

Zorgpad Phenylketonurie (PKU)

Versie voor patiënten

Januari 2012



Auteurs:

Dr. F.J. van Spronsen¹
Dr. M. van Rijn¹
Drs. M.J. Korndewal²
Prof. Dr. C.E.M. Hollak³
Dr. A.M. Bosch²
Drs. I.N. van Kessel²

Coördinatie:

Dr. A.M. Bosch²
H.K. Meutgeert⁴

Eindredactie:

Drs. J.J.J. Klaren-Baarslag⁴

1. Beatrix Kinderkliniek, sectie Metabole Ziekten, Universitair Medisch Centrum Groningen.
2. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Academisch Medisch Centrum, Amsterdam.
3. Afdeling Interne Geneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Academisch Medisch Centrum, Amsterdam.
4. Vereniging voor Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten.

Inhoudsopgave

1	Introductie.....	4
1.1	Zorgpad.....	4
1.2	Samenwerking	4
1.3	Patiëntenverenigingen.....	5
1.4	Leeswijzer	5
2	Phenylketonurie	6
2.1	Presentatie	6
2.2	Diagnose	7
2.3	Behandeling.....	7
3	Begeleiding – Kinderen.....	9
3.1	Patiënt en/of ouders.....	10
3.2	Casemanager	10
3.3	Kinderarts metabole ziekten.....	10
3.4	Vaste medebehandelaren: diëtist.....	13
3.5	Overige betrokken zorgverleners.....	14
3.6	Overige aandachtspunten.....	15
4	Begeleiding – Volwassenen.....	17
4.1	Patiënt	18
4.2	Casemanager	18
4.3	Internist metabole ziekten.....	18
4.4	Vaste medebehandelaren: diëtist.....	20
4.5	Overige betrokken zorgverleners.....	21
4.6	Overige aandachtspunten.....	22
5	Kwaliteitsindicatoren	24
6	Consensus zorgpad Phenylketonurie	25
7	Disclaimer.....	25

1 Introductie

U of uw kind heeft Phenylketonurie. Om de best mogelijke zorg voor mensen met Phenylketonurie te bieden, is dit zorgpad ontwikkeld.

1.1 Zorgpad

Binnen het Universitair Medisch Centrum wordt gebruik gemaakt van een zorgpad. Dit is een leidraad (een soort handleiding) voor behandeling en begeleiding van patiënten met Phenylketonurie. De basis voor deze leidraad zijn de meest recente wetenschappelijke inzichten en ervaringen van deskundigen. Deze combinatie van wetenschappelijk onderzoek en de ervaringen van experts wordt 'Best Practice' genoemd.

Doel

Het doel van dit zorgpad is informatie te geven aan patiënten en ouders van patiënten. Het gaat hierbij om een overzicht van optimale zorg voor kinderen en volwassenen met Phenylketonurie. Het zorgtraject wordt weergegeven in een stroomschema, waarna de verschillende onderdelen worden uitgelegd.

Dit zorgpad is een afspraak tussen behandelaren en patiënten over hoe de optimale zorg bij Phenylketonurie eruit moet zien. Het is belangrijk te realiseren dat het een algemene richtlijn is en dat er goede redenen kunnen zijn om bij individuele patiënten hiervan af te wijken. Dit wordt dan met u overlegd. Ook kunnen tussen de Nederlandse Universitaire Medische Centra met een afdeling voor Metabole Ziekten kleine verschillen bestaan over de precieze invulling of toepassing van dit zorgpad.

Zorgpaden voor zeldzame aandoeningen

Stofwisselingsziekten zijn zeldzame aandoeningen. Hierdoor zijn niet alle artsen bekend met deze aandoeningen. Ze weten vaak weinig over de diagnose, de behandeling en het beloop van Phenylketonurie. Dit is de reden dat alle patiënten met Phenylketonurie worden behandeld door een kinderarts of internist die gespecialiseerd is in stofwisselingsziekten (metabole ziekten) in een Universitair Medisch Centrum.

Door wetenschappelijk onderzoek in de afgelopen 30 jaar is beter duidelijk geworden welke problemen zich kunnen voordoen bij Phenylketonurie. Op basis van deze kennis kan de optimale begeleiding en behandeling worden vastgesteld. Daarnaast wordt dit zorgpad elke drie tot vijf jaar bijgewerkt zodat de meest actuele informatie beschikbaar is. De nieuwste versie van dit zorgpad staat op www.stofwisselingsziekten.nl.

1.2 Samenwerking

Om de best mogelijke zorg te verlenen is multidisciplinaire benadering een belangrijk onderdeel van een zorgpad. Dit houdt in dat meerdere ('multi') vakgebieden ('disciplines') bij de zorg betrokken zijn.

Het zorgpad is ontwikkeld door een team van artsen gespecialiseerd in metabole ziekten in samenwerking met andere deskundigen op het gebied van Phenylketonurie en de patiëntenverenigingen. De afdelingen Metabole Ziekten uit de Nederlandse Universitaire Medische Centra hebben overeenstemming (consensus) bereikt over de inhoud van dit zorgpad.

Expertise centrum

Phenylketonurie (afgekort als PKU) is een erg zeldzame aandoening die soms lastig te herkennen en te behandelen is. Daarom is het waarschijnlijk dat in de nabije toekomst in Nederland een expertise centrum wordt opgericht.

Een expertise centrum is een landelijk aanspreekpunt voor alle personen (patiënten, betrokkenen en zorgverleners) die met PKU te maken hebben. Door het bundelen van de kennis en ervaringen met betrekking tot PKU krijgen patiënten met PKU de beste zorg. Daarnaast kan ook de kennis over PKU verder worden uitgebreid, zodat in de toekomst de behandeling nog beter wordt.

Als in Nederland een expertise centrum voor PKU wordt opgericht dan is het raadzaam om, in overleg met uw vaste behandelaar, ongeveer één keer per jaar of om het jaar ook de behandelaar in het expertise centrum te bezoeken voor controle. De kinderarts of internist metabole ziekten in uw eigen ziekenhuis blijft uw hoofdbehandelaar en eerste aanspreekpunt. Uw arts kan altijd overleggen en advies inwinnen bij het expertise centrum. Maar ook als uzelf of een naaste vragen heeft over PKU kunt u altijd bij het expertise centrum terecht.

1.3 Patiëntenverenigingen

Dit zorgpad is ontwikkeld in opdracht van VKS (patiëntenvereniging voor Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten). VKS draagt er zorg voor dat dit zorgpad elke drie tot vijf jaar wordt bijgewerkt, zodat steeds de meest actuele informatie met betrekking tot Phenylketonurie in het zorgpad staat. Op de website van VKS vindt u informatie over PKU en wat de patiëntenvereniging nog meer voor u kan betekenen (zie www.stofwisselingsziekten.nl).

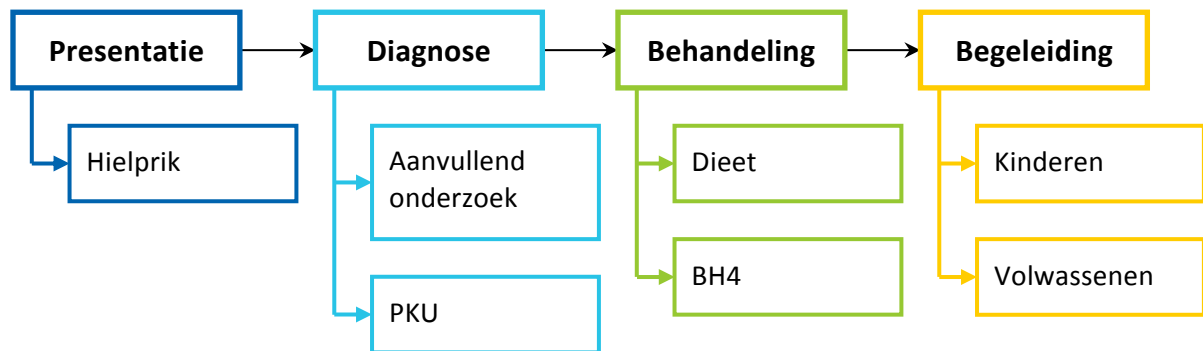
Daarnaast is de Nederlandse Phenylketonurie Vereniging nauw bij de ontwikkeling van dit zorgpad betrokken. Zij hebben onder andere een website met patiëntinformatie (zie www.pkuvereniging.nl) en daarnaast hebben zij een handboek voor patiënten met phenylketonurie samengesteld.

1.4 Leeswijzer

Voor de leesbaarheid van dit zorgpad is ervoor gekozen om het document te schrijven in enkelvoudige vorm.

