

Zorgpad Glutaaracidurie type 1 (GA-1)

Versie voor patiënten

Mei 2012



Auteurs:

Drs. I.N. van Kessel¹
Dr. M. Engelen²
Th. A.M. van den Hurk³
Dr. F.P.J. Karstens⁴
Prof. Dr. B.T. Poll-The²
Dr. P.M. van Hasselt³

Coördinatie:

Dr. A.M. Bosch¹
H.K. Meutgeert⁵

Eindredactie:

Drs. J.J.J. Klaren-Baarslag⁵

1. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Academisch Medisch Centrum, Amsterdam.
2. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Kinderneurologie, Academisch Medisch Centrum, Amsterdam.
3. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Universitair Medisch Centrum, Utrecht.
4. Afdeling Interne Geneeskunde, Erasmus Medisch Centrum, Rotterdam.
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	Glutaaracidurie type 1.....	6
2.1	Klachten bij presentatie en ontregeling	7
2.2	Diagnose	8
2.3	De behandeling.....	9
3	Begeleiding – Kinderen.....	12
3.1	Patiënt en ouders.....	13
3.2	Casemanager	13
3.3	Kinderarts metabole ziekten	13
3.4	Vaste medebehandelaren: diëtist	16
3.5	Vaste medebehandelaren: kinderneuroloog.....	17
3.6	Overige betrokken zorgverleners.....	17
3.7	Overige aandachtspunten	18
4	Begeleiding – Volwassenen	20
4.1	Patiënt	21
4.2	Casemanager	21
4.3	Internist metabole ziekten.....	21
4.4	Vaste medebehandelaren: diëtist	23
4.5	Vaste medebehandelaren: neuroloog.....	24
4.6	Overige betrokken zorgverleners.....	24
4.7	Overige aandachtspunten	25
5	Kwaliteitsindicatoren	27
6	Verklarende woordenlijst.....	28
7	Consensus zorgpad Glutaaracidurie type 1	30
8	Disclaimer.....	30

1 Introductie

Dit zorgpad is ontwikkeld voor mensen met Glutaaracidurie type 1 (GA-1). Het Universitair Medisch Centrum maakt gebruik van zorgpaden. Met een zorgpad wordt geprobeerd u 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 GA-1.

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 de optimale zorg voor mensen met GA-1 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 GA-1. In een schema leggen we uit waar u mee te maken kunt krijgen.

Het zorgpad is een algemene richtlijn. Soms wordt afgeweken van het zorgpad. Ook zijn tussen de Nederlandse Universitaire Medische Centra 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 GA-1. Ze weten vaak weinig over diagnose, behandeling en het verloop. Daarom worden alle mensen met GA-1 behandeld door een kinderarts of internist in een Universitair Medisch Centrum. Deze kinderartsen en internisten zijn gespecialiseerd in stofwisselingsziekten (metabole ziekten).

Er is de afgelopen jaren wetenschappelijk onderzoek verricht op het gebied van GA-1. Daardoor weten we welke problemen kunnen ontstaan. Met deze kennis kunnen behandelaren optimale begeleiding en behandeling vaststellen. Door onderzoek neemt de kennis nog steeds toe. Daarom wordt dit zorgpad elke 3 tot 5 jaar bijgewerkt. Zo is steeds de meest actuele informatie beschikbaar.

1.2 Samenwerking

Dit zorgpad is gemaakt door artsen die zijn gespecialiseerd in metabole ziekten. Ze werkten samen met andere deskundigen en patiëntenverenigingen. De (meeste) afdelingen metabole ziekten van de Universitaire Medische Centra zijn het eens over de inhoud van dit zorgpad. Deze staan vermeld op pagina 30. De insteek is voor iedereen hetzelfde: de best mogelijke zorg bieden.

Expertisecentrum

GA-1 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 die met GA-1 te maken heeft: patiënten, betrokkenen en zorgverleners. Patiënten krijgen hierdoor de beste zorg. Dat is mogelijk door het bundelen van de kennis en ervaringen. Ook kan de kennis over GA-1 verder worden uitgebreid. Daardoor kan de behandeling in de toekomst nog beter worden.

Als er een expertisecentrum voor GA-1 is, is het goed om het centrum één keer in de een à 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.

1.3 Patiëntenvereniging

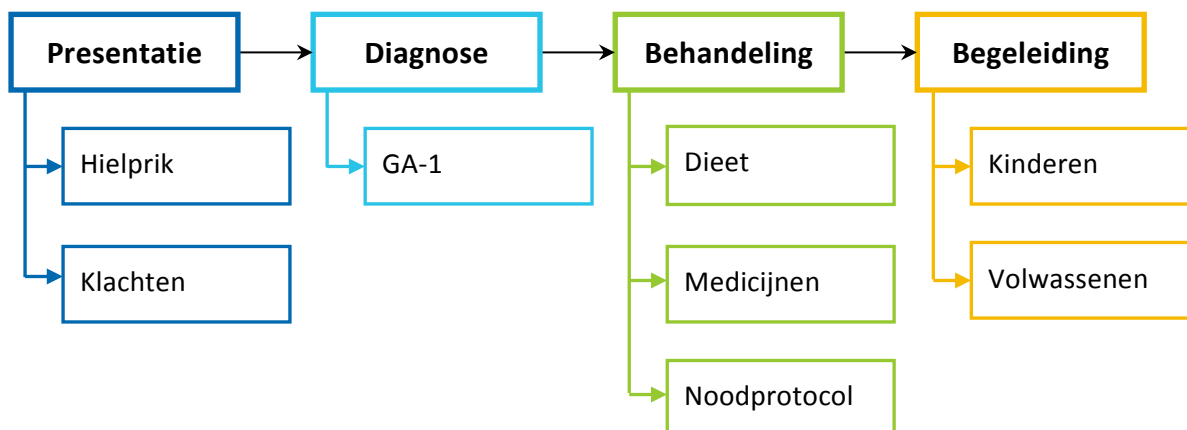
Dit zorgpad is ontwikkeld in opdracht van VKS (patiëntenvereniging voor Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten). VKS zorgt ervoor dat dit zorgpad elke 3 tot 5 jaar wordt bijgewerkt. Daardoor heeft u steeds de meest actuele informatie over GA-1. Op de website van VKS vindt u ook informatie over GA-1. Er staat ook wat de patiëntenvereniging nog meer voor u kan doen (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.
- Waar staat "(kinder)neuroloog" wordt "(kinder)neuroloog metabole ziekten" bedoeld.
- Waar staat 'GA-1', wordt 'Glutaaracidurie type 1' bedoeld.

2 Glutaaracidurie type 1



Glutaaracidurie type 1 (GA-1) is een aangeboren, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Om de stofwisseling mogelijk te maken zijn enzymen nodig. Dit zijn eiwitten die helpen bij het afbreken en omzetten van verschillende stoffen. Elke enzym heeft zijn eigen functie.

Bij mensen met GA-1 werkt het enzym glutaryl-CoA dehydrogenase (GCDH) niet goed. Dit enzym is nodig bij de afbraak van bepaalde eiwitten.

Eiwitten zijn een belangrijke voedingsstof voor ons lichaam. Het wordt gebruikt als bouwstof voor onder andere spieren en ze geven stevigheid aan de huid en de botten. Daarnaast zijn ze betrokken bij veel processen in het lichaam zoals de afweer en het maken van hormonen. Tenslotte spelen eiwitten een rol in het lichaam als energiebron.

Eiwitten komen voor in onze voeding, bijvoorbeeld in vlees, melkproducten, brood, aardappelen, pasta en peulvruchten. Voordat het lichaam de eiwitten uit de voeding kan gebruiken, worden ze afgebroken in kleinere stukjes: aminozuren. Als er meer aminozuren zijn dan nodig is voor een gezonde groei of onderhoud van de weefsels, worden ze afgebroken en gebruikt als energiebron.

Het enzym GCDH dat bij mensen met GA-1 niet goed werkt, is nodig voor de laatste stappen in de afbraak van de aminozuren lysine en tryptofaan. Doordat deze afbraak bij mensen met GA-1 verstoord is, blijven de tussenproducten over: organische zuren. Bij iemand met GA-1 zijn deze zuren altijd in geringe mate aanwezig, vooral in de urine en in het bloed. In situaties waarbij de patiënt teveel eiwit eet of ziek is met koorts en onvoldoende voedingsinname, breekt het lichaam eigen eiwitten af. Hierbij ontstaan heel veel van dergelijke zuren. Dit kan een levensbedreigende situatie veroorzaken. Dit noem je een acute ontregeling. Tijdens een acute ontregeling kan schade aan de hersenen ontstaan. Hersenschade is meestal niet meer te herstellen en kan problemen geven bij de ontwikkeling van met name het bewegen (motorisch) maar soms ook bij het denken (cognitief).

Bij mensen met GA-1 wordt geprobeerd om het ontstaan van schade zo veel mogelijk vermijden en te beperken door middel van de behandeling met een dieet, medicijnen en speciale maatregelen tijdens ziek zijn.

Cijfers

GA-1 is een zeldzame erfelijke stofwisselingsziekten. In Nederland zijn ongeveer 30 patiënten bekend met GA-1. Wereldwijd komt het ongeveer bij 1 op 100.000 pasgeborenen voor. Dit betekent dat per jaar in Nederland ongeveer 1 à 2 kinderen met GA-1 worden geboren.

2.1 Klachten bij presentatie en ontregeling

Sinds 2007 worden alle pasgeborenen in Nederland door middel van de hielprik gescreend op GA-1. Hierdoor wordt de diagnose bijna altijd gesteld voordat de patiënt ziekteverschijnselen vertoont.

