

Zorgpad Guanidinoacetaat methyltransferase (GAMT-)deficiëntie

Behandelarenversie

[Maand 2020]



Auteurs: Dr. M.F. Mulder¹
Dr. M. Williams²
Dr. A. Thijs³
Dr. J.M. van de Kamp⁴

Coördinatie: H.K. Dekker⁵

Eindredactie: Drs. P.J.Th. Hollak⁵

1. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Amsterdam UMC, locatie VUmc
2. Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus Medisch Centrum, Rotterdam
3. Afdeling Interne Geneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Amsterdam UMC, locatie VUmc
4. Afdeling Klinische Genetica, Amsterdam UMC, locatie VUmc
5. Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten



Inhoudsopgave

Voorwoord	4
Expertisecentra	4
Patiëntenvereniging	5
Leeswijzer	5
Zorgpad Guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie	6
Guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie	6
Presentatie	7
Diagnostiek	7
Behandeling	7
Behandelteam	9
Medebehandelaren	11
Overige betrokken zorgverleners	12
Begeleiding – Kinderen	14
Begeleiding – Volwassenen	19
Werkdocument poliklinische follow-up GAMT-deficiëntie – kinderen	23
Werkdocument poliklinische follow-up GAMT-deficiëntie – volwassenen	24
Kwaliteitsindicatoren	25
Consensus zorgpad guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie	27
Disclaimer	27
Referenties	28



Voorwoord

Voor u hebt u het zorgpad voor guanidinoacetaatmethyltransferase (GAMT-)deficiëntie. Dit zorgpad is bedoeld voor meerdere gebruikers:

- Voor de patiënt: Verduidelijking van het ziekte- en zorgproces. Ondersteuning in het contact met zorgverzekeraars en hulpverleners.
- Voor de arts: Ondersteuning van de behandeling door expert opinions en/of wetenschappelijk onderzoek. Eenduidig verzamelen van informatie over ziektebeloop, complicaties en behandelingen. Betere afspraken binnen de beroepsgroep over de benodigheden voor optimale zorg.
- Voor de zorgverzekeraar: Professionalisering van het zorgproces door consensus tussen behandelaren.

Het zorgpad is ontwikkeld door een team van artsen die gespecialiseerd zijn in metabole ziekten, in samenwerking met de andere deskundigen op het gebied van guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie en de patiëntenvereniging. Het geeft de consensus weer die is bereikt tussen de kinderartsen metabole ziekten en de internisten metabole ziekten. 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. Voor de gegeven adviezen is waar mogelijk een ['level of evidence'](#) aangegeven. De levels variëren van niveau 1, het hoogste level, tot niveau 4.

Het zorgtraject wordt weergegeven in een stroomschema. Hierna wordt de begeleiding voor kinderen en voor volwassenen beschreven. Het is belangrijk te bedenken dat dit een algemene richtlijn is; er kunnen goede redenen zijn om hier bij individuele patiënten van af te wijken. Ook kunnen er tussen de Nederlandse Universitair Medische Centra (UMC's) met een afdeling voor Metabole Ziekten kleine verschillen bestaan over de precieze invulling of toepassing van dit zorgpad.

Expertisecentra

Metabole ziekten zijn zo zeldzaam dat het goed is om de kennis en het onderzoek over deze ziekten te bundelen in een expertisecentrum. In 2015 zijn er om die reden door de minister van VWS in Nederland 18 expertisecentra voor (groepen) metabole ziekten erkend als onderdeel van de uitvoering van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ). Deze expertisecentra zijn te vinden in de UMC's.

Een expertisecentrum is het landelijk aanspreekpunt voor iedereen die met een specifiek ziektebeeld te maken heeft. Voor guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie is het Amsterdam UMC, locatie VUmc, het expertisecentrum. In samenwerking met regionale behandelcentra ontwikkelt het expertisecentrum deskundigheid op het gebied van dit ziektebeeld. Hierdoor kan de meest optimale zorg aan patiënten met guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie worden geleverd. Daarnaast heeft het expertisecentrum een belangrijke rol in onderzoek op het gebied van guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie.

Het expertisecentrum kan advies geven aan de lokale kinderarts metabole ziekten en de internist metabole ziekten en een vraagbaak zijn voor patiënten met guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie, hun naasten en overige betrokkenen.

Patiënten in Nederland wordt sterk geadviseerd dit centrum eens in de één à twee jaar te bezoeken voor controle. De lokale specialist (kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten) blijft in principe verantwoordelijk voor de directe zorg voor de patiënt. Hierbij kan altijd overleg plaatsvinden met en advies worden gevraagd aan het expertisecentrum.



Het is van groot belang ervoor te zorgen dat dezelfde onderzoeken in verschillende ziekenhuizen niet onnodig herhaald worden. Dit geldt met name voor invasieve of belastende onderzoeken. Hierover zijn heldere onderlinge afspraken en afstemming noodzakelijk.

Patiëntenvereniging

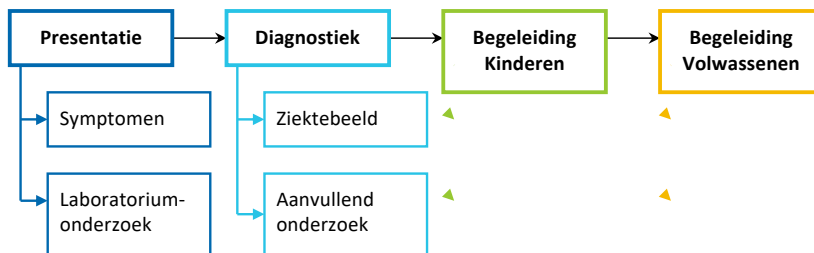
Dit zorgpad is ontwikkeld in opdracht van VKS (patiëntenvereniging voor Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten). VKS draagt er zorg voor dat dit zorgpad elke vijf jaar wordt bijgewerkt, zodat steeds de meest actuele informatie met betrekking tot guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie in het zorgpad staat. De patiëntenvereniging heeft ook een grote rol bij het verstrekken van patiëntinformatie en het organiseren van lotgenotencontact. Patiënten kunnen verwezen worden naar de site van VKS (www.stofwisselingsziekten.nl).

