

# Erasmus MC

**Erasmus MC expertisecentrum voor  
lysosomale en metabole ziekten**

**Zorgpad voor patiënten met erfelijke  
metabole ziekten**

Rare inborn error of metabolism (ORPHAcode: 68367)

*Zorgpad voor professionals*

<b>Versie</b>	2
<b>Datum</b>	10-05-2026
<b>Auteurs</b>	Dr. H.H. Huidekoper, Dr. E. Oussoren, Dr. J.M.P. van den Hout, Dr. M.A.E.M. Wagenmakers, Dr. G. Ruijter, Dr. E.H. Jacobs
<b>Datum revisie</b>	10-05-2031

**Disclaimer**

*De zorgpaden van het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten zijn met zorg samengesteld en gebaseerd op de meest recente wetenschappelijke inzichten aangaande het beschreven ziektebeeld. Dit zorgpad is bedoeld voor zorgverleners betrokken bij de behandeling van patiënten met het beschreven ziektebeeld en kan worden gebruikt volgens het principe 'bevoegd, mits bekwaam'. Het zorgpad moet worden gezien als algemene richtlijn. Indien daar goede argumenten voor zijn kan van de aanbevelingen in het zorgpad worden afgeweken. Het blijft te allen tijde de individuele verantwoordelijkheid van de behandelaar hoe deze op basis van eigen onderzoek diens patiënt behandelt. Dit zorgpad dient niet te worden beschouwd als consult voor de behandeling van een individuele patiënt. Erasmus Universitair Medisch Centrum, Het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten en de individuele auteurs, aanvaarden geen enkele aansprakelijkheid voor het gebruik of raadpleging van het zorgpad, noch voor onverhoopte onvolkomenheden in het zorgpad, of de eventuele gevolgen daarvan, aangezien wetenschappelijke inzichten zich ontwikkelen en wijzigen in de tijd. De richtlijnencommissie van het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten stelt zich open voor attenderen op (mogelijke) onvolkomenheden in de opmaak of inhoud van haar zorgpaden.*

### **Gebruikte afkortingen**

CLMZ	Centrum voor Lysosomale en Metabole ziekten
LUMC	Leids Universitair Medisch Centrum
VWS	Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
VKS	Vereniging Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten
ESN	Vereniging tot bevordering van onderzoek naar Erfelijke Stofwisselingsziekten Nederland
UMD	United for Metabolic Diseases
MetabERN	European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders
ERNDIM	European Research Network for evaluation and improvement of screening, Diagnosis and treatment of Inherited disorders of Metabolism
CPMS	Clinical Patient Management System
MDO	Multidisciplinair overleg
WES	Whole exome sequencing
WGS	Whole genome sequencing
MDO	Multidisciplinair overleg
VS	Verpleegkundig specialist
NIPT	Non-invasive prenatal test

## INHOUDSOPGAVE

Voorwoord zorgpad metabole ziekten .....	6
Samenwerking patiëntenvereniging / patiënten vertegenwoordigers .....	6
Samenwerking regionaal, landelijk en in Europa Netwerksamenwerking en landelijke functie ....	6
1. Inleiding.....	8
2. Verwijzing en eerste bezoek aan het centrum .....	9
Het eerste contact van de patiënt met het centrum (mogelijke routes): .....	9
Het eerste polikliniek bezoek.....	10
3. Visuele weergave van het zorgpad .....	11
4. Diagnostiek binnen het centrum .....	12
Routine diagnostiek.....	12
Specifieke Metabole diagnostiek.....	13
Metabole basisdiagnostiek.....	13
Enzymdiagnostiek.....	13
Genetische diagnostiek .....	14
Genetische counseling en prenatale diagnostiek .....	14
5. Multidisciplinaire zorg binnen het centrum.....	16
Wie is er betrokken bij de zorg .....	16
Follow-up (mogelijke routes).....	16
Ziekte specifieke spreekuren .....	17
Behandeling.....	17
Bereikbaarheid .....	17
Transitiezorg .....	18
Samenwerking binnen zorg met de regio en landelijk.....	20
Het multidisciplinaire team & verantwoordelijkheden.....	20
Palliatief beleid/Comfort zorg.....	22
5. Kwaliteitsindicatoren.....	23
Referenties .....	25
Bijlagen.....	26
Bijlage 1: Herkenning klinische presentatie metabole ziekten .....	26
Bijlage 2: Neonatale hielprikscreening .....	27
Bijlage 3: Behandeling bij metabole ziekten.....	28
Noodprotocollen .....	28
Specifieke behandeling met medicatie en dieet van metabole ziekten.....	28

Onderzoek en ontwikkeling van innovatieve behandelingen .....	29
Bijlage 4: Betrokken behandelaren .....	30
Bijlage 5: Spreekuren .....	33
Bijlage 6: Multidisciplinaire overleggen.....	34

## Voorwoord zorgpad metabole ziekten

### Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten (CLMZ), Erasmus MC, Rotterdam

Het Erasmus MC expertisecentrum voor lysosomale en metabole ziekten is een nationaal en internationaal erkend expertisecentrum voor erfelijke metabole ziekten. Gezien de zeldzaamheid en complexiteit van deze aandoeningen is concentratie van zorg in gespecialiseerde centra essentieel. Binnen Nederland is het CLMZ één van de erkende expertisecentra voor deze aandoeningen.

In ons centrum werken klinici en basale wetenschappers nauw samen aan de ontwikkeling en toepassing van nieuwe behandelingen en hoogwaardige diagnostiek. Ons centrum levert op maat gesneden multidisciplinaire zorg en behandeling aan patiënten binnen het hele spectrum van erfelijke metabole ziekten uit het Erasmus MC, LUMC en de regio Zuid West Nederland. Voor specifieke aandoeningen worden patiënten landelijk vervolgd en behandeld in het CLMZ.

Het centrum werd in 2007 opgericht toen het door VWS werd aangewezen om een aantal kostbare weesgeneesmiddelen landelijk op maatschappelijk verantwoorde wijze te implementeren. Sindsdien werken binnen het centrum de afdelingen Kindergeneeskunde, Neurologie, Interne Geneeskunde, Klinische Genetica en de Ziekenhuis Apotheek structureel samen aan wetenschappelijk onderzoek, opleiding en **vooral patiëntenzorg**. Het centrum heeft eigen gespecialiseerde verpleegkundigen, diëtisten, logopedisten, een neuropsycholoog/GZ psycholoog, maatschappelijk werkers, fysiotherapeuten en zorgpad-coördinatoren. Het centrum werkt intensief multidisciplinair samen met andere specialisten nodig voor het kunnen bieden van optimale zorg en veiligheid voor patiënten.

Levensloopzorg is geborgd door de nauwe samenwerking tussen kinder- en volwassenspecialisten, waardoor patiënten hun gehele leven gevolgd en behandeld kunnen worden binnen het CLMZ.

Het CLMZ is een erkend opleidingscentrum voor artsen, verpleegkundig specialisten en paramedici op het gebied van de erfelijke metabole ziekten.

### Samenwerking patiëntenvereniging / patiënten vertegenwoordigers

Binnen ons centrum hechten wij een groot belang aan samenwerking met de patiëntenvereniging voor patiënten met stofwisselingsziekten (vereniging Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten (VKS); [www.stofwisselingsziekten.nl](http://www.stofwisselingsziekten.nl)). Zodra bekend is dat er sprake is van een erfelijke metabole ziekte wijzen wij patiënten op het bestaan van de patiëntenvereniging. Ook verzorgen we in samenwerking met de VKS patiëntenvoorlichtingsdagen.

Ons centrum heeft ook een patiëntenraad (<https://clmz.nl/patientenvertegenwoordiging>); hierin zijn zowel patiënten als artsen en verpleegkundigen vertegenwoordigd. De belangrijkste taak van deze raad is het optimaliseren van de organisatie en inhoud van zorg, en communicatie en informatievoorziening binnen het expertisecentrum.

### Samenwerking regionaal, landelijk en in Europa

#### Netwerksamenwerking en landelijke functie

Binnen het CLMZ fungeren de specialisten voor erfelijke metabole ziekten als aanspreekpunt voor zowel zorgverleners als patiënten. Dit geldt ook voor collega-specialisten uit andere universitaire ziekenhuizen die (mogelijke) nieuwe patiënten willen bespreken, willen overleggen over het beleid bij bekende patiënten of om te beoordelen of een patiënt in aanmerking komt voor deelname aan wetenschappelijk onderzoek binnen de specifieke expertisegebieden van het CLMZ.

Het centrum wordt benaderd voor zowel telefonische consultatie, poliklinische beoordelingen als acute klinische zorg. Patiënten uit heel Nederland kunnen naar het expertisecentrum worden

verwezen. Een deel van de behandeling kan – na een initieel consult en diagnostische evaluatie in het expertisecentrum – indien mogelijk worden voortgezet in een regionaal ziekenhuis, in nauwe afstemming met het expertisecentrum. Vanuit andere centra in Nederland kunnen alle materialen ingestuurd worden voor metabole of genetische diagnostiek naar het specialistische metabool/genetische laboratorium. Dit laboratorium is ISO-gecertificeerd.

Het expertisecentrum werkt intensief samen met de andere universitaire centra die zorg leveren aan patiënten met erfelijke metabole ziekten via diverse landelijke consortia zoals de Vereniging tot bevordering van onderzoek naar Erfelijke Stofwisselingsziekten Nederland (ESN; [www.esnlt.org](http://www.esnlt.org)), United for Metabolic Diseases (UMD; [www.umd.nl](http://www.umd.nl)), een landelijke samenwerking tussen de Nederlandse universitaire metabole centra en patiëntenvereniging VKS gericht op innovatief onderzoek, en INVEST, het nationale samenwerkingsverband van internisten voor erfelijke metabole ziekten (<https://investof.nl/home/>). Deze samenwerking ondersteunt de kwaliteit, continuïteit en uniformiteit van zorg op landelijk niveau.

