

Ziekte van Pompe, alfa-glucosidasedeficiëntie (GSD type 2)

Auteur:

A.M. (Adorée) van der Wiel, diëtist Erasmus MC

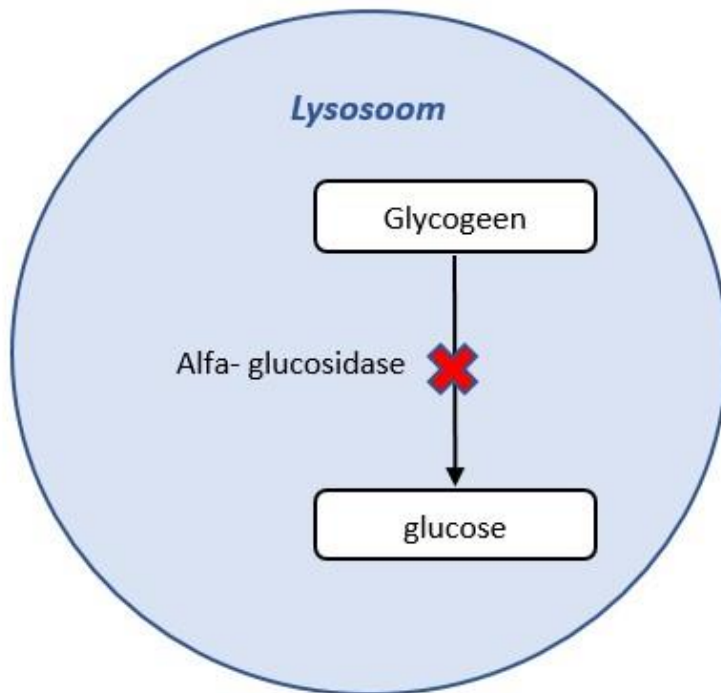
Met dank aan Dr. M.A.E.M. (Margreet) Wagenmakers, internist-endocrinoloog erfelijke stofwisselingsziekten Erasmus MC, Dr. J.M.P. (Hannerieke) van den Hout, G. (Gamida) Ismailova, arts-promovendus neurologie, Prof. dr. A.T. (Ans) van der Ploeg, kinderarts erfelijke stofwisselingsziekten – Hoofd Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten, M. (Marloes) Breederveld, diëtist Erasmus MC, M. (Marit) Verhagen, S. (Sylvia) Walet en S. (Susanne) Dirne-van Alst, diëtisten Erasmus MC, locatie Sophia, voor kritische beschouwing van dit hoofdstuk.

Datum: 7 oktober 2023

Disclaimer: de hoofdstukken van dit handboek zijn met grote zorgvuldigheid opgesteld. Deze zijn echter niet bedoeld om in de plaats te treden van of voor te gaan op de begeleiding, aanwijzingen of adviezen van een medisch specialist of diëtist gespecialiseerd in erfelijke stofwisselingsziekten. Door de keuze van een online handboek kan de inhoud geregeld herzien en aangepast worden. We doen onze uiterste best deze dan ook te blijven vernieuwen. Toch kunnen we geen garantie geven ten aanzien van, maar niet beperkt tot, de nauwkeurigheid, volledigheid, tijdigheid en betrouwbaarheid van de inhoud.

Tenzij anders aangegeven rust op alle informatie in dit handboek, zoals tekst, afbeeldingen, en logo's auteursrecht ten behoeve van de samenstellers van de hoofdstukken. De inhoud mag niet worden verveelvoudigd, aangepast, opgeslagen, gebruikt in publicaties, verkocht of anderszins worden gebruikt zonder de uitdrukkelijke toestemming daarvoor van de samenstellers. Verwijzen of een link plaatsen naar deze hoofdstukken is wel toegestaan.

Ziekte van Pompe, alfa-glucosidasedeficiëntie (GSD type 2)



Figuur 1. Schematische weergave van de glycogeenafbraak in het lysosoom. Het enzym alfa-glucosidase is verantwoordelijk voor de omzetting van glycogeen in glucose. Dit proces vindt plaats in de lysosomen. Door het tekort aan alfa- glycosidase stapelt glycogeen zich in het lysosoom.

