



VOEDING EN DIEET

Veel mensen met de ziekte van Pompe hebben problemen met eten. Spierzwakte kan het moeilijk maken om te bijten, kauwen, zuigen of om voedsel door te slikken. Dit kan bij patiënten van alle leeftijdscategorieën optreden en het moeilijk maken om normaal te eten en de voeding binnen te krijgen die het lichaam nodig heeft. Ademhalingsproblemen kunnen er ook voor zorgen



dat iemand te moe is om te eten. Veel mensen met de ziekte van Pompe hebben daardoor problemen om in gewicht toe te nemen of op gewicht te blijven, en om voldoende voeding binnen te krijgen. Zwakke slikspieren kunnen er ook toe leiden dat voedsel of vocht per ongeluk in de longen terecht komen. Zwakke spieren kunnen ook de doorgang van voedsel door het lichaam vertragen. Dit kan leiden tot problemen met de spijsvertering of darmproblemen. Het veranderen van uw dieet of eetgewoonten of het tot u nemen van voeding via een sonde kan u helpen deze problemen te overwinnen. Deze brochure behandelt de voordelen van een juist dieet en voedingswijze voor mensen met de ziekte van Pompe.

V: Waarom hebben mensen met de ziekte van Pompe problemen met eten?

A: Mensen met de ziekte van Pompe hebben eet- en slikproblemen en baby's hebben veelal problemen om voldoende te gedijen. Als glycogeen opgestapeld wordt in de cellen, worden de spieren die we gebruiken om te eten en om de voeding te verteren zwakker en zwakker. Dit kan op verschillende manieren problemen opleveren.

Bijkomende factoren voor eet- en slikproblemen bij kinderen met de ziekte van Pompe zijn zwakke gezicht- en mondspieren (faciale hypotonie), een vergrote tong (macroglossia), een zwakke tong, en een verminderde mogelijkheid om de tong te buigen en de lippen te sluiten om te zuigen. Voor kinderen die gevoed worden via een neus- of maagsonde is het belangrijk om

VOEDING EN DIEET

orale stimulatie en zuigreflex stimulatie te krijgen om een normale orale gevoelsontwikkeling te behouden en om verdere orale vaardigheden te ontwikkelen. Aangepast voedsel (bijvoorbeeld gemalen voedsel) en een aangepaste voedingsinname moet regelmatig opnieuw geëvalueerd worden om het eten tijdens een veranderend ziekteproces veilig te laten verlopen. Bij kinderen met de infantiele uitingsvorm van Pompe die met enzym vervangende therapie behandeld worden, worden wel verbeteringen bij het slikken gezien en sommige patiënten kunnen weer normaal gaan eten. Groei parameters zoals lengte, gewicht en hoofddiameter moeten nauwkeurig gevolgd worden.

Bij patiënten met de late uitingsvorm van de ziekte van Pompe zijn vermoeidheid van de kaakspieren met kauw -en slikproblemen vaak de eerste klachten. Deze klachten kunnen ertoe leiden dat er onvoldoende voedselinname is qua hoeveelheid calorieën, vitaminen, en mineralen waardoor er afbraak van de spiereiwitten plaatsvindt. In ernstige situaties, zoals bij baby's die te zwak zijn om zelfstandig te eten, oudere patiënten die ernstig ondergewicht hebben, of bij diegenen bij wie de ademhalingsproblemen leiden tot problemen bij het eten, kan het nodig zijn om sondevoeding te starten.

V: Welke stappen kan ik nemen tot het verbeteren van mijn dieet en om beter te eten?

