



Zorgpad Galactokinase (GALK-) deficiëntie

Patiëntenversie



Auteurs: Prof. Dr. M.E. Rubio-Gozalbo¹
Prof. Dr. A.M. Bosch²
Dr. B. Panis¹
Dr. G. Alkemade³
Prof. Dr. M.C.G.J. Brouwers⁴
Drs. B. Elshout⁴
Dr. A. Hofsteenge⁵
Mw. J.A.Haverkamp⁵
Mw. E.M.C. van der Ploeg⁶
Mw. M. Coenjaerds⁶

Coördinatie: H.K. Dekker⁷

1. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Mosakids kinderziekenhuis, Maastricht Universitair Medisch Centrum
2. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Amsterdam UMC, locatie AMC , Amsterdam
3. Afdeling Interne Geneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Academisch Medisch Centrum Amsterdam
4. Afdeling Interne Geneeskunde, divisie metabole Ziekten, Academisch Medisch Centrum Maastricht
5. Afdeling Diëtetiek, Amsterdam UMC, locatie AMC, Amsterdam
6. Afdeling Diëtetiek, Maastricht Universitair Medisch Centrum
7. Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten



Inhoudsopgave

Introductie	4
Zorgpad	4
Doel	4
Zorgpaden voor zeldzame aandoeningen	4
Samenwerking	4
Expertisecentrum	5
Patiëntenvereniging	5
Leeswijzer	5
Zorgpad Galactokinasedeficiëntie	6
Galactokinasedeficiëntie	6
Presentatie	6
Diagnostiek	6
Behandeling	7
Behandelteam	8
Medebehandelaren	9
Overige aandachtspunten	10
Begeleiding – Kinderen	12
Begeleiding – Volwassenen	16
Kwaliteitsindicatoren	19
Goedkeuring zorgpad Galactokinasedeficiëntie door UMC's	20
Disclaimer	20
Verklarende woordenlijst	21



Introductie

Dit zorgpad is ontwikkeld voor patiënten met galactokinasedeficiëntie. Universitair Medische Centra (UMC's) maken gebruik van zorgpaden bij de behandeling van patiënten met bepaalde stofwisselingsziekten, waaronder galactokinasedeficiëntie. Aan de hand van dit zorgpad zal worden geprobeerd u de best mogelijke zorg te bieden.

Van dit zorgpad is een behandelarenversie en een patiëntenversie opgesteld. De patiëntenversie is in leekentaal geschreven zodat deze goed te begrijpen is voor mensen die niet in de gezondheidszorg werken. De medische termen die in dit zorgpad voorkomen worden uitgelegd. Ook is er achterin het zorgpad een verklarende woordenlijst opgenomen waar u een uitgebreide uitleg van een aantal medische termen kunt vinden.

Zorgpad

Een zorgpad is een leidraad. Het is een soort handleiding waarin voor patiënten met galactokinasedeficiëntie de diagnose, behandeling en begeleiding van begin tot eind wordt beschreven.

De leidraad is gebaseerd op:

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

De combinatie van wetenschappelijke inzichten en ervaringen leidt tot de beste werkwijze (ook wel 'best practice' genoemd).

Doel

Dit zorgpad is een afspraak tussen behandelaren en patiënten. Iedereen weet daardoor hoe de best mogelijke zorg voor patiënten met galactokinasedeficiëntie eruit moet zien.

Het doel van dit zorgpad is om patiënten en ouders van patiënten zo volledig mogelijk te informeren over de behandeling en best mogelijke zorg voor kinderen en volwassenen met galactokinasedeficiëntie. Alle behandelaren en behandelingen waar patiënten mee te maken kunnen krijgen staan genoemd in de hoofdstukken 'Begeleiding – Kinderen' en 'Begeleiding – Volwassenen'. Aan het begin van die hoofdstukken staat een schema waarin dit overzichtelijk wordt weergegeven. Het zorgpad is een algemene leidraad. Dat betekent dat er soms, als daar goede redenen voor zijn, afgeweken kan worden van het zorgpad. Daarnaast zijn er soms kleine verschillen over de precieze invulling of de toepassing van het zorgpad tussen de Nederlandse UMC's.

Zorgpaden voor zeldzame aandoeningen

Stofwisselingsziekten, ook wel metabole ziekten genoemd, zijn zeldzame aandoeningen. Niet alle artsen zijn bekend met galactokinasedeficiëntie. Ze weten vaak weinig over de diagnose, de behandeling en het beloop van deze ziekte. Daarom worden alle patiënten met galactokinasedeficiëntie behandeld door een kinderarts of internist in een UMC. Deze kinderartsen en internisten zijn gespecialiseerd in stofwisselingsziekten.

Door wetenschappelijk onderzoek in de afgelopen jaren is duidelijker geworden welke problemen zich kunnen voordoen bij galactokinasedeficiëntie. Met deze kennis kunnen behandelaren een zo optimaal mogelijke begeleiding en behandeling vaststellen. Maar het onderzoek gaat door en de kennis over galactokinasedeficiëntie neemt nog steeds toe. Daarom wordt dit zorgpad elke vijf jaar bijgewerkt. Zo is steeds de meest actuele informatie beschikbaar.

Samenwerking

Dit zorgpad is ontwikkeld door artsen die zijn gespecialiseerd in stofwisselingsziekten, in samenwerking met andere deskundigen en de patiëntenvereniging.



Expertisecentrum

Net als de meeste andere stofwisselingsziekten is galactokinasedeficiëntie een heel erg zeldzame aandoening. Het is lastig te herkennen en te behandelen. Daarom heeft de minister van VWS in 2015 expertisecentra opgericht voor (groepen) stofwisselingsziekten in Nederland. Deze ziekenhuizen houden zich naast patiëntenzorg ook bezig met onderzoek naar stofwisselingsziekten. Ze weten dus meer van stofwisselingsziekten dan andere ziekenhuizen en zijn op de hoogte van de nieuwste ontwikkelingen.

Een expertisecentrum is een landelijk aanspreekpunt. Het is bedoeld voor iedereen die met een bepaalde stofwisselingsziekte, in dit geval galactokinasedeficiëntie, te maken heeft: patiënten, betrokkenen en zorgverleners. Door het bundelen van de kennis en ervaring met betrekking tot galactokinasedeficiëntie krijgen patiënten de beste zorg. Daarnaast kan de kennis over galactokinasedeficiëntie door wetenschappelijk onderzoek verder worden uitgebreid, zodat de behandeling in de toekomst nog beter wordt.