Vóór de invoering van de hielprikscreening werd de diagnose meestal gesteld bij jonge kinderen onder de één jaar. Bij sommige van de kinderen nam de grootte van hun hoofd (hoofdomvang) in de eerste levensmaanden toe en was dit de reden voor een doorverwijzing naar de kinderarts. Meestal kwamen deze kinderen voor het eerst bij een arts met klachten passend bij een 'acute ontregeling'. Ontregeling treedt meestal op na een periode van vasten bij koorts of ziek-zijn. Soms ook door het stoppen van de avondvoeding op zuigeling of peuterleeftijd of tijdens een periode van braken/niet willen eten.

De klachten bestaan meestal uit:

- Bewegingsproblemen,
- Plotseling niet meer kunnen zitten of staan,
- Ongecontroleerde bewegingen van het lichaam,
- Slikbewegingen of
- Moeite met praten.

Soms herstelt een deel van deze klachten zich langzaam maar vaak veroorzaakt een acute ontregeling ook blijvende hersenschade, met name in het hersengebied dat belangrijk is voor het bewegen.

Voordat GA-1 was opgenomen in de hielprikscreening had bijna 90% van de kinderen met GA-1 op de leeftijd van één jaar een acute ontregeling doorgemaakt. Dankzij de screening weten we nu al op jonge leeftijd welke kinderen gevoelig zijn voor ontregeling. Door de behandeling op jonge leeftijd te starten en maatregelen te treffen ten tijden van vasten of ziek zijn, kan het ontstaan van een acute ontregeling vaak worden voorkomen of worden de gevolgen ervan beperkt.

Klachten op lange termijn.

Gevolgen ontregelingen

Het doormaken van een ontregeling kan grote gevolgen hebben. . Patiënten kunnen eraan overlijden of lopen soms hersenschade op. Door deze schade kunnen ze een achterstand oplopen in hun ontwikkeling op motorisch (beweging) en verstandelijk gebied (denken). Ontregeling vindt vooral plaats in de eerste levensjaren als kinderen veel infecties doormaken. Jonge kinderen lopen makkelijker hersenschade op tijdens een ontregeling dan oudere kinderen en volwassenen doordat hun hersenen nog in ontwikkeling zijn.

Voordat GA-1 was opgenomen in de hielprikscreening had 90% van de kinderen met GA-1 op de leeftijd van 3 jaar hersenschade door acute ontregeling(en). Dankzij de screening weten we nu al op jonge leeftijd welke kinderen gevoelig zijn voor ontregeling. Doordat we nu op jonge leeftijd al met de behandeling starten en speciale maatregelen nemen bij vasten of ziek zijn, kunnen kinderen met GA-1 een normale ontwikkeling doormaken.

Bewegingsstoornis

Bewegingsstoornissen ontstaan soms na een acute ontregeling. Maar ook zonder doorgemaakte ontregelingen en onder therapie kunnen bewegingsproblemen worden gezien.

De meest voorkomende bewegingsstoornis bij mensen GA-1 is dystonie. Hierbij is er een probleem in de aansturing van de spieren en trekken de spieren samen zonder dat de patiënt hier zelf invloed op kan uitoefenen. Hoe hevig deze bewegingen zijn en hoe veel klachten de patiënt ervan ondervindt, is per persoon verschillend.

Een bewegingsstoornis kan grote gevolgen hebben voor het dagelijks leven zoals kauw- en slikproblemen en problemen bij persoonlijke verzorging. Daarnaast kan het grote beperkingen geven bij deelname aan bijvoorbeeld sociale activiteiten, sport, werk of op school. Ook kost het continu (onbedoeld) gebruiken van de spieren veel energie. Hierdoor is bij kinderen soms weinig energie over om te groeien en zie je bij volwassenen soms dat het moeilijk is om op gewicht te blijven.

De behandelend arts onderzoekt tijdens de polibezoeken de motorische ontwikkeling (de ontwikkeling van het bewegen). Dit doet hij door de patiënt te observeren en navraag te doen bij de ouders en/of patiënt. Bij dystonie is een heel team betrokken bij de begeleiding. In dit team zitten behalve de behandelend arts en de diëtist ook een neuroloog, fysiotherapeut, een revalidatie arts en soms een ergotherapeut. Vaak wordt deze zorg vanuit het ziekenhuis opgestart maar soms vanuit school (speciaal onderwijs).

Een bewegingsstoornis kan ook op het sociale en emotionele vlak heel zwaar zijn voor de patiënt en/of ouders. Zo nodig kan de psycholoog of maatschappelijk werker hier ondersteuning bij bieden. De revalidatiearts kijkt onder andere of hij hulp kan bieden bij praktische zaken. Vaak kan met bepaalde aanpassingen of hulpmiddelen de zelfstandigheid van de patiënt worden vergroot. De ergotherapeut helpt bij het aanmeten en het maken van deze hulpmiddelen.

Het streven van de behandeling is om de mogelijkheden van de patiënt zo veel mogelijk te benutten en de gevolgen van de beperking zo klein mogelijk te maken.

Hersenbloedingen

Voordat GA-1 in de hielprikscreening was opgenomen, werden soms hersenbloedingen gezien bij mensen met GA-1. Deze ontstonden vaak na een klein ongeluk zoals het hoofd stoten of na vallen tijdens het leren lopen. Deze bloedingen ontstaan doordat onbehandelde patiënten veel schadelijke zuren in het lichaam hebben. Deze zuren geven hersenschade en dat maakt de hersenen gevoelig voor bloedingen.

Daarnaast wordt bij kinderen met GA-1 zonder behandeling een snel groeiende hoofdomvang gezien. Door deze snelle groei ontstaat extra rek op de belangrijke vaten die hierdoor makkelijker bloeden.

Sinds GA-1 is opgenomen in de hielprikscreening en op jonge leeftijd wordt gestart met behandelen, worden hersenbloedingen vrijwel niet gezien.

2.2 Diagnose

De diagnose GA-1 wordt in verschillende fasen gesteld:

1. Hielprikscreening. Als de screening afwijkend is, wordt de patiënt doorgestuurd naar een Universitair Medisch Centrum. Daar worden de andere bepalingen gedaan.
2. In bloed en urine wordt gekeken naar verhoogde waarden van bepaalde organische zuren: glutarylcarnitine, glutaarzuur en 3-hydroxyglutaarzuur. Deze zuren zijn de afvalstoffen die bij mensen met GA-1 vrijkomen bij de afbraak van de aminozuren Lysine en Tryptofaan.
3. De activiteit van het enzym glutaryl-CoA dehydrogenase (GCDH) kan worden gemeten. Bij mensen met GA-1 werkt dit enzym helemaal niet of maar een beetje.
4. Er wordt gezocht naar de afwijking in het erfelijk materiaal (het DNA) van de patiënt. Door die afwijking doet het enzym zijn werk niet goed.

De definitieve diagnose 'GA-1' wordt gesteld als meerdere van deze onderzoeken de diagnose bevestigen. Als binnen het gezin broers en/of zussen zijn die geen hielprikscreening hebben gehad, wordt geadviseerd hen ook te onderzoeken op GA-1.

2.3 De behandeling

Mensen met GA-1 worden altijd behandeld in een Universitair Medisch Centrum. Dit gebeurt door een kinderarts of een internist en een diëtist, allen gespecialiseerd in stofwisselingsziekten.

De belangrijkste doelen van de behandeling zijn:

1. De aanwezigheid van schadelijke stoffen beperken.
2. Een goede groei en gewicht handhaven.
3. Acute ontregeling voorkomen en indien toch ontregeling optreedt, de gevolgen beperken.

De behandeling bestaat uit een dieet, medicijnen en een noodprotocol.

Dieet

Eiwitbeperkt dieet

Aminozuren zijn de bouwstenen van eiwitten. Mensen met GA-1 kunnen bepaalde stappen in de afbraak van aminozuren niet maken. Dit komt doordat het enzym hiervoor niet of niet goed werkt. Door deze verstoring bij de stofwisseling van deze aminozuren komen schadelijke afvalstoffen vrij, de organische zuren.

Dit kan vermeden worden door de hoeveelheid 'foute' aminozuren (lysine en tryptofaan) in de voeding te beperken. Omdat deze aminozuren in bijna alle eiwitbevattende voeding zit, kan je ze vermijden door de voedingsstof eiwit in de voeding te beperken. Eiwitten zitten in veel normale voedingsmiddelen zoals vlees, melkproducten, brood, aardappelen, pasta en peulvruchten. Een diëtist begeleidt u bij het kiezen van eiwitarme alternatieven. Bij kinderen tot ongeveer 6 jaar wordt een strenger eiwit-beperkt dieet gegeven dan bij oudere kinderen en volwassenen. Dit komt doordat jonge kinderen makkelijker een acute ontregeling krijgen en gevoelig zijn voor het oplopen van hersenschade.

Met een eiwitbeperkt dieet is het wel van groot belang om voldoende 'goede' eiwitten binnen te krijgen voor onder anderen een goede groei en krachtige spieren. Om hierbij te helpen wordt meestal het dieet aangevuld met een aminozuurmengsel. Hierin zitten aminozuren die niet schadelijk zijn voor mensen met GA-1. De hoeveelheid toegestane eiwitten in de voeding en de samenstelling van het aminozuurmengsel verschilt per patiënt en verandert ook vaak met de leeftijd. Er moet een balans gevonden worden tussen het beperken van de schadelijke effecten van eiwitten en het krijgen van voldoende voedingsstoffen voor een optimale groei.

Tijdens ziekte, zoals infecties of koorts, verandert de stofwisseling. Daarom krijgen kinderen met GA-1 als zij ziek zijn vaak uit voorzorg een aangepast dieet met nog minder eiwit. Dit staat aangegeven in een noodprotocol. Soms moeten ze in het ziekenhuis worden opgenomen. Hierover staat meer geschreven in het kopje 'bijzondere omstandigheden en noodprotocol', op pagina 11.

Voedingstekorten

Doordat mensen met GA-1 een natuurlijk eiwitbeperkt dieet volgen, mogen zij veel normale producten niet eten. Dit voorkomt dat zij teveel 'slechte' aminozuren binnenkrijgen. Hierdoor kunnen ze wel een tekort krijgen aan andere belangrijke voedingsstoffen zoals vitamines, mineralen en energie. Tekorten kunnen zorgen voor groei problemen en bot problemen. Daarnaast komen patiënten met voedingstekorten makkelijker in een acute ontregeling. De aminozuurmengsels bevatten daarom veel vitamines en mineralen.

