

## Behandeling van een acute ontregeling bij glycogeenstapelingsziekte type III

**NB.** Voor korte achtergrondinformatie en symptomatologie zie pagina 3.

### Belangrijk

Patiënten met GSD3 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 GSD3 zoals een **cardiomyopathie, myopathie van de skeletspieren (inclusief ademhalingsspieren) en leverafwijkingen (fibrose/cirrhose)** 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. Overweeg IC opname als de patiënt in shock is of ernstig ziek
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, chloride
    - natrium en kalium (gezien ruime glucose en vocht toediening **hoog risico** op hypokaliemie en hyponatriemie)
  6. Bij hyperglycemie (glucose herhaaldelijk >10 mmol/L):
    - start insuline infuus volgens lokaal protocol

### Achtergrond en symptomen:

Glycogeenstapelingsziekte type 3 (GSD 3) wordt veroorzaakt door een deficiëntie van het glycogeen debrancher enzym. Patiënten zijn ten tijde van verhoogde glucose behoefte of langdurig vasten afhankelijk van orale intake van koolhydraten om hun bloedglucose waarden op peil te houden, omdat ze geen glucose kunnen vormen via de glycogenolyse. Tegelijkertijd stapelt glycogeen zich in de lever, spieren en in sommige gevallen het hart.

Bij een acute ontregeling presenteren patiënten zich met klachten van hypoglycemie. Vroege tekenen van ontregeling kunnen subtiel zijn.

Behandeling is gericht op het continu handhaven van normoglycemie, door frequente inname van een koolhydraatrijke drank, continue koolhydraat toediening via een neus-maagsonde of d.m.v. intraveneuze glucose toediening. Behandeling van een (dreigende) ontregeling moet gestart worden zodra een patiënt zich slecht voelt.

### Pathofysiologie van een acute ontregeling/aanval

Volwassen patiënten met GSD3 kunnen een hypoglycemie ontwikkelen als ze vasten. De tolerantie voor vasten kan echter sterk verschillen tussen patiënten. Bij ziekte is het risico op hypoglycemie extra toegenomen.

### Symptomen bij een acute ontregeling/aanval

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