

Zorgpad Congenitale Defecten in de Glycosylering – PMM2 type 1a (PMM2-CDG; CDG1a)

Versie voor patiënten

Maart 2012



Auteurs:

Dr. E. Morava¹
Dr Dirk Lefeber²
Drs. M.J. Korndewal³
Dr. M.C.H. Janssen⁴

Coördinatie:

Dr. A.M. Bosch³
H.K. Meutgeert⁵

Eindredactie:

Drs. J.J.J. Klaren-Baarslag⁵

1. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Universitair Medisch Centrum St. Radboud, Nijmegen.
2. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Universitair Medisch Centrum St. Radboud, Nijmegen.
3. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Academisch Medisch Centrum, Amsterdam.
4. Afdeling Interne Geneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Universitair Medisch Centrum St. Radboud, Nijmegen.
5. Vereniging voor Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten.

Inhoudsopgave

1	Introductie.....	4
1.1	Zorgpad.....	4
1.2	Samenwerking	4
1.3	Patiëntenvereniging.....	5
1.4	Leeswijzer	5
2	Congenitale Defecten in de Glycosylering - PMM 2 (CDG-1a).....	6
2.1	Presentatie	7
2.2	Diagnose	9
2.3	Behandeling.....	10
3	Begeleiding – Kinderen.....	12
3.1	Patiënt en/of ouders.....	13
3.2	Casemanager	13
3.3	Kinderarts metabole ziekten	13
3.4	Vaste medebehandelaren: diëtist	19
3.5	Vaste medebehandelaren: (kinder)fysiotherapeut	20
3.6	Vaste medebehandelaren: logopedist	20
3.7	Vaste medebehandelaren: (kinder)psycholoog.....	20
3.8	Vaste medebehandelaren: (kinder)neuroloog	20
3.9	Vaste medebehandelaren: (kinder)cardioloog.....	21
3.10	Vaste medebehandelaren: oogarts.....	21
3.11	Vaste medebehandelaren: revalidatieteam	21
3.12	Overige betrokken zorgverleners.....	22
3.13	Overige aandachtspunten	23
4	Begeleiding – Volwassenen.....	24
4.1	Patiënt	25
4.2	Casemanager	25
4.3	Internist metabole ziekten.....	25
4.4	Vaste medebehandelaren: neuroloog.....	30
4.5	Vaste medebehandelaren: fysiotherapeut.....	31
4.6	Vaste medebehandelaren: psycholoog	31
4.7	Vaste medebehandelaren: logopedist	31
4.8	Vaste medebehandelaren: diëtist	31
4.9	Vaste medebehandelaren: cardioloog	31
4.10	Vaste medebehandelaren: oogarts.....	32
4.11	Vaste medebehandelaren: revalidatieteam	32
4.12	Overige betrokken zorgverleners.....	32
4.13	Overige aandachtspunten.....	33
5	Kwaliteitsindicatoren	34
6	Consensus zorgpad ‘PMM 2 - CDG (CDG 1a)’.....	35
7	Disclaimer.....	35

1 Introductie

Dit zorgpad is gemaakt voor mensen met PMM2-CDG (CDG 1a). Het Universitair Medisch Centrum gebruikt zorgpaden om de best mogelijke zorg te bieden.

1.1 Zorgpad

Een zorgpad is een leidraad. Het is een soort handleiding voor behandeling en begeleiding van mensen met PMM2-CDG (CDG 1a).

De leidraad is gebaseerd op:

- de meest recente wetenschappelijke inzichten.
- de ervaringen van deskundigen.

De combinatie van wetenschappelijk onderzoek en de ervaringen noemen we 'best practice'.

Doel

Dit zorgpad is een afspraak tussen behandelaren en patiënten. Iedereen weet daardoor hoe optimale zorg bij PMM2-CDG eruit moet zien.

Het doel van dit zorgpad is informatie geven aan patiënten en ouders van patiënten. U kunt het lezen als een soort overzicht van optimale zorg voor kinderen en volwassenen met PMM2-CDG. In een schema leggen we uit waar u mee te maken kunt krijgen.

Het zorgpad is een algemene richtlijn. Soms wordt er afgeweken van het zorgpad. Daar zijn dan goede redenen voor. Ook zijn tussen de Nederlandse Universitaire Medische Centra met een afdeling voor Metabole Ziekten soms kleine verschillen. Die verschillen kunnen gaan over de precieze invulling of de toepassing van het zorgpad.

Zorgpaden voor zeldzame aandoeningen

Stofwisselingsziekten zijn zeldzame aandoeningen. Niet alle artsen zijn bekend met deze aandoeningen. Ze weten vaak weinig over diagnose, behandeling en het verloop van PMM2-CDG. Daarom worden alle patiënten met deze ziekte behandeld door een kinderarts of internist in een Universitair Medisch Centrum. Deze kinderartsen en internisten zijn gespecialiseerd in stofwisselingsziekten (metabole ziekten).

Door wetenschappelijk onderzoek is de afgelopen 30 jaar beter duidelijk geworden welke problemen zich kunnen voordoen bij PMM2-CDG. Met deze kennis kunnen behandelaren optimale begeleiding bieden en behandeling vaststellen. Door onderzoek neemt de kennis nog steeds toe. Daarom wordt dit zorgpad elke drie tot vijf jaar bijgewerkt. Zo is steeds de meest actuele informatie beschikbaar. De nieuwste versie van dit zorgpad vindt u op

www.stofwisselingsziekten.nl

1.2 Samenwerking

Dit zorgpad is gemaakt door artsen die zijn gespecialiseerd in metabole ziekten. Ze werkten samen met andere deskundigen op het gebied van PMM2-CDG en de patiëntenvereniging. Er zijn meerdere vakgebieden bij de zorg betrokken.

De afdelingen metabole ziekten van de Universitaire Medische Centra zijn het eens over de inhoud van dit zorgpad. De insteek is voor iedereen hetzelfde: de best mogelijke zorg bieden.

Expertisecentrum

PMM2-CDG (oude naam: CDG 1a) is een erg zeldzame aandoening. Het is lastig te herkennen en te behandelen. Daarom wordt waarschijnlijk in de toekomst een expertisecentrum in Nederland opgericht.

Een expertisecentrum is een landelijk aanspreekpunt. Het is bedoeld voor iedereen (patiënten, betrokkenen en zorgverleners) die met PMM2-CDG te maken heeft. Patiënten krijgen hierdoor de

beste zorg. Dat is mogelijk door het bundelen van de kennis en ervaringen. Ook kan de kennis over PMM2-CDG verder worden uitgebreid. Daardoor kan de behandeling in de toekomst nog beter worden.

Als er een expertisecentrum voor PMM2-CDG is, is het goed om het centrum één keer in de een of twee jaar te bezoeken. Dat gebeurt dan uiteraard na overleg met uw vaste behandelaar. De kinderarts of internist in uw eigen ziekenhuis blijft uw hoofdbehandelaar. Uw arts kan altijd overleggen en advies vragen bij het expertisecentrum. U kunt ook zelf met uw vragen terecht bij het expertisecentrum.

1.3 Patiëntenvereniging

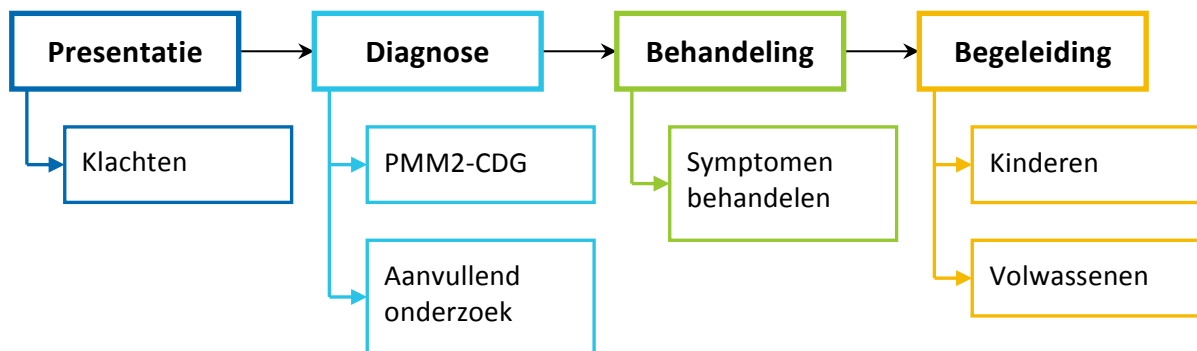
Dit zorgpad is ontwikkeld in opdracht van VKS (patiëntenvereniging voor Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten). VKS zorgt ervoor dat dit zorgpad elke drie tot vijf jaar wordt bijgewerkt. Daardoor heeft u steeds de meest actuele informatie over PMM2-CDG in het zorgpad. Op de website van VKS vindt u ook informatie over PMM2-CDG. Daarnaast ziet u op de website van VKS wat de patiëntenvereniging nog meer voor u kan betekenen (www.stofwisselingsziekten.nl).

1.4 Leeswijzer

Dit document moet voor iedereen makkelijk leesbaar zijn. Daarom is het taalgebruik zo eenvoudig mogelijk gehouden.

- Overal waar staat 'ouders', wordt 'ouders of verzorgers' bedoeld.
- Waar de mannelijke vorm wordt gebruikt, wordt de mannelijke of vrouwelijke vorm bedoeld. Met 'patiënt' wordt ook 'patiënte' bedoeld.
- Waar staat 'kinderarts' wordt 'kinderarts metabole ziekten' bedoeld.
- Waar staat 'internist' wordt 'internist gespecialiseerd in metabole ziekten' bedoeld.
- 'Congenitale Defecten in de Glycosylering - PMM 2' wordt afgekort tot 'PMM2-CDG'. Voorheen werd hier de term 'Congenitale Defecten in de Glycosylering type 1a', afgekort 'CDG 1a', voor gebruikt.

2 Congenitale Defecten in de Glycosylering - PMM 2 (CDG-1a)



Congenitale Defecten in de Glycosylering zijn aangeboren, erfelijke stofwisselingsziekten. Het is een ziekte waarbij de versuikering van eiwitten niet goed verloopt.

Eiwitten zijn stoffen die in het lichaam verschillende belangrijke taken uitvoeren. Sommige eiwitten zorgen voor het vervoer van andere stoffen in het lichaam. Dat gebeurt door die andere stoffen aan zich vast te binden en via het bloed mee te nemen. Andere eiwitten zitten vast in de celwand. Ze kunnen andere stoffen die langs de cel komen aan zich binden. Daardoor kunnen die stoffen de cel in en daar hun werk doen.

Weer andere eiwitten zitten in de cellen. Ze kunnen bepaalde stoffen omzetten in andere stoffen. Deze eiwitten worden enzymen genoemd. Maar eiwitten kunnen ook buiten cellen belangrijke taken uitvoeren. Veel hormonen (stoffen die bepaalde processen in het lichaam regelen) zijn eiwitten. Ook het stollen van het bloed wordt tot stand gebracht door eiwitten. Heel veel van deze eiwitten (ongeveer de helft) hebben een soort vertakking van suikerdeeltjes op zich zitten. Eiwitten (proteïnen) met zo'n suikerketen (glycanen) worden ook wel 'glycoproteïnen' genoemd.

Bij mensen met PMM2-CDG (CDG-1a) gaat iets mis bij het samenstellen van de suikerketen, die later aan het eiwit wordt vastgemaakt. Dit komt omdat het enzym (een hulpstof) die de suikerketen samenstelt, phosphomannomutase (PMM2), niet goed werkt. Hierdoor kunnen eiwitten, met deze onvolledige suikerketens, hun taak niet goed uitvoeren. Heel veel verschillende soorten eiwitten hebben zo'n suikerketen. Daarom kunnen veel verschillende problemen ontstaan.

PMM2-CDG kan op verschillende leeftijden heel verschillende klachten geven. Op jonge leeftijd zijn er vaak klachten van verschillende organen. Ook zijn er problemen van de hersenen en zenuwen (neurologische klachten). Op latere leeftijd zijn er vooral neurologische klachten.

De ziekte wordt veroorzaakt door een afwijking in het erfelijk materiaal (DNA). Het stukje DNA (het gen) waar deze afwijking zich bevindt, is genoemd naar het enzym PMM2.

De cijfers

PMM2-CDG komt in Nederland bij ongeveer 1 op 50.000 - 80.000 pasgeborenen voor. Dat betekent dat gemiddeld in Nederland elk jaar drie of vier kinderen met PMM2-CDG worden geboren. Daarmee is dit een ziekte die zelden voorkomt.

2.1 Presentatie

Klachten op zuigelingenleeftijd

Kinderen met PMM2-CDG worden meestal op tijd geboren met een normaal geboortegewicht. Meestal zijn er geen problemen tijdens de zwangerschap of bevalling.

Bij de geboorte zijn soms lichamelijke afwijkingen te zien. Voorbeelden zijn onderhuidse vetophopingen (vaak boven de billen), naar binnen getrokken tepels, scheelzien en grote oren met een andere vorm dan normaal.

Vaak treden voedingsproblemen op. Kinderen drinken niet goed en spugen gemakkelijk. Hierdoor kunnen ze onvoldoende groeien, in gewicht en in lengte. Het is soms nodig om voeding te geven via een sonde (slangetje). De sonde loopt via de neus of rechtstreeks door de buikhuid naar de maag.

Daarnaast zijn veel kinderen slap (weinig spierkracht). Ook kunnen er problemen zijn in de coördinatie van bewegingen (ataxie). Er ontstaan bovendien achterstanden in de ontwikkeling op het gebied van:

- Motoriek (leren van bewegingspatronen).
- Cognitie (verstandelijke ontwikkeling).
- De taal- en spraakontwikkeling.

Soms zijn er klachten van (epileptische) aanvallen of periodes met plotselinge verslechtering (wegrakingen, coma, eenzijdige verlamming). Die periodes herstellen over het algemeen spontaan in uren tot weken.

