

Nieuws over Cystic Fibrosis (CF) en fenylketonurie (PKU)

De levensverwachting van mensen met een erfelijke stofwisselingsziekte zoals CF en PKU neemt toe. Hun behandelaars komen daardoor voor nieuwe vragen en problemen te staan. Voor diëtisten betekent dat nieuw onderzoek, behandelingsrichtlijnen aanpassen en soms gewoonweg pionieren.

In Nederland worden sinds 1974 alle zuigelingen, als ze enkele dagen oud zijn, gescreend op fenylketonurie (PKU) door middel van de hielprik. Inmiddels worden op deze manier ook andere stofwisselingsziekten opgespoord. Vanaf januari 2008 wordt in enkele delen van Nederland als proef via de hielprik gescreend op Cystic Fibrosis (CF). Ook hier geldt namelijk dat vroegtijdige screening bijdraagt aan een hogere levensverwachting. Bij beide ziektebeelden zijn diëtisten zeer nauw bij de behandeling betrokken.

Dieetbehandeling bij PKU

Greet van Rijn is diëtist kindergeneeskunde en onderzoeker op de afdeling Metabole ziekten in het Universitair Medisch Centrum Groningen. Zij behandelt al jaren PKU-patiënten en is vorig jaar gepromoveerd op dit onderwerp.¹

‘Bij PKU is het dieet tot nu toe de meest effectieve en veilige behandeling’, vertelt Van Rijn. ‘Dit dieet met een extreem sterke eiwitbeperking kost veel moeite, veel geld en ook sociaal is het lastig. Je kunt nooit zomaar buiten de deur iets gaan eten. En denk alleen al aan de indringende geur van het eiwitmengsel dat minstens drie keer per dag moet worden

ingenomen. Het is tot nu toe niet mogelijk het ontbrekende enzym apart toe te dienen. Er wordt wel onderzoek gedaan naar andere behandelmogelijkheden, maar die kunnen de dieetbehandeling nog niet vervangen.’

Home-monitoring

Een opvallend onderdeel van haar proefschrift is het hoofdstuk over *home-monitoring*. Van Rijn: ‘De maximaal veilige concentratie fenylalanine (Phe) in het bloed is afhankelijk van de leeftijd. Voor baby’s en zeer jonge kinderen zijn de eisen streng. Vooral de eerste twee jaar zijn belangrijk, dan ontwikkelen de hersenen zich nog. Voor kinderen ouder dan twaalf jaar en volwassenen gelden hogere waarden.’ Tot enkele jaren geleden moest de patiënt in Groningen naar het ziekenhuis om bloed te laten prikken, kreeg dan van de arts en diëtist de uitslag en adviezen over de gewenste dieetaanpassing. Van Rijn onderzocht of frequentere Phe-bepalingen leiden tot een betere instelling. ‘De patiënten prikken thuis, sturen het bloedmonster op naar het laboratorium en krijgen enkele dagen later telefonisch de uitslag. We hebben ouders en patiënten uitgelegd hoe ze zelf de uitslag kunnen beoordelen en hoe ze hun

Francis Hollander (boven) en Liesbeth van der Ploeg (onder) zaten beide namens de NVD in de werkgroep voor de herziening van de CBO-richtlijn Diagnostiek en behandeling van cystic fibrosis.



Fenylketonurie (PKU)

Patiënten met PKU hebben een tekort aan het enzym fenylalanine-hydroxylase. Dit enzym zorgt ervoor dat het aminozuur fenylalanine wordt omgezet in het aminozuur tyrosine. Bij PKU is er daarom sprake van een sterk verhoogd fenylalaninegehalte in het bloed. Dit kan bij een kind ernstige, blijvende schade aan de geestelijke ontwikkeling veroorzaken. PKU is recessief autosomaal erfelijk. De behandeling bestaat uit een sterk eiwitbeperkt dieet, aangevuld met een fenylalaninevrij eiwitpreparaat¹.

dieet kunnen aanpassen als de uitslag niet binnen de gewenste waarden ligt.' Van Rijn vervolgt: 'Zoiets als een bloedglucosemeter zou prachtig zijn, maar de ontwikkeling ervan kost veel geld. Het aantal PKU-patiënten is nu eenmaal vele malen kleiner dan het aantal patiënten met diabetes.'