De diëtist kijkt samen met u ook naar uw voedingspatroon. U krijgt advies over het innemen van de goede hoeveelheid energie, door middel van koolhydraten (suikers). Er zal globaal 1 keer per jaar in het bloed worden gekeken naar eventuele voedingstekorten. Zo nodig krijgt u extra vetten, vitamines of mineralen.

Voedingsproblemen

Door het afwijkende dieet kunnen voedingsproblemen voorkomen. Hiervoor wordt u begeleidt door de diëtist. In het hoofdstuk '[begeleiding op de kinderleeftijd](#)' wordt gericht ingegaan op voedingsproblemen bij kinderen.

Medicijnen

Carnitine

Mensen met GA-1 krijgen naast het dieet ook een medicijn: carnitine. Dit is een stof die door het lichaam wordt aangemaakt en ook in de voeding voorkomt, met name in vis en vlees. Carnitine draagt eraan bij dat de schadelijke zuren die vrijkomen door de verstoorde afbraak van eiwitten, worden uitgeplast. Zo blijven er minder schadelijke stoffen in het lichaam. Maar hierdoor verliezen mensen met GA-1 wel meer carnitine in de urine dan gezonde mensen. Daarom wordt soms gekeken of de hoeveelheid carnitine in het bloed hoog genoeg is en krijgen veel patiënten dagelijks extra carnitine. Bekende maar zeldzame bijwerkingen van carnitine, zijn diarree en een 'vis-geur'.

Vitamine B2 (Riboflavine)

Heel af en toe is er een patiënt die gevoelig is voor vitamine B2. Bij deze mensen helpt vitamine B2 bij het verhogen van de activiteit van het enzym GCDH. Als deze mensen vitamine B2 (riboflavine) innemen, kunnen zij vaak een grotere hoeveelheid natuurlijk eiwit gebruiken. Zij hoeven een minder streng dieet te volgen. Omdat vitamine B2-gevoeligheid maar zo zelden is beschreven en de kans hierop erg klein is, wordt gevoeligheid niet altijd getest.

Te vermijden medicijnen en middelen

Mensen met GA-1 wordt geadviseerd verantwoord om te gaan met het gebruik van alcohol. Het gebruik van drugs kan beter worden vermeden. Dit advies geldt uiteraard ook voor gezonde mensen maar voor personen met GA-1 is het van extra groot belang. Het gebruik van middelen kan ervoor zorgen dat mensen vergeten te eten of gaan braken, hierdoor kunnen ze een acute ontregeling krijgen.

Anticonceptie

Het hebben van een stofwisselingsziekte heeft ook gevolgen voor de zwangerschap en de bevalling. Het wordt daarom aangeraden om uw zwangerschap goed te plannen. Zo kunt u zich al vóór de zwangerschap goed laten informeren zodat u tijdens de zwangerschap goed voorbereid bent. Een goede voorbereiding is belangrijk voor uw gezondheid en die van de baby. Het gebruik van anticonceptie wordt aangeraden wanneer er nog geen sprake is van een zwangerschapswens. Heeft u een kinderswens? Bespreek dit met uw behandelend arts. Hij kan u helpen bij het maken van de goede keuzes en u de benodigde informatie verstrekken. Meer over de zwangerschap staat in het hoofdstuk 'begeleiding volwassenen' bij 'vruchtbaarheid en zwangerschap', op pagina 23.

Vaccinaties

Kinderen met GA-1 krijgen dezelfde vaccinaties als andere kinderen. Dit loopt via het Rijksvaccinatieprogramma van de GGD. Bij kinderen met GA-1 is het wel belangrijk om na de vaccinatie extra alert te zijn. In een vaccinatie zit een verzwakte vorm van een ziekte waardoor kinderen hiertegen afweerstoffen maken. Zo beschermen ze zich tegen het krijgen van deze ziekte in de toekomst. Van deze verzwakte vorm kunnen ze wel in lichte mate ziek worden. Dit is bij gezonde kinderen geen probleem maar bij kinderen met GA-1 is dit soms genoeg om een acute ontregeling te krijgen. Krijgt uw kind een vaccinatie? Geef dan thuis al paracetamol. Dit helpt tegen het ontstaan van koorts en pijn. Ontstaan er toch klachten van koorts of problemen rondom de voeding? Volg dan, net als bij gewoon ziek-zijn, de instructies op uit het noodprotocol.

Bijzondere omstandigheden en noodprotocol

Er zijn een aantal bijzondere omstandigheden waarin mensen met GA-1 extra risico lopen op 'ontregeling':

1. Bij ziekte (eventueel na vaccinatie)

Mensen met GA-1 hebben tijdens ziekte met koorts, braken of diarree een verhoogd risico op ontregeling. Dit ontstaat door verminderde inname van energie (calorieën) door nauwelijks binnenkrijgen of binnenhouden van voeding. Daarnaast is er een verhoogd energiegebruik van het lichaam door het ziek zijn zelf.

2. Operaties

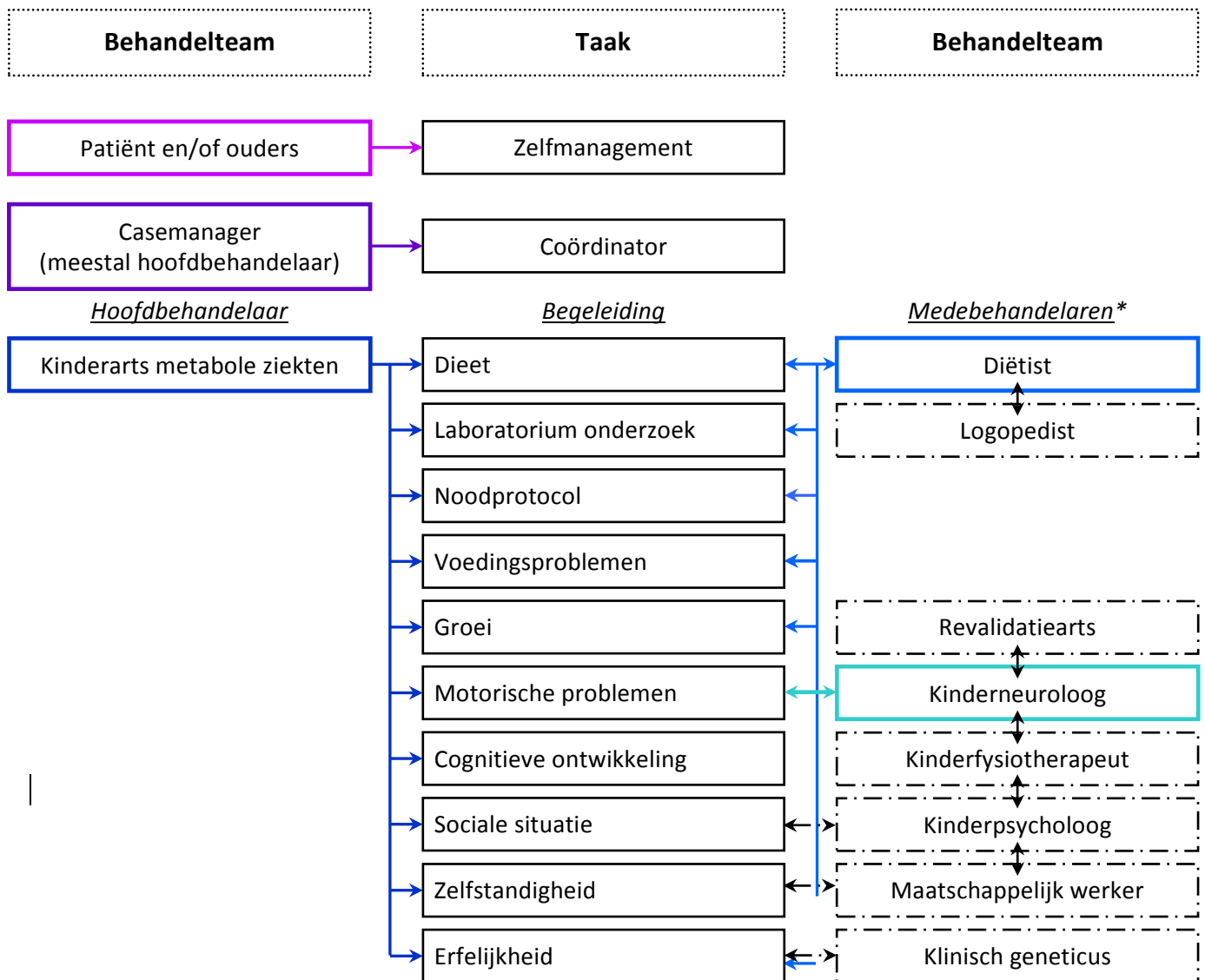
Voor een operatie worden patiënten vaak gevraagd 'nuchter' te blijven. Dit houdt in dat ze enkele uren voor de operatie niets mogen eten. Ook tijdens een operatie is nauwelijks toevoer van energie. Om toch aan energie te komen, breekt het lichaam eigen eiwitten af. Bij mensen met GA-1 komen hierbij schadelijke zuren vrij.

3. Zwangerschap en bevalling

Een zwangerschap heeft invloed op de stofwisseling van de aanstaande moeder. Ook tijdens de bevalling wordt veel energie gebruikt door het lichaam en wordt vaak weinig gegeten of gedronken. Hierover wordt verder ingegaan in het hoofdstuk 'begeleiding volwassenen' bij 'vruchtbaarheid en zwangerschap' op pagina 23.