Er kunnen problemen ontstaan in verschillende organen. De lever kan vergroot zijn en levercellen kunnen gemakkelijk kapot gaan. Daardoor komen stoffen uit de levercellen in het bloed.

De nieren kunnen iets te groot zijn en soms eiwitten lekken in de urine (nefrotisch syndroom). Ook de darmen kunnen soms eiwitten verliezen ('protein-losing enteropathy'). Er kan spierzwakte van het hart ontstaan (cardiomyopathie). Ook kan zich vocht ophopen rond het hart. Heel soms is er een aangeboren hartafwijking.

Daarnaast kunnen er problemen met de bloedstolling zijn. Dat gebeurt door een tekort aan stoffactoren (eiwitten die voor de stolling en de anti-stolling zorgen). Soms stolt het bloed te langzaam. Daardoor stopt een bloeding niet snel of kunnen blauwe plekken ontstaan. Maar het kan ook gebeuren dat het bloed te gemakkelijk stolt. Daardoor kan een bloedprop in de bloedvaten ontstaan die het bloedvat afsluit.

Ook treden bij mensen met PMM2-CDG vaker infecties op. Die kunnen dan ernstiger verlopen dan bij mensen zonder PMM2-CDG. Dit komt doordat ook afweerstoffen van het lichaam voor een groot deel uit eiwitten bestaan. Soms zijn de infecties zo ernstig dat kinderen hieraan overlijden. Maar andere kinderen hebben soms helemaal geen last van infecties.

Verder kunnen vochtophopingen in het lichaam ontstaan. Dit gebeurt door een tekort aan albumine (een belangrijk eiwit in het bloed). Hierbij kan sprake zijn van onderhuidse vochtophoping (oedeem), maar ook vochtophoping bij de longen, rond het hart of in de buik (ascites). Heel soms is er voor de geboorte vochtophoping in het hele lichaam (hydrops foetalis). De schildklier is een orgaan dat de stofwisseling van het lichaam regelt. Soms maakt de schildklier te weinig schildklierhormoon aan. Dit zorgt voor een te traag werkende schildklier (hypothyreoïdie). Soms wordt dit door de hielprik-screening opgespoord.

Klachten op kinderleeftijd

De belangrijkste problemen bij kinderen met PMM2-CDG zijn neurologische problemen (hersenen en zenuwen). Er is een ontwikkelingsachterstand op het gebied van beweging (motoriek) en kennis en begrip (cognitie). De intelligentiescore (IQ) ligt meestal tussen de 40 en 70, dus onder het gemiddelde (100). Ook is er een achterstand van de spraak- en taalontwikkeling. Daarbij is het begrip vaak beter dan de spraak.

Daarnaast verloopt de coördinatie van bewegingen niet goed (ataxie). Een aantal patiënten wordt afhankelijk van een rolstoel. Verder hebben sommige patiënten epilepsie. Ook kunnen er periodes zijn met een plotselinge wegraking, coma of eenzijdige verlamming, die over het algemeen spontaan herstelt in uren tot weken ('stroke-like episodes').

Daarnaast kunnen patiënten last hebben van voedingsproblemen, met ondergewicht als gevolg. Het is soms nodig om voeding met extra calorieën te geven. Ook wordt soms voeding gegeven via een sonde (slangetje), van de neus naar de maag of via de huid direct naar de maag.

De hartspier kan verzwakt zijn (cardiomyopathie). Vochtophoping rond het hart verdwijnt meestal in de eerste levensjaren. Problemen van de andere organen worden in deze periode meestal minder. De lever wordt vaak geleidelijk kleiner en levercellen gaan minder snel kapot. De nieren kunnen nog wel eiwitten verliezen (nefrotisch syndroom). Ook werken de nierbuisjes (tubulus) soms niet goed. Daardoor gaan belangrijke stoffen via de urine verloren.

Stollingsproblemen kunnen bij kinderen met PMM2-CDG een probleem zijn. Soms stolt het bloed te langzaam. Daardoor stopt een bloeding niet snel of ontstaan blauwe plekken. Het kan ook gebeuren dat het bloed te gemakkelijk stolt. Daardoor kan een bloedprop in de bloedvaten ontstaan die het bloedvat afsluit.

Ook hebben kinderen met PMM2-CDG vaker infecties die ernstiger kunnen zijn dan bij kinderen zonder PMM2-CDG. Dit komt doordat ook afweerstoffen van het lichaam voor een groot deel uit eiwitten bestaan. De infecties kunnen soms zo ernstig zijn dat kinderen hieraan overlijden. Maar andere kinderen hebben soms helemaal geen last van infecties.

Verder kunnen vochtophopingen in het lichaam ontstaan. Dit gebeurt door een tekort aan albumine (een belangrijk eiwit in het bloed). Eiwitten zorgen er namelijk voor dat het vocht in het bloedvat blijft. Door eiwittekort in het bloed kan onderhuidse vochtophoping (oedeem) ontstaan. Ook vochtophoping bij de longen, rond het hart of in de buik (ascites) is mogelijk.

Ook kunnen problemen met hormonen ontstaan. De schildklier maakt soms te weinig schildklierhormoon aan. Dit zorgt voor een te traag werkende schildklier (hypothyreoïdie). Maar er zijn ook problemen met de geslachtshormonen die zorgen voor de puberteitsontwikkeling. Meisjes met PMM2-CDG komen daardoor niet in de puberteit. Ze kunnen later ook niet zwanger worden.

Op kinderleeftijd kunnen skeletproblemen ontstaan. Door een geringe botopbouw heeft het kind een iets hogere kans op botbreuken. Verder kunnen vervormingen van het skelet ontstaan. Voorbeelden zijn een verkromming van de ruggengraat (scoliose) en een vervorming van de borstkas.

Daarnaast kunnen patiënten last hebben van scheelzien, bijziendheid en afwijkende oogbewegingen. Ook kunnen problemen van het oog zelf ontstaan. Voorbeelden zijn vertroebeling van de lens (staar of cataract) en afwijkingen van het netvlies (retinitis pigmentosa).

Klachten op volwassen leeftijd

Bij volwassenen is over het algemeen sprake van een stabiele achterstand op het gebied van beweging (motoriek), kennis en begrip (cognitie) en spraak en taal. Het niveau van achterstand kan per patiënt verschillen. Meestal kunnen volwassenen met PMM2-CDG, onder begeleiding, zelfstandig functioneren. Ze zijn vaak erg sociaal en hebben een open en vrolijk karakter.

Er kan nog steeds sprake zijn van neurologische problemen. Voorbeelden zijn plotseling eenzijdige verlamming, wegrakingen of coma, waarbij binnen dagen tot weken vanzelf herstel optreedt. Ook kunnen epileptische aanvallen voorkomen. Vaak werken de zenuwen minder goed. Daardoor verloopt de aansturing van de spieren niet goed en kan spierzwakte ontstaan. Gevoelstoornissen

kunnen zich vanaf de puberteit voordoen. Er zijn over het algemeen geen problemen van de lever en nieren. Hormoonproblemen, zoals een te traag werkende schildklier en te weinig geslachtshormonen, kunnen zich nog steeds voordoen. Ook kunnen problemen bij de bloedstolling en vochtophopingen optreden.

Daarnaast blijft het belangrijk om te controleren op oogafwijkingen aan de lens of het netvlies. Het gezichtsvermogen blijft eigenlijk altijd lang gespaard.

2.2 Diagnose

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt gedacht aan PMM2-CDG als ze de volgende symptomen vertonen:

- Onvoldoende groei.
- Leverafwijkingen.
- Stollingsproblemen.
- Te trage werking van de schildklier.
- Scheelzien.
- Naar binnen getrokken tepels.
- Onderhuidse vetophopingen.
- (Epileptische) aanvallen of slechte coördinatie van bewegingen.

Ook volwassenen met slechte coördinatie van bewegingen, achterstand van het verstandelijke vermogen (zonder achteruitgang), periodes met acute verslechtering van het denkvermogen of eenzijdige verlamming en/of dunne spieren kunnen PMM2-CDG hebben.

Als gedacht wordt aan PMM2-CDG wordt in het bloed gekeken naar het eiwit 'transferrine'. Uit de elektrische lading van dit eiwit wordt duidelijk of het eiwit normaal is of dat er suikerketens ontbreken. Bij een afwijkend eiwit wordt ook gekeken naar de activiteit van het enzym fosfomannomutase (PMM2). Dit enzym werkt bij mensen met PMM2-CDG niet goed. Daarnaast wordt een afwijking in het genetisch materiaal (DNA) onderzocht. Hiermee wordt de diagnose bevestigd.

Andere problemen

Na de diagnose wordt onderzocht of er nog andere problemen bestaan of dat andere organen zijn aangetast. Daarom wordt uitgebreid bloedonderzoek verricht. Daarbij wordt gekeken naar de leverwaarden, de nierfunctie, de stolling en verschillende hormonen. Ook worden afbeeldingen gemaakt van de hersenen (met behulp van een CT-scan). Verder worden het hart, de lever en nieren (met behulp van een echo) onderzocht.

Bij oudere kinderen en volwassenen wordt ook gekeken naar de botopbouw. Dat gebeurt met een skeletfoto of DEXA-scan, een röntgenonderzoek naar de botdichtheid. Verder wordt een oogonderzoek gedaan door de oogarts. Daarnaast wordt gekeken naar wat de patiënt allemaal kan. Hierbij kijkt een fysiotherapeut naar de bewegingsmogelijkheden (motorische ontwikkeling). Een logopedist onderzoekt de taal- en spraakvaardigheid en een psycholoog kijkt naar de verstandelijke (cognitieve) ontwikkeling. Een diëtist kijkt naar voedingsproblemen en de hoeveelheid energie en voedingswaarde van het dieet.

Als binnen het gezin broers en/of zussen zijn, is het advies dat zij ook worden onderzocht op PMM2-CDG. De leeftijd waarop de eerste klachten zich voordoen én de soort klachten kunnen binnen één gezin sterk verschillen. Daarom is het belangrijk om ook oudere broers en/of zussen te testen.

Prenatale diagnostiek wil zeggen diagnostiek tijdens de zwangerschap. Het is mogelijk onderzoek te doen bij het ongeboren kind om vast te stellen of het kind PMM2-CDG heeft. Door middel van een vlokkentest kan de activiteit van het PMM2-enzym worden gemeten. Ook kan DNA-onderzoek

worden ingezet. Deze onderzoeken zijn niet zonder risico's. Bij de vlokcentest en de vruchtwaterpunctie bestaat een (klein) risico (<1-2%) op een miskraam als gevolg van de test. De keuze om prenatale diagnostiek te laten verrichten, is vaak een moeilijke. Het wordt aangeraden om deze keuze met uw kinderarts of de klinisch geneticus te bespreken. Daardoor kunt u een goede afweging maken van de voor- en nadelen.

2.3 Behandeling

Mensen met PMM2-CDG worden altijd behandeld in een Universitair Medisch Centrum. Dat gebeurt door een kinderarts of internist gespecialiseerd in metabole ziekten. Er bestaat geen medicijn dat PMM2-CDG kan genezen. Het belangrijkste bij de behandeling is het tegengaan of vermijden van klachten en complicaties. Daarnaast is het belangrijk om de motorische (beweging) ontwikkeling, verstandelijke (cognitieve) ontwikkeling en taal- en spraakontwikkeling te stimuleren. Ook zijn goede voeding, hormonale instelling en de keuze van veilige medicatie (zoals anti-epileptica) belangrijk voor een optimale conditie.

Behandeling van klachten

Het belangrijkste bij de behandeling is het tegengaan of voorkómen van de klachten en complicaties. Daarnaast wordt geprobeerd de motorische (beweging), cognitieve (denken) en taal- en spraakontwikkeling zo veel mogelijk te stimuleren.

Bij een groeiachterstand, bijvoorbeeld door ernstige voedingsproblemen, kan de voeding worden aangepast (meer energie in de voeding). Ook kan voeding worden gegeven via een sonde (slangetje). De diëtist en logopedist begeleiden de patiënt hierbij.

Om de ontwikkeling zoveel mogelijk te stimuleren, worden diverse specialisten ingeschakeld:

- Een fysiotherapeut richt zich op de ontwikkeling van het bewegen.
- Een psycholoog is betrokken bij de verstandelijke ontwikkeling.
- Een logopedist biedt begeleiding op het gebied van spraak- en taalontwikkeling.

Bij een aantal klachten en complicaties worden soms medicijnen gegeven.

Bij epilepsie kunnen medicijnen tegen epilepsie (anti-epileptica) helpen om het optreden van aanvallen zo veel mogelijk tegen te gaan.

Bij een te langzaam werkende schildklier wordt soms schildklierhormoon verstrekt. Dit is alleen nodig als de patiënt ook klachten/symptomen heeft van een traag werkende schildklier. Ook tekorten van andere hormonen (zoals geslachtshormonen) worden soms ondervangen door kunstmatige hormonen.

Bij vochtophoping kunnen vochtafdrijvende middelen helpen. Via een infuus kan eventueel extra eiwit worden gegeven. Bij eiwitverlies via de darmen ('protein-losing enteropathy') kan wekelijks een medicijn (Octreotide) onderhuids worden toegediend.

Bij een te snelle stolling, waarbij bloedpropjes kunnen ontstaan, wordt de stolling geremd als klachten zoals trombose ontstaan. Bij een te langzame stolling, die vooral bij operaties tot problemen kan leiden, kunnen stoffactoren uit donorbloed worden gegeven.

Bij specifieke klachten is soms een operatie nodig. De oogarts kan bijvoorbeeld de ogen rechtzetten bij scheelzien. Ook staar kan worden verholpen via een operatie.

Een orthopeed kan de ruggengraat of borstkas bij vervormingen soms deels weer rechtzetten door middel van een operatie.

Bij vochtophoping rond het hart kan operatief een verbinding worden gemaakt tussen de holte rond het hart en de buikholte. Op die manier kan het vocht weglekken.