Van Rijn liet zien dat het Phe-gehalte van week tot week kan verschillen. Ook bleek dat mensen met PKU incidenteel extra Phe kunnen gebruiken terwijl de Phe-concentraties niet of slechts gedurende korte tijd verhoogd zijn. 'Maar "gewoon" eten is ook dan slechts incidenteel mogelijk. Je moet bijvoorbeeld denken aan een keer een croissant in plaats van eiwitarm brood. Het eten van kaas of vleeswaren of een heel diner is nog steeds ondenkbaar.' Ze vervolgt: 'Oudere patiënten kunnen wel "sparen". Door ervoor te zorgen dat het Phe-gehalte in het bloed laag is, kunnen ze iets gewoons eten. Dit geeft enige speelruimte. De meeste oudere patiënten zitten echter al hoog.' Zelf prikken en de uitslag beoordelen is ook erg leerzaam omdat de waarden dan te koppelen zijn aan het eetgedrag van een paar dagen geleden.

Toekomst

De behandeling van PKU-patiënten wordt verder ontwikkeld. Van Rijn ziet mogelijkheden voor behandelcentra voor metabole ziekten. 'Misschien moeten we zelfs wel naar enkele gespecialiseerde PKU-behandelcentra in Nederland. La-

ten we niet vergeten dat het in principe gezonde mensen zijn met een goede levensverwachting en een goede kwaliteit van leven. Voor hen is het misschien helemaal niet erg om één keer per jaar ter controle naar zo'n centrum te gaan.'

Van Rijn heeft veel contacten met andere behandelaars van PKU in binnen- en buitenland. Zo gaat ze binnenkort naar China. 'Ik ga daar workshops houden en les geven over metabole ziekten in het algemeen, met PKU als voorbeeld. Ik zie het als een soort "ontwikkelingswerk". Er zijn in China geen diëtisten en het doel is de artsen daar te leren hoe ze in de praktijk adviezen kunnen geven. Ik ben nu bezig lesmateriaal te ontwikkelen in het Engels, dat wordt vertaald in het Chinees. Waarschijnlijk wordt het materiaal met veel plaatjes. Het worden in ieder geval eenvoudige adviezen, zodat de metabole controle hopelijk acceptabel is.'

Richtlijn Cystic Fibrosis

Begin 2008 werd de nieuwe CBO-richtlijn Diagnostiek en behandeling van cystic fibrosis² gepresenteerd. De vorige versie was een consensustekst uit 1998. Namens de NVD hadden de diëtisten

Liesbeth van der Ploeg en Francis Hollander zitting in de werkgroep voor de herziening van de richtlijn. Liesbeth van der Ploeg is werkzaam als diëtist kindergeneeskunde bij het Maastricht UMC+. Francis Hollander is diëtist in het Universitair Medisch Centrum Utrecht en in het Cystic Fibrosis Centrum Utrecht, AZU-locatie (onderdeel van het UMCU). Beiden hebben veel ervaring met patiënten met CF.

Van der Ploeg: 'Voor de herziening zijn we als werkgroep begonnen met een groot aantal uitgangsvragen waar onduidelijkheid over was. Deze richtlijn kun je dus niet zien als een compleet behandelprotocol.' Hollander vult aan: 'We beschrijven in de richtlijn welke bewijskracht er beschikbaar is. Dat wil nog niet zeggen dat de interventie met de hoogste bewijskracht altijd werkt in de praktijk.' Van der Ploeg: 'Er zijn bijvoorbeeld veel manieren om de voedingstoestand te bepalen. Onderwaterweging is de beste manier om de lichaamssamenstelling te meten, maar dat is voor deze vaak kortademige patiënten niet geschikt.' Hollander en Van der Ploeg zijn beiden voorstander van een zo vroeg mogelijke

De patiëntenversie van de nieuwe CBO-richtlijn Diagnostiek en behandeling van cystic fibrosis is verkrijgbaar via de Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting.

Richtlijn diagnostiek en behandeling van Cystic Fibrosis



Uitgave voor mensen met CF

screening op CF: 'Het is in het voordeel van de patiënt de ziekte vroeg te ontdekken om snel de juiste (dieet)behandeling te kunnen starten. Het is voor ouders bovendien heel prettig (en het geeft hen vertrouwen in de medische stand) als de diagnose niet pas op latere leeftijd wordt gesteld. Er worden niet meer gevallen ontdekt, je 'vangt' de kinderen alleen eerder.'