Voor iedereen met GA-1 wordt een persoonlijk noodprotocol gemaakt. Hierin staat wat zij zelf kunnen doen in deze bijzondere omstandigheden en wanneer zij contact moeten zoeken met hun arts. In dit zorgpad worden in de hoofdstukken '[begeleiding kinderen](#)' en '[begeleiding volwassenen](#)' onder het kopje 'noodprotocol' enkele punten genoemd die in het noodprotocol kunnen staan. Deze hoofdstukken staan op pagina Noodprotocol14 en 22.

3 Begeleiding – Kinderen



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

3.1 Patiënt en 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 hierdoor actief meedenken met de verschillende hulpverleners.

Overleg en uitwisseling van informatie tussen de arts en de patiënt is heel belangrijk. De rol van de patiënt en/of ouders hierin is om persoonlijke informatie met de arts te delen. Daarbij gaat het om informatie waarvan u denkt dat het van belang kan zijn voor de zorg.

Als patiënt komt de eigen verantwoordelijkheid sterk naar voren in het dieet, het volgen van het noodprotocol en het gebruik van de medicatie. Patiënten en hun ouders moeten immers het dieet uitvoeren en de juiste maatregelen treffen. Met begeleiding van de diëtist en de kinderarts leert u hoe u dit kan doen.

3.2 Casemanager

De casemanager is de centrale zorgverlener binnen het zorgproces. 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 verpleegkundige die gespecialiseerd is in stofwisselingsziekten of een 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 dan 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 het welzijn van de patiënt.

De kinderarts is hoofdverantwoordelijk voor het hele zorgtraject. Daarnaast is ook de diëtist heel belangrijk voor mensen met GA-1. Hij kan ouders of de patiënt begeleiden in het volgen van het dieet. Meer over de rol van de diëtist wordt besproken onder het kopje '[Diëtist](#)'.

Poliklinische controles bij de kinderarts

Hoe vaak moet u naar de kinderarts? Dat hangt af van de leeftijd van de patiënt en de problemen. Jonge kinderen komen bijvoorbeeld vaker op controle bij de kinderarts dan oudere kinderen. Globaal vindt de poliklinische controles twee tot vijf keer per jaar plaats.

Bij acute problemen is de kinderarts altijd bereikbaar. Dat betekent: 24 uur per dag en 7 dagen per week (eventueel via dienstdoende kinderarts van het ziekenhuis). Daarbij moet het wel gaan om zaken die te maken hebben met GA-1.

Bij een poliklinische controle let de kinderarts op de volgende punten:

Dieet

Tijdens controle worden eventuele knelpunten binnen het dieet besproken. Door het volgen van een eiwitbeperkt dieet kunnen tekorten ontstaan van andere voedingsstoffen zoals vitamines of vetten. Laboratoriumonderzoek maakt duidelijk of er tekorten zijn en of het dieet goed wordt gevolgd. Als het nodig is, kan het dieet worden aangepast of kunnen extra voedingsstoffen worden gegeven. Alle dieetaanpassingen worden door de diëtist uitgewerkt en uitgelegd.

Het zo goed mogelijk volgen van het dieet zorgt voor een goede groei en ontwikkeling en een kleinere kans op acute ontregeling. Heeft uw kind eetproblemen? Dan is begeleiding mogelijk van een (kinder)psycholoog, eetconsulent of maatschappelijk werker.

Laboratoriumonderzoek

De kinderarts laat globaal twee tot vijf keer per jaar urine en/of bloedonderzoek verrichten. Het belangrijkste doel van dit onderzoek is om te kijken of er voedingstekorten zijn en om complicaties van de ziekte (lange termijn problemen) op te sporen. Daarnaast wordt gekeken naar de 'metabole instelling'. Dit is de mate waarin de ziekte onder controle is. Er bestaat helaas geen waarde (marker) die dit precies aangeeft. Door naar de uitslagen van meerdere markers te kijken, wordt een zo goed mogelijk beeld van de metabole instelling verkregen.

De arts laat weten wanneer de uitslagen van laboratoriumonderzoek worden besproken. Soms spreekt u samen af dat alleen afwijkende uitslagen worden doorgegeven.

Noodprotocol

Tijdens bijzondere omstandigheden zoals bij ziekte of voor een operatie gebruikt u het noodprotocol. In het noodprotocol staan richtlijnen die uw kinderarts en diëtist voor u hebben opgesteld. Het doel van deze richtlijnen is om te voorkomen dat het lichaam ontregelt. Dit wordt gedaan door de hoeveelheid natuurlijke eiwitten in de voeding te verminderen. Welke voeding gebruikt kan worden en op welke manier dit wordt gegeven, verschilt per leeftijd.

Bij koorts wordt geadviseerd om altijd paracetamol te gebruiken. Dit verlaagt de lichaamstemperatuur en vermindert de pijn. Daarnaast is het van belang om carnitine door te blijven gebruiken.

Neem altijd telefonisch contact op met uw kinderarts als uw kind:

- Ziek is en niet of onvoldoende drinkt/eet.
- Lusteloos en/of misselijk is en het eten of drinken niet binnenhoudt.

Vaak zal een ziekenhuisopname nodig zijn. In het ziekenhuis wordt gekeken waarom uw kind ziek is en indien nodig wordt gestart met antibiotica. Daarnaast kan energie worden geven door middel van glucose via het infuus (suikerwater) of voeding via een sonde. Vaak kan ervoor worden gezorgd dat ontregeling wordt voorkomen of snel wordt hersteld.

Voedingsproblemen

Bij kinderen met GA-1 kunnen voedingsproblemen optreden. Ze hebben vaak weinig trek en spugen gemakkelijk. Daarnaast is het eiwitbeperkte dieet minder smakelijk dan normale voeding en ook het aminozuurmengsel vinden de meeste kinderen niet lekker. Eten kan hierdoor een strijd worden. Als zij met hun eigen inname van voeding onvoldoende binnenkrijgen, kan worden overwogen om (gedeeltelijk) op sondevoeding over te gaan. Dit is een slangetje (sonde) die via de neus of direct door de buikwand naar de maag gaat en waardoor voeding kan worden gegeven. Dit kan de druk van het 'moeten eten' wegnemen en de conditie van de kinderen beter op peil houden.

Bij kleine kinderen wordt sondevoeding ook wel gebruik om een lange voedingspauze ('s nachts) te overbruggen. Daarnaast kan sondevoeding tijdens perioden van ziek zijn een oplossing bieden om voldoende energie binnen te krijgen en een ontregeling te voorkomen. Bij voedingsproblemen kan begeleiding plaats vinden vanuit meerdere specialismen zoals de kinderarts en de diëtist, maar ook de (kinder)psycholoog en soms een eetconsulent, logopedist of maatschappelijk werker kunnen ondersteuning bieden.

Groei

Sommige patiënten hebben problemen met het gewicht of hebben een achterstand in lengtegroei. Vaak komt dit door voedingsproblemen, eiwit gebrek of door een tekort aan energie (calorieën) in de voeding. Uw kind wordt bij poliklinische controle gemeten en gewogen om te kijken hoe de groei verloopt. Bij gewichtsproblemen of een achterblijvende lengtegroei wordt uw kind intensief door de diëtist begeleid.

Motorische problemen

Als gevolg van een acute ontregeling kan het kind ten opzichte van leeftijdsgenoten achterlopen in de ontwikkeling van de motoriek (bewegen). Ook kunnen bewegingsstoornis ontstaan waarbij de spieren onwillekeurig samentrekken (dystonie). De kinderarts onderzoekt de motorische ontwikkeling bij het polibezzoek. Dit doet hij door het kind te observeren en navraag te doen bij de ouders. Als de ontwikkeling niet goed verloopt of hier twijfel over bestaat, kunt u worden doorverwezen naar een (kinder)neuroloog of fysiotherapeut voor verder onderzoek en zo nodig begeleiding. Bij bewegingsstoornissen wordt uw kind begeleid door een heel team. Hierover staat meer geschreven in het hoofdstuk 'klachten op lange termijn – bewegingsstoornissen' op bladzijde 7. De behandeling van bewegingsstoornissen is erop gericht om de gevolgen van de beperking zo klein mogelijk te maken.

Cognitieve ontwikkeling

Ook de cognitieve (verstandelijke) ontwikkeling van uw kind wordt onderzocht door de kinderarts. Dit doet hij door het kind te observeren en navraag te doen bij de ouders.

Daarnaast vindt bij jonge kinderen een cognitieve screening plaats. Dit is een test, uitgevoerd door de (kinder)psycholoog waarbij intelligentie en vaardigheden op cognitief en sociaal gebied in kaart worden gebracht. Verloopt de cognitieve ontwikkeling niet goed? Met behulp van de (kinder)psycholoog kan extra begeleiding worden gestart en kan advies worden geven ten aanzien van bijvoorbeeld schoolniveau.

Als een kind chronisch ziek is waarbij een blijvende ontwikkelingsachterstand is ontstaan, kan dit zwaar zijn voor ouders. Daarnaast geldt voor alle kinderen met een chronische ziekte dat dit een sociaal-emotionele belasting met zich mee brengt. Bij problemen op dit gebied bij u of uw kind, kan de huisarts vaak een belangrijke rol spelen. Eventueel kan een psycholoog of een maatschappelijk werker extra begeleiding bieden.

Sociale situatie

Kinderen met GA-1 mogen dezelfde wegen bewandelen als gezonde kinderen. Zij hebben geen speciaal advies ten aanzien van bijvoorbeeld de crèche, schoolkamp of deelname aan sport. Toch kan dit veel vragen opleveren en het hebben van een bewegingsstoornis of een ontwikkelingsachterstand kan deelname aan dagelijkse activiteiten bemoeilijken.

De kinderarts onderzoekt bij bezoek aan de polikliniek of er behoefte is aan extra steun of begeleiding in het dagelijks leven of binnen het gezin (zie ook 'overige aandachtspunten, pagina 18). Uw huisarts kan een belangrijke rol in nemen in de begeleiding van sociale problemen.

Eventueel kunt u worden doorverwezen naar maatschappelijk werk of de kinderpsycholoog.