### Europese samenwerking

Het expertisecentrum is aangesloten bij MetabERN, het Europese Referentie Netwerk voor erfelijke metabole ziekten. Verschillende medewerkers van het expertisecentrum zijn actief binnen het bestuur en diverse subnetwerken van MetabERN. Vanuit het expertisecentrum worden de subnetwerken Lysosomal Disorders en Aminoacid and Organic Acids related disorders (AOA) van MetabERN mede gecoördineerd. Daarnaast levert het centrum een significante bijdrage aan internationaal onderzoek, onder andere via de MetabERN en diverse internationale consortia. Het expertisecentrum heeft ook een leidinggevende rol binnen ERNDIM, het European Research Network for evaluation and improvement of screening, Diagnosis and treatment of Inherited disorders of Metabolism (<https://www.erndim.org/home/start.asp>).

In 2019 was het centrum de organisator van het internationale SSIEM-congres (<https://ssiem2019.org>), met meer dan 3000 bezoekers uit 84 landen.

### Doel van het zorgpad

- Richtlijn voor optimale zorg voor patiënten met erfelijke metabole ziekten in brede zin
- Informatievoorziening voor professionals t.a.v. deze weesziekten.
- Standaardiseren van follow-up. Dit is nodig om:
  1. de mate van progressie van het ziektebeeld (natuurlijk beloop) te kunnen beoordelen.
  2. passende ondersteunende maatregelen voor patiënten te kunnen instellen en effecten hiervan te kunnen beoordelen (o.a. fysiotherapie en revalidatie).
  3. effecten van (toekomstige) innovatieve behandelstrategieën te kunnen beoordelen.

## 1. Inleiding

Metabole ziekten zijn zeldzame erfelijke ziekten. Er zijn inmiddels meer dan 1500 verschillende erfelijke metabole ziekten bekend. De precieze gezamenlijke incidentie van metabole ziekten is niet bekend, maar deze wordt geschat op 1 op 2.000 (Walters et al. 2018). De incidentie van de afzonderlijke metabole ziekten varieert van 1 op 10.000 tot 1 op 600.000. Door betere diagnostische methoden en groei in kennis worden nog steeds nieuwe metabole ziekten ontdekt (Ferreira et al. 2021).

Door toename van kennis komen er ook voortdurend nieuwe behandelingen voor metabole ziekten beschikbaar. Het snel stellen van een juiste diagnose is daarom van essentieel belang. Het centrum voor lysosomale en metabole ziekten (CLMZ) in het Erasmus MC zet zich hier dagelijks voor in. Het centrum is verantwoordelijk voor de regio Rotterdam (Erasmus MC) en Leiden (LUMC), waarbij voor specifieke aandoeningen patiënten landelijk worden vervolgd en behandeld in het CLMZ. Het achterland van het centrum betreft ongeveer 4 miljoen inwoners.

Het CLMZ werkt nauw samen met de andere vijf metabole centra in Nederland (Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG), Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU), Amsterdam Universitair Medisch Centrum (AUMC), Radboud Universitair Medisch Centrum (RadboudUMC) en het Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+)) binnen het landelijke consortium United for Metabolic Diseases ([www.umd.nl](http://www.umd.nl)) en patiëntenvereniging Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten ([www.stofwisselingsziekten.nl](http://www.stofwisselingsziekten.nl)).

Naast een regionale functie hebben alle metabole centra specifieke expertise op het gebied van bepaalde (groepen van) erfelijke metabole ziekten en zijn hiervoor erkend door VWS, zie (<https://open.overheid.nl/documenten/d94985a7-9543-45a1-9e9b-e824bb732eab/file>).

De (groepen van) erfelijke metabole ziekten waarvoor het centrum voor lysosomale en metabole ziekten specifiek erkenning heeft naast de algemene erkenning voor erfelijke metabole ziekten (ORPHA 68367) zijn:

- Lysosomal disease (ORPHA 678366)
- Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency (ziekte van Pompe; ORPHA 365)
- Mucopolysaccharidoses (ORPHA 79213)
- Neuronal ceroid lipofuscinosis (ORPHA 216)
- Glycoproteinosis (ORPHA 309279)
- Disorder of lysosomal amino acid transport (ORPHA 79207)
- Danon disease (ORPHA 34587)
- Porphyria (ORPHA 738)
- Disorder of amino acid and other organic acid metabolism (ORPHA 79062)
- Organic aciduria (ORPHA 289899)
- Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification (ORPHA 79167)
- Disorder of branched-chain amino acid metabolism (ORPHA 79197)
- Rare dyslipidemia (ORPHA 101953)

## 2. Verwijzing en eerste bezoek aan het centrum

### Het eerste contact van de patiënt met het centrum (mogelijke routes):

Onderstaand worden de verschillende verwijsstromen beschreven waarmee een patiënt met (een verdenking op) een metabole ziekte onder de aandacht kan komen van het centrum van lysosomale en metabole ziekten. In de toelichting staat een schematische weergave van de workflow binnen iedere verwijsstroom.

Mogelijke verwijsstromen:

- A. De metabole arts wordt telefonisch geraadpleegd door een collega arts kinderarts/internist/ (kinder)neuroloog/klinisch geneticus uit een ander ziekenhuis uit de regio of het land.
- B. De metabole arts wordt in consult gevraagd in het Erasmus MC of LUMC.
- C. Het metabole of genetische laboratorium heeft afwijkingen gevonden in de diagnostiek en brengt dit onder de aandacht van de metabole artsen.
- D. Een patiënt wordt met een verdenking op een metabole ziekte of een reeds gestelde metabole diagnose van een metabole ziekte per brief verwezen.
- E. Een arts uit het buitenland consulteert de metabole artsen van het centrum via het CPMS systeem (clinical patient management system) via MetabERN of via telefoon of email
- F. Een patiënt heeft een positieve uitslag voor (een verdenking op) een metabole ziekte via de neonatale hielprikscreening (zie bijlage 2)

**Ad A.** Telefonische raadpleging door een (kinder)arts uit regio of uit het land

Herkenning klinische presentatie (zie bijlage 1) en/of afwijkende algemene diagnostiek ⇒ telefonisch consult metabole arts ⇒ aanvullende metabole diagnostiek ⇒ verwijzing bij afwijkende metabole diagnostiek en/of sterke klinische verdenking op een metabole ziekte ⇒ eerste polikliniek bezoek centrum voor lysosomale en metabole ziekten (of zo nodig klinische opname).

**Ad B.** Consult metabole arts op locatie Erasmus MC of LUMC

Aanvraag consult ⇒ uitvoeren consult door metabool arts ⇒ aanvullende metabole en/of genetische diagnostiek ⇒ metabole diagnose ⇒ poliklinische follow-up centrum voor lysosomale en metabole ziekten Erasmus MC (of zo nodig eerst klinische overname vanuit het LUMC).

**Ad C.** Metabole lab brengt patiënt met afwijkende metabole diagnostiek in

Afwijkende diagnostiek ⇒ multidisciplinaire diagnostische bespreking (zie bijlage 5) ⇒ advies aanvullende metabole diagnostiek en/of poliklinische verwijzing ⇒ definitieve verwijzing indien bij herhaling afwijkende metabole diagnostiek ⇒ eerste polikliniek bezoek centrum voor lysosomale en metabole ziekten.

**Ad D.** Patiënt wordt met een verdenking op een metabole ziekte of een reeds gestelde metabole diagnose van een metabole ziekte per brief verwezen ⇒ triage met zo nodig opvragen aanvullende gegevens uit aanvullend onderzoek ⇒ eerste polikliniek bezoek centrum voor lysosomale en metabole ziekten Erasmus MC.

**Ad E.** Consultatie via CPMS MetabERN ⇒ advies aanvullende metabole diagnostiek en/of

behandeladvies bij bekende metabole diagnose ⇒ indien wens tot verwijzing contact via international patient services ⇒ eerste polikliniek bezoek centrum voor lysosomale en metabole ziekten.

**Ad F.** Positieve hielprikscreening (zie bijlage 2) ⇒ RIVM belt metabole kinderarts ⇒ RIVM belt huisarts patiënt ⇒ huisarts patiënt belt metabole kinderarts voorafgaand aan informeren ouders ⇒ directe verwijzing spoedeisende hulp Erasmus MC ⇒ aanvullende metabole diagnostiek ⇒ indien metabole diagnose follow-up polikliniek centrum voor lysosomale en metabole ziekten (of zo nodig direct klinische opname vanuit de SEH).

### Het eerste polikliniek bezoek

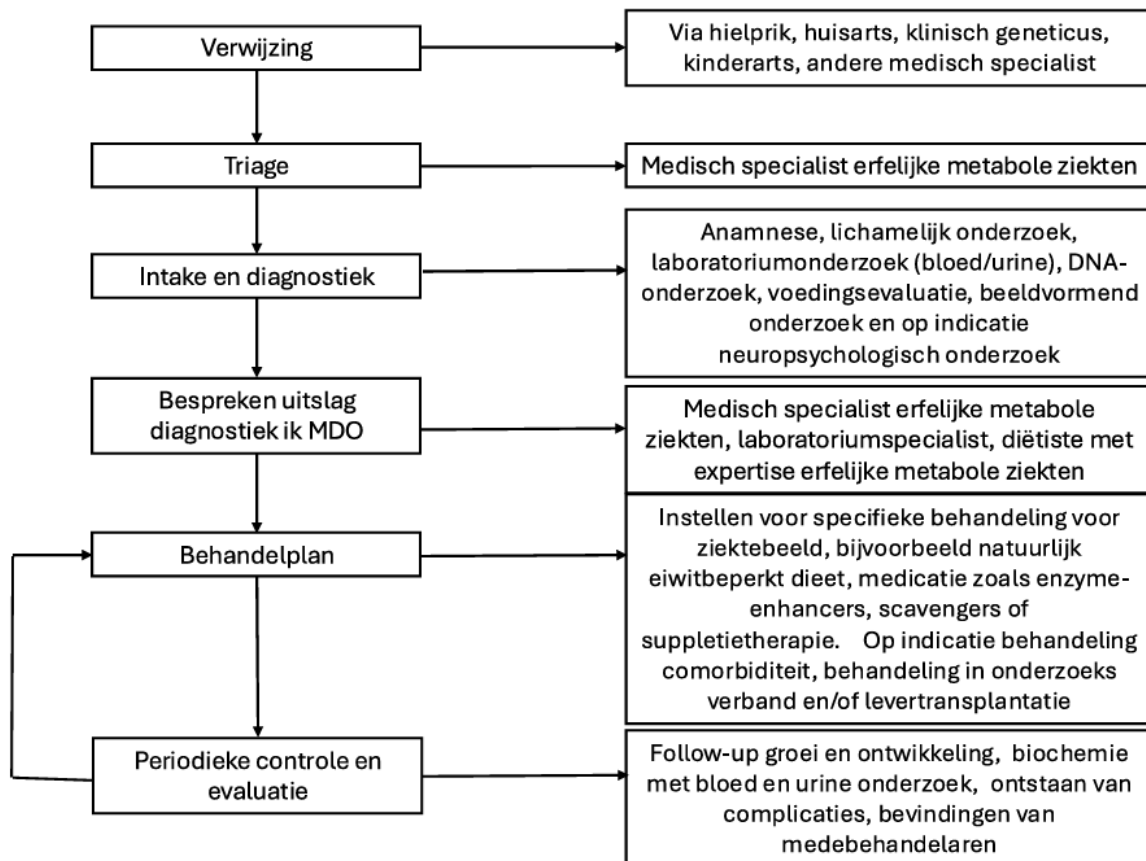
Een bezoek aan de polikliniek metabole ziekten is alleen mogelijk na een officiële verwijzing van een arts.

