



Zorgpad Galactose-epimerase deficiëntie

Patiëntenversie



Auteurs: Prof. Dr. M.E. Rubio-Gozalbo¹
Dr. B. Panis¹
Prof. Dr. M.C.G.J. Brouwers²
Drs. B. Elshout²
Mw. E.M.C. van der Ploeg³
Mw. M. Coenjaerds³

1. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Mosakids kinderziekenhuis, Maastricht Universitair Medisch Centrum
2. Afdeling Interne Geneeskunde, divisie metabole Ziekten, Academisch Medisch Centrum Maastricht
3. Afdeling Diëtetiek, Maastricht Universitair Medisch Centrum



Inhoudsopgave

Voorwoord	4
Zorgpad Galactose-epimerase deficiëntie	5
Presentatie	6
Diagnostiek	6
Behandeling	6
Behandelteam	6
Medebehandelaren	8
Overige betrokken zorgverleners	9
Begeleiding – Kinderen	11
Begeleiding – Volwassenen	17
Werkdocument poliklinische follow-up galactose-epimerase deficiëntie – kinderen	23
Werkdocument poliklinische follow-up galactose-epimerase deficiëntie – volwassenen	24
Kwaliteitsindicatoren	25
Disclaimer	26



Voorwoord

Dit zorgpad is bedoeld voor de patiënten en hun families met de diagnose galactose-epimerase deficiëntie.

Het zorgpad is ontwikkeld door een team van artsen die gespecialiseerd zijn in metabole ziekten van het galactose metabolisme.

In dit zorgpad wordt de beste medische zorg zoveel mogelijk gebaseerd op de meest recente gegevens uit wetenschappelijk onderzoek, in combinatie met de ervaringen van een groep experts.

Zorgpad

Een zorgpad is een leidraad. Het is een soort handleiding waarin voor patiënten met galactose-epimerasedeficiëntie 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.

Doel

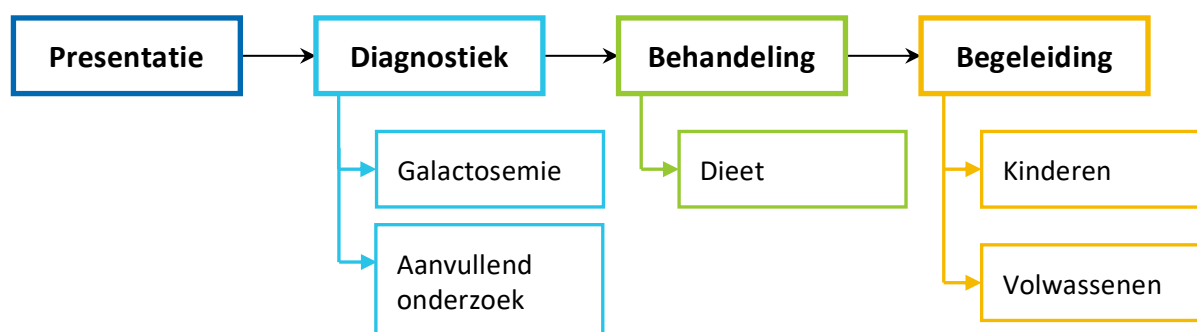
Iedereen weet daardoor hoe de best mogelijke zorg voor patiënten met galactose-epimerase deficiëntie eruit moet zien.

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 galactose-epimerase deficiëntie. Alle behandelingen 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.



Zorgpad Galactose-epimerase deficiëntie



Galactose-epimerase deficiëntie (ORPHA:79238) is ultra zeldzaam. 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. Een Orphacode is een unieke code die wordt gebruikt om zeldzame ziekten eenduidig te herkennen en registreren.

Er is een goedaardige perifere vorm die regelmatig wordt aangetroffen in landen waar dit ziektebeeld geïncorporeerd is in de hieprikscreening NBS, maar dat geen behandeling nodig heeft. De tussenliggende en gegeneraliseerde vorm zijn uiterst zeldzaam.

In Nederland wordt niet hierop gescreend in de hiepriek. We kennen en enkel patiënt met deze entiteit. Daarnaast volgen we ook een aantal buitenlandse patiënten via virtuele consultaties.

De kliniek zoals beschreven in een beperkt aantal gevallen, heeft grote overeenkomsten met de kliniek van klassieke galactosemie. De behandeling is immers een dieet, namelijk galactose beperking.

Diagnose

Er zijn verschillende vormen: een milde vorm alleen in rode bloedcellen die geen behandeling nodig heeft, en twee ernstigere vormen waarbij ook andere delen van het lichaam zijn betrokken, die je het beste uit elkaar houdt met een speciale test uit te voeren in huidcellen.

Er zijn ook vormen waarbij het probleem alleen in de bloedcellen zit en dit kan zorgen voor terugkerende tekorten aan bloedcellen.

Genetisch advies

Bij Galactose-epimerase deficiency moet een kind van beide ouders een afwijking in het gen voor galactose-epimerase erven; als ouders al een getroffen kind hebben, is de kans bij een volgende zwangerschap 1 op 4 dat het kind ook de ziekte heeft.

Behandeling

De behandeling is voornamelijk gebaseerd op galactosebeperking in de voeding. Zuigelingen moeten worden gevoed met lactosevrije kunstvoeding (nutramigen, neocate). De beschrijving van het dieet staat uitgebreid vermeld in het hoofdstuk Begeleiding – Kinderen – Dieetmaatregelen. Om een verminderde botmassa te voorkomen, worden calcium- en vitamine D-supplementen aanbevolen als de voedselopname niet voldoet aan de aanbevolen dagelijkse hoeveelheid.



Monitoring van cognitieve en motorische ontwikkeling, gonadale functie en botmassa wordt geadviseerd. Oogonderzoek wordt aanbevolen in het geval van neonatale cataract of in geval van slechte dieettrouw. Op lange termijn kunnen complicaties optreden, ondanks dieetbehandeling.

Prognose

Met de beperkte aantal patiënten die we kennen naast die die beschreven zijn in de medische literatuur blijkt dat de ernst van de lange termijn problemen verschilt tussen patiënten. Op dit moment is niet goed te voorspellen welke patiënt complicaties zal ontwikkelen.

Presentatie

Symptomen

- voedingsproblemen
- leverziekte met icterus

Diagnostiek

Vaststellen diagnose galactose-epimerase deficiëntie

De diagnose van Galactose-epimerase deficiency wordt gesteld met bloed- en genetische tests die kijken naar de werking van een bepaald enzym en naar afwijkingen in het DNA, en soms met aanvullende metingen van stoffen in bloed en urine.

Aanvullend onderzoek

Bij Galactose-epimerase deficiency wordt bij de diagnose ook gekeken of de lever en ogen gezond zijn en of broers en zussen mogelijk dezelfde aandoening hebben.

Prenatale diagnostiek

Is mogelijk en kan overlegd worden met klinisch geneticus.

Behandeling

Dieet

Er wordt een galactosebeperkt dieet geadviseerd. Hiervoor wordt dieet aanbeveling gevolgd dat ontwikkeld is voor een andere, meest voorkomende type galactosemie [GVN A5 Dieetboekje.pdf](#).