Leeswijzer

Voor de leesbaarheid van dit zorgpad is ervoor gekozen om de benamingen in het document uniform en kort te houden. Dit betekent dat overall

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

Zorgpad Guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie



Guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie

Guanidinoacetaatmethyltransferase (GAMT-)deficiëntie is een stofwisselingsziekte die behoort tot de stoornissen van het creatinemetabolisme. Creatine is onder andere van belang bij de energiestofwisseling, maar niet alle effecten ervan zijn helemaal opgehelderd. De ziekte wordt autosomaal recessief overgeërfd en gekenmerkt door een ontwikkelingsachterstand/verstandelijke handicap, ernstige spraakachterstand, autistische/hyperactieve gedragsstoornissen, en epileptische aanvallen, vaak in combinatie met piramidale en/of extrapiramidale verschijnselen.^[1] Deze enzymdeficiëntie veroorzaakt een tekort aan creatine in de hersenen en een verhoogde concentratie guanidinoacetaat. Zowel het tekort aan creatine als het te veel aan guanidinoacetaat kunnen aanleiding geven tot de klinische symptomen. Creatine en creatinekinase zijn essentieel voor de energievoorziening in vrijwel alle weefsels. Normaal gesproken wordt bij de mens de helft van de creatine door het lichaam gemaakt en de andere helft uit de voeding opgenomen. GAMT-deficiëntie manifesteert zich doorgaans bij kinderen tussen 3 maanden en 3 jaar oud. Het kan ook bij iets oudere kinderen optreden (7 jaar). Het beloop is dan vaak iets milder. Patiënten hebben een lichte tot ernstige verstandelijke handicap en opvallend veel moeite met taal- en spraakontwikkeling en soms ook de spraakbeheersing, onafhankelijk van de mate van verstandelijke achterstand. Veel patiënten hebben epilepsie. Gedragsstoornissen, zoals hyperactiviteit en autistische symptomen, worden ook vaak gezien. Daarnaast kunnen patiënten bewegingsstoornissen hebben zoals chorea, athetose en ataxie.

Etiologie

GAMT-deficiëntie is een gevolg van mutaties in het GAMT-gen (19p13.3). Er zijn verschillende mutaties geïdentificeerd (missense, nonsense, splice site, insertie, deletie), gelokaliseerd op verschillende exonen van het GAMT-gen. De meest geziene mutatie, c.327G>A (p.K109K, splice site exon 2), is bij meer dan 50% van de families in ten minste één allel aanwezig. Tot op heden is er geen duidelijke genotype/fenotypecorrelatie gevonden.^[2]

Epidemiologie

Sinds de ziekte in 1994 voor het eerst werd vastgesteld, zijn er wereldwijd minder dan 120 patiënten beschreven in de literatuur.^[2, 3]

Prognose

Met behandeling kan ziekteprogressie worden afgeremd en kunnen de epileptische aanvallen verminderen, maar neurologische schade die is ontstaan is niet reversibel. Wanneer de ziekte



meteen na diagnose en voor het optreden van klachten wordt behandeld, is normale neurologische ontwikkeling waarschijnlijk mogelijk. Vroege diagnose van GAMT-deficiëntie is daarom van groot belang.^[4]

Presentatie

Hielprikscreening

Er wordt nog niet op GAMT-deficiëntie gescreend in de hielprik. In de Uitvoeringstoets uitbreiding neonatale hielprikscreening van het RIVM (2017) staat deze gepland voor eind 2022.

Presentatie van ongescreende patiënten

Symptomen:

- Ontwikkelingsachterstand/intellectuele stoornis (DD/ID), met opvallend vertraagde spraakontwikkeling
- Problemen met leren
- Autistische gedragsstoornissen
- Epilepsie
- Hyperactiviteit
- Bewegingsstoornissen

Laboratoriumbevindingen bij presentatie

- Biochemie: verhoogde concentraties guanidinoacetaat (GAA) in urine, plasma of liquor^[5]
- Beeldvorming: creatinedeficiëntie in de hersenen, gemeten met proton-MR-spectroscopie (1H-MRS)^[2, 5-7]. Een MRI-scan toont vaak een verhoogd signaal in de globus pallidus.
- DNA-diagnostiek: pathogene mutaties in het GAMT-gen.

Diagnostiek

Vaststellen diagnose GAMT-deficiëntie

Klinische diagnose wordt vermoed bij baby's met een ontwikkelingsachterstand en hardnekkige epileptische aanvallen en bij kinderen met een verstandelijke handicap en motorische en gedragsstoornissen.^[6]

De diagnose wordt bevestigd met genetische testen op mutaties in het GAMT-gen.

Aanvullend onderzoek

Onderzoek naar GAMT-deficiëntie bij broers en/of zussen binnen het gezin.

Vaststellen uitgangssituatie bij diagnose

Wanneer patiënten zich presenteren met klachten die op GAMT-deficiëntie kunnen duiden, zal er onderzoek worden gedaan naar guanidinoacetaat (GAA) in urine/plasma.

Prenatale diagnostiek

Prenatale diagnostiek is mogelijk als bekend is dat beide ouders drager zijn van een pathogene mutatie in het GAMT-gen. Er wordt dan DNA-onderzoek verricht met een vlokkentest; dit kan vanaf 11 weken zwangerschapsduur.

Behandeling

De behandeling bestaat uit het aanvullen van creatine m.b.v. een hoge dosering oraal creatinemonohydraat (meestal 500 mg/kg; de dosis kan worden geëvalueerd m.b.v. de MRS



creatinepiek). Of het verlagen van de concentratie guanidinoacetaat met bijvoorbeeld een arginine-arm dieet (15-25 mg/kg/dag), al dan niet gecombineerd met ornithinesupplementen (100-800 mg/kg/dag in 3-6 dagelijkse doses), veilig en effectief is, is niet met zekerheid vastgesteld, maar kan worden overwogen. De concentratie guanidinoacetaat en ornithine in plasma wordt bij patiënten met GAMT-deficiëntie regelmatig gecontroleerd. Met behandeling verminderen de epileptische aanvallen en verbeteren de gedrags- en bewegingsstoornissen, maar de verstandelijke handicap en ontwikkelingsachterstand die vóór de diagnose zijn ontstaan, kunnen niet worden tenietgedaan. Vroege opsporing is essentieel om onomkeerbare hersenschade te voorkomen.