In Nederland zijn het Amsterdam Universitair Medisch Centrum (UMC) en het Maastricht Universitair Medisch Centrum (UMC) formeel de expertisecentra voor galactokinasedeficiëntie, maar in de praktijk kunnen patiënten in alle UMC's met een afdeling voor de behandeling van stofwisselingsziekten worden behandeld. Patiënten wordt aangeraden om één keer per jaar of per twee jaar voor controle het expertisecentrum te bezoeken. Dat gebeurt uiteraard in overleg met de hoofdbehandelaar. De kinderarts of internist metabole ziekten in het eigen ziekenhuis van de patiënt blijft de hoofdbehandelaar en het eerste aanspreekpunt. Deze arts kan altijd overleggen en advies inwinnen bij het expertisecentrum. Maar ook als de patiënt zelf of een naaste vragen heeft over galactokinasedeficiëntie kan hij altijd bij het expertisecentrum terecht.

Patiëntenvereniging

Dit zorgpad is ontwikkeld in opdracht van VKS (patiëntenvereniging voor Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten). VKS zorgt ervoor dat dit zorgpad elke 5 jaar wordt bijgewerkt. Daardoor is steeds de meest actuele informatie over galactokinasedeficiëntie beschikbaar. Op de website van VKS staat informatie over galactokinasedeficiëntie en over wat de patiëntenvereniging nog meer voor patiënten kan betekenen (www.stofwisselingsziekten.nl). Daarnaast is de Galactosemie Vereniging Nederland, de patiëntenvereniging voor patiënten met klassieke galactosemie, bij de ontwikkeling van dit zorgpad betrokken (www.galactosemievereniging.nl).

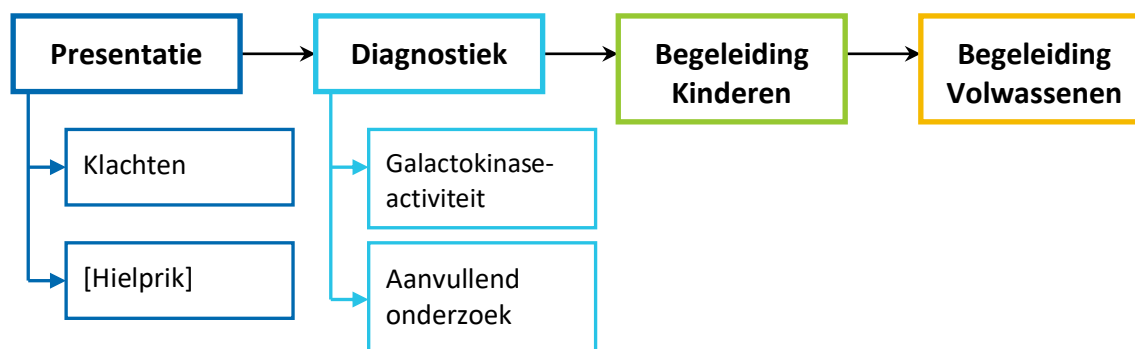
Leeswijzer

Dit zorgpad moet voor iedereen makkelijk leesbaar zijn. Daarom is het taalgebruik zo eenvoudig mogelijk gehouden. Dit betekent dat overal

- waar 'ouders' staat 'ouders of verzorgers' wordt bedoeld,
- waar de mannelijke vorm wordt gebruikt, de mannelijke of vrouwelijke vorm wordt bedoeld. Met 'patiënt' wordt ook 'patiënte' bedoeld,
- waar 'kinderarts' staat 'kinderarts metabole ziekten' wordt bedoeld,
- waar 'internist' staat 'internist metabole ziekten' wordt bedoeld,
- waar 'hoofdbehandelaar' staat 'kinderarts/internist metabole ziekten' wordt bedoeld,
- waar 'diëtist' staat 'diëtist metabole ziekten' wordt bedoeld.
- 'Galactokinasedeficiëntie' wordt afgekort tot 'GALK-deficiëntie'.



Zorgpad Galactokinasedeficiëntie



Galactokinasedeficiëntie

Galactokinase (GALK)-deficiëntie (Orpha 79237, McKusick 230200) is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren, botten en organen, en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam met behulp van enzymen (eiwitten). Als er iets mis is met een enzym is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte. Bij galactokinasedeficiëntie is er een defect in het enzym galactokinase.

Bij gezonde mensen wordt lactose, een suikersoort die bijvoorbeeld in dierlijke melkproducten zit, tijdens de vertering afgebroken tot glucose en galactose (twee andere suikersoorten). Deze leveren de energie die het lichaam nodig heeft. Galactose moet verder worden afgebroken tot glucose en andere belangrijke stoffen. Bij galactokinasedeficiëntie treedt de eerste stap in de omzetting van galactose niet op. Daardoor blijft er te veel galactose in het bloed aanwezig. Deze galactose wordt door het lichaam via een andere route omgezet in galactitol. Ophoping van galactitol in de ooglens leidt tot staarvorming.

Galactokinasedeficiëntie is een andere stofwisselingsziekte dan klassieke galactosemie (ook alleen galactosemie genoemd). Bij galactokinasedeficiëntie beperken de klachten zich tot een vroeg begin van staar. Na diagnose door middel van de hielprik en directe start van een lactosevrij en galactosebeperkt dieet kan staar worden voorkomen en zal staar die is opgetreden in de eerste levensweken verdwijnen.

Cijfers

Galactokinasedeficiëntie is een zeer zeldzame stofwisselingsziekte. Het is niet bekend hoe vaak de ziekte in Nederland precies voorkomt.

Presentatie

Hielprik

M.i.v. 1 oktober 2020 is GALK-deficiëntie in Nederland in de hielprikscreening opgenomen. Bij een TGAL-waarde > 2.100 $\mu\text{mol/l}$ en een normale GALT-enzymmeting moet een kindje worden doorverwezen naar een Universitair Medisch Centrum voor verder onderzoek.

Presentatie bij niet gescreende patiënten

De klinische presentatie van niet gescreende patiënten is cataract.



De klinische presentatie van niet gescreeende patiënten is cataract.

In de literatuur zijn naast bilaterale cataracten diverse klinische symptomen beschreven bij patiënten met GALK-deficiëntie, waaronder asymptomatische hypoglykemie, leverfunctie stoornissen en idiopathische intracranieële hypertensie.

