

MEDISCHE DIAGNOSE

(Vermoeden van) aangeboren stofwisselingsziekten.
De diagnose kan op verschillende leeftijden worden gesteld.



FASTSTELLEN PERSOONLIJKE VOEDINGSZORGBEHOEFTE

Vaststellen diagnose (1) Aangeboren stofwisselingsziekten berusten op het niet of afwijkend synthetiseren van één of soms meer enzymen, co-factoren of transporteiwitten. Als gevolg hiervan kunnen er stoornissen in de eiwit-, vet-, koolhydraat- en energiestofwisseling optreden. Fenyylketonurie (PKU) en galactosemie zijn voorbeelden van relatief vaak voorkomende erfelijke stofwisselingsziekten. Bij een positieve hieprikscreening of een verdenking op een stofwisselingsziekte is het van belang om zo snel mogelijk te verwijzen naar een Universitair Medisch Centrum voor verdere diagnostiek. Hoewel er steeds meer behandelingsvormen zoals medicatie, enzymsubstitutie, orgaan(cel)transplantatie worden gevonden, blijven dieetmaatregelen een belangrijk onderdeel in het beleid bij de acute en chronische behandeling van veel erfelijke stofwisselingsziekten. Klachten (1) spugen/braken, buikkoliken, diarree, bolle buik, voedselweigeren, afwijkende groei, gewichtsverlies, suf/sloom, encephalopathie, hypoglycemie, hyperketose, hypotonie, dyspneu, epilepsie. Co-morbiditeit (1) Verstandelijke beperkingen (gedragsstoornissen/autisme), psychomotorische retardatie, orgaanfalen. Medicatie (1) afhankelijk van het type stofwisselingsziekte. Voedingspatroon: (1) opvallende eet-ontwikkeling, afwijkend voedingspatroon zoals vermijden van bepaalde voedingsstoffen/productgroepen, vastenintolerantie. Laboratorium gegevens (1) glucose, lactaat, bloedgas, ammoniak, transaminasen, cholesterol, triglyceriden, ketonen. Groei (1) ontwikkeling, lengte- en gewichtsverloop, groeiachterstand, afwijkende curve. Familiegeschiedenis (1) stofwisselingsziekten zijn vaak erfelijk, daarom is een goede familie anamnese van belang. Persoonlijke factoren (1) sociale status en opleidingsniveau (ouders), culturele achtergrond, verwachtingen en houding (ouders.)



BEPAAAL ZORGPROFIEL

- Direct na het stellen van de diagnose wanneer dieetbehandeling is geïndiceerd. Intensieve begeleiding door een gespecialiseerde diëtist is nodig vanwege de levenslange duur en complexiteit van het dieet. Maar ook voor aanpassing/bijstellen van het dieet aan de groei/behoefte volgens de meest recente inzichten. Frequentie conform zorgpaden.

Zorgprofiel 1

ZELFMANAGEMENT

Ter voorbereiding op een gesprek met de diëtist of als naslagwerk voor de huisarts kan onderstaande informatie gebruikt worden:

- Website van de VKS, vereniging voor patiënten met stofwisselingsziekten
- Van diverse ziektebeelden zijn zorgpaden ontwikkeld
- Website Diëtisten Erfelijke Stofwisselingsziekten (DIES.nu)

Voor een aantal ziektebeelden bestaan er patiëntenverenigingen die uitgebreide informatie op hun website hebben staan. Voor PKU (www.pkuvereniging.nl), voor galactosemie (www.galactosemievereniging.nl).

Zorgprofiel 2

ZORGPROFESSIONALS

Verwijs direct na een positieve hieprikscreening of verdenking van een stofwisselingsziekte naar een (kinder)arts (en zo nodig diëtist) erfelijke stofwisselingsziekten in een Universitair Medisch Centrum (zorgprofiel 4)

Zorgprofiel 4

DIËTIST MET SPECIALISTISCHE EXPERTISE

Afhankelijk van het ziektebeeld kan het levenslang moeten volgen van een dieet noodzakelijk zijn. Het enzymdefect is bepalend of er specifieke vetten, eiwitten of koolhydraten beperkt moeten worden in een voeding, frequente maaltijden noodzakelijk zijn en katabolisme voorkomen moet worden. Indien nodig (afhankelijk van diagnose) inzetten: medische voeding (modules, drinkvoeding, sondevoeding) en/of supplementen zoals: aminozuurpreparaten, complexe koolhydraten (in de vorm van maiszetmeel), vitaminen/mineralen supplement. Doelen van het consult met de diëtist:

- Individuele dieetbehandeling op maat
- Zo nodig een individueel noodprotocol
- Uitleg over het ziektebeeld en relatie met het benodigde dieet
- Begeleiding bij het maken van de juiste product keuzes, het variëren binnen het dieet, het leren rekenen met eiwit/vet/koolhydraat getallen indien nodig
- Bijdragen aan een positieve score op kwaliteit van leven
- Motiveren en stimuleren tot de gewenste verandering in de voeding/gedrag
- Aandacht voor de sociale en psychische gevolgen van het dieet en ziektebeeld op de patiënt en zijn/haar omgeving
- Streven naar een volwaardig voedingspatroon
- Streven naar groei met een optimale verhouding gewicht/lengte, streven naar adequate lengte groei, gezonde BMI
- Informatie geven over patiëntenverenigingen, eventuele kookworkshops, recepten, kookboeken, lotgenotencontact

Bronnen

Carbasius Weber, Van Veen, Visser. *Dieet bij Metabole Ziekten*. 2011. ISBN:978-90-817457-0-3

Bernstein, L.E., Rohr, F, Helm, J.R. *Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases*. 2015, Springer.

Saudubray, J-M, Berghe van den, G, Walter, J.H. *Inborn Metabolic Diseases, Diagnoses and Treatment*. Fifth Edition. 2012. Springer.

Shaw V, *Clinical paediatric dietetics*. Fifth edition. 2020, Wiley Blackwell

Geschreven door Renske Janssen-Regelink en Marieke Fokkert-Wilts van het kennisnetwerk Diëtisten Erfelijke Stofwisselingsziekten (DIES).