Dieet

De vorming van guanidinoacetaat kan worden geremd door ornithinesuppletie en/of een argininebeperkt dieet (zie hierboven).

Medicatie

Creatine

Hooggedoseerd creatine is de essentie van de behandeling.

Vaccinaties

Vaccinaties kunnen volgens het Rijksvaccinatieprogramma gegeven worden.

Noodprotocol

Een noodprotocol is bij GAMT-deficiëntie niet van toepassing. Bij ernstige epilepsie is er wel een aanvalsprotocol via de behandelend neuroloog.

Behandelteam

Patiënt en/of ouders

- Is/zijn verantwoordelijk voor het aan de behandelend arts(en) 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.
- Speelt/spelen een belangrijke rol bij de afweging van de keuze voor (ondersteunende) therapie.

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.
- Zorgt voor een actuele en schriftelijke versie van het behandelplan voor de medische status, de patiënt/ouders en hulpverleners, inclusief contactgegevens voor overleg.

De kinderarts/internist, een (gespecialiseerd) verpleegkundige of een andere zorgverlener kan de rol van casemanager vervullen.

Kinderarts/Internist Metabole Ziekten

- Is verantwoordelijk voor het geven van relevante informatie over de aandoening aan de patiënt en 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 de 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.
- Informeert patiënt en ouders over beschikbare patiënteninformatie en patiëntenvereniging:
 - Patiëntenvereniging voor Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten (VKS).
 - Patiënteninformatie via de website van VKS (www.stofwisselingsziekten.nl).
- Is proactief betrokken als ziekenhuisopname nodig is in verband met een andere aandoening, ingreep of onderzoek. Hij geeft dan advies over de behandeling van GAMT-deficiëntie en de te nemen voorzorgsmaatregelen. De kinderarts/internist wordt op de hoogte gebracht van een (geplande) ziekenhuisopname door de arts die de patiënt opneemt en/of door de patiënt/ouders.

Een dienstdoend kinderarts/internist metabole ziekten is 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar, buiten kantooruren 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 doorgaans voor patiënten vanaf 18 jaar de vaste hoofdbehandelaar en in principe de casemanager, tenzij anders afgesproken.

GAMT-deficiëntie vereist gespecialiseerde zorg op een daarvoor ingerichte polikliniek erfelijke stofwisselingsziekten voor volwassenen. Indien er geen internist metabole ziekten in het UMC aanwezig is, kan de zorg alleen worden overgenomen door een andere internist die gespecialiseerd is in de zorg voor volwassenen met erfelijke stofwisselingsziekten.

Kommentoinut [TA(1)]: Ik weet niet of ik het hier helemaal mee eens ben. Bij het klimmen der jaren spelen bij deze ziekte zowel internist als neuroloog een belangrijke rol, en daarnaast is er de mogelijkheid van het ontstaan van allerlei soorten comorbiditeit die VER buiten het gezichtsveld van de internist liggen. De volwassengeneeskunde is nu eenmaal heel anders georganiseerd dan de kindergeneeskunde. Op zichzelf voert het misschien ver om hierover in dit document een discussie te openen, maar in algemene zin moet hierover wel eens van gedachten gewisseld worden. Dat geldt overigens ook voor andere erfelijke stofwisselingsstoornissen.



Rond de leeftijd van 18 jaar vindt transitie plaats van de kindergeneeskunde naar de interne geneeskunde, en zo nodig naar de neuroloog. De kinderarts is verantwoordelijk voor de begeleiding van 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.

Medebehandelaren

Patiënten met GAMT-deficiëntie worden door de kinderarts/internist metabole ziekten behandeld. Andere medebehandelaren worden op basis van klachten en symptomen in consult gevraagd. Omdat het vaak om specifieke problemen gaat, gerelateerd aan GAMT-deficiëntie, worden die behandelaren hieronder genoemd.

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.

(Kinder)Neuroloog

- Is geïnformeerd door de kinderarts/internist metabole ziekten over GAMT-deficiëntie 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)Fysiotherapeut

- Is geïnformeerd door de kinderarts/internist metabole ziekten over GAMT-deficiëntie 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)Psycholoog

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

Klinisch geneticus

- Is verantwoordelijk voor counseling van ouders over herhalingskans en bespreken en voorbereiden van de verschillende opties bij kinderwens, zoals prenatale diagnostiek en preimplantatie genetische diagnostiek.
- Is geïnformeerd door de kinderarts/internist metabole ziekten over GAMT-deficiëntie en de voorgeschiedenis, huidige omstandigheden en eventuele problemen van de patiënt.
- Koppelt relevante informatie over de bevindingen bij controle terug aan de kinderarts/internist.

Maatschappelijk werker

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



Overige betrokken zorgverleners

Huisarts

- De behandeling van GAMT-deficiëntie 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 GAMT-deficiëntie.
- De huisarts kan informatie inwinnen bij de kinderarts/internist metabole ziekten (of het expertisecentrum) als er klachten zijn die mogelijk verband kunnen houden met GAMT-deficiëntie.
- De huisarts informeert de kinderarts/internist bij diagnose van andere ziektebeelden en grote beleidswijzigingen die mogelijk van invloed kunnen zijn op GAMT-deficiëntie.