Diagnostiek

Gouden standaard

Om een ziekte vast te stellen, wordt de zogenaamde gouden standaardmethode gebruikt. Deze methode geeft de grootste zekerheid of een aandoening wel of niet aanwezig is.

GALK-deficiëntie wordt vastgesteld met laboratoriumonderzoek.

Aanvullend onderzoek

Bij patiënten die mogelijk symptomen van de ziekte hebben, kan extra onderzoek worden gedaan om vast te stellen of ze inderdaad GALK-deficiëntie hebben. Er wordt dan onderzoek gedaan naar galactitol in de urine en/of enzymdiagnostiek en genetische diagnostiek in bloed.

Prenatale diagnostiek

Prenatale diagnostiek is mogelijk en kan indien gewenst besproken worden met de klinisch geneticus. Deze kan uitleg geven over de procedure en de potentiële risico's ervan.

Behandeling

Patiënten met GALK-deficiëntie worden altijd behandeld door een kinderarts of internist en diëtist gespecialiseerd in metabole ziekten (stofwisselingsziekten) in een Universitair Medisch Centrum. De behandeling van GALK-deficiëntie bestaat uit een dieet.

Dieet

De behandeling van GALK-deficiëntie bestaat uit een lactosevrij en galactosebeperkt dieet, d.w.z. zonder dierlijke melk en producten waar melk in verwerkt is. Als het dieet voor de leeftijd van 2 maanden wordt gestart, kan staar worden voorkomen. Als er al staar is, vermindert die na de start van het dieet en is een staaroperatie vaak niet nodig.

Als patiënten al een staaroperatie hebben gehad, worden zij ook behandeld met een lactosevrij en galactosebeperkt dieet. Dit kan voorkomen dat er opnieuw staar optreedt.

Medicijnen

Er bestaan geen medicijnen waarmee GALK-deficiëntie kan worden genezen. Medicijnen die, als dat mogelijk is, moeten worden vermeden door patiënten met GALK-deficiëntie worden besproken onder 'Te vermijden medicijnen bij GALK-deficiëntie'.

Te vermijden genees- en voedingsmiddelen

- Het gebruik van medicatie waarin galactose of lactose is verwerkt, moet worden overlegd met de behandelend metabole arts. De meeste medicijnen bevatten een zodanig kleine hoeveelheid galactose/lactose dat ze wel gebruikt kunnen worden.

Vaccinaties

Kinderen met GALK-deficiëntie krijgen dezelfde vaccinaties als andere kinderen. Dit loopt via het Rijksvaccinatieprogramma van de GGD.



Behandelteam

Hieronder volgt informatie over alle behandelaren die betrokken kunnen zijn bij de behandeling van GALK-deficiëntie, zowel voor kinderen als voor volwassenen. Voor kinderen gaat het dan om de kinderarts, voor volwassenen om de internist. Die keuze staat steeds aangegeven.

Patiënt en/of ouders

Met behulp van de informatie in dit zorgpad proberen we de betrokkenheid van patiënten en ouders bij de behandeling van GALK-deficiëntie te vergroten. Meer kennis geeft een beter inzicht in het zorgproces. U kunt hierdoor actief meedenken met de verschillende hulpverleners.

Overleg en uitwisseling van informatie tussen arts en patiënt is heel belangrijk. De arts kan er baat bij hebben als u persoonlijke informatie, die volgens u van belang kan zijn voor de zorg voor uzelf of uw kind, met hem deelt.

Patiënten met GALK-deficiëntie en hun ouders zijn samen met de kinderarts/internist verantwoordelijk voor de behandeling. Bijvoorbeeld door het dieet goed te volgen, eventuele medicijnen goed in te nemen, naar noodzakelijke medische onderzoeken te gaan en controlebezoeken op de poli na te komen. En ook door de kinderarts/internist bij opname in het ziekenhuis op de hoogte te brengen. Door de informatie en begeleiding van de diëtist en kinderarts/internist leren u en/of uw kind het dieet en de leefstijl toe te passen.

Casemanager

De casemanager is de centrale zorgverlener. Hij is de coördinator van het hele zorgtraject. In veel gevallen is de behandelend kinderarts/internist de casemanager. Maar ook een gespecialiseerd verpleegkundige of een andere behandelaar kan die taak vervullen. Hebt u vragen of zijn er problemen? De casemanager is dan uw eerste aanspreekpunt.

Kinderarts Metabole Ziekten

De kinderarts metabole ziekten is voor patiënten tot 18 jaar de vaste hoofdbehandelaar (en dus ook vaak de casemanager). Hij/zij zal u/uw kind naar andere behandelaren doorverwijzen als dat nodig is en belangrijke informatie over GALK-deficiëntie aan hen doorgeven. De andere behandelaren zullen de kinderarts dan weer op de hoogte brengen van hun bevindingen.

Internist Metabole Ziekten

De internist metabole ziekten is voor patiënten van 18 jaar en ouder de vaste hoofdbehandelaar. De internist metabole ziekten zal u naar andere behandelaren doorverwijzen als dat nodig is en belangrijke informatie over GALK-deficiëntie aan hen doorgeven. De andere behandelaren zullen de internist dan weer op de hoogte brengen van hun bevindingen.

De kinderarts of de internist is hoofdverantwoordelijk voor het hele zorgtraject. Daarnaast vervult de diëtist een zeer belangrijke rol in de behandeling en begeleiding van patiënten met GALK-deficiëntie. Dit wordt daarom apart besproken onder het kopje 'Diëtist'.



Medebehandelaren

Veel patiënten met GALK-deficiëntie worden alleen door de kinderarts/internist metabole ziekten, de oogarts en de diëtist behandeld. Een bezoek aan andere medebehandelaren wordt alleen op bepaalde vaste momenten gepland of als de patiënt klachten heeft. Omdat het dan vaak om problemen gaat die horen bij GALK-deficiëntie, worden die behandelingen hieronder genoemd.

Diëtist

De diëtist is gespecialiseerd in erfelijke stofwisselingsziekten en vervult een belangrijke rol in de begeleiding van patiënten met GALK-deficiëntie. Bij bezoek aan de kinderarts/internist op de polikliniek zal de patiënt vaak ook de diëtist bezoeken. De diëtist begeleidt u en/of uw kind bij het dieet, met name het lactosevrije, galactosebeperkte dieet. Daarnaast let de diëtist op belangrijke zaken die met het dieet verbonden zijn, zoals de groei en de ontwikkeling, eventuele voedingstekorten en de zelfstandigheid van de patiënt.