A: Voedsel dat te groot, te dik, te droog of te stevig is kan moeilijk zijn om te vermalen of door te slikken waardoor het risico bestaat dat het in de longen geïnhaleerd wordt (aspiratie). Om dit soort voedsel makkelijk te kunnen eten kan men de grootte, de textuur, en de dikte van dit voedsel veranderen door het te pureren, in kleine stukjes te snijden of door het met een sausje of jus te mengen. Neem kleine hapjes en kauw het voedsel goed. Eet meerdere kleinere maaltijden per dag in plaats van 3 grotere maaltijden. Drink langzaam en zorg ervoor dat u gedurende de dag voldoende vocht inneemt. Drinken met een rietje en niet gaan liggen na het eten kan ook helpen om het eten gemakkelijker op te nemen. Dunne voeding en drank (zoals soep, bouillon, water of melk) kunnen ook lastig zijn om door te slikken. Dit soort voeding kan te snel door de keel vloeien waardoor men zich kan verslikken. Indien dit soort problemen zich voordoen, kunt u dranken en soepen verdikken met baby rijstmeel, zetmeel of speciale poeders die hiervoor gemaakt zijn. Werk samen met een goede diëtist die goed uitgebalanceerde maaltijden met voldoende calorieën en voedingswaarden voor u of uw kind kan uitzoeken. U kunt eventueel maaltijden vervangen door voedingsrijke dranken die u van voldoende vitaminen en mineralen voorziet. Speciale oefeningen kunnen u helpen om die spieren te trainen die u nodig heeft bij het eten.

2

VOEDING EN DIEET

Uw arts kan u of uw kind aanbevelen om naar een logopedist te gaan. Een logopedist is in staat om problemen gerelateerd aan spraak, taal, cognitieve communicatie en slikken te beoordelen, diagnosticeren, behandelen en te voorkomen. Een logopedist kan u verschillende manieren leren om te eten en te slikken die het risico op aspiratie verkleinen.

V: Wat is een videofluoroscopische slikstudie en moeten mensen met de ziekte van Pompe deze studie doen?

A: Een videofluoroscopische slikstudie moet als nulmeting bij iedereen gediagnosticeerd met de ziekte van Pompe gedaan worden omdat zij een verhoogde risico op aspiratie (voedsel of vocht dat de luchtwegen in komt) hebben. Een videofluoroscopische slikstudie (ook wel een slikstudie met barium genoemd) is een objectieve meting van de slikfunctie. Het doel van deze videofluoroscopische slikstudie is het risico op aspiratie bij orale voedingsinname na te gaan. Gedurende de slikstudie moeten patiënten een zit of lighouding aannemen die bij hun leeftijd en ontwikkelingsniveau past. Men krijgt dan verschillende soorten voeding aangeboden (dun vloeibaar, dik vloeibaar, puree, zacht solide en stevig solide). Door dit voedsel is barium gemengd, zodat de loop van het voedsel goed te zien is op de video. De studie bekijkt de volgende slikfasen:

- **De Orale Fase (de voorbereiding in de mond):** Slikken begint met de orale fase waarbij voedsel in de mond wordt genomen, wordt bevochtigd met speeksel en vermalen wordt met behulp van de kauwspieren (kauwen).
- **De Faryngeale Fase (het transport van fijngekauwd voedsel door de farynx of te wel keelholte):** Als de bolus (een kleine ronde zachte massa van fijngekauwd voedsel) de keelholte bereikt, activeren speciale sensoren het onvrijwillige deel van het slikken. Een kritiek deel van de faryngeale fase is de onvrijwillige sluiting van de larynx (strottenhoofd) bij de epiglottis (het strotklepje) en de stembanden, en het tijdelijke stoppen van de ademhaling. Beide aspecten zorgen ervoor dat het voedsel niet 'de verkeerde kant opgaat' en in de luchtwegen (trachea) en de longen belandt. Het sluiten van de larynx bij de epiglottis beschermt de longen tegen beschadiging, omdat voedsel en andere deeltjes tot ernstige longinfecties en irritatie van het longweefsel kunnen leiden. Longinfecties veroorzaakt door problemen in de faryngeale fase van het slikreflex staan over het algemeen bekend als aspiratie longontsteking.

