

Zorgpad Carbomoyl Fosfaat Synthase 1 Deficiëntie (CPSD)

Versie voor patiënten

Oktober 2012



Auteurs:

Drs. I.N. van Kessel¹
Drs. F.P.J. Karstens²
E. van der Louw³
Dr. M. Williams³

Coördinatie:

Dr. A.M. Bosch¹
H.K. Meutgeert⁴

Eindredactie:

Drs. J.J.J. Klaren-Baarslag⁴

1. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Academisch Medisch Centrum, Amsterdam.
2. Afdeling Interne Geneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Erasmus Medisch Centrum, Rotterdam.
3. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Erasmus Medisch Centrum, Rotterdam.
4. 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	Carbamoyl Fosfaat Synthase 1 Deficiëntie.....	6
2.1	Klachten bij presentatie en ontregeling	7
2.2	Diagnose	8
2.3	Behandeling	8
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	Overige betrokken zorgverleners.....	17
3.6	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	Overige betrokken zorgverleners.....	24
4.6	Overige aandachtspunten	25
5	Kwaliteitsindicatoren	26
6	Verklarende woordenlijst.....	27
7	Consensus zorgpad Carbamoyl Fosfaat Synthase 1 Deficiëntie.....	29
8	Disclaimer	29

1 Introductie

Dit zorgpad is ontwikkeld voor mensen met Carbamoyl Fosfaat Synthase 1 Deficiëntie (CPSD). 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 CPSD.

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 patiënten met CPSD 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 CPSD. In een schema leggen we uit waar u mee te maken kunt krijgen.

Het zorgpad is een algemene richtlijn. Soms zal worden afgeweken van het zorgpad. Ook zijn er 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 CPSD. Ze weten vaak weinig over diagnose, behandeling en het verloop. Daarom worden alle mensen met CPSD 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 CPSD. 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 patiëntenvereniging. De (meeste) afdelingen metabole ziekten van de Universitaire Medische Centra zijn het eens over de inhoud van dit zorgpad. Deze vindt u op pagina 29. De insteek is voor iedereen hetzelfde: de best mogelijke zorg bieden.

Expertisecentrum

CPSD 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 CPSD 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 CPSD verder worden uitgebreid. Daardoor kan de behandeling in de toekomst nog beter worden.

Als er een expertisecentrum voor CPSD 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

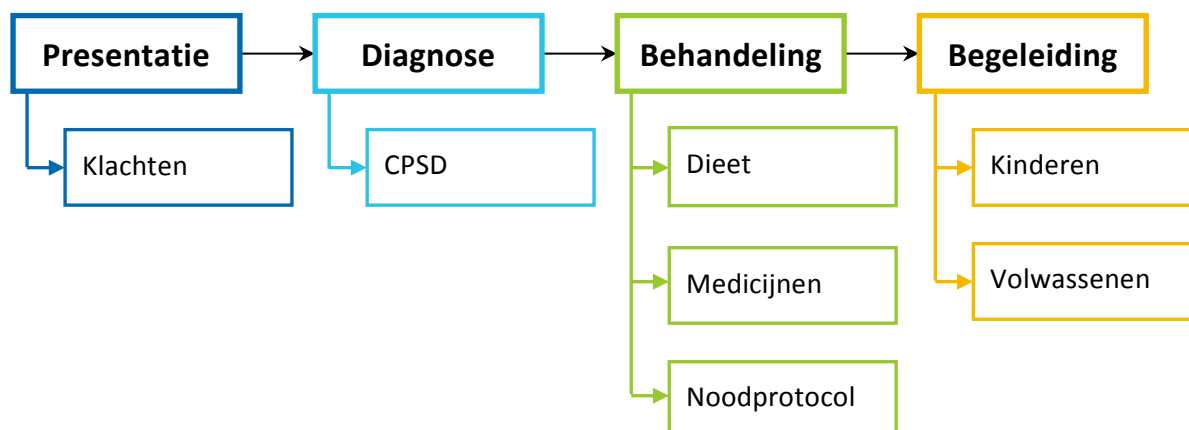
Dit zorgpad is ontwikkeld in opdracht van VKS (patiëntenvereniging voor Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten). VKS zorgt ervoor dat dit zorgpad elke 3 tot 5 jaar wordt bijgewerkt. Daardoor heeft u steeds de meest actuele informatie over CPSD. Op de website van VKS vindt u ook informatie over CPSD. 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.

- Overall 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 'CPSD', wordt 'Carbamoyl Fosfaat Synthase 1 Deficiëntie' bedoeld.

2 Carbamoyl Fosfaat Synthase 1 Deficiëntie



Carbamoyl Fosfaat Synthase 1 Deficiëntie (CPSD) 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. Elk enzym heeft zijn eigen functie. Bij mensen met CPSD werkt het enzym Carbamoyl Fosfaat Synthase (CPS) niet goed. CPSD betekent dat er een tekort (deficiëntie) is van het enzym CPS. Dit enzym is nodig om de afvalstof ammoniak om te zetten in een niet giftige stof: ureum.

Ammoniak komt het lichaam binnen via voedsel, vooral via eiwitten. Meestal is ammoniak dan gebonden aan een andere stof, bijvoorbeeld aan de bouwstenen van een eiwit, aminozuren. Bij het afbreken van de aminozuren komt de ammoniak vrij. Ook wordt ammoniak gevormd door bacteriën (met name in de darmen) en komt het vrij als afvalproduct van de spieren. Dit gebeurt bij zware inspanning of als heel lang niet wordt gegeten waardoor de spieren als energiebron worden gebruikt. Als ammoniak niet gebonden is, is het giftig. Vrij ammoniak wordt daarom door de lever uit het bloed verwijderd en omgezet in de niet-schadelijke stof ureum. Deze omzetting gebeurt in een serie van chemische reacties die de ureumcyclus wordt genoemd. Hierbij zijn verschillende enzymen betrokken die allemaal verantwoordelijk zijn voor een bepaalde stap. Als een enzym in deze reeks ontbreekt of minder goed werkt, kan de omzetting niet (geheel) plaats vinden. Er komen dan afvalstoffen vrij en er blijft te veel ammoniak in het bloed en in de cellen. CPS is één van de enzymen in deze ureumcyclus. Een fout in deze reeks wordt een ureumcyclusdefect genoemd.

