

Voorwoord

Stofwisselingsziekten of metabole ziekten zijn zeldzame erfelijke ziekten van de stofwisseling. De stofwisseling zorgt ervoor dat we de voedingsstoffen die we binnenkrijgen kunnen gebruiken in ons lichaam. Bij een stofwisselingsziekte gaat het omzetten van één (of enkele) stof(fen) niet goed, wat zorgt voor een opeenstapeling óf een tekort van bepaalde stoffen wat schadelijk kan zijn. De ernst van de symptomen en het ziektebeloop verschilt per type stofwisselingsziekte.

Dieetinterventies kunnen worden gezien als de hoeksteen van de behandeling van veel stofwisselingsziekten. Al wordt de aandoening hiermee niet genezen, wel kunnen symptomen en complicaties sterk worden verminderd. Naast de dieetbehandeling komen er steeds meer andere behandelopties beschikbaar.

In 2011 is het boek *Dieet bij Metabole Ziekten* verschenen. In dit boek werd per hoofdstuk een specifieke stofwisselingsziekte beschreven, gevolgd door een uitwerking van de dieetbehandeling. Dit boek is door de Nederlandse diëtisten, werkzaam in het veld van de stofwisselingsziekten, sindsdien gebruikt als essentieel naslagwerk in de dagelijkse praktijk. Dankzij de toename van ervaring met de behandeling en nieuwe inzichten uit wetenschappelijk onderzoek hebben dieetbehandelingen zich verder kunnen ontwikkelen. Hiermee is het boek *Dieet bij Metabole Ziekten* toe aan een herziening. Met de toename van het aantal volwassen patiënten met een stofwisselingsziekten en de ontwikkelingen in de zorg voor deze groep is er daarnaast behoefte aan een duidelijkere beschrijving voor deze leeftijdsfase in de hoofdstukken.

Er zijn wereldwijd meer dan 1000 erfelijke stofwisselingsziekten bekend. Het is onmogelijk voor een academisch ziekenhuis om voor alle zeldzame stofwisselingsziekten van alle nieuwe ontwikkelingen op de hoogte te zijn en wetenschappelijk bij te dragen. Daarom zijn in Nederland door het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport expertisecentra vastgesteld voor zeldzame aandoeningen. In expertisecentra worden kennis en kunde gebundeld, waardoor de kwaliteit van de zorg kan worden verbeterd. Zo zijn er in Nederland bijvoorbeeld expertisecentra voor aminozuurstofwisselingsziekten zoals fenylketonurie, organische zuursyndromen en ureumcyclusdefecten, defecten in de koolhydraatstofwisseling zoals galactosemie en glycogeenstapelingsziekten, defecten in de vetstofwisseling zoals vetzuuroxidatiestoornissen, en defecten in de energiestofwisseling zoals mitochondriële ziekten.

Diëtisten erfelijke stofwisselingsziekten in Nederland en Vlaanderen (verenigd in DIES) hebben zich gezamenlijk ingezet bij de totstandkoming van de herziening van het boek. Voor elke specifieke stofwisselingsziekte was er een leidende rol voor het desbetreffende expertisecentrum en was er een intensieve samenwerking van diëtisten, artsen en onderzoekers. Bij ieder hoofdstuk waren (minimaal) 2 centra betrokken, waarbij zowel een diëtist werkzaam met kinderen als een diëtist werkzaam met volwassenen met erfelijke stofwisselingsziekten betrokken was.

Het huidige boek betreft een digitale versie waarvan de hoofdstukken vrij toegankelijk zijn op de website www.DIES.nu. De indeling is gebaseerd op de '*International Classification of Inherited Metabolic Disorders*' (ICIMD). Nieuw ontdekte stofwisselingsziekten en nieuwe inzichten in de behandeling van stofwisselingsziekten zijn ingebed. Daarnaast neemt de dieetbehandeling op volwassen leeftijd een duidelijkere rol in naast de behandeling op kinderleeftijd.

Met de keuze voor een digitale uitgave maken we het mogelijk om tussentijds aanpassingen en uitbreidingen te realiseren in dit naslagwerk. Op de website staat steeds de meest recente versie. Onze dank gaat uit naar de grondleggers van het boek *Dieet bij Metabole ziekten* uit 2011: Gepke Visser, Merel van Veen en Ems Carbasius Weber. Dankzij dit initiatief hebben wij in Nederland op een uniforme wijze kunnen werken en lag er een stevige basis waarop we verder konden werken. Daarnaast danken we alle auteurs, kritische tegenlezers en tekstredacteur Petra Hollak. Tot slot danken we het landelijke samenwerkingsverband *United for Metabolic Diseases* (UMD) dat deze herziening mede mogelijk heeft gemaakt.

Redactie Handboek dieetbehandeling bij erfelijke stofwisselingsziekten, versie 2023:

An Desloovere, Iris Rodenburg, Liesbeth van der Ploeg, Lisa Fokkema- Mulder, Corrie Timmer, Jorien Haverkamp, Annemiek van Wegberg.