VOEDING EN DIEET

- **Oesofagale Fase (het transport door de slokdarm):** Als het voedsel de keelholte verlaat, komt het in de slokdarm. Dit is een buisvormige spierstructuur die het voedsel naar de maag leidt door ritmische samentrekkingen. De slokdarm heeft twee belangrijke sluitspiers, namelijk de bovenste en onderste sluitspier van de slokdarm, die normaal gesproken ervoor zorgen dat voedsel of speeksel niet teruglopen naar de mond. Hierdoor dienen de sluitspiers van de slokdarm als fysieke barrière voor teruggelopen voedsel. Beide sluitspiers van de slokdarm, eerst de bovenste en dan de onderste, openen in een reflex zodra voedsel tijdens het slikken naar beneden gevoerd wordt.

Indien het risico op aspiratie te groot is, kan het zijn dat orale voedingsinname gestopt moet worden en iemand via sonde voeding toegediend moet krijgen.

V: Wat is sondevoeding en waarom hebben mensen met de ziekte van Pompe dit soms nodig?

A: Sondevoeding voorziet mensen met de ziekte van Pompe, die niet normaal kunnen eten door kauw-, slik- of ademhalingsproblemen, van een volledige gezonde voedingsinname. Sondevoeding wordt ook gebruikt bij kinderen met de infantiele uitingsvorm van Pompe die te zwak zijn om te zuigen aan een borst of flesje of die niet voldoende toenemen in gewicht. Sondevoeding zorgt er ook voor dat er geen voedsel in de longen terecht kan komen. De wijze waarbij iemand via een sonde of buisje wordt gevoed, wordt ook wel enterale voeding of sondevoeding genoemd. In sommige gevallen zal er een combinatie van orale voeding en sondevoeding geadviseerd worden, zodat er voldoende calorieën ingenomen kunnen worden en er tegelijkertijd een normale orale sensitieve ontwikkeling plaats kan vinden.

Er zijn 2 soorten sondevoedingen:

- **Neussondevoeding:** Een buisje (sonde) wordt via de neus ingebracht en leidt het vloeibare voedsel direct naar de maag.
- **Maagsondevoeding:** Een maagsonde wordt operatief via een opening in de maagwand aangebracht en leidt het vloeibare voedsel direct naar de maag. Een maagsonde is met name een goede optie voor mensen die een langere periode sondevoeding nodig hebben.

V: Wat kan ik doen om spijsverteringsproblemen of darmproblemen te behandelen?

A: Het beste advies is om dit met uw arts te bespreken. Beschrijf de problemen die u hebt en vraag om hulp om deze symptomen te lijf te gaan.

VOEDING EN DIEET

Zwakke spieren die hetvoedsel richting de maag leiden kunnen maagzuurproblemen veroorzaken. Dit gebeurt als doorgeslikt voedsel en maagzuur via de slokdarm terugvloeien naar de mond. Het eten van meer frequente maaltijden met kleinere hoeveelheden en het rechtop blijven zitten na een maaltijd kunnen helpen om maagzuurproblemen te beperken. Zwakke spieren in de borst of onderbuik kunnen het moeilijk maken om ontlasting uit het lichaam te duwen bij darmbewegingen. Dit kan leiden tot constipatie (verstopping). Constipatie kan ook leiden tot diarree. Het eten van een vezelrijk dieet en veel drinken kan constipatie helpen te voorkomen. Raadpleeg eerst uw arts voordat u medicijnen inneemt die de spijsvertering bevorderen of diarree en darmproblemen voorkomen.

V: Ik heb gehoord dat een eiwitrijk dieet mensen met de ziekte van Pompe kan helpen. Wat is hierover bekend?

A: Een eiwitrijk dieet lijkt sommige kinderen en volwassenen met de ziekte van Pompe te helpen. Het dieet is gebaseerd op de theorie dat het eten van meer eiwit en vet (zoals vlees, eieren, kaas, en boter) en minder koolhydraten (zoals brood en pasta) kan helpen om het proces van spierzwakte te vertragen. Er zijn een aantal patiënten van wie de spierkracht en de mogelijkheid om te lopen zich verbeterd hebben na het volgen van een eiwitrijk dieet. Maar vele andere Pompe patiënten lieten geen enkele verbetering zien.