Zit u kind op speciaal onderwijs? School is vaak goed op de hoogte van de mogelijkheden op het gebied van ondersteuning en hulp. Ook zij kunnen u hier vaak bij helpen.

Zelfstandigheid van de patiënt

Als kinderen ouder worden, moeten zij geleidelijk zelf meer verantwoordelijkheid nemen. Het gaat dan vooral over het uitvoeren van het dieet, het innemen van de medicijnen en het opvolgen van het noodprotocol. Ouders moeten leren deze verantwoordelijkheid uit handen te geven. Het moment waarop dit proces start, hangt af van het kind en van ouders. Een kind moet er mentaal, emotioneel, sociaal en qua kennis klaar voor zijn.

De kinderarts kan u hierbij begeleiden. Ook kan bijvoorbeeld een kinderpsycholoog of maatschappelijk werker extra hulp bieden.

Erfelijkheid

Als één van de kinderen in een gezin GA-1 heeft, bestaat er voor elke broer of zus een kans van 25% om ook GA-1 te hebben. Bij de geboorte van een baby in een gezin waar een van de kinderen

GA-1 heeft, wordt geadviseerd in het ziekenhuis te bevallen. In overleg met de behandelende dokter kan kort na de geboorte in het bloed gekeken worden of de baby ook GA-1 heeft. Enkele dagen later vindt ook de gewone hielprikscreening plaats.

De kinderarts bespreekt de erfelijkheid van GA-1 met u en uw kind. Hij kan u vertellen wat de gevolgen zijn binnen uw gezin en familie. Als daar behoefte aan is, kunt u een verwijzing krijgen naar de klinisch geneticus, een arts gespecialiseerd in erfelijkheid van ziekten. Hij kan de erfelijkheid nogmaals met u doornemen.

3.4 Vaste medebehandelaren: diëtist

De diëtist die u begeleidt, is gespecialiseerd in erfelijke stofwisselingsziekten. Hij begeleidt u en uw kind bij het dieet. De diëtist heeft vooral aandacht voor het eiwitbeperkt dieet. Hij kijkt naar de volwaardigheid hiervan en de eventuele voedingstekorten. Daarnaast let de diëtist op belangrijke zaken die met het dieet verbonden zijn. Voorbeelden hiervan zijn de groei, de ontwikkeling, de dieetmaatregelen van het noodprotocol, de zelfstandigheid van de patiënt en eventuele psychosociale kwesties.

Poliklinische controle bij de diëtist

Poliklinische controles worden vaak gecombineerd met poliklinische controle bij de kinderarts. Hoe vaak u op controle komt, hangt ook af van de individuele behoefte. Globaal is dit 2 tot 5 maal per jaar.

Heeft u tussen de controles door nog vragen over het dieet? Dan kunt u telefonisch of per e-mail contact opnemen met de diëtist.

Dieet

Tijdens de controle worden eventuele knelpunten besproken. Het dieet wordt aangepast op basis van leeftijd en gewicht maar ook bij veranderingen in het dagelijks leven. De diëtist kan u en uw kind begeleiden bij het volgen van het dieet. Ook kan hij adviezen geven over het toepassen van het dieet. Verder geeft hij informatie over welke voedingsmiddelen veel of weinig natuurlijk eiwit bevatten en hoe de voeding kan worden gevarieerd. De diëtist informeert u tevens over de toepassing van dieetproducten en dieetpreparaten.

Overige aandachtspunten

Ouders krijgen vaak vanuit meerdere bronnen informatie over voeding. Advies gegeven door bijvoorbeeld het consultatiebureau, de crècheleiders of andere ouders/familieleden is meestal advies gericht op kinderen in het algemeen. Dit is vaak heel waardevol maar soms kan het voor verwarring zorgen. Neemt u daarom bij twijfel over een bepaald voedingsadvies contact op met de diëtist.

Tijdens de controle is aandacht voor de lengtegroei en voedingstoestand. Bij ondergewicht of een achterlopende lengtegroei zal de diëtist het dieet aanpassen en dieetadviezen geven om de hoeveelheid energie in de voeding te verhogen. Hierbij wordt uiteraard rekening gehouden met de factoren die van invloed zijn op de ziekte en met de volwaardigheid van het dieet.

Daarnaast heeft de diëtist ook aandacht voor eventuele tekorten die kunnen ontstaan bij GA-1. Doordat bepaalde voedingsmiddelen niet of minder mogen worden gegeten, kunnen tekorten ontstaan van bepaalde stoffen die belangrijk zijn voor het lichaam. Als er tekorten zijn, kunnen dieetadviezen, dieetpreparaten of voedingssupplementen worden gegeven.

De diëtist geeft uitleg over de dieetmaatregelen in het noodprotocol. Door het goed opvolgen van de adviezen op het moment van ziek zijn, kan een ontregeling vaak worden vermeden.

Verder is tijdens de controle aandacht voor de zelfstandigheid van de patiënt. Omdat de patiënt uiteindelijk zelf verantwoordelijkheid moet gaan nemen voor het dieet. Wanneer dit moment is, hangt af van het kind en van de ouders. De diëtist kan ondersteuning bieden in het proces van geleidelijk overgang van de verantwoordelijkheid van ouders naar de patiënt. Bijvoorbeeld door uitleg te geven over de ziekte en het dieet aan de patiënt en door (de moeilijkheid van) het uit handen geven van de verantwoordelijkheid met ouders te bespreken.

Tenslotte besteedt de diëtist aandacht aan psychosociale kwesties. Het volgen van het dieet kan soms een erg zware opgave zijn voor zowel de patiënt als ouders. Vooral omdat het dieet altijd moet worden gevolgd en het niet naleven van het dieet gevolgen voor de gezondheid heeft. Problemen met de omgang van het dieet zullen worden besproken en er kunnen hierover adviezen worden gegeven.

3.5 Vaste medebehandelaren: kinderneuroloog

De neuroloog houdt zich bezig met de hersenen en het zenuwstelsel. Tijdens een acute ontregeling kan schade aan de hersenen ontstaan. Hierdoor kunnen problemen optreden in het aansturen van bewegingen (motoriek) of het denken (cognitie). De neuroloog kan beoordelen of sprake is van motorische- of cognitieve problemen. Zo nodig kan hij helpen bij de behandeling hiervan en de begeleiding.

3.6 Overige betrokken zorgverleners

Huisarts

Als bij uw kind de diagnose GA-1 is gesteld, brengt de kinderarts metabole ziekten uw huisarts op de hoogte.

De behandeling van GA-1 vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum. Dat gebeurt onder begeleiding van de kinderarts. Ook de huisarts kan een belangrijke rol spelen bij de ondersteuning en begeleiding bij GA-1. Bijvoorbeeld bij de eerste beoordeling van acute problemen zoals bij ziek zijn. Daarnaast kan de huisarts ondersteuning geven bij praktische en emotionele problemen. De huisarts blijft het eerste aanspreekpunt voor klachten die niet iets met GA-1 te maken hebben. Uw huisarts krijgt ongeveer ieder jaar een brief van de hoofdbehandelaar. Op die manier blijft hij goed op de hoogte van de gezondheid en het ziektebeeld van uw kind.

Kinderarts in een streekziekenhuis

De behandeling van GA-1 vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum. Soms is het verstandig dat ook een algemeen kinderarts in een streekziekenhuis bekend is met uw situatie. Bijvoorbeeld bij het behandelen van klachten die los staan van GA-1, maar ook soms voor opname bij ziekte om een ontregeling te voorkomen. Als u kiest voor een kinderarts in een streekziekenhuis, kunt u dit overleggen met uw vaste hoofdbehandelaar. Hij geeft uw medische gegevens door aan de algemeen kinderarts in het streekziekenhuis. Indien uw kind wordt opgenomen in het streekziekenhuis, kan altijd overleg plaatsvinden over de behandeling met uw hoofdbehandelaar. U kunt dit zelf aangeven bij de algemeen kinderarts.

Diëtist in een streekziekenhuis

Advies op het gebied van voeding en dieetmaatregelen bij mensen met GA-1 vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum, onder begeleiding van de diëtist. Bij oudere kinderen kan in specifieke situaties met betrekking tot het dieet worden gekozen voor begeleiding in een perifeer ziekenhuis. Voorbeelden hiervan zijn de begeleiding van het dieet bij een opname in een perifeer ziekenhuis en

intensieve begeleiding van het dieet bij over- of ondergewicht, waarbij een gewichtsverandering wordt nagestreefd.

Als u ervoor kiest om contact te hebben met een diëtist in een streekziekenhuis, worden de dieetgegevens door de diëtist van het Universitair Medisch centrum aan de diëtist in het streekziekenhuis doorgegeven. Als het nodig is, vindt onderling overleg plaats.

Andere specialisten binnen het academisch ziekenhuis

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

De kinderarts metabole ziekten kan tijdens zo'n opname op de achtergrond advies geven. De specialist die de opname heeft geregeld, brengt na het ontslag van uw kind de kinderarts op de hoogte. Daarbij gaat het over het verloop van de opname.

Verpleegkundigen

U en uw kind krijgen vaak te maken met ziekenhuispersoneel. Ook verpleegkundigen kunnen daarbij een belangrijke rol spelen. Zij zijn bijvoorbeeld betrokken bij:

- De dagelijkse persoonlijke verzorging van uw kind tijdens klinische opname.
- Technische handelingen, zoals het inbrengen van een sonde of een katheter.
- 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.

3.7 Overige aandachtspunten

Mensen met GA-1 kampen soms met problemen waar andere personen niet mee te maken krijgen.

Praktische zaken, opleiding en vrije tijd

Voor praktische vragen met betrekking tot sporten, vakanties en bijvoorbeeld schoolkampen kunt u terecht bij uw kinderarts. Soms zijn er problemen bij het kiezen en volgen van een opleiding. Ook het krijgen en houden van werk en het kiezen van een sport kunnen problemen geven. Soms kan uw huisarts hier een belangrijke rol in spelen. Uw arts kan u zo nodig doorverwijzen naar een maatschappelijk werker.

