

Noodprotocol

PKU en zwangerschap

Dit protocol is een handleiding voor de te nemen maatregelen wanneer een voor de zwangerschap veilige phenylalanine waarde niet kunnen worden bereikt, door bijvoorbeeld braken tijdens de zwangerschap. Dit protocol moet alleen worden gevolgd wanneer de internist metabole ziekten, in samenspraak met de metabole dietist, hiertoe opdracht geeft. Voor overleg zijn de dienstdoende internisten metabole ziekten bereikbaar via de centrale van het ziekenhuis of via lokaal bekende dienstnummers (zie centra).

Inleiding

Gedurende de zwangerschap wordt een stabiele phenylalanine waarde binnen de streefwaarden voor tijdens de zwangerschap nagestreefd, waarbij een goede instelling reeds voor de conceptie dient plaats te vinden. Om dit te bereiken is een streng natuurlijk eiwitbeperkt dieet nodig (+/- 0,1 gram eiwit/kg, individueel vast te stellen), aangevuld met aminozuurpreparaten tot de totale eiwitbehoefte. Om katabolie te voorkomen is het daarnaast van belang om een adequate energie inname te waarborgen en gewichtsverlies te voorkomen. De eiwit- en energiebehoefte wordt individueel bepaald op basis van BMI voor zwangerschap, gewichtsverloop, zwangerschapsduur, leeftijd, activiteitenpatroon en phenylalanine waarden.

Controle van phenylalanine waarde vindt plaats door middel van bloedspotbepalingen: 1x per week vóór conceptie en twee keer per week gedurende de zwangerschap.

De partus is in principe geen risicovol event voor patiënten met PKU en dus geen onderdeel van dit noodprotocol. Postpartum kan de Phe waarde fors stijgen door metabole stress en toegenomen eiwitload o.a. vanuit involutie van de uterus, echter heeft dit geen schadelijke gevolgen voor moeder en kind.

Risicomomenten

- 1) Hyperemesis Gravidarum (HG)/misselijkheid en braken
- 2) Ongeplande situaties als infectie, trauma of ernstige pijn waarbij metabole stress kan optreden en/of verminderde voedingsintake kan ontstaan.

Richtlijnen

Wanneer het door bovenstaande niet mogelijk is om tot voldoende energie- en eiwit (inclusief aminozuur preparaat) inname te komen en de phenylalaninewaardes hierdoor niet in de veilige range voor zwangerschap liggen, volg dan onderstaande richtlijnen.

- Start anti-emetica in het geval van misselijkheid/ braken. Milde klachten kunnen behandeld worden met Emesafene (werkzame stoffen meclozine en pyridoxine), bij onvoldoende effect start tweedelijns therapie met Metoclopramide of Ondansetron). Zie richtlijnen NHG-Standaard zwangerschap en kraamperiode en RCOG Green-top Guideline No. 69 The Management of Nausea and Vomiting of Pregnancy and HG.
- Laboratoriumonderzoek: bepaal het aminozuurspectrum en elektrolyten (natrium, kalium, fosfaat, magnesium, chloor, calcium), natriumbicarbonaat, albumine, glucose, kreatinine en ureum.
- Start bij opname zo snel met mogelijk met intraveneuze vochttoevoer voor rehydratie, herstel van elektrolytenbalans (indien nodig) en verstrekking van glucose. Glucose levert

energie (kCal) en vermindert katabolie als gevolg van wasting in een fase waarin nog niet duidelijk is of enterale voeding verdragen kan worden en met welke snelheid opbouw kan plaats vinden (2000 ml glucose 10%/ 24u levert 800 kcal). Geef naast het glucose 10% infuus ook tenminste 1 liter NaCl 0.9% en geef kalium IV (hoeveelheid afhankelijk van plasma kalium). Controleer elektrolyten tenminste dagelijks (bij langdurig glucose infuus kan hyponatriemie ontstaan).

- Streef naar het toedienen van eiwit/aminozuren. Geef de hoeveelheid natuurlijke eiwit die eerder geadviseerd was. Bij sterk verhoogde Phe waarde kan tijdelijk minder natuurlijk eiwit gegeven worden, om een snelle daling te bewerkstelligen. De internist en diëtist metabole ziekten adviseren hierin. Vul dit aan met phenylalaninevrij aminozuurpreparaat tot de berekende behoefte, dat is veelal de hoeveelheid die geadviseerd is bij het laatste consult. Wanneer er geen actuele gegevens bekend zijn over de eiwittolerantie (bijvoorbeeld bij ongeplande zwangerschap of wanneer patiënt langere tijd niet onder controle is geweest) start met een natuurlijke eiwitbelasting van 5 gram/ dag.

Toedieningsweg afhankelijk van mogelijkheden.

- **Oraal:** herstart orale intake (frequent kleine porties) wanneer de patiënt niet meer braakt en er een goede hydratietoestand is bereikt. Prioriteit heeft inname van PKU aminozuurpreparaat, aangevuld met natuurlijk eiwit. Indien mogelijk daarnaast ruim gebruik maken van suikerrijke (eiwitarme) dranken als limonadesiroop en zonodig energierijke supplementen toevoegen (zie *). Wanneer orale intake niet binnen 24u, start enterale voeding per sonde.
- **Enteraal:** over een neus-maagsonde (voorkeur) of bij aanhoudend/ recidiverend braken over een postpylorische sonde. PKU aminozuurpreparaat oplossen in/ aanlengen met water en toedienen via de voedingssonde over een pomp.
- Wanneer er langere tijd per sonde gevoed moet worden, dan is een mengsel van medische voedingen en preparaten nodig om volledig te kunnen voorzien in de energiebehoefte met een juiste verdeling van macronutriënten. De metabool diëtist zal de samenstelling van deze samengestelde sondevoeding voorschrijven.

Voor de samengestelde sondevoeding kunnen o.a. worden gebruikt:

- PKU 3 Advanta (aminozuurpreparaat met 7g eiwitequivalent**/10 g poeder);
- PKU Lophlex 20/ PKU Cooler 20/ PKU Express 20 (aminozuurpreparaten met 20g eiwitequivalent/ sachet);
- Reguliere sondevoeding/ drinkvoeding voor natuurlijk eiwit;

Aangevuld met

*) energierijke producten zoals:

- Energivit (eiwitvrij/ energierijk (vet + kh), gevitamineerd, in poedervorm);
- Duocal (eiwitvrij/ energierijk (vet + kh), ongevamineerd, in poedervorm);
- Fantomalt (glucosepolymeer, in poedervorm);
- Nutrical (vloeibare glucosepolymeer);
- Calogen (vloeibare LCT vetemulsie).

**) De term eiwitequivalent wordt gebruikt voor aminozuurpreparaten waarin één of meerdere aminozuren missen. In het geval van PKU ontbreekt phenylalanine.

Let op: sommige poedervormige aminozuurpreparaten gaan schiften wanneer ze samen met intacte eiwitten gemengd worden. Kies om deze reden bij voorkeur voor een vloeibaar PKU preparaat. Is dit niet mogelijk, dan kan de natuurlijke eiwitbron (Nutridrink, Nutrison, melk of id.) separaat in kleine porties verdeeld via de sonde toegediend worden.

- Laat IV glucose doorlopen tot volledige voeding per os of per sonde is opgebouwd, zodat de energietoevoer gewaarborgd blijft.

- Tijdens interventie om de dag phenylalaninewaarden bepalen (eventueel via bloedspotkaarten) en aan de hand van de uitslag de behandeling aanpassen.