Voor patiënten met de late uitingsvorm van de ziekte van Pompe is het doel om het volgende beheersen:

- Het voorkomen van de stapeling van glycogeen in de spiercellen
- Het verbeteren van de werking van de alfa-glucosidase

Men heeft waargenomen dat een eiwitrijk en koolhydraatarm dieet gecombineerd met aerobe oefeningen sommige patiënten kan helpen. De redenering achter deze vorm van behandeling is dit dieet de glycogeenstapeling vermindert, door het gebruik van vetzuren te verhogen en tegelijkertijd de verhoogde zure maltase oxidatie, zoals aanwezig bij de ziekte van Pompe, te compenseren. Een nadere studie hiernaar kon niet aantonen dat er bij patiënten met de late uitingsvorm van de ziekte van Pompe een verbetering optreedt, nadat zij een eiwitrijk dieet (in combinatie met Alanine supplementen) tot zich hadden genomen. Een eiwitrijk dieet kan een goede aanvulling zijn op de enzym vervangende therapie, maar gerandomiseerde gecontroleerde studies om dit wetenschappelijk aan te tonen zijn noodzakelijk. Over het algemeen kan gesteld worden dat goede voeding met aandacht voor macronutriënten (eiwit, vet en koolhydraten) en micronutriënten (vitamines en mineralen) belangrijk is in de behandeling van mensen met de ziekte van Pompe.

VOEDING EN DIEET

V: Hoe kunnen Alanine en andere voedingssupplementen mensen met de ziekte van Pompe helpen?

A: Alanine is een aminozuur, één van de bouwstenen van eiwit. Een aantal studies suggereren dat Alanine bij kinderen en volwassenen met de ziekte van Pompe meer energie kan geven, indien het in kleine hoeveelheden gedurende de dag wordt ingenomen. Hoewel het wetenschappelijk bewijs hiervoor beperkt is, hebben artsen die voorkeur geven aan deze benadering het idee dat Alanine supplementen helpen om spierafbraak te voorkomen als het glycogeen in de cellen wordt gestapeld. Alanine is verkrijgbaar in poedervorm en kan door het eten gemengd worden.

V: Zijn er enkele specifieke aanbevelingen wat betreft voeding en eten?

A: Ja, hieronder staan een aantal aanbevelingen ten aanzien van voeding en eten:

- Doe een videofluoroscopische slikstudie en laat onderzoeken of u last heeft van maagzuurproblemen, zodat u een goed inzicht krijgt in hoe u het beste kan eten.
- Zorg ervoor dat baby's die sondevoeding krijgen orale stimulatie en zuigreflex stimulatie krijgen.
- Monitor de groei van uw kind zorgvuldig.
- Zorg dat u of uw kind voldoende en adequate voeding binnenkrijgt (eiwitrijke voeding betekent dat het tussen de 20 – 25 % eiwit moet bevatten) en met voldoende vitaminen en mineralen.
- Doe de juiste oefeningen in overleg met een fysiotherapeut, die ervaring heeft met spierziekten en misschien zelfs wel met de ziekte van Pompe.

V: Wat betekenen Osteopenie en Osteoporose en waarom moeten mensen met de Ziekte van Pompe hierop gecontroleerd worden?

A: Osteopenie is het dunner worden van de botmassa. Een verminderen van de botmassa wordt beschouwd als een serieuze risicofactor ten aanzien van het ontwikkelen van osteoporose. Het verschil tussen osteopenie en osteoporose is de meetwaarde van de botdichtheid.

Osteoporose, oftewel 'fragiele bot' ziekte ontstaat door het verlies van botmassa veroorzaakt door een tekort aan calcium, vitamine D, magnesium en andere vitaminen en mineralen. Veel voeding bevat deze bot opbouwende mineralen.

VOEDING EN DIEET

Fracturen van het dijbeen en de borstwervels komen voor bij kinderen met de infantiele uitingsvorm van de ziekte van Pompe. Osteopenie wordt zelfs gezien bij kinderen jonger dan 4 maanden. Dit kan toegeschreven worden aan chronische immobiliteit en zwakte, maar osteopenie komt ook voor bij Pompe patiënten met een goede motorische functie en die voldoende goede voeding binnenkrijgen. Dit fenomeen moet dan ook nog verder bestudeerd worden. De pathofysiologische mechanismen van osteopenie/osteoporose in de ziekte van Pompe is nog redelijk onbekend en wordt tot nu toe behandeld zoals het ook bij andere ziekten behandeld wordt.