Samenvatting

Ziekte	Ziekte van Pompe
Andere benamingen	Alfa-glucosidasedeficiëntie, zure maltasedeficiëntie, glycogeenstapelingsziekte (GSD) type 2
Enzym	Alfa-glucosidase
Werking	Alfa-glucosidase breekt glycogeen af in de lysosomen van (spier)cellen
Incidentie	1-9: 100.000 (Orphanet)
Neonatale screening	Nee
Kliniek	<p>De ziekte van Pompe heeft een breed fenotypisch spectrum. De ernst van de ziekte is afhankelijk van de ernst van de enzymdeficiëntie. Er bestaat een klassieke infantiele vorm met klachten vóór het eerste levensjaar en een <i>late-onset</i> vorm waarbij zeer variabel klachten kunnen ontstaan gedurende het hele leven. Patiënten met de klassiek-infantiele vorm zijn het meest ernstig aangedaan en presenteren zich in de eerste levensmaanden met een hypertrofische cardiomyopathie, progressieve hypotonie, voedingsproblemen en luchtweginfecties. Zonder enzymtherapie leren zij nooit lopen of staan en overlijden zij voor het eerste levensjaar. Bij patiënten met de <i>late-onset</i> vorm is er sprake van langzaam progressieve spierzwakte volgens een <i>limb-girdle</i>-patroon en een progressief verminderde longcapaciteit door toenemende diafragmazwakte.</p>
Dieet	<p>Op kinderleeftijd wordt een gezond dieetadvies voorgeschreven met (ruim) voldoende eiwit en een adequate hoeveelheid calorieën aangepast aan groei, lichaamssamenstelling en voedingstoestand. Op volwassen leeftijd wordt een eiwitverrijkt en koolhydraatbeperkt (en indien nodig energiebeperkt) dieet geadviseerd in combinatie met een beweegprogramma.</p>
Medicatie	<p>Enzymtherapie (ERT). Wekelijkse tot tweewekelijkse intraveneuze behandeling vindt plaats in het expertisecentrum CLMZ (Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten). Bijna alle patiënten gaan, na 1 jaar therapie gehad te hebben in het ziekenhuis, over naar therapie thuis als er gedurende dat eerste jaar in het ziekenhuis geen bijzonderheden zijn voorgevallen. Thuisterapie wordt in België niet uitgevoerd.</p>

Ziektebeeld

De ziekte van Pompe wordt veroorzaakt door een erfelijk tekort aan het enzym alfa-glucosidase waardoor glycogeen stapelt in de lysosomen van met name spiercellen. De ernst van de ziekte is afhankelijk van de ernst van de enzymdeficiëntie.

Afhankelijk van de restactiviteit van alfa-glucosidase kunnen de eerste symptomen ontstaan vanaf neonatale leeftijd tot aan latere volwassen leeftijd en is het beloop snel dan wel minder snel progressief. Er bestaan daardoor verschillende vormen van de ziekte van Pompe: een klassieke infantiele vorm (*classical infantile-onset Pompe disease*) en een *late-onset* vorm (*late-onset Pompe disease*, verder verdeeld in een *childhood* en een *adulte* vorm). Bij de klassieke infantiele vorm treden symptomen vaak al vlak na de geboorte op doordat er vrijwel geen restactiviteit van het enzym is. Onbehandeld is de leeftijd van overlijden meestal tussen de 6 en 8 maanden. Symptomen zijn snel progressieve spierzwakte, progressieve hypertrofische cardiomyopathie en luchtweginfecties. Kinderen leren nooit lopen of staan, drinken en groeien slecht en overlijden zonder enzymtherapie voor het eerste levensjaar. Bij de *late-onset* vorm is er sprake van progressieve spierzwakte volgens een *limb-girdle*-patroon en een progressief verminderde longcapaciteit door toenemende diafragmazwakte.

De meerderheid van de patiënten raakt op langere termijn rolstoelgebonden en afhankelijk van mechanische ademhalingsondersteuning. De levensverwachting is daardoor verkort ten opzichte van de algehele bevolking. De belangrijkste doodsoorzaak is respiratoire insufficiëntie.