Teveel vrij ammoniak in het bloed en in de cellen kan schade toebrengen aan het lichaam, vooral aan de hersenen. Hersenschade is meestal niet meer te herstellen en kan problemen geven bij de ontwikkeling met name bij het denken (cognitief) maar soms ook bij het bewegen (motorisch). Bij mensen met CPSD wordt geprobeerd om het ontstaan van schade zo veel mogelijk voorkomen en te beperken door middel van de behandeling met een dieet, medicijnen en speciale maatregelen tijdens ziekte zijn. Sinds de komst van deze behandelingen is prognose voor mensen met CPSD heel erg verbeterd en zijn er ook patiënten die een normale ontwikkeling doormaken.

Cijfers

CPSD is een zeldzame erfelijke stofwisselingsziekte. In Nederland zijn maar een paar patiënten bekend met CPSD. Wereldwijd komt het ongeveer bij 1 op 65.000 pasgeborenen voor. Dit betekent dat per jaar in Nederland ongeveer 2 à 3 kinderen met CPSD worden geboren.

2.1 Klachten bij presentatie en ontregeling

CPSD is niet opgenomen in het screeningsprogramma bij pasgeborenen: de hieprikscreening. Hierdoor wordt de diagnose meestal pas gesteld als patiënten zich presenteren met klachten. Klachten ontstaan bijna altijd door het optreden van een acute ontregeling. Een acute ontregeling ontstaat in situaties waarbij de patiënt teveel eiwit eet of ziek is met koorts en/of onvoldoende voedingsinname. Bij ziek zijn of onvoldoende inname breekt het lichaam eigen eiwitten af om hier energie uit te krijgen. Bij het afbreken van eiwitten komt heel veel ammoniak vrij. Dit kan een levensbedreigende situatie veroorzaken. Dit noem je een acute ontregeling. De leeftijd waarop patiënten zich presenteren en de klachten die zij hebben, kan verschillen. Aan de hand hiervan worden verschillende vormen onderscheiden: de vroege (neonatale) vorm en de late presentatie.

Vroege, neonatale vorm

Kinderen met de vroege neonatale vorm van CPSD krijgen klachten in de eerste weken na de geboorte. Ze worden ziek, drinken slecht en spugen vaak. Ze kunnen geïrriteerd zijn of juist heel slap en slaperig. Soms kunnen ze zelfs in coma raken.

Late presentatie

Het optreden van klachten na de eerste weken levensweken, wordt een 'late presentatie' genoemd. Het ontstaan van de klachten is vaak minder acuut dan bij de neonatale vorm, meestal zijn er al langere tijd vage problemen.

De klachten kunnen bestaan uit:

- slechte eetlust waarbij uitdroging,
- slecht groeien,
- braken,
- gedragsproblemen of psychiatrische problemen,
- spierzwakte,
- bewegingsproblemen of
- epilepsie.

Soms wordt de diagnose pas gesteld als een acute ontregeling optreedt waardoor plotseling ernstige verslechtering optreedt (onafgebroken braken, bewustzijnsveranderingen, coma).

Klachten op lange termijn.

Hoge concentraties van ammoniak in het bloed en in de cellen bij de presentatie of tijdens een ontregeling kan grote gevolgen hebben. Patiënten kunnen eraan overlijden of lopen soms hersenschade op. Door deze schade kunnen zij een achterstand oplopen in de ontwikkeling op cognitief (denken) en/of motorisch gebied (bewegen). Ontregeling kan zich op elke leeftijd voordoen maar vindt vooral plaats in de eerste levensjaren doordat kinderen dan meer infecties doormaken. Jonge kinderen lopen makkelijker hersenschade op tijdens een ontregeling dan oudere kinderen en volwassenen doordat hun hersenen nog in ontwikkeling zijn.

Door de behandeling met het dieet en de medicijnen wordt de kans om te ontregelen kleiner. Door het gebruik van het noodprotocol kan ook in bijzondere omstandigheden een ontregeling worden voorkomen of een dreigende ontregeling kan snel worden hersteld. Hierdoor is tegenwoordig de ontwikkeling van patiënten veel beter dan vroeger. Toch wordt bij mensen met CPSD vaker problemen gezien bij het denken en concentreren, bij bewegen (variërend van een licht achterlopende ontwikkeling tot ernstige bewegingsproblemen) en ook epilepsie of verminderd zicht door hersenschade kan voorkomen.

Bij mensen met CPSD kan de botmassa verminderd zijn. Hoewel er in de praktijk geen problemen van worden gezien, zou dit op latere leeftijd een groter risico op botbreuken kunnen geven.

2.2 Diagnose

De symptomen zijn de eerste aanwijzing voor het stellen van de diagnose.

Als een patiënt zich presenteert met de hierboven beschreven klachten, wordt onderzoek ingezet. Bij mensen met CPSD wordt in het bloed en in de urine hoge waarden gevonden van ammoniak en van sommige afvalstoffen (glutamine en alanine). Er kan onderzoek verricht worden naar welk enzym niet of niet goed werkt. Daarnaast wordt in het bloed 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 'CPSD' wordt gesteld als meerdere van deze onderzoeken de diagnose bevestigen.