Soms is het operatief plaatsen van een maagsonde nodig. Maar meestal wordt bij mensen met CDG geprobeerd operatieve ingrepen te vermijden.

Medicijnen

Er bestaat geen medicijn dat PMM2-CDG kan genezen. Er zijn wel medicijnen waarmee de klachten en gevolgen van PMM2-CDG zijn te behandelen.

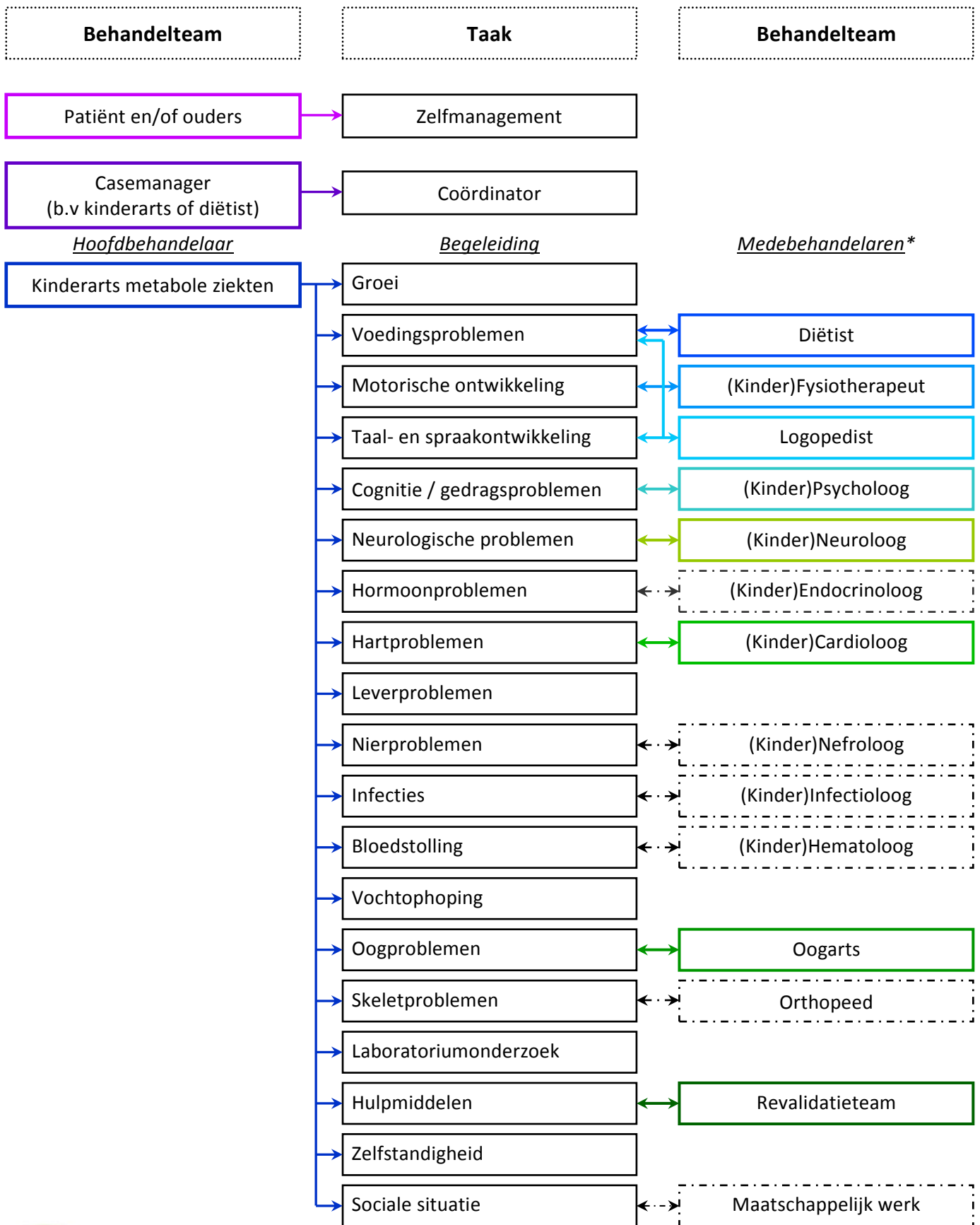
Veel gebruikte medicijnen bij PMM2-CDG

- Levothyroxine (merknaam: Euthyrax, Eltroxin, Thyrax of merkloos) wordt gebruikt bij een tekort aan schildklierhormoon in het lichaam (hypothyreoïdie). Deze behandeling is alleen nodig bij klachten.
- Anti-epileptica (bijvoorbeeld carbamazepine of levetiracetam) wordt gebruikt tegen epileptische aanvallen.
- Antibiotica-profylaxe (bijvoorbeeld bactrimel) kan worden gegeven als vaak (ernstige) infecties optreden.
- Albumine kan, via een infuus, worden gegeven bij een tekort aan albumine. Bijvoorbeeld vochtophoping in de huid of rond het hart.
- Vitamine D en calcium, belangrijk voor een goede botopbouw, kunnen worden gegeven bij een tekort.

Te vermijden medicijnen bij PMM2-CDG

Bij leverproblemen is voorzichtigheid geboden met medicijnen die door de lever worden afgebroken, zoals paracetamol. Ook medicijnen die invloed kunnen hebben op de bloedstolling (aspirine) of die epilepsie kunnen uitlokken (vaccinaties) moeten zoveel mogelijk worden vermeden. Eventueel gebruik hiervan moet zorgvuldig worden afgewogen. U kunt hierover uw apotheker om advies vragen. Ook kunt u overleggen met uw kinderarts over de noodzaak.

3 Begeleiding – Kinderen



* De behandelaren binnen de dikke lijnen zijn standaard betrokken, die binnen de gestippelde lijnen alleen zo nodig.

3.1 Patiënt en/of ouders

Met dit zorgpad proberen we de betrokkenheid van kinderen en ouders te vergroten. Met meer kennis krijgt u ook een beter inzicht in het zorgproces. U kunt actief meedenken met de verschillende hulpverleners.

Overleg en uitwisseling van informatie tussen de arts en de patiënt is heel belangrijk. Persoonlijke informatie kunt u met uw arts bespreken. Daarbij gaat het om informatie waarvan u denkt dat het van belang kan zijn voor de zorg.

Als ouders van een patiënt met PMM2-CDG komt de eigen verantwoordelijkheid sterk naar voren in de zorg voor uw kind. Naast de dagelijkse verzorging zullen de ouders ook niet-alledaagse zorg moeten verlenen, zoals het toedienen van sondevoeding.

3.2 Casemanager

De casemanager is de centrale zorgverlener. Hij is de coördinator van het zorgtraject. Heeft u vragen of zijn er problemen? De casemanager is dan uw eerste aanspreekpunt.

In veel gevallen is de behandelend kinderarts de casemanager. Maar ook een diëtist, een gespecialiseerd verpleegkundige of andere behandelaar kan die taak vervullen.

3.3 Kinderarts metabole ziekten

De kinderarts metabole ziekten is voor patiënten tot ongeveer 18 jaar de vaste hoofdbehandelaar. Hij kan u ook verwijzen naar andere behandelaren met wie hij samenwerkt. De kinderarts geeft dus belangrijke informatie door aan de andere behandelaren.

Andersom geldt dat ook: de kinderarts krijgt informatie van zijn collega's. Hij blijft dus altijd op de hoogte van de gezondheid en welzijn van de patiënt.

Poliklinische controles bij de kinderarts:

Hoe vaak de kinderarts wordt bezocht, is vooral afhankelijk van de problemen die zich voordoen. Bij acute problemen die te maken hebben met PMM2-CDG is de kinderarts metabole ziekten 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar. De bereikbaarheid wordt mogelijk geregeld via de dienstdoend algemene kinderarts van het ziekenhuis.

- Standaardcontrole: globaal 2 keer per jaar.

De standaardcontroles worden in principe gedaan door een kinderarts metabole ziekten. Soms wordt een deel van de controles gedaan door een (kinder)neuroloog in hetzelfde ziekenhuis.

- Vaker bij toename van klachten of bij andere problemen.

De kinderarts gaat tijdens poliklinische controle het verloop van de ziekte en de gevolgen voor de patiënt na. Daarbij let hij op de volgende punten:

Groei

Bij veel patiënten is onvoldoende gewichtstoename of een achterstand in lengtegroei. Vaak komt dit door voedingsproblemen, maar soms spelen groeihormonen hierin een rol. De patiënt wordt bij poliklinische controle gemeten en gewogen om te kijken hoe de groei verloopt. Bij onvoldoende gewichtstoename of lengtegroei worden vaak adviezen gegeven door de diëtist. De adviezen gaan over de energie- en voedingswaarde van het dieet. Soms is het nodig om op een andere manier voeding toe te dienen. Dat kan bijvoorbeeld via een slangetje (sonde) via de neus of direct door de buikwand naar de maag. Als het probleem wordt veroorzaakt door verstoring van de groeihormonen, kunt u worden doorverwezen naar een endocrinoloog. Dat is een arts die zich bezighoudt met alle hormonen in het lichaam.

Voedingsproblemen

Voedingsproblemen komen bij veel patiënten voor. Het kan gaan om weigeren van eten, slik- of kauwproblemen, terugvloeien van maaginhoud in de slokdarm (reflux) of braken. Tijdens de controle worden eventuele knelpunten rond de voeding besproken. Bij ernstige voedingsproblemen die tot andere problemen leiden (zoals achterblijvende groei), geeft de diëtist dieetadviezen. Daarnaast is het vaak nodig om sondevoeding te geven via een slangetje (sonde) via de neus of direct door de buikwand naar de maag. Hierdoor hoeft de patiënt niet meer zelf te eten, maar krijgt hij wel voldoende voeding binnen. De meeste kinderen leren uiteindelijk wel zelf te eten. Daarom blijft oefenen met zelf eten wel belangrijk.

Bij slikproblemen is er een kans dat de patiënt zich verslikt. Het is mogelijk dat dan voeding in de longen terecht komt. Dat kan zelfs leiden tot een longontsteking. Bij slikproblemen is het verstandig de voeding via een sonde te geven en niet te oefenen met eten.

Daarnaast kan een logopedist, een specialist op gebied van spraak en taal, de slikfunctie onderzoeken. Ook hij kan eventueel adviezen geven over de (toediening van) voeding.

Zonder sondevoeding kan een tekort ontstaan aan bepaalde stoffen die belangrijk zijn voor het lichaam, omdat vaak te weinig wordt gegeten. De kinderarts controleert dit door middel van bloedonderzoek. De diëtist kan adviezen geven over tekorten. Zo nodig worden voedingssupplementen voorgeschreven.

'Protein losing enteropathy'

Een ander probleem dat bij PMM2-CDG kan optreden, is eiwitverlies via de darmen. Dit wordt 'protein (eiwit) losing (verlies) enteropathy (darmproblemen)' genoemd. Hierdoor kan een tekort van eiwitten in het bloed ontstaan. Eiwitten zorgen ervoor dat het vocht in de bloedvaten blijft. Daarom kan een tekort aan eiwitten tot vochtophoping leiden (zie 'vochtophopping', pagina 17). Het is dan soms nodig om extra eiwit (albumine) te geven via een infuus.

Motorische ontwikkeling

De motorische ontwikkeling (ontwikkeling van een normaal bewegingspatroon) loopt bij veel patiënten achter. Dit wordt door de kinderarts onderzocht bij poliklinisch bezoek. Dat gebeurt door lichamelijk onderzoek en door hiernaar navraag te doen bij ouders.

In veel gevallen wordt u doorverwezen naar een (kinder)fysiotherapeut. Dat gebeurt om de motorische ontwikkeling zo goed mogelijk te laten verlopen. De fysiotherapeut stimuleert de motorische ontwikkeling door middel van oefentherapie en begeleiding. Daarnaast onderzoekt hij ongeveer één keer per jaar in welke ontwikkelingsfase de patiënt zit.

Taal- en spraakontwikkeling

Naast de motorische ontwikkeling treedt meestal ook een achterstand in de taal- en spraakontwikkeling op. Dit komt voor een deel door problemen bij bewegen (zoals een gestoorde coördinatie van bewegingen). Meestal is het begrip van gesproken taal beter dan de spraak. De kinderarts doet bij de poliklinische controle navraag bij ouders. Hij onderzoekt de patiënt ook lichamelijk en observeert. Om de taal- en spraakontwikkeling zo goed mogelijk te laten verlopen, wordt u doorverwezen naar een logopedist. Hij kan uitzoeken waar precies de problemen liggen en kan door middel van oefeningen de spraak en taalvaardigheid stimuleren. Daarnaast onderzoekt de logopedist ook de slikfunctie. Hij geeft eventueel ook adviezen over de (toediening van) voeding.

Heel soms is sprake van slechthorendheid. Dat draagt ook bij aan de taal- en spraakachterstand. Bij aanwijzingen voor slechthorendheid wordt de patiënt getest in een audiologisch centrum.

Cognitieve ontwikkeling en gedragsproblemen

Over het algemeen is de verstandelijke (cognitieve) ontwikkeling bij kinderen met PMM2-CDG verstoord. Hoewel de ontwikkeling achterblijft, gaat het verstandelijke vermogen niet achteruit. Tijdens poliklinische controle wordt gekeken naar de cognitieve (verstandelijke) ontwikkeling van de patiënt. Dat gebeurt door bij ouders navraag te doen en de patiënt te observeren. De (kinder)psycholoog kan het niveau van het verstandelijk vermogen onderzoeken door middel van testen (bijvoorbeeld een intelligentie ofwel IQ-test).

Het is belangrijk dat ouders en betrokkenen de cognitieve ontwikkeling van de patiënt zo veel mogelijk stimuleren. Daarbij wordt aandacht besteed aan het praktisch functioneren in het dagelijks leven).