Sinds 2006 is er een behandeling voor de ziekte van Pompe goedgekeurd door de EMA: enzymtherapie (ERT) met alfa-glucosidase alfa (Myozyme®). Zeer recent zijn er ook nieuwere vormen van ERT beschikbaar gekomen. Als klassiek infantiele patiënten behandeld worden met ERT neemt de overleving fors toe zonder beademing, met herstel van cardiomyopathie en kunnen ze motorische mijlpalen behalen zoals staan en lopen. Patiënten hebben wisselende rest-spierzwakte en kunnen cognitieve problemen en wittestofafwijkingen in de hersenen ontwikkelen.

In patiënten met de *late-onset* vorm zorgt ERT voor verbetering van spierkracht, stabilisatie van de longfunctie en toegenomen overleving; de progressie van de ziekte wordt afgeremd.

Diverse studies hebben aangetoond dat de lichaamssamenstelling van volwassen patiënten met de ziekte van Pompe afwijkt van een normale lichaamssamenstelling (1). Door verlies van spiermassa is de vetmassa (gemeten met DEXA-scans) hoger dan verwacht op basis van de BMI en is de vetvrije massa lager. Op MRI-scans (*Magnetic Resonance Imaging*) van de skeletspieren is te zien dat vetweefsel het spierweefsel vervangt bij progressie van de ziekte (1). De afkapwaarden die gebruikt worden voor ondergewicht/gezond gewicht/overgewicht en obesitas op basis van de BMI zijn daarom niet goed bruikbaar bij de ziekte van Pompe. De vetvrije massa zal in het algemeen overschat

worden en de vetmassa onderschat. Een grote meerderheid van de patiënten met de ziekte van Pompe heeft op basis van de vetmassa overgewicht (1) en eigen ongepubliceerde data). Naarmate de ernst van de ziekte toeneemt, neemt de frequentie van obesitas toe. Patiënten met de ziekte van Pompe hebben een verhoogd risico op obesitas doordat ze een lager rustmetabolisme krijgen als de spiermassa afneemt waardoor fysieke activiteit moeilijker wordt. Dit heet sarcopene obesitas (het naast elkaar bestaan van obesitas en het verlies van spiermassa en/of spierfunctie) en is een belangrijk probleem bij de *late-onset* vorm van Pompe.

Het leidt tot een verhoogd risico op diabetes mellitus, hypertensie, hypercholesterolemie, hart- en vaatziekten en osteoporose (1). Obesitas is bovendien erg onwenselijk bij de ziekte van Pompe omdat door de diafragmazwakte de longfunctie bij obesitas (vooral liggend) nog meer zal afnemen. Bij een kleine groep volwassen patiënten komt ondergewicht voor, waarschijnlijk veroorzaakt door toegenomen energieverbruik door de ademhalingsspieren (bij patiënten die nog niet beademd worden (1), mogelijk in combinatie met vermindering van het activiteitsniveau. Daarnaast kan toename van dysfagie, en daardoor een verminderde voedingsinname, hiervan een oorzaak zijn (1). Tevens treedt soms chronische diarree op. De oorzaak hiervan is nog niet volledig opgehelderd maar zou samen kunnen hangen met stapeling van glycogeen in de gladde spiercellen van de darm. Mogelijk draagt malabsorptie verder bij aan de lagere calorievoorziening. Door ERT verbetert of verdwijnt diarree significant (1).

Bij kinderen en adolescenten met de klassieke infantiele vorm zijn er minder gegevens over het gewichtsverloop bekend. Onbehandeld hebben baby's met de klassieke infantiele vorm van de ziekte van Pompe een normaal geboortegewicht maar buigt de gewichtscurve af naar beneden bij progressie van de ziekte in het eerste levensjaar, ondanks aanvullende enterale voeding via een neus-maagsonde (1). Hierbij spelen factoren als het ontwikkelen van een fascies myopathica en de daaruit resulterende slikproblemen en dysfagie een rol (2). Follow-up van een cohort van 19 patiënten met de klassieke infantiele vorm in het Erasmus MC laat echter zien dat patiënten na het volledig rolstoelgebonden raken overgewicht ontwikkelen (niet gepubliceerde data).