Oogarts

De oogarts controleert of er sprake is van staar. Staar kan ontstaan in de eerste levensweken, voordat de patiënt is gestart met het dieet. Als uw kind geen staar heeft, is verdere controle niet nodig indien het dieet goed wordt gevolgd.

Als er wel sprake is van staar, vermindert het meestal snel na het starten van het dieet. Soms blijft er een klein beetje staar over; dit geeft geen problemen met het gezichtsvermogen. Heeft uw kind staar of heeft uw kind staar gehad? Dan controleert de oogarts uw kind tot de staar (vrijwel) is verdwenen. Wanneer het dieet niet goed gevolgd wordt, kan mogelijk staar ontstaan. In dat geval wordt er geadviseerd om op staar te controleren.

Overige betrokken zorgverleners

Huisarts

De behandeling van patiënten met GALK-deficiëntie vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum onder begeleiding van de kinderarts/internist. Als bij u/uw kind de diagnose GALK-deficiëntie is gesteld, brengt de kinderarts/internist metabole ziekten uw huisarts op de hoogte. Uw huisarts wordt vervolgens jaarlijks middels een brief van de hoofdbehandelaar op de hoogte gebracht van de situatie rondom de gezondheid en het ziektebeeld van u/uw kind. Daarnaast kan uw huisarts hulp bieden in geval van alledaagse klachten en de eerste beoordeling doen bij acute problemen (zoals ziek zijn of infecties). De huisarts kan ook ondersteuning bieden bij praktische en emotionele problemen. Voor klachten die niet met GALK-deficiëntie te maken hebben, blijft de huisarts het eerste aanspreekpunt.

Wanneer u van huisarts verandert, is het belangrijk dat u erop toeziet dat uw dossier goed wordt overgedragen aan de nieuwe huisarts.

Kinderarts/Internist in een streekziekenhuis

De behandeling van patiënten met GALK-deficiëntie vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum.

Indien u/uw kind wordt opgenomen in het streekziekenhuis, brengt de algemeen kinderarts/internist de hoofdbehandelaar hiervan op de hoogte en overlegt zo nodig van tevoren of tijdens de opname met de hoofdbehandelaar.

Andere specialisten binnen het academisch ziekenhuis

Als u/uw kind door een andere specialist in het Universitair Medisch Centrum wordt opgenomen, is het belangrijk dat de kinderarts/internist hierover door de betreffende specialist, patiënt of ouders



op de hoogte wordt gebracht. Gedurende de opname is de kinderarts/internist op de achtergrond betrokken en kan advies geven over de mogelijke effecten van diagnostiek en behandeling op GALK-deficiëntie.

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

Apotheker

De apotheker levert u de voorgeschreven medicijnen. Hierbij let hij op de 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 de wijze van gebruik van de medicijnen en de eventuele bijwerkingen.

Overige aandachtspunten

Naast de medische zorg zijn er ook andere zaken waar patiënten met GALK-deficiëntie mee te maken kunnen krijgen.

Chronische ziekte

Patiënten met een chronische ziekte voelen zich soms anders dan anderen. Ze hebben soms moeite om met hun ziekte om te gaan. De kinderarts/internist kan u/uw kind voor ondersteuning en begeleiding doorverwijzen naar een maatschappelijk werker of de (kinder)psycholoog en/of maatschappelijk werker.

Voorlichting over GALK-deficiëntie

Het kan fijn zijn om hulp te krijgen als u klasgenoten van uw kind of familie, vrienden, kennissen en collega's wilt informeren over GALK-deficiëntie. Deze hulp kunt u krijgen via de kinderarts/internist. Daarnaast kunt u via VKS en de galactosemie vereniging informatie krijgen en tips van lotgenoten vinden.

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 zijn: de beschikbaarheid van dieetproducten en/of hulpmiddelen in het buitenland, eventuele verklaringen voor de douane en vertalingen van medische informatie. Voor de vertaalde medische informatie kunt u terecht bij de kinderarts/uw internist. Voor overige praktische informatie en tips kunt u terecht bij uw diëtist en bij de VKS.

Aandachtspunten bij kinderen met GALK-deficiëntie

Opvoeding

Een chronische ziekte kan problemen geven bij de opvoeding. Zeker als de behandeling ingrijpt in een normaal dagelijks proces als eten. Het is soms moeilijker om 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 een maatschappelijk werker of de (kinder)psycholoog. Ook een pedagoog of pedagogisch medewerker kan u hierbij helpen.

Erfelijkheid en familie

Het kan lastig zijn om de familie te vertellen dat GALK-deficiëntie een erfelijke aandoening is. Familieleden kunnen zich zorgen gaan maken over de kans om zelf een kind te krijgen met GALK-deficiëntie. Hierbij kan uw kinderarts u helpen. Eventueel kan hulp worden ingeschakeld van een klinisch geneticus.