Kinderen en volwassenen

De levensverwachting van patiënten met CF is sterk toegenomen. Elke leeftijdsgroep vraagt om een eigen benadering. Hollander: 'Bij volwassenen zien we vaker dan bij kinderen CF-gerelateerde diabetes mellitus. Bij CF valt eerst de exocriene pancreasfunctie uit met als gevolg slechte vertering door verminderde enzymfunctie. Daarna valt ook de endocriene functie uit waarbij door insulinetekort een verstoorde glucoseregulatie optreedt. Haar collega vult aan: 'Vanaf de leeftijd van tien jaar wordt er regelmatig met een glucosetolerantietest (GTT) getest op diabetes. Dat is belangrijk omdat bij slechte bloedglucosewaarden de longfunctie sneller achteruit gaat. Ook is dan het gewicht vaak niet optimaal. Bovendien bestaat er bij een goede instelling minder kans op infecties. Vooral de laatste twee jaar is er veel aandacht voor een goede bloedglucosecontrole.'

Hollander: 'Bij volwassenen met CF heb je als diëtist te maken met bijvoorbeeld zwangerschap of osteoporose. Ook de benadering verandert naarmate de patiënten ouder worden. Volwassenen met CF zijn vaak mondig en goed geïnformeerd.' Van der Ploeg vertelt dat motiveren

meestal niet zo moeilijk is, de uitvoering van de adviezen wel. 'Ouders zitten er (te)recht) vaak bovenop. Dat kan bij een kind weerstand oproepen.' Hollander: 'Therapietrouw is lastig als de patiënt niet direct de voordelen ervaart. Belangrijk is met de patiënt meedenken over hoe het ook kan, hoe de adviezen het best in het dagelijks leven zijn in te passen. Een patiënt moet niet alleen goed eten, maar heeft ook te maken met nevelen, medicijnen innemen, fysiotherapie enzovoort.'

Nieuwe CBO-richtlijn

Hollander en Van der Ploeg kijken met plezier terug op hun deelname aan de werkgroep. Hollander: 'Het hele proces van formuleren van uitgangspunten, literatuur zoeken, selecteren, lezen en antwoorden formuleren was zeer leerzaam.' De richtlijn is begin dit jaar gepresenteerd op het symposium Van hielprik tot donorlong. In de workshop Diagnostiek en behandeling met betrekking tot voeding zijn de belangrijkste diëtistische aspecten uit de richtlijn aan bod gekomen. Van der Ploeg: 'Op het symposium waren veel behandelaars van Cystic Fibrosis aanwezig. Het was een belangrijk communicatiemoment. Het is nu zaak om de richtlijn in de eigen werkomgeving te implementeren.'

Jeanne van Dommelen

Cystic Fibrosis (CF)

CF is een recessief autosomaal erfelijke stofwisselingsziekte. Hierbij wordt in de longen en de pancreas (maar ook op andere plaatsen in het lichaam) taai slijm gevormd. Dit leidt tot progressieve schade aan de betrokken organen. Het is daarom van belang door frequente controle complicaties zo vroeg mogelijk te onderkennen en eventueel een interventie te starten waardoor de gevolgen van de complicaties zo klein mogelijk blijven.²

Literatuur

1. Rijn, M. van. Dietary treatment in PKU from experience to evidence. Proefschrift. Universiteit van Groningen, 2007. (Gratis full text beschikbaar, onder andere via www.darenet.nl > proefschriften.)
2. Richtlijn Diagnostiek en behandeling van Cystic Fibrosis. Utrecht: Kwaliteitsinstituut voor de gezondheidszorg CBO, 2007. (Gratis full text beschikbaar via www.cbo.nl.)
3. Gulmans, V.A.M. Richtlijn diagnostiek en behandeling van Cystic Fibrosis 2008. Uitgave voor mensen met CF. Baarn: Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS), 2008. (Gratis full text beschikbaar via www.ncfs.nl.)



Greet van Rijn heeft veel ervaring met PKU-patiënten en is vorig jaar gepromoveerd op het proefschrift Dietary treatment in PKU from experience to evidence.