Tijdens het eerste polikliniekbezoek wordt de patiënt, al dan niet samen met zijn/haar familie, altijd gezien door de kinderarts of internist metabole ziekten en/of een verpleegkundig specialist. Er wordt een uitgebreide anamnese afgenomen en lichamelijk onderzoek, en zo nodig neurologisch onderzoek, verricht.

De (verdenking op) een metabole ziekte wordt besproken met op hoofdlijnen wat deze ziekte inhoudt. Het plan voor aanvullende metabole en/of genetische diagnostiek wordt besproken, er wordt toestemming gevraagd om dit te laten afnemen. Zo nodig worden consulten geschreven voor andere zorgverleners om het ziektebeeld verder in kaart te brengen. Er wordt een vervolgspraak gemaakt om uitslagen te bespreken binnen 5 weken na het eerste polibezoek.

Bij een bevestigde diagnose van een metabole ziekte wordt het behandel- en follow-up plan besproken met de patiënt en, indien van toepassing, met zijn/haar familie. Als er dieetmaatregelen nodig zijn, wordt bij het eerste bezoek ook meteen een consult de diëtist in gepland. Zo nodig worden ook consulten geschreven voor andere zorgverleners die nodig zijn binnen het zorgproces. Specifieke behandeling wordt waar nodig in of bijgesteld (zie bijlage 3). Patiënten met een risico op acute ontregeling krijgen een specifiek noodprotocol en dieetplan (zie bijlage 3).

### 3. Visuele weergave van het zorgpad



## 4. Diagnostiek binnen het centrum

Algemeen bloed- en urineonderzoek	O.a.: glucose, bloedgas, lactaat, ammoniak, lever- en nierfunctie, creatinine kinase, bloedbeeld, lipidspectrum, ketonen (urine).
Metabole basis diagnostiek bloed (heparine, tenminste 1 ml)	O.a.: acylcarnitines, aminozuren, sialotransferrines, zeer lange keten vetzuren, kreatine/guanidinozijnzuur, sterolen.
Metabole basis diagnostiek urine (portie van tenminste 5-10 ml)	O.a.: acylcarnitines, aminozuren, organische zuren, mucopolysacchariden, oligosacchariden, polyolen, purinen en pyrimidinen, galzuren, sulfatiden, kreatine/guanidinozijnzuur.
Functioneel onderzoek: specifiek onderzoek naar de functie van enzymen. (afhankelijk van metabole ziekte: in o.a. leukocyten, lymfocyten, erythrocyten, plasma (heparine bloed) of fibroblasten)	Voor verschillende (groepen van) metabole ziekten is enzymdiagnostiek beschikbaar, waaronder lysosomale en glycogeenstapelingsziekten, organische acidurieën, mitochondriële ziekten, etc.
Genetisch onderzoek: specifiek gen, SNP array, Whole Genome Sequencing (in trio of met specifiek filter waaronder metabool) (EDTA bloed, fibroblasten)	Genetisch onderzoek naar erfelijke metabole ziekten (en andere zeldzame ziekten): bij patiënt (index), ouders (dragerschapsonderzoek) e eventueel siblings.
Andere innovatieve diagnostische technieken.	Metabolomics Proteomics RNA sequencing Real-time longread DNA sequencing (ONT)

**Figuur 1.** Schematische weergave van diagnostiek die wordt gebruikt voor het vaststellen van erfelijke metabole ziekten binnen ons centrum.

Zie <https://www.erasmusmc.nl/nl-nl/laboratoriumdiagnostiek/aanvraagformulieren> voor specifieke aanvraagformulieren voor metabole en genetische diagnostiek.

### Routine diagnostiek

Afwijkingen in routine diagnostiek (algemene biochemische bepalingen) verricht door een klinisch chemisch laboratorium kunnen soms helpen bij het stellen van een metabole diagnose. Voorbeelden zijn: een lage bloedsuiker (glucose), hoog ammoniak, hoog creatinine kinase, metabole acidose, hoog

lactaat, hoog cholesterol, hoge triglyceriden, lever-/nierfunctiestoornissen, aanwezigheid ketonen in bloed en/of urine etc.

*Let op: In het geval van een metabole ziekte zijn deze routine chemische laboratorium bepalingen ook heel vaak niet afwijkend en is aanvullende specifieke metabole diagnostiek noodzakelijk om een metabole ziekte uit te sluiten (of aan te tonen).*

## Specifieke Metabole diagnostiek

### Metabole basisdiagnostiek

Metabole basisdiagnostiek in bloed en/of urine wordt vaak als eerste verricht bij een verdenking op een metabole ziekte en biedt veel verschillende mogelijkheden voor testen.

Laboratoriumspecialisten gespecialiseerd in de diagnostiek naar erfelijke metabole ziekten selecteren op basis van de klinische symptomen vermeld bij de aanvraag de benodigde diagnostische testen.

Bij het inzetten van deze diagnostiek is contact vooraf met een metabole arts gewenst.

Het centrum voor lysosomale en metabole ziekten heeft een gespecialiseerd diagnostisch laboratorium dat deze diagnostiek kan verrichten. Het aanvraagformulier voor metabole basisdiagnostiek in bloed en/of urine is te vinden op: <https://www.erasmusmc.nl/nl-nl/laboratoriumdiagnostiek/aanvraagformulieren>

*Voorbeelden van bepalingen in bloed zijn analyses van aminozuren (bouwstenen van eiwitten), acylcarnitines (afwijkend bijvoorbeeld in het geval van vetzuuroxidatiestoornissen of stoornissen in het metabolisme van de vertakte keten aminozuren), sialotransferrines (afwijkend bv CDG (congenital disorders of glycosylation) syndromen etc.*

*Voorbeelden van analyses in de urine zijn: analyse van organische zuren (bv afwijkend bij vetzuuroxidatiestoornissen, stoornissen in het metabolisme van de vertakte keten aminozuren), analyse van mucopolysacchariden (screening op mucopolysaccharidosen) en oligosacchariden (screening op oligosaccharidosen), analyse van galzuren (afwijkend bij galzuursynthesedefecten), etc.*

### Belangrijk

- De geschetste voorbeelden zijn slechts maar een zeer beperkt aanbod van de vele diagnostische mogelijkheden. Een combinatie van klinische symptomen, lichamelijke kenmerken bij de patiënt, en afwijkingen in aanvullend onderzoek bepaalt welke diagnostiek nuttig is om in te zetten. Daarom is het belangrijk dat het inzetten van metabole diagnostiek in overleg met de dienstdoende metabole arts plaatsvindt. Ook is het van belang dat de diagnostische aanvragen zo volledig mogelijk worden ingevuld.
- Het is niet altijd mogelijk om met metabole basisdiagnostiek in bloed en urine een metabole diagnose volledig uit te sluiten of definitief vast te stellen. Aanvullend metabool en/of genetisch onderzoek is altijd nodig om de diagnose van een metabole ziekte definitief vast te stellen.

### Enzymdiagnostiek

Specifieke enzymdiagnostiek kan afhankelijk van het ziektebeeld verricht worden in leukocyten, lymfocyten, erythrocyten, plasma, fibroblasten, levercellen of spiercellen. Dit wordt verricht door de unit enzymdiagnostiek van de afdeling Klinische Genetica. Aanvraagformulieren voor deze diagnostiek kunt u vinden onder <https://www.erasmusmc.nl/nl-nl/laboratoriumdiagnostiek/aanvraagformulieren>.

### Genetische diagnostiek

DNA onderzoek wordt verricht door de afdeling DNA diagnostiek van de afdeling Klinische Genetica. Naast gerichte DNA diagnostiek (analyse van één gen of een beperkte selectie genen) wordt tegenwoordig steeds vaker een brede en ongerichte DNA screening verricht bij verdenking op een genetische aandoening, waarbij dan afhankelijk van het ziektebeeld een filter wordt gebruikt om de (mogelijk) relevante genetische varianten uit te filteren. Tot 2025 werd in het Erasmus MC hiervoor Whole Exome Sequencing (WES) gebruikt, waarbij alle delen van het DNA waarvan bekend is dat die de code bevat voor specifieke eiwitten wordt geanalyseerd. Sinds 2025 wordt Whole Genome Sequencing (WGS) gebruikt, waarbij al het DNA wordt geanalyseerd. Voor de interpretatie van de gevonden genetische varianten is vaak de gezamenlijke expertise van de klinisch geneticus en metabool arts nodig, waarbij de metabool arts gerichte aanvullende metabole diagnostiek zal inzetten om de relevantie van gevonden genetische varianten op eiwitfunctie te onderzoeken.