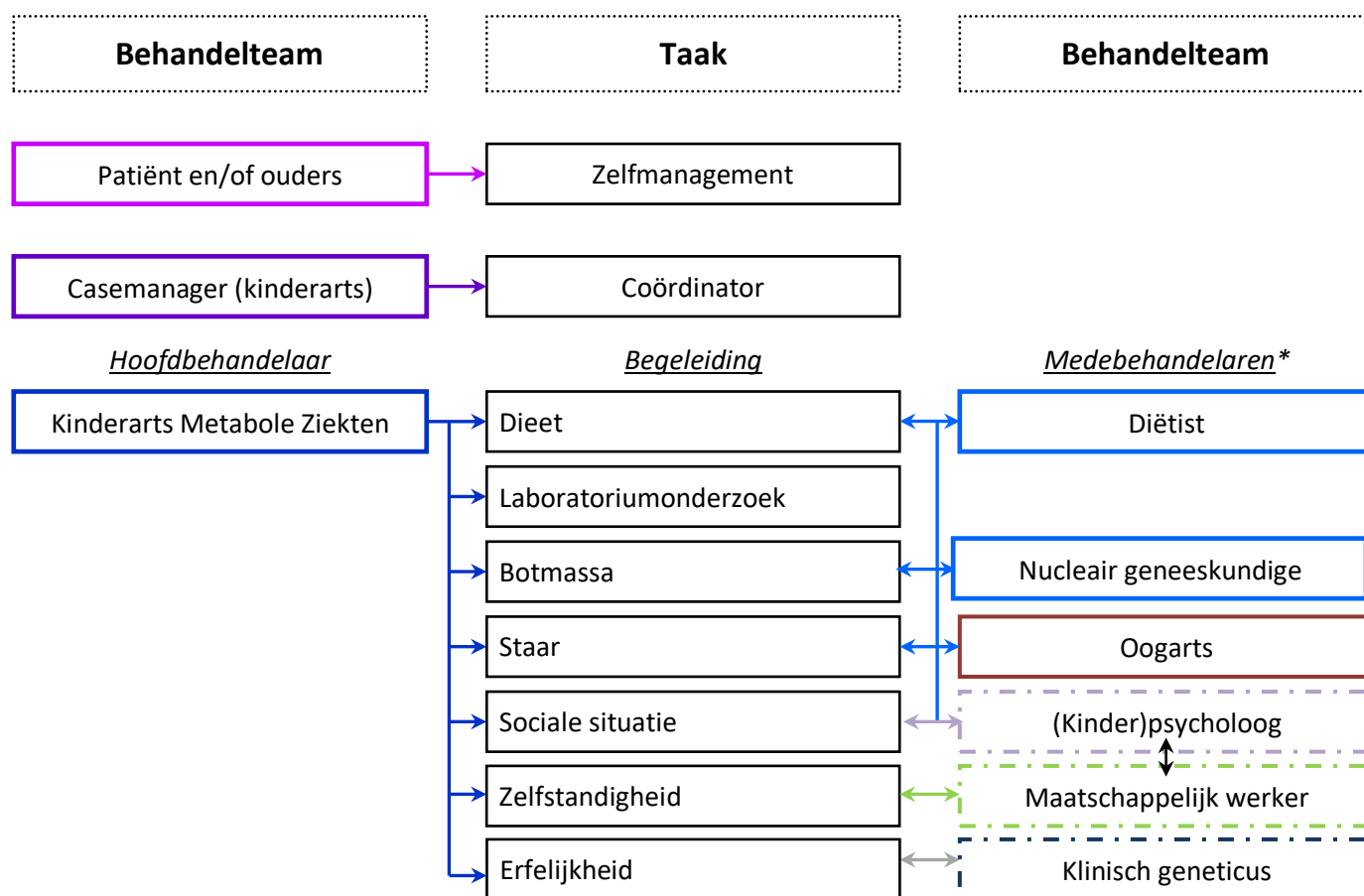
Transitie: overgang naar de volwassenenzorg

Op de leeftijd van ongeveer 18 jaar zullen de meeste kinderen worden doorverwezen naar een internist gespecialiseerd in metabole ziekten. De kinderarts en internist zullen uw kind bij deze overgang begeleiden. De kinderarts zorgt ervoor dat de internist goed op de hoogte is van de voorgeschiedenis van uw kind.

GALK-deficiëntie vereist gespecialiseerde zorg op een daarvoor ingerichte polikliniek erfelijke stofwisselingsziekten voor volwassenen.



Begeleiding – Kinderen



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



Poliklinische controles bij de kinderarts

Hoe vaak uw kind de kinderarts bezoekt, is afhankelijk van de leeftijd van het kind en de problemen die zich voordoen. Globaal vindt poliklinische controle plaats volgens onderstaand schema:

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

Bij acute problemen die te maken hebben met GALK-deficiëntie is de kinderarts metabole ziekten 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar (eventueel via de dienstdoend kinderarts van het ziekenhuis).

De kinderarts stelt zich bij de poliklinische controles op de hoogte van het beloop van de ziekte en de gevolgen daarvan voor de patiënt. Daarbij wordt over het algemeen aandacht besteed aan de volgende punten.

Dieet

Poliklinische controle bij de diëtist

Een controle bij de kinderarts zal vaak gecombineerd worden met een controle bij de diëtist. Globaal vindt poliklinische controle plaats volgens onderstaand schema:

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

Als er tussen de controles door nog vragen zijn met betrekking tot het dieet kan er telefonisch of via een e-consult contact worden opgenomen met de diëtist.

Dieetmaatregelen

Kinderen met GALK-deficiëntie zullen altijd een galactosebeperkt dieet moeten volgen. Dat is een dieet zonder lactose en galactose uit melkproducten. Dit dieet wordt op basis van leeftijd en gewicht opgesteld door de diëtist en indien nodig aangepast, bijvoorbeeld bij veranderingen in het dagelijks leven. Deze dieetaanpassingen worden door de diëtist uitgewerkt en uitgelegd. Eventuele knelpunten binnen het dieet kunnen tijdens de controle worden besproken.

De diëtist zal u en uw kind begeleiden bij het volgen van het dieet, adviezen geven over het toepassen van het dieet en aanbevelingen doen over toegestane en niet-toegestane voedingsmiddelen en eventuele alternatieven. Ook worden nieuwe ontwikkelingen op het gebied van dieetproducten en dieetpreparaten besproken. En mocht uw kind eetproblemen hebben dan is er ook begeleiding mogelijk van een (kinder)psycholoog, eetconsulent of maatschappelijk werker. Het zo goed mogelijk volgen van het dieet (vooral bij ziek zijn) zorgt voor een kleinere kans op acute problemen en langetermijngevolgen, maar ook voor een goede groei en ontwikkeling.

Overige aandachtspunten

Het afwijkende voedingspatroon kan effect hebben op de groei van uw kind. De diëtist zal daarom tijdens de controle altijd het gewicht en de lengte van uw kind meten. Als het nodig is, wordt het dieet aangepast. Ook kan er, doordat bepaalde voedingsmiddelen niet of minder mogen worden gegeten, een tekort ontstaan aan bepaalde stoffen die belangrijk zijn voor de ontwikkeling van het lichaam. Jaarlijks zal daarom door middel van bloedonderzoek worden gekeken of uw kind voldoende calcium en vitamine D binnenkrijgt. Deze stoffen zijn belangrijk voor de botopbouw.



Indien nodig zal de hoeveelheid calcium en vitamine D worden aangevuld. Ook voor andere tekorten kan de diëtist adviezen of voedingssupplementen geven.

Tijdens de controle is er ook aandacht voor de zelfstandigheid van uw kind. Want uiteindelijk zal uw kind zelf verantwoordelijkheid moeten nemen voor het dieet. Het moment waarop hangt af van het kind en van de ouders. De diëtist kan ondersteuning bieden in het proces van geleidelijke overgang van verantwoordelijkheid. Dat gebeurt bijvoorbeeld door uw kind uitleg te geven over de ziekte en het dieet. Voor ouders is het soms moeilijk om de verantwoordelijkheid uit handen te geven. Ook dat kunt u met de diëtist bespreken.