Een chronisch ziek kind met een blijvende ontwikkelingsachterstand kan een zware belasting zijn voor ouders. Een psycholoog of maatschappelijk werker kan u hierbij eventueel extra begeleiding bieden.

Neurologische problemen

Bij mensen met PMM2-CDG spelen vaak verschillende neurologische problemen. De patiënt kampt vaak met slap zijn (hypotonie) en gestoorde coördinatie van bewegingen (ataxie). Daarnaast kan sprake zijn van epileptische aanvallen. Ook kunnen er periodes zijn met plotseling eenzijdige verlamming, aanvallen of coma die meestal in dagen tot weken spontaan herstellen ('stroke-like episodes'). Bovendien kunnen zenuwproblemen ontstaan. Daardoor worden de spieren (vooral de beenspieren) niet goed aangestuurd en kan spierzwakte ontstaan.

De kinderarts doet tijdens de poliklinische controle navraag naar deze problemen en onderzoekt de patiënt lichamelijk.

Daarnaast heeft de kinderneuroloog een heel belangrijke taak op het gebied van neurologische problemen. Hij zal de patiënt ook uitgebreid onderzoeken tijdens controle. Zo nodig laat hij extra testen uitvoeren. Voorbeelden zijn een hersenscan of zenuwonderzoek. Hij behandelt de neurologische problemen zo goed mogelijk. Dat kan bijvoorbeeld met medicijnen tegen epilepsie (anti-epileptica).

Als plotseling een verlamming, aanval of coma ontstaat ('stroke-like episode'), wordt de patiënt opgenomen in het ziekenhuis. Hij zal een infuus krijgen voor voldoende vochttoediening. Na deze acute periode wordt het herstel zoveel mogelijk gestimuleerd. Dat gebeurt onder andere met hulp van een fysiotherapeut.

Hormoonproblemen

In het lichaam zijn verschillende hormonen. Dit zijn stoffen die allerlei processen in je lichaam regelen. Zo regelt het schildklierhormoon de activiteit van de schildklier. De geslachtshormonen regelen de puberteitsontwikkeling en de voortplanting.

Hormonen zijn ook eiwitten. In het geval van PMM2-CDG hebben ze afwijkende suikerketens. Daardoor ontstaan ook hormoonproblemen.

Bij veel mensen met PMM2-CDG werkt de schildklier te traag. Dit komt doordat er te weinig schildklierhormoon is. De schildklier heeft vooral invloed op de hormoonstofwisseling in het lichaam. Als de schildklier te traag werkt, kun je erg moe zijn, het snel koud krijgen en dikker worden ondanks minder eetlust. Bij deze groep patiënten kan een behandeling met schildklierhormoon baat hebben. Daarnaast worden bij de hieprikscreening regelmatig verlaagde waarden van dit hormoon gevonden zonder dat dit gevolgen heeft voor de patiënt. Dit geldt in het bijzonder ook voor PMM2-CDG patiënten. Daarom is behandeling lang niet altijd noodzakelijk of zelfs wenselijk.

Ook de geslachtshormonen zijn vaak verstoord bij mensen met PMM2-CDG. Hierdoor is bij meisjes geen puberteitsontwikkeling. Daardoor kunnen ze later ook niet zwanger worden. Jongens komen wel in de puberteit, maar hebben vaak kleine zaadballen.

Verder wordt ook de bloedsuikerwaarde door een hormoon (insuline) op peil gehouden. Soms is er een te hoge of juist te lage bloedsuikerwaarde. Dat komt doordat insuline niet goed werkt. Om te kijken of er hormoonproblemen zijn, moet bloedonderzoek worden gedaan. Er wordt in ieder geval één keer per jaar bloedonderzoek gedaan naar verschillende hormonen.

Hartproblemen

Er kan sprake zijn van zwakte van de hartspier (cardiomyopathie) of vocht rond het hart (cardiale effusie). Heel soms is er een aangeboren hartafwijking. Door zwakte van de hartspier kan het bloed soms niet goed worden rondgepompt. Daardoor blijft vocht achter in het lichaam. Dit kan onder andere leiden tot een onderhuidse vochtophoping (oedeem), vooral in de benen. De kinderarts doet navraag naar klachten die hiermee te maken kunnen hebben. Hij voert ook lichamelijk onderzoek uit. Daarnaast is er één keer per jaar controle bij de (kinder)cardioloog. Dan kan ook een afbeelding (echo) van het hart worden gemaakt, zodat de problemen beter kunnen worden onderzocht. De (kinder)cardioloog start ook behandeling als dat nodig is. Bijvoorbeeld medicijnen die vocht kunnen afdrijven.

Leverproblemen

De lever kan vergroot zijn, maar soms gaan ook levercellen kapot. Dit is zichtbaar in het bloed. Deze problemen verdwijnen naarmate de patiënt ouder wordt. Daarnaast is de aanmaak van eiwitten in de lever, zoals albumine en stoffactoren, niet goed. Dit komt door afwijkende suikerketens van de eiwitten. Een tekort aan albumine kan zorgen voor vochtophoping in het lichaam. Een tekort aan stoffactoren kan leiden tot bloedingsproblemen of trombose. Op lange termijn kan bij sommige patiënten leververvetting of littekenvorming in de lever ontstaan. Bij afwijkingen in de lever wordt één keer per jaar een afbeelding (echo) van de lever gemaakt. Als er geen afwijkingen in de lever zijn, wordt één keer in de vier jaar een echo van de lever gemaakt. Hiermee wordt gekeken naar leververgroting, leververvetting en littekenvorming. Daarnaast is bloedonderzoek van belang. Dit is nodig om te kijken naar het kapot gaan van levercellen en de aanmaak van eiwitten in de lever.

Bij klachten vanwege een tekort aan eiwitten die in de lever, wordt de patiënt behandeld.

Nierproblemen

De nierfunctie is over het algemeen goed bij mensen met PMM2-CDG. Wel kan de nier vergroot zijn en kunnen hele kleine cysten (holtes met vocht) in de nier zitten. Ook kan sprake zijn van eiwitverlies, waaronder albumine, in de urine (proteïnurie) via de nieren. Als dat tot klachten leidt, wordt dat nefrotisch syndroom genoemd. Soms treedt ook verlies op van andere stoffen via de nier. Daardoor kan het bloed zuur worden en de groei minder goed verlopen. Ter controle van de nierklachten wordt één keer per twee jaar een echo van de nieren gemaakt. Ook wordt de urine nagekeken op eiwitverlies en wordt gekeken naar de zuurwaarde van het bloed.

Bij klachten door het eiwitverlies, zoals vochtophoping, kan dit worden behandeld. Dat kan door vochtafdrijvende middelen of extra toediening van albumine in het bloed via een infuus.

Infecties

Het immuunsysteem, waarbij eiwitten ook een belangrijke rol spelen, werkt vaak minder goed bij mensen met PMM2-CDG. Vooral jonge kinderen kunnen gemakkelijker ziek worden. Ze zijn dan vaak veel zieker dan andere kinderen. Er bestaat bij heel jonge kinderen (onder 1 jaar) zelfs een kans dat ze hieraan overlijden. Maar er zijn ook patiënten die helemaal niet ziek worden.

Infecties kunnen soms ook andere problemen uitlokken. Voorbeelden zijn ernstige vochtophoping in het hele lichaam (zie 'vochtophoping', pagina 17) en plotseling optreden van eenzijdige verlamming, aanvallen of coma (zie 'neurologische problemen', zie pagina 15).

Goede voeding is erg belangrijk bij het streven naar een zo goed mogelijke conditie. Daarnaast is het belangrijk om bij ziekte, infecties, aanhoudende koorts, braken of diarree op korte termijn contact op te nemen met de kinderarts. Patiënten hebben immers minder fysieke reserves. Bij infecties kunnen antibiotica (medicijnen tegen bacteriën), antipyretica (koortsverlagende medicijnen) en voldoende vocht worden gegeven.

Als er heel vaak infecties zijn, kan soms continu antibiotica worden gegeven. Dit om infecties te voorkomen (antibiotica profylaxe).

Bloedstolling

Verhoogde bloedingsneiging

Mensen met PMM2-CDG kunnen een verhoogde bloedingsneiging hebben. Daarbij blijven wondjes langer bloeden en ontstaan snel blauwe plekken ontstaan. Dit probleem ontstaat doordat de stoffen die hierbij een rol spelen (stolfactoren) eiwitten met suikerketens zijn. Deze stoffen zorgen er aan de ene kant voor dat het bloed kan stollen, maar ze werken ook de stolling tegen. Als precies het goede evenwicht bestaat, stolt het bloed niet als het in het bloedvat zit, maar stolt het wel als het buiten het bloedvat komt (bij een wondje).

Bij bloedonderzoek (ongeveer één keer per jaar) wordt gekeken naar de bloedstolling. Daarnaast is het belangrijk dat voor een operatie de stolling wordt gecontroleerd. Daardoor kan tijdens een operatie de stolling worden verbeterd door het geven van een soort donorbloed.

Trombose risico

Soms is er een verhoogde stollingsneiging. Daarbij kunnen stolsels in de bloedvaten ontstaan die een bloedvat kunnen afsluiten (trombose). Dit is gevaarlijk: het bloed kan dan niet meer doorstromen en er kunnen geen zuurstof en voedingsstoffen naar het weefsel worden gebracht. Daardoor kan het weefsel afsterven. Als zo'n stolsel in de longen ontstaat, kan veel minder zuurstof worden opgenomen. Dan kan een zuurstoftekort in het lichaam ontstaan.

Vooraf patiënten die weinig bewegen, hebben een grotere kans op trombose. Dit kan bijvoorbeeld het geval zijn omdat zij in een rolstoel zitten of op een operatie wachten. Dit probleem kan ontstaan doordat de stoffen die hierbij een rol spelen (stolfactoren) eiwitten met suikerketens zijn. Als precies het goede evenwicht bestaat, stolt het bloed niet als het in het bloedvat zit. Maar het stolt wel als het buiten het bloedvat komt (bij een wondje).

Er wordt ongeveer één keer per jaar gekeken naar de bloedstolling. Dat gebeurt door middel van bloedonderzoek. Daarnaast is het belangrijk dat personen naast de patiënt weten wat de symptomen zijn bij een trombose. Dan wordt trombose op tijd herkend en kan het op tijd kan worden behandeld.

Vochtophoping

Vochtophoping is een veelvoorkomend probleem bij mensen met PMM2-CDG. Dit wordt vaak veroorzaakt door een tekort van albumine in het bloed. De eiwitten zorgen ervoor dat het vocht in de bloedvaten blijft. Het tekort aan albumine kan ontstaan door te weinig aanmaak in de lever, verlies van eiwit (albumine) via de nieren en verlies van eiwit (albumine) via de darmen.

Daarnaast kan zwakte van de hartspier (cardiomyopathie) een rol spelen bij de vochtophoping. De vochtophoping kan op verschillende plaatsen ontstaan:

- Vocht in de huid (oedeem).
- Vocht rond het hart (cardiale effusie).
- Vocht in de buik (ascites).
- Vocht rond de longen (pleurale effusie).

Als het heel ernstig is, kan het vocht overal tegelijk ophopen (anasarca). Dit gebeurt heel soms al voor de geboorte (hydrops foetalis). Dit is vaak op een zwangerschapsecho al te zien. De vochtophoping kan soms erger worden en zorgen voor een te zware belasting van het hart en hartfalen. De vochtophoping wordt soms uitgelokt door een infectie.

De arts vraagt bij poliklinische controle naar klachten van vochtophoping en verricht lichamelijk onderzoek. Hij kijkt in het bloed naar de hoeveelheid albumine. Als de vochtophoping een zware belasting voor het hart lijkt te zijn, wordt een echo gemaakt.

Bij langdurige of ernstige vochtophoping zijn soms vochtafdrijvende medicijnen nodig. Soms wordt extra albumine gegeven met behulp van een infuus.

Oogproblemen

Bij de geboorte kan sprake zijn van scheelzien (strabismus). Dit wordt soms rechtgezet via een operatie. Op kinderleeftijd kan bijziendheid (myopie) ontstaan waarvoor soms een bril nodig is. Op latere leeftijd kunnen ook afwijkingen van het netvlies (retinitis pigmentosa) ontstaan en vertroebeling van de ooglenzen (cataract).

De oogarts controleert de patiënt één keer per jaar. Daarbij kijkt hij naar de oogbewegingen, het gezichtsvermogen en afwijkingen aan het oog zelf (netvlies en lens).

Bij afwijkingen stelt de oogarts een behandeling voor. Bijvoorbeeld een operatie voor scheelzien en een bril voor bijziendheid.

Skeletproblemen

Patiënten hebben soms een verminderde opbouw van de botten (osteopenie). Over het algemeen leidt dit niet tot een hogere kans op botbreuken. Wel kunnen vervormingen van het skelet ontstaan. Patiënten hebben soms een vervorming of draaiing van de wervelkolom (scoliose). Ook kan er een bochel van de wervel (kyfose) ontstaan. Verder kunnen vervormingen van de borstkas optreden, zoals een kippenborst (pectus carinatum). Daarnaast kunnen standsafwijkingen (contracturen) van de gewrichten ontstaan. Daardoor kunnen deze gewrichten minder goed bewegen.

Vanaf het 16^e jaar wordt ongeveer één keer per 2 jaar een speciale röntgenfoto (DEXA-scan) gemaakt. Daarmee wordt de botdichtheid gecontroleerd. Daarnaast kunnen röntgenfoto's worden gemaakt van de wervelkolom om te kijken naar vervormingen.

Vitamine D en calcium zijn erg belangrijk voor een goede botopbouw. Hier moet bij de voeding dus aandacht aan worden besteed.