Kinderarts/Internist in een niet-UMC

- De begeleiding en behandeling van patiënten met GAMT-deficiëntie vindt primair plaats in een UMC.
- In overleg kan ervoor worden gekozen dat een kinderarts/internist in een niet-UMC, in samenwerking met de hoofdbehandelaar, een deel van de zorg overneemt.
- De kinderarts/internist in een niet-UMC heeft een directe rol bij:
 - de behandeling van acute situaties met betrekking tot GAMT-deficiëntie. Behandeling vindt dan plaats volgens het behandelplan, waarbij laagdrempelig overleg kan plaatsvinden met de kinderarts/internist metabole ziekten.
 - de begeleiding en behandeling van klachten die niet specifiek gerelateerd zijn aan GAMT-deficiëntie.
- Indien is gekozen voor contact met een algemeen kinderarts/internist in een niet-UMC dan is de informatieoverdracht als volgt:
 - de hoofdbehandelaar informeert de algemeen kinderarts/internist over de voorgeschiedenis, het ziektebeeld en de actuele gezondheidstoestand;
 - de hoofdbehandelaar zorgt voor een jaarlijkse overdracht over de huidige omstandigheden met betrekking tot de algehele gezondheid en GAMT-deficiëntie;
 - de hoofdbehandelaar zorgt ervoor dat de algemeen kinderarts/internist op de hoogte is van het actueel behandelplan;
 - de algemeen kinderarts/internist stelt de hoofdbehandelaar op de hoogte bij opname en informeert hem na ontslag over het beloop en bevindingen tijdens de opname.

Diëtist in een niet-UMC

- De dieetbehandeling van patiënten met GAMT-deficiëntie 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-UMC plaats te laten vinden, zoals:
 - dieetbegeleiding bij opname voor klachten of situaties die niet gerelateerd zijn aan GAMT-deficiëntie;
 - langdurige dieetbegeleiding, bijvoorbeeld om van over- of ondergewicht af te komen.

- Indien is gekozen voor contact met een diëtist in een niet-UMC dan is de informatieoverdracht als volgt:
 - de diëtist in het UMC informeert de diëtist in het niet-UMC over het ziektebeeld, het dieet en andere relevante aspecten;
 - de diëtist in het niet-UMC rapporteert na afloop van de begeleiding over het dieet en andere relevante aspecten aan de diëtist in het UMC.

Andere specialisten binnen het UMC

- Indien de patiënt door een andere specialist in het UMC 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 GAMT-deficiëntie.
- De betreffende specialist rapporteert na ontslag over het beloop en de bevindingen tijdens opname aan de kinderarts/internist metabole ziekten.

Verpleegkundigen

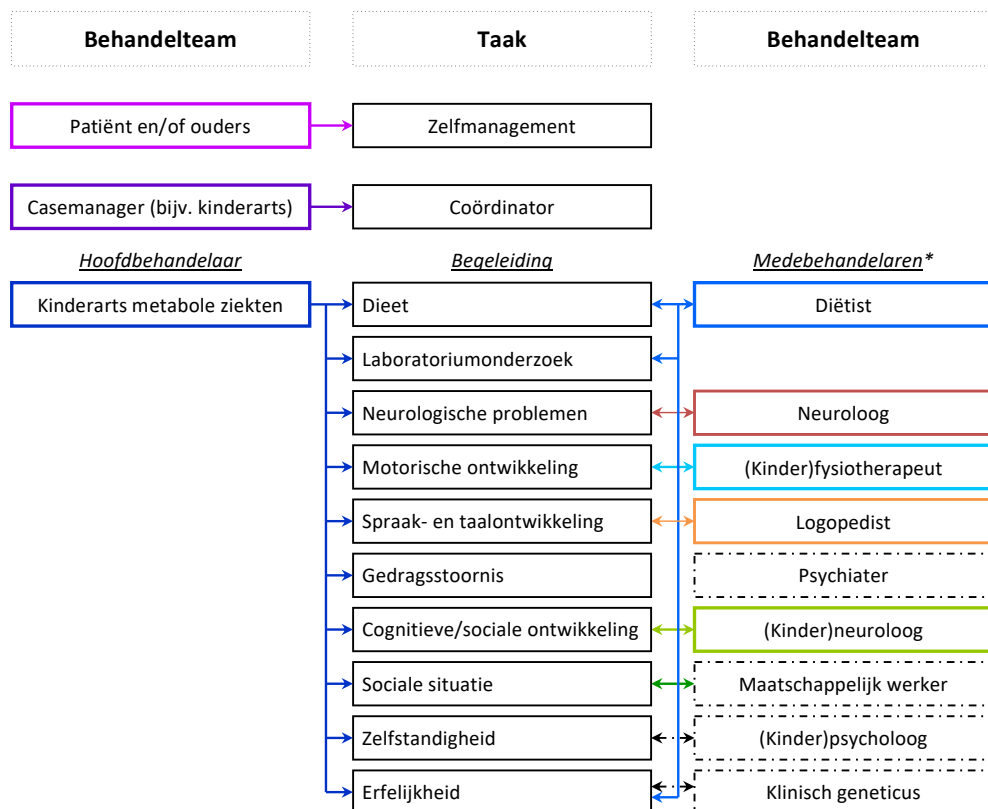
Verpleegkundigen zijn betrokken bij:

- de dagelijkse persoonlijke verzorging van de patiënt tijdens klinische opname;
- verpleegtechnische handelingen, zoals het inbrengen van een sonde of katheter;
- het verlenen van medische zorg, zoals observatie van patiënten en toedienen van medicatie;
- het begeleiden van patiënten, zoals bij de omgang van de patiënt met zijn ziekte en behandeling en het bevorderen of aanleren van zelfredzaamheid.

Apotheker

- De apotheker verstrekt de voorgeschreven en zelfzorgmedicijnen aan de patiënt.
- De apotheker adviseert de patiënt over de wijze van gebruik van het medicijn. De apotheker informeert de patiënt ook over mogelijke interacties, bijwerkingen en contra-indicaties.
- De apotheker geeft desgevraagd advies aan de hoofdbehandelaar over eventuele alternatieven voor de voorgeschreven medicatie.

Begeleiding – Kinderen



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	4-8 x per jaar
1 – 12 jaar	2-4 x per jaar
> 12 jaar	1-4 x per jaar, afhankelijk van groei, puberteit en eiwitbehoefte

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

GAMT-deficiëntie kan deels worden behandeld met een argininebeperkt (eiwitbeperkt) dieet.