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

Laboratoriumonderzoek

De kinderarts laat ongeveer 1 keer per jaar bloed- en/of urineonderzoek verrichten. Hierbij wordt gekeken naar de 'metabole instelling', dit is de mate waarin de ziekte onder controle is. Dit wordt gedaan door de hoeveelheid galactitol in de urine te meten. Ook wordt er gekeken naar een mogelijk tekort aan calcium en vitamine D. Dat kan ontstaan door het ontbreken van zuivelproducten in het dieet.

De kinderarts zal met u afspreken wanneer de uitslagen van het laboratoriumonderzoek worden besproken. In sommige gevallen kunnen u en uw behandelaar samen afspreken om alleen afwijkende uitslagen door te geven.

Als uw kind prikangst heeft, zal er extra begeleiding door een pedagogisch medewerker plaatsvinden.

Botmassa

Bij patiënten met GALK-deficiëntie kan er sprake zijn van een licht verlaagde botmassa. Dit wordt gemeten met behulp van een zogenaamde DEXA-scan. Uw kind moet goed stil kunnen liggen, daarom vindt de scan meestal pas plaats tussen het 8^e en het 10^e jaar. De uitslag van de scan wordt door de arts met u besproken.

Als de botmassa te laag is, wordt door de kinderarts met u besproken hoe de botopbouw gestimuleerd kan worden. De inname van calcium uit het dieet wordt geëvalueerd en zo nodig aangevuld met calciumsupplementen. Ook wordt het vitamine D-gehalte gecontroleerd en indien dit verlaagd is, wordt geadviseerd om extra vitamine D in te nemen. Bewegen is erg belangrijk voor de botopbouw en daarom zal ook de mate van fysieke activiteit besproken worden. De DEXA-scan wordt dan na één jaar herhaald.

Vrouwelijke hormonen zijn ook van invloed op de botmassa. Daarom bekijkt de arts bij meisjes in de puberteit of eventuele hormoontoediening moet worden ingesteld.

De DEXA-scan wordt herhaald volgens de geldende richtlijn. Uw arts zal u hierover informeren.

Staar

In de eerste levensweken, voordat de patiënt is behandeld met het dieet, kan er bij baby's met GALK-deficiëntie staar ontstaan. Daarom worden alle patiënten na de diagnose onderzocht door de oogarts. Als uw kind geen staar heeft, is verdere controle niet nodig.

Als er wel sprake is van staar, wordt controle geadviseerd tot de staar helemaal is verdwenen.

Meestal vermindert het snel na het starten van het dieet. Soms blijft er wel een kleine rest over die geen problemen van het gezichtsvermogen geeft.

Als uw kind wel staar heeft of heeft gehad dan controleert de oogarts uw kind tot de staar (vrijwel) is verdwenen. Wanneer patiënten zich niet goed aan het dieet houden, ontstaat er opnieuw risico op staar. U wordt dan geadviseerd uw kind op staar te laten controleren.



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, wordt de patiënt en zijn gezin doorverwezen naar een maatschappelijk werker of de kinderpsycholoog (zie ook 'Overige aandachtspunten').

Ook uw huisarts kan een belangrijke rol innemen in de begeleiding van sociale problemen.

Zelfstandigheid van de patiënt

Als kinderen ouder worden, moeten ze geleidelijk leren om zelf de verantwoordelijkheid te nemen voor hun ziekte en de bijbehorende problemen. In dit geval gaat het vooral om het dieet. Op hun beurt moeten ouders leren deze verantwoordelijkheid uit handen te geven. Het moment waarop dit proces start, hangt af van het kind en van de ouders. Bovendien moet een kind er mentaal, emotioneel en sociaal klaar voor zijn en voldoende kennis hebben van zijn ziekte.

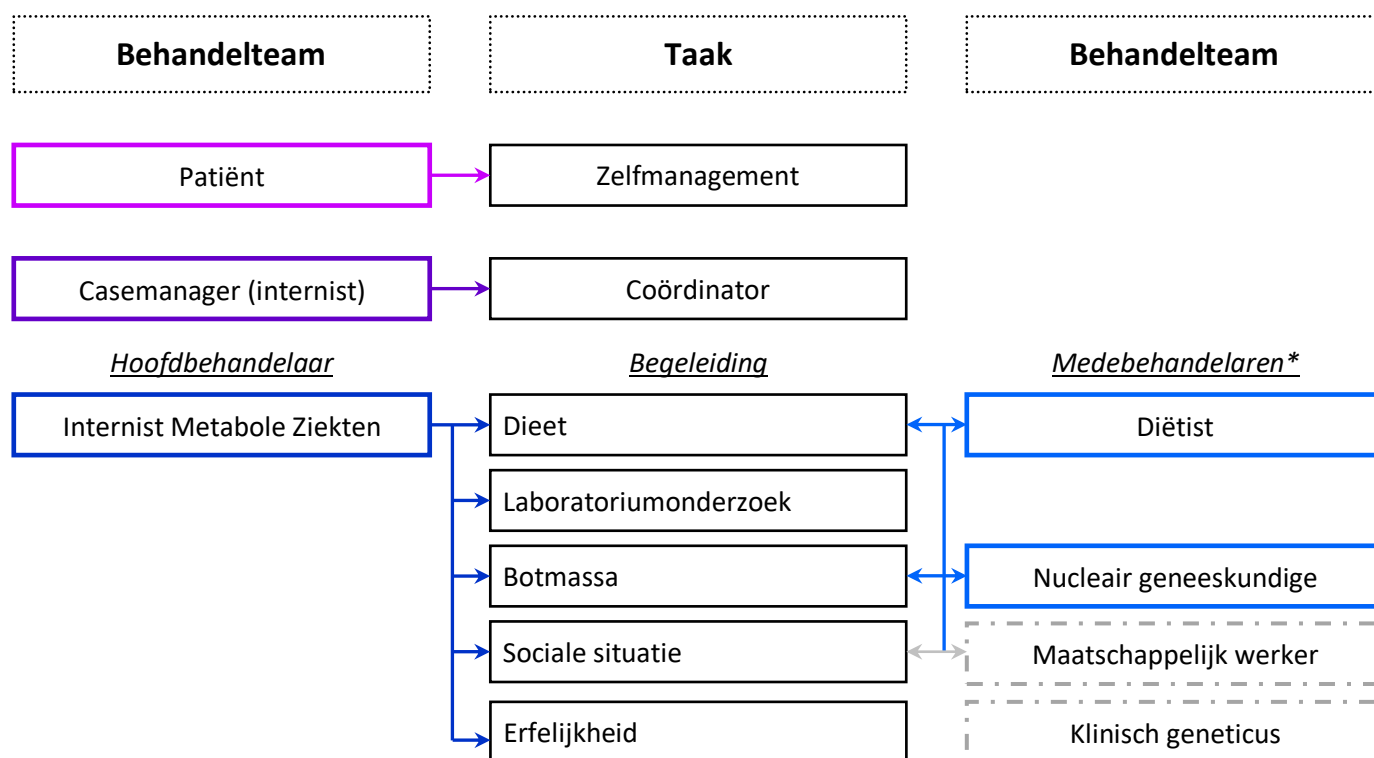
De kinderarts kan u bij deze stap begeleiden. Ook kan bijvoorbeeld een kinderpsycholoog of maatschappelijk werker extra hulp bieden.