### Andere innovatieve diagnostische technieken

Voor de diagnostiek naar erfelijke metabole ziekten hebben we binnen ons centrum ook de beschikking over verschillende innovatieve diagnostische technieken waaronder:

- **Metabolomics:** analyse van honderden verschillende stoffen (metaboliëten) in één keer. Op basis van metaboliëtpatronen kan een metabole ziekte worden gediagnosticeerd.
- **Proteomics:** analyse van honderden verschillende eiwitten in één keer. Op basis van eiwitpatronen kan het functionele effect van een (mogelijke) enzymdeficiëntie verder worden onderzocht. een metabole ziekte worden gediagnosticeerd.
- **RNA sequencing:** genetische analyse van het RNA waarmee het patroon van hoe DNA wordt afgelezen (transcriptie) kan worden bepaald en problemen in genen kunnen worden geïdentificeerd.
- **Real-time longread DNA sequencing (Oxford Nanopore Technologies):** hiermee kan zeer snel het (hele) genoom genetisch worden geanalyseerd en kan binnen enkele dagen een genetische diagnose worden gesteld indien er een hoge verdenking is op een genetische aandoening (waaronder metabole ziekten).

Deze nieuwe technieken vergroten onze diagnostische capaciteit naar erfelijke metabole ziekten, zeker als ze samen naast elkaar worden gebruikt om gevonden genetische varianten van onbekende klinische betekenis te kunnen karakteriseren. De inzet van deze technieken gebeurt op individuele basis, het is noodzakelijk dat een metabool arts en klinisch geneticus hiervoor worden geconsulteerd. Zij overleggen onderling welke technieken binnen het diagnostisch proces ingezet moeten worden.

### Genetische counseling en prenatale diagnostiek

Voor gerichte genetische counseling/genetisch advies is een diagnose in een index patiënt noodzakelijk. De afdeling klinische genetica kan genetisch advies geven aan ouders met zwangerschapswens, die eerder een kind hebben gehad met een metabole ziekte of wanneer erfelijke metabole ziekten binnen de familie voorkomen. Het is dan wel heel belangrijk dat de fouten in het DNA zijn vastgesteld. Ook is dragerschapsonderzoek bij de ouders is dan van belang. Indien een diagnose bij een eerder kind is vastgesteld kan gerichte DNA/enzymdiagnostiek verricht worden vanaf een zwangerschapsduur van 10-12 weken op chorionvilli en rond 16 weken m.b.v. een vruchtwaterpunctie (amnioncellen).

Er zijn ook innovatieve diagnostische mogelijkheden in ontwikkeling zoals de non-invasieve prenatale test (NIPT) waarbij in het bloed van de moeder, cellen van het nog ongebooren kind kunnen worden onderscheiden. Met deze methode kan in bepaalde gevallen de diagnose bij het nog ongebooren kind worden gesteld via het bloed van de moeder zonder vruchtwaterpunctie. Deze methode wordt al

gebruikt bij de diagnose van de ziekte van Down (trisomie 21), maar wordt momenteel doorontwikkeld voor monogenetische aandoeningen.

Daarnaast is er ook de mogelijkheid tot pre-implantatie diagnostiek, waarbij ouders zeker weten dat het ongeboren kind niet is aangedaan met de metabole ziekte die binnen de familie voorkomt. Dit is een intensief traject waarvoor patiënten via de klinische genetica worden verwezen naar het Maastricht Universitair Medisch Centrum, de wachttijden hiervoor zijn lang.

De metabole artsen kunnen hier meer informatie over geven en zorgen voor een verwijzing naar de afdeling klinische genetica indien gewenst.

## 5. Multidisciplinaire zorg binnen het centrum

### Wie is er betrokken bij de zorg

Erfelijke metabole ziekten zijn per definitie aandoeningen waarbij meerdere orgaansystemen in het lichaam betrokken zijn. Dit maakt dat de zorg vaak complex is en dat er een multidisciplinaire aanpak nodig is om de zorg goed vorm te geven (zie ook bijlage 4). Binnen de ziekte-specifieke zorgpaden wordt geëxpliciteerd welke zorgverleners bij zorg betrokken zijn, deze zijn beschikbaar op de website van het centrum voor lysosomale en metabole ziekten ([www.clmz.nl](http://www.clmz.nl)).

In principe worden patiënten in de frequentie gezien die de nationale, maar ook de internationale, richtlijnen adviseren indien deze beschikbaar zijn. Dit ter controle en evaluatie van de behandeling.

Vanaf het 12<sup>e</sup> levensjaar wordt de patiënt, indien zijn/haar ontwikkelingsniveau dit toestaat, betrokken bij zijn/haar eigen behandeling om kennis omtrent de ziekte, behandeling en zelfredzaamheid te bevorderen.

### Follow-up (mogelijke routes)

Mogelijke routes waarlangs de follow-up van een patiënt met een (mogelijke) metabole ziekte plaatsvindt binnen het centrum voor lysosomale en metabole ziekten:

- A. Er wordt/is een metabole diagnose gesteld. Verdere follow-up vindt plaats op de algemene metabole polikliniek voor kinderen of volwassenen
- B. Er wordt nog geen metabole diagnose gesteld. Aanvullende diagnostiek wordt ingesteld en er wordt een vervolgspraak gepland. Leden uit het multidisciplinaire team worden zo nodig al ingeschakeld.
- C. Er wordt een metabole diagnose gesteld. Er volgt verwijzing naar een van de specialistische metabole poli's c.q. metabole expertise centra in het Erasmus MC.
- D. Er wordt een metabole diagnose gesteld. Er volgt verwijzing naar een van de specialistische metabole poli's c.q. metabole expertise centra van een ander UMC in Nederland.
- E. Er wordt geen metabole diagnose gesteld. Patiënt wordt uit follow-up ontslagen en terug verwijzing volgt naar initiële verwijzer.
- F. Indien aangewezen, wordt follow up van kinderen van moeders met een metabole aandoening ingesteld.

**Ad A.** Alle metabole kinderartsen en internisten verbonden aan het centrum voor lysosomale en metabole ziekten oefenen het vak in de breedte uit. Het centrum is een erkend opleidingscentrum voor de specialisatie metabole ziekten binnen de Kindergeneeskunde en de Interne Geneeskunde. Het centrum heeft verschillende verpleegkundig specialisten en gespecialiseerde verpleegkundigen in dienst en leidt deze ook op. Tijdens elk bezoek wordt een aanvullende anamnese afgenomen en wordt er een lichamelijk onderzoek verricht. Als er dieetmaatregelen moeten worden geëvalueerd of bijgesteld wordt ook een consult met de diëtiste in gepland.

Tijdens elk bezoek wordt lengte gewicht gemeten en meestal aanvullend bloed- en/of urineonderzoek gedaan. Specifieke behandeling wordt waar nodig in of bijgesteld (zie bijlage 3 behandeling). Bij patiënten met een risico op acute ontregeling wordt de aanwezigheid van een specifiek noodprotocol gecontroleerd en waar nodig bijgesteld (zie bijlage 3, noodprotocol). Indien van toepassing wordt door de diëtiste het noodplan voor de voeding op basis van het gewicht aangepast.

De metabole spreekuren worden ondersteund door ervaren poli assistentes.

## Ziekte specifieke spreekuren

Naast de algemene metabole polikliniek spreekuren zijn er ziekte-specifieke spreekuren. Zie voor een voorlopig overzicht van de spreekuren bijlage 5.

Aan deze poliklinieken zijn verschillende gestandaardiseerde follow-up programma's gekoppeld, welke staan beschreven in ziekte-specifieke zorgpaden. Afhankelijk van de aard van de aandoening worden leden van het multidisciplinaire team en/of andere specialisten/paramedici van het Erasmus MC ingeschakeld bij de evaluatie, follow-up en behandeling van de patiënt.

Multidisciplinair overleggen vinden in verschillende samenstellingen plaats, zie voor details bijlage 6.

## Behandeling

Metabole ziekten vragen om een ziekte-specifieke behandeling. Het centrum voor lysosomale en metabole ziekten zet zich in voor een gepersonaliseerde behandeling. Het centrum heeft specifieke aandacht voor de implementatie van innovatieve weesgeneesmiddelen en werkt ook aan de ontwikkeling van deze geneesmiddelen. Voor de behandeling van patiënten met metabole ziekten met weesgeneesmiddelen beschikt het centrum ook over een dagbehandeling voor zowel kinderen als volwassenen. Hier worden ook patiënten behandeld met weesgeneesmiddelen binnen (internationale) klinische trials.

Hieronder schetsen we in grote lijnen verschillende behandelingsmodaliteiten voor patiënten met erfelijke metabole ziekten:

- A. Noodprotocollen. Voor alle metabole ziektebeelden waarbij metabole ontregeling kan optreden zijn specifieke en gepersonaliseerde noodprotocollen beschikbaar in het dossier van de patiënt (zie ook bijlage 3).
- B. Specifieke medicatie en voedingssupplementen (vitamine en aminozuurpreparaten) voor metabole ziekten worden verstrekt en vergoed via het centrum voor lysosomale en metabole ziekten door poliklinische apotheek van het Erasmus MC (zie bijlage 3).
- C. Specifieke medicatie voor metabole ziekten die vergoed wordt binnen de reguliere zorg wordt voorgeschreven door het centrum voor lysosomale en metabole ziekten en verstrekt door lokale apotheek van de patiënt.
- D. Weesgeneesmiddelen specifiek voorgeschreven door het centrum voor lysosomale en metabole ziekten (in het ziekenhuis en thuis).
- E. Weesgeneesmiddelen die alleen beschikbaar zijn binnen (internationale) klinische trials.

## Bereikbaarheid

De metabole kinderartsen, internisten en laboratoriumspecialisten zijn 24/7 bereikbaar voor overleg. Buiten kantooruren kunnen de metabole laboratoriumspecialisten alleen via de metabole artsen ingeschakeld worden. In acute situaties zijn bepalingen in het weekend en 's avonds mogelijk. De metabole kinderartsen in het Erasmus MC verzorgen ook de dienst voor het LUMC en de ziekenhuizen uit de regio's van beide universitaire ziekenhuizen.

Bij infuusproblemen bij patiënten die enzymvervangings therapie in de thuissituatie ontvangen kan op werkdagen van 08.00 tot 20.00 (de periode dat enzymtherapie mag worden toegediend) de infuustefoon gebeld worden die wordt beheerd door de verpleegkundig specialisten/consulenten en na 17:00 door de dienstdoende kinderarts of internist metabole ziekten.

