

## **NOODPROTOCOL VOOR PATIENTEN MET EEN ERFELIJKE METABOLE ZIEKTE EN EEN RISICO OP EEN ACUTE METABOLE ONTSPORING**

### **Achtergrond:**

- Voor een uitvoerige beschrijving van de achtergronden, totstandkoming en indicaties van dit protocol wordt verwezen naar de website [www.emergencyprotocol.net](http://www.emergencyprotocol.net) en Rossi et al.<sup>1</sup>
- Diverse erfelijke metabole ziekten van de energiehuishouding en/of die gepaard gaan met intoxicatie kunnen leiden tot een acute metabole ontsparing. Een acute metabole ontsparing kan gekenmerkt worden door (een combinatie van) een hypoglykemie, metabole acidose of hyperammoniëmie. Enerzijds bestaan er ziekte specifieke protocollen voor de behandeling van of ter voorkoming van een acute metabole ontsparing. Anderzijds zijn er ook argumenten voor een universeel noodprotocol voor thuis en de eerste opvang in het ziekenhuis.<sup>2</sup>
- Een universeel noodprotocol is eenvoudig aan te leren door ouders, makkelijk toepasbaar, snel aan te passen aan gewichtsveranderingen en daardoor met lage kans op rekenfouten. Wij hebben in deze richtlijn daarom voor een universeel noodprotocol gekozen, waarbij gebruik gemaakt wordt van een standaard noodoplossing: ORS verrijkt met dextrine-maltose.
- Het noodprotocol is preventief, wordt thuis opgestart en geldt maximaal 24-48 uur. In deze periode dient er overlegd te worden met de metabole diëtiste en/of kinderarts, afhankelijk van de situatie. Dit noodprotocol voldoet niet voor kinderen die worden behandeld met een ketogeen dieet of een koolhydraatbeperkt dieet!
- De noodbrief zal onderlinge communicatie tussen ouders / patiënten en collega's in het algemeen ziekenhuis met de regiebehandelaar of dienstdoende metabole specialist niet volledig kunnen vervangen.
- De noodbrief beschrijft de behandeling die dient ter preventie van katabolisme en metabole ontsparing, thuis en tot en met circa het eerste uur van een eventuele ziekenhuisopname, voordat de specifieke metabole behandeling kan plaatsvinden.
- Dit protocol en de noodbrief gaan niet over de periode van herstel, waarbij de noodoplossing of het glucose infuus worden afgebouwd en gestaakt. Specifiek voor de GSD-patiënten wordt hiervoor verwezen naar het Docportal protocol "Herinstructie enterale voeding bij GSD-patiënten".
- Direct stoppen van de noodoplossing of het glucose infuus kunnen leiden tot een rebound-hypoglykemie, vooral bij (jonge) GSD-patiënten.

### **Het genereren van de noodbrief:**

- Een individuele noodbrief kan voor patiënten met de meeste glycogeenstapelingsziekten en vetzuuroxidatiestoornissen worden gegenereerd met behulp van de website [www.emergencyprotocol.net](http://www.emergencyprotocol.net). Sommige items worden automatisch ingevuld op basis van de diagnose, andere items op basis van het rekengewicht.
- De regiebehandelaar of de verpleegkundige laat zien aan ouders / patiënt, hoe de noodbrief wordt gemaakt. Voor een vastgestelde lijst aandoeningen kan eenvoudig zowel een Nederlandstalige als een Engelstalige versie van de noodbrief worden gegenereerd in de vorm van een pdf-bestand. Voor diverse overige aandoeningen bestaat de mogelijkheid om de noodbrief in een Word format verder op maat te maken.
- Ouders worden gewezen op deze website en op de informatiefolder voor ouders / patiënten. De regiebehandelaar of de verpleegkundige en ouders / patiënt spreken af wie de volgende keer de noodbrief maakt.
- De regiebehandelaar of de verpleegkundige informeert de diëtiste, die de machtiging voor maltodextrine verzorgt via het facilitair bedrijf. In het UMCG wordt bij voorkeur gebruik gemaakt van MaltoCal 6 (metaX – Institut für Diätetik GmbH).

- Tijdens ieder virtueel, poliklinisch of ziekenhuisbezoek wordt gecontroleerd of de noodbrief nog up-to-date is.
- De noodbrief dient geactualiseerd te worden indien het rekengewicht >10% is gewijzigd.
- Let op, er is gebrekkige integratie met Epic!
  - De regiebehandelaar, verpleegkundige of geïnstrueerde ouders / patiënt genereert een PDF van de noodbrief en deelt deze met het secretariaat.
  - Deze brief wordt door het secretariaat gearhiveerd onder “documenten” in Epic via Mediamanager.
  - Het secretariaat verstuurt indien nodig een digitale versie van de noodbrief aan ouders / patiënt en een hardcopy versie aan mede-behandelende kinderarts / internist.
  - De regiebehandelaar of verpleegkundige zorgt voor een rode banner in Epic.