Medicatie

Aanbeveling is om goed op te letten met medicijnen die galactose of lactose bevatten, al is dat meestal in zo'n kleine hoeveelheid dat ze gewoon gebruikt kunnen worden na overleg met een arts.

Behandelteam

Patiënt en/of ouders

- Is/zijn verantwoordelijk voor het aan de behandelend arts doorgeven van informatie waarvan de patiënt en/of ouders zelf denken dat het van belang is voor het ziekte- of zorgproces.
- Is/zijn medeverantwoordelijk voor de uitvoering van het zorgtraject.



Casemanager

- Is het eerste aanspreekpunt bij vragen en problemen rondom het zorgtraject.
- Is de coördinator van het hele zorgtraject voor de patiënt, ouders en medebehandelaren.
- Houdt overzicht over het hele behandelproces.
- Ziet erop toe dat afspraken zoveel mogelijk aansluiten op de behoeften van de patiënt.
- Ziet erop toe dat afspraken over de behandeling zoveel mogelijk op elkaar zijn afgestemd.

De kinderarts/internist vervult de rol van casemanager. Ten minste een keer per jaar wordt de patiënt multidisciplinair besproken, op indicatie vaker. Er is een wekelijks multidisciplinair overleg (MDO) voor patiënten met metabole ziekten in het MUMC+ waar desgewenst de patiënt besproken kan worden. Indien een casus om verschillende redenen buiten de klassiek uiting is, kan een casus besproken worden in de clinical patient management system (CPMS) van het MetabERN en in de galactosemie netwerk (GalNet).

Kinderarts/Internist Metabole Ziekten

- Is verantwoordelijk voor het geven van relevante informatie over de aandoening en de patiënt aan de andere behandelaren.
- Is verantwoordelijk voor terugkoppeling aan de ouders/aan de patiënt of aan de mentor van de patiënt van de bevindingen van andere behandelaren en neemt deze zo nodig op in de behandeling en begeleiding.
- Informeert ongeveer één keer per jaar de huisarts en eventuele andere behandelaren van de patiënt over de gezondheid en het ziektebeloop van de patiënt. Indien van toepassing wordt ook de kinderarts/internist in een niet-academisch ziekenhuis geïnformeerd over de gezondheid en het ziektebeloop.
- Informeert patiënt en ouders over beschikbare patiënten informatie
 - het dieetboekje ('het dieet bij galactosemie') van de Galactosemie Vereniging Nederland [Galactosemie Vereniging Nederland](#) en Diëtisten Erfelijke Stofwisselingsziekten [Home - DIES](#). De informatie over dit ziektebeeld is beperkt vanwege het feit dat er extreem zeldzaam is.
- Galactosemie Netwerk (GalNet, www.galactosemianetwork.org): een netwerk van professionals waar een internationaal geanonimiseerd patiëntendataregister aan verbonden is.
- Is ook op de achtergrond [of proactief] betrokken als ziekenhuisopname nodig is in verband met een andere aandoening. Hij kan dan advies geven over de behandeling van galactosemie. De kinderarts/internist wordt hierover op de hoogte gebracht door de arts die de patiënt opneemt of door de patiënt/ouders.

Een dienstdoend kinderarts/internist metabole ziekten is 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar, eventueel via de dienstdoend arts van de algemene kindergeneeskunde/de dienstdoend algemeen internist.

De kinderarts metabole ziekten is voor patiënten tot ongeveer 18 jaar de vaste hoofdbehandelaar en in principe de casemanager, tenzij anders afgesproken.

De internist metabole ziekten is voor patiënten vanaf ongeveer 18 jaar de vaste hoofdbehandelaar en in principe de casemanager.

Transitie

Rond de leeftijd van 18 jaar vindt transitie plaats van de kindergeneeskunde naar de interne geneeskunde. De kinderarts is verantwoordelijk voor de begeleiding van de patiënt en ouders bij deze overgang. Hij zorgt ook voor een volledige en overzichtelijke overdracht waar de medische voorgeschiedenis, huidige problematiek en andere bijzonderheden in staan beschreven. In het MUMC ziet de kinderarts metabole ziekten samen met de internist metabole ziekten en de diëtiste de volwassenen. Op deze manier wordt de expertise die op dit moment nog vooral afkomstig is uit de kindergeneeskunde optimaal benut.



Medebehandelaren

Patiënten met galactose-epimerase deficiëntie worden door de kinderarts/internist metabole ziekten behandeld. Een aantal medebehandelaren wordt op vaste momenten geconsulteerd, anderen alleen op basis van klachten en symptomen.

Diëtist

- Is gespecialiseerd in erfelijke metabole ziekten.
- Is verantwoordelijk om, in overleg met de hoofdbehandelaar, een goed en up-to-date dieetplan te maken en de patiënt hierin te scholen.
- Is geïnformeerd door de kinderarts/internist metabole ziekten over de voorgeschiedenis, huidige omstandigheden en eventuele problemen van de patiënt.
- Koppelt relevante informatie over de bevindingen bij controle terug aan de kinderarts/internist.

Logopedist

- Is geïnformeerd door de kinderarts metabole ziekten over galactosemie en de voorgeschiedenis, huidige omstandigheden en eventuele problemen van de patiënt.
- Verricht op vaste momenten onderzoek naar de spraak- en taalontwikkeling en verwijst indien nodig door voor verdere begeleiding.
- Geeft zo nodig aan ouders en betrokkenen (waaronder leerkrachten) adviezen over het stimuleren van de spraak- en taalontwikkeling.
- Koppelt relevante informatie over de bevindingen bij controle terug aan de kinderarts.

(Kinder)psycholoog

- Is geïnformeerd door de kinderarts/internist metabole ziekten over galactosemie en de voorgeschiedenis, huidige omstandigheden en eventuele problemen van de patiënt en/of ouders op psychosociaal gebied.
- Test en beoordeelt standaard de mentale en sociale ontwikkeling van de patiënt op de leeftijd van 5 tot 6 jaar en 11 tot 12 jaar. Hierbij wordt het gebruik van bijvoorbeeld de WPSI en WISC geadviseerd. Indien mogelijk wordt op de leeftijd van 11-12 jaar een neuropsychologisch screeningsonderzoek aangeraden, met op indicatie uitgebreid neuropsychologisch onderzoek.
- Begeleidt, zo nodig, de cognitieve en sociale ontwikkeling.
- Geeft, bij behoefte, advies ten aanzien van schoolniveau aan de ouders en, uitsluitend op verzoek van de ouders, aan de school.
- Geeft, bij behoefte, advies ten aanzien van werk, scholing en omgang met andere sociale situaties aan de patiënt en, uitsluitend op verzoek van de patiënt, aan de werkgever.
- Koppelt relevante informatie over de bevindingen bij controle terug aan de kinderarts/internist.

Gynaecoloog

- Is geïnformeerd door de internist metabole ziekten over galactosemie en de voorgeschiedenis, huidige omstandigheden en eventuele problemen van de patiënt.
- Koppelt relevante informatie over de bevindingen bij controle terug aan de internist.

(Kinder)neuroloog

- Is geïnformeerd door de kinderarts/internist metabole ziekten over galactosemie en de voorgeschiedenis, huidige omstandigheden en eventuele problemen van de patiënt.
- Koppelt relevante informatie over de bevindingen bij controle terug aan de kinderarts/internist.