Er zijn factoren die invloed hebben op het krijgen van osteopenie en osteoporose. Voeding bijvoorbeeld moet adequaat zijn en moet voldoende calcium en vitamine D bevatten. Daarnaast moet men bepaalde medicijnen in de gaten houden (zoals bijvoorbeeld bij het langdurig gebruik van bepaalde diuretica die hypercalciuria kunnen veroorzaken of bij het gebruik van steroïden). Andere behandelingen zijn gewichten op de botten te plaatsen met behulp van fysiotherapie en stahulpmiddelen. Er is op dit moment onvoldoende bewijs dat farmacologische behandelingen zoals biphosfonaten preventief werken bij de ziekte van Pompe.

Andere rapportages van osteopenie, osteoporose, en botbreuken suggereren dat het controleren van mensen met de ziekte van Pompe op osteoporose belangrijk is.

De botdichtheid is de meting van de hoeveelheid calcium in botten waardoor het risico op botbreuken ingeschat kan worden. Het wordt ook gebruikt om te bepalen of een patiënt osteopenie of osteoporose heeft. Botdichtheidstesten zijn niet invasief en pijnloos. Deze test wordt over het algemeen uitgevoerd bij de heup, wervelkolom, pols, vinger, scheenbeen of hiel. Osteopenie kan gediagnosticeerd worden met normale röntgenfoto's, maar de meest gebruikte methode om de botdichtheid te meten (ook om definitief osteoporose vast te stellen) is via de *Dual Energy X-ray Absorptiometry* of te wel *DEXA*. Voor deze scan wordt gebruik gemaakt van een lage dosis röntgenstraling (een veel lagere dosis dan bij een normale röntgenfoto) om de hoeveelheid calcium in het bot te meten. De resultaten worden uitgezet in een score en vergeleken met gezonde mensen.

Wat betekenen de getallen? De score van iemands botdichtheid wordt weergegeven in een T-score, die verkregen wordt door vergelijking met de gemiddelde score van een gezonde 30-jarige van hetzelfde geslacht en etniciteit. Het verschil tussen 'de normale' score en de score van de patiënt wordt gezien als de standard deviatie (SD). T-scores kunnen zo laag zijn als -1 SD en toch beschouwd worden als gezond. Patiënten met een T-score

7

VOEDING EN DIEET

tussen de -1 SD en -2.5 SD worden gediagnosticeerd met osteopenie en zij hebben een verhoogd risico op osteoporose. Patiënten met een T-score dat lager is dan -2.5 SD worden gediagnosticeerd met osteoporose. Voor deze mensen kan behandeling noodzakelijk zijn zoals bijvoorbeeld het innemen van medicijnen om de botmassa te vergroten en het veranderen van de leefstijl met dieet en oefeningen.

V: Wat zijn vitamines en waarom heeft het lichaam deze nodig?

A: Het lichaam heeft vitamines voor een aantal biologische processen nodig, zoals o.a. voor groei, spijsvertering en de werking van de zenuwen. Er zijn 13 vitamines die het lichaam absoluut nodig heeft: vitamine A, C, D, E, K, en de vitamines B (Thiamine (Vitamine B1), Riboflavine (Vitamine B2), Niacine (Vitamine B3), Panthotheenzuur (Vitamine B5), Biotine (Vitamine H of B8), vitamine B-6, vitamine B-12 en Folaat).