Zo veel mogelijk bewegen is belangrijk om standsafwijkingen of vervormingen zoveel mogelijk te voorkomen. Hierbij kan (kinder)fysiotherapie begeleiding bieden. Bij vervormingen wordt u doorverwezen naar een orthopeed, een specialist op het gebied van het skelet en gewrichten. Hij onderzoekt de vervormingen precies. Dat gebeurt door lichamelijk onderzoek, röntgenfoto's en eventueel een (röntgen)scan. Daarna geeft hij advies over de beste behandeling, zoals een korset of brace of een operatie. Verder zijn soms specifieke hulpmiddelen of aanpassingen nodig. Hiervoor wordt u doorverwezen naar een revalidatiearts of ergotherapeut. Hij kijkt welke hulpmiddelen of aanpassingen nodig zijn en hiervoor zorgen.

Laboratoriumonderzoek

Bij poliklinische controle wordt bloedonderzoek gedaan. Hierbij wordt vooral gekeken naar de leverwaarden, de nierwaarden, albumine, de stoffactoren en verschillende hormonen. Ook wordt gecontroleerd op eiwitten in de urine.

Uw dokter bespreekt met u wanneer de uitslagen bekend zijn en hoe ze aan worden doorgegeven. Soms spreekt u samen af dat alleen afwijkende uitslagen worden doorgegeven. Bij prikangst kunt u extra begeleiding krijgen van een pedagogisch medewerker.

Hulpmiddelen

Veel patiënten hebben behoefte aan hulpmiddelen en aanpassingen. Dit heeft twee oorzaken:

1 - De achterstand op gebied van beweging, verstandelijke ontwikkeling en spraak- en taalontwikkeling.

2 - Fysieke beperking vanwege neurologische- en skeletproblemen.

De revalidatiearts controleert de patiënt minimaal één keer per jaar. Hij kijkt daarbij welke hulpmiddelen en aanpassingen gewenst zijn en let vooral op de mogelijkheden en beperkingen van de patiënt. De revalidatiearts stuurt de rest van het revalidatieteam aan voor een optimale begeleiding.

Het revalidatieteam bestaat onder anderen uit een ergotherapeut, fysiotherapeut, maatschappelijk werker, psycholoog en instrumentenmaker.

Zelfstandigheid van de patiënt

Mensen met PMM2-CDG hebben een blijvende verstandelijke en motorische achterstand. Toch kunnen veel patiënten leren voor een deel zelfstandig te leven. Verschillende betrokkenen zetten zich ervoor in om een patiënt zo zelfstandig mogelijk te laten functioneren:

In het onderwijs is intensieve training in zelfredzaamheid, praktisch functioneren en dagbesteding van groot belang. In het dagelijks leven moeten verschillende vaardigheden worden gestimuleerd. Patiënten kunnen bijvoorbeeld begeleiding krijgen vanuit een woonvorm of van ouders.

Voor ouders kan de keuze zwaar zijn om de verantwoordelijkheid voor je kind wel of niet uit handen te geven. De kinderarts kan u hierbij begeleiden. Zo nodig krijgt u extra hulp, bijvoorbeeld van een psycholoog of maatschappelijk werker.

Sociale situatie

Bij PMM2-CDG blijft de ontwikkeling van de patiënt op allerlei gebieden achter. Dit kan een zware belasting zijn voor de ouders en het gezin. De kinderarts bespreekt dit bij een bezoek aan de polikliniek. Heeft u behoefte aan extra steun of begeleiding? Dan worden patiënt en het gezin doorverwezen naar maatschappelijk werk.

Erfelijkheid

De kinderarts bespreekt de erfelijkheid van PMM2-CDG met u en uw kind. Soms wordt een afspraak gemaakt met een klinisch geneticus. Dat is een arts die is gespecialiseerd in erfelijkheid van ziekten. De klinisch geneticus kan ook de gevolgen binnen uw gezin en familie met u bespreken.

3.4 Vaste medebehandelaren: diëtist

De diëtist is een specialist op het gebied van voeding. Hij kijkt naar de hoeveelheid energie en belangrijke voedingsstoffen in het dieet. Bij poliklinische controle worden eventuele knelpunten of moeilijkheden rond de voeding besproken. Ook wordt gekeken naar het gewicht en lengtegroei. Het dieet kan eventueel worden aangepast. Dit gebeurt om een betere groei te krijgen en om voldoende belangrijke voedingsstoffen binnen te krijgen.

Daarnaast kan de diëtist adviezen geven over de soort voeding en de manier van inname of toediening. Het kan bijvoorbeeld nodig zijn om voeding via een sonde te geven.

De kinderarts stelt de diëtist op de hoogte over vroegere en actuele problemen. De diëtist zal op zijn beurt zijn bevindingen melden aan de kinderarts.

3.5 Vaste medebehandelaren: (kinder)fysiotherapeut

De (kinder)fysiotherapeut is een specialist op het gebied van beweging. Hij biedt begeleiding bij het stimuleren van de motorische ontwikkeling. Daarnaast kan de fysiotherapeut onderzoek doen naar het niveau van motorische ontwikkeling. Daarbij kijkt hij naar het verloop van de ontwikkeling.

Bij het stimuleren van de ontwikkeling let hij op de volgende zaken:

- Het bewegingspatroon.
- Het uithoudingsvermogen.
- Het verbeteren van de spierkracht.

Een belangrijk doel van de therapie is 'in beweging blijven'. De fysiotherapeut bepaalt ongeveer één keer per jaar zal het ontwikkelingsniveau.

De kinderarts stelt de fysiotherapeut op de hoogte over vroegere en actuele problemen. De fysiotherapeut zal op zijn beurt zijn bevindingen melden aan de kinderarts.

3.6 Vaste medebehandelaren: logopedist

De logopedist is een specialist op gebied van spraak en taal. Hij biedt begeleiding bij de taal- en spraakontwikkeling. Daarnaast heeft de logopedist aandacht voor de mondmotoriek (bewegingen in de mond) en voor het slikken. Soms wordt het slikken onderzocht via een röntgenvideo. Daarbij wordt contrastmiddel doorgeslikt. Contrastmiddel is een vloeistof die zichtbaar is op de röntgenfoto.

De logopedist doet oefeningen om de spraak- en taalontwikkeling te stimuleren. Daarnaast geeft hij adviezen geven voor ondersteuning, zoals gebarentaal en/of een spraakcomputer. Ook kan hij adviezen geven over slikken. Daarbij gaat het bijvoorbeeld over welke soorten voeding het meest geschikt zijn. Ook wordt de vraag beantwoord hoe dit het beste kan worden aangeboden.

De kinderarts brengt de logopedist op de hoogte van vroegere en actuele problemen. De logopedist zal op zijn beurt zijn bevindingen melden aan de kinderarts.

3.7 Vaste medebehandelaren: (kinder)psycholoog

De (kinder)psycholoog houdt zich bezig met de verstandelijke ontwikkeling. Hij kan een beoordeling maken van het niveau van ontwikkeling en kan de intelligentie testen (IQ-test). Op basis daarvan kan hij een inschatting maken van het schoolniveau. Daardoor kunnen ouders de juiste onderwijsvorm kiezen.

Ook kan hij ouders ondersteunen bij omgang met de ziekte van hun kind. Zo kan het kan voor ouders erg lastig zijn om te zien dat hun kind zich veel minder snel ontwikkelt dan andere kinderen, of dat hun kind niet hetzelfde niveau zal bereiken als andere kinderen.

De kinderarts stelt de (kinder)psycholoog op de hoogte van vroegere en actuele problemen. De (kinder)psycholoog zal op zijn beurt zijn bevindingen melden aan de kinderarts.

3.8 Vaste medebehandelaren: (kinder)neuroloog

De (kinder)neuroloog is een specialist op het gebied van hersenen en zenuwen. Bij mensen met PMM2-CDG zijn vaak problemen op dit gebied. Voorbeelden zijn problemen met de coördinatie van bewegingen (ataxie), epileptische aanvallen en periodes met verlamming of zelfs coma ('stroke-like episodes'). Er is minimaal één keer per jaar controle bij de (kinder)neuroloog. Controles zijn vaker als dat nodig is.

Tijdens de controle vraagt de (kinder)neuroloog naar klachten en hij verricht lichamelijk onderzoek. Daarnaast wordt ongeveer een keer in de vier jaar een scan van de hersenen gemaakt. Waar nodig wordt ook onderzoek gedaan hoe goed de zenuwen signalen van de hersenen naar de spieren brengen (EMG).

Bij epilepsie schrijft de (kinder)neuroloog medicijnen voor.

De kinderarts stelt de (kinder)neuroloog op de hoogte gesteld van vroegere en actuele problemen. De (kinder)neuroloog meldt op zijn beurt zijn bevindingen aan de kinderarts.

3.9 Vaste medebehandelaren: (kinder)cardioloog

De (kinder)cardioloog is een specialist op het gebied van het hart. Hij is betrokken bij hartproblemen, zoals zwakte van de hartspier en vocht rond het hart. De (kinder)cardioloog doet ongeveer één keer per jaar een controle. Daarbij gebeurt het volgende:

- De kindercardioloog vraagt naar specifieke klachten.
- Hij doet lichamelijk onderzoek.
- Hij maakt een afbeelding (echo) van het hart.
- Op basis van de resultaten geeft hij eventueel adviezen en/of medicijnen.

De kinderarts stelt de (kinder)cardioloog op de hoogte van vroegere en actuele problemen. De (kinder)cardioloog meldt op zijn beurt zijn bevindingen aan de kinderarts.

3.10 Vaste medebehandelaren: oogarts

Een oogarts is ook betrokken bij de zorg voor mensen met PMM2-CDG. Dit omdat er vaak oogproblemen voorkomen, zoals:

- Scheelzien: de oogarts kan een operatie uitvoeren om de ogen recht te zetten.
- Het gezichtsvermogen is soms niet goed, bijvoorbeeld bij bijziendheid. De oogarts kan dan een bril adviseren.
- Soms zijn er afwijkingen van het netvlies of de lens. De oogarts doet hier ongeveer één keer per jaar onderzoek naar tijdens de controle.

De kinderarts brengt de oogarts op de hoogte van vroegere en actuele problemen. De oogarts zal op zijn beurt zijn bevindingen melden aan de kinderarts.

3.11 Vaste medebehandelaren: revalidatieteam

Het revalidatieteam kan bestaan uit:

- Een revalidatiearts.
- Een ergotherapeut.
- Een fysiotherapeut.

Soms zijn ook een instrumentenmaker, een maatschappelijk werker en een psycholoog erbij betrokken. Over het algemeen houdt dit team zich bezig met de mogelijkheden om handelingen uit te voeren. Er wordt gekeken naar de mogelijkheden en beperkingen van de patiënt. En er wordt gezocht naar een manier om hier het beste uit te halen. Dit gebeurt bijvoorbeeld met behulp van aanpassingen of hulpmiddelen.

De revalidatiearts is meestal de persoon die dit team aanstuurt. Daarom is er ongeveer één keer per jaar controle bij de revalidatiearts. Hij verwijst de patiënt verder door naar bijvoorbeeld de ergotherapeut.

Het revalidatieteam kan vaak ook ondersteuning bieden aan de patiënt en ouders op het gebied van praktische zaken. Voorbeelden zijn het aanvragen van hulpmiddelen of vergoedingen. Ook kan

het team begeleiding en ondersteuning aan ouders bieden op gebied van omgang met de ziekte en psychosociale problemen.

De kinderarts stelt de revalidatiearts op de hoogte over vroegere en actuele problemen. De revalidatiearts zal op zijn beurt zijn bevindingen melden aan de kinderarts.

3.12 Overige betrokken zorgverleners

Huisarts

Als de diagnose PMM2-CDG is gesteld, brengt de kinderarts metabole ziekten uw huisarts op de hoogte.

De behandeling van PMM2-CDG vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum. Dat gebeurt onder begeleiding van de kinderarts. Ook de huisarts kan zorg bieden. Zo kan de huisarts ondersteuning bieden bij klachten die niet direct te maken hebben met PMM2-CDG, zoals huidproblemen. Maar ook bij de eerste beoordeling bij acute problemen (zoals ziekte, infecties en verdenking trombose).

Uw huisarts krijgt elk jaar een brief van de hoofdbehandelaar. Op die manier blijft uw huisarts goed op de hoogte van uw gezondheid en het ziektebeeld.

Kinderarts in een streekziekenhuis

De behandeling van PMM2-CDG gebeurt vooral in het Universitair Medisch Centrum. Soms is het verstandig dat ook een algemeen kinderarts in een streekziekenhuis bekend is met uw situatie. Acute klachten en klachten die los staan van PMM2-CDG kunnen namelijk in het streekziekenhuis worden verholpen. Hierover worden individuele afspraken gemaakt.

Als u kiest voor een kinderarts in een streekziekenhuis, kunt u een afspraak maken voor een kennismaking. Uw vaste hoofdbehandelaar kan medische gegevens aan de algemeen kinderarts doorgeven.

Andere specialisten binnen het academisch ziekenhuis

Als uw kind door een andere specialist in het Universitair Medisch Centrum wordt opgenomen, is het goed om de kinderarts hierover op de hoogte te brengen. Dat kan de specialist doen, maar ook de ouders kunnen daarvoor zorgen.

De kinderarts metabole ziekten kan tijdens zo'n opname op de achtergrond advies geven. Die adviezen kunnen gaan over eventuele effecten van diagnostiek en behandeling op PMM2-CDG. De specialist die de opname heeft geregeld, brengt na het ontslag de kinderarts op de hoogte. Daarbij gaat het over het verloop van de opname.

Verpleegkundigen

Patiënten met een chronische ziekte hebben vaak te maken met ziekenhuispersoneel. Vooral verpleegkundigen spelen een belangrijke rol. Zij zijn onder meer betrokken bij:

- De dagelijkse persoonlijke verzorging tijdens klinische opname.
- Technische handelingen, zoals het inbrengen van een sonde of katheter.
- Het verlenen van medische zorg, zoals observatie van de patiënt en toedienen van medicijnen.
- Begeleiding van de omgang met de ziekte en behandeling.