(Kinder)endocrinoloog

- Is geïnformeerd door de kinderarts metabole ziekten over galactosemie en de voorgeschiedenis, huidige omstandigheden en eventuele problemen van de patiënt.
- Beoordeelt en begeleidt de puberteitsontwikkeling bij meisjes met galactosemie van 12-14 jaar als er aanwijzingen zijn voor problemen met de puberteitsontwikkeling, volgens de standaarden van de kinderendocrinologie.
- Beoordeelt en behandelt afwijkende groei volgens de standaarden van de kinderendocrinologie.
- Koppelt relevante informatie over de bevindingen bij controle terug aan de kinderarts.

Oogarts

- Is geïnformeerd door de kinderarts/internist metabole ziekten over de diagnose galactosemie en de voorgeschiedenis, huidige omstandigheden en eventuele problemen van de patiënt.
- Controleert alle doorverwezen patiënten met galactosemie in het eerste consult, na de diagnose, op cataract.

Hematoloog

- Voor de gevallen waarbij bloedcellen tekorten op de voorgrond staan wordt de hematoloog (deskundig in bloed cellen problematiek) Is geïnformeerd door de kinderarts/internist metabole ziekten over de diagnose galactosemie en de voorgeschiedenis, huidige omstandigheden en eventuele problemen van de patiënt.

Overige betrokken zorgverleners

Huisarts

- De behandeling vindt primair plaats in een UMC.
- Nadat de diagnose is gesteld, wordt de huisarts hierover geïnformeerd door de kinderarts/internist.
- De huisarts kan ondersteuning en begeleiding bieden aan patiënten en hun ouders:
 - bij alledaagse lichamelijke klachten en psychosociale problematiek (zoals compliantieproblemen);
 - bij de eerste beoordeling van acute problemen, zoals ziek zijn en infecties.
- De huisarts wordt jaarlijks door de kinderarts/internist op de hoogte gebracht over de gezondheidstoestand van de patiënt en de ontwikkelingen met betrekking tot galactosemie.
- De huisarts kan informatie inwinnen bij de kinderarts/internist als er klachten zijn die mogelijk verband kunnen houden met galactosemie.
- De huisarts informeert de kinderarts bij diagnose van andere ziektebeelden en grote beleidswijzigingen die mogelijk van invloed kunnen zijn op galactosemie.

Kinderarts/Internist in een niet-academisch ziekenhuis

- De behandeling van galactosemie vindt primair plaats in een UMC.
- Een kinderarts/internist in een niet-academisch ziekenhuis kan betrokken zijn bij de begeleiding en behandeling van acute situaties en klachten die niet specifiek gerelateerd zijn aan galactosemie.

Diëtist in een niet-academisch ziekenhuis

- De dieetbehandeling van patiënten met galactosemie vindt primair plaats in een UMC onder begeleiding van een diëtist.



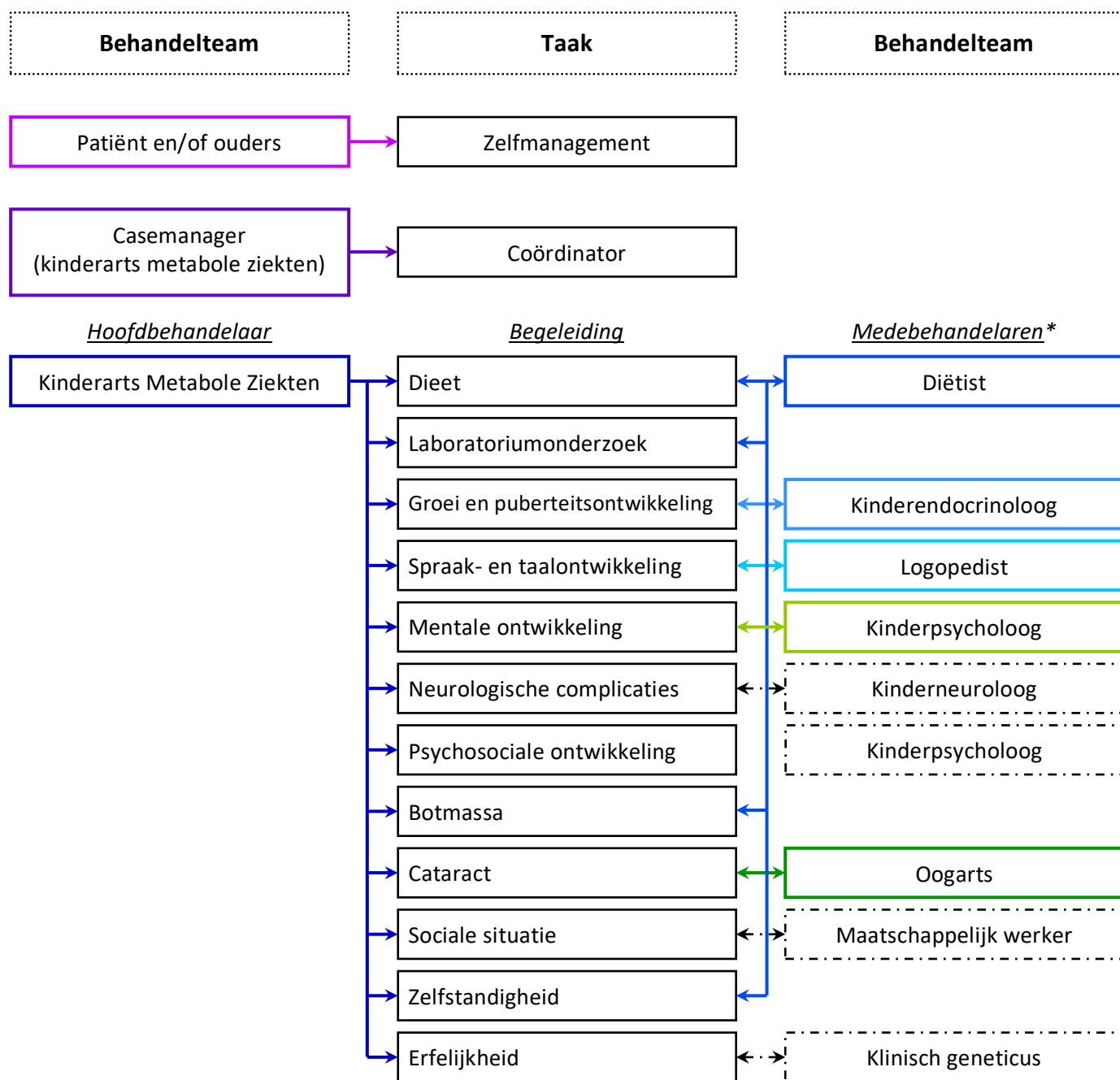
- In specifieke situaties kan ervoor worden gekozen om een deel van de dieetbegeleiding in een niet-academisch ziekenhuis plaats te laten vinden, zoals:
 - dieetbegeleiding bij opname voor klachten of situaties die niet gerelateerd zijn aan galactosemie;
 - langdurige dieetbegeleiding, bijvoorbeeld om van over- of ondergewicht af te komen.
- Indien is gekozen voor contact met een diëtist in een niet-academisch ziekenhuis dan is de informatieoverdracht als volgt:
 - de diëtist in het UMC informeert de diëtist in het niet-academische ziekenhuis over het ziektebeeld, het dieet en andere relevante aspecten;
 - de diëtist in het niet-academische ziekenhuis rapporteert na afloop van de begeleiding over het dieet en andere relevante aspecten aan de diëtist in het UMC.