Erfelijkheid

De kinderarts bespreekt de erfelijkheid van GALK-deficiëntie met u en/of uw kind. In specifieke situaties kan ervoor gekozen worden een afspraak te maken met een 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.



Begeleiding – Volwassenen



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



Poliklinische controles bij de internist

In principe bezoekt u de internist ongeveer één keer per jaar. Zo nodig zullen er vaker polikliniekbezoeken plaatsvinden.

In geval van acute problemen gerelateerd aan GALK-deficiëntie is de internist metabole ziekten 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar (eventueel via de dienstdoende internist van het ziekenhuis).

De internist stelt zich bij de poliklinische controles op de hoogte van het beloop van de ziekte en de gevolgen daarvan voor u als patiënt. Daarbij zal hij aandacht besteden aan de volgende punten:

Dieet

Dieetmaatregelen

U zult doorgaans bij het jaarlijkse bezoek aan de internist ook de diëtist bezoeken. Tijdens dit bezoek wordt gekeken of het dieet volwaardig is en of er knelpunten zijn.

De diëtist zal u begeleiden bij het volgen van het dieet en adviezen geven over het toepassen van het dieet. Het volgen van het dieet kan soms een erg zware opgave zijn voor de patiënt en zijn gezin. Het dieet moet immers altijd worden gevolgd en als dat niet goed gebeurt, kan het gevolgen hebben voor de gezondheid. De diëtist kan knelpunten met u bespreken, advies geven en aanbevelingen doen over toegestane en niet-toegestane voedingsmiddelen. Ook worden nieuwe ontwikkelingen op het gebied van dieetproducten en dieetpreparaten besproken.

Bij veranderingen in het dagelijks leven of bij gewichtsveranderingen zal het dieet worden aangepast; daarover krijgt u uitleg van de diëtist.

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

Overige aandachtspunten

Tijdens de controle heeft de diëtist aandacht voor de voedingstoestand. Als er sprake is van 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 factoren die van invloed zijn op de ziekte en de volwaardigheid van het dieet.

Daarnaast heeft de diëtist aandacht voor eventuele tekorten die kunnen ontstaan bij GALK-deficiëntie. Doordat bepaalde voedingsmiddelen niet of minder mogen worden gegeten, kan er een tekort ontstaan aan bepaalde stoffen die belangrijk zijn voor het lichaam. Bij GALK-deficiëntie kan er bijvoorbeeld een tekort ontstaan aan calcium en vitamine D die belangrijk zijn voor de botopbouw. De internist zal dit door middel van bloedonderzoek controleren. Als er inderdaad tekorten bestaan, kunnen hiervoor voedingssupplementen worden gegeven.

Laboratoriumonderzoek

De internist laat ongeveer 1 keer per jaar bloed- en/of urineonderzoek verrichten. Hierbij wordt gekeken naar de 'metabole instelling', dit is de mate waarin de ziekte onder controle is. Dit wordt gedaan door de hoeveelheid galactitol in de urine te meten. Ook wordt er gekeken naar een mogelijk tekort aan calcium en vitamine D. Dat kan ontstaan door het ontbreken van zuivelproducten in het dieet.

De internist zal met u afspreken wanneer de uitslagen van het laboratoriumonderzoek worden besproken. In sommige gevallen kunnen u en uw behandelaar samen afspreken om alleen afwijkende uitslagen door te geven.



Botmassa

Bij patiënten met GALK-deficiëntie kan er sprake zijn van een licht verlaagde botmassa. Daarom wordt de botmassa in ieder geval één keer gemeten. Dat gebeurt met een speciale röntgenfoto, een zogenaamde DEXA-scan. De uitslag van de scan wordt door de arts met u besproken.

Als de botmassa iets verlaagd is maar nog net binnen de normaalwaarden valt, krijgt u het advies om extra te bewegen. De internist zal u ook vragen of u eerder een botbreuk hebt gehad. Het dieet wordt herzien en zo nodig aangepast. Bij vrouwen wordt bekeken of eventuele hormoontoediening nodig dan wel voldoende is.

Bij een te lage botmassa krijgt u het advies om extra te bewegen. Ook wordt extra vitamine D en calcium voorgeschreven. Bij vrouwen wordt bekeken of eventuele hormoontoediening nodig dan wel voldoende is.

Bij een zeer lage botmassa kunnen bisfosfonaten worden voorgeschreven. Bisfosfonaten zijn medicijnen die de botafbraak verminderen.

De scan wordt alleen herhaald als er twijfel bestaat of de botmassa voldoende is.

Sociale situatie

De internist gaat bij bezoek aan de polikliniek na of de ziekte van de patiënt problemen veroorzaakt in de thuissituatie. Als er behoefte is aan extra steun of begeleiding, bijv. op het gebied van werk, scholing of gezinsleven, dan wordt de patiënt doorverwezen naar een maatschappelijk werker.

Erfelijkheid

De internist zal de erfelijkheid van GALK-deficiëntie met u bespreken. Indien daar behoefte aan is, krijgt u een verwijzing naar 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.