Complicaties

Complicaties van de ziekte van Pompe waar rekening mee moet worden gehouden bij de dieetbehandeling:

- een veranderende lichaamssamenstelling als gevolg van de ziekte waardoor de energiebehoefte met het afnemen van de spiermassa vermindert. Als gevolg kan bij een gelijkblijvende energie-inname op termijn meer toename van de vetmassa ontstaan;

- zwakte van de ademhalingsspieren: afhankelijkheid ademhalingsondersteuning, veelvuldig luchtweginfecties;
- spierzwakte in de aangezichtsspieren (bulbaire zwakte): problemen met kauwen en slikken, risico op aspiratie;
- gastro-intestinale klachten: er zijn aanwijzingen dat de gladde spiervezels van het darmstelsel minder goed functioneren. Hierdoor kan reflux, obstipatie en/of diarree optreden;
- urogenitale klachten: door spierzwakte van de bekkenbodemspieren, de blaas en de buik kunnen urineweginfecties en/of incontinentie veroorzaakt worden;
- vermoeidheid: minder energie voor boodschappen doen, koken, sociale en sportieve activiteiten;
- botontkalking: komt regelmatig en al op jonge leeftijd voor;
- verlies van spiermassa in katabole toestand in aanwezigheid van ondergewicht.

Behandeling

Farmacotherapie

Naast Enzymtherapie (ERT) met alglucosidase alfa (Myozyme[®], geregistreerd door de EMA in 2006) zijn in 2022 ook avalglucosidase alfa en cipaglucozidase alfa/miglustat goedgekeurd door de EMA. ERT is een intraveneuze behandeling (1 x per 2 weken bij *late onset* of 1 x per week bij klassiek infantiele Pompe) die in eerste instantie in het expertisecentrum wordt uitgevoerd maar later ook verplaatst kan worden naar een algemeen ziekenhuis in de eigen regio van de patiënt of in de thuissituatie (dit laatste is niet mogelijk in België). De beslissing of een patiënt in aanmerking komt voor behandeling met ERT wordt genomen door een multidisciplinaire indicatiecommissie. Gezondheidswinst en bijwerkingen en risico's voor de patiënt worden hierbij afgewogen. Zie voor meer details het [Zorgpad voor patiënten met de ziekte van Pompe](#) (glycogeenstapelingsziekte II) van het CLMZ.

Leefstijlinterventie/spiertraining

Een inspanningsinterventie met spiertraining is bewezen effectief bij de ziekte van Pompe (2-4) en kan progressie van de ziekte vertragen. Naast de inspanningsinterventie, die op zichzelf al de spierkracht verbetert (1), hebben studies laten zien dat de combinatie van inspanning met een eiwitverrijkt dieet en een relatieve koolhydraatbeperking (25 – 30 en% eiwit, 30 – 35 en%

koolhydraten, 35 – 40 en% vet) een toegevoegd gunstig effect heeft bij volwassenen met de ziekte van Pompe, zowel zonder als met ERT (1, 4, 5).

Dieet

In de afgelopen jaren is er steeds meer bewijs gekomen dat dieetinterventie progressie van de ziekte kan vertragen en zodoende een belangrijk onderdeel is van de behandeling.

Voor het geven van een dieetadvies wordt het meten van de lichaamssamenstelling door middel van een DEXA-scan en/of BIA aanbevolen omdat uit de BMI alleen geen betrouwbare conclusie getrokken kan worden over het gewicht (1, 3).

Behandeldoelen

- Bij volwassenen streven naar een gezond gewicht (BMI van 18,5 – 25 kg/m²) en/of een gezonde vetmassa met bewaken en verbeteren van de lichaamssamenstelling:
 - bij streven naar gewichtsreductie: voorkom te snel gewichtsverlies (streef naar 1 kg gewichtsverlies/week) om afname van spiermassa te voorkomen;
 - bij (dreigende) ondervoeding en ondergewicht (BMI < 18,5 kg/m²): verbeteren voedingstoestand volgens protocol ondervoeding.
- Bij kinderen streven naar een goede groeicurve en een gezond gewicht (gewichtscurve van -1 tot 1 SD):
 - bij overgewicht: de lengtegroei stimuleren en het gewicht stabiliseren;
 - bij (dreigende) ondervoeding of onvoldoende groei (gewichtscurve van < -1 SD bij kinderen): verbeteren voedingstoestand volgens huidige behandelrichtlijnen voor zieke kinderen (6);
 - bij de klassieke infantiele vorm: in de klinische praktijk aandacht besteden aan het verbeteren van de slikfunctie en aanpassen van de voeding aan de slikfunctie omdat de slikfunctie vaak is verminderd;
 - indien noodzakelijk: ondersteuning met (eiwit- en vezelrijke) enterale voeding.
- Voorkómen van verlies van spiermassa in katabole toestand;
- Voorkómen en bewaken van tekorten van vitamines, mineralen en andere essentiële voedingstoffen als gevolg van strenge dieetrestricties die eventueel nodig zijn bij een zeer lage ruststofwisseling;
- Voorkómen van het ontwikkelen van sarcopenie door voldoende bewegen, naar eigen kunnen, te stimuleren;
- Preventie van complicaties: dieet aanpassen als er sprake is van (risico op) aspiratie, refluxklachten, diarree of obstipatie, osteoporose (wordt vaak behandeld met medicatie);

