

CDG NIEUWSBRIEF

APRIL 2020

We zitten in een moeilijke en uitzonderlijke situatie. Deze tijd van onzekerheid roept veel vragen op. Daarom organiseerde VKS, met inzet van artsen en zorgverleners betrokken bij het UMD, op 1 april een webinar met informatie over COVID-19 en de zorgen die het geeft wanneer je patiënt bent of een kind hebt met een metabole ziekte. Klik [hier](#) om het webinar terug te kijken.

Daarnaast heeft de World CDG Organization een document opgesteld met antwoorden op de meest gestelde vragen rondom COVID-19. Klik [hier](#) om het te lezen.

Maar buiten COVID-19 hebben we meer nieuws. Zo vertelt Nienke Lukassen in deze nieuwsbrief over de 'Samen naar School'-klas waar haar zoontje Tom sinds 2 jaar naartoe gaat, Heidi Zweers vertelt wat zij als metabool diëtist precies doet en waarom ze voor dit vak heeft gekozen en geven we jullie meer informatie over de Natuurlijk Beloop studie.

Tip van Nienke



"Ik vertel graag wat over de 'Samen naar School'-klas waar Tom sinds 2 jaar naartoe gaat. Tom heeft ALG6-CDG (CDG 1c) en we waren niet tevreden over de oude opvang. Daar was 1 medewerkster en 1 stagiaire aanwezig op de groep. Er was alleen ruimte voor verzorging, maar niet voor ontwikkeling.

Wat is Samen naar School klas precies?

"Deze Samen naar School'-klas is een initiatief van een moeder die een dochter heeft met een ernstige meervoudige beperking. Dit initiatief wordt gesteund door het NSGK. De klas zit in een reguliere basisschool. In Tom zijn klas zijn 3 juffen aanwezig op 6 kinderen. Sommige kinderen hebben net als Tom een ernstige meervoudige beperking, maar er zitten ook kinderen in zijn klas die later doorstromen naar speciaal onderwijs."

Wat brengt de 'Samen naar School'-klas jullie?

"Sinds Tom in deze klas zit maakt hij kleine stappen in zijn ontwikkeling zoals eten met een vork, werken met verschillende spelmaterialen en oefenen met keuzematerialen. Tom sluit, samen met zijn eigen juf, een paar keer per week aan bij leeftijdsgenootjes (groep 2) in een reguliere klas. Dat doet hij bijvoorbeeld met fruit eten, voorlezen of muziekles. Het is vaak maar kort omdat zo'n klas erg druk is voor Tom. Maar hij geniet enorm van het contact met de andere kinderen. Voor mij is het ook heel fijn dat mijn beide kinderen op dezelfde school zitten. Dat als Sinterklaas op school komt, ik mijn beide kinderen bij de viering zie en dat de vriendjes van mijn oudste kind Tom kennen en hem niet raar vinden, want Tom is gewoon Tom. Daar word ik iedere keer heel blij van."

Hoe kunnen ouders in contact komen met een Samen naar School-klas?

Je kunt meer lezen over dit initiatief op: <https://www.nsgk.nl/wat-wij-doen/projecten/samen-naar-school/>.

Daar staat ook op hoe je zelf zo'n klas kunt opzetten. Hier kun je lezen over Tom zijn klas:

<http://stichtinglotta.nl/>. Mocht je vragen hierover hebben, stuur een mailtje naar nienkelukassen@gmail.com

Hebt u ook een goede tip? Mail deze naar fmmwaddell@gmail.com

3 Vragen aan:

Heidi Zweers

PhD student Nutrition in mitochondriële ziekten,
Radboudumc, Nijmegen.



Waarom besloot je om diëtiste te worden?

"Ik heb op de middelbare school een beroepentest gedaan en daar kwam uit dat diëtist een geschikt beroep voor mij zou zijn. Ik ben creatief, wilde iets medisch, ben goed in scheikunde en ik heb interesse in eten. Metabool diëtist is dan ook de ideale baan voor mij. Ik vind het leuk om complexe diëten te vertalen naar praktische dieetadviezen waar patiënten thuis mee uit de voeten kunnen."

Hoe anders is jouw werk als diëtist voor patiënten met een metabole ziekte, dan voor mensen zonder metabole ziekte?

"Mijn werk is heel anders dan bijvoorbeeld dat van een diëtist in de 1ste lijn die vooral mensen begeleidt die willen afvallen. Als metabool diëtist werk je nauw samen met de metabool arts en met het metabole laboratorium. De dieetbehandeling is bij veel metabole ziekten de enige behandeling die er is. Veel ziekten zijn zeldzaam en er is onvoldoende onderzoek naar wat de juiste behandeloptie is. Er is daarom veel internationale afstemming nodig en onderzoek vanuit de praktijk, wat ik met veel plezier doe."