Andere specialisten binnen het academisch ziekenhuis

- Indien de patiënt door een andere specialist in het academisch ziekenhuis wordt opgenomen, wordt de hoofdbehandelaar hierover door de betreffende arts op de hoogte gesteld.
- De kinderarts/internist metabole ziekten is tijdens deze opname op de achtergrond betrokken voor advies over eventuele effecten van diagnostiek en behandeling op galactosemie.
- De betreffende specialist rapporteert na ontslag over het beloop en de bevindingen tijdens opname aan de kinderarts/internist metabole ziekten.



Begeleiding – Kinderen



*De behandelaren binnen de dikke lijnen zijn standaard betrokken, die binnen de gestippelde lijnen alleen zo nodig. Als er alleen sprake is van bloed cellen tekorten, wordt u begeleidt en behandeld door de hematoloog.



Poliklinische controles

De frequentie van poliklinische controles is mede afhankelijk van de leeftijd, de problematiek en de omstandigheden van de patiënt en zijn ouders. Over het algemeen vinden in de eerste levensjaren vaker controles plaats dan op latere leeftijd. Globaal vindt poliklinische controle plaats volgens onderstaand schema:

<u>Leeftijd</u>	<u>Frequentie</u>
○ 0 – 1 jaar	4 x per jaar
○ 1 – 4 jaar	3 x per jaar
○ 4 – 12 jaar	2 x per jaar
○ 12 – 18 jaar	1 x per jaar

De kinderarts stelt zich bij de poliklinische controles op de hoogte van het beloop van de ziekte en de gevolgen daarvan voor de patiënt. Hierbij zijn de volgende aandachtspunten van belang

Dieet

Dieetmaatregelen

Standaard vindt intensieve begeleiding door de diëtist plaats, doorgaans in combinatie met poliklinische controle bij de kinderarts. Als er tussen de controles door nog vragen zijn met betrekking tot het dieet kan telefonisch of via e-mail contact worden opgenomen met de diëtist.

- Methode:
 - De kinderarts wordt geadviseerd om onmiddellijk, zonder eerst de diagnose af te wachten, een galactosebeperkt dieet voor te schrijven (lactosevrije, sterk galactosebeperkte zuigelingenvoeding) aan kinderen bij wie galactose-epimerase deficiëntie wordt vermoed. Hierbij schakelt de arts de diëtist in.
 - Patiënten wordt geadviseerd om levenslang een galactosebeperkt dieet te volgen, waarin lactose en galactose uit melkproducten volledig worden vermeden, maar waarin galactose uit andere bronnen (zoals groente en fruit) is toegestaan. Daarmee wordt geaccepteerd dat de kleine hoeveelheden galactose uit specifieke gerijpte kazen en caseïnaten worden ingenomen. Op dit moment is er onvoldoende informatie om per leeftijd een advies te geven over de precieze hoeveelheid galactose die is toegestaan in het dieet.
 - Elke soort en hoeveelheid fruit, groenten, peulvruchten, ongefermenteerde sojaproducten, gerijpte kaas (die <25mg/100 gram galactose bevat) en de smaakversterkers natrium- en calciumcaseïnaat zijn toegestaan in het dieet voor galactose-epimerase deficiëntie. Alle gefermenteerde sojaproducten (zoals sojasaus) kunnen worden toegestaan in het dieet als ze worden gebruikt bij de maaltijd en in kleine hoeveelheden.
 - Jaarlijkse evaluatie van inname van calcium en vitamine D en meting van vitamine D in het bloed wordt aanbevolen. Zowel calcium als vitamine D moeten zo nodig worden aangevuld, zoals wordt geadviseerd in de leeftijdsspecifieke aanbevelingen die gelden voor de algehele bevolking.

Laboratoriumonderzoek

- Methode:
 - Routine laboratoriumonderzoek:
 - Controle van bepaalde stoffen in het bloed en urine.
 - Frequentie: in het eerste levensjaar op het moment van diagnose en vervolgens 3 en 9 maanden na start van het dieet.
 - Na het eerste levensjaar jaarlijks totdat patiënten een persoonlijke stabiele waarden hebben bereikt.



- In geval van zorgen over het dieet met mogelijk te veel inname van galactose wordt ook aanbevolen om bloedonderzoek te doen.

Puberteitsontwikkeling

Risico op een achterblijvende puberteitsontwikkeling bij meisjes (borstontwikkeling, menstruatie) is niet goed bekend, er zijn hier beperkte gegevens over. Om deze reden wordt het gemonitored omdat bij andere vormen dit wel het geval is.

- Methode:
 - Meisjes met galactose-epimerase deficiëntie worden vanaf 12 jaar worden onderzocht op eierstokfalen als zij onvoldoende geslachtskenmerken hebben ontwikkeld (zoals borstontwikkeling) of als ze op de leeftijd van 14 jaar geen regelmatige menstruaties hebben.
 - Bij een achterblijvende puberteitsontwikkeling wordt een lage dosering oestrogeen geadviseerd die stapsgewijs wordt opgehoogd. Op individuele basis wordt deze vervolgens gecombineerd met progesteron voor regelmatige onttrekkingsbloedingen. De leeftijd waarop de hormoonbehandeling wordt gestart, wordt per patiënte bepaald op basis van de waarde van het follikelstimulerend hormoon (FSH), de groei, en de mentale rijpheid.
 - Veranderingen in de menstruaties of tekenen van eierstok falen moeten worden onderzocht door middel van bepaling van FSH.
- Beleid:
 - Jaarlijkse controle op afwijkingen in de menstruaties (zoals plots niet meer menstrueren) en aanwijzingen voor eierstok falen bij meisjes met galactose-epimerase deficiëntie die in de puberteit zijn en regelmatige menstruaties hebben.

Spraak- en taalontwikkeling

Geadviseerd wordt om alle kinderen te screenen op spraak-/taalachterstand op de leeftijd van 7-12 maanden, 2 jaar, 3 jaar, en 5 jaar. Als kinderen een trage spraak-/taalontwikkeling hebben, moeten volledige evaluaties worden uitgevoerd.

- Problemen:
 - Achterstand in de spraak- en taalontwikkeling als gevolg van verbale dyspraxie, dysartrie en beperkte woordenschat.^[60]
- Methode:
 - Anamnese van de patiënt en/of ouders en lichamelijk onderzoek.
- Beleid:
 - Spraak-/taalonderzoek inclusief gehooronderzoek, een korte evaluatie van prelinguïstische communicatie (<2 jaar) en gebruik van expressieve, receptieve en pragmatische taal, structureel-functioneel onderzoek, motoriek (observatie van ademhaling, resonantie, stem, articulatie), en taalbegrip.
 - Behandeling volgens de richtlijnen voor taal-, spraak- en stemstoornissen die gelden voor de algehele bevolking. In het eerste levensjaar starten met therapie die training van communicatie met gebaren omvat, om zo de spraakontwikkeling van deze kinderen te verbeteren. Spelenderwijs oefenen is aanbevolen in het tweede levensjaar.
 - In het tweede levensjaar starten met individuele spraaktherapie, gericht op herhaling van een klein aantal doelen. Zo nodig wordt deze therapie voortgezet gedurende de jaren op de peuter- en kleuterschool. Problemen met de ademhaling, fonatie en resonantie moeten ook worden behandeld.