- Dit betekent dat overal waar staat “ouders”, hiermee “ouders of verzorgers” wordt bedoeld.
- Waar de mannelijke vorm wordt gebruikt, wordt de mannelijke of vrouwelijke vorm bedoeld: waar bijvoorbeeld “patiënt” wordt genoemd, wordt ook “patiënte” bedoeld.
- Waar staat “kinderarts” wordt “kinderarts gespecialiseerd in metabole ziekten” bedoeld.
- Waar staat “internist” wordt “internist gespecialiseerd in metabole ziekten” bedoeld.
- In dit zorgpad wordt “Phenylketonurie” afgekort tot “PKU”. Hiermee wordt een tekort van het enzym dat PKU veroorzaakt (phenylalanine hydroxylase) bedoeld wat leidt tot te hoge phenylalanine waarden in bloed (hyperphenylalaninaemie).

2 Phenylketonurie



Phenylketonurie (PKU) is een aangeboren erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het enzym phenylalanine hydroxylase (PAH) niet goed werkt. Een enzym zorgt ervoor dat een bepaalde stof in het lichaam kan worden omgezet in een andere stof. Het PAH enzym zorgt ervoor dat in de cellen van de lever het aminozuur 'phenylalanine' wordt omgezet in een ander aminozuur 'tyrosine'. Aminozuren zijn bouwstenen voor eiwitten. Doordat phenylalanine niet goed wordt omgezet stapelt het in het lichaam en kan een tekort aan tyrosine ontstaan. Teveel phenylalanine is schadelijk voor de hersenen. Daardoor leidt niet behandelde PKU tot hersenbeschadiging. Aminozuren zoals phenylalanine en tyrosine zijn echter ook noodzakelijk voor groei en ontwikkeling. Daarom is niet alleen een te hoge phenylalanine maar ook een erg lage phenylalanine waarde niet goed.

Door het op een juiste manier vermijden van phenylalanine kan schade worden voorkomen. Vermijden van phenylalanine kan met behulp van een eiwitbeperkt dieet, dat levenslang gevolgd moet worden. Deze ziekte is sinds 1974 opgenomen in het hielprik screeningsonderzoek, zodat in principe alle kinderen in Nederland met PKU heel vroeg opgespoord en behandeld kunnen worden. Door vroege behandeling wordt voorkomen dat de ziekte schade aan het lichaam aanricht.

De cijfers

PKU komt in Nederland bij ongeveer 1 op 16.000 - 18.000 pasgeborenen voor. Dat betekent dat gemiddeld in Nederland elk jaar tien tot twaalf kinderen met PKU geboren worden.

2.1 Presentatie

Als mensen met PKU niet worden behandeld ontstaan in de loop van het eerste levensjaar een ontwikkelingsachterstand en gedragsproblemen (hyperactiviteit, agressiviteit, onrust). Vaak ruiken deze kinderen vreemd ("muizengeur") en is hun huid en haar opvallend licht gekleurd. Ook hebben ze vaak ernstig eczeem en soms epilepsie.

Klachten op de lange termijn

Sinds invoering van de hielprikscreening en de vroege start van de behandeling komt een ernstige ontwikkelingsachterstand als gevolg van PKU niet meer voor.

Bij mensen waarvan de PKU wordt behandeld, ligt de intelligentie (het IQ) binnen de grenzen van een normale intelligentie. Het gemiddelde is wel iets lager dan het landelijk gemiddelde.

Bij mensen met PKU worden met specifieke testen neuropsychologische afwijkingen gevonden, zoals problemen met concentratie. Het is niet duidelijk of deze (soms kleine) afwijkingen gevolgen hebben voor het dagelijks leven. Wel is bekend dat de ernst van dergelijke problemen samenhangt met de hoogte van het phenylalanine in het bloed. Ook is bekend dat patiënten bij hoge phenylalanine waarden meer stemmingsklachten kunnen hebben (boosheid, angst, somberheid en wisselingen van stemmingen).

Bij mensen met PKU kan de botmassa verminderd zijn. Hier wordt in de praktijk geen problemen van gezien. Het zou op latere leeftijd een groter risico op botbreuken kunnen geven.

Bij mensen met PKU doen zich soms psychosociale problemen voor, mogelijk door de belasting van het hebben van een chronische ziekte en het volgen van een streng dieet. Volwassen met PKU hebben een normale kwaliteit van leven en een normale levensloop. Mensen met PKU hebben een normale levensverwachting.

PKU tijdens de zwangerschap

Als een aanstaande moeder tijdens de zwangerschap een hoge phenylalanine waarde heeft, is dit zeer schadelijk voor het ongeboren kind. Hierbij is een verhoogd risico op ontwikkelingsachterstand, een kleine hoofdomtrek, aangeboren hartafwijkingen en een laag geboorte gewicht. De situatie waarbij schade bij het ongeboren kind optreedt, wordt maternale PKU genoemd.

Zowel in de tijd voor de bevruchting als tijdens de zwangerschap is het heel belangrijk dat de phenylalanine waarden van de moeder, laag zijn. Bij een zwangere PKU patiënte is strenge controle van de phenylalanine waarden in het bloed, al vroeg in de zwangerschap, dan ook van groot belang.

2.2 Diagnose

De diagnose PKU wordt gesteld door een verhoogde waarde van het aminozuur phenylalanine in het bloed aan te tonen. Ter bevestiging wordt gezocht naar de afwijking in het erfelijk materiaal (DNA) van de patiënt waardoor het PAH enzym niet goed werkt en phenylalanine niet goed wordt afgebroken.

Een andere oorzaak voor een hoog phenylalanine moet worden uitgesloten. Daarvoor wordt aanvullend onderzoek verricht in urine en rode bloedcellen.

2.3 Behandeling

Mensen met PKU worden altijd behandeld in een Universitair Medisch Centrum, door een kinderarts of internist gespecialiseerd in stofwisselingsziekten. Begeleiding door een diëtist die ervaring heeft met PKU is daarbij heel belangrijk.

De behandeling van PKU is een levenslang eiwit beperkt dieet. Voor groei en het goed functioneren van het lichaam moet toch voldoende aminozuren, vitamines en mineralen ingenomen worden. Daarom krijgen alle patiënten een speciaal mengsel met alle aminozuren (de bouwstenen van alle eiwitten), zonder phenylalanine. Dit mengsel bevat ook mineralen en vitamines, omdat het dieet hierin onvoldoende voorziet. Hoeveel eiwit een patiënt in zijn dieet kan eten, hangt af van hoe goed het PAH enzym nog werkt, dit verschilt sterk per patiënt en per levensfase.

Sommige patiënten (30-40% van de patiënten met PKU) hebben baat bij behandeling met BH4 (sapropterine). BH4 is een hulpstof voor de werking van het PAH enzym. Bij sommige patiënten gaat door behandeling met BH4 het enzym beter werken, zij kunnen daardoor meer eiwit eten. Bij patiënten met PKU moet zeer regelmatig de hoogte van het phenylalanine in het bloed worden bepaald om te bezien of het niet te hoog of te laag is, en zo nodig moet het dieet worden aangepast om te voorkomen dat de waarde te hoog of te laag wordt.

Dieet

De behandeling van PKU is een eiwitbeperkt dieet. Producten die veel eiwitten bevatten, (zoals vlees, kip, eieren, brood, melk en melkproducten, noten, peulvruchten en pasta) zijn niet of zeer beperkt toegestaan.

Op de zuigelingenleeftijd betekent dit dat speciale phenylalanine vrije flesvoeding wordt gegeven, meestal afgewisseld met moedermelk (via borstvoeding of uit de fles) of standaard zuigelingenvoeding.

Mensen met PKU krijgen via de toegestane voedingsmiddelen onvoldoende eiwitten binnen. Eiwitten zijn belangrijke bouwstenen en een bron van energie voor het lichaam. Te weinig eiwitten in het dieet hebben dus nadelige effecten voor het lichaam (onder andere op de groei en ontwikkeling bij kinderen). Daarom krijgen alle patiënten een speciaal mengsel met alle aminozuren (de bouwstenen van alle eiwitten), zonder phenylalanine. Dit mengsel bevat ook mineralen en vitamines, omdat het dieet hierin onvoldoende voorziet. Hoeveel eiwit een patiënt mag eten hangt af van hoe goed het PAH enzym werkt. Dit zal per patiënt en ook per leeftijd sterk verschillen en wordt individueel bepaald.

Vaak wordt aangegeven dat er verschillende vormen van PKU bestaan. Er zijn patiënten waarbij het enzym PAH helemaal niet meer functioneert. Onbehandeld zijn dan de phenylalanine waarden heel erg hoog. Bij de behandeling is het dieet dan heel erg streng en moet veel van het aminozurenmengsel worden gegeven om daarmee het tekort aan andere stoffen dan phenylalanine aan te vullen. Ook zijn er patiënten met een wat mildere vorm. Dat betekent dat het enzym dan nog een beetje werkt. Daardoor hoeft het dieet minder streng te zijn in de beperking van eiwitten en hoeft ook minder van het aminozurenmengsel te worden gebruikt.