Er zijn 2 categorieën vitamines:

- **Water oplosbare vitamines:** Deze vitamines worden gemakkelijk opgenomen door het lichaam.
 1. Vitaminen B complex en C zijn water oplosbare vitamines.
 2. Water oplosbare vitamines lossen op in water en worden niet opgeslagen; zij worden door de nieren afgebroken.
 3. Omdat deze vitamines niet worden opgeslagen heeft men via de voeding een continue aanvoer van deze vitamines nodig.
- **Vet oplosbare vitamines:** Deze vitamines worden opgenomen door het lichaam met behulp van gal, dat is een vloeistof dat vet kan opnemen. Het lichaam slaat deze vitamines op indien het nodig is.
 1. Vitaminen A, D, E en K zijn vet oplosbare vitamines.
 2. Vet oplosbare vitamines lossen op in vet en worden in de lever en het vetweefsel opgeslagen, en worden veel langzamer afgebroken dan water oplosbare vitamines.
 3. Deze vitamines worden opgeslagen en daarom is het niet noodzakelijk dat men deze vitamines elke dag via de voeding binnenkrijgt.
 4. Vet oplosbare vitamines worden voor een langere periode opgeslagen. Deze vitamines vormen dan ook een groter risico op vergiftiging dan water oplosbare vitamines wanneer ze in grotere hoeveelheden worden geconsumeerd.

VOEDING EN DIEET

Normaal gesproken krijgt men alle vitaminen via de normale voeding binnen. Daarnaast maakt het lichaam zelf vitaminen D en K aan. Voor mensen die vegetarisch zijn, en dus geen vlees of vis eten, kan het noodzakelijk zijn om extra vitamine B12 in te nemen.

Naam van de vitamine	Belangrijkste Functie	Algemene voedingsbron
Vitamine A	Vitamine A doet veel meer dan iemand helpen in het donker te zien. Het stimuleert de productie en activiteit van witte bloedcellen, helpt het bot vorm te geven, helpt om de gezondheid van endotheliale cellen, die belangrijk zijn voor bloedvaten, te behouden en het reguleert de celgroei en celdeling. Bèta caroteen is een antioxidant en kan tegen kanker beschermen.	<p>Vitamine A: Lever, vitamine A verrijkte melk en melkproducten, boter, volle melk, kaas, ei dooier.</p> <p>Provitamine A: wortelen, groene bladgroenten, zoete aardappelen, pompoen, abrikozen, Cantaloupe meloen.</p> <p>Het beste is om een Multi vitamine te kiezen die de grootste hoeveelheid van de vitamine A in de vorm van bèta caroteen bevat.</p>
Vitamine D	Vitamine D zorgt ervoor dat het lichaam calcium en fosfor opneemt en bewaart. Beiden zijn essentieel voor de opbouw van bot. Studies in het laboratorium laten eveneens zien dat vitamine D ervoor zorgt dat kankercellen niet kunnen groeien en zich niet kunnen delen. Tevens speelt het een essentiële rol in het tegengaan van infecties.	Slechts een aantal voedingsmiddelen bevatten van nature vitamine D. Dit zijn met name melkproducten en ontbijtgranen verrijkt met vitamine D, vette vis zoals zalm en tonijn.
Vitamine E	Vitamine E is een antioxidant dat het lichaamsweefsel	Goede voedingsbronnen voor vitamine E zijn zonnebloem en Saffloerolie