Mentale ontwikkeling

- Problemen:
 - Kinderen met galactosemie kunnen een ontwikkelingsachterstand oplopen.^[68, 98]
- Methode:
 - Testen van het ontwikkelingsquotiënt (DQ) en intelligentiequotiënt (IQ) om een goed beeld te krijgen van de ontwikkeling en mentale vermogens.
- Beleid:
 - Testen minimaal op de volgende momenten:
 - Leeftijd 2-3 jaar: om de vroege spraak-/taal- en motorische ontwikkeling te onderzoeken zodat tijdig hulp kan worden ingeschakeld, indien nodig.
 - Leeftijd 4-5 jaar: om te onderzoeken of het kind klaar is om naar school te gaan en of ergotherapie of logopedie geïndiceerd zijn.
 - Leeftijd 8-10 jaar en 12-14 jaar: om de mentale ontwikkeling te onderzoeken (specifieke sterke en zwakke punten) en te bepalen of speciale ondersteuning nodig is.
 - Leeftijd 15 jaar en ouder: DQ en IQ test indien nodig geacht.
- Methode:
 - Evaluatie van de executieve functies, als dat in het behandelend ziekenhuis mogelijk is, met specifieke aandacht voor verwerkingssnelheid en visuele-spatieel aandacht
- Beleid:
 - Op de leeftijd van 8-10 jaar, 12-14 jaar en op jongvolwassen leeftijd
- Doorverwijzing:
 - Voor het testen van de mentale ontwikkeling en eventuele verdere begeleiding doorverwijzen naar (kinder)psycholoog.

Neurologische complicaties

- Problemen:
 - Kinderen met galactosemie kunnen neurologische problemen hebben.
- Methode:
 - Screenen op neurologische problemen
- Beleid:
 - Onderzoek naar aansturing, problemen in de spierspanning en trillingen bij poliklinische controle op de leeftijd van 2-3 jaar.
 - Wanneer een neurologisch probleem is vastgesteld, moet dit probleem over de tijd worden vervolgd.
 - Kinderen kunnen vaker dan jaarlijks worden onderzocht om zo eventuele behandelbare neurologische problemen op te sporen.
- Methode:
 - Patiënt en ouders bij elk bezoek vragen naar tekenen van epilepsie
- Beleid:
 - Bij tekenen van epilepsie een EEG (hersensfilmpje) laten maken
 - Het standaard maken van een scan van hersenen en ruggenmerg wordt niet aanbevolen. Een scan kan nodig zijn bij patiënten met neurologische afwijkingen of symptomen die ernstig zijn of erger zijn geworden in de tijd, om 1) te bepalen of er een bijkomend probleem is naast galactosemie en 2) om de ernst van de afwijkingen en toename van de afwijkingen op de scan vast te stellen.



Psychosociale ontwikkeling

- Problemen:
 - Kinderen met galactosemie kunnen sociale en psychische problemen hebben. ^[81,99]
- Methode:
 - Screenen op sociale en psychische problemen
- Beleid:
 - Geadviseerd wordt om kinderen te screenen op sociale en psychische problemen, inclusief autisme-achtige problemen, depressie en angsten, door middel van vragenlijsten op de leeftijd van 2 jaar, 4-5 jaar, 8-10 jaar en 12-14 jaar.
 - Standaard kwaliteit-van-leven-onderzoek wordt niet geadviseerd.

Botmassa

- Problemen:
 - Patiënten met galactosemie kunnen een verminderde botdichtheid hebben. ^[31, 33]
- Methode:
 - Botmineraaldichtheid (BMD) meten met een DEXA-scan
 - Eerste scan: vanaf 8 à 10 jaar. Als er een verlaagde botdichtheidsscore wordt gevonden ($Z\text{-score} \leq -2,0$) wordt vervolg daarvan volgens actuele richtlijnen voor botgezondheid voor kinderen geadviseerd.
 - Meten van standaard bloedwaarden (anders dan vitamine D) van de bothuishouding wordt vooralsnog niet aanbevolen.
- Beleid:
 - Met de patiënt wordt afgesproken wanneer de uitslag van een DEXA-scan wordt besproken.
 - Indien laag-normale botdichtheid (0 tot -1 SD):
 - Leefstijladviezen: regelmatig lichamelijke activiteit, bij vrouwen: goede evaluatie van de hormoonstatus en zo nodig extra hormoontoediening
 - Registreren skeletproblemen en botbreuken
 - Uitgebreide dieetevaluatie en adviezen (extra inname calcium, vitamine D) ^[90]
 - Vanaf puberteit: optimaliseren oestrogeenuishouding
 - Herhaling DEXA-scan volgens actuele richtlijnen voor botgezondheid
 - Indien verlaagde botdichtheid (< -1 SD):
 - Leefstijladviezen (lichamelijke activiteit)
 - Suppletie calcium, vitamine D. Gebruik vitamine K-druppels voor extra botbescherming wordt vooralsnog niet geadviseerd.
 - Vanaf puberteit: optimaliseren oestrogeenuishouding
 - Herhaling DEXA-scan volgens actuele richtlijnen voor botgezondheid

Cataract

- Problemen:
 - Patiënten met galactosemie kunnen in de eerste levensweken cataract ontwikkelen als het dieet nog niet is gestart. Aanbevolen wordt daarom alle patiënten na de diagnose galactosemie te verwijzen naar de oogarts.
- Beleid:
 - Als er geen cataract blijkt te bestaan, is verdere controle niet nodig. ^[91]
 - Als er sprake is van cataract, wordt oogheelkundig vervolgonderzoek geadviseerd tot de cataract volledig is verdwenen. Meestal verdwijnt de cataract snel na behandeling; wel kan er een rest-cataract achterblijven. In dat geval volgt jaarlijkse controle tot de leeftijd van 3 jaar. Daarna wordt controle eens per 2 jaar geadviseerd.



- Bij patiënten waarbij gebleken is dat ze zich niet aan het dieet hebben gehouden, wordt controle op cataract geadviseerd.

Sociale situatie

- Methode:
 - Anamnese van de patiënt en/of ouders ten aanzien van problemen in het dagelijks leven of binnen het gezin.
 - Tijdens poliklinische controle aandacht besteden aan zaken waar een patiënt met galactosemie en/of ouders tegenaan kunnen lopen, zoals: opleiding, werk en vrije tijd, opvoeding, omgang met een chronische ziekte, problemen binnen gezin of familie, voorlichting geven aan derden en voorbereidingen voor vakanties.
- Beleid:
 - Patiënt en/of ouders attenderen op tips en adviezen vanuit de Galactosemie Vereniging Nederland.
 - Patiënt en/of ouders attenderen op eventuele cursussen voor omgang met chronische ziekten, indien deze binnen het UMC worden aangeboden.
- Doorverwijzing:
 - Bij behoefte aan extra steun of begeleiding: neem contact op met de eigen huisarts. Zo nodig doorverwijzen naar maatschappelijk werker of psycholoog voor ondersteuning.