Apotheek

De apotheker levert u de voorgeschreven medicijnen. Hierbij let hij op mogelijke risico's van een combinatie van medicijnen. Ook is hij alert op situaties waarbij het medicijn niet mag worden gebruikt. Hij adviseert u over het medicijngebruik en eventuele bijwerkingen.

3.13 Overige aandachtspunten

Mensen met PMM2-CDG kampen soms met problemen waar andere personen niet mee te maken krijgen.

Praktische zaken

Soms zijn er problemen bij het kiezen van een juiste school en bij het kiezen van opvang. Ook het aanvragen van een persoonsgebonden budget of (woning)aanpassingen kunnen soms lastig zijn. Met vragen hierover kunt u terecht bij uw kinderarts. Uw arts kan u zo nodig doorverwijzen naar het maatschappelijk werk.

Opvoeding en gezin

Een chronische ziekte kan problemen geven bij de opvoeding. Het is als ouders soms moeilijker grenzen te stellen. Ook kan het lastig zijn de tijd en aandacht te verdelen als u meer kinderen heeft. Voor dergelijke problemen kunt u worden doorverwezen naar het maatschappelijk werk of de (kinder)psycholoog. Ook een pedagoog of pedagogisch medewerker kan u hierbij helpen.

Voorlichting over PMM2-CDG

Het kan soms fijn zijn om steun te krijgen als u naasten, klasgenoten en vrienden wilt informeren over PMM2-CDG. Hierbij kunt u hulp krijgen via de kinderarts. Daarnaast kunt u via VKS (www.stofwisselingsziekten.nl) informatie krijgen en tips van lotgenoten opdoen. Ook kunt u patiëntinformatie vinden op de website <http://nijmegencdg.nl/Dutch/patinfo.html>.

Erfelijkheid en familie

Het kan lastig zijn om de familie te vertellen dat PMM2-CDG een erfelijke aandoening is. Familieleden kunnen hierover inzitten of bijvoorbeeld vragen hebben over de erfelijkheid ('Wat zijn de kansen dat ik een kind krijg met PMM2-CDG?'). Hierbij kan hulp worden ingeschakeld van een klinisch geneticus.

Vakantie

Het is verstandig uw vakantie goed voor te bereiden. Belangrijke punten hierbij zijn de beschikbaarheid van hulpmiddelen in het buitenland, verklaringen voor de douane en vertaling van medische informatie. Voor de vertaalde medische informatie kunt u terecht bij uw kinderarts. Voor overige praktische zaken kunt u informatie krijgen en tips opdoen via VKS.

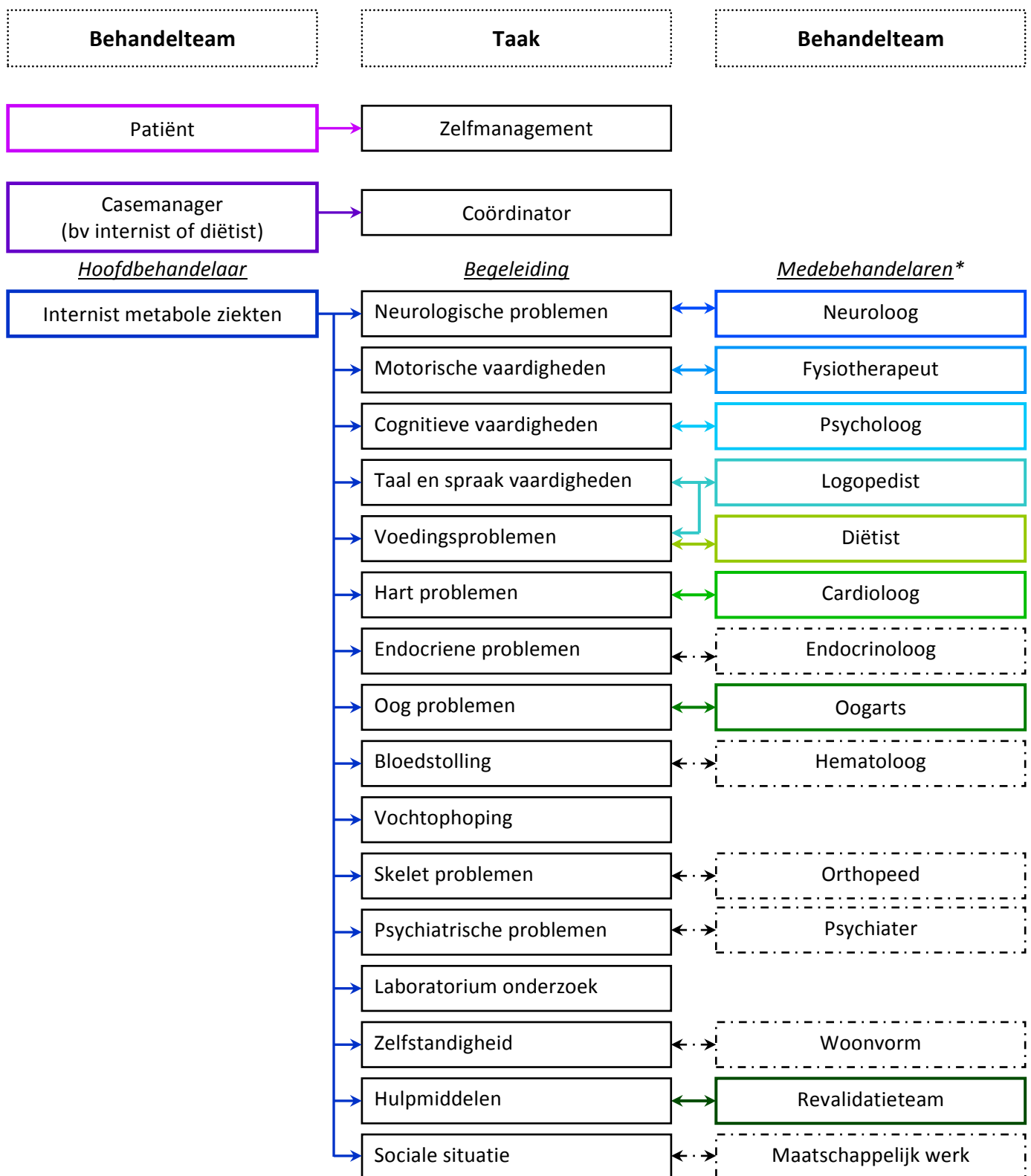
Transitie

Rond het 18de jaar verwijst de kinderarts uw kind door naar de internist. Die internist is gespecialiseerd in metabole ziekten.

De kinderarts en internist begeleiden u bij deze overgang. De kinderarts zorgt ervoor dat de internist goed op de hoogte is van uw voorgeschiedenis.

In sommige ziekenhuizen is geen internist aanwezig die is gespecialiseerd in metabole ziekten. Dan wordt de taak van hoofdbehandelaar uitgevoerd door een (kinder)arts gespecialiseerd in metabole ziekten, samen met een algemeen internist. Op die manier is er voldoende kennis van de problemen die zich op volwassen leeftijd voordoen.

4 Begeleiding – Volwassenen



* De behandelaren binnen de dikke lijnen zijn standaard betrokken, die binnen gestippelde lijnen alleen zo nodig.

4.1 Patiënt

Met dit zorgpad proberen we de betrokkenheid van patiënten te vergroten. Met meer kennis krijgt u ook een beter inzicht in het zorgproces. U kunt actief meedenken met de verschillende hulpverleners.

Overleg en uitwisseling van informatie tussen de arts en de patiënt zijn heel belangrijk. Persoonlijke informatie kunt u met uw arts bespreken. Daarbij gaat het om informatie waarvan u denkt dat het van belang kan zijn voor de zorg.

De eigen verantwoordelijkheid van patiënten met PMM2-CDG en hun naasten, komt naar voren in het juist innemen van de medicijnen en het actief inzetten voor voldoende beweging.

4.2 Casemanager

Een casemanager is de centrale zorgverlener binnen het zorgproces. Hij is de coördinator van het gehele zorgtraject. Heeft u vragen of zijn er problemen? De casemanager is dan uw eerste aanspreekpunt.

In veel gevallen is de behandelend internist de casemanager. Maar ook een gespecialiseerd verpleegkundige of een andere behandelaar kan die taak vervullen.

4.3 Internist metabole ziekten

De internist metabole ziekten is voor patiënten van ongeveer 18 jaar en ouder de vaste hoofdbehandelaar. In sommige Universitaire Medische Centra is geen internist metabole ziekten aanwezig. Dan blijft u langer onder behandeling bij de kinderarts gespecialiseerd in metabole ziekten.

De internist metabole ziekten werkt samen met andere behandelaren. Hij geeft belangrijke informatie door aan de andere behandelaren.

Andersom geldt dat ook: de internist krijgt belangrijke informatie van zijn collega's. Hij blijft dus altijd op de hoogte van de gezondheid van u als patiënt.

Poliklinische controles:

- Standaard controle: ongeveer één keer per jaar.
- Vaker bij toename van klachten of bij andere problemen.

De internist onderzoekt bij de poliklinische controle het verloop van de ziekte. Ook let hij op de gevolgen voor u als patiënt. Daarbij besteedt hij over het algemeen aandacht aan de volgende punten:

Neurologische problemen

Mensen met PMM2-CDG hebben vaak verschillende neurologische problemen (problemen van de hersenen en zenuwen). Patiënten hebben vaak een gestoorde coördinatie van bewegingen (ataxie). Ook komen epileptische aanvallen voor of er zijn periodes met plotselinge eenzijdige verlamming, aanvallen of coma die meestal in dagen tot weken spontaan herstellen ('stroke-like episodes'). Ook kunnen er zenuwproblemen bestaan, zodat de spieren (vooral de beenspieren) niet goed worden aangestuurd. Daardoor kan spierzwakte ontstaan.

Tijdens de poliklinische controle doet de internist navraag naar deze problemen. Hij verricht ook een lichamelijk onderzoek.

Daarnaast heeft de neuroloog een heel belangrijke taak met het oog op de neurologische problematiek. Hij onderzoekt de patiënt uitgebreid tijdens controle. Daarnaast laat hij zo nodig extra testen uitvoeren, zoals een hersenscan of zenuwonderzoek. Hij behandelt de neurologische problemen zo goed mogelijk, bijvoorbeeld met medicijnen tegen epilepsie (anti-epileptica).

Als plotseling een verlamming, aanval of coma ontstaat ('stroke-like episode'), wordt de patiënt opgenomen in het ziekenhuis. Ook krijgt hij een infuus voor voldoende vochttoediening. Na deze acute periode wordt het herstel zo veel mogelijk gestimuleerd. Een fysiotherapeut zal hierbij helpen.

Motorische vaardigheden

In veel gevallen is sprake van verminderde motorische (bewegings) vaardigheden. Dit komt vaak door problemen in de coördinatie van de bewegingen (ataxie) en de aansturing van spieren door de zenuwen (neuropathie). Meestal worden de bewegingsvaardigheden niet slechter, behalve bij episodes met eenzijdige verlamming of wegrakingen ('stroke-like episodes').

Veel patiënten kunnen niet zelfstandig lopen en zitten in een rolstoel. Tijdens poliklinische controle wordt gekeken naar eventuele bewegingsproblemen. Dit gebeurt door middel van vragen en lichamelijk onderzoek. Een fysiotherapeut kan u begeleiden om zo veel mogelijk te blijven bewegen. Daarnaast kan de revalidatiearts worden ingeschakeld. Hij kijkt naar de mogelijkheden en beperkingen op het gebied van bewegen. Ook bekijkt hij welke hulpmiddelen, voorzieningen en aanpassingen nodig zijn.

Cognitieve vaardigheden

Volwassenen met PMM2-CDG hebben meestal een achterstand in de verstandelijke (cognitieve) ontwikkeling. In principe treedt geen achteruitgang van het verstandelijke vermogen op, behalve bij episodes met eenzijdige verlamming of wegrakingen ('stroke-like episodes').

De psycholoog heeft vaak door middel van testen op kinderleeftijd al het niveau van het verstandelijk vermogen bepaald. Daarnaast is op de kinderleeftijd veel aandacht geweest voor het praktisch functioneren (handelen in het dagelijks leven). Sommige patiënten kunnen onder begeleiding (bijvoorbeeld van een woongroep) redelijk zelfstandig functioneren. Er zijn ook patiënten die veel meer hulp nodig hebben.

Taal- en spraak vaardigheden

PMM2-CDG-patiënten hebben vaak een achterstand in de taal- en spraakvaardigheid. Dit komt voor een deel door problemen bij bewegen, zoals een gestoorde coördinatie van bewegingen). Meestal is het begrip van gesproken taal redelijk, maar is de spraak moeilijk verstaanbaar. Op de kinderleeftijd is vaak begeleiding door een logopedist geweest. Dit om als volwassene een zo goed mogelijke taal- en spraakvaardigheid te hebben.

Voedingsproblemen

Mensen met PMM2-CDG kunnen last krijgen van slik- of kauwproblemen. Soms wordt onvoldoende gegeten. Daardoor kan het nodig zijn om andere voeding (met meer energie) te geven. Ook kan de voeding op een andere manier, bijvoorbeeld via een sonde (slangetje), worden gegeven.

Tijdens de controle worden eventuele knelpunten op het gebied van voeding besproken.

Door de slikproblemen is het mogelijk dat de patiënt zich verslikt. Als dan per ongeluk voeding in de longen terecht komt, kan dat leiden tot een longontsteking. Soms is het dan nodig om de voeding via een sonde te geven. Een logopedist kan de slikfunctie onderzoeken. Hij kan ook eventueel adviezen geven over de (toediening van) voeding.

Bij voedingsproblemen (te weinig eten) kan een tekort ontstaan aan bepaalde stoffen die belangrijk zijn voor het lichaam. De internist controleert dit door middel van bloedonderzoek. Als inderdaad tekorten ontstaan, kan de diëtist adviezen geven. Ook kan hij voedingssupplementen voorschrijven.