U zult bij uw dieet worden begeleid en ondersteund door een diëtist gespecialiseerd in erfelijke stofwisselingsziekten. Een handig hulpmiddel is de "Eiwitvariatielijst" uit het PKU handboek uitgegeven door de Nederlandse PKU Vereniging.

Medicijnen

Veel gebruikte medicijnen bij PKU

BH4 (Sapropterine) is een hulpstof voor de werking van het PAH enzym, waardoor in het lichaam meer phenylalanine wordt afgebroken. Bij sommige patiënten die een voldoende actief PAH enzym hebben, kan BH4 de werking van het enzym verbeteren. Ongeveer 30-40% van de patiënten met PKU hebben baat bij behandeling met BH4, zodat zij meer eiwit kunnen eten. Rond de leeftijd van vier jaar kunnen patiënten getest worden op BH4 gevoeligheid.

BH4 wordt in principe één maal per dag ingenomen. Opname van het medicijn is het beste als het bij een maaltijd wordt ingenomen. De tabletten kunnen heel ingenomen worden, of opgelost in water. Opgeloste tabletten moeten binnen 15 minuten worden ingenomen.

Te vermijden medicijnen bij PKU

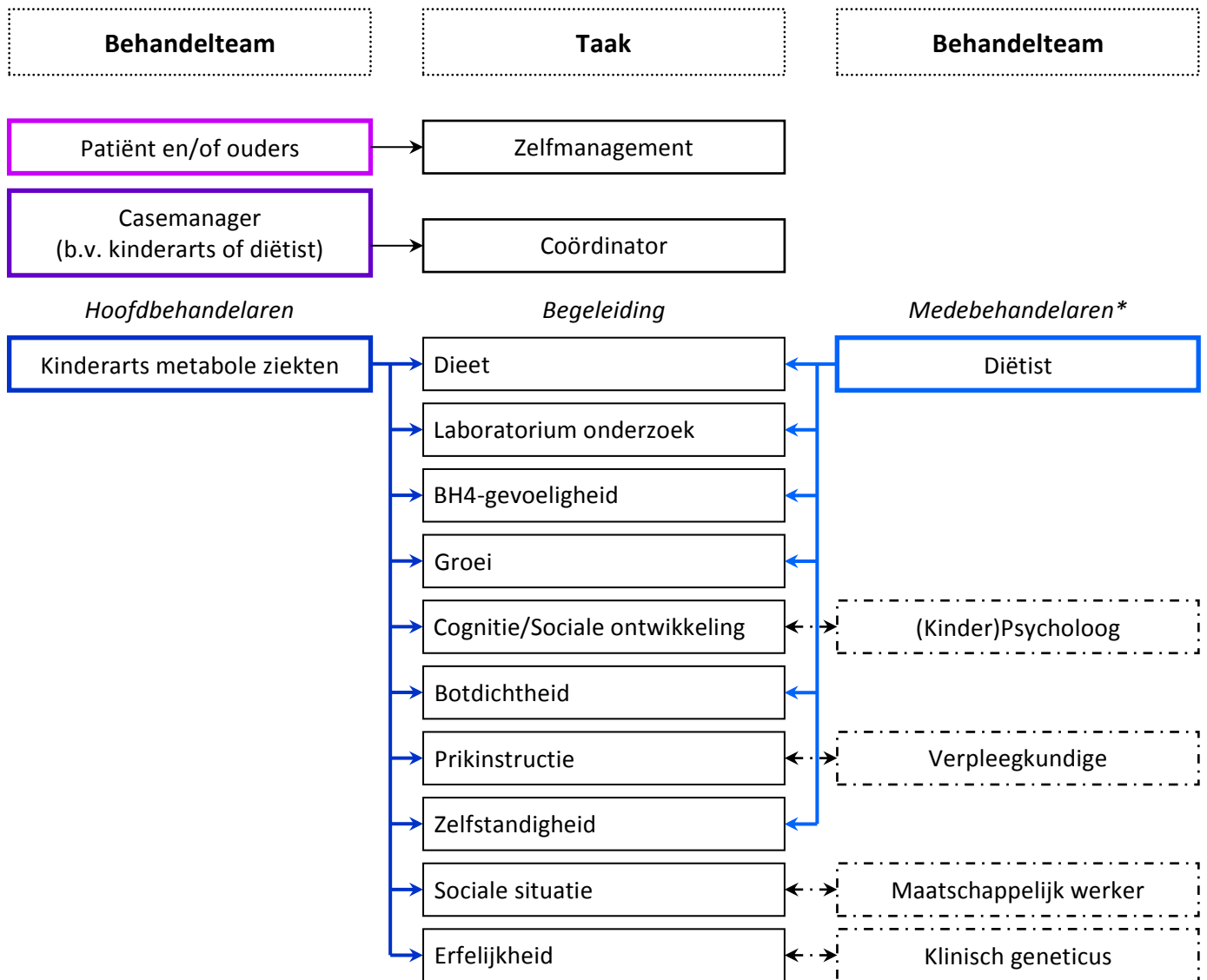
Aspartaam is een zoetstof die voor ongeveer de helft bestaat uit phenylalanine. Het wordt veel gebruikt in suikervrije- en light-producten. Maar het wordt soms ook toegevoegd aan medicijnen. Als een medicijn aspartaam bevat is het verstandig naar een alternatief te zoeken. U kunt hierover uw apotheker om advies vragen. Ook kunt u hierover overleggen met uw arts. Overige zoetstoffen, zoals neotaam, zijn wel toegestaan bij mensen met PKU.

Bij ziekte

Tijdens een periode van ziekte (koorts, griep of buikgriep) gebruikt het lichaam meer energie. Daarnaast is vaak minder behoefte om te eten of lukt dat niet door braken of misselijkheid. Om voldoende energie te krijgen, breekt het lichaam daarom vaak eigen eiwit af. Hieruit komt een hoeveelheid phenylalanine vrij en daardoor stijgt de phenylalanine waarde. Het is belangrijk bij ziekte de natuurlijk eiwit inname met 10-20% te verminderen en te proberen zo veel mogelijk te blijven eten. Ook wordt geadviseerd om het aminozuurmengsel wel in te nemen, eventueel in een iets lagere dosis of kleinere porties. Bij koorts is het verstandig om paracetamol te gebruiken om de koorts te onderdrukken.

Patiënten die behandeld worden met BH4 worden geadviseerd bij koorts hun eiwitinname te halveren omdat de werking van het PAH enzym afneemt en dus ook de werking van BH4 hierop. Bij vragen over uw dieet tijdens een periode van ziek zijn, mag u uiteraard altijd contact opnemen met uw diëtist. Bij hevig ziek zijn is het verstandig contact op te nemen met uw huisarts of behandelend specialist (kinderarts of internist metabole ziekten).

3 Begeleiding – Kinderen



* De dikke lijnen geven standaard betrokkenen aan. De gestippelde lijnen geven zo nodig betrokken behandelaren aan.

3.1 Patiënt en/of ouders

Dit zorgpad biedt de patiënt en/of ouders de mogelijkheid om actief bij het zorgproces betrokken te zijn en hiervoor eigen verantwoordelijkheid te nemen. Overleg en uitwisseling van informatie tussen de arts en de patiënt en/of ouders is hierbij van groot belang. Daarbij is het ook belangrijk dat u alle persoonlijke informatie, waarvan u denkt dat het relevant is voor het ziekte- of zorgproces en onderwerpen die voor uzelf belangrijk zijn, met uw arts bespreekt.

De eigen verantwoordelijkheid van mensen met PKU en hun ouders komt sterk naar voren in het dieet. Patiënten en ouders zijn immers de personen die het dieet uit moeten voeren. Door de informatie en begeleiding van de diëtist en kinderarts leren zij het dieet toe te passen en zo nodig aan te passen naar aanleiding van de phenylalanine waarden. Ook het innemen van het aminozurenmengsel en het prikken van de bloedspots zijn verantwoordelijkheden die (voornamelijk) bij de patiënt en/of ouders zelf liggen.

Door kennis te nemen van dit zorgpad krijgen de patiënt en/of ouders beter inzicht in de processen die in het zorgtraject aan bod moeten komen. Hierdoor kunnen zij actief meedenken met de verschillende hulpverleners.

3.2 Casemanager

De casemanager is de centrale zorgverlener binnen het zorgproces. Hij is het eerste aanspreekpunt bij problemen en de coördinator van het gehele zorgtraject. Indien zich problemen in het behandeltraject voordoen, kunt u zich tot hem wenden.

De casemanager is vaak de behandelend kinderarts metabole ziekten, maar ook een gespecialiseerd verpleegkundige of een ander persoon betrokken bij de zorg (in het Universitair Medisch Centrum) kan deze taak op zich nemen.