Zelfstandigheid

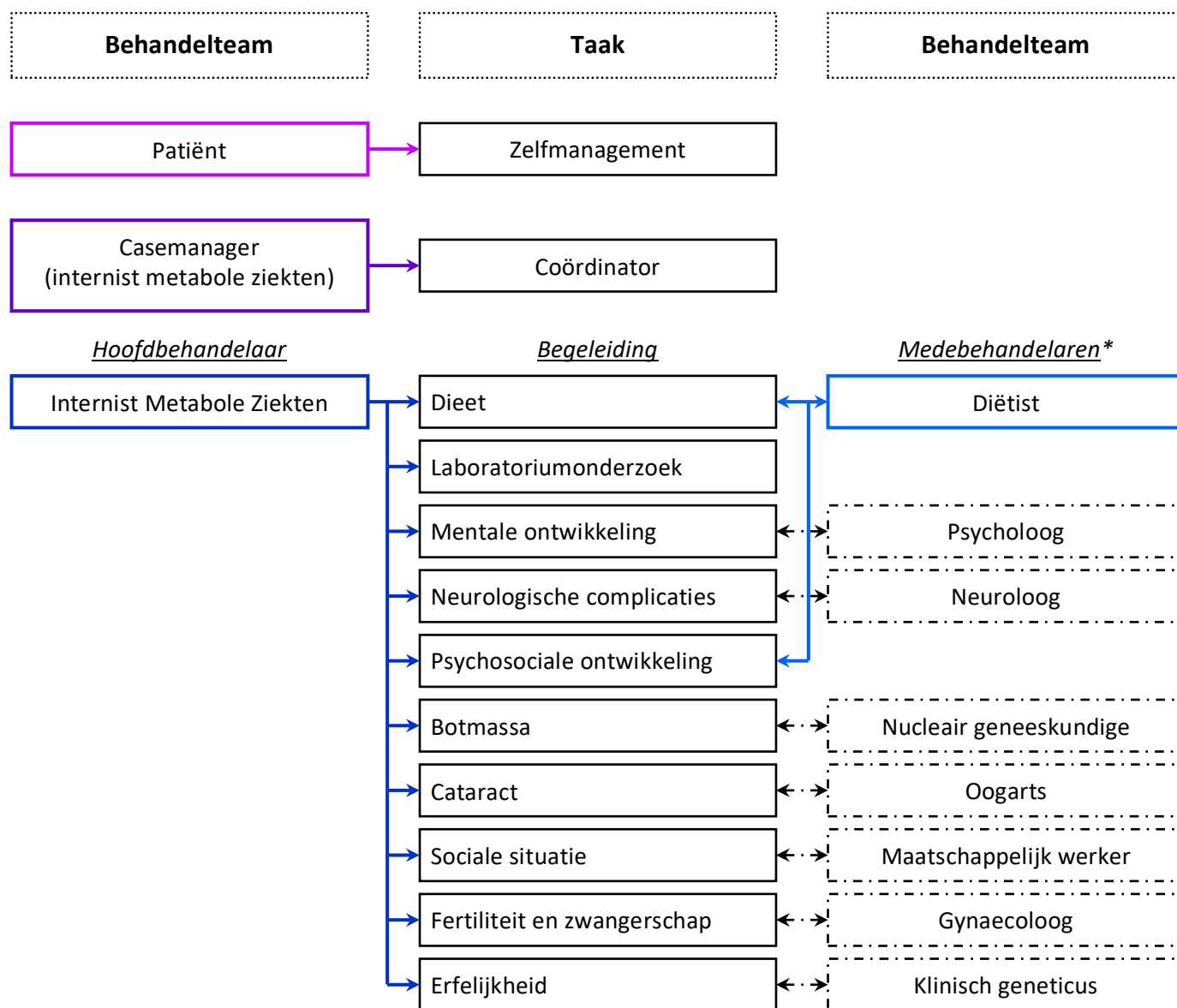
- Doelstelling:
 - Begeleiding van patiënt en ouders bij de overgang van de verantwoordelijkheid voor de ziekte en de behandeling van de ouders naar de patiënt.
- Methode:
 - Begeleiding van de patiënt bij het nemen van eigen verantwoordelijkheid door middel van informatieverstrekking over het ziektebeeld.
 - Begeleiding van ouders bij het loslaten van de verantwoordelijkheid door dit punt bespreekbaar te maken bij poliklinische controle.
- Doorverwijzing:
 - Indien extra begeleiding voor de ouders en/of de patiënt gewenst is: doorverwijzing naar psycholoog of maatschappelijk werker.

Erfelijkheid

- Beleid:
 - Geven van informatie over erfelijkheid van galactosemie.
- Doorverwijzing:
 - Indien er behoefte is aan aanvullende uitleg en bij vragen toegespitst op erfelijkheid betreffende de gezins- of familiesituatie: doorverwijzen naar klinisch geneticus.



Begeleiding – Volwassenen



*De behandelaren binnen de dikke lijnen zijn standaard betrokken, die binnen de gestippelde lijnen alleen zo nodig. Als er alleen sprake is van bloed cellen tekorten, wordt u begeleidt en behandeld door de hematoloog.



Poliklinische controles

Over het algemeen vindt poliklinische controle één keer per jaar plaats. Bij veranderingen, zoals zwangerschap, zijn frequentere controles doorgaans niet nodig.

De internist stelt zich bij de poliklinische controles op de hoogte van het beloop van de ziekte en de gevolgen daarvan voor de patiënt. Hierbij zijn de volgende aandachtspunten van belang:

Dieet

Dieetmaatregelen

Globaal vindt één keer per jaar poliklinische controle plaats, dit is een gezamenlijke spreekuur met internist/kinderarts metabole ziekten.

Methode:

- Patiënten wordt geadviseerd om levenslang een galactosebeperkt dieet te volgen, waarin lactose en galactose uit melkproducten volledig worden vermeden, maar waarin galactose uit andere bronnen (zoals groente en fruit) is toegestaan. Daarmee wordt geaccepteerd dat de kleine hoeveelheden galactose uit specifieke gerijpte kazen en caseïnaten worden ingenomen. Op dit moment is er onvoldoende informatie om per leeftijd een advies te geven over de precieze hoeveelheid galactose die is toegestaan in het dieet.
- Elke soort en hoeveelheid fruit, groenten, peulvruchten, ongefermenteerde sojaproducten, gerijpte kaas (die <25mg/100 gram galactose bevat) en de smaakversterkers natrium- en calciumcaseïnaat zijn toegestaan in het dieet voor galactose-epimerase deficiëntie. Alle gefermenteerde sojaproducten (zoals sojasaus) kunnen worden toegestaan in het dieet als ze worden gebruikt bij de maaltijd en in kleine hoeveelheden.
- Jaarlijkse evaluatie van inname van calcium en vitamine D en meting van vitamine D in het bloed wordt aanbevolen. Zowel calcium als vitamine D moeten zo nodig worden aangevuld, zoals wordt geadviseerd in de leeftijdsspecifieke aanbevelingen die gelden voor de algehele bevolking.