Is de diagnose CPSD gesteld bij uw kind en zijn er nog andere kinderen (broertjes of zusjes) in het gezin? Er zal ook worden gekeken of bij hen sprake is van CPSD.

2.3 Behandeling

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

Als een patiënt zich presenteert met acute klachten of een ontregeling, volgt een opname in het ziekenhuis. Behandeling wordt direct gestart om het teveel aan ammoniak te verminderen om hersenschade te voorkomen. Dit gebeurt door middel van medicijnen en voldoende vocht en voeding. Vaak wordt dit gegeven via een infuus of met een slangetje (sonde) via de neus naar de maag. Soms zijn de waarden van het ammoniak in het bloed zo hoog dat het bloed wordt schoongespoeld. Dit kan doormiddel van dialyse.

Naast de behandeling van de acute situatie krijgen mensen met CPSD ook een behandeling voor de lange termijn. Deze behandeling bestaat uit een speciaal dieet, medicijnen en een noodprotocol en helpt om de ziekte goed onder controle te houden. De belangrijkste doelen van de behandeling zijn:

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

Dieet

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. Er zit veel eiwit in vlees, melkproducten, aardappelen, pasta, brood en peulvruchten. Er zit niet zo veel eiwit in groente en fruit. Voordat het lichaam de eiwitten uit de voeding kan gebruiken, worden ze eerst 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. Bij het afbreken van aminozuren komt ammoniak vrij. Mensen met CPSD kunnen ammoniak niet goed omzetten waardoor schade kan optreden. Dit kan vermeden worden door de hoeveelheid eiwitten in de voeding te beperken. De hoeveelheid eiwitten in de voeding worden beperkt door het volgen van een eiwitbeperkt dieet.

Het eiwitbeperkt dieet wordt vaak aangevuld met een aminozuurmengsel. Hierin zitten essentiële aminozuren, dit zijn aminozuren die niet door het lichaam zelf kunnen worden gemaakt. Het lichaam gebruikt deze essentiële aminozuren om andere aminozuren mee te vormen. Hierdoor kan het zelfs afvalstoffen van de verstoorde stofwisseling wegvangen.

Eiwitbeperkt dieet

De hoeveelheid toegestane eiwitten in de voeding en de hoeveelheid van het aminozuurmengsel verschilt per patiënt en verandert ook vaak met de leeftijd en groei. Er moet een balans gevonden worden tussen het beperken van de schadelijke effecten van eiwitten (ammoniak) en het krijgen van voldoende voedingsstoffen voor een optimale groei.

De diëtist begeleidt bij het volgen van het eiwitarme dieet, het rekenen met eiwitten en het kiezen van eiwitarme alternatieven.

Tijdens ziekte, zoals infecties of koorts, verandert de stofwisseling. Daarom krijgen mensen met CPSD, als zij ziek zijn, vaak uit voorzorg een aangepast dieet met nog minder eiwit waarbij inname van voldoende energie wordt gegarandeerd. Dit staat aangegeven in een zogenaamd noodprotocol. Soms moet de patiënt in het ziekenhuis worden opgenomen tijdens ziekte. Hierover staat meer geschreven in het kopje 'bijzondere omstandigheden en noodprotocol'.

Voedingstekorten

Doordat mensen met CPSD een natuurlijk eiwitbeperkt dieet volgen, mogen zij veel normale producten niet eten. Dit voorkomt het vrijkomen van schadelijke stoffen (ammoniak) maar hierdoor kunnen ze een tekort krijgen aan andere belangrijke voedingsstoffen zoals vitamines, mineralen en energie. Tekorten kunnen zorgen voor problemen met botten en onvoldoende groei. Daarnaast komen patiënten met voedingstekorten makkelijker in een acute ontregeling. Het aminozuurmengsel bevat daarom veel vitamines en mineralen ter aanvulling. De diëtist kijkt naar het voedingspatroon en geeft advies over het innemen van de goede hoeveelheid energie door middel van vetten en koolhydraten (suikers). Globaal één keer per jaar wordt in het bloed gekeken naar eventuele voedingstekorten. Zo nodig worden extra aminozuren (aminozurenmengsel), vetten, vitamines of mineralen geadviseerd.

Voedingsproblemen

Door het sterk afwijkende dieet kunnen voedingsproblemen ontstaan. Hiervoor wordt u begeleid door de diëtist. In het hoofdstuk 'begeleiding kinderen' wordt gericht ingegaan op voedingsproblemen bij kinderen.

Babyvoeding

In borstvoeding en in normale flesvoeding zitten veel eiwitten. Kinderen met CPSD kunnen daarom deze voeding niet in de normale hoeveelheden gebruiken. De hoeveelheid die zij mogen, verschilt per patiënt, afhankelijk van de leeftijd en de groei. De diëtist zal de ouders hierbij intensief begeleiden en adviseren.

In sommige situaties is het wel mogelijk om borstvoeding (aan de borst) te geven. Dit kan dan alleen onder strikte begeleiding van de diëtist en de borstvoeding wordt dan meestal afgewisseld met een speciale dieetflesvoeding. Het is ook mogelijk afgekolfd moedermelk of een afgepaste hoeveelheid flesvoeding te gebruiken en deze te mengen met de dieetflesvoeding. Soms (zowel bij borstvoeding als flesvoeding) is aanvulling met een speciaal aminozuurpreparaat nodig om tekorten aan voedingsstoffen te voorkomen en een goede groei te bereiken.