Voor niet dringende zaken is het centrum via de backoffice te bereiken via het algemene telefoonnummer van het Erasmus MC (0107040704), de BeterDichtbij-app of per e-mail. Voor kinderen en hun ouders kan contact worden opgenomen via [metaboolcentrum@erasmusmc.nl](mailto:metaboolcentrum@erasmusmc.nl) en voor volwassen patiënten via [stofwisselingsziekten@erasmusmc.nl](mailto:stofwisselingsziekten@erasmusmc.nl).

Onze diëtisten zijn te bereiken via de kinderarts/internist metabole ziekten. De consulten telefoon voor de kinderarts en internist metabole ziekten is te bellen via het algemeen nummer van het Erasmus MC 0107040704.

Patiënten en ouders ontvangen een contactkaart met de relevante telefoonnummers en informatie over het gebruik hiervan.

### Transitiezorg

Een belangrijk uitgangspunt binnen ons centrum is het bieden van levensloopzorg aan patiënten met erfelijke metabole ziekten. Wij vinden het essentieel dat patiënten gedurende alle levensfasen worden begeleid door een vast multidisciplinair team dat de gehele levensloop overziet. Door de zorg voor kinderen en volwassenen nauw met elkaar te verbinden, behouden zorgverleners inzicht in het volledige ziekteverloop en de langetermijneffecten van behandeling.

Om optimale zorg te bieden aan patiënten met zeldzame aandoeningen, worden patiënten vanaf de leeftijd van 16 jaar zowel gezien door de kinderarts metabole ziekten en/of de kinderneuroloog als door de internist metabole ziekten en/of neuroloog. Hierdoor ziet de kinderarts de gevolgen van de ziekte en de effecten van behandeling op volwassen leeftijd, terwijl de internist beter inzicht krijgt in de presentatie en het ontstaan van problemen op kinderleeftijd. Op deze manier stimuleren we de ontwikkeling van expertise bij zowel kinder- als volwassenenspecialisten en ontvangt de patiënt hoogspecialistische zorg van een vast team van specialisten gedurende het hele leven.

Een groot deel van de patiënten met erfelijke metabole ziekten wordt al op kinderleeftijd gediagnosticeerd. In deze fase worden zij behandeld en gecontroleerd door de kinderarts gespecialiseerd in erfelijke metabole ziekten. Voor deze patiëntengroep is een zorgvuldig georganiseerd transitieproces naar de volwassenenzorg essentieel. Dit proces waarborgt continuïteit, veiligheid en optimale begeleiding in een periode waarin zowel medische als psychosociale behoeften veranderen.

Rond de leeftijd van ongeveer 16 tot 18 jaar start het transitieproces van de kindergeneeskunde naar de interne geneeskunde. Hiervoor wordt gebruikgemaakt van een speciaal ontwikkeld Young Adult Programma, dat erop gericht is deze overgang zo soepel mogelijk te laten verlopen. Een speciale transitiecoördinator bewaakt en begeleidt dit proces.

Tot de leeftijd van 18 jaar blijven de kinderarts metabole ziekten en/of de kinderneuroloog hoofdbehandelaar. Ook na het 18e levensjaar blijven zij laagfrequent betrokken in de zorg voor de patiënt. Vanaf de leeftijd van 18 jaar is echter de internist metabole ziekten of neuroloog formeel hoofdbehandelaar.

De kinderarts is verantwoordelijk voor een volledige, gestructureerde en duidelijke overdracht, waarin de medische voorgeschiedenis, actuele problematiek, medicatieoverzicht, psychosociale aspecten en andere relevante bijzonderheden worden beschreven. Daarnaast begeleidt de kinderarts of de verpleegkundig specialist de jongere en diens ouders gedurende het gehele traject en bereidt de jongere voor op de verantwoordelijkheden binnen de volwassenenzorg.

### Voorbereidende fase

Om de zelfstandigheid en eigen regie van de jongere te bevorderen, wordt hij of zij al vóór de daadwerkelijke transitie aangemoedigd om (een deel van) de consulten zonder ouders bij te wonen. Dit draagt bij aan:

- het vergroten van kennis over de eigen aandoening;
- het ontwikkelen van zelfvertrouwen in het nemen van gezondheidsbeslissingen;

- zelfstandig medicatiebeheer en het plannen van afspraken;
- groei in autonomie en participatie in medische besluitvorming.

De intensiteit en aanpak binnen deze fase worden afgestemd op het ontwikkelingsniveau, de belastbaarheid en de voorkeuren van de jongere.

Rond de 16e verjaardag wordt de jongere besproken in het transitieoverleg. Hierbij zijn metabool kinderartsen, metabool internisten, diëtisten, verpleegkundig specialisten en consulenten van zowel de kinder- als volwassenenzorg aanwezig, evenals andere betrokken behandelaren indien nodig. Tijdens dit overleg worden alle aandachtspunten besproken en wordt een individueel transitieplan opgesteld.

### Gezamenlijke transitiefase

Vlak vóór de definitieve overdracht vinden twee gezamenlijke consulten plaats.

Tijdens het eerste consult voert de kinderarts nog de regie, maar maken de verpleegkundig specialist en metabool internist van de volwassenenzorg alvast kennis met de patiënt en ouders/verzorgers.

Tijdens dit consult:

- worden de volledige medische voorgeschiedenis en de huidige gezondheidstoestand besproken;
- wordt aandacht besteed aan psychosociale aspecten;
- wordt nagegaan of eventuele aanvragen voor mentorschap of een Wajong-uitkering in gang zijn gezet;
- krijgt de patiënt gelegenheid vragen te stellen aan beide teams;
- worden afspraken gemaakt over het vervolgtraject binnen de volwassenenzorg.

Tijdens het tweede consult neemt de internist metabole ziekten de behandeling officieel over en neemt de kinderarts metabole ziekten afscheid. De bereikbaarheid van het volwassenteam wordt uitgebreid besproken. De patiënt of — indien sprake is van een verstandelijke beperking — diens ouders/verzorgers ontvangen een zakkaartje met belangrijke telefoonnummers en e-mailadressen. Daarnaast wordt het noodprotocol geactualiseerd. Vanaf dit moment is de internist metabole ziekten hoofdbehandelaar.

Deze gezamenlijke consulten zorgen ervoor dat de jongere, ouders/verzorgers en beide behandelteams goed voorbereid zijn op de overgang naar de volwassenenzorg.

### Afronding van de transitie

Wanneer de medische situatie van de jongere gedurende minimaal zes maanden stabiel is, wordt de transitie definitief afgerond. De patiënt:

- wordt formeel overgedragen aan de volwassenenzorg;
- wordt verder vervolgd op het spreekuur van de internist metabole ziekten als primaire behandelaar;
- blijft indien nodig ondersteund worden door andere disciplines binnen het multidisciplinaire team.

## Samenwerking binnen zorg met de regio en landelijk

Voor veel patiënten (met name kinderen) met een metabole ziekte zijn er in de eigen regio algemene ziekenhuizen betrokken bij de behandeling, zoals een eigen kinderarts in het geval van een onregelende aandoening of bij een aandoening waarbij veel luchtwegproblemen voorkomen. Hierdoor kan de patiënt in het geval van ziekte eerst in het regionale ziekenhuis worden beoordeeld en zo nodig in overleg worden opgenomen (dit laatste is afhankelijk van de complexiteit van behandeling, opname zal altijd in het Erasmus MC zijn bij hogere complexe zorg).

De artsen betrokken bij de behandeling beschikken ook over de noodprotocollen en de laatste dieetplannen verstrekt vanuit ons centrum.

Ook voor volwassenen patiënten met metabole ziekten zijn algemene ziekenhuizen in de regio betrokken.

Daarnaast worden patiënten behandeld in samenwerking met de expertisecentra in de vijf andere metabole academische centra betrokken bij de behandeling van (specifieke groepen van) patiënten met metabole ziekten (zie ook introductie).

## Het multidisciplinaire team & verantwoordelijkheden

### Hoofdbehandelaar

Bij de begeleiding van alle patiënten met metabole ziekten is de kinderarts of internist metabole ziekten, de (kinder)neuroloog of verpleegkundig specialist metabole ziekten de hoofdbehandelaar (vaak ook casemanager). Dit staat ook duidelijk aangegeven in het elektronisch patiënten dossier. De kerntaken zijn:

- coördinatie van het gehele zorgtraject voor patiënt, ouders (gezaghebbende)/familie en medebehandelaars/overige zorgverleners.
- informeren patiënt en familie over de ziekte, prognose, behandelopties, ontwikkelingen op gebied van toekomstige behandelingen en het bestaan van patiëntenorganisaties (o.a. de vereniging Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten (VKS), vereniging Spierziekten Nederland (VSN)).
- informeren en terugkoppelen bevindingen binnen multidisciplinair team, zowel intern als extern (bijv. specialisten/paramedici in andere instellingen of eventuele betrokken internationale collega's/experts).
- Up-to-date houden zorgpaden/zorgprotocollen.

### Casemanager

Deze taak kan uitgevoerd worden door de hoofdbehandelaar of één van de verpleegkundig specialisten. De kerntaken zijn:

- fungeren als eerste aanspreekpunt bij vragen en problemen rondom het zorgtraject voor patiënten en medebehandelaars.
- coördinatie van en overzicht houden over het gehele zorgtraject voor patiënt, familie/ouders/ gezaghebbende en medebehandelaars/zorgverleners ook psychosociale traject.
- Aansluiting/afstemming afspraken op de behoeften van de patiënt (en ouders/gezaghebbende).

## Medebehandelaars

Bij de meeste metabole ziekten zijn verschillende orgaansystemen in het ziekteproces betrokken. Daarom is behandeling door een multidisciplinair team een vereiste. Een overzicht van mogelijke betrokken specialisten en paramedici binnen het multidisciplinaire team wordt gegeven in onderstaande figuur en in bijlage 4. De kinderarts of internist metabole ziekten, (kinder)neuroloog of verpleegkundig specialist fungeert hierbij als casemanager.