Ik mag hierdoor ook naar internationale congressen en ken veel van mijn, inmiddels volwassen, patiënten al sinds de diagnose. Je bouwt echt een band op en dat maakt het werk heel leuk. Het is voor patiënten heel lastig om deze moeilijke diëten levenslang vol te houden. Dat heeft veel impact en ik zet mij in om dit voor patiënten te verbeteren. De sociale impact van een levenslang dieet is nu een heel belangrijk onderdeel van de polibezoeken. Hierbij hoort ook het ontwikkelen van materialen voor patiënten zoals brochures, video's, recepten, etc. Ik heb 13 jaar op kindergeneeskunde gewerkt en werk nu al 10 jaar met volwassenen. Bij de volwassenen begeleid ik ook zwangerschappen van patiënten die ik dus vaak al hun hele leven ken. Ik vind dit bijzonder en leuk om te doen."

Waar bestaat jouw werk als diëtiste bij CDG patiënten vooral uit?

"Ik werk nu alleen nog met volwassenen, en volwassen CDG patiënten zijn meestal meervoudig gehandicapt en erg mager. Ze gebruiken vaak drinkvoeding of vloeibare/gemalen voeding. Daarvoor regel ik dan de machtiging en ik zorg dat de voeding zo goed mogelijk aansluit bij de mogelijkheden en behoeften van de patiënt. Kwaliteit van leven is daarbij altijd het uitgangspunt en niet het gewicht, dat is maar een getal, want de meeste patiënten passen nou eenmaal niet in de aanbevelingen die voor gezonde mensen gelden. Lage bloedsuikers komen veel voor bij CDG en de adviezen die daarbij horen zijn het gebruik van rauwe maïzena, frequente maaltijden en het vermijden van snelle suikers. Dat laatste is lastig, vooral als de patiënt ook nog mager is en eetproblemen heeft. Het is heel vreemd in de ogen van veel mensen om aan iemand die nog geen 30 kg weegt, suikervrije producten te adviseren."

Onderzoek: Natuurlijk beloop studie bij CDG



40 jaar geleden werd de eerste CDG patiënt beschreven, het ging om een patiënt met PMM2-CDG (CDG 1a). Sindsdien zijn er veel andere CDG subtypes ontdekt en is er veel over CDG geschreven. Het is belangrijk dat alle beschreven symptomen die bij de verschillende CDG's voorkomen, goed worden gedocumenteerd en dat de patiënten gedurende hun leven worden opgevolgd. Door die informatie te verzamelen hopen artsen en onderzoekers erachter te komen of de ernst en het beeld van CDG toeneemt in de tijd en welke symptomen meer voorkomen op de kinderleeftijd en welke meer op volwassen leeftijd. Als je langere tijd patiënten volgt, kunnen artsen in de toekomst bij de diagnose beter aan patiënten vertellen wat het beloop van de ziekte zal zijn en kan de zorg daarop worden aangepast. Bovendien kan je meten wat eventuele interventies/proefbehandelingen voor effect hebben.

Wat wordt er onderzocht?

Wanneer patiënten meedoen, zal er een neurologisch onderzoek plaatsvinden, het motorisch functioneren wordt onderzocht en bij een geplande bloedafname wordt er ook bloed afgenomen voor de biobank waarbij er o.a. onderzoek wordt gedaan naar biomarkers of afwijkingen in de afweer. Los hiervan is het mogelijk in kader van zorg, als dat gewenst is, een opname te plannen waarbij de patiënt op verschillende vlakken wordt beoordeeld zoals fysiotherapie, logopedie, ergotherapie, longfunctie, cardiale echo, de KNO arts en de diëtiste. Nadien bespreken wij de uitslagen met de ouders en betrokken hulpverleners. De gegevens van deze opname kunnen met toestemming ook worden meegenomen in de natuurlijk beloop studie.

Waar vindt de studie plaats?

Patiënten worden gestructureerd in kaart gebracht op een manier die zo min mogelijk belastend is, door zoveel mogelijk onderzoek te combineren met de gewone patiëntenzorg. Eventueel worden onderzoeken en consulten gecombineerd in een opname van een aantal dagen met aansluitend een multidisciplinair overleg met de ouders. Dit gebeurt in het Radboudumc te Nijmegen.

Hoe kunnen CDG families deelnemen?

Sommige families hebben al bericht gehad met de vraag om mee te doen aan de natuurlijk beloop studie. Wanneer dit niet het geval is en je wilt graag meedoen, kun je dat aangeven aan de behandelend arts.

Resultaten tot nu toe?

Op de volgende CDG dag zal er een overzicht worden gegeven van de eerste bevindingen en stand van zaken.

Verder nieuws

5e CDG Wereldcongres

We willen jullie erop attent maken dat in 2021 het 5^e CDG Wereldcongres in Lissabon (Portugal) wordt gehouden. Op <http://www.apcdg.com/> zal alle informatie hierover komen te staan en kunnen jullie je aanmelden. Mochten jullie naar het congres gaan dan zou het leuk zijn om dit van elkaar te weten. Stuur een mailtje naar Fiona Waddell als je naar het congres gaat en zij zal jullie met elkaar in contact brengen. Inmiddels zijn ook alle video's beschikbaar van het Amerikaanse CDG Congres dat in maart in San Diego is gehouden. Bekijk ze op het [CDG Care YouTube kanaal](#).

*Hebt u nog tips voor de volgende nieuwsbrief? Stuur een mail naar fmmwaddell@gmail.com
De volgende nieuwsbrief zal verschijnen in augustus 2020.*