Overige aandachtspunten

- Voedingsstatus:
 - Methode: beoordelen van volledigheid van het dieet.
 - Beleid: aanpassen van de dieetsamenstelling bij onvolwaardig dieet en adviseren over eventuele suppletie van voedingsmiddelen.
- Zelfstandigheid van de patiënt:
 - Beleid: begeleiden van de patiënt bij het nemen van eigen verantwoordelijkheid voor het dieet door uitleg te geven en de patiënt actief te betrekken tijdens controle. En begeleiden van ouders bij het uit handen geven van de verantwoordelijkheid voor het dieet door dit te bespreken en met patiënt en ouders afspraken hierover te maken.
- Psychosociale kwesties:
 - Methode: vragen naar problemen bij de omgang met het dieet.
 - Beleid: geven van adviezen over omgang met het dieet (bijvoorbeeld door het geven van extra informatie over het ziektebeeld en dieet en door het aanbieden van keuzemogelijkheden binnen het dieet).
- Laboratoriumuitslagen:
 - Methode: bespreken van laboratoriumuitslagen en bespreken van de effecten en gevolgen van het dieet op deze uitslagen.
 - Beleid: adviezen geven met betrekking tot eventuele dieetaanpassingen.



Laboratoriumonderzoek

- Methode:
 - In geval van zorgen over het dieet met mogelijk te veel inname van galactose wordt aanbevolen om het galactose-1-fosfaat in bloed te bepalen.
 - Herhaaldelijk metingen van galactitol in bloed of urine zijn niet erg zinvol.
- Beleid:
 - Uitslagen van laboratoriumonderzoek worden, tenzij anders afgesproken, op een afgesproken moment besproken met de patiënt.

Mentale ontwikkeling

- Problemen:
 - De sociale vaardigheden kunnen afwijkend zijn als gevolg van verminderde cognitie of de chronische ziekte en dieet.
- Methode:
 - Anamnese van de patiënt.
 - Observatie van het gedrag van de patiënt.
 - Evaluatie van de executieve functies, met specifieke aandacht voor verwerkingssnelheid en visuele-spatiële aandacht
- Beleid: Doorverwijzing:
 - Bij verminderd cognitief functioneren of afwijkende sociale vaardigheden: overleg met eigen huisarts of verwijs door naar psycholoog of maatschappelijk werker voor begeleiding en ondersteuning.

Neurologische complicaties

- Problemen:
 - Patiënten met galactose-epimerase deficiëntie kunnen neurologische problemen hebben.
- Methode:
 - Screenen op neurologische problemen
- Beleid:
 - Patiënten met klachten moeten jaarlijks worden vervolgd om eventuele toename van de klachten te onderzoeken.
- Methode:
 - Patiënt bij elk bezoek vragen naar tekenen van epilepsie
- Beleid:
 - Bij tekenen van epilepsie een EEG (hersensfilmpje) laten maken
 - Het standaard maken van een scan van hersenen en ruggenmerg wordt niet aanbevolen. Een scan kan nodig zijn bij patiënten met neurologische afwijkingen of symptomen die ernstig zijn of erger zijn geworden in de tijd, om 1) te bepalen of er een bijkomend probleem is naast galactosemie en 2) om de ernst van de afwijkingen en toename van de afwijkingen op de scan vast te stellen.

Psychosociale ontwikkeling

- Problemen:
 - Patiënten met galactosemie kunnen problemen hebben met de geestelijke gezondheid
- Methode:
 - Screenen op psychische problemen
- Beleid:
 - Geadviseerd wordt om volwassenen te screenen op problemen met de geestelijke gezondheid, door middel van vragenlijsten die een beeld geven van angsten en depressie.



- Geadviseerd wordt om met volwassenen de leefsituatie, werk- en schoolsituatie, tevredenheid over sociale relaties en seksuele intimiteit te bespreken tijdens poliklinische bezoeken, en om patiënten te verwijzen voor verdere professionele hulp als nodig.
- Standaard kwaliteit-van-leven-onderzoek wordt niet geadviseerd.

Botmassa

- Problemen: Patiënten met galactosemie kunnen een verminderde botdichtheid hebben.
- Methode:
 - Botmineraaldichtheid (BMD) meten met een DEXA-scan
 - Meten van standaard bloedwaarden van de bothuishouding wordt vooralsnog niet aanbevolen.
- Interpretatie en beleid:
 - Volgens CBO-richtlijn osteoporose
 - Met de patiënt wordt afgesproken wanneer de uitslag van een DEXA-scan wordt besproken.
 - Indien normale botdichtheid (> 0 SD):
 - Herhaling DEXA-scan volgens actuele richtlijnen voor botgezondheid.
 - Indien laag-normale botdichtheid (0 tot -1 SD):
 - Leefstijladviezen: regelmatig lichamelijke activiteit, bij vrouwen: goede evaluatie van de hormoonstatus en zo nodig extra hormoontoediening.
 - Registreren skeletproblemen en botbreuken
 - Uitgebreide dieetevaluatie en adviezen (extra inname calcium, vitamine D).
 - Vanaf puberteit: optimaliseren oestrogeenuishouding.
 - Herhaling DEXA-scan volgens actuele richtlijnen voor botgezondheid.
 - Indien verlaagde botdichtheid (< -1 SD):
 - Leefstijladviezen (lichamelijke activiteit).
 - Suppletie calcium, vitamine D en K. Gebruik vitamine K-druppels voor extra botbescherming wordt vooralsnog niet geadviseerd. Verder volgens de richtlijn [Startpagina - Osteoporose en fractuurpreventie - Richtlijn - Richtlijndatabase](#).
 - Optimaliseren oestrogeenuishouding.
 - Herhaling DEXA-scan volgens actuele richtlijnen voor botgezondheid.

Cataract

- Problemen:
 - Bij aanhoudende afwijkingen van het dieet kan cataract ontstaan.
- Beleid:
 - Als er op de kinderleeftijd geen cataract is, is verdere controle niet nodig.
 - Als er sprake is van cataract, wordt oogheelkundig vervolgonderzoek geadviseerd tot de cataract volledig is verdwenen.
 - Bij patiënten die zich niet aan het dieet hebben gehouden, wordt controle op cataract geadviseerd.

Sociale situatie

- Methode:
 - Anamnese van de patiënt ten aanzien van problemen in het dagelijks leven of binnen het gezin.
 - Tijdens poliklinische controle aandacht besteden aan zaken waar een patiënt met galactosemie tegenaan kan lopen, zoals: opleiding, vrije tijd, omgang met een chronische ziekte, voorlichting aan derden, problemen binnen gezin of familie en voorbereiding van vakanties.



- **Beleid: Doorverwijzing**
 - Bij behoefte aan extra steun of begeleiding doorverwijzen naar maatschappelijk werker, huisarts, psycholoog of gespecialiseerde instantie (bijvoorbeeld de patiëntenvereniging voor Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten (VKS) of stichting MEE) voor ondersteuning.