Opvoeding

Een chronische ziekte kan problemen geven bij de opvoeding. Zeker als de behandeling ingrijpt in een normaal proces als eten. Het is soms moeilijker grenzen te stellen. Ook kan het voor ouders lastig zijn een kind in de puberteit los te laten. 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.

Chronische ziekte

Kinderen met een chronische ziekte voelen zich soms anders dan leeftijdsgenoten. Soms hebben ze moeite om met hun ziekte om te gaan. Hiervoor kan uw kinderarts u doorverwijzen naar een maatschappelijk werker of de (kinder)psycholoog. Sommige Universitaire Medische Centra hebben speciale trainingen en cursussen voor kinderen met een chronische ziekte.

Voorlichting over GA-1

Het kan soms fijn zijn om steun te krijgen als u klasgenoten of vrienden wilt informeren over GA-1. Hierbij kunt u hulp krijgen via de kinderarts. Daarnaast kunt u via VKS (www.stofwisselingsziekten.nl) informatie krijgen. Ook vindt u er tips van lotgenoten.

Erfelijkheid en familie

Het kan lastig zijn om de familie te vertellen dat GA-1 een erfelijke aandoening is. Familieleden kunnen hierover inzitten. Ook hebben ze vaak vragen over de erfelijkheid ('Wat zijn de kansen dat ik een kind krijg met GA-1?'). Hierbij kan uw kinderarts u helpen. Eventueel kan hulp worden ingeschakeld van een klinisch geneticus.

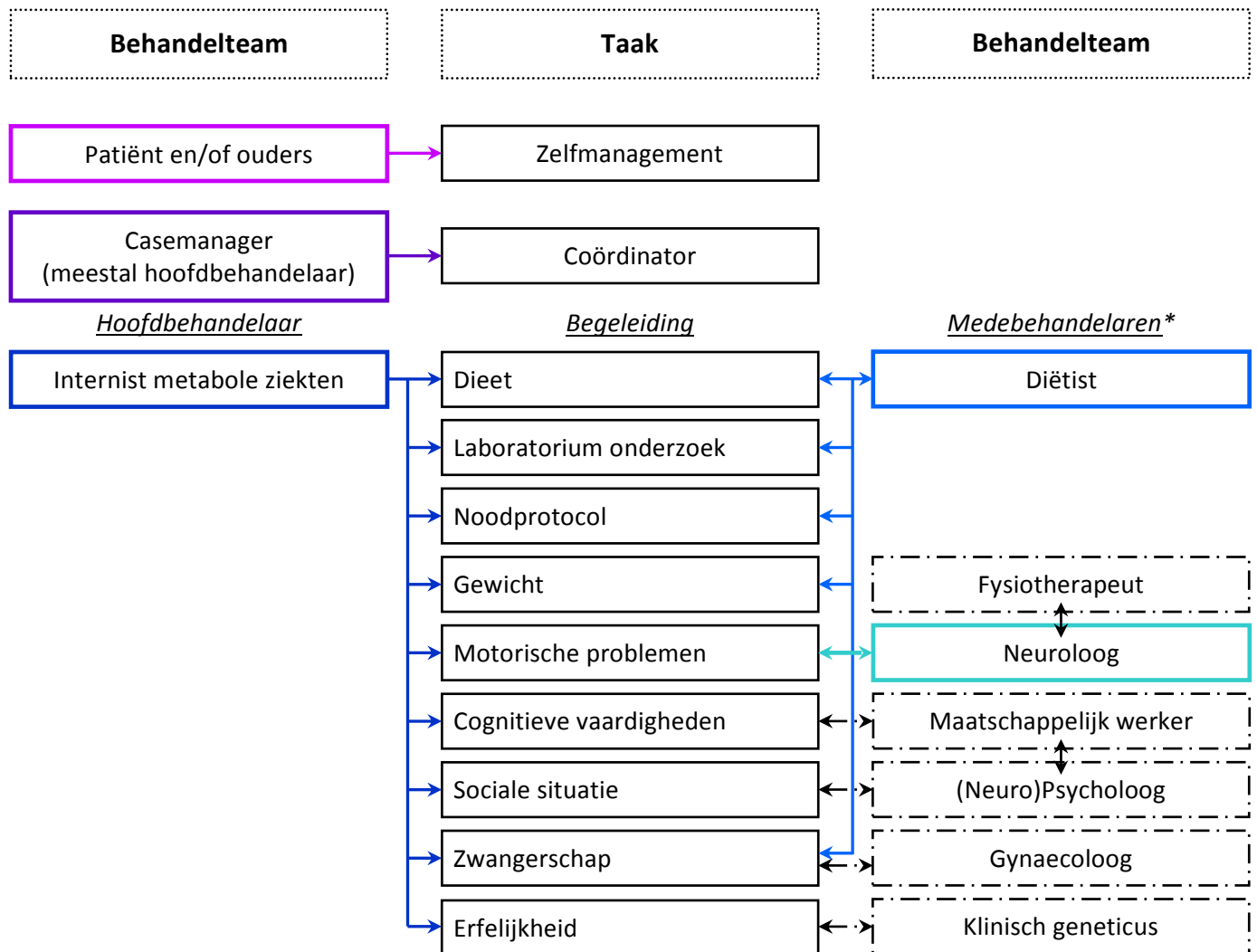
Vakantie

Het is verstandig uw vakantie goed voor te bereiden. Een belangrijk punt is dat u dieetpreparaten en het noodprotocol meeneemt. Gaat u op vakantie naar het buitenland? Vraag dan tijdig aan uw kinderarts een brief in het Engels of, indien beschikbaar, in de taal van het land waar u heen gaat. Daarnaast is het belangrijk om bij vakantie in het buitenland rekening te houden met de aanwezigheid van een ziekenhuis op bereikbare afstand. Voor praktische zaken en tips kunt u terecht bij uw diëtist en bij de 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 gespecialiseerd is in metabole ziekten. Dan blijft de patiënt soms langer onder behandeling bij de kinderarts gespecialiseerd in metabole ziekten. Hij overlegt dan de behandeling met de algemeen internist. Op die manier is er voldoende kennis over de problemen die zich op volwassen leeftijd voordoen.

4 Begeleiding – Volwassenen



* De behandelaren binnen de dikke lijnen zijn standaard betrokken, die binnen de 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 hierdoor actief meedenken met de verschillende hulpverleners.

Overleg en uitwisseling van informatie tussen de arts en de patiënt zijn heel belangrijk. Uw rol hierin is om persoonlijke informatie met uw arts te delen. Daarbij gaat het om informatie waarvan u denkt dat het van belang kan zijn voor de zorg.

Als patiënt komt de eigen verantwoordelijkheid sterk naar voren in het dieet, met name in bijzondere omstandigheden en het gebruik van medicatie. U (en uw omgeving) moet immers het dieet uitvoeren. Met begeleiding van de diëtist en de internist leert u hoe u het dieet kunt toepassen.

4.2 Casemanager

De casemanager is de centrale zorgverlener binnen het zorgproces. 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 internist de casemanager. Maar ook een verpleegkundige die gespecialiseerd is in stofwisselingsziekten 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. De internist 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.

De internist is hoofdverantwoordelijk voor het hele zorgtraject. Daarnaast is ook de diëtist heel belangrijk voor mensen met GA-1. Hij kan u begeleiden bij het nemen van de juiste dieetmaatregelen. Meer over de rol van de diëtist wordt besproken onder het kopje '[Diëtist](#)', op pagina 23.

Poliklinische controles bij de internist

In principe bezoekt u de internist ongeveer één a twee keer per jaar. Zo nodig vinden vaker bezoeken plaats.

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

Dieet

Tijdens controle worden eventuele knelpunten binnen het dieet besproken. Zo nodig wordt het dieet aangepast aan veranderingen in het dagelijks leven. Deze dieetaanpassingen worden door de diëtist uitgewerkt en uitgelegd.

Doordat bepaalde voedingsmiddelen niet of minder mogen worden gegeten, kunnen tekorten ontstaan van sommige stoffen die belangrijk zijn voor het lichaam. De internist controleert dit door middel van bloedonderzoek. Als er inderdaad tekorten bestaan, kunnen hiervoor dieetpreparaten of voedingssupplementen worden gegeven.

Het zo goed mogelijk volgen van het dieet (vooral bij ziek zijn), zorgt voor een kleinere kans op acute ontregeling en lange termijn gevolgen.

Laboratoriumonderzoek

Ongeveer één keer per jaar wordt bloed en/of urine onderzoek gedaan. Het belangrijkste doel van dit onderzoek is om te kijken of er voedingstekorten zijn en om complicaties van de ziekte (lange termijn problemen) op te sporen. Daarnaast wordt gekeken naar de 'metabole instelling'. Dit is de mate waarin de ziekte onder controle is. Er bestaat helaas geen waarde (marker) die dit precies aangeeft. Door naar de uitslagen van meerdere markers te kijken, wordt een zo goed mogelijk beeld van de metabole instelling verkregen.

De arts laat weten wanneer de uitslagen van laboratoriumonderzoek worden besproken. Soms spreekt u samen af dat alleen afwijkende uitslagen worden doorgegeven.

Noodprotocol

Tijdens bijzondere omstandigheden zoals bij ziek zijn of bij operaties gebruikt u het noodprotocol. In het noodprotocol staan richtlijnen die uw internist en diëtist voor u hebben opgesteld. Het doel van deze richtlijnen is om te voorkomen dat het lichaam ontregelt. Dit kan door het verminderen van de hoeveelheid eiwitten in de voeding.