Medicijnen

Citrulline of arginine

Citrulline en arginine worden gevormd in één van de stappen van de ureumcyclus. Het zijn stoffen die helpen bij het omzetten van ammoniak in ureum. Bij mensen met CPSD is deze cyclus verstoord. Hierdoor wordt weinig of geen citrulline gevormd. Doordat arginine wordt gevormd uit citrulline wordt hier ook minder van gemaakt. Mensen met CPSD hebben daardoor vaak lage waarden van deze stoffen in hun bloed. Door citrulline als medicijn in te nemen worden de tekorten van citrulline en arginine voorkomen. Goede waarden van deze stoffen helpen bij het omzetten van ammoniak in een niet schadelijke stof.

Citrulline kan worden ingenomen als een pil of een drankje. In het ziekenhuis wordt soms arginine gegeven. Dit kan alleen via een infuus.

Natriumbenzoaat en natriumfenylbutyraat

Natriumbenzoaat als natriumfenylbutyraat zorgen ervoor dat minder ongebonden en dus giftig ammoniak vrijkomt. Beide stoffen binden aan bepaalde aminozuren (glycine en glutamine). Ze vormen dan een nieuwe stof waarin ammoniak is ingebouwd. In de gebonden vorm is het niet schadelijk en kan het worden uitgeplast.

Natriumbenzoaat en natriumfenylbutyraat kunnen als pil of als drankje worden ingenomen.

Meestal wordt geadviseerd om het gebruik van deze medicijnen over de dag te verspreiden (in 3 tot 4 keer per dag) en om ze tijdens de maaltijd te nemen. Hierdoor wordt de kans op maagklachten minder.

Te vermijden medicijnen en middelen

Mensen met CPSD worden 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 mensen met CPSD is het van extra groot belang. Het gebruik van middelen kan ervoor zorgen dat mensen vergeten te eten of braken. Hierdoor kunnen ze een acute ontregeling krijgen of buiten bewustzijn raken.

Er is wel eens een metabole ontregeling opgetreden bij mensen met CPSD na het gebruik van bepaalde medicijnen. Dit betrof onder andere medicijnen voor epilepsie (valproaat) en een middel wat gebruikt wordt tegen kanker (asparaginase/pegaspargase). Indien u deze medicijnen toch nodig heeft, wordt eerst gekeken of een alternatief beschikbaar is. Een alternatief is een ander medicijn met dezelfde werking. Uw behandelend arts of uw apotheker helpt hierbij.

Anticonceptie

Het hebben van een stofwisselingsziekte heeft ook gevolgen voor de zwangerschap en de bevalling. Als u een stofwisselingsziekte hebt, 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 nog geen zwangerschapswens is. Heeft u een kinderwens? 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'](#).

Vaccinaties

Kinderen met CPSD krijgen dezelfde vaccinaties als andere kinderen. Dit loopt via het Rijksvaccinatieprogramma van de GGD. Bij kinderen met CPSD is het wel belangrijk om na de vaccinatie extra alert te zijn. In een vaccinatie zit vaak een verzwakte vorm van een ziekte waardoor kinderen hiertegen afweerstoffen zullen aanmaken. Zo beschermen zij 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 CPSD is dit soms genoeg om een acute ontregeling te krijgen. Krijgt uw kind een vaccinatie? Geeft 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 CPSD extra risico lopen op 'ontregeling':

1. Bij ziekte (eventueel na vaccinatie)

Mensen met CPSD hebben tijdens ziekte met koorts, braken of diarree een verhoogd risico op ontregeling. Dit ontstaat door verminderd inname van energie (calorieën) door nauwelijks binnen krijgen of houden van voeding. Om toch voldoende energie te krijgen, breekt het

lichaam eigen eiwitten af. Hierbij komen afvalstoffen vrij die door de patiënt niet kunnen worden verwerkt. 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 er nauwelijks toevoer van energie. Om toch aan energie te komen breekt het lichaam eigen eiwitten af. Hierbij komt bij mensen met CPSD ammoniak vrij.

3. Zwangerschap en bevalling

Een zwangerschap heeft invloed op de stofwisseling van de aanstaande moeder. Ook tijdens de bevalling wordt veel energie gebruikt terwijl vaak weinig wordt gegeten en gedronken. Het grootste risico op ontregeling is in de eerste dagen na de bevalling, als de baarmoeder weer zijn normale vorm aanneemt waarbij veel eiwitten worden afgebroken.

Voor iedereen met CPSD 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, zie pagina 14 en 22.