**Figuur 2.** Multidisciplinaire zorg voor patiënten met metabole ziekten (zie ook bijlage 4).

### **Palliatief beleid/Comfort zorg**

Wanneer duidelijk is dat de levensverwachting van de patiënt beperkt is, wordt in samenspraak met de patiënt en/of ouders een individueel zorgplan opgesteld. De focus van de zorg verschuift daarbij van levensverlenging naar kwaliteit van leven, waarbij wordt vastgelegd wat voor de patiënt onder kwaliteit van leven wordt verstaan.

Het zorgplan is een dynamisch document dat in de tijd, in overleg met de patiënt en/of ouders, kan worden aangepast. Hierin worden onder andere wensen ten aanzien van behandelbeperkingen vastgelegd, zoals opname op de intensive care, (invasieve) beademing en het al dan niet inzetten van medische interventies bij complicaties. Tevens wordt beschreven welke maatregelen in de thuissituatie kunnen worden genomen bij klachten zoals pijn en benauwdheid. Het zorgplan is vastgelegd in het elektronisch dossier en wordt middels een brief met patiënt/ouders gedeeld. In deze fase wordt het comfortteam en/of de huisarts betrokken en zo nodig een in samenwerking met de afdeling nazorg, een thuiszorgorganisatie betrokken. In goede afstemming met patiënt, ons behandelend team, het comfort team, de huisarts en/of regionaal betrokken medisch specialist wordt een casemanager aangewezen.

## 5. Kwaliteitsindicatoren

Dit zorgpad geeft richtlijnen voor optimale zorg aan patiënten met metabole ziekten, en verschaft informatie aan alle professionals die betrokken zijn bij de behandeling van patiënten met deze weesziekten. Om de kwaliteit van deze zorg te beoordelen en te bevorderen wordt gebruik gemaakt van kwaliteitsindicatoren. De volgende factoren zijn van belang voor de kwaliteit van de geleverde zorg:

- a. De klinische zorg in het centrum voor lysosomale en metabole Ziekten (CLMZ) is nauw ingebed in basaal en klinisch wetenschappelijk onderzoek op nationaal en internationaal niveau. Zo zullen innovatieve ontwikkelingen snel hun weg vinden naar de kliniek, terwijl problemen die gesignaleerd worden in de kliniek snel kunnen worden onderzocht.
- b. Elke patiënt heeft een case manager die de coördinator is van het zorgproces en daarmee het eerste aanspreekpunt voor de patiënt. In veel gevallen zal de hoofdbehandelaar ook de case manager zijn.
- c. Elke patiënt wordt gezien door een vaste kinderarts of internist metabole ziekten of (kinder-)neuroloog die hoofdbehandelaar is.
- d. 24 uur per dag, 7 dagen per week is een kinderarts of internist metabole ziekten of neuroloog beschikbaar voor spoedeisende problemen.
- e. De leden van het multidisciplinaire team zijn beschikbaar in het CLMZ.
- f. Binnen ziekte-specifieke zorgpaden is gedefinieerd welke zorgspecialisten standaard bij het zorgtraject betrokken zijn en welke alleen op indicatie.
- i. Het leeftijd overstijgende karakter van het multidisciplinaire team zorgt voor een intensief contact tussen behandelaars over leeftijdsgrenzen heen. Hierdoor wordt levensloopgeneeskunde gewaarborgd en zijn alle specialisten bij transitie goed op de hoogte van de patiënt. Bij de ontwikkeling van kind naar volwassenen is er zo geen sprake van grote transitie, maar van een meer vanzelfsprekende overgang.
- j. De medebehandelaars van het multidisciplinaire team worden goed geïnformeerd door de hoofdbehandelaar en rapporteren actief terug.
- k. Er is een schriftelijk noodprotocol beschikbaar voor de zorgverleners (o.a. thuisverpleegkundige, arts regionaal ziekenhuis en huisarts) met betrekking tot acute metabole ontregelingen of infusie-gerelateerde reacties.
- l. Meer complexe problemen worden tijdens multidisciplinair overleg besproken met de kinderarts metabole ziekten, kinderneuroloog, internist metabole ziekten en neuroloog, en op indicatie andere zorgverleners.
- m. Bij transitie van zorg rondom het bereiken van de volwassen leeftijd vindt een uitgebreide mondelinge en schriftelijke overdracht plaats.
- n. Jaarlijks worden betrokken behandelaren buiten het expertisecentrum (huisarts, regionaal specialist, arts verstandelijk gehandicapten, revalidatiecentrum) schriftelijk geïnformeerd over de algemene gezondheid en het ziektebeloop. Zo nodig is er aanvullende mondelinge communicatie.
- o. Uitslagen van de onderzoeken worden binnen 4 weken met de patiënt besproken. Indien dit niet mogelijk is wordt de patiënt hiervan op de hoogte gesteld.
- p. Alle benodigde gespecialiseerde verrichtingen kunnen binnen het Erasmus MC uitgevoerd worden.

- q. Er is een nauwe samenwerking met de (internationale) patiëntenorganisaties.
- r. Patiënten en of ouders/gezaghebbende worden nauw betrokken door middel van een patiënten raad.
- s. Regelmatig wordt scholing en bijscholing gegeven aan verpleegkundigen en specialisten, en andere betrokkenen bij de zorg van patiënten met erfelijke metabole ziekten.
- t. Dit zorgpad wordt elke 5 jaar herzien.

## Referenties

Waters D, Adedoye D, Woolham D, Wastnedge E, Patel S, Rudan I. Global birth prevalence and mortality from inborn errors of metabolism: a systematic analysis of the evidence. *J Glob Health*. 2018;8(2): 021102

Ferreira CR, Rahman S, Keller M, Zschocke J; ICIMD Advisory Group\*. An international classification of inherited metabolic disorders (ICIMD). *J Inherit Metab Dis*. 2021;44(1):164-177.

## Bijlagen

### Bijlage 1: Herkenning klinische presentatie metabole ziekten

Metabole ziekten kunnen zich op veel verschillende manieren presenteren en op iedere leeftijd. Grofweg zijn metabole ziekten te onderscheiden in ziekten waarbij een acute ontregeling kan ontstaan (intoxicatie-type metabole ziekten en metabole ziekten in het energiemetabolisme) en ziektebeelden waarbij dat niet het geval is (zeer diverse groep, o.a. metabole ziekten in de aanmaak en afbraak van complexe stoffen in het lichaam). Altijd is een goede uitvraag van klachten en symptomen van belang. Dit betreft ook een goede voedingsanamnese, inclusief periodes van vasten. Ook is de leeftijd van de patiënt van belang.

#### (Acute) metabole ontregeling

##### (Acute) metabole ontregeling bij de pasgeborene

Acute ontregeling bij de pasgeborene is vaak specifiek. Symptomen die moeten doen denken aan een metabole ziekte bij een neonat zijn: onverklaarde algehele malaise, sufheid, braken, voedingsproblemen/voedselweigering, een abnormaal ademhalingspatroon, epileptische aanvallen, hypotonie, abnormale geur. In het geval van een ontregelende metabole ziekte kan de klinische situatie snel verslechteren.

##### (Acute) ontregeling na de neonatale periode

Bij oudere kinderen en volwassenen moet bij onverklaarbaar herhaald braken of onverklaarbare sufheid, afwijkend gedrag of structurele weigering van bepaald voedsel (bijv. eiwitrijke voeding of inname van fruit) rekening gehouden worden met een ontregelende metabole ziekte. Ook kunnen andere symptomen zoals beschreven bij de pasgeborene voorkomen.

#### Afwijkingen andere orgaansystemen en (psychomotore) ontwikkeling

Metabole ziekten (met en zonder acute ontregeling) kunnen invloed hebben op vrijwel alle orgaansystemen. Denk dus ook bij onverklaard hart-, nier- en/of leverfalen, verlies van gezichtsvermogen, beperking in inspanningsintolerantie, abnormaal uiterlijk, stagnatie van of knik in de ontwikkeling, onverklaarde motore- en mentale ontwikkelingsachterstand, onverklaarde spierzwakte/hypotonie aan een metabole oorzaak. Zeker als meerdere orgaansystemen zijn betrokken in het ziekteproces.

Omdat alle ziektebeelden zeldzaam zijn en verschillende klinische uitingen kunnen hebben worden ze vaak niet of laat herkend. Om die reden, en omdat de toekomstperspectieven van patiënten door tijdige behandeling steeds beter worden, worden steeds meer metabole ziekten aan het neonatale hielprikscreening programma toegevoegd (zie ook bijlage 2).

## Bijlage 2: Neonatale hielprikscreening

Bij een positieve hielprikscreening is het nog niet zeker of er ook inderdaad sprake is van een metabole ziekte. De diagnose kan ook fout positief zijn. Het is dan ook zaak zo snel mogelijk dit onderscheid te maken. In het geval van een metabole ziekte heeft een positieve uitslag meestal directe consequenties.

Meestal vindt daarom verwijzing en evaluatie nog dezelfde dag of een dag later plaats. Het RIVM neemt na contact met de metabole kinderarts contact op met de huisarts. De huisarts neemt daarna contact op met de metabole kinderarts om ingelicht te worden over het ziektebeeld en informatieverstrekking aan de ouders en om te horen waar ouders zich kunnen melden. Bij een eerste contact op de SEH of metabole poli wordt bloed en/of urine afgenomen voor verdere metabole spoeddiagnostiek. Ouders worden binnen 2 dagen op de hoogte gebracht van de uitslagen van aanvullende diagnostiek en het vervolgbeleid.

Op dit moment (begin 2026) wordt in Nederland gescreend op 20 verschillende metabole ziektebeelden, waarbij één aandoening (OCTN2 deficiëntie) nu officieel nog onder de nevenbevindingen valt. Zie ook <https://www.pns.nl/hielprik/ziekten-die-hielprik-opspoor>. Op de website van het RIVM zijn van de te screenen ziekten informatiefolders beschikbaar behorend bij deze ziekten.

### Bijlage 3: Behandeling bij metabole ziekten

Follow-up en behandeling wordt gericht ingesteld op basis van de gestelde diagnose. De follow-up frequentie is afhankelijk van de ernst van het ziektebeeld, de kans op ontregelingen en eventuele complicaties. Ook de leeftijd van de patiënt speelt daarin een rol. Jonge kinderen worden vaak frequenter geëvalueerd dan oudere kinderen met hetzelfde ziektebeeld, omdat zij meer kans hebben op ontregeling. Ook moet de voeding en/of medicatie vaker worden bijgesteld i.v.m. de groei. Follow-up spreekuren vinden plaats samen met een diëtiste indien noodzakelijk.