- Methode:
 - Monitoring van het dieet d.m.v. labonderzoek (concentratie guanidinoacetaat, creatine en creatinine in bloed/urine)
 - Anamnese over eventuele problemen met het dieet of eetproblemen.
- Beleid:
 - Nastreven van optimale metabole instelling door bijstellen van het dieet.
 - Geven van informatie met betrekking tot het ziektebeeld en het dieet.
 - Begeleiden van de patiënt en/of ouders bij het volgen van het dieet.
 - Adviseren van de patiënt en/of ouders bij het zoeken naar toegestane voedingsmiddelen en alternatieven.
- Doorverwijzing:
 - Standaard intensieve begeleiding door de diëtist.
 - Bij eetproblemen doorverwijzing naar (kinder)psycholoog of eetteam voor verdere begeleiding overwegen.

Overige aandachtspunten

- Groei en voedingstoestand:
 - Probleem: Gewichtsproblemen of groeiachterstand als gevolg van afwijkend voedingspatroon.
 - Methode: Beoordelen van voedingstoestand, gewicht, lengtegroei en hoofdometrek
 - Beleid: Dieet aanpassen bij afwijkingen.
- 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.
- 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 patiënt (en ouders) bij het nemen (en uit handen geven) van de eigen verantwoordelijkheid voor het dieet door uitleg te geven, de patiënt actief te betrekken tijdens controle en afspraken 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).

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.

Laboratoriumonderzoek

- Methode:
 - Routine laboratoriumonderzoek:
 - Creatine-, creatinine- en guanidinoacetaatconcentratie
 - Frequentie: één keer per jaar, vaker op indicatie (bijvoorbeeld bij vermoeidheid of spierklachten)
 - Follow-up MRS
- Beleid:
 - De kinderarts spreekt af met de patiënt en/of ouders wanneer de uitslagen van het laboratoriumonderzoek met hen worden besproken.
 - In geval van prikangst extra begeleiding door pedagogisch medewerker inschakelen.

Neurologische problemen

- Problemen:
 - Epilepsie (licht of ernstig)
 - Ontwikkelingsachterstand
 - Ataxie, spasticiteit (zie ook 'motorische ontwikkeling')
 - Piramidale/extrapiramidale verschijnselen (chorea, athetose en ataxie)
- Methode:
 - Anamnese naar neurologische klachten
 - Algemeen lichamelijk en neurologisch onderzoek
- Beleid:
 - Aanvullende diagnostiek, zo nodig (EEG, EMG)
 - Medicatie: zo nodig anti-epileptica, spasmolytica
- Doorverwijzing:
 - Voor aanvullende behandeling kan doorverwijzing naar fysiotherapeut en bij ernstige motorische problemen de revalidatiearts geïndiceerd zijn.

Motorische ontwikkeling

- Problemen:
 - De motorische ontwikkeling kan verstoord zijn door GAMT-deficiëntie. Dit kan zich uiten in dystonie, chorea, hemiballisme, ataxie, spasticiteit^[5]
- Methode:
 - Anamnese van patiënt en/of ouders.
 - Lichamelijk onderzoek en observatie van de patiënt.
 - Onderzoek naar ontwikkeling van de fijne en de grove motoriek
- Doorverwijzing:
 - Bij afwijkende motorische ontwikkeling doorverwijzen naar (kinder)fysiotherapeut voor evaluatie en eventueel (individueel) behandeltraject.

Spraak- en taalontwikkeling

- Problemen:
 - Achterstand in de spraak- en taalontwikkeling
- Methode:



- Anamnese van de patiënt en/of ouders
- Gehooronderzoek
- Beleid:
 - Begeleiding, zo mogelijk aanleren van alternatieve communicatiemethoden en aanbieden van hulpmiddelen m.b.v. logopedist

Gedragstoornis

- Problemen:
 - Hyperactiviteit en agressief gedrag
 - Autisme
- Methode:
 - Anamnese van patiënt en/of ouders en observatie.
 - Evaluatie van gedragsproblemen waarbij indien nodig een gespecialiseerde psychiater kan worden ingeschakeld.
- Beleid:
 - Soms begeleiding door psychiater.
 - Creëren van een veilige omgeving: zachte meubels, veiligheidsglas, verwijderen van breekbare spullen, muurbekleding, traphekjes etc.

Cognitieve en sociale ontwikkeling

- Problemen:
 - Ontwikkelingsachterstand door aantasting van het centraal zenuwstelsel (een tekort aan creatine en een verhoogde concentratie guanidinoacetaat in de hersenen)
 - De sociale ontwikkeling kan achterlopen als gevolg van de chronische ziekte.
- Methode:
 - Anamnese van de patiënt en/of ouders
 - Observatie van het gedrag van de patiënt
 - Eventueel informatie inwinnen bij school.
- Beleid en doorverwijzing:
 - Verwijzing naar kinder(neuro)psycholoog voor neuropsychologisch onderzoek om ontwikkelingsniveau vast te stellen.
 - Inschakelen maatschappelijk werker voor begeleiding en ondersteuning patiënt en/of ouders zo nodig.

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 GAMT-deficiëntie 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 VKS.
 - 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: inventarisatie problematiek en mogelijke begeleiding door maatschappelijk werker. Huisarts actief betrekken. Indien nodig psycholoog voor ondersteuning.