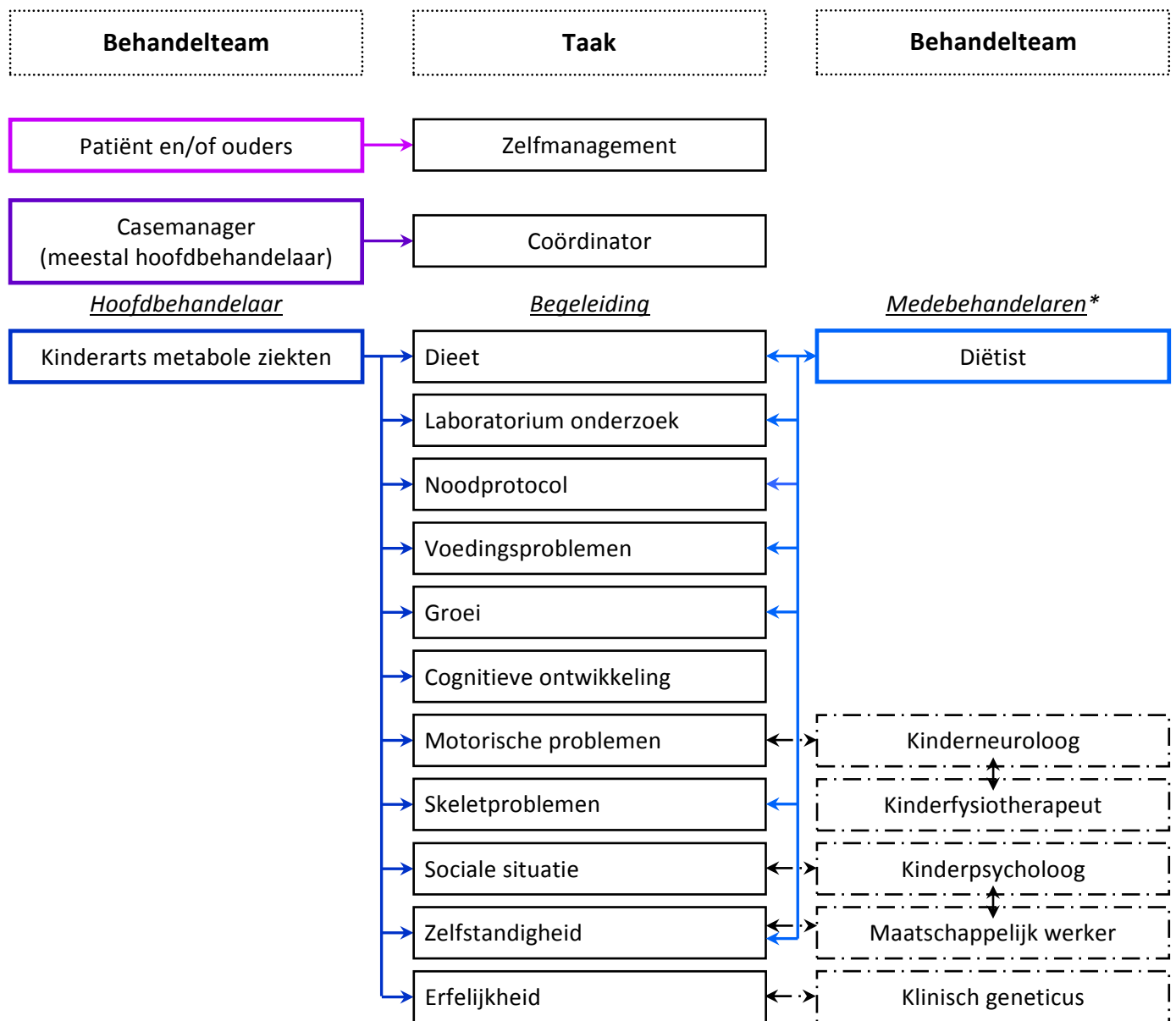
Levertransplantatie

De lever speelt een belangrijke rol in het lichaam bij het produceren van eiwitten, het verwerken en vervoeren van afvalstoffen maar ook bij het maken van enzymen. Soms kan het plaatsen van een nieuwe lever (een lever van een donor) het enzymtekort bij mensen met een stofwisselingsziekte, wegnemen. Dit wordt levertransplantatie genoemd. Na een transplantatie hoeven patiënten soms geen dieet meer te volgen en wordt de kans op een acute ontregeling veel kleiner. Een transplantatie brengt helaas ook veel nadelen en risico's met zich mee:

1. Het is een grote ingreep waarvoor een lange operatie nodig is waarbij de patiënt een risico loopt op complicaties.
2. Na transplantatie kunnen de medicijnen voor CPSD vaak worden gestopt maar levenslang gebruik van medicijnen blijft nodig om de lever te beschermen.
3. Hersenschade die de patiënt al heeft opgelopen, is blijvend. Na een transplantatie herstelt dit niet.

Door deze risico's en nadelen wordt een transplantatie meestal niet uitgevoerd bij patiënten die het met het dieet en de medicijnen goed doen. Ook bij patiënten die al ernstige schade hebben opgelopen wordt een transplantatie niet verricht omdat de schade die reeds is opgetreden hierdoor niet verbetert. Levertransplantatie wordt alleen overwogen bij patiënten die ondanks de behandeling vaak ontregelen en waarbij de ziekte niet goed onder controle is te krijgen. Bij kinderen worden levertransplantaties alleen uitgevoerd in het academisch ziekenhuis in Groningen (UMCG).

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 gebruik van de medicijnen en het volgen van het noodprotocol. 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 CPSD. 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. Poliklinische controles vinden globaal 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 CPSD.

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

Dieet

Door het volgen van een eiwitbeperkt dieet kunnen tekorten ontstaan van andere voedingsstoffen zoals vitamines. Laboratoriumonderzoek maakt duidelijk of er tekorten zijn en of het dieet goed wordt gevolgd. Als het nodig is, kan het dieet worden aangepast, kunnen extra voedingsstoffen worden gegeven of kan het kind voeding via de sonde krijgen. Alle dieetaanpassingen worden door de diëtist uitgewerkt en uitgelegd. Het zo goed mogelijk volgen van het dieet zorgt voor een goede groei en ontwikkeling, een kleinere kans op acute ontregeling en minder problemen op later leeftijd.

Tijdens controle worden eventuele knelpunten binnen het dieet besproken. Bij kinderen met CPSD worden vaak eetproblemen gezien (zie 'voedingsproblemen'). Begeleiding van de diëtist en

eventueel van een (kinder)psycholoog, een eetconsulent of maatschappelijk werker is dan mogelijk.

Laboratoriumonderzoek

De kinderarts laat globaal twee tot vijf keer per jaar 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 exact kan aangeven. 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 uw 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 natuurlijke eiwitten in de voeding. Welke voeding gebruikt kan worden, en op welke manier dit wordt gegeven, verschilt per leeftijd.

Bij koorts adviseren we altijd om paracetamol te gebruiken. Dit verlaagt de lichaamstemperatuur en vermindert pijn. Daarnaast is het van belang om de medicijnen door te blijven geven.

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 extra energie worden geven door middel van glucose (suikerwater) via het infuus of aangepaste voeding via een sonde. Vaak kan ervoor worden gezorgd dat ontregeling wordt voorkomen of snel wordt hersteld.

