

Behandeling van een acute ontregeling bij glycopeenstapelingsziekte type I

NB. Voor korte achtergrondinformatie en symptomatologie zie pagina 3.

Belangrijk

Patiënten met GSD1 kunnen niet wachten op triage op de SEH maar moeten direct worden gezien en behandeld. Laagdrempelig overleg met de dienstdoende internist metabole ziekten wordt aanbevolen, zij zijn bereikbaar via de centrale van het ziekenhuis of via lokaal bekende dienstnummers. Indien uw ziekenhuis geen metabool internist heeft raden we aan te overleggen met een dienstdoend metabool internist van een ander ziekenhuis (zie [centra](#)).

Controleer altijd eerst of de patiënt een persoonlijk noodprotocol bij zich heeft. Indien dit niet het geval is: start direct met onderstaande maatregelen, maar controleer tevens z.s.m. of een persoonlijk noodprotocol aanwezig is bij zijn/haar hoofdbehandelaar. Een persoonlijk noodprotocol gaat **ALTIJD** voor onderstaand algemeen noodprotocol. Onderstaand protocol kan worden gevolgd indien geen persoonlijk protocol op korte termijn voorhanden is.

Diagnostiek bij verdenking ontregeling

Verricht lichamelijk onderzoek, inclusief Glasgow Coma Score en cardiorespiratoire beoordeling. Let op tekenen van uitdroging, koorts, infectie of andere mogelijke uitlokkende factoren. Hou rekening met mogelijke complicaties van GSD1 zoals een **verhoogde bloedingsneiging** (ook bij normaal trombocytenaantal), **neutropenie, anemie, jicht en nierfunctiestoornissen** en verricht zo nodig diagnostiek hiernaar.

- Bloedonderzoek
 - bloedgas
 - glucose, kreatinine, ureum en electrolyten
 - lactaat, leverenzymen
 - Hb, leucocyten met differentiatie, trombocyten
 - CRP en indien van toepassing X-thorax, bloed- en urinekweken

Behandeling van een ontregeling

1. Behandeling is afhankelijk van de toestand van de patiënt. Beoordeel de klinische status.
2. Indien de patiënt duidelijk ziek is:
 - bij hypoglycemie (glucose <3.5 mmol/L): 125 ml van 20% glucose in 30 min. Geef Glucogel® in de wangzak als IV toediening niet mogelijk is. **NB. Glucagon werkt niet bij GSD1**
 - starten met een infuus glucose 10%, 2 ml/kg/uur, controleer en handhaaf normoglycemie (glucose >4.5 mmol/L). Bewaak IV toegang, plaats zo nodig een tweede infuus.

- bij hypovolemie: corrigeer met NaCl 0.9% IV
 - zorg voor voldoende kalium toediening (indien geen orale intake: 60 mmol/24 uur IV toevoegen aan glucose dan wel NaCl infuus, aanpassen op geleide van controles)
3. Behandel uitlokkende factoren (bijvoorbeeld infecties) van de ontregeling
 4. Geef zo nodig pijnstilling, onderdruk koorts en dien anti-emetica toe
 5. Beoordeel de patiënt iedere twee uur opnieuw, inclusief GCS en controles van de bloeddruk en lab:
 - bloedgas
 - glucose, lactaat, chloridenatrium en kalium (gezien ruime glucose en vocht toediening **hoog risico** op hypokaliemie en hyponatriemie)
 6. Bij een persisterende acidose (pH <7.1, snel dalende pH of anion gap >15 mmol/L) na correctie van de hypoglycemie en hypovolemie: dien natriumbicarbonaat toe;
 - start met 1 flesje 50-100 ml 8,4% NaHCO₃ IV in 15 minuten en controleer bicarbonaat na toediening
 7. Bij hyperglycemie (glucose herhaaldelijk >10 mmol/L):
 - start insuline infuus volgens lokaal protocol

Achtergrond en symptomen:

Bij glycogeenstapelingsziekte type 1 (GSD 1) is een sprake van een stoornis in de afbraak van glycogeen **en** in de gluconeogenese. Patiënten zijn hierdoor volledig afhankelijk van orale intake van koolhydraten om hun bloedglucose waarde op peil te houden. Tegelijkertijd stapelen glycogeen en lipiden zich in de lever, nier en darmwand.

Bij een acute ontregeling presenteren patiënten zich met klachten van hypoglycemie en metabole acidose. Vroege tekenen van ontregeling kunnen subtiel zijn. Sommige patiënten worden minder gevoelig voor de symptomen van hypoglycemie en kunnen asymptomatisch zijn ondanks duidelijke hypoglycemie. Andere patiënten presenteren zich met een hypoglycemisch insult.

Behandeling is gericht op het continu handhaven van normoglycemie en normaliseren van de Ph, door frequente inname van een koolhydraatrijke drank, continue koolhydraat toediening via een neus-maag of PEG sonde of d.m.v. intraveneuze glucose toediening. Ook buiten ontregelingen om hebben patiënten een vast dieet om normoglycemie te handhaven. Behandeling van een (dreigende) ontregeling moet gestart worden zodra een patiënt zich slecht voelt.

Pathofysiologie van een acute ontregeling/aanval

Volwassen patiënten met GSD1 kunnen een hypoglycemie ontwikkelen als ze langer dan 3 á 4 uur vasten. In sommige gevallen kan dat al na een kortere periode optreden, met name bij ziekte of andere vormen van lichamelijke stress.

Symptomen bij een acute ontregeling/aanval

Tekenen van hypoglycemie/metabole acidose: zweten, beven, wazig zien, hartkloppingen, prikkelbaarheid, duizeligheid, concentratiestoornissen, hoofdpijn, ataxie, sufheid/verwardheid, insult, hoge ademfrequentie/dyspnoe.