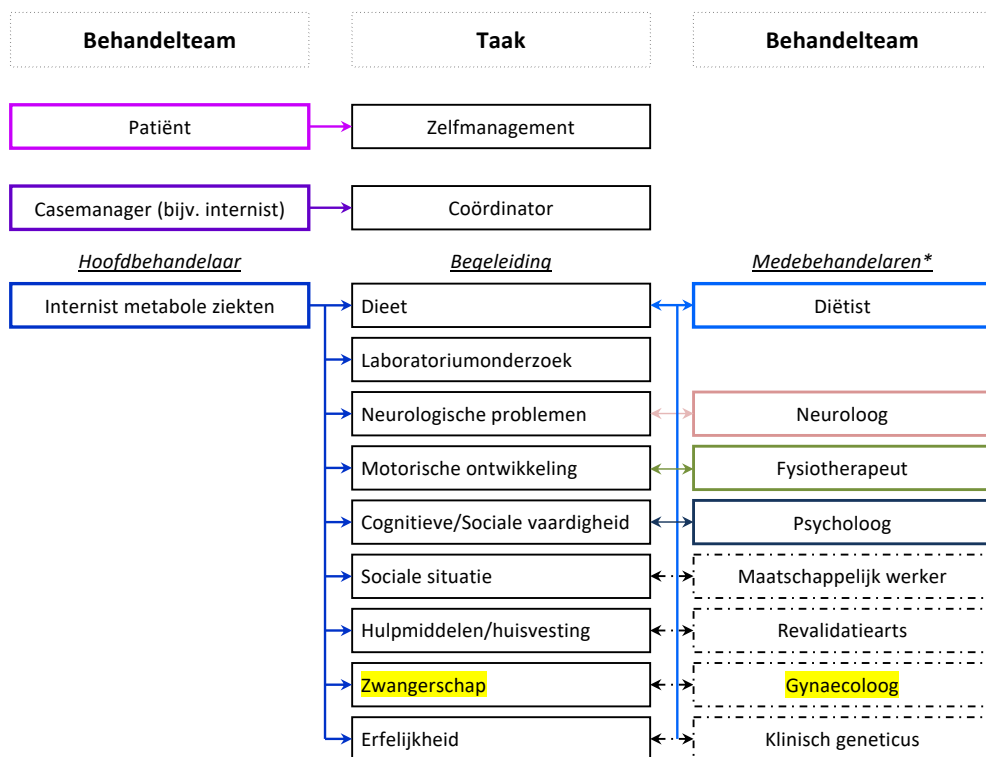
Zelfstandigheid

- Doelstelling:
 - Begeleiding van patiënt en ouders bij de overgang van de verantwoordelijkheid voor de ziekte en de behandeling van de ouders naar de patiënt.
 - Begeleiding van patiënt en ouders bij het zoeken naar mogelijkheden voor opvang wanneer een patiënt niet zelfstandig kan wonen.
- Methode:
 - Begeleiding van het kind bij het nemen van eigen verantwoordelijkheid door informatie te geven over het ziektebeeld.
 - Begeleiding van ouders bij het loslaten van de verantwoordelijkheid door dit punt bespreekbaar te maken tijdens poliklinische controle.
- Doorverwijzing:
 - Indien extra begeleiding voor ouders en/of kind gewenst is: doorverwijzing naar psycholoog of maatschappelijk werker overwegen.

Erfelijkheid

- Beleid:
 - Geven van informatie over de erfelijkheid van GAMT-deficiëntie.
- Doorverwijzing:
 - Indien ouders behoefte hebben aan aanvullende uitleg over de erfelijkheid met betrekking tot de gezins- of familiesituatie: doorverwijzing naar klinisch geneticus overwegen. In ieder geval doorverwijzen als ouders verdere kinderwens hebben ter bespreking en voorbereiding van eventuele prenatale diagnostiek/preïmplantatie genetische diagnostiek.

Begeleiding – Volwassenen



Poliklinische controles

Over het algemeen vindt één à twee keer per jaar poliklinische controle plaats. Bij veranderingen, zoals zwangerschap, zullen er vaker controles nodig zijn.

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 kunnen de volgende aandachtspunten aan bod komen:

Dieet

Dieetmaatregelen

GAMT-deficiëntie kan worden behandeld met een argininebeperkt (eiwitbeperkt) dieet.

- Methode:
 - Monitoring van het dieet d.m.v. labonderzoek (concentratie guanidinoacetaat, creatine en creatinine in bloed/urine)^[7][Stern]
 - Anamnese over eventuele problemen met het dieet of eetproblemen.
- Beleid:
 - Nastreven van optimale metabole instelling door bijstellen van het dieet.
 - Geven van informatie met betrekking tot het ziektebeeld en het dieet.
 - Begeleiden van de patiënt bij het volgen van het dieet.
 - Adviseren van de patiënt en/of ouders bij het zoeken naar toegestane voedingsmiddelen en alternatieven.
- Doorverwijzing:
 - Bij eetproblemen doorverwijzing naar een psycholoog voor verdere begeleiding overwegen.

Overige aandachtspunten

- Voedingstoestand:
 - Probleem: Gewichtsproblemen of groeiachterstand als gevolg van afwijkend voedingspatroon.
 - Methode: Beoordelen van voedingstoestand en gewicht
 - Beleid: Dieet aanpassen bij afwijkingen.
- 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.
- Voedingsstatus:
 - Methode: Beoordelen van volledigheid van het dieet.
 - Beleid: Aanpassen van de dieetsamenstelling bij onvolwaardig dieet en adviseren over eventuele suppletie van voedingsmiddelen.
- Noodprotocol:
 - Methode: Uitleg geven over het dieetgedeelte van het noodprotocol.
 - Beleid: Bijstellen van het dieetgedeelte van het noodprotocol bij veranderingen.
- 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).

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.

Kommentoinut [PH2]: Noodprotocol is n.v.t. – dit dan weg?

Laboratoriumonderzoek

- Methode:
 - Routine laboratoriumonderzoek:
 - Creatine-, creatinine- en guanidinoacetaatconcentratie
 - Frequentie: één keer per jaar, vaker op indicatie (bijvoorbeeld bij vermoeidheid of spierklachten)
 - Follow-up MRS (controle op indicatie of in studieverband)
- Controles:
 - Standaard bij elke policonrole, vaker op sleutelmomenten (ziek zijn, dieetveranderingen)
- Beleid:
 - U spreekt af met de patiënt wanneer de uitslagen van het laboratoriumonderzoek met hen worden besproken.

Kommentoinut [PH3]: Als er op basis van onderstaande opmerkingen in dit deel aanpassingen zijn, dan zijn die ook van toepassing in het werkdocument volwassenen, p. 24.

Kommentoinut [PH4]: Opmerking Abel Thijs:
Hierover valt nog wel iets op te merken: alleen ik weet niet zeker of dat in dit document thuishoort. De [creatinine] concentratie wordt ook gebruikt voor het bepalen van de nierfunctie via een formule die BIJ DEZE PATIENTEN NIET VAN TOEPASSING IS. Dus 'andere hulpverleners' moeten niet denken dat je met het meten van creatinine iets kunt zeggen over de veiligheid van geneesmiddelen of de toestand van de nieren....