Voedingsproblemen

Bij kinderen met CPSD kunnen voedingsproblemen optreden. Ze hebben soms weinig trek en spugen gemakkelijk. Daarnaast is het eiwitbeperkte dieet minder smakelijk dan normale voeding en soms vinden kinderen het aminozuurmengsel 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. Een sonde is een slangetje dat 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. De conditie van de kinderen wordt beter op peil gehouden. 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 plaatsvinden vanuit meerdere specialismen zoals de kinderarts en de diëtist, maar ook de (kinder)psycholoog en soms een eetconsulent, logopedist of maatschappelijk werker.

Groei

Sommige patiënten hebben problemen met het gewicht of een achterstand in lengtegroei. Vaak komt dit door voedingsproblemen, een te geringe eiwitinname of door een tekort aan energie (calorieën) in de voeding. De patiënt wordt bij poliklinische controle gemeten en gewogen om te kijken hoe de groei verloopt. Ook de groei van het hoofd wordt gemeten. Bij gewichtsproblemen of groeiachterstand wordt uw kind intensief door de diëtist begeleid.

Cognitieve ontwikkeling

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 de 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 gegeven 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 ouders of kind, kan de huisarts vaak een belangrijke rol spelen. Eventueel kan een psycholoog of een maatschappelijk werker extra begeleiding bieden.

Motorische problemen

Als gevolg van een acute ontregeling kan het kind ten opzichte van leeftijdsgenoten achterlopen in de ontwikkeling van de motoriek (bewegen). De kinderarts onderzoekt de motorische ontwikkeling bij het polibeziek. Dit doet hij door het kind te observeren en navraag te doen bij de ouders. Als de ontwikkeling niet goed verloopt of als hier twijfel over bestaat, kunt u worden doorverwezen naar een (kinder)neuroloog of fysiotherapeut voor verder onderzoek en zo nodig begeleiding.

Skeletproblemen - Botmassa

Zowel de aanmaak van de botten als de versteviging van de botten met kalk verloopt bij mensen met CPSD minder goed. Op latere leeftijd kan de matige botopbouw zorgen voor een hoger risico op botbreuken. Daarom wordt de botopbouw gecontroleerd met behulp van een DEXA-scan, een speciaal soort röntgenfoto. Dit gebeurt ongeveer elke vijf jaar vanaf een leeftijd van vier jaar. Een goede metabole instelling (door het dieet zo goed mogelijk te volgen) zorgt voor de beste botopbouw en versteviging. Eventueel kan extra calcium en vitamine D worden voorgeschreven ter verbetering van de botopbouw.

Sociale situatie

Kinderen met CPSD mogen dezelfde wegen bewandelen als gezonde kinderen; zij hebben geen speciaal advies ten aanzien van bijvoorbeeld de crèche, schoolkamp of deelname aan sport. Toch kunnen hierover veel vragen zijn. Het hebben van een ontwikkelingsachterstand of een bewegingsstoornis kan deelname aan dagelijkse activiteiten bemoeilijken.

De kinderarts onderzoekt bij het 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](#)'). 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. In dit geval gaat het vooral om het uitvoeren van het dieet, het opvolgen van het noodprotocol en het innemen van medicijnen. 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 CPSD heeft, bestaat voor elke broer of zus een kans van 25% om ook CPSD te hebben. Daarom worden, na het stellen van de diagnose bij een van de gezinsleden, de broers/zussen ook onderzocht. Bij de geboorte van een baby in een gezin waar een van de kinderen CPSD heeft, kan in overleg met de behandelende dokter kort na de geboorte in het bloed gekeken worden of de baby ook CPSD heeft. Enkele dagen later moet ook de gewone hielprikscreening plaatsvinden. Soms wordt besloten om al onderzoek naar CPSD te verrichten bij het nog ongebooren kindje. Dit wordt prenatale diagnostiek genoemd.

De kinderarts bespreekt de erfelijkheid van CPSD 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 natuurlijk eiwitbeperkte dieet. Hij kijkt naar de volwaardigheid hiervan en naar 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 (in de meeste centra) 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 altijd contact op met de diëtist voordat u een advies over het dieet opvolgt.

Tijdens de controle is aandacht voor de lengtegroei en voedingstoestand. Bij gewichtsproblemen of een achterlopende lengtegroei past de diëtist het dieet aan en geeft dieetadviezen om de hoeveelheid energie en eiwit (zowel natuurlijk eiwit als uit aminozuurpreparaat) in de voeding aan te laten sluiten. Hierbij wordt uiteraard rekening gehouden met 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 CPSD. 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 aanvullende dieetadviezen, dieetpreparaten of voedingssupplementen worden gegeven.

De diëtist geeft uitleg over de dieetmaatregelen in het noodprotocol. Door de adviezen goed op te volgen als uw kind ziek is, kan een ontregeling vaak worden voorkomen.

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 worden besproken en er kunnen hierover adviezen worden gegeven.

3.5 Overige betrokken zorgverleners

Huisarts

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

De behandeling van CPSD 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 CPSD. 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 CPSD te maken hebben. Uw huisarts krijgt ongeveer ieder jaar een brief van de hoofdbehandelaar. Op die manier blijft hij huisarts goed op de hoogte van de gezondheid en het ziektebeeld van uw kind.

Kinderarts in een streekziekenhuis

De behandeling van CPSD 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 CPSD. 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 aan mensen met CPSD 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, zullen de dieetgegevens door de diëtist van het Universitair Medisch centrum aan de diëtist in het streekziekenhuis worden 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.
- 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.