- Verbeteren van kwaliteit van leven.

Algemene dieetkenmerken

Dieetkenmerken volwassenen

We maken in de dieetbehandeling van de volwassen patiënt met de ziekte van Pompe onderscheid tussen patiënten met ondergewicht, normaal gewicht en overgewicht (classificatie op basis van BMI). Naast de BMI wordt ook de verhouding tussen de vetmassa en de vetvrije massa beoordeeld.

Uitgaande van de beschikbare literatuur over de verdeling van de macronutriënten (5, 7) en de klinische ervaring adviseren we een eiwitverrijkt dieet dat relatief beperkt is in koolhydraten (tabel 1) aan volwassen patiënten met overgewicht of met een in verhouding hoge vetmassa. Ondanks een normale BMI kan de vetmassa door het ziektebeeld verhoogd zijn en wordt in overleg met de arts een energiebeperking voorgeschreven met als doel het verlagen van de vetmassa. De aanbevolen hoeveelheid energie wordt bepaald op basis van een indirecte calorimetrie, het activiteitenpatroon, en de BMI en lichaamssamenstelling. Bij gewichtsreductie bij volwassenen is de afspraak niet meer dan 1 kg/week af te vallen om te voorkomen dat de spiermassa hierdoor afneemt. Als dit aan de orde is, worden de calorieën met 5 – 10% opgehoogd.

Patiënten met een laag gewicht of ondervoede patiënten krijgen naast de eiwitverrijking een energieverrijkt dieet voorgeschreven volgens de richtlijnen bij ondervoeding (8).

Dieetbegeleiding en consulten volgens protocol volwassen patiënten met Pompe in Erasmus MC:

- eenmalig vindt een *nutritional assessment* plaats met een indirecte calorimetrie, waarop het dieetadvies wordt gebaseerd;
- elke 2 maanden volgt een telefonisch of fysiek consult voor evaluatie van het dieet;
- elke 6 maanden worden de handknijpkracht (HKK) en bio-impedantiemeting (BIA) herhaald.

N.B. In België kan het protocol van de ERT bepalend zijn voor de dieetbegeleiding en consulten door diëtetiek.

Tabel 1. Aanbevelingen macronutriënten volwassenen bij Pompe, afgeleid van bestaande aanbevelingen (7)

Uitgangspunt behoefteberekening macronutriënten op basis van BMI:

BMI < 18,5 kg/m² hypercalorisch: REE + 30 – 40%

Eiwitten: 25 – 30en%

Koolhydraten: 35en%

Vetten: 35 – 40en%

BMI > 18,5 – 24,9 kg/m² isocalorisch: REE + 20 – 30%

Eiwitten: 25 – 30en%

Koolhydraten: 35en%

Vetten: 35 – 40en%

BMI > 25 kg/m² hypocalorisch: REE + 10%

Eiwitten: 25 – 30en%

Koolhydraten: 35en%

Vetten: 35 – 40en%

Dieetkenmerken kinderen

Het dieetadvies bij kinderen met de ziekte van Pompe heeft als doel een goede groeicurve te handhaven of te bereiken door middel van een volwaardige voeding. In de praktijk wordt een eiwitverrijking nagestreefd conform de aanbeveling voor zieke kinderen (tabel 2).

Bij overgewicht bij kinderen wordt gestreefd naar het stimuleren van de lengtegroei met stabilisatie van het gewicht.