3.3 Kinderarts metabole ziekten

De kinderarts metabole ziekten is voor patiënten tot ongeveer 18 jaar de vaste hoofdbehandelaar. Hij zal u verwijzen naar en samenwerken met een aantal andere behandelaren. De kinderarts is verantwoordelijk voor het doorgeven van belangrijke informatie over de aandoening aan de andere behandelaren. Naar aanleiding van de verwijzingen zal de kinderarts metabole ziekten de conclusies van de andere behandelaren terug horen en zo op de hoogte blijven van uw algehele gezondheid en welzijn.

De kinderarts is hoofdverantwoordelijk voor het hele zorgtraject. Omdat het dieet bij PKU het grootste deel van de behandeling uitmaakt vervult de diëtist een zeer belangrijke rol in de behandeling en begeleiding van patiënten met PKU. Dit wordt verder besproken onder het kopje "Diëtist".

Poliklinische controles bij de kinderarts:

Globaal vindt poliklinische controle plaats volgens onderstaand schema. De frequentie is mede afhankelijk van de leeftijd problemen die zich voordoen.

<u>Leeftijd</u>	<u>Frequentie</u>
0 - 1 jaar	1 x per 1 à 3 maanden
1 - 4 jaar	4 x per jaar
4 - 12 jaar	2 à 3 x per jaar
12 - 15 jaar	1 à 2 x per jaar
> 15 jaar	1 x per 1 tot 2 jaar

In geval van acute problemen, gerelateerd aan PKU, is de kinderarts metabole ziekten 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar (eventueel via dienstdoend algemeen kinderarts van het universitair medisch centrum).

De kinderarts gaat tijdens poliklinische controle het beloop van de ziekte en de gevolgen daarvan voor de patiënt na. Daarbij wordt over het algemeen aandacht besteedt aan de volgende punten:

Dieet

Tijdens controle worden eventuele knelpunten binnen het dieet besproken. De phenylalanine uitslagen van de voorgaande periode en de effecten van het dieet hierop worden besproken. Als dieetaanpassingen nodig zijn, zal de diëtist deze met u bespreken.

Ouders en patiënten zullen ook zelf leren het dieet aan te passen afhankelijk van de gemeten phenylalanine waarden. Overleg hierover met de kinderarts of diëtist is altijd mogelijk.

Doordat bepaalde voedingsmiddelen niet of minder mogen worden gegeten, kunnen van bepaalde stoffen, die belangrijk zijn voor het lichaam, tekorten ontstaan. De kinderarts controleert dit door middel van bloedonderzoek (zie 'laboratorium onderzoek'). Als inderdaad tekorten ontstaan, kunnen hiervoor voedingssupplementen worden gegeven.

Laboratorium onderzoek

Bij mensen met PKU moet regelmatig het phenylalanine in het bloed worden bepaald om te kijken of de waarde niet te hoog of te laag is. Er wordt dan ook naar de tyrosine waarde in het bloed gekeken. Meestal prikken ouders en patiënten zelf thuis, en sturen een bloedspot

(filtreerpapierkaart met een druppel bloed) op naar het laboratorium van het UMC. In de eerste weken na diagnose zullen ouders leren zelf een bloedspot te maken. (zie 'Prikinstructie')

Hoe vaak de phenylalanine waarde moet worden bepaald, is afhankelijk van de leeftijd, de voorgaande waarde en eventuele dieetaanpassingen. Naar aanleiding van de waarde past u het dieet aan, zo nodig in overleg met de diëtist of de kinderarts.

Naast het bepalen van phenylalanine wordt ongeveer één keer per jaar onderzoek gedaan naar andere stoffen in het bloed. Dan wordt onder meer gekeken naar alle andere aminozuren (om te kijken of daarvan tekorten zijn), naar vitamines (o.a. vitamine B₁₂ en B₁₁) naar mineralen en spoorelementen (o.a. zink en selenium). Ook wordt gekeken naar stoffen die betrokken zijn bij de botopbouw. Deze controle gaat via bloedafname in het ziekenhuis, meestal tijdens een poliklinische controle. Uw dokter bespreekt met u op welke termijn de uitslagen bekend zijn en aan u worden verteld. In sommige gevallen kunnen u en uw behandelaar samen afspreken om alleen bij een afwijkende uitslag dit door te geven.

Bij belangrijke veranderingen (zoals veranderen van school, uit huis gaan, gaan werken en zwangerschap) is het nodig om vaker te controleren. Deze periodes van veranderingen worden ook sleutelmomenten genoemd.

Laboratoriumcontrole vindt globaal plaats volgens onderstaand schema. De frequentie is mede afhankelijk van de leeftijd en de problemen die zich voordoen.

<u>Leeftijd</u>	<u>Frequentie</u>	<u>Streefwaarden phenylalanine</u>
Bij diagnose	4 à 8 x per maand	120 - 360 µmol/L
0 - 1 jaar	4 x per maand	120 - 360 µmol/L
1 - 4 jaar	2 x per maand	120 - 360 µmol/L
4 - 12 jaar	1 x per maand	120 - 360 µmol/L
> 12 jaar	1 x per maand	120 - 600 µmol/L

BH4-gevoeligheid

Vanaf 4 jaar kan een patiënt worden getest om te zien of hij gevoelig is voor BH4.

Bij deze test worden phenylalanine waarden gemeten in de dagen voor, tijdens en na het gebruik van BH4 gedurende twee dagen. Een sterke daling van het phenylalanine gehalte in het bloed wijst op mogelijke gevoeligheid voor BH4.

Als uit de test blijkt dat de patiënt mogelijk gevoelig is, wordt gestart met BH4. In de daaropvolgende periode wordt getest of het dieet kan worden versoepeld. Na ongeveer een half jaar wordt het effect geëvalueerd en wordt bekeken of het zinvol is BH4 te blijven gebruiken. BH4 kan levenslang worden gegeven en behoudt daarbij zijn werking. Heel zelden is bij BH4 behandeling een normaal dieet mogelijk zonder eiwitbeperking.

Als uit de test of in de eerste maanden van BH4 gebruik blijkt dat er geen goede reactie op het medicijn is, dan is een patiënt BH4-ongevoelig. Het heeft dan geen zin om BH4 te gebruiken. Deze ongevoeligheid zal blijven bestaan, op een later moment opnieuw testen is daarom niet zinvol.

Groei

De patiënt kan bij poliklinische controle worden gemeten en gewogen om te kijken of de groei normaal verloopt. Als de groei niet volgens het normale patroon verloopt, wordt dit aanvankelijk vervolgd door de kinderarts. Blijft de groei onvoldoende dan wordt de patiënt doorverwezen naar een kinderendocrinoloog.

Cognitieve en sociale ontwikkeling

De cognitieve ontwikkeling (leervermogen en intelligentie) en sociale ontwikkeling van de patiënt wordt door de kinderarts onderzocht door bij polibezoek de patiënt te observeren en navraag te doen bij ouders. Indien de ontwikkeling niet goed verloopt of er is twijfel over, kan de patiënt doorverwezen worden naar een psycholoog. Deze kan de intelligentie en vaardigheden op cognitief en sociaal gebied testen en kan extra begeleiding opstarten. Ook kan de psycholoog adviezen geven bijvoorbeeld ten aanzien van schoolniveau.

Daarnaast kan het hebben van een chronische ziekte, een grote invloed hebben op de sociale ontwikkeling. Ook hierin kan de kinderpsycholoog eventueel extra begeleiding verlenen.

Botmassa

De botmassa kan bij mensen met PKU verminderd zijn. Tijdens de controle bespreekt de kinderarts de belangrijkste factoren die een rol spelen bij de botopbouw, zoals inname van calcium, vitamine D en K en lichamelijke activiteit.

Vanaf de leeftijd van ongeveer zes jaar kan de botmassa van de patiënt gemeten worden met een DEXA-scan (een speciaal soort röntgen foto).

Als de botmassa normaal is, wordt de DEXA-scan na ongeveer vijf jaar herhaald.

Bij een lage maar nog net normale botmassa wordt geadviseerd om meer aan lichaamsbeweging te doen. Ook wordt de inname van calcium en vitamine D en K nagegaan en zo nodig verbeterd. De DEXA-scan wordt dan na ongeveer twee à drie jaar herhaald.

Bij een te lage botmassa wordt geadviseerd om meer aan lichaamsbeweging te doen en wordt soms extra calcium, vitamine K en vitamine D voorgeschreven. De DEXA-scan wordt dan na ongeveer één à twee jaar herhaald.

Prikinstructie

In de eerste weken na de diagnose wordt aan ouders geleerd om zelf een bloedspot te maken. Zo kunt u thuis bloed afnemen en dit opsturen naar het ziekenhuis. En hoeft u niet naar het ziekenhuis te komen om bloed te laten prikken.