3.6 Overige aandachtspunten

Mensen met CPSD 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 CPSD

Het kan soms fijn zijn om steun te krijgen als u klasgenoten of vrienden wilt informeren over CPSD. 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 CPSD een erfelijke aandoening is. Familieleden kunnen hierover in zitten. Ook hebben ze vaak vragen over de erfelijkheid ('Wat zijn de kansen dat ik een kind krijg met CPSD?'). Hierbij kan uw kinderarts u helpen. Eventueel kan hulp worden ingeschakeld van een klinisch geneticus.

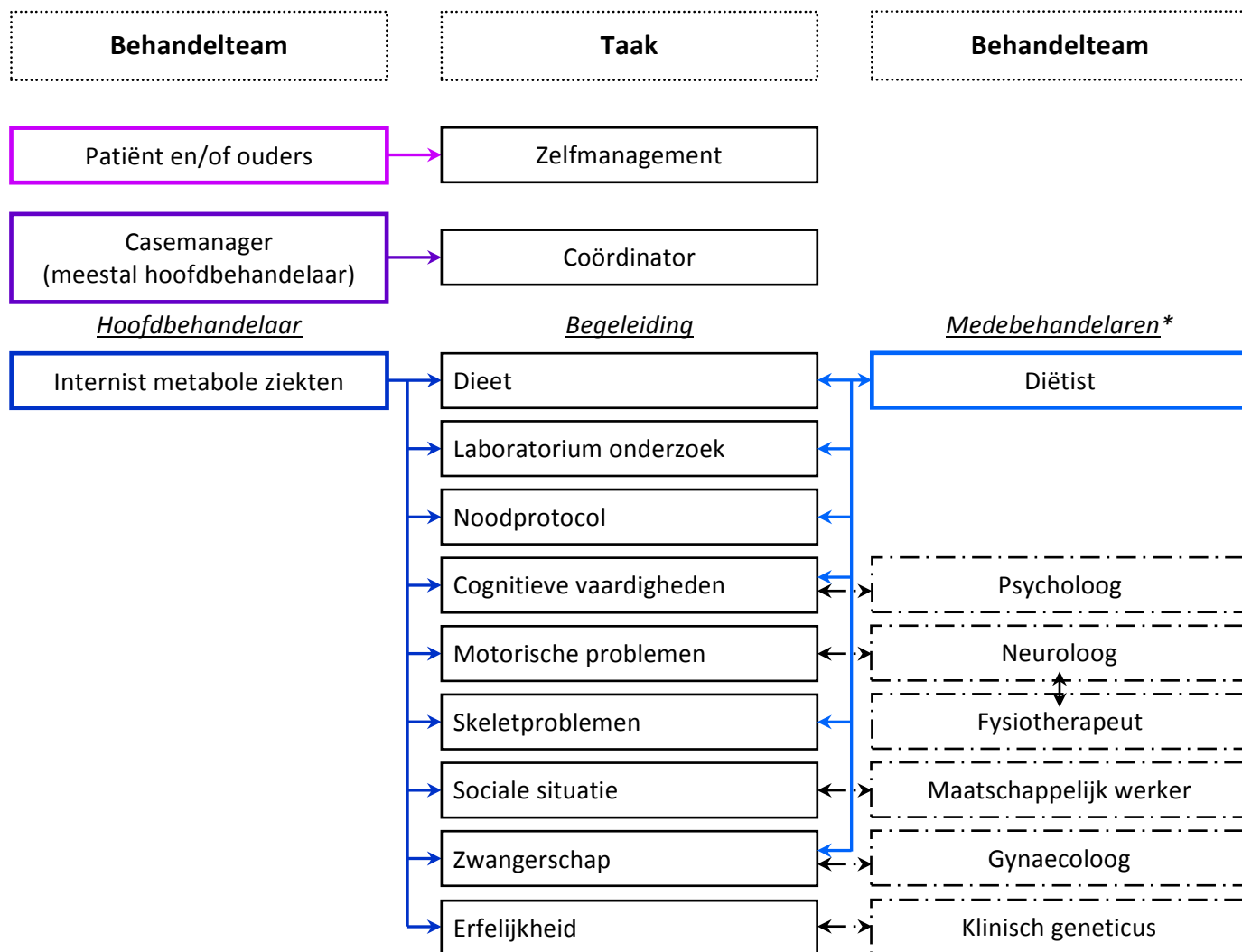
Vakantie

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. 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 CPSD. Hij kan u begeleiden bij het nemen van de juiste dieetmaatregelen. Meer over de rol van de diëtist wordt besproken onder het kopje '[Diëtist](#)'.

Poliklinische controles bij de internist

In principe bezoekt u de internist ongeveer 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 van sommige stoffen die belangrijk zijn voor het lichaam, tekorten ontstaan. De internist controleert dit door middel van bloedonderzoek. Als er inderdaad tekorten bestaan, kunnen hiervoor dieetpreparaten en voedingssupplementen worden gegeven.

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

Laboratoriumonderzoek

Ongeveer twee keer per jaar wordt bloedonderzoek 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 exact kan

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 uw medicatie door te blijven gebruiken.

Soms lukt het niet om thuis voldoende energie binnen te krijgen doordat u te ziek bent of teveel voeding 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.

Cognitieve 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.

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. Als u problemen heeft, wordt u doorverwezen naar de neuroloog, revalidatiearts of fysiotherapeut voor verder onderzoek en begeleiding.

Skeletproblemen - Botmassa

Zowel de aanmaak van de botten als de versteviging van de botten met kalk verloopt bij mensen met CPSD minder goed. Op latere leeftijd kan de matige botopbouw zorgen voor een hoger risico op botbreuken. Daarom de botopbouw gecontroleerd met behulp van een DEXA-scan, een speciaal soort röntgenfoto. Dit gebeurt ongeveer elke twee jaar. Een goede metabole instelling (door het dieet zo goed mogelijk te volgen) zorgt voor de beste botopbouw en versteviging. Eventueel kan het advies worden gegeven om te bewegen of calcium en vitamine D worden voorgeschreven ter verbetering van de botopbouw. Behandeling gebeurt volgens de daarvoor geldende richtlijn van het CBO (**C**entraal **B**egeleidings**O**rgaan).