Tabel 2. Eiwitbehoefte bij kinderen met de ziekte van Pompe, afgeleid van Leidraad ondervoeding (6)

Eiwitbehoefte voor zieke kinderen per leeftijdscategorie:

0 – 2 jaar: 2 – 3 gram eiwit/kg/dag

2 – 13 jaar: 1,5 – 2 g/kg/dag

13 – 18 jaar: 1,5 g/kg/dag

Aandachtspunten:

- Het bewaken van het gewichtsverloop, met als extra aandachtspunt het voorkomen van ongewenste gewichtstoename (toename van de vetmassa). Het risico hierop is verhoogd als er sprake is van toename van de immobiliteit. De lengtegroei moet normaal zijn en het gewicht moet stabiel blijven.

- Het meten van de ruststofwisseling en het meten van de lichaamssamenstelling wordt bij overgewicht aanbevolen om een dieetadvies op maat op te stellen. Overweeg hierbij een beperking van koolhydraten conform het beleid bij volwassen patiënten.
- Bij risico's op een onvoldoende voedingsinname en ondergewicht/slechte groeicurve wordt behandeld volgens de richtlijnen bij ondervoeding (6, 8).
- Bij klassiek infantiele Pompe-patiënten: het voorkomen van ondergewicht in de eerste jaren.

Eiwit

De hoeveelheid eiwit wordt bepaald op basis van tabel 1 en 2 zoals in eerdere paragrafen staat beschreven. Een goede balans in dierlijke en plantaardige eiwitten is belangrijk, ook de eiwitverdeling over de dag is een aandachtspunt, vooral in combinatie met spiertraining (of beweging met spierbelasting).

Vet

De hoeveelheid vet wordt bepaald aan de hand van de aanbevelingen in tabel 1 (volwassenen). Bij kinderen wordt het advies ten aanzien van vet gebaseerd op de landelijke aanbevelingen voor gezonde voeding.

Koolhydraten

De hoeveelheid koolhydraten wordt bepaald aan de hand van de aanbevelingen in tabel 1 (volwassenen). Bij kinderen wordt het advies ten aanzien van koolhydraten gebaseerd op de landelijke aanbevelingen voor gezonde voeding. Overweeg bij overgewicht op de kinderleeftijd om de koolhydraten te beperken.

Adviseer om de koolhydraten goed te verdelen over de dag en geef de voorkeur aan complexe koolhydraten boven mono- en disachariden ten behoeve van stabiele bloedglucosewaarden (7).

Vocht

Adviseer voldoende vocht (en voedingsvezel) vanwege de mogelijk verminderde werking van de gladde spiervezels in de darm. Lees verder bij 'Ontlasting'.

Vitamines, mineralen en spoorelementen

Voor aanbevelingen van micronutriënten wordt verwezen naar de landelijke aanbevelingen van de Gezondheidsraad. Speciale aandacht is er voor de inname van calcium en vitamine D in verband met het risico op botontkalking (4).

Bij patiënten met een laag calorisch dieet is het van groot belang om de inname van vitamines en mineralen te monitoren en bij tekorten te suppleren (1).

Specifieke dieetpreparaten

Indien nodig worden dieetpreparaten voorgeschreven om in de eiwitbehoefte te voorzien:

- eiwit- en energieverrijkt: eiwitverrijkte drinkvoeding en eiwitverrijkte sondevoeding;
- eiwitverrijkt, koolhydraatbeperkt: eiwitpreparaten, laag in koolhydraten;
- suppletie van vitamines en mineralen.

Praktische uitwerking dieet

Patiënten krijgen een dieetadvies op basis van de afgesproken behoefteberekeningen. Dit wordt voor volwassenen (en eventueel ook voor kinderen) uitgewerkt in een dagmenu en/of patiënten krijgen instructie over het gebruik van een voedingswaardeberekeningsprogramma/app bij het gegeven dieetkader om te leren variëren binnen het dieet.

Specifieke aandachtspunten

Ziekte

Bij de ziekte van Pompe bestaat niet het risico op een ontregeling waarvoor het dieet aangepast moet worden. Het is wel belangrijk bij ziekte te streven naar een adequate voedingsinname om verslechtering van de voedingstoestand zoveel mogelijk te beperken of te