Fertiliteit en zwangerschap^[96,100]

- **Problemen:**
 - Het is niet bekend of bij deze vorm eierstok falen kan optreden. Om deze reden is het advies om dit te vervolgen.
- **Methode:**
 - Veranderingen in de menstruaties of tekenen van eierstok falen moeten worden onderzocht door middel van bepaling van FSH. Bepaling van anti-Müllerian hormoon is niet zinvol als voorspeller maar kan wel tekenen van eierstok falen vaststellen zonder dat daar al symptomen van zijn.
 - Beeldvorming met echo of MRI van het bekken wordt niet aan aanbevolen, tenzij er een specifieke reden voor is.
- **Beleid:**
 - Geadviseerd wordt vrouwen met een zwangerschapswens die na twee jaar proberen nog niet gelukt is om zwanger te worden, of die meer informatie willen over vruchtbaarheidsbehandelingen (inclusief eiceldonatie), te verwijzen naar een vruchtbaarheidsspecialist.
 - Geadviseerd wordt om vrouwen die geen zwangerschapswens hebben informatie te geven over goede anticonceptie. Pleisters met hormonen en hormoonpillen kunnen de menstruatie reguleren, de botten beschermen en opvliegers verminderen, maar zijn niet altijd betrouwbaar om zwangerschap te voorkomen bij vrouwen met erg verhoogde waarden van follikelstimulerend hormoon. Een spiraal is erg betrouwbaar om zwangerschap te voorkomen.
 - Jaarlijkse controle op afwijkingen in de menstruaties (zoals plots niet meer menstrueren) en aanwijzingen voor eierstok falen bij vrouwen met galactose-epimerase deficiëntie die regelmatige menstruaties hebben.
 - Counseling voor vrouwen met (beginnend) eierstok falen bij het zoeken naar mogelijkheden om zwanger te worden en bij de onregelmatige of afwezige menstruaties. Extra hormonen moeten worden voorgeschreven op het moment dat de menstruaties plots stoppen om het risico op botontkalking, en andere mogelijke complicaties van eierstok falen, te verkleinen.
 - Voor mannen met galactosemie geldt dat standaard hormoononderzoek en vruchtbaarheidsonderzoek niet wordt geadviseerd.
 - Bespreking van eventuele gynaecologische problemen en/of zwangerschapswens bij poliklinische controle.
 - Bij zwangerschap eventueel doorverwijzen naar gynaecoloog of verloskundige.
 - Tijdens zwangerschap zijn geen extra controles nodig met betrekking tot de galactosemie.
 - De internist informeert bij zwangerschap de verloskundige, gynaecoloog en/of kraamhulp over de aandoening en huidige situatie van de patiënt.

Erfelijkheid

- **Beleid:**
 - Geven van informatie over erfelijkheid.
- **Doorverwijzing:**



- Indien behoefte aan aanvullende uitleg en bij vragen toegespitst op erfelijkheid met betrekking tot de gezins- of familiesituatie: doorverwijzen naar klinisch geneticus.



Werkdocument poliklinische follow-up galactose-epimerase deficiëntie – kinderen

Frequentie policontroles

0 – 1 jaar:	4 x per jaar
1 – 4 jaar:	3 x per jaar
4 – 12 jaar:	2 x per jaar
12 – 18 jaar:	1 x per jaar

Spreekkamer

Anamnese	Lichamelijk onderzoek
- dieet: advies, begeleiding en informatie - oogonderzoek na diagnose (cataract) - ontwikkeling - fysieke activiteit	- lengte, gewicht, (schedelomtrek) - voedings-/verzorgingstoestand - lichamelijk onderzoek inclusief puberteitsontwikkeling - neurologisch onderzoek en onderzoek van de rug (scoliose, versterkte kyfose, lordose)

Laboratoriumonderzoek

Jaarlijks:	- vitamine D en calcium
Op indicatie:	- galactose-1-fosfaat (in het eerste levensjaar op het moment van diagnose en vervolgens 3 en 9 maanden na start van het dieet tot een persoonlijke stabiele waarde is bereikt) - galactose-1-fosfaat in geval van zorgen over het dieet met mogelijk te veel inname van galactose

Consulten andere specialisten

Altijd:	- diëtist
leeftijd 7-12 mnd., 2, 3 en 5 jaar:	- spraak-/taalontwikkeling
leeftijd 2-3 jaar, 4-5 jaar, 8-10 jaar, 12-14 jaar:	- cognitieve ontwikkeling (IQ en executieve functies)
leeftijd 2 jaar, 4-5 jaar, 8-10 jaar, 12-14 jaar:	- psychosociale ontwikkeling

Overig aanvullend onderzoek

Op indicatie:	- DEXA-scan op leeftijd 8-10 jaar; beleid volgens actuele richtlijnen voor botgezondheid
---------------	--



Werkdocument poliklinische follow-up galactose-epimerase deficiëntie – volwassenen

Frequentie policontroles

> 18 jaar: 1 x per jaar

Spreekkamer

Anamnese	Lichamelijk onderzoek
- dieet: advies, begeleiding en informatie - vragen naar functioneren en eventuele hulpvragen - mentale gezondheid - fysieke activiteit - fracturen - bij vrouwen: hormoongebruik, menstruatie, fertiliteitswensen	- lengte, gewicht - voedings-/verzorgingstoestand - lichamelijk onderzoek inclusief neurologisch onderzoek en onderzoek van de rug (scoliose, versterkte kyfose, lordose)

Laboratoriumonderzoek

Jaarlijks:	- vitamine D en calcium
Op indicatie:	- galactose-1-fosfaat in het bloed (in geval van zorgen over het dieet met mogelijk te veel inname van galactose)

Consulten andere specialisten

Altijd:	- diëtist - controle/verwijzing gynaecoloog voor endocriene en fertiliteitsbegeleiding voor vrouwelijke patiënten
Eenmalig op jongvolwassen leeftijd:	- mentale ontwikkeling
Op indicatie:	- oogarts (cataract) - psychosociaal functioneren - andere

Overig aanvullend onderzoek

Op indicatie:	- DEXA-scan volgens actuele richtlijnen voor botgezondheid
---------------	--



Kwaliteitsindicatoren

Dit zorgpad wordt gebruikt om de beste 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 die de coördinator is van het zorgproces en daarmee het eerste aanspreekpunt voor de patiënt. In veel gevallen zal de hoofdbehandelaar (de kinderarts of internist metabole ziekten) ook de casemanager zijn.
- 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 gerelateerd zijn aan galactose-epimerase deficiëntie. De bereikbaarheid kan eventueel worden geregeld via de dienstdoend algemeen kinderarts of internist.
- De leden van het multidisciplinaire behandelteam zijn aanwezig in of beschikbaar voor het UMC.
- De volgende zorgspecialisten zijn standaard bij het zorgtraject betrokken:
 - Kinderarts/internist metabole ziekten
 - Diëtist
 - Logopedist
 - (Kinder)neuroloog
 - (Kinder)endocrinoloog
 - (Kinder)psycholoog
 - Oogarts
 - Gynaecoloog

De volgende zorgspecialisten zijn zo nodig bij het zorgtraject betrokken:

- (Kinder)fysiotherapeut
 - Ergotherapeut
 - Klinisch geneticus
 - Maatschappelijk werker
 - Hematoloog
- De medebehandelaren 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 ongeveer één keer per jaar schriftelijke en/of mondelinge communicatie tussen de hoofdbehandelaar en de huisarts over de huidige situatie van de patiënt.
 - Uitslagen van aanvullend onderzoek worden in principe binnen vier weken besproken met de patiënt en/of ouders; indien dit niet mogelijk is, worden de patiënt en/of ouders hierover geïnformeerd.



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 er steeds nieuwe inzichten worden ontdekt.

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