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

CPSD heeft geen invloed op de vruchtbaarheid van mannen of vrouwen. Patiënten 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 aanstaande moeder met CPSD 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 CPSD kan dit problemen geven. Daarom wordt aanbevolen om in het ziekenhuis te bevallen. Soms wordt dan extra energie gegeven door middel van glucose via het infuus (suikerwater). Na de bevalling blijven vrouwen ten minste 3 dagen in het ziekenhuis omdat het risico op een ontregeling dan groot is. Dit komt doordat bij het herstel van het lichaam na de zwangerschap, veel eiwitten worden afgebroken. Dit kan tot hoge ammoniak waarden leiden. Om deze reden worden de ammoniak waarden in het bloed goed gecontroleerd tot ongeveer 5 dagen na de bevalling.

Erfelijkheid

De internist bespreekt de erfelijkheid van CPSD 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 eiwitvrije dieet. Daarnaast heeft de diëtist onder meer aandacht voor eventuele voedingstekorten.

Poliklinische controle

Ongeveer één keer per jaar wordt een controle bij de diëtist gepland. Dit bezoek wordt meestal gecombineerd met een bezoek aan de internist op de polikliniek. Soms heeft u tussen de controles nog vragen over het dieet. Dan kunt u telefonisch of (in de meeste centra) per e-mail contact opnemen met de diëtist.

Dieet

Tijdens de controle bespreekt u knelpunten of moeilijkheden binnen het dieet. De diëtist past uw dieet aan bij veranderingen in uw dagelijks leven zoals zwangerschap. 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.

Heeft u de wens om af te vallen? Het is belangrijk dat u hierbij begeleiding vraagt van uw diëtist. Hij kan u helpen bij het volgen van een verantwoord dieet zonder dat u risico loopt op ontregeling.

Overige aandachtspunten

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

Daarnaast heeft de diëtist ook aandacht voor eventuele tekorten die kunnen ontstaan bij CPSD. 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 aanvullende 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.

Voor vrouwen met een zwangerschapswens is het van belang om de 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 intensief 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 hierover kunnen adviezen worden gegeven.

4.5 Overige betrokken zorgverleners

Huisarts

De behandeling van CPSD vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum. Dat gebeurt onder begeleiding van de internist. Ook de huisarts kan een belangrijke rol spelen bij de ondersteuning en begeleiding bij CPSD. 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 CPSD 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 CPSD 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 CPSD. Voor die behandelingen kunt u terecht in uw streekziekenhuis.

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 aan mensen met CPSD 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 plaatsvinden. 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 CPSD.

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.

4.6 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 CPSD

Het kan soms fijn zijn om ondersteuning te krijgen bij het geven van informatie over CPSD 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 is dat u dieetpreparaten en het noodprotocol meeneemt. Gaat u op vakantie naar het buitenland? Vraag dan tijdig aan uw internist 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.

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 voor spoedeisende problemen die gerelateerd zijn aan CPSD, eventueel via de dienstdoend 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

De volgende zorgspecialisten zijn zo nodig bij het zorgtraject betrokken:

- (Kinder)fysiotherapeut
 - Klinisch geneticus
 - Maatschappelijk werk
 - (Kinder)neuroloog
 - (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.
Ammoniak	Is giftig voor de hersenen en kan leiden tot bewustzijnsverlies of gedragsverandering. Wordt door de lever uit het bloed gehaald voor de ureumcyclus.
Cognitieve screening	Test waarin intelligentie en vaardigheden op cognitief en sociaal gebied worden onderzocht.
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.
Eiwitbeperkt dieet	Een eet- en drinkpatroon waar minder eiwit-bevattende voedingsmiddelen in voorkomen.
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 CPS	Een enzym dat één van de stappen in de ureumcyclus mogelijk maakt.
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.
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 (meestal een bacterie of een virus).
Klinisch geneticus	Arts gespecialiseerd in erfelijkheid.
Koolhydraten	Koolhydraten die het lichaam kan verteren, zijn een 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.
Metabole instelling	De mate waarin de stofwisselingsziekte onder controle is.
Neonataal	Met betrekking tot de eerste weken na de geboorte.
Neuroloog	Een arts die zich met name bezig houdt met diagnostiek en behandeling van ziekte van de hersenen, het ruggenmerg en de zenuwen.
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.
Sondevoeding	Voeding die via een slangetje direct naar de maag gaat.
Stofwisseling	Alle processen in het lichaam waar stoffen worden samengesteld en afgebroken. Dit kan uiteindelijk zorgen voor bijvoorbeeld energie of voor groei.
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 Maastricht – Erasmus Medisch Centrum Rotterdam – Universitair Medisch Centrum Groningen – Universitair Medisch Centrum Radboud Nijmegen – Universitair Medisch Centrum Utrecht – VU medisch Centrum Amsterdam
Ureum	In de ureumcyclus wordt ammoniak omgezet in ureum. Ureum is niet schadelijk en wordt door de nieren uitgefilterd en in de urine uitgeplast.
Ureumcyclus	Een serie stappen die nodig zijn om schadelijk ammoniak om te zetten in onschadelijk ureum. Elke stap heeft zijn eigen enzym.

7 Consensus zorgpad Carbamoyl Fosfaat Synthase 1 Deficiëntie

Er werd consensus (overeenstemming) bereikt over dit zorgpad door de volgende afdelingen metabole ziekten van de Universitaire Medische Centra op 12 oktober 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 Carbamoyl Fosfaat Synthase 1 Deficiëntie 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.