Heel soms treedt eiwitverlies via de darmen op. Daardoor ontstaat in het bloed een tekort aan eiwit. Eiwitten zorgen ervoor dat het vocht in de bloedvaten blijft. Daarom kan een tekort aan eiwitten tot vochtophoping leiden. In dat geval kunnen via een infuus extra eiwitten (albumine) worden gegeven. Dit is bedoeld om het tekort op te heffen.

Hartproblemen

De hartspier kan verzwakt zijn (cardiomyopathie). Vocht rond het hart (cardiale effusie) komt op volwassen leeftijd bijna nooit voor. Wel kan een tijdelijk tekort van zuurstof in het hart ontstaan. Daardoor kan het hart zijn werk niet goed doen.

Door zwakte van de hartspier wordt het bloed soms niet goed rondgepompt. Daardoor blijft vocht achter in het lichaam. Dit kan onder andere leiden tot een onderhuidse vochtophoping (oedeem), vooral in de benen. De internist doet navraag naar klachten die hiermee te maken kunnen hebben. Hij verricht ook lichamelijk onderzoek.

Daarnaast is er ongeveer één keer per jaar controle bij de cardioloog. Dan kan ook een afbeelding (echo) van het hart worden gemaakt, zodat de problemen beter kunnen worden onderzocht. De cardioloog start ook een behandeling als dat nodig is. Dat kan bijvoorbeeld met medicijnen die vocht kunnen afdrijven.

Ook bij een tekort aan zuurstof in het hart, kunnen medicijnen nodig zijn. Bij klachten die kunnen passen bij zuurstoftekort, zoals pijn op de borst, is het belangrijk om direct contact op te nemen met de internist en zo nodig naar het ziekenhuis te komen. Daar kan worden onderzocht of inderdaad sprake is van zuurstoftekort. Vervolgens kan dit worden behandeld.

Hormoonproblemen

Het lichaam heeft verschillende hormonen. Dit zijn stoffen die allerlei processen in het lichaam regelen. Zo regelt het schildklierhormoon de activiteit van de schildklier en regelen geslachtshormonen de puberteitsontwikkeling en de voortplanting. Omdat hormonen ook eiwitten zijn, met in geval van PMM2-CDG afwijkende suikerketens, ontstaan ook hormoonproblemen.

Bij veel mensen met PMM2-CDG werkt de schildklier te traag. Dit gebeurt doordat er te weinig schildklierhormoon is. De schildklier heeft vooral invloed op de hormoonstofwisseling in het lichaam. Als de schildklier te traag werkt, kun je erg moe zijn. Ook 'snel koud krijgen' en 'dikker worden ondanks minder eetlust' zijn symptomen.

Bij deze groep patiënten kan een behandeling met schildklierhormoon baat hebben. Daarnaast worden bij de hielprick screening regelmatig verlaagde waarden voor dit hormoon gevonden. Vaak heeft dit geen gevolgen voor de patiënt en dit geldt in het bijzonder ook voor PMM2-CDG patiënten. Daarom is behandeling lang niet altijd noodzakelijk of zelfs wenselijk.

Bij mensen met PMM2-CDG zijn de geslachtshormonen vaak verstoord. Hierdoor is bij vrouwen geen puberteitsontwikkeling. Daardoor kunnen ze later ook niet zwanger worden. Vaak krijgen vrouwen met PMM2-CDG vrouwelijke geslachtshormonen, zodat ze toch een ontwikkeling op dit gebied doormaken. Mannen komen wel in de puberteit, maar hebben vaak kleine zaadballen.

Verder wordt ook de bloedsuikerwaarde door een hormoon (insuline) op peil gehouden. Soms is sprake van een te hoge of juist te lage bloedsuikerwaarde. Dit is het geval als insuline niet goed werkt.

Via bloedonderzoek kunnen hormoonproblemen worden vastgesteld. Er wordt in ieder geval één keer per jaar bloedonderzoek gedaan naar verschillende hormonen.

Oogproblemen

Bij de geboorte kan sprake zijn van scheelzien (strabismus). Dit wordt in veel gevallen op kinderleeftijd verholpen via een operatie. Er kan ook bijziendheid (myopie) optreden waarvoor een bril nodig kan zijn. Op volwassen leeftijd kunnen ook afwijkingen van het netvlies (retinitis pigmentosa) ontstaan, net als vertroebeling van de ooglens (cataract).

De oogarts controleert de patiënt één keer per jaar. Daarbij kijkt hij naar de oogbewegingen, het gezichtsvermogen en afwijkingen aan het oog zelf (netvlies en lens).

Bij afwijkingen stelt de oogarts een behandeling voor.

Bloedstolling

Verhoogde bloedingsneiging

Mensen met PMM2-CDG kunnen een verhoogde bloedingsneiging hebben. Daarbij blijven wondjes langer bloeden en kunnen snel blauwe plekken ontstaan. Dit probleem kan ontstaan doordat de stoffen die hierbij een rol spelen (stolfactoren) eiwitten met suikerketens zijn. Deze stoffen kunnen ervoor zorgen dat het bloed kan stollen, maar werken anderzijds ook de stolling tegen. Als precies het goede evenwicht bestaat, stolt het bloed niet als het in het bloedvat zit, maar stolt het wel als het buiten het bloedvat komt (bij een wondje).

Er wordt ongeveer één keer per jaar gekeken naar de bloedstolling door middel van bloedonderzoek. Daarnaast is het belangrijk dat voor een operatie de stolling wordt gecontroleerd. Daardoor kan tijdens een operatie de stolling worden verbeterd. Dat gebeurt door het geven van een soort donorbloed.

Trombose risico

Er is soms sprake van een verhoogde stollingsneiging. Daarbij kunnen stolsels in de bloedvaten ontstaan die een bloedvat kunnen afsluiten (trombose). Dit is gevaarlijk omdat het bloed dan niet meer kan doorstromen. Er kan ook geen zuurstof en voedingsstoffen naar het weefsel worden gebracht waar het bloedvat is afgesloten. Het weefsel op die plek kan daardoor afsterven. Als zo'n stolsel in de longen ontstaat, kan veel minder zuurstof worden opgenomen. Ook kan een zuurstoftekort in het lichaam ontstaan. Vooral patiënten die weinig bewegen, bijvoorbeeld omdat zij in een rolstoel zitten, hebben een grotere kans op trombose.

Dit probleem kan ontstaan doordat de stoffen die hierbij een rol spelen (stolfactoren) eiwitten met suikerketens zijn. Als precies het goede evenwicht bestaat, stolt het bloed niet als het in het bloedvat zit, maar stolt het wel als het buiten het bloedvat komt (bij een wondje).

Er wordt ongeveer één keer per jaar gekeken naar de bloedstolling. Dat gebeurt door middel van bloedonderzoek. Daarnaast is het belangrijk dat alle personen die betrokken zijn bij de patiënt, weten wat de symptomen zijn bij een trombose. Daardoor kan trombose op tijd worden herkend en behandeld.

Vochtophopping

Vochtophopping is een veelvoorkomend probleem bij mensen met PMM2-CDG. Dit wordt vaak veroorzaakt door een tekort van albumine in het bloed. Albumine is één van de eiwitten die zorgen dat het vocht in de bloedvaten blijft. Dit tekort aan eiwitten kan ontstaan door:

- Te weinig aanmaak in de lever.
- Verlies van eiwit (albumine) via de nieren.
- Verlies van eiwit (albumine) via de darmen.

Daarnaast kan zwakte van de hartspier (cardiomyopathie) een rol spelen bij de vochtophopping. De vochtophopping kan op verschillende plaatsten ontstaan. Er kan sprake zijn van vocht in de huid

(oedeem), vocht rond het hart (cardiale effusie), vocht in de buik (ascites) of vocht rond de longen (pleurale effusie). Als het heel ernstig is, kan het vocht overal tegelijk ophopen (anasarca). De vochtophoping kan soms erger worden. Het kan zelfs zorgen voor een te zware belasting van het hart en hartfalen.

Tijdens poliklinische controle wordt navraag gedaan naar klachten van vochtophoping. Er wordt ook lichamelijk onderzoek gedaan. In het bloed wordt gekeken naar de hoeveelheid albumine. Bij langdurige of ernstige vochtophoping is het soms nodig om vochtafdrijvende medicijnen te gebruiken. Soms wordt extra albumine gegeven met behulp van een infuus.

Skeletproblemen

Bij patiënten is soms een verminderde opbouw van de botten (osteopenie). Dit geeft een iets hogere kans op botbreuken. Daarnaast kunnen de volgende skeletproblemen ontstaan:

- Vervorming of draaiing van de wervelkolom (scoliose).
- Bochel van de wervel (kyfose).
- Vervormingen van de borstkas, zoals een kippenborst (pectus carinatum).
- Standsafwijkingen (contracturen) van de gewrichten, waardoor de gewrichten minder goed kunnen bewegen.

Er wordt ongeveer één keer per twee jaar een speciale röntgenfoto (DEXA-scan) gemaakt. Daarmee wordt de botdichtheid gecontroleerd. Daarnaast worden soms röntgenfoto's gemaakt van de wervelkolom om te kijken naar vervormingen.

Vitamine D en calcium zijn erg belangrijk voor een goede botopbouw. Het is dus belangrijk om bij de voeding hier aandacht aan te besteden. Bij een erg slechte botopbouw kan een medicijn (bisfosfonaat) verbeteringen geven. Om standsafwijkingen of vervormingen zo veel mogelijk te voorkomen, is het belangrijk zo veel mogelijk te bewegen. Hierbij kan een fysiotherapeut u begeleiden.

Als sprake is van vervormingen, wordt u doorverwezen naar een orthoeped. Dat is een specialist op het gebied van het skelet en gewrichten. Hij onderzoekt de vervormingen precies door lichamelijk onderzoek, röntgenfoto's en eventueel een (röntgen)scan. Daarna geeft hij advies over de beste behandeling, zoals een korset of brace of een operatie. Verder kunnen specifieke hulpmiddelen of aanpassingen nodig zijn. Hiervoor wordt u doorverwezen naar een revalidatie arts of ergotherapeut. Hij kijkt welke hulpmiddelen of aanpassingen nodig zijn en zorgt hiervoor.

Psychiatrische problemen

Naast neurologische problemen kunnen ook psychiatrische problemen ontstaan. Er kan bijvoorbeeld sprake zijn van een angststoornis. De internist kan in dat geval doorverwijzen naar een psycholoog of psychiater. Hij bekijkt en behandelt de problemen dan verder.

Laboratoriumonderzoek

Bij poliklinische controle wordt bloedonderzoek gedaan. Hierbij wordt vooral gekeken naar de leverwaarden, de nierwaarden, albumine, de stoffactoren en verschillende hormonen. Ook wordt gecontroleerd op eiwitten in de urine.

De uitslagen van het laboratoriumonderzoek worden, in principe, binnen vier weken met u besproken. Soms spreken u en uw behandelaar samen af om alleen bij een afwijkende uitslag dit door te geven.

Zelfstandigheid van de patiënt

Mensen met PMM2-CDG hebben een blijvende verstandelijke en motorische achterstand. Toch kunnen veel patiënten leren voor een deel zelfstandig te leven. Daarom is het belangrijk dat verschillende betrokkenen zich hiervoor inzetten:

- In het onderwijs op kinderleeftijd is intensieve training in zelfredzaamheid, praktisch functioneren en dagbesteding van groot belang.
- In het dagelijks leven moeten verschillende vaardigheden worden gestimuleerd. Patiënten kunnen hierbij begeleiding krijgen vanuit een woonvorm.

Voor ouders kan de keuze zwaar zijn om de verantwoordelijkheid voor je kind wel of niet uit handen te geven. De kinderarts kan u hierbij begeleiden. Zo nodig krijgt u extra hulp, bijvoorbeeld van een psycholoog of maatschappelijk werker.

Hulpmiddelen

Veel patiënten hebben hulpmiddelen en aanpassingen nodig. Dit heeft twee oorzaken:

1 - De achterstand op gebied van beweging, verstandelijke ontwikkeling en spraak- en taalontwikkeling.

2 - Fysieke beperking vanwege neurologische- en skeletproblemen.

De revalidatiearts controleert de patiënt minimaal één keer per jaar. Hij kijkt daarbij welke hulpmiddelen en aanpassingen gewenst zijn en let vooral op de mogelijkheden en beperkingen van de patiënt. De revalidatiearts stuurt de rest van het revalidatieteam aan voor een optimale begeleiding.

Het revalidatieteam bestaat onder andere uit een ergotherapeut, fysiotherapeut, maatschappelijk werker, psycholoog en instrumentenmaker.

Sociale situatie

Bij PMM2-CDG blijft de ontwikkeling van de patiënt op allerlei gebieden achter. Dit kan een zware belasting zijn voor de ouders en het gezin. De internist bespreekt dit bij een bezoek aan de polikliniek. Heeft u behoefte aan extra steun of begeleiding? Dan kunt u worden naar maatschappelijk werk of een psycholoog.

4.4 Vaste medebehandelaren: neuroloog

De neuroloog is een specialist op het gebied van hersenen en zenuwen. Bij mensen met PMM2-CDG zijn vaak problemen op dit gebied. Voorbeelden zijn:

- Problemen met de coördinatie van bewegingen (ataxie).
- Epileptische aanvallen.
- Periodes met verlamming of zelfs coma ('stroke-like episodes').
- Krachtverlies door zenuwproblemen (neuropathie).

Controle bij de neuroloog vindt minimaal één keer per jaar plaats, maar vaker als dat nodig is. Tijdens de controle vraagt de neuroloog naar klachten. Hij verricht ook lichamelijk onderzoek. Daarnaast wordt ongeveer eens in de vier jaar een scan van de hersenen gemaakt. Als het nodig is, wordt ook onderzoek gedaan naar hoe goed de zenuwen signalen van de hersenen naar de spieren brengen (EMG).

Bij epilepsie schrijft de neuroloog medicijnen voor.