VOEDING EN DIEET

	<p>beschermte tegen schade die veroorzaakt wordt door onstabiele stoffen genaamd vrije radicalen. Vrije radicalen kunnen cellen, weefsels en organen beschadigen. Men neemt aan dat deze vrije radicalen een rol spelen in bepaalde verouderingsziekten.</p> <p>Vitamine E is ook belangrijk in de aanmaak van rode bloedcellen en helpt het lichaam om vitamine K te kunnen gebruiken.</p>	<p>(distelolie), op olie gebaseerde saladedressings, amandelen, zonnebloemzaden, pindakaas, donkere bladgroenten.</p> <p>Vitamine E wordt gevonden in de volgende voedingsmiddelen: graankernen, maïs, noten, zaden, olijven, spinazie en andere groene bladgroenten, asperges, plantaardige olie (maïsolie, zonnebloemolie, soja olie en katoenzaadolie).</p> <p>Producten die uit deze voedingsmiddelen gemaakt worden zoals margarine bevatten ook vitamine E.</p>
Vitamine K	<p>Vitamine K helpt bij het maken van 4 van de 13 eiwitten die nodig zijn voor de bloedstolling.</p> <p>Vitamine K is ook betrokken bij de opbouw van bot.</p>	<p>Vitamine K wordt gevonden in veel voedingsmiddelen, in het bijzonder in groene bladgroenten (broccoli, spruitjes, peterselie) en de algemeen bruikbare bakoliën. Sommigen, maar niet alle multi vitaminen bevatten een kleine hoeveelheid vitamine K.</p>
Vitamine C (Ascorbic Acid)	<p>Vitamine C speelt een rol in het beheersen van infecties. Het is ook een sterke antioxidant dat schadelijke vrije radicalen kan neutraliseren. Het helpt ook bij het aanmaken van collageen, een weefsel dat nodig is voor gezonde</p>	<p>Zeer goede bronnen van vitamine C zijn citrusvruchten of citrussappen, bessen, groene en rode pepers, tomaten, broccoli en spinazie. Veel ontbijtgranen zijn verrijkt met vitamine C.</p>

VOEDING EN DIEET

	botten, tanden, tandvlees en bloedvaten.	
Thiamine (B1)	Zorgt ervoor dat energie vanuit voeding vrijkomt; promoot normale eetlust; speelt een belangrijke rol voor het zenuwstelsel.	Voedselbronnen van Thiamine zijn rundvlees, biergist, groenten (bonen, linzen), melk, noten, haver, sinaasappelen, varkensvlees, rijst, zaden, granen, volkoren granen, en gist. In geïndustrialiseerde landen is voeding gemaakt van witte rijst of witte bloem vaak verrijkt met thiamine.
Riboflavine (B2)	Riboflavine werkt samen met andere vitamine B's. Het is belangrijk voor de lichaamsgroei en de productie van rode bloedcellen en helpt om energie vanuit koolhydraten te verkrijgen.	Mager vlees, eieren, groenten, noten, groene bladgroenten, zuivelproducten en melkproducten voorzien in de riboflavine in de voeding. Brood en granen zijn vaak verrijkt met riboflavine.
Niacine (B3)	Zorgt voor de energieproductie uit voeding; helpt de vertering, zorgt voor een normale eetlust, zorgt voor een gezonde huid en zenuwen. Niacine helpt bij het functioneren van het verteringssysteem, huid en zenuwen. Het is ook belangrijk voor de omzetting van voeding naar energie.	Lever, vis, gevogelte, vlees, pinda's, volkoren en verrijkte graanproducten. Niacine (ook bekend als vitamine B3) bevindt zich in zuivelproducten, gevogelte, vis, mager vlees, noten en eieren. Groenten, verrijkt brood en graanproducten voorzien eveneens in Niacine.
Vitamine B6 (Pyridoxine)	Vitamine B6 zorgt voor de stofwisseling en opname van eiwitten; helpt bij de	Goede bronnen van vitamine B6 zijn verrijkte graanproducten, bonen,

VOEDING EN DIEET

	vorming van rode bloedcellen; helpt het lichaam om vetten te verbranden.	gevogelte, vis en bepaalde soorten fruit en groenten.
Foliumzuur	Helpt bij de stofwisseling van eiwitten, verzorgt de vorming van rode bloedcellen; voorkomt aangeboren afwijkingen van de ruggengraat zoals een open ruggentje, hersenen; verlaagt het nivo van Homocysteine en daarbij het risico op hart-en vaatziekten. Te weinig foliumzuur kan leiden tot aangeboren afwijkingen zoals spina bifida en anencefalie (het ontbreken van een deel van de schedel en hersenen).	Veel voedsel is een perfecte bron voor foliumzuur – fruit en groenten, volkoren graanproducten, bonen, ontbijtgranen, en verrijkte granen en graanproducten.
Vitamine B12	Helpt bij het opbouwen van genetisch materiaal; helpt in de ontwikkeling van normale rode bloedcellen en onderhoudt van het zenuwstelsel.	Kan alleen uit dierlijke producten verkregen worden: vlees, lever, nieren, vis, eieren, melk en zuivelproducten, oesters en schaaldieren. NB: Vegetariërs en veganisten moeten zorgen voor een kunstmatige aanvulling via voedingssupplementen om voldoende vitamine B12 binnen te krijgen.
Panthoteenzuur (Vitamine B5)	Panthoteenzuur is nodig om het coenzym-A (CoA) te vormen, en is essentieel in de stofwisseling en synthese van koolhydraten, eiwitten en vetten.	Kleine hoeveelheden panthoteenzuur worden in vrijwel elk type voedsel gevonden. Grote hoeveelheden worden in volkoren granen, groenten,