Bij de follow-up kan een beroep gedaan worden op de daarvoor aangewezen specialisten en betrokken paramedici (zie **hoofdstuk 4** van het zorgpad: **multidisciplinaire zorg binnen het centrum**). Met alle betrokkenen is er sprake van een intensieve samenwerking en worden er MDO's georganiseerd om de behandeling te optimaliseren.

Tijdens de follow-up spreekuren wordt gericht metabool follow-up onderzoek gedaan om het dieet of andere behandelingen bij te stellen of anders bij te sturen.

#### Noodprotocollen

Voor alle metabole ziektebeelden waarbij metabole ontregeling kan plaatsvinden zijn specifieke noodprotocollen ontwikkeld. Deze protocollen zijn centraal opgeslagen om direct beschikbaar te maken voor patiënten die zo'n noodprotocol nodig hebben om het daarna "tailormade" aan te passen (personalized medicine). Het noodprotocol staat in het elektronisch dossier en wordt ook ter beschikking gesteld aan de patiënt, de huisarts en de (kinder)artsen in de regio die betrokken zijn bij de behandeling van de patiënt. Voor elke individuele patiënt (die dat nodig heeft) is het noodprotocol direct oproepbaar in het elektronisch patiëntendossier (HiX) onder de gele gevaren driehoek rechts boven bij het openen van HiX.

Naast een medisch noodprotocol heeft elke patiënt (of de ouders/persoonlijk verzorger van de patiënt) die dat nodig heeft ook een persoonlijk noodprotocol van de diëtiste in zijn bezit waarin afhankelijk van de aandoening precies berekend is hoeveel eiwit, vet, koolhydraten en/of aminozuurpreparaten de betreffende metabole patiënt moet innemen en hoe dit dieet aangepast dient te worden bij metabole ontregeling. Voor specialisten in het Erasmus MC geldt dat dit noodprotocol van de diëtiste is terug te vinden in het elektronisch patiëntendossier HiX onder multimedia/diëtetiek.

### Specifieke behandeling met medicatie en dieet van metabole ziekten

#### Voedingssupplementen

Voor verschillende metabole ziekten zijn ziekte specifieke vitaminepreparaten en/of aminozuren nodig in de behandeling. Dit komt omdat veel enzymen betrokken in de afbraak van eiwitten, vetten en koolhydraten specifieke vitamines gebruiken als cofactor (hulpfactor) om het enzym goed te laten werken. Deze vitamines, die essentieel zijn voor de behandeling van de patiënt, worden vaak niet vergoed wanneer verstrekt door de lokale apotheek. De polikliniek apotheek van het Erasmus MC zorgt dan voor de medicatie. Recepten daarvoor worden via de metabole artsen elektronisch verstuurd naar de poliklinische apotheek van het Erasmus MC. Niet alle preparaten zijn direct leverbaar. Patiënten en/of hun ouders dienen derhalve tijdig een nieuw recept aan te vragen.

#### Andere specifieke metabole medicatie

Andere specifieke metabole medicatie wordt over het algemeen door de lokale apotheek verstrekt. De metabole arts schrijft deze medicijnen voor. Verschillende metabole medicamenten zijn kostbaar

en niet op voorraad bij de lokale apotheek. Patiënten en/of hun ouders dienen derhalve tijdig een nieuw recept aan te vragen.

### Dieetpreparaten

Veel patiënten met metabole ziekten gebruiken specifieke dieetpreparaten zoals een aminozuren preparaat, MCT vetten, fantomalt en andere dieetpreparaten. Deze dieetpreparaten worden voor metabole patiënten via de afdeling diëtetiek aangevraagd en via een daartoe geëigende organisatie thuis verstrekt. Deze specifieke dieetpreparaten worden door de zorgverzekeraar vergoed. Eenmaal per jaar vraagt de zorgverzekering om een machtiging om de dieetpreparaten te kunnen blijven vergoeden. Patiënten en hun ouders dienen tijdig een machtiging aan te vragen via de afdeling diëtetiek.

Ook is vaak een verklaring nodig om voeding supplementen en dieetpreparaten mee te nemen over de grens naar andere landen als er douane controle plaatsvindt. Ook deze verklaringen dienen tijdig te worden aangevraagd. De noodplannen zijn hiertoe ook in de Engelse taal beschikbaar.

### Medicatie en dieet bij acute ontregeling

Voor patiënten die acuut worden opgenomen is specifieke medicatie meestal in het ziekenhuis aanwezig. Patiënten en/of hun ouders worden in het geval van een (dreigende) acute ontregeling altijd geadviseerd hun specifieke dieetvoeding en medicatie mee te nemen. Vanwege de beperkte houdbaarheid en het ziekte-specifieke en leeftijdsafhankelijke karakter van dieetvoeding bij metabole ziekten adviseren we patiënten en ouders dringend om bij een acute ontregeling de eigen specifieke dieetvoeding mee te nemen.

### Onderzoek en ontwikkeling van innovatieve behandelingen

Het CLMZ zet zich in voor de ontwikkeling van nieuwe innovatieve behandelingen voor erfelijke metabole ziekten, waarbij binnen het centrum wordt gewerkt aan lentiviraal gemodificeerde stamceltherapie en antisense oligonucleotides (AON's) voor lysosomale stapelingsziekten. Het expertisecentrum participeert daarnaast in meerdere internationale klinische trials (fase I/II/III) voor innovatieve behandelingen voor erfelijke metabole ziekten.

Ook wordt onderzoek verricht naar klinische uitkomstmaten, biomarkers en beeldvorming (imaging) om ziekteprogressie en behandelingseffecten beter te kunnen monitoren. Hierbij wordt nauw samengewerkt met het basaal wetenschappelijk laboratorium, waardoor klinische bevindingen en fundamenteel onderzoek elkaar versterken.

Door systematische dataverzameling wordt beoogd om uitkomsten te benchmarken, relevante uitkomstmaten verder te ontwikkelen en de effectiviteit van huidige en toekomstige behandelingen beter te kunnen beoordelen. Deze onderzoeksactiviteiten dragen tevens bij aan de ontwikkeling en evaluatie van innovatieve therapieën.

Bij het opzetten van onderzoek wordt samengewerkt met de patiëntenraad (<https://clmz.nl/patientenvertegenwoordiging>). Uitkomsten van onderzoek worden met patiënten gedeeld via nieuwsbrieven.

## Bijlage 4: Betrokken behandelaren

### *(Kinder)Neuroloog*

Veel metabole ziekten gaan gepaard met motore en/of mentale ontwikkelingsachterstand, epilepsie en/of bewegingsstoornissen. Ook kunnen specifieke hersenafwijkingen optreden en kunnen metabole ziekten ook de spieren aantasten waardoor (progressieve) spierzwakte optreedt.

### *Oogarts*

Specifieke oogafwijkingen kunnen optreden bij metabole aandoeningen. Dit kunnen afwijkingen aan de retina, cataract, cornea clouding en glaucoom zijn. In bepaalde gevallen kan acute blindheid optreden.

### *KNO arts/ audioloog*

Gehoör problemen en oorontstekingen kunnen optreden bij metabole ziekten. Er kan betrokkenheid van de KNO arts gewenst zijn om te beoordelen of intubatie in geval van narcose veilig kan plaatsvinden of voor het plaatsen van een tracheostoma indien permanente beademing noodzakelijk is.

### *Anesthesie*

De anesthesist speelt een rol bij patiënten met mogelijke intubatieproblemen bij operatieve ingrepen en beeldvorming onder narcose en het afstemmen van het perioperatief beleid met de metabole arts bij patiënten die niet lang mogen vasten.

### *Longarts en/of Thuisbeademingsteam*

Voor patiënten met spierziekten en aantasting van de ademhalingsspieren. Zwakte van de ademhalingsspieren is een kenmerkende eigenschap van sommige metabole aandoeningen – ongeacht de leeftijd. Dit uit zich in: 1) een verminderde longfunctiecapaciteit met als gevolg extra zuurstofbehoefte en evt. behoefte aan ademhalingsondersteuning door middel van nachtelijke of permanente beademing. Soms kan een tracheo(laryngo)malacie, OSAS (obstructief slaap apneu syndroom) of een restrictief longbeeld optreden.

### *Cardioloog*

Zowel structurele hart(klep)afwijkingen als een hypertrofische of gedilateerde cardiomyopathie kunnen voorkomen bij metabole ziekten. Ook kunnen ritmestoornissen optreden.

### *MDL arts*

Bij veel patiënten zijn er voedingsproblemen, ze kunnen niet zelfstandig eten, weigeren voeding of hebben om andere redenen sondevoeding nodig. Veel patiënten hebben een percutane gastrostomie (PEG) katheter nodig. Deze wordt meestal later vervangen door een Mic-key button. Gastro-intestinale stoornissen komen ook regelmatig voor.

Verschillende metabole ziekten gaan gepaard met ernstige leverfunctiestoornissen. Ook kan acuut leverfalen optreden. In bepaalde gevallen is een levertransplantatie geïndiceerd.

### *Infectioloog*

Sommige metabole ziekten hebben een hogere kans op infecties door de metabole ziekte zelf of door de aanwezigheid van vreemde lichamen zoals een port-a-cath. Advies voor antibiotica en behandeling wordt afgestemd met de infectioloog.

### *Hematoloog*

Soms kunnen stollingsstoornissen of trombose optreden door de ziekte zelf of door bijvoorbeeld de aanwezigheid van een port-a-cath waaraan een stolsel kan komen.

### **Nefroloog**

De nieren kunnen aangedaan zijn door de metabole ziekten. De nefroloog is betrokken bij de behandeling.

### **Endocrinoloog**

Bepaalde metabole ziekten worden gekenmerkt door stoornissen in de groei. Soms treedt de puberteit niet normaal in. Problemen van de schildklier kunnen bij bepaalde metabole ziekten aanwezig zijn. Bij patiënten met sommige metabole aandoeningen kan infertiliteit optreden. Ook kan betrokkenheid gewenst zijn bij behandeling om de botdichtheid te verbeteren bij (ernstige) osteoporose.