Bij koorts adviseren we om altijd paracetamol te nemen. Dit verlaagt de lichaamstemperatuur en vermindert pijn. Daarnaast is het van belang om carnitine door te blijven gebruiken. Soms lukt het niet om thuis voldoende energie (calorieën) binnen te krijgen doordat u te ziek bent of teveel verliest door bijvoorbeeld braken of diarree. Dan zal een ziekenhuisopname nodig zijn. In het ziekenhuis wordt glucose (suikerwater) gegeven via het infuus. Vaak kan ervoor worden gezorgd dat ontregeling wordt voorkomen of snel wordt hersteld.

Gewicht

Het is belangrijk om het gewicht goed in de gaten te houden. Door het volgen van een speciaal dieet is er een groter risico op gewichtsproblemen zoals over- of ondergewicht. De diëtist kan u hierbij zo nodig verder begeleiden.

Motorische problemen

De internist gaat na of u motorische problemen heeft, dat wil zeggen problemen bij bewegen. Dat doet hij aan de hand van vragen en lichamelijk onderzoek. Problemen die vaak gezien worden bij mensen met GA-1 zijn bewegingsstoornissen waarbij spieren onwillekeurig samentrekken (dystonie). Als u problemen heeft, wordt u doorverwezen naar de neuroloog of fysiotherapeut voor verder onderzoek en begeleiding. Bij bewegingsstoornissen wordt u begeleid door een heel team.

Hierover staat meer geschreven in het hoofdstuk 'klachten op lange termijn - bewegingsstoornissen op bladzijde 7. De behandeling van bewegingsstoornissen is erop gericht om de gevolgen van de beperking zo klein mogelijk te maken.

Cognitieve en sociale vaardigheden

De internist vraagt naar eventuele problemen in de denkfuncties van de hersenen. Ook informeert hij hoe u sociaal en emotioneel functioneert. Bij twijfel of problemen wordt contact gezocht met uw eigen huisarts. Eventueel kan extra begeleiding worden geboden door een psycholoog. Ook kunt u vragen om adviezen over opleidingsniveau, werksituatie en sociale omgang.

Sociale situatie

De internist gaat na of de ziekte van de patiënt problemen veroorzaakt in de het dagelijks leven. Heeft u behoefte aan extra steun of begeleiding op het gebied van werk, scholing of gezinsleven? Uw huisarts kan een belangrijke rol in nemen in de begeleiding van sociale problemen. Eventueel

kunt u worden doorverwezen naar het maatschappelijk werk. (Zie ook '[Overige aandachtspunten](#)' op pagina 25.)

Vruchtbaarheid en zwangerschap

GA-1 heeft geen invloed op de vruchtbaarheid van mannen of vrouwen. Mensen met GA-1 hebben een normale kans om zwanger te worden.

Een zwangerschap heeft invloed op de stofwisseling van de aanstaande moeder. Het lichaam heeft een grotere behoefte aan energie doordat ook de baby energie nodig heeft. Daarom is het van belang om je goed aan het dieet te houden. Het wordt zelfs aangeraden om al vóór de zwangerschap een zo goed mogelijke metabole instelling te bereiken door het dieet zo optimaal mogelijk te volgen. De diëtist kan u hier bij helpen.

Sommige zwangere vrouwen hebben last van misselijkheid en braken in het eerste trimester. Dit maakt het moeilijk om het dieet goed te volgen. Indien een aanstaande moeder met GA-1 veel braakt, kan dit zelfs een ontregeling veroorzaken. Daarom moet ook tijdens de zwangerschap bij ziek zijn of infectie het individuele noodprotocol worden gebruikt. Soms is zelf een ziekenhuis opname nodig.

Rondom de bevalling wordt veel energie gebruikt door het lichaam en wordt vaak weinig gegeten of gedronken. Bij een aanstaande moeder met GA-1 kan dit problemen geven. Daarom wordt aangeraden om in het ziekenhuis te bevallen. Vaak wordt dan extra energie gegeven door middel van glucose (suikerwater) via het infuus).

Erfelijkheid

De internist bespreekt de erfelijkheid van GA-1 met u. Als daar behoefte aan is, krijgt u een verwijzing naar de klinisch geneticus, een arts gespecialiseerd in erfelijkheid van ziekten. Hij kan de erfelijkheid met u doornemen. Ook kan hij de gevolgen binnen uw gezin en familie met u bespreken.

4.4 Vaste medebehandelaren: diëtist

De diëtist is gespecialiseerd in erfelijke stofwisselingsziekten. Hij vervult een belangrijke rol in de begeleiding van de patiënt. Belangrijke aandachtspunten daarbij zijn het eiwitbeperkte dieet. Daarnaast heeft de diëtist onder meer aandacht voor eventuele voedingstekorten.

Poliklinische controle

Uw bezoek aan de internist op de polikliniek wordt meestal gecombineerd met een bezoek aan de diëtist. Soms heeft u tussen de controles nog vragen over het dieet. Dan kunt u telefonisch of per e-mail contact opnemen met de diëtist.

Dieetmaatregelen

Tijdens de controle bespreekt u knelpunten binnen het dieet. De diëtist past uw dieet aan bij veranderingen in uw dagelijks leven. Hij kan u begeleiden bij het volgen van het dieet en advies geven over het dieet tijdens ziek zijn, sporten of uitslapen. Ook bekijkt hij of uw dieet volwaardig is. Verder geeft hij informatie over welke voedingsmiddelen veel of weinig natuurlijk eiwit bevatten en hoe de voeding kan worden gevarieerd. De diëtist informeert u tevens over de toepassing van dieetproducten en dieetpreparaten.

Overige aandachtspunten

Tijdens de controle is er aandacht voor de voedingstoestand. Bij onder- of overgewicht wordt het dieet daarop aangepast. De diëtist geeft dieetadviezen om de hoeveelheid energie in de voeding aan te passen. Hierbij wordt uiteraard rekening gehouden met de factoren die van invloed zijn op de ziekte zoals eiwitname en de volwaardigheid van het dieet.

Daarnaast heeft de diëtist ook aandacht voor eventuele tekorten die kunnen ontstaan bij GA-1. Doordat bepaalde voedingsmiddelen niet of minder mogen worden gegeten, kunnen tekorten ontstaan van bepaalde stoffen die belangrijk zijn voor het lichaam. Als er tekorten ontstaan, kunnen dieetadviezen, dieetpreparaten of voedingssupplementen worden gegeven.

De diëtist geeft uitleg over de dieetmaatregelen in het noodprotocol. Door het goed opvolgen van de adviezen op het moment van ziek zijn kan een ontregeling vaak worden voorkomen.

Rondom een zwangerschap is het van belang om uw metabole instelling zo goed mogelijk te krijgen. Dat kan door het dieet zo optimaal mogelijk te volgen. Daarnaast is het belangrijk om voldoende energie binnen te krijgen. Uw diëtist zal u daarom voor en tijdens de zwangerschap extra begeleiden.

Tenslotte besteedt de diëtist aandacht aan psychosociale kwesties. Het volgen van het dieet kan soms een erg zware opgave zijn voor de patiënt en zijn gezin. Vooral omdat het dieet altijd moet worden gevolgd en het niet naleven van het dieet gevolgen voor de gezondheid heeft. Problemen met de omgang van het dieet zullen worden besproken en er kunnen hierover adviezen worden gegeven.

4.5 Vaste medebehandelaren: neuroloog

De neuroloog houdt zich bezig met de hersenen en het zenuwstelsel. Tijdens een acute ontregeling kan schade aan de hersenen ontstaan. Hierdoor kunnen problemen optreden in het aansturen van bewegingen (motoriek) of het denken (cognitie). De neuroloog kan beoordelen of er motorische- of cognitieve problemen zijn. Zo nodig kan hij helpen bij de behandeling hiervan en de begeleiding.

4.6 Overige betrokken zorgverleners

Huisarts

De behandeling van GA-1 vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum. Dat gebeurt onder begeleiding van de internist. Ook de huisarts kan ondersteuning en begeleiding bieden bij GA-1. Bijvoorbeeld bij de eerste beoordeling van acute problemen zoals bij ziek zijn. Daarnaast kan de huisarts ondersteuning geven bij praktische en emotionele problemen. De huisarts blijft het eerste aanspreekpunt voor klachten die niet iets met GA-1 te maken hebben.

De huisarts krijgt zo nodig een brief van uw hoofdbehandelaar. Daarin staat hoe het gaat met uw gezondheid. Daardoor blijft uw huisarts goed op de hoogte van uw situatie.

Het is mogelijk dat u van huisarts verandert. U kunt er zelf op toezien dat uw dossier goed wordt overgedragen.

Internist in een streekziekenhuis

De behandeling van GA-1 vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum. Soms is het verstandig dat een algemeen internist in een streekziekenhuis bekend is met uw situatie. Bijvoorbeeld bij de behandelingen van klachten die los staan van GA-1 of bij een dreigende ontregeling. Voor die behandelingen kunt u ook terecht in uw streekziekenhuis. Hierover kunnen individuele afspraken worden gemaakt.

Als u kiest voor een internist in een streekziekenhuis, kunt u dit overleggen met uw vaste hoofdbehandelaar. Hij geeft uw medische gegevens door aan de algemeen internist in het streekziekenhuis. Indien u wordt opgenomen in het streekziekenhuis, kan altijd overleg plaatsvinden over de behandeling met uw hoofdbehandelaar. U kunt dit zelf aangeven bij de algemeen internist.

Diëtist in een streekziekenhuis of instelling

Advies op het gebied van voeding en dieetmaatregelen bij mensen met GA-1 vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum, onder begeleiding van de diëtist. In specifieke situaties kan soms een deel van de begeleiding, met betrekking tot het dieet, in een perifeer ziekenhuis plaats vinden. Voorbeelden hiervan zijn de begeleiding van het dieet bij een opname in een perifeer ziekenhuis en intensieve begeleiding van het dieet bij over- of ondergewicht, waarbij een gewichtsverandering wordt nagestreefd.

Als u ervoor kiest om contact te hebben met een diëtist in een streekziekenhuis, worden de dieetgegevens door de diëtist van het Universitair Medisch centrum aan de diëtist in het streekziekenhuis doorgegeven. Als het nodig is, vindt onderling overleg plaats.