Het bloedspotkaartje is een kaartje met een voorgedrukte cirkel met filtreerpapier waarin de bloeddruppel moet worden opgevangen. De druppel bloed voor het bloedspotkaartje kunt u met

een hielprikje of met een vingerprik verkrijgen. Het kaartje kunt u vervolgens opsturen zodat in het ziekenhuis de phenylalanine waarde kan worden bepaald. Als uw kind oud genoeg is, kan hij zelf de bloedspot maken.

Bij het leren prikken van een bloedspot kan u geholpen worden door een (gespecialiseerd) verpleegkundige of doktersassistent. Bij prikangst worden u en uw kind begeleid door een pedagogisch medewerker.

Zelfstandigheid van de patiënt

Als de patiënt wat ouder wordt, is het van groot belang dat de patiënt (het kind in dit geval) geleidelijk zelf leert de verantwoordelijkheid te nemen voor zijn ziekte en de bijbehorende problemen en behandeling. Maar ook dat ouders leren deze verantwoordelijkheid uit handen te geven. Wanneer dit moment is, hangt af van het kind en van de ouders. Een kind moet hier in mentaal, emotioneel, sociaal en cognitief opzicht klaar voor zijn, voordat dit proces van geleidelijke overgang kan worden gestart.

De kinderarts kan u hierbij begeleiden en zo nodig kan extra hulp worden ingeschakeld, bijvoorbeeld in de vorm van een psycholoog of maatschappelijk werker.

Sociale situatie

De kinderarts gaat bij bezoek aan de polikliniek na of de ziekte van de patiënt problemen veroorzaakt in het dagelijks leven of binnen het gezin. Als er behoefte is aan extra steun of begeleiding voor het gezin, kan de patiënt en zijn gezin worden doorverwezen naar het maatschappelijk werk.

Erfelijkheid

De erfelijkheid van PKU wordt door de kinderarts metabole ziekten met de patiënt en/of ouders besproken. In specifieke situaties kan ervoor gekozen worden een afspraak te maken met de klinisch geneticus, een arts gespecialiseerd in erfelijkheid van ziekten. Hij kan de erfelijkheid nogmaals met u doornemen en ook de gevolgen binnen uw gezin en familie met u bespreken.

3.4 Vaste medebehandelaren: diëtist

De diëtist gespecialiseerd in erfelijke stofwisselingsziekten vervult een belangrijke rol in de begeleiding van mensen met PKU. De diëtist heeft vooral aandacht voor het dieet en de volwaardigheid daarvan. Daarnaast let de diëtist op belangrijke zaken die hiermee zijn verbonden, zoals de groei, de zelfstandigheid van de patiënt en psychosociale kwesties zoals eventuele eetproblemen.

Poliklinische controle bij de diëtist

Poliklinische controles worden vaak gecombineerd met poliklinische controle bij de kinderarts. De frequentie is mede afhankelijk van de leeftijd problemen die zich voordoen en wordt verder op de individuele behoefte afgestemd. Globaal komt dit neer op ongeveer:

<u>Leeftijd</u>	<u>Frequentie</u>
0 – 1 jaar	1 x per 1-3 maanden
1 – 4 jaar	4 x per jaar
4 – 12 jaar	3 x per jaar
12 – 15 jaar	2 x per jaar
> 15 jaar	1 x per jaar

Als tussen de controles door nog vragen zijn met betrekking tot het dieet kan telefonisch of per email contact worden opgenomen met de diëtist.

Dieet

Tijdens controle worden eventuele knelpunten binnen het dieet besproken. Het dieet wordt op basis van leeftijd en gewicht en bij veranderingen in het dagelijks leven aangepast door de diëtist. Er wordt ook gekeken naar de volwaardigheid van het dieet.

De diëtist kan u en uw kind begeleiden bij het volgen van het dieet, kan adviezen geven over het toepassen van het dieet en kan aanbevelingen doen over toegestane en niet-toegestane voedingsmiddelen en eventuele alternatieven.

Overige aandachtspunten

Tijdens de controle is aandacht voor de groei en voedingstoestand. Bij over- of ondergewicht wordt het dieet daarop aangepast. De diëtist geeft dieetadviezen om de hoeveelheid energie in de voeding te verhogen (bij ondergewicht) of te verlagen bij overgewicht. Hierbij wordt uiteraard rekening gehouden met de factoren die van invloed zijn op de ziekte (de phenylalanine beperking en voldoende eiwitname) en de volwaardigheid van het dieet. Een achterstand in de lengtegroei kan het gevolg zijn van een niet optimaal dieet. De diëtist geeft dan adviezen over aanpassing van het dieet.

Daarnaast heeft de diëtist ook aandacht voor eventuele tekorten die kunnen ontstaan bij PKU. Doordat bepaalde voedingsmiddelen niet of minder mogen worden gegeten, kunnen namelijk tekorten van bepaalde belangrijke voedingsstoffen ontstaan. Als sprake is van tekorten kunnen dieetadviezen of voedingssupplementen worden gegeven.

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 geleidelijke 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.

Bovendien 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 kunnen hierover adviezen worden gegeven. Indien sprake is van een eet-probleem vindt eventueel een verwijzing naar een eetconsulent of kinderpsycholoog kunnen plaats.

3.5 Overige betrokken zorgverleners

Huisarts

De huisarts wordt nadat de diagnose PKU is gesteld, door de kinderarts metabole ziekten op de hoogte gebracht van de diagnose.

De behandeling van PKU, zoals hierboven beschreven, vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum onder begeleiding van de kinderarts. Toch kan de huisarts ondersteuning en begeleiding bieden aan patiënten met PKU en hun ouders. Zo kan de huisarts hulp bieden in geval van alledaagse lichamelijke klachten en bij de eerste beoordeling bij ziek zijn. Daarnaast kan de huisarts vaak ondersteuning bieden bij praktische en emotionele problemen.

Om goed op de hoogte te zijn over de huidige omstandigheden met betrekking tot uw algehele gezondheid en de situatie met betrekking tot uw ziektebeeld krijgt de huisarts ongeveer één keer per jaar een brief van de hoofdbehandelaar.

Kinderarts in een streekziekenhuis

De behandeling van PKU vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum. Toch kan het verstandig zijn om ook een algemeen kinderarts in een streekziekenhuis bij u in de buurt op de hoogte te stellen van uw situatie. Klachten die los staan van PKU kunnen namelijk in het streekziekenhuis worden behandeld. Als u ervoor kiest om contact te hebben met een kinderarts in een streekziekenhuis kunt u een afspraak maken voor een kennismaking. De medische gegevens kunnen dan door uw vaste hoofdbehandelaar aan de algemeen kinderarts worden doorgegeven.

Andere specialisten binnen het academisch ziekenhuis

Als de patiënt door een ander specialist in het Universitair Medisch Centrum wordt opgenomen, is het handig als de kinderarts hierover op de hoogte wordt gebracht. De betreffende arts of de ouders kunnen de kinderarts hierover informeren.

De kinderarts metabole ziekten is tijdens deze opname op de achtergrond betrokken voor advies over eventuele effecten van diagnostiek en behandeling op PKU.

De specialist die de opname heeft geregeld, zal na het ontslag de kinderarts op de hoogte brengen over het beloop van de opname.

Diëtist in een streekziekenhuis

De dieetbehandeling van mensen met PKU vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum, onder begeleiding van de diëtist. In specifieke situaties kan ervoor worden gekozen om een deel van de begeleiding, met betrekking tot het dieet, in een perifeer ziekenhuis plaats te laten vinden. Voorbeelden hiervan zijn de begeleiding van het dieet bij opname voor klachten of situatie die niet gerelateerd zijn aan PKU 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 kunnen 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 kunnen plaats.

Verpleegkundigen

Patiënten met een chronische ziekte kunnen veelvuldig in aanraking komen met het personeel van het ziekenhuis. Vooral verpleegkundigen spelen een belangrijke rol in het zorgproces. Zij zijn onder meer betrokken bij de dagelijkse persoonlijke verzorging van de patiënt tijdens klinische opname. Bij verpleegtechnische handelingen, zoals het inbrengen van een sonde of katheter. Het verlenen van medische zorg, zoals observatie van de patiënt en toedienen van medicijnen. Ook kunnen ze patiënten begeleiden bij de omgang met de ziekte en behandeling.

Apotheek

De apotheker levert aan u de voorgeschreven medicijnen. Hierbij let hij op mogelijke risico's van een combinatie van medicijnen of situaties waarbij het medicijn niet gebruikt mag worden. Hij kan u adviseren over de wijze van gebruik van medicijnen en eventuele bijwerkingen.

3.6 Overige aandachtspunten

Mensen met PKU kunnen soms tegen problemen aanlopen waar andere personen niet mee te maken krijgen.

Praktische zaken, opleiding en vrije tijd

Er kan sprake zijn van problemen bij het afsluiten van een verzekering, bij het kiezen en volgen van een opleiding, bij het krijgen van een baan, en bij het kiezen van een sport. Hierover kunt u spreken met uw kinderarts, die u zo nodig kan doorverwijzen naar het maatschappelijk werk.