### **Orthooped**

Patiënten met metabole ziekten kunnen problemen hebben van de botten en gewrichten zoals contracturen of een scoliose. Operaties kunnen nodig zijn, of een korset of spalken om contracturen te redresseren.

### **Sportarts**

Het centrum beschikt over een sportarts. Deze voert waar nodig testen ten aanzien van inspanningsintolerantie en adviseert over de mogelijkheden te participeren in sport en spel.

### **Revalidatiearts**

Het hebben van een metabole aandoening kan (ernstige) consequenties hebben op het functioneren in het dagelijks leven. Veel patiënten hebben extra hulpmiddelen en aanpassingen nodig in de thuissituatie. Soms is behandeling in een revalidatiecentrum nodig (meestal poliklinisch). Ook kunnen patiënten soms op den duur niet thuis blijven wonen. De taak van de revalidatiearts is dit proces te begeleiden.

Het is de taak van de revalidatiearts om te streven naar optimaliseren van participatie in het dagelijks leven, door tijdige start van ondersteunende therapie (fysiotherapie, ergotherapie, logopedie) en inventarisatie en toepassen van eventueel benodigde hulpmiddelen zoals loophulpmiddelen, of een (elektrische) rolstoel en te ondersteunen bij het vinden van passend onderwijs en/of een arbeidsplek.

### **Dermatoloog**

Bij bepaalde metabole ziekten kunnen specifieke huidafwijkingen of afwijkingen aan de haren voorkomen.

### **Klinisch Geneticus**

De klinisch geneticus speelt een belangrijke rol in de diagnostiek van metabole ziekten, zeker nu innovatieve methoden diagnostische methoden zoals WES, WGS en RNA sequencing steeds meer mogelijkheden bieden. Indien de diagnose is gesteld is er vaak een indicatie voor genetische counseling van familieleden. De klinisch geneticus geeft aanvullende informatie over de erfelijkheid en adviseert ten aanzien van prenatale diagnostiek en eventuele mogelijkheden van pre-implantatie technieken.

### **Chirurg**

Kinderen met metabole ziekten, die frequente intraveneuze behandelingen nodig hebben en risico patiënten die niet mogen ontregelen hebben vaak een port-a-cath nodig voor intraveneuze toediening. Hiernaast nodig voor andere ingrepen op indicatie.

### **Ziekenhuisapotheker**

Wordt betrokken bij de verstrekking van essentiële vitaminepreparaten, het beschikbaar maken van specifieke metabole medicatie nodig ter voorkoming of behandeling van metabole ontregelingen en de behandeling met (kostbare) weesgeneesmiddelen.

### **Kinderpsychiatrie**

Gedrag- en slaapstoornissen (verstoring slaap/waakritme) komen regelmatig voor bij patiënten met metabole ziekten en moeten regelmatig medicamenteus behandeld worden.

### **(Neuro)psycholoog**

Vaststellen van mate van ontwikkelingsachterstand. Follow-up in de tijd en geven van schooladvies. Begeleiden van patiënt, ouders/gezaghebbende en de familie in het ziekteproces.

### **Maatschappelijk werk**

Begeleiding van gezinnen met werk gerelateerde vragen en ondersteuning regelen in de thuissituatie.

### **Fysiotherapeut**

Assessment psychomotore ontwikkeling en advies en begeleiding bij motorische problematiek. Ook begeleiding van problematiek van de luchtwegen (bv leren comprimeren aan ouders. PEP masker gebruiken voor sputum mobilisatie).

### **Logopedist**

Patiënten met een metabole ziekte kunnen spraak/taal en of, slikproblemen hebben waarvoor logopedische diagnostiek en of behandeling van belang zijn.

### **Diëtist**

Diëtist maakt vast onderdeel uit van het metabole team en de dagelijkse begeleiding van patiënten die moeten worden behandeld met een dieet of waarbij sondevoeding noodzakelijk is.

### **Palliatief/comfort team**

In de eindfase van de ziekte is extra begeleiding van het gezin noodzakelijk. Medebehandeling door het palliatief team is dan gewenst.

### **Algemeen kinderarts/internist of arts EAA**

Vaak brengen metabole ziekten problemen ten aanzien van meerdere orgaansystemen met zich mee, waarbij een holistische aanpak in samenspraak met een algemeen kinderarts/internist of kinderarts/internist erfelijke aangeboren aandoeningen (EAA) wenselijk kan zijn.

## Bijlage 5: Spreekuren

Alle metabole kinderartsen (verpleegkundig specialisten) en internisten verbonden aan het centrum doen algemene metabole spreekuren en participeren in de diensten.

Algemene metabole spreekuren vinden altijd plaats in samenwerking met de metabole diëtisten. Hieronder treft u een overzicht van de belangrijkste spreekuren van specialisten, die samenwerken binnen het centrum. Dit betreft de specialisten betrokken bij de neuromusculaire ziekten en specialisten betrokken bij andere aan het centrum gelieerde centra.

### Algemene metabole spreekuren metabole kinderartsen/diëtisten:

Woensdag middag: 3 parallelle spreekuren (3 kinderartsen metabole ziekten + diëtist)

Vrijdagochtend: 1-3 parallelle spreekuren (1-2 kinderartsen metabole ziekten + diëtist)

Dinsdag middag: jongvolwassen poli (1-2 kinderartsen metabole ziekten).

Naast de algemene metabole polikliniek spreekuren zijn er ziekte specifieke spreekuren voor:

- Lysosomale stapelingsziekten en hypofosfatase
- Pompe en andere spier gerelateerde glycogeenstapelingsziekten
- Porfyrie (gecombineerde poli met dermatoloog)
- Levertransplantatie poli (gecombineerde poli met MDL arts)
- Jong volwassen poli MPS/Pompe

Er is een zorgpadcoördinator die voor de gespecialiseerde poli's de planning doet, zodat alle onderzoeken die noodzakelijk zijn op één dag gepland worden voor de patiënt.

### Spreekuren volwassenen

#### *Neurologie*

Dinsdag hele dag: neuromusculaire ziekten poli: 4 stafleden, 2 AIOS en 2 verpleegkundig specialisten

Donderdagochtend eens per 2 weken: neurogenetica poli samen met klinisch geneticus

Maandagmiddag: Pompe poli

Donderdagmiddag: Pompe poli

#### *Interne geneeskunde*

Maandagochtend: algemene metabole poli

Dinsdagochtend: algemene metabole poli (en eens in de 2 maanden alkaptonurie-poli gecombineerd met de reumatologie)

Dinsdagmiddag: MPS poli

Woensdagmiddag: algemene metabole poli

Donderdagochtend: algemene metabole poli

De metabole spreekuren worden ondersteund door ervaren polikliniek assistentes die de patiënten wegen en meten en de vervolgafspraken maken.

## **Bijlage 6: Multidisciplinaire overleggen**

### **Diagnostische besprekingen/multidisciplinair besprekingen metabole laboratorium (wekelijks)**

Eenmaal per week hebben metabole artsen en de metabole laboratorium specialisten van het Erasmus MC een structureel overleg waarin metabole patiënten en bijzondere diagnostische resultaten worden besproken. In deze bespreking worden ook patiënten uit het LUMC en diagnostiek ingestuurd door regionale ziekenhuizen besproken. Voor de besprekingen in het Erasmus MC wordt een speciaal MDO aangemaakt in HiX waarin de bevindingen worden beschreven met mogelijke actiepunten.

### **Bespreking metabole lab/klinische genetica en andere specialismen (maandelijks)**

Eenmaal per maand is er een multidisciplinair overleg waar specifieke casussen worden besproken. Hierbij zijn naast de laboratoriumsPECIALISTEN en metabole artsen, klinisch genetici en waar nodig andere specialisten aanwezig. Andere specialisten kunnen hier ook een casus inbrengen. De resultaten van deze besprekingen worden teruggekoppeld aan verwijzers.

### **Psychosociaal overleg (eens per twee weken)**

In dit overleg worden de sociale en (neuro)psychologische problemen besproken van patiënten en hun gezinnen/familie. Samen met maatschappelijk werk en (neuro)psychologen wordt besproken welke ondersteuning hiervoor ingezet moet worden.

### **Dieetbespreking (eens per twee weken (kinderen)/maandelijks (volwassenen))**

In dit overleg worden de diëtetiek aandachtspunten van patiënten besproken.

### **Indicatiecommissie (vijfmaal per jaar)**

Deze multidisciplinaire commissie bestaat uit interne en externe experts – allen met ruime ervaring m.b.t. metabole ziekten – aangevuld met een onafhankelijk voorzitter vanuit het UMCU en een medisch ethicus / jurist. Alle nieuw gediagnostiseerde patiënten met een lysosomale stapelingsziekte die in aanmerking komen voor behandeling met een weesgeneesmiddel worden hier besproken. Op grond van de besproken gegevens wordt een advies gegeven over het wel/niet starten van behandeling met een weesgeneesmiddel .

Daarnaast worden alle patiënten 1-2 jaar na start van de behandeling en bij achteruitgang onder therapie opnieuw besproken. Op grond van de beschikbare gegevens adviseert de commissie over continueren of staken van de behandeling met het weesgeneesmiddel.

### **Research bespreking (eenmaal per twee weken)**

De resultaten van wetenschappelijk onderzoek vanuit de kliniek en/of vanuit het klinisch genetisch (research)laboratorium worden besproken. Hierbij zijn alle onderzoekers en klinici vanuit het CLMZ betrokken. Voordrachten voor deze meeting worden tevens verzorgd door andere experts, zowel nationaal als internationaal, op het gebied van metabole ziekten.

### **Transitie bespreking (viermaal per jaar)**

Patiënten vanaf 16 jaar worden besproken in dit overleg samen met de kinderartsen en internisten metabole ziekten, de betrokken diëtisten en zo nodig ook andere zorgverleners.

### **Patiëntenraad (tweemaal per jaar)**

Ieder half jaar is er een overleg van de patiëntenraad, waarin patiëntenvertegenwoordigers spreken met zorgverleners (stafartsen, verpleegkundig specialisten) uit het centrum over thema's zoals optimalisatie van zorg, en communicatie en informatievoorziening.