De internist brengt de neuroloog op de hoogte van vroegere en actuele problemen. De neuroloog meldt op zijn beurt zijn bevindingen aan de internist.

4.5 Vaste medebehandelaren: fysiotherapeut

De fysiotherapeut kan begeleiding bieden op gebied van beweging. Hij doet onderzoek naar eventuele problemen bij het bewegen. Hij let op het bewegingspatroon, het uithoudingsvermogen en het verbeteren van de spierkracht. In beweging blijven is erg belangrijk voor mensen met PMM2-CDG.

De internist brengt de fysiotherapeut op de hoogte van vroegere en actuele problemen. De fysiotherapeut meldt op zijn beurt zijn bevindingen aan de internist.

4.6 Vaste medebehandelaren: psycholoog

De psycholoog houdt zich onder andere bezig met het verstandelijke vermogen. Hij kan een beoordeling maken over het niveau van ontwikkeling. Ook kan hij de intelligentie testen (IQ-test). Op basis daarvan kan hij een inschatting maken van bijvoorbeeld de mogelijkheden voor dagbesteding. Ook kan hij ouders of naasten ondersteunen bij de omgang met de ziekte van hun kind.

De internist stelt de psycholoog op de hoogte over vroegere en actuele problemen. De psycholoog meldt op zijn beurt zijn bevindingen aan de internist.

4.7 Vaste medebehandelaren: logopedist

De logopedist is een specialist op het gebied van spraak en taal. Hij kan eventueel begeleiding bieden bij taal- en spraakproblemen en bij slikproblemen. De logopedist kan adviezen geven voor ondersteuning van de spraak- en taalontwikkeling. Voorbeelden zijn gebarentaal en/of een spraakcomputer. Ook kan hij adviezen geven over slikken. Bijvoorbeeld over welke soort voeding het meest geschikt is en hoe dit het beste kan worden aangeboden.

De internist stelt de logopedist op de hoogte van vroegere en actuele problemen. De logopedist meldt op zijn beurt zijn bevindingen aan de internist.

4.8 Vaste medebehandelaren: diëtist

De diëtist is specialist op het gebied van voeding. Hij kijkt naar de hoeveelheid energie en belangrijke voedingsstoffen in het dieet. Bij poliklinische controle bespreekt hij eventuele knelpunten wat betreft voeding. Ook kijkt hij naar eventuele gewichtsafname. Het dieet kan eventueel worden aangepast. Dit gebeurt om een beter gewicht te krijgen en om voldoende belangrijke voedingsstoffen binnen te krijgen. Daarnaast geeft de diëtist adviezen over de soort voeding en de manier van inname of toediening. Het kan bijvoorbeeld nodig zijn om voeding via een sonde te geven.

De internist brengt de diëtist op de hoogte over vroegere en actuele problemen. De diëtist meldt op zijn beurt zijn bevindingen aan de internist.

4.9 Vaste medebehandelaren: cardioloog

De cardioloog is een specialist op het gebied van het hart. Hij is betrokken bij hartproblemen, zoals zwakte van de hartspier en vocht rond het hart. De cardioloog voert ongeveer één keer per jaar een controle uit. Hierbij vraagt hij naar specifieke klachten en doet lichamelijk onderzoek. Vaak maakt hij ook een afbeelding (echo) van het hart. Op basis van de resultaten van de onderzoeken geeft hij eventueel adviezen en/of medicijnen.

De internist brengt de cardioloog op de hoogte van vroegere en actuele problemen. De cardioloog koppelt op zijn beurt zijn bevindingen terug aan de internist.

4.10 Vaste medebehandelaren: oogarts

Mensen met PMM2-CDG hebben vaak oogproblemen. Daarom is ook een oogarts bij de zorg betrokken. Er kan sprake zijn van afwijkingen van het netvlies of de lens zoals staar (cataract). De oogarts doet hier ongeveer één keer per jaar onderzoek naar tijdens de controle.

De internist brengt de oogarts op de hoogte van vroegere en actuele problemen. De oogarts meldt op zijn beurt zijn bevindingen aan de internist.

4.11 Vaste medebehandelaren: revalidatieteam

Het revalidatieteam kan bestaan uit een revalidatiearts, een ergotherapeut en een fysiotherapeut. Soms zijn ook een instrumentenmaker, een maatschappelijk werker en een psycholoog hierbij betrokken.

Het team is vooral gericht op mogelijkheden om handelingen uit te voeren. Er wordt gekeken naar de mogelijkheden en beperkingen van de patiënt. En er wordt gezocht naar een manier om hier het beste uit te halen. Dit kan bijvoorbeeld gebeuren met aanpassingen of hulpmiddelen.

De revalidatiearts is meestal de persoon die dit team aanstuurt. Daarom doet de revalidatiearts ongeveer een keer per jaar een controle. Ook verwijst hij de patiënt door naar bijvoorbeeld de ergotherapeut.

Het revalidatieteam kan vaak ook ondersteuning bieden aan de patiënt en ouders op het gebied van praktische zaken. Voorbeelden zijn aanvragen van hulpmiddelen of vergoedingen. Ook kunnen zij ouders begeleiden en ondersteunen op het gebied van omgang met de ziekte en psychosociale problemen.

De internist brengt de revalidatiearts op de hoogte gesteld van vroegere en actuele problemen. De revalidatiearts meldt op zijn beurt zijn bevindingen aan de internist.

4.12 Overige betrokken zorgverleners

Huisarts of arts verstandelijk gehandicapten (AVG)

De diagnose PMM2-CDG wordt al op kinderleeftijd gesteld. Daarom kan een patiënt het beste erop toezien dat zijn dossier goed wordt overgedragen, wanneer hij van huisarts verandert.

De behandeling van PMM2-CDG vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum. Dat gebeurt onder begeleiding van de internist. Toch kan de huisarts ook hulp bieden. Bijvoorbeeld bij klachten die niet direct te maken hebben met PMM2-CDG, zoals huidklachten en bij de inschatting van andere (acute) problemen zoals trombose.

Uw huisarts krijgt elk jaar een brief van de hoofdbehandelaar. Op die manier blijft uw huisarts goed op de hoogte van uw gezondheid en het ziektebeeld.

Woont de patiënt in een instelling? Dan neemt de arts verstandelijk gehandicapten (AVG) deze functie over.

Internist in een streekziekenhuis

De behandeling van PMM2-CDG vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum.

Soms kan het handig zijn dat een algemeen internist in een streekziekenhuis bekend is met uw situatie. Bijvoorbeeld omdat sommige behandelingen ook plaats kunnen vinden in een nabij gelegen streekziekenhuis. Hierover zullen individuele afspraken worden gemaakt.

Als u ervoor kiest om contact te hebben met een internist in een streekziekenhuis kunt u een afspraak maken voor een kennismaking. De medische gegevens zullen dan door uw vaste hoofdbehandelaar aan de algemeen internist worden doorgegeven.

Andere specialisten binnen het academisch ziekenhuis

Als de patiënt door een andere specialist in het Universitair Medisch Centrum wordt opgenomen, wordt de internist hierover door de betreffende arts of door de patiënt op de hoogte gebracht. De internist metabole ziekten kan op de achtergrond advies geven. Dat gaat dan over eventuele effecten van diagnostiek en behandeling op PMM2-CDG.

De specialist die de opname heeft geregeld, brengt na het ontslag de internist op de hoogte over het verloop van de opname.

Verpleegkundigen

Patiënten met een chronische ziekte hebben vaak te maken met ziekenhuispersoneel. Vooral verpleegkundigen spelen een belangrijke rol. Zij zijn onder meer betrokken bij:

- De dagelijkse persoonlijke verzorging tijdens klinische opname.
- Technische handelingen, zoals het inbrengen van een sonde of katheter.
- Het verlenen van medische zorg, zoals observatie van de patiënt en toedienen van medicijnen.
- Begeleiding van de omgang met de ziekte en behandeling.

Apotheek

De apotheker levert u de voorgeschreven medicijnen. Hierbij let hij op mogelijke risico's van een combinatie van medicijnen. Ook is hij alert op situaties waarbij het medicijn niet mag worden gebruikt. Hij adviseert u over het medicijngebruik en eventuele bijwerkingen.

4.13 Overige aandachtspunten

Mensen met PMM2-CDG kampen soms met problemen waar andere personen niet mee te maken krijgen.

Praktische zaken

Het kiezen van een dagbesteding of een woonvoorziening is soms lastig. Ook het aanvragen van een persoonsgebonden budget of (woning)aanpassingen kan soms moeizaam verlopen. Met vragen hierover kunt u terecht bij uw internist. Hij kan u zo nodig doorverwijzen naar het maatschappelijk werk.

Voorlichting over PMM2-CDG

Het kan soms fijn zijn om steun te krijgen bij het geven van informatie over PMM2-CDG aan kennissen, vrienden en collega's. Hierbij kunt u hulp krijgen via de internist. Daarnaast kunt u via VKS informatie krijgen en tips van lotgenoten opdoen. Ook kunt u patiëntinformatie vinden op de website <http://nijmegencdg.nl/Dutch/patinfo.html>.

Vakantie

Het is verstandig uw vakantie goed voor te bereiden. Belangrijke punten hierbij zijn de beschikbaarheid van hulpmiddelen in het buitenland, verklaringen voor de douane, vertaling van medische informatie en vertaling van het noodprotocol. Voor de vertaalde medische informatie kunt u terecht bij uw internist. Voor overige praktische zaken kunt u informatie krijgen en tips opdoen via VKS.

5 Kwaliteitsindicatoren

Dit zorgpad wordt gebruikt om de beste zorg te leveren. We willen de kwaliteit van deze zorg beoordelen en bevorderen. Daarom wordt gebruik gemaakt van kwaliteitsindicatoren. Voor de kwaliteit van de zorg is het volgende belangrijk:

- Iedere patiënt heeft een casemanager. De casemanager is coördinator van het zorgproces. Hij is ook het eerste aanspreekpunt voor de patiënt. In veel gevallen is de hoofdbehandelaar ook de casemanager.
- Iedere patiënt wordt gezien door een vaste kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten. De kinderarts of internist is de hoofdbehandelaar.
- Een kinderarts metabole ziekten is 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar. Dit geldt voor spoedeisende problemen die te maken hebben met PMM2-CDG. De bereikbaarheid kan eventueel worden geregeld via de dienstdoende algemeen kinderarts.

- De leden van het multidisciplinaire behandelteam zijn aanwezig in of beschikbaar voor het Universitair Medisch Centrum.

De volgende zorgspecialisten zijn standaard bij het zorgtraject betrokken:

- Arts metabole ziekten
- (Kinder)Cardioloog
- Diëtist
- (Kinder)Neuroloog
- (Kinder)Fysiotherapeut
- (Kinder)Psycholoog
- Logopedist
- Oogarts
- Revalidatieteam

De volgende zorgspecialisten zijn zo nodig bij het zorgtraject betrokken:

- (Kinder)Endocrinoloog
- Cardioloog
- (Kinder)Nefroloog
- (Kinder)Infectioloog
- (Kinder)Hematoloog
- Maatschappelijk werk
- Psychiater
- Klinisch geneticus
- Orthopeed

- De medebehandelaren binnen het behandelteam worden goed geïnformeerd. Dat gebeurt door de kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten. De andere behandelaren rapporteren actief terug aan de hoofdbehandelaar.
- Er is een schriftelijke en/of mondelinge communicatie tussen de kinderarts metabole ziekten en internist metabole ziekten. Dit is nodig voor optimale overdracht tijdens de overgang van kinderarts naar internist.
- Er is zo nodig schriftelijke en/of mondelinge communicatie tussen de hoofdbehandelaar en de huisarts over de huidige situatie van de patiënt.
- De arts bespreekt met de patiënt en/of ouders op welke termijn de uitslagen van phenylalanine bepaling en overig aanvullend onderzoek bekend zijn en worden verteld. Soms spreekt u met uw behandelaar af om de uitslag alleen door te geven als er afwijkende waarden zijn gevonden.
- Uitslagen van aanvullend onderzoek worden in principe binnen drie weken besproken met de patiënt en/of ouders. Als dat niet mogelijk is, worden de patiënt en/of ouders hierover geïnformeerd.
- In opdracht van VKS wordt dit zorgpad iedere drie tot vijf jaar herzien. Daardoor voldoet de beschreven zorg aan de nieuwste inzichten.

6 Consensus zorgpad 'PMM 2 - CDG (CDG 1a)'

Er werd consensus (overeenstemming) bereikt over dit zorgpad door de afdelingen Metabole Ziekten van de volgende Universitaire Medische Centra op 16 maart 2012:

Kinderartsen:

- Academisch Medisch Centrum, Amsterdam
- Academisch Ziekenhuis Maastricht, Maastricht
- Erasmus Medisch Centrum, Rotterdam
- Universitair Medisch Centrum Groningen, Groningen
- Universitair Medisch Centrum St. Radboud, Nijmegen
- Universitair Medisch Centrum Utrecht, Utrecht

7 Disclaimer

De informatie in dit zorgpad is met de grootst mogelijke zorgvuldigheid samengesteld.

In dit zorgpad is de optimale begeleiding en behandeling vastgesteld. Dit is gebeurd op basis van de huidige kennis. Dankzij wetenschappelijk onderzoek worden steeds nieuwe inzichten ontdekt. De informatie in dit zorgpad kan dus verouderen. Daarom wordt dit zorgpad iedere drie tot vijf jaar aangepast aan de meest recente inzichten. Het aanpassen gebeurt in opdracht van VKS.

Dit zorgpad is een afspraak tussen behandelaren en patiënten over hoe de optimale zorg bij PMM2-CDG eruit moet zien. Het is een algemene richtlijn. Er kunnen goede redenen zijn om in overleg bij individuele patiënten hiervan af te wijken. Naast deze patiëntenversie bestaat een artsenversie van dit zorgpad.

De informatie in dit zorgpad is geen vervanging van een consult of behandeling bij een arts.