Kommentoinut [PH5]: Opmerking Abel Thijs:
De noodzaak daartoe is erg afhankelijk van de therapeutische doelen die worden nagestreefd. Als bijvoorbeeld sterk getwijfeld wordt aan het nut van GAA-verlagende therapie, dan is het meten ervan ook niet zo nuttig.

Neurologische problemen

De internist beoordeelt d.m.v. anamnese en globaal neurologisch onderzoek of er mogelijk sprake is van

- Aanwijzingen voor epilepsie (licht of ernstig)
- Ataxie, spasticiteit of andere motorische problemen
- Piramidale/extrapiramidale verschijnselen (chorea, athetose en ataxie)
- Cognitieve problemen.
- Beleid:
 - Indien verdenking op neurologische problematiek: verwijzing naar een neuroloog voor verdere diagnostiek en beleid. Tevens desgewenst verwijzing naar fysiotherapeut, revalidatiearts, maatschappelijk werker of psycholoog voor neuropsychologisch onderzoek.

Motorische ontwikkeling

- Problemen:
 - Achterblijvende motorische ontwikkeling als gevolg van ziektemechanisme.
- Methode:
 - Anamnese van patiënt.
 - Lichamelijk onderzoek en observatie van de patiënt.
- Doorverwijzing:
 - Bij afwijkende motorische ontwikkeling doorverwijzen naar fysiotherapeut voor evaluatie en eventueel (individueel) behandeltraject.

Cognitieve en sociale vaardigheden

- Problemen:
 - Mogelijk verminderd cognitief functioneren als gevolg van hersenschade door ziektemechanisme.
 - De sociale vaardigheden kunnen afwijkend zijn als gevolg van de chronische ziekte.
- Methode:
 - Anamnese van de patiënt.
 - Observatie van het gedrag van de patiënt.
- Beleid en 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.

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 GAMT-deficiëntie tegenaan kan lopen, zoals: opleiding, werk en vrije tijd, omgang met een chronische ziekte, problemen binnen gezin of familie, voorlichting geven aan derden en voorbereidingen voor vakanties.
- **Beleid:**
 - Patiënt attenderen op tips en adviezen vanuit VKS.
 - Patiënt attenderen op eventuele cursussen voor omgang met chronische ziekten, indien deze binnen het UMC worden aangeboden.
- **Doorverwijzing:**
 - Bij behoefte aan extra steun of begeleiding: inventarisatie problematiek en mogelijke begeleiding door maatschappelijk werker. Huisarts actief betrekken. Indien nodig psycholoog voor ondersteuning.

Hulpmiddelen en huisvesting

- **Problemen:**
 - Behoeftte aan hulpmiddelen en hulp in het dagelijks leven in verband met:
 - progressieve neurodegeneratieve aandoeningen met gevolgen voor motorische, cognitieve en spraak- en taalvaardigheden.
 - fysieke beperkingen als gevolg van complicaties en neurologische problemen.
- **Methode:**
 - Evaluatie van behoefte aan hulp en hulpmiddelen op basis van huidig functioneren en beperkingen door revalidatiearts, arts verstandelijk gehandicapten (AVG) en/of ergotherapeut.
- **Beleid:**
 - Stimuleren van huidig functioneren en minimaliseren van beperkingen.
 - Hulp in het dagelijks leven, door middel van thuiszorg of begeleiding vanuit woonvorm.
 - Hulpmiddelen en aanpassingen op basis van huidig functioneren en beperkingen.

Zwangerschap [en fertiliteit]

- **Problemen:**
- **Methode:**
- **Beleid:**
 - fertiliteit
 - graviditeit
 - partus (en postpartum)
 - borstvoeding
 - medicatie voor, tijdens en na zwangerschap
- **Doorverwijzing:** gynaecoloog voor begeleiding zwangerschap/partus
- **[Reden] doorverwijzen naar [wie] en [waarvoor].**
- **[Aandachtspunten standaard in zorgpad]**

Kommentoinut [PH6]: Van toepassing?

Kommentoinut [TA(7)]: Ben ik nog niet tegengekomen. Ik zou het hier niet noemen: mocht het zich voordoen (milde symptomen et cetera) dan is de begeleiding daarvan toch afhankelijk van de toestand van het individu...

Erfelijkheid

- **Beleid:**
 - Geven van informatie over de erfelijkheid van GAMT-deficiëntie.
- **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 GAMT-deficiëntie – kinderen

Frequentie policonroles

0 – 1 jaar	4-8 x per jaar
1 – 12 jaar	2-4 x per jaar
> 12 jaar	1-4 x per jaar

Spreekkamer

	Anamnese	Lichamelijk onderzoek
<u>Altijd:</u>	Algemeen welzijn Ziekte-episodes Groei Ontwikkeling Voeding en dieet Medicatie [Specifiek aandachtspunt]	Lengte Gewicht (+ BMI berekenen) Schedelomtrek (tot 3 jaar) Ontwikkeling (mijlpalen) [Specifiek aandachtspunt]
<u>Jaarlijks:</u>	Kwaliteit van leven en welzijn gezin, al dan niet op gestandaardiseerde wijze [Specifiek aandachtspunt]	[Bloeddruk] [Neurologisch onderzoek] [Specifiek aandachtspunt]
<u>Op indicatie:</u>	[Specifiek aandachtspunt]	[Specifiek aandachtspunt]

Laboratoriumonderzoek

<u>Jaarlijks:</u>	Creatine-, creatinine- en guanidinoacetaatconcentratie
<u>Op indicatie:</u>	Creatine-, creatinine- en guanidinoacetaatconcentratie

Consulten andere specialisten

<u>Op indicatie:</u>	Fysiotherapie, logopedie, diëtetiek
----------------------	-------------------------------------

Overig aanvullend onderzoek

<u>Jaarlijks:</u>	MRS
-------------------	-----

Werkdocument poliklinische follow-up GAMT-deficiëntie – volwassenen

Frequentie policonroles

> 18 jaar

1-2 x per jaar

Spreekkamer

	Anamnese	Lichamelijk onderzoek
<u>Altijd:</u>	Algemeen welzijn Ziekte-episodes, insultfrequentie en -ernst Voeding en dieet Medicatie Sociale situatie Zelfstandigheid	Lengte Gewicht (+ BMI berekenen)
<u>Jaarlijks:</u>	Kwaliteit van leven, al dan niet op gestandaardiseerde wijze	Bloeddruk
<u>Op indicatie:</u>	Bij specifieke omstandigheden kan het onderzoek uitgebreid worden, zowel met betrekking tot anamnese en lichamelijk onderzoek, als ook met overleg, doorverwijzing of andere aanvullende diagnostiek.	