Opvoeding

Het hebben van een chronische ziekte kan problemen geven bij de opvoeding, zeker als de behandeling ingrijpt in een zo normaal proces als eten. Het is soms moeilijker grenzen te stellen of een kind in de puberteit meer 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 en hebben soms moeite om met hun ziekte om te gaan. Daarnaast vereist PKU een redelijk intensief dieet, dit kan een grote invloed op het psychisch welbevinden van zowel patiënten als hun ouders hebben. Voor ondersteuning en begeleiding kan uw kinderarts u doorverwijzen naar de kinderpsycholoog of het maatschappelijk werk. Sommige Universitaire Medische Centra hebben speciale trainingen en cursussen voor kinderen met een chronische ziekte.

Voorlichting over PKU

Het kan soms fijn zijn om ondersteuning te krijgen bij het geven van informatie over PKU aan naasten, klasgenoten en collega's. Hierbij kunt u hulp krijgen via de kinderarts, daarnaast kunt u hiervoor tips opdoen in het PKU handboek van de Nederlandse PKU Vereniging (www.pkuvereniging.nl). Via VKS (www.stofwisselingsziekten.nl) kunt u informatie krijgen en tips van lotgenoten opdoen.

Erfelijkheid en familie

Het kan lastig zijn om in de familie te moeten vertellen dat PKU een erfelijke aandoening is. Familieleden kunnen bijvoorbeeld inzitten over de erfelijkheid of vragen hebben hierover ("Wat zijn de kansen dat ik een kind krijg met PKU?"). Met deze vragen kunt u bij de kinderarts terecht. Eventueel kan hulp worden ingeschakeld van een klinisch geneticus.

Vakantie

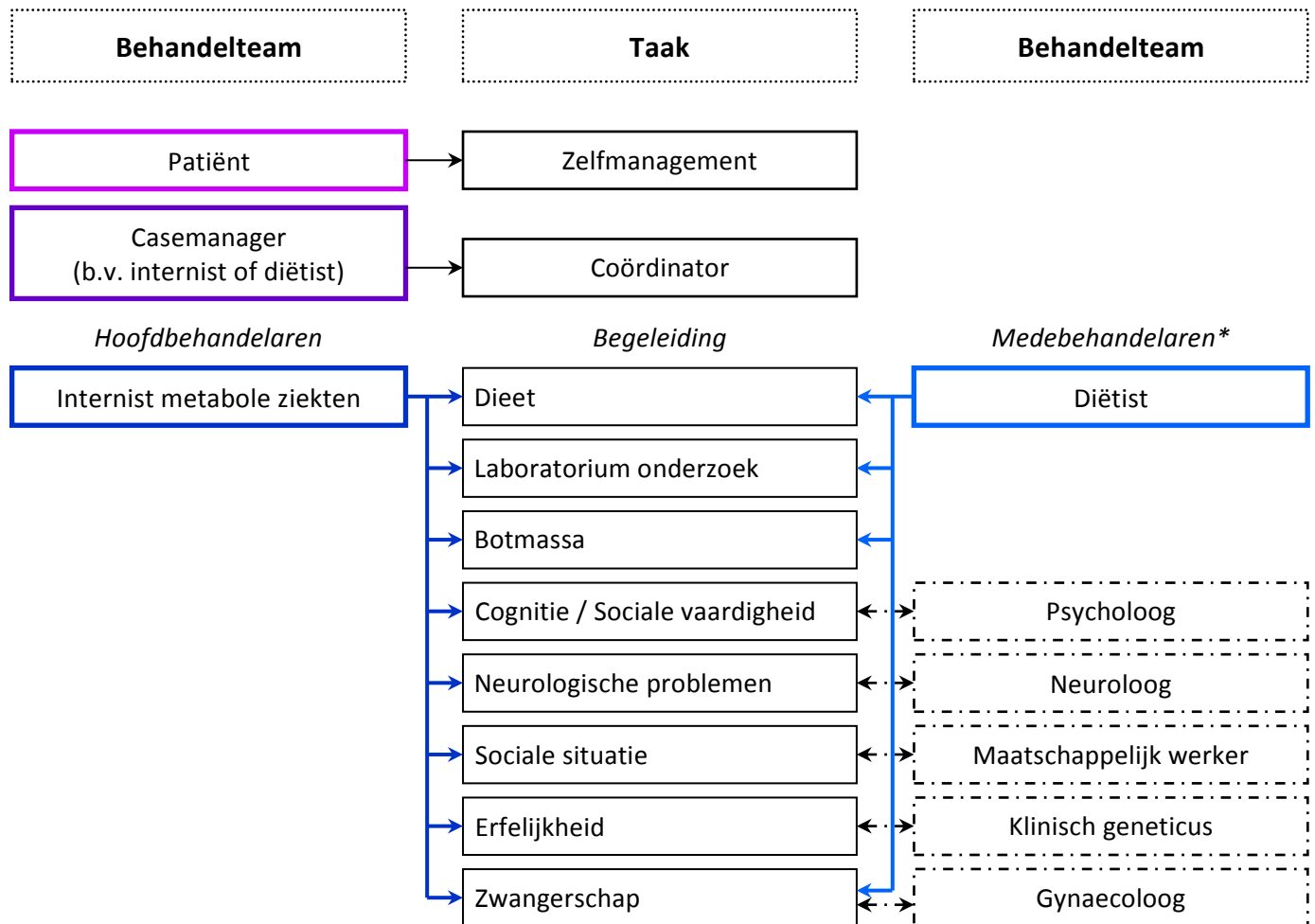
Het is verstandig om bij het plannen van een vakantie met een aantal zaken rekening te houden en de nodige voorbereidingen te treffen. Belangrijke punten hierbij zijn de beschikbaarheid van dieetproducten in het buitenland, eventuele verklaringen voor de douane en vertaling van medische informatie. U kunt voor de vertaalde medische informatie terecht bij uw kinderarts. Voor overige praktische zaken kunt u informatie krijgen en tips opdoen via het PKU handboek van de Nederlandse PKU vereniging en via VKS.

Transitie

Op de leeftijd van ongeveer 18 jaar worden de meeste patiënten doorverwezen naar de internist gespecialiseerd in metabole ziekten. De kinderarts en internist begeleiden u bij deze overgang. De kinderarts draagt er zorg voor 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 is het van belang dat de taak van hoofdbehandelaar op volwassen leeftijd wordt uitgevoerd door een (kinder)arts gespecialiseerd in metabole ziekten samen met een algemeen internist, zodat ook voldoende kennis aanwezig is over problemen die zich op volwassen leeftijd voordoen.

4 Begeleiding – Volwassenen



* De dikke lijnen geven standaard betrokkenen aan. De gestippelde lijnen geven zo nodig betrokken behandelaren aan.

4.1 Patiënt

Dit zorgpad biedt de patiënt de mogelijkheid om actief bij het zorgproces betrokken te zijn en hiervoor eigen verantwoordelijkheid te nemen. Overleg en uitwisseling van informatie tussen de arts en de patiënt is hierbij van groot belang. Daarbij is het ook belangrijk dat u alle persoonlijke informatie, waarvan u denkt dat het relevant is voor het ziekte- of zorgproces en onderwerpen die voor uzelf belangrijk zijn, met uw arts bespreekt.

De eigen verantwoordelijkheid van mensen met PKU komt sterk naar voren in het dieet. Door de informatie en begeleiding van de diëtist en internist leert de patiënt het dieet toe te passen en zo nodig aan te passen naar aanleiding van de phenylalanine waarden. Ook het innemen van het aminozuurmengsel en het prikken van de bloedspots zijn verantwoordelijkheden die bij de patiënt zelf ligt.

Door kennis te nemen van dit zorgpad krijgt de patiënt beter inzicht in de processen die in het zorgtraject aan bod moeten komen. Hierdoor kan de patiënt actief meedenken met de verschillende hulpverleners.

4.2 Casemanager

Een casemanager is een centrale zorgverlener binnen het gehele zorgproces. Hij is het eerste aanspreekpunt bij problemen en de coördinator van het gehele zorgtraject. Indien zich problemen in het behandeltraject voordoen, kunt u zich tot hem wenden.

In veel gevallen zal de behandelend internist de casemanager zijn. Maar ook een gespecialiseerd verpleegkundige of een andere zorgverlener kan deze taak op zich nemen.

4.3 Internist metabole ziekten

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

De internist metabole ziekten zal u verwijzen naar en samenwerken met een aantal andere behandelaren. De internist is verantwoordelijk voor het doorgeven van belangrijke informatie aan de andere behandelaren. Naar aanleiding van de verwijzingen zal hij de conclusies van de andere behandelaren terug horen en zo op de hoogte blijven van uw algehele gezondheid.