Andere specialisten binnen het academisch ziekenhuis

Het kan gebeuren dat u door een andere specialist in het Universitair Medisch Centrum wordt opgenomen. In dat geval brengt de specialist uw internist metabole ziekten op de hoogte. U kunt ook zelf uw internist op de hoogte brengen.

Uw internist is tijdens de opname op de achtergrond betrokken voor advies. Dat kan gaan over eventuele effecten van diagnostiek en behandeling op GA-1.

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

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 hoe u de medicijnen moet gebruiken en over eventuele bijwerkingen.

4.7 Overige aandachtspunten

U loopt soms tegen problemen aan waar andere personen niet mee te maken hebben.

Praktische zaken, opleiding en vrije tijd

U kunt problemen hebben bij het afsluiten van een verzekering of bij het kiezen en volgen van een opleiding, werk of sport. Hierover kunt u spreken met uw internist. Soms kan ook uw huisarts hier een belangrijke rol in spelen. Zo nodig kunt u extra ondersteuning krijgen van een maatschappelijk werker.

Chronische ziekte

Patiënten met een chronische ziekte voelen zich soms anders dan anderen. Soms hebben zij moeite om met hun ziekte om te gaan. Uw internist kan u, in overleg met uw eigen huisarts, doorverwijzen naar de psycholoog voor ondersteuning en begeleiding.

Voorlichting over GA-1

Het kan soms fijn zijn om ondersteuning te krijgen bij het geven van informatie over GA-1 aan familie, vrienden en collega's. Hierbij kunt u hulp krijgen via de internist. Daarnaast kunt u via VKS (www.stofwisselingsziekten.nl) informatie krijgen. Ook vindt u er tips van lotgenoten.

Vakantie

Het is verstandig om uw vakantie goed voor te bereiden. Een belangrijk punt hierbij is dat u dieetpreparaten en het noodprotocol meeneemt. Gaat u op vakantie naar het buitenland? Vraag dan tijdig aan uw arts een brief in het Engels of, indien beschikbaar, in de taal van het land waar u heen gaat. Daarnaast is het belangrijk om bij vakantie in het buitenland rekening te houden met de aanwezigheid van een ziekenhuis op bereikbare afstand.



Voor overige praktische zaken kunt u informatie krijgen en tips opdoen via VKS.

5 Kwaliteitsindicatoren

Dit zorgpad wordt gebruikt om de meest optimale 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:

- Elke 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. Die kinderarts of internist is hoofdbehandelaar.
- Een dienstdoende kinderarts metabole ziekten is 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar. Dit geldt voor spoedeisende problemen die te maken hebben met GA-1. De bereikbaarheid kan eventueel worden geregeld via de dienstdoende algemeen kinderarts.
- Voor iedere patiënt is een schriftelijk noodprotocol beschikbaar voor de patiënt en/of ouders en andere personen die bij de zorg voor de patiënt betrokken zijn (o.a. kinderdagverblijf, huisarts en niet-academisch ziekenhuis).
- De leden van het multidisciplinaire behandelteam zijn aanwezig of beschikbaar voor het Universitair Medisch Centrum.

De volgende zorgspecialisten zijn standaard betrokken bij het zorgtraject:

- Arts metabole ziekten
- Diëtist
- (Kinder)neuroloog

De volgende zorgspecialisten zijn zo nodig bij het zorgtraject betrokken:

- (Kinder)fysiotherapeut
 - Klinisch geneticus
 - Maatschappelijk werk
 - (Kinder)psycholoog
 - Revalidatiearts
- De behandelaren binnen het behandelteam worden goed geïnformeerd. Dat gebeurt door de kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten. De andere behandelaren rapporteren actief terug aan deze hoofdbehandelaar.
 - Als een kind ongeveer 18 jaar wordt, is het doel een optimale overdracht van kinderarts naar internist. Daarom is er overleg tussen de kinderarts metabole ziekten en de internist metabole ziekten. Dat overleg gebeurt schriftelijk en/of mondeling.
 - De hoofdbehandelaar brengt zo nodig de huisarts mondeling of schriftelijk op de hoogte over de actuele situatie van de patiënt.
 - Uitslagen van aanvullend onderzoek worden binnen vier weken besproken met de patiënt en/of ouders. Als dit 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 Verklarende woordenlijst

Aangeboren	Vanaf de geboorte aanwezig.
Acute ontregeling	Het ontsporen van het evenwicht in het lichaam van energie en afvalstoffen.
Aminozuren	De bouwstenen van eiwitten.
Carnitine	Is een veel gebruikt medicijn bij patiënten met stofwisselingsziekten. Het is een stof die in het eten voorkomt en door het lichaam gebruikt wordt voor het leveren van energie aan de skeletspieren. Het helpt bij het vervoeren van vetzuren naar de mitochondriën zodat deze kunnen worden verbrand waarbij er energie vrijkomt.
Diagnostiek	De techniek en handelingen die nodig zijn om de oorzaak vast te stellen van iets aan de hand van de verschijnselen die het veroorzaakt.
Diarree	Buikloop. Dunne, waterige ontlasting die vaker komt dan iemand gewend is, waarbij soms ook pijn in de buik of buikkrampen optreedt. Het wordt veroorzaakt door irritatie of ontsteking van de dikke darm meestal t.g.v. een virusinfectie.
Dystonie	Stoornis in de spierspanning door een fout in de coördinatie van de hersenen bij het bewegen. Hierdoor ontstaat bijvoorbeeld kramp of een vreemde houding.
Enzym	Eiwitten die door het lichaam zelf gemaakt worden en betrokken zijn bij allerlei processen in de cel. Zij helpen bij de verbranding of vorming van bepaalde stoffen doordat zij elementen kunnen afknippen of eraan plakken zodat een andere stof ontstaat.
Enzym GCDH	Dit enzym is betrokken bij de afbraak van twee aminozuren.
Erfelijk	Van ouder op kind overgaand. Erfelijke aandoeningen zijn afwijkingen die worden geërfd van de ouders.
Erfelijk materiaal	Speciale "chemische verbindingen" die de instructies bevatten voor alle celprocessen. Dit celmateriaal is van ieder mens uniek. De gegevens die zijn opgeslagen in het DNA van alle cellen en weefsels.
Glycogeen	De vorm waarin het lichaam een teveel aan koolhydraten (suikers) opslaat om het als energiereserve te kunnen gebruiken.
Hoofdbehandelaar	De hoofdbehandelaar is degene die verantwoordelijk is voor het gehele zorgproces en dit coördineert en overziet.
Infectie	Een besmetting van het lichaam of een deel daarvan met een ziekteverwekker of een eiwit.
Klinisch geneticus	Arts gespecialiseerd in erfelijkheid.
Koolhydraten	Koolhydraten die het lichaam kan verteren, zijn een belangrijke bron van energie. Voorbeeld hiervan: suiker. Koolhydraten die het lichaam niet kan verteren, zijn voedingsvezels en belangrijk voor een goede darmwerking.
Koorts	Een verhoging van de lichaamstemperatuur, meestal t.g.v. een infectie. Normaal is onze lichaamstemperatuur rond de 37°C., er is sprake van verhoging wanneer de temperatuur boven de 37.5°C is. Boven de 38.°C spreken we van koorts.
Neuroloog	Een arts die zich met name bezig houdt met diagnostiek en behandeling van ziekte van de hersenen, het ruggenmerg en de zenuwen.
Organische zuren	Een grote groep van stoffen die bij belangrijke processen in de stofwisseling gebruikt worden. Het zijn bijvoorbeeld de afvalproducten van de omzetting van eiwitten tot energie.
Presentatie	Term die artsen gebruiken om de klachten waarmee een patiënt als eerste komt te beschrijven.

Psychosociale problemen	Hierbij gaat het om twee soorten problemen die met elkaar samenhangen: Problemen die te maken hebben met uw gevoelens en gedachten (psychische problemen) en problemen die te maken hebben met andere mensen of instanties (sociale problemen). Bijvoorbeeld: iemand voelt zich angstig en somber omdat zijn partner zich niet aan afspraken houdt.
Sociaal-emotionele ontwikkeling	De sociaal-emotionele ontwikkeling houdt in dat iemand een eigen persoonlijkheid ontwikkelt die overeenkomt met verwachtingen en gedragingen in de sociale omgeving.
Stofwisseling	Alle processen in het lichaam waar ingewikkelde stoffen worden samengesteld en afgebroken waarmee de groei wordt verzorgd en energie wordt aangemaakt.
Stofwisselingsziekte	Stofwisselingsziekten worden veroorzaakt doordat een specifiek enzym in de cellen van het lichaam ontbreekt. De kenmerken en symptomen van de ziekte hangen af van de functie, die dit enzym normaal gesproken heeft. Soms betreft het meer dan één enzym of een enzymcomplex.
Streekziekenhuis	Plaatselijk ziekenhuis dat niet verbonden is aan een universiteit. Opgericht vanuit door bevolkingsgroei ontstane behoefte om in iedere streek een eigen ziekenhuis te hebben.
Universitair Medisch Centrum (UMC)	Een ziekenhuis dat is verbonden aan een universiteit. Synoniem aan Academisch Ziekenhuis. Er zijn in Nederland 7 UMC's met een afdeling metabole ziekten: – Academisch Medisch Centrum Amsterdam – Academisch Ziekenhuis Groningen – Academisch Ziekenhuis Maastricht – Erasmus Medisch Centrum Rotterdam – Universitair Medisch Centrum Radboud Nijmegen – Universitair Medisch Centrum Utrecht – VU medisch Centrum Amsterdam

7 Consensus zorgpad Glutaaracidurie type 1

Er werd consensus (overeenstemming) bereikt over dit zorgpad door de meeste afdelingen metabole ziekten van de Universitaire Medische Centra op 21 mei 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

8 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 3 tot 5 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 Glutaaracidurie type 1 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 behandelarenversie van dit zorgpad.

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