VOEDING EN DIEET

		eieren en vlees gevonden.
Biotine	Biotine is noodzakelijk t.b.v. de celgroei, de productie van vetzuren, en de stofwisseling van vetten en aminozuren.	Het kan verkregen worden vanuit lever, nieren, eidooier, melk, de meeste verse groenten. Het wordt ook gemaakt door darmbacteriën.

Bronnen voor meer informatie

Informatie voor deze brochure is verkregen uit de volgende bronnen:

- **American College of Medical Genetics (ACMG) Practical Guideline:** Pompe Disease Diagnosis and Management Guideline 2006. Vol. 8. No. 5. The ACMG richtlijnen werden geschreven als bron voor educatie voor artsen en andere zorgverleners.
- De **Pompe Community** website van de firma Genzyme biedt Pompe patiënten en hun familieleden heldere informatie over de ziekte, en verwijst naar bronnen voor meer informatie en biedt ondersteuning om de uitdagingen van de ziekte het hoofd te bieden. U kunt deze informatie vinden op www.pompe.com
- Het **Centrum voor Lysosomale en Stofwisselingsziekten** van het Erasmus Universitair Medisch Centrum biedt informatie op www.erasmusmc.nl
- **Genetics Home Reference** (Engelstalig): Uw Gids om Genetische Ziekten te begrijpen. De website is te vinden op: <http://ghr.nlm.nih.gov/gene/GAA>

Informatie, Advies en Ondersteuning

Neem contact op met deze groepen voor meer advies en informatie over beademing bij mensen met de ziekte van Pompe:

- Op de website van de **Spierziekten Nederland** kunt u informatie vinden over voeding, zie www.spierziekten.nl. Tevens kunt u bij Spierziekten Nederland de brochure 'Voeding' verkrijgen.
- De **International Pompe Association (IPA)** kan u doorverwijzen naar andere Pompe patiëntengroepen wereldwijd. Om de contactpersoon voor uw land te vinden kunt u de IPA website op www.worldpompe.org bezoeken.
- Het **Vitamine Informatie Bureau** maakt je wegwijs in de informatie over vitamines en houdt u op de hoogte van de actualiteiten, nieuw

13

VOEDING EN DIEET

wetenschappelijk onderzoek en geeft adviezen over voeding, leefstijl en supplementen. Voor informatie kijk op: www.vitamine-info.nl

- **Caring for a child with Pompe Disease** (beschikbaar in het Engels) geeft tips over het voeden van een baby met de ziekte van Pompe. Het is online beschikbaar op www.pompe.org.uk/agsdarne.html
- **GSDNet** (Engelstalig): Doe mee aan GSDNet Listserv om per email informatie uit te wisselen met andere mensen met de ziekte van Pompe van over de gehele wereld. Om u aan te melden bij GSDNet dient u een email te sturen aan: listserv@listserv.icors.org Schrijf vervolgens in de email de volgende boodschap: Subscribe GSDNet <en schrijf dan uw naam>.

Voorbeeld aanmelding GSDNet:



Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken en wordt verspreid door de International Pompe Association als service, met dien verstande dat de International Pompe Association geen medische of andere professionele dienstverlening verricht. De medische wetenschap is constant in beweging en menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van zulke complexe materialen te bepalen. Bevestiging van deze informatie vanuit andere bronnen, vooral de eigen arts, is noodzakelijk.

A special thanks to Mieke Donk who has generously taken the time to review this brochure after translation.