**Benodigheden voor het maken van de standaard noodoplossing:**

- ORS
- Maltodextrine
- Keukenweegschaal
- Water

**Indicaties voor het noodprotocol:**

Het noodprotocol treedt in werking bij risicomomenten voor katabolisme en metabole ontregeling, dat wil zeggen bij braken of een combinatie van de onderstaande omstandigheden:

- Koorts: temperatuur  $\geq 38,0$  Celsius (twee keer gemeten met een uur tijdsinterval) of  $\geq 38,5$  Celsius (eenmalige meting).
- Verminderde intake (minder dan de helft van de gebruikelijke voeding, meerdere keren achtereenvolgend).
- Verhoogde verliezen ( $> 1x$  braken +/- diarree).
- Nuchter zijn; in afwachting op een operatie en overleg met het metabole centrum.
- Als het ziekteplan (dieet bij ziekte) niet wordt verdragen.

**Uitvoering van de behandeling:**

- De uitvoering van fasen 1 en 2 van het noodprotocol voor de individuele patiënt wordt uitgewerkt in de noodbrief.
- Fase 1 is praktisch zowel thuis als in het ziekenhuis uitvoerbaar. Deze fase bestaat uit behandeling van de koorts door middel van paracetamol, en de toepassing van de noodoplossing. Het moet voor betrokkenen duidelijk zijn welke hulpverleners geraadpleegd dienen te worden als de behandeling in fase 1 ontoereikend is. Deze afspraken worden door de regiebehandelaar gemaakt.
- Fase 2 is voorbehouden aan (para-)medici in of onderweg naar het ziekenhuis. Deze fase bestaat uit continue toediening van de noodoplossing, sondevoeding, of een glucose infuus.
- Op basis van de klinische bevindingen en eerste bloeduitslagen dient in overleg met de dienstdoende UMCG metabole specialist de specifieke metabole vervolgbehandeling afgestemd te worden. Zo nodig wordt de snelheid van het glucose infuus aangepast. In de meeste situaties is dit ook het moment om de onderhoudshoeveelheden aan natrium en kalium aan het infuus toe te voegen.
- Standaard bloedcontroles ter monitoring zijn vervolgens niet geïndiceerd bij patiënten met MCADD, maar moeten in andere situaties in overleg met de dienstdoende metabole specialist worden afgesproken.

**Achtergronden bij de noodprotocol behandeling:**

1. Formule schatting normale vochtbehoefte:  
    < 10 kg           100 mL/kg/d  
    10-20 kg       1000 mL + 50 mL/kg/d voor iedere kg boven de 10 kg  
    > 20 kg       1500 mL + 20 mL/kg/d voor iedere kg boven de 20 kg
2. Formule schatting lichaamsgewicht:  
     $G = 8 + 2,5L$   
    [G] = lichaamsgewicht (kg); [L] = leeftijd (jaar)
3. Formule schatting endogene glucose productie volgens Bier ea.<sup>3</sup>:  
     $Y = 0,0014x^3 - 0,214x^2 + 10,411x - 9,084$   
    [Y] = mg/min; [x] = kg
4. Aanname: de geschatte endogene glucose behoefte neemt 10% toe voor iedere graad Celsius temperatuurstijging.
5. Let op: ORS alleen bevat te weinig koolhydraten! Daarom wordt maltodextrine (bijvoorbeeld MaltoCal6 of Fantomalt®) toegevoegd aan de ORS tot de te maken standaard noodoplossing. De ORS wordt bereid volgens de gebruiksaanwijzing van het product.
6. Uitgangspunt: de standaard noodoplossing voor enterale toediening bevat voldoende koolhydraten om bij een toediening van de normale vochtbehoefte te voldoen aan de geschatte exogene koolhydraat behoefte, zelfs tijdens koorts tot 40°C.

**Samenstelling standaard noodoplossing is afhankelijk van lichaamsgewicht:**

- < 12 kg: Los **75** gram maltodextrine op in **500** mL ORS.
- > 12 kg: Los **110** gram maltodextrine op in **500** mL ORS.

**Referenties:**

Rossi A, Hoogeveen IJ, Lubout CMA, de Boer F, Fokkert-Wilts MJ, Rodenburg IL, van Dam E, Grünert SC, Martinelli D, Scarpa M; CONNECT MetabERN collaboration group, Dekker H, Te Boekhorst ST, van Spronsen FJ, Derks TGJ. 2021. A generic emergency protocol for patients with inborn errors of metabolism causing fasting intolerance: a retrospective, single-center study and the generation of [www.emergencyprotocol.net](http://www.emergencyprotocol.net). J Inher Metab Dis. 2021 Apr 12. doi: 10.1002/jimd.12386. Online ahead of print.

Van Hove JL, Myers S, Kerckhove KV, Freehauf C, Bernstein L. 2009. Acute nutrition management in the prevention of metabolic illness: a practical approach with glucose polymers. Mol Genet Metab;97(1):1-3.

Bier DM, Leake RD, Haymond MW, Arnold KJ, Gruenke LD, Sperling MA, Kipnis DM. 1977. Measurement of "true" glucose production rates in infancy and childhood with 6,6-dideuteroglucose. Diabetes;26(11):1016-23.