Kwaliteitsindicatoren

Dit zorgpad wordt gebruikt om de best mogelijke 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 om de kwaliteit van de geleverde zorg te bepalen en te kunnen garanderen:

- Elke patiënt heeft een casemanager. De casemanager is de coördinator van het zorgproces. Hij is ook het eerste aanspreekpunt voor de patiënt. In veel gevallen is de hoofdbehandelaar ook de casemanager.
- Elke patiënt wordt gezien door een vaste kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten. Dit is de hoofdbehandelaar.
- Een dienstdoend kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten is 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar voor spoedeisende problemen die te maken hebben met GALK-deficiëntie. De bereikbaarheid kan eventueel worden geregeld via de dienstdoend algemeen kinderarts of internist.
- De leden van het multidisciplinaire behandelteam zijn aanwezig of beschikbaar voor het Universitair Medisch Centrum.
De volgende zorgspecialisten zijn standaard bij het zorgtraject betrokken:
 - Kinderarts/Internist metabole ziekten
 - DiëtistDe volgende zorgspecialisten zijn zo nodig bij het zorgtraject betrokken:
 - Oogarts
 - Klinisch geneticus
 - (Kinder)psycholoog
 - Maatschappelijk werker
- De medebehandelaren binnen het behandelteam worden goed geïnformeerd door de kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten. De medebehandelaren rapporteren actief terug aan de hoofdbehandelaar. [De kinderarts of internist is verantwoordelijk voor de volledigheid van het dossier en vraagt, indien nodig, de resultaten van een andere behandelaar op.]
- Als een kind 18 jaar wordt, vindt er overdracht (transitie) plaats van kinderarts naar internist. Om deze transitie zo optimaal mogelijk te laten verlopen, is er overleg tussen de kinderarts metabole ziekten en de internist metabole ziekten. Dat overleg gebeurt schriftelijk en/of mondeling.
- De hoofdbehandelaar houdt de huisarts mondeling of schriftelijk op de hoogte over de actuele situatie van de patiënt.
- De kinderarts/internist spreekt met de patiënt en/of ouders af op welke termijn de uitslagen van aanvullend en/of laboratoriumonderzoek bekend zijn en met hen worden besproken.
- In opdracht van VKS wordt dit zorgpad iedere vijf jaar herzien. Daardoor voldoet de beschreven zorg aan de nieuwste inzichten.



Goedkeuring zorgpad Galactokinasedeficiëntie door UMC's

Er werd consensus (overeenstemming) bereikt over dit zorgpad door de afdelingen Metabole Ziekten van de volgende Universitair Medische Centra:

Kinderartsen en internisten:

- Amsterdam Universitair Medische Centra
- Maastricht Universitair Medisch Centrum

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 komt men steeds tot nieuwe inzichten. De informatie in dit zorgpad kan dus verouderen. Daarom wordt dit zorgpad iedere 5 jaar aangepast aan de meest recente inzichten. Dit gebeurt in opdracht van VKS.

Dit zorgpad is een afspraak tussen behandelaren en patiënten over hoe de optimale zorg bij Galactokinasedeficiëntie 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 er een behandelarenversie van dit zorgpad.

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



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.
Botmassa	De botmassa is de hoeveelheid bot die iemand heeft. Als de botmassa te laag is, heeft iemand een grotere kans op botbreuken.
Diagnostiek	De techniek en handelingen die nodig zijn om de oorzaak van een ziekte of probleem vast te stellen aan de hand van de verschijnselen die erdoor worden veroorzaakt.
DNA	Een (reuzen)molecuul uit de kern van een cel dat ieders eigen, genetische informatie bevat. Het DNA bevat de code voor de aanmaak van eiwitten.
Enzymen	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.
Erfelijk	Van ouder op kind overgaand. Erfelijke aandoeningen zijn afwijkingen die worden geërfd van de ouders. Een ander woord voor erfelijk is genetisch.
Erfelijk materiaal	Speciale 'chemische verbindingen' die de instructies bevatten voor alle celprocessen. Dit celmateriaal is bij ieder mens uniek. Deze gegevens zijn opgeslagen in het DNA van alle cellen en weefsels.
Galactose	Een suiker die in het lichaam wordt opgenomen uit voeding
Genetisch	Erfelijk; betrekking hebben op erfelijkheid.
Hielprik	Sinds 1974 wordt van (bijna) alle baby's in Nederland kort na de geboorte bloed onderzocht op een aantal aangeboren aandoeningen. Hiervoor wordt tussen de 3 ^e en de 7 ^e dag na de geboorte een paar druppels bloed afgenomen door middel van de zogenaamde hielprik (ook Guthrie-test genoemd).
Hoofdbehandelaar	De persoon die verantwoordelijk is voor het hele 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	Voedingsstoffen die dienen als brandstof en energieleverancier voor het lichaam. Koolhydraten die het lichaam kan verteren, zijn een belangrijke bron van energie. Een voorbeeld hiervan is suiker. Koolhydraten die het lichaam niet kan verteren, zijn voedingsvezels. Deze zijn belangrijk voor een goede darmwerking.
Koorts	Een verhoging van de lichaamstemperatuur, meestal als gevolg van een infectie. Onze lichaamstemperatuur ligt normaal gesproken rond de 37°C. Er is sprake van verhoging wanneer de temperatuur hoger is dan 37,5°C. Boven de 38°C spreken we van koorts.
Lactose	Lactose is een suiker die in melkproducten voorkomt. Daarom heet het ook wel melksuiker. Lactose behoort tot de koolhydraten.
Metabole ziekte (zie ook Stofwisselingsziekte)	Metabole ziekten 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.
Neonataal	Met betrekking tot de eerste weken na de geboorte.
Neuroloog	Een arts die zich met name bezighoudt met de diagnostiek en behandeling



	van ziekten van de hersenen, het ruggenmerg en de zenuwen.
Prenataal	Voor de geboorte. Prenataal onderzoek wordt dus uitgevoerd tijdens de zwangerschap.
Presentatie	Term die artsen gebruiken om de klachten te beschrijven waarmee een patiënt voor de eerste keer komt.
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.
Staar	Oogziekte waarbij het gezichtsvermogen afneemt doordat de lens ondoorzichtig wordt. (Ook cataract genoemd)
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.
Universitair Medisch Centrum (UMC)	Een ziekenhuis dat is verbonden aan een universiteit. Synoniem aan Academisch Ziekenhuis. Er zijn in Nederland 6 UMC's met een afdeling metabole ziekten: - Amsterdam Universitair Medische Centrum - Maastricht Universitair Medisch Centrum - Erasmus Medisch Centrum Rotterdam - Universitair Medisch Centrum Groningen - Radboud universitair medisch centrum, Nijmegen - Universitair Medisch Centrum Utrecht