De internist is hoofdverantwoordelijk voor het hele zorgtraject. Omdat het dieet bij PKU het grootste deel van de behandeling uitmaakt, vervult de diëtist een zeer belangrijke rol in de behandeling en begeleiding van patiënten met PKU. Dit wordt verder besproken onder het kopje '[Diëtist](#)'.

Poliklinische controle bij de internist

In principe bezoekt u de internist ongeveer eenmaal per jaar. Polikliniek bezoeken vinden vaker plaats als dat nodig is.

De internist gaat bij de poliklinische controle het beloop van de ziekte na en de gevolgen daarvan voor de patiënt. Daarbij wordt over het algemeen aandacht besteedt aan de volgende punten:

Dieet

Tijdens controle worden eventuele knelpunten binnen het dieet besproken. Daarnaast wordt vaak gesproken over de phenylalanine uitslagen van de voorgaande periode en de effecten van het dieet hierop.

Door dat bepaalde voedingsmiddelen niet of minder mogen worden gegeten, kunnen van bepaalde stoffen, die belangrijk zijn voor het lichaam, tekorten ontstaan. De internist controleert dit door

middel van bloedonderzoek (zie 'laboratoriumonderzoek'). Als er inderdaad tekorten bestaan, kunnen hiervoor voedingssupplementen worden gegeven.

Laboratorium onderzoek

Bij mensen met PKU moet regelmatig het phenylalanine in het bloed worden bepaald om te kijken of de waarde niet te hoog of te laag is. Hoe vaak de phenylalanine waarde moet worden bepaald, is afhankelijk van de voorgaande waarde en andere invloeden zoals bijvoorbeeld een zwangerschap. Over het algemeen wordt geadviseerd ongeveer één keer per maand de phenylalanine waarde te bepalen. De streefwaarde is 120 tot 600 $\mu\text{mol/L}$.

Meestal prikken patiënten zich thuis zelf en sturen ze de bloedspot op naar het laboratorium van het UMC. Naar aanleiding van de waarde past u het dieet aan, zo nodig in overleg met de diëtist of de internist.

Naast het bepalen van phenylalanine kan overwogen worden ongeveer één keer per jaar onderzoek te doen naar andere stoffen in het bloed. Dan wordt onder meer gekeken naar alle andere aminozuren (om te kijken of daarvan tekorten zijn), naar vitamines (o.a. vitamine B₁₁ en B₁₂) en naar mineralen en spoelement (o.a. zink en selenium).

Ook kan gekeken worden naar stoffen die betrokken zijn bij de botopbouw. Deze controle gaat via bloedafname in het ziekenhuis, meestal tijdens een poliklinische controle.

Uw dokter bespreekt met u op welke termijn de uitslagen bekend zijn en aan u worden verteld. In sommige gevallen kunnen u en uw behandelaar afspreken om alleen bij een afwijkende uitslag dit door te geven.

In geval van een zwangerschap of zwangerschapswens worden de phenylalanine waarden veel strenger onder controle gehouden en wordt meer frequent bloed onderzoek verricht. (zie '[Zwangerschap](#)').

Botmassa

De botmassa kan bij mensen met PKU verminderd zijn. Tijdens de controle kan de internist de belangrijkste factoren die een rol spelen bij de botopbouw bespreken, zoals inname van calcium en vitamine D en lichamelijke activiteit.

De botmassa van de patiënt kan gemeten worden met een DEXA-scan (speciaal soort röntgenfoto). Als de botmassa normaal is, wordt de DEXA-scan na ongeveer vijf jaar herhaald. Bij een lage maar nog net normale botmassa wordt geadviseerd om meer aan lichaamsbeweging te doen. Ook wordt de inname van calcium en vitamine D en K nagegaan en zo nodig verbeterd. De DEXA-scan wordt dan na ongeveer twee à drie jaar herhaald.

Bij een te lage botmassa wordt geadviseerd om meer aan lichaamsbeweging te doen en wordt soms extra calcium, vitamine K en vitamine D voorgeschreven. De DEXA-scan wordt dan na ongeveer één à twee jaar herhaald.

Cognitie en sociale vaardigheden

Eventuele problemen in de cognitieve vaardigheden (denkfuncties van de hersenen) en sociale vaardigheden (omgang met anderen) kunnen door de internist worden nagevraagd. Ook het hebben van een chronische ziekte kan invloed hebben op het sociaal en emotioneel functioneren. Indien zich problemen voordoen, of er is twijfel over eventuele problemen, kan de patiënt worden doorverwezen naar de psycholoog voor verdere testen. Eventueel kan extra begeleiding worden opgestart en kunnen passende adviezen ten aanzien van bijvoorbeeld opleidingsniveau of werksituatie worden gegeven.

Neurologische vaardigheden

Bij mensen met PKU kunnen problemen op neurologisch gebied ontstaan, bijvoorbeeld problemen in de aansturing van bewegingen. De internist kan dit nagaan aan de hand van vragen en lichamelijk onderzoek. Als problemen van neurologische aard ontstaan, of hier is twijfel over, wordt overwogen de patiënt door te verwijzen naar de neuroloog.

Sociale situatie

De internist kan bij bezoek aan de polikliniek na gaan of de ziekte van de patiënt problemen veroorzaakt in het dagelijks leven of binnen het gezin. Bij behoefte aan extra steun of begeleiding, op gebied van werk, scholing of gezinsleven, kan de patiënt doorverwezen worden naar het maatschappelijk werk.

Erfelijkheid

De erfelijkheid van PKU wordt door de internist met u besproken. Indien daar behoefte aan is, kunt u een verwijzing naar de klinisch geneticus krijgen. Dit is, een arts gespecialiseerd in erfelijkheid van ziekten. Hij kan de erfelijkheid nogmaals met u doornemen en ook de gevolgen binnen uw gezin en familie met u bespreken.

Zwangerschap

Bij een zwangerschapswens en tijdens een zwangerschap wordt de phenylalanine waarden veel strenger onder controle gehouden. Dit in verband met maternale PKU, waarbij door hoge phenylalanine waarden bij de aanstaande moeder afwijkingen bij het ongeboren kind ontstaan. Poliklinische controle door de internist vindt ongeveer elke vier à zes weken plaats, daarnaast worden de phenylalanine waarden zeer frequent gecontroleerd, met daarbij striktere grenzen. Over het algemeen wordt ongeveer 2 maal per week de phenylalanine waarde bepaald, de streefwaarde hierbij is 120-240 $\mu\text{mol/l}$. Rondom de bevalling zijn geen speciale maatregelen nodig en patiënten met PKU mogen, als de baby gezond is, borstvoeding geven.

4.4 Vaste medebehandelaren: diëtist

De diëtist gespecialiseerd in erfelijke stofwisselingsziekten vervult een belangrijke rol in de begeleiding van de patiënt. Over het algemeen bezoekt u de diëtist ongeveer eenmaal per jaar, meestal in combinatie met een bezoek aan de internist. Belangrijke aandachtspunten tijdens het consult zijn het dieet (zie 'Dieet'). Daarnaast heeft de diëtist aandacht voor belangrijke zaken die hiermee verbonden zijn zoals de laboratorium uitslagen, advies wat betreft het dieet bij ziek zijn en de psychosociale belasting van een dieet.

Als tussen de controles door nog vragen zijn met betrekking tot het dieet kan per telefoon of email contact worden opgenomen met de diëtist.

Dieet

Tijdens controle worden eventuele knelpunten of moeilijkheden binnen het dieet besproken. Het dieet wordt bij veranderingen in het dagelijks leven aangepast door de diëtist. Er wordt ook gekeken naar de volwaardigheid van het dieet.

De diëtist kan u begeleiden bij het volgen van het dieet, kan adviezen geven over het toepassen van het dieet en kan aanbevelingen doen over toegestane en niet-toegestane voedingsmiddelen en eventuele alternatieven. Ook nieuwe ontwikkelingen op gebied van dieetproducten en dieetpreparaten worden besproken.

Overige aandachtspunten

Tijdens de controle is aandacht voor de voedingstoestand. Bij over- of ondergewicht wordt het dieet daarop aangepast. De diëtist geeft dieetadviezen om de hoeveelheid energie in de voeding te verhogen bij (bij ondergewicht) of te verlagen (bij overgewicht). Hierbij wordt uiteraard rekening gehouden met de factoren die van invloed zijn op de ziekte (zoals de phenylalanine beperking en voldoende eiwitinname) en de volwaardigheid van het dieet.

Daarnaast heeft de diëtist ook aandacht voor eventuele tekorten die kunnen ontstaan bij PKU. Doordat bepaalde voedingsmiddelen niet of minder mogen worden gegeten, kunnen namelijk tekorten ontstaan van bepaalde stoffen die belangrijk zijn voor het lichaam. Als sprake is van tekorten kunnen zo nodig dieetadviezen of voedingssupplementen worden gegeven.