Laboratoriumonderzoek

<u>Jaarlijks:</u>	Creatine-, creatinine- en guanidinoacetaatconcentratie
-------------------	--

Consulten andere specialisten

<u>Op indicatie:</u>	Overleg met neuroloog of eerste lijn
----------------------	--------------------------------------

Overig aanvullend onderzoek

<u>Op indicatie of in studieverband:</u>	MRS
--	-----

Kwaliteitsindicatoren

Dit zorgpad wordt gebruikt om de best mogelijke zorg te leveren. Om de kwaliteit van deze zorg te beoordelen en te bevorderen wordt gebruik gemaakt van kwaliteitsindicatoren. De volgende factoren zijn van belang om de kwaliteit van de geleverde zorg te bepalen en te kunnen garanderen:

- Elke patiënt heeft een casemanager die de coördinator is van het zorgproces en daarmee het eerste aanspreekpunt voor de patiënt. In veel gevallen is de hoofdbehandelaar ook de casemanager.
- Elke patiënt wordt gezien door een vaste kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten. Dit is de hoofdbehandelaar.
- Een dienstdoend kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten is 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar voor spoedeisende problemen die gerelateerd zijn aan GAMT-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
- De volgende zorgspecialisten zijn zo nodig bij het zorgtraject betrokken:
 - Diëtist
 - (Kinder)Neuroloog
 - (Kinder)Fysiotherapeut
 - (Kinder)Revalidatiearts
 - (Kinder)Psycholoog
 - Logopedist
 - Gynaecoloog
 - Klinisch geneticus
 - Maatschappelijk werker
- De medebehandelaren binnen het behandelteam worden goed geïnformeerd door de kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten en rapporteren actief terug aan deze hoofdbehandelaar. De kinderarts of internist is verantwoordelijk voor de volledigheid van het dossier en vraagt, indien nodig, de resultaten van een andere behandelaar op.
- Er is 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 kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten en de huisarts over de huidige situatie van de patiënt.
- De kinderarts of internist bespreekt met de patiënt en/of ouders op welke termijn de uitslagen van het onderzoek bekend zijn en worden besproken. Als dit niet mogelijk is, worden de patiënt en/of ouders hierover geïnformeerd.

Kommentoinut [TA(8)]: Als we het zwangerschapstukje er boven uithalen, dan moet de gynaecoloog ook uit het stroomschema en dit rijtje...

- 
- In opdracht van VKS wordt dit zorgpad iedere vijf jaar herzien zodat de beschreven zorg aan de nieuwste inzichten voldoet.



Consensus zorgpad guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie

Er werd consensus bereikt over dit zorgpad door de afdelingen metabole ziekten van de volgende UMC's:

Datum: [datum]

Kinderartsen:

Amsterdam Universitair Medische Centra, locaties AMC en VUmc
Maastricht Universitair Medisch Centrum
Universitair Medisch Centrum Groningen
Erasmus Medisch Centrum, Rotterdam
Radboud universitair medisch centrum, Nijmegen
Universitair Medisch Centrum Utrecht

Internisten:

Amsterdam Universitair Medische Centra, locaties AMC en VUmc
Maastricht Universitair Medisch Centrum
Universitair Medisch Centrum Groningen
Erasmus Medisch Centrum, Rotterdam
Radboud universitair medisch centrum, Nijmegen

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 komt men steeds tot nieuwe inzichten en kan de informatie in dit zorgpad dus verouderen. Daarom wordt dit zorgpad, in opdracht van VKS, iedere vijf jaar aangepast aan de meest recente inzichten.

Dit zorgpad is een afspraak tussen behandelaren en patiënten over hoe de optimale zorg bij guanidinoacetaatmethyltransferasedeficiëntie eruit moet zien. Het is belangrijk te bedenken dat het een algemene richtlijn is en dat er goede redenen kunnen zijn om in overleg bij individuele patiënten hiervan af te wijken. Naast deze behandelarenversie bestaat er een patiëntenversie van dit zorgpad.

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





Referenties

1. Stockler, S., expert reviewer. *Guanidinoacetate methyltransferase deficiency*. December 2014 12 November 2018]; Available from: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=382.
2. Khaikin, Y., et al., *Treatment outcome of twenty-two patients with guanidinoacetate methyltransferase deficiency: An international retrospective cohort study*. Eur J Paediatr Neurol, 2018. **22**(3): p. 369-379.
3. Mercimek-Mahmutoglu, S. and G.S. Salomons, *Creatine Deficiency Syndromes*, in *GeneReviews*((R)), M.P. Adam, et al., Editors. 1993, University of Washington, Seattle University of Washington, Seattle. GeneReviews is a registered trademark of the University of Washington, Seattle. All rights reserved.: Seattle (WA).
4. Mercimek-Mahmutoglu, S., et al., *Guanidinoacetate methyltransferase deficiency: first steps to newborn screening for a treatable neurometabolic disease*. Mol Genet Metab, 2012. **107**(3): p. 433-7.
5. Stockler-Ipsiroglu, S., et al., *Guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency: outcomes in 48 individuals and recommendations for diagnosis, treatment and monitoring*. Mol Genet Metab, 2014. **111**(1): p. 16-25.
6. Mercimek-Mahmutoglu, S., et al., *Evaluation of two year treatment outcome and limited impact of arginine restriction in a patient with GAMT deficiency*. Mol Genet Metab, 2012. **105**(1): p. 155-8.
7. Stern, W.M., et al., *Guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency: a rare but treatable epilepsy*. Pract Neurol, 2017. **17**(3): p. 207-211.