Bovendien 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 worden besproken en hierover kunnen adviezen worden gegeven.

4.5 Overige betrokken zorgverleners

Huisarts

Omdat de diagnose al op de kinderleeftijd wordt gesteld, kan een PKU patiënt er het beste op toezien dat zijn dossier goed wordt overgedragen, wanneer hij van huisarts verandert.

De behandeling van PKU, zoals hierboven beschreven, vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum onder begeleiding van de internist. Toch kan de huisarts ondersteuning en begeleiding bieden aan patiënten met PKU. Zo kan de huisarts hulp bieden in geval van alledaagse lichamelijke klachten. Daarnaast kan de huisarts vaak ondersteuning bieden bij praktische en emotionele problemen.

Om goed op de hoogte te zijn over de huidige omstandigheden met betrekking tot uw algehele gezondheid en de situatie met betrekking tot uw ziektebeeld krijgt de huisarts zo nodig een brief hierover van de hoofdbehandelaar.

Internist in een streekziekenhuis

De behandeling van PKU vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum. Toch kan het verstandig zijn dat een algemeen internist in een streekziekenhuis bekend is met uw situatie. Bijvoorbeeld omdat de behandelingen van acute klachten en klachten die los staan van PKU ook plaats kunnen vinden in een nabij gelegen streekziekenhuis. Hierover zullen individuele afspraken worden gemaakt.

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

Andere specialisten binnen het academisch ziekenhuis

Als de patiënt door een ander specialist in het Universitair Medisch Centrum wordt opgenomen, wordt de internist metabole ziekten hierover door de betreffende arts of door de patiënt op de hoogte gebracht.

De internist metabole ziekten is tijdens deze opname op de achtergrond betrokken voor advies over eventuele effecten van diagnostiek en behandeling op PKU.

De specialist die de opname heeft geregeld, zal na het ontslag de internist op de hoogte brengen over het beloop van de opname.

Diëtist in een streekziekenhuis of instelling

De dieetbehandeling van mensen met PKU vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum, onder begeleiding van de diëtist. In specifieke situaties kan ervoor worden gekozen om een deel van de begeleiding, met betrekking tot het dieet, in een perifeer ziekenhuis plaats te laten 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 kunnen de dieetgegevens door de diëtist van het Universitair Medisch centrum aan de diëtist in het streekziekenhuis worden doorgegeven. Ook vindt, als dit nodig is, onderling overleg plaats. Patiënten waarbij de PKU voor de start van de hieprikscreening is vastgesteld, wonen veelal in een woonvorm. In deze gevallen kan een groot deel van de dieetbehandeling worden uitgevoerd door de diëtist van de instelling.

Verpleegkundige

Patiënten met een chronische ziekte kunnen veelvuldig in aanraking het personeel van het ziekenhuis komen. Vooral verpleegkundigen spelen een belangrijke rol in het zorgproces. Zij zijn onder meer betrokken bij de dagelijkse persoonlijke verzorging van de patiënt tijdens klinische opname. Bij verpleegtechnische handelingen, zoals het inbrengen van een sonde of katheter. Het verlenen van medische zorg, zoals observatie van de patiënt en toedienen van medicijnen. En ze kunnen patiënten begeleiden bij de omgang met de ziekte en behandeling.

Apotheek

De apotheker levert aan u de voorgeschreven medicijnen. Hierbij let hij op mogelijke risico's van een combinatie van medicijnen of situaties waarbij het medicijn niet gebruikt mag worden. Hij kan u adviseren over de wijze van gebruik van medicijnen en eventuele bijwerkingen.

4.6 Overige aandachtspunten

Mensen met PKU kunnen soms tegen problemen aanlopen waar andere personen niet mee te maken krijgen.

Praktische zaken, opleiding en vrije tijd

Er kan sprake zijn van problemen bij het afsluiten van een verzekering, bij het kiezen en volgen van een opleiding, bij het krijgen en houden van werk, en bij het kiezen van een sport. Hierover kunt u spreken met uw internist, die kan u zo nodig kan doorverwijzen naar het maatschappelijk werk.

Chronische ziekte

Patiënten met een chronische ziekte voelen zich soms anders dan anderen en hebben soms moeite om met hun ziekte om te gaan. Hiervoor kan uw internist u doorverwijzen naar het maatschappelijk werk of de psycholoog.

Voorlichting over PKU

Ook kan het soms fijn zijn om ondersteuning te krijgen bij het geven van informatie over PKU aan kennissen, vrienden en collega's. Hierbij kunt u hulp krijgen via de internist, daarnaast kunt u hiervoor tips opdoen in het PKU handboek van de Nederlandse PKU vereniging (www.pkuvereniging.nl). Ook kunt u via VKS informatie krijgen en tips van lotgenoten opdoen. (www.stofwisselingsziekten.nl)

Vakantie

Het is verstandig om bij het plannen van een vakantie met een aantal zaken rekening te houden en de nodige voorbereidingen te treffen. Belangrijke punten hierbij zijn de beschikbaarheid van dieetproducten in het buitenland, eventuele verklaringen voor de douane en vertaling van medische informatie. U kunt voor de vertaalde medische informatie terecht bij uw internist. Voor overige praktische zaken kunt u informatie krijgen en tips opdoen via het PKU handboek van de Nederlandse PKU vereniging en via VKS.

5 Kwaliteitsindicatoren

Dit zorgpad wordt gebruikt om de meest optimale zorg te leveren. Om de kwaliteit van deze zorg te beoordelen en te bevorderen wordt gebruik gemaakt van kwaliteitsindicatoren. De volgende factoren zijn van belang voor de kwaliteit van de geleverde zorg:

- Elke patiënt heeft een casemanager die de coördinator is van het zorgproces en daarmee het eerste aanspreekpunt voor de patiënt. In veel gevallen zal de hoofdbehandelaar ook de casemanager zijn.
- Elke patiënt wordt gezien door een vaste kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten, die hoofdbehandelaar is.
- Een kinderarts metabole ziekten is 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar. Dit geldt voor spoedeisende problemen die te maken hebben met PKU. De bereikbaarheid kan eventueel worden geregeld via de dienstdoende algemeen kinderarts.
- De leden van het multidisciplinaire behandelteam zijn aanwezig in of beschikbaar voor het Universitair Medisch Centrum.

De volgende zorgspecialisten zijn standaard bij het zorgtraject betrokken:

- Arts metabole ziekten
- Diëtist

De volgende zorgspecialisten zijn zo nodig bij het zorgtraject betrokken:

- Psycholoog
 - Verpleegkundige
 - Neuroloog
 - Maatschappelijk werk
 - Klinisch geneticus
- De behandelaren binnen het behandelteam worden goed geïnformeerd door de kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten en rapporteren actief terug aan deze hoofdbehandelaar.
 - Er is een schriftelijke en/of mondelinge communicatie tussen de kinderarts metabole ziekten en internist metabole ziekten voor optimale overdracht tijdens de transitie van kinderarts naar internist.
 - Er is zo nodig een schriftelijke en/of mondelinge communicatie tussen de kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten en de huisarts over de huidige situatie van de patiënt.
 - Uw arts bespreekt met de patiënt en/of ouders op welke termijn de uitslagen van phenylalanine bepaling en overig aanvullend onderzoek bekend zijn en worden verteld. In sommige gevallen kunnen u en uw behandelaar afspreken om alleen bij een afwijkende uitslag dit door te geven.
 - In opdracht van VKS wordt dit zorgpad iedere drie tot vijf jaar herzien zodat de beschreven zorg aan de nieuwste inzichten voldoet.

6 Consensus zorgpad Phenylketonurie

Er werd consensus (overeenstemming) bereikt over dit zorgpad door de afdelingen metabole ziekten van de volgende Universitaire Medische Centra op 20 januari 2012:

Kinderartsen:

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

Internisten (invest):

- Academisch Medisch Centrum, Amsterdam
- Erasmus Medisch Centrum, Rotterdam
- Universitair Medisch Centrum St. Radboud, Nijmegen

7 Disclaimer

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

In dit zorgpad is op basis van de huidige kennis de optimale begeleiding en behandeling vastgesteld. Dankzij wetenschappelijk onderzoek zullen steeds nieuwe inzichten worden ontdekt. De informatie in dit zorgpad kan dus verouderen en daarom wordt dit zorgpad, in opdracht van VKS, iedere 3-5 jaar aangepast aan de meest recente inzichten.

Dit zorgpad is een afspraak tussen behandelaren en patiënten over hoe de optimale zorg bij PKU eruit moet zien. Het is belangrijk te realiseren dat het een algemene richtlijn is en dat er goede redenen kunnen zijn om in overleg bij individuele patiënten hiervan af te wijken. Naast deze patiëntenversie bestaat ook een artsenversie van dit zorgpad.

De geboden informatie kan niet worden beschouwd als vervanging van een consult of een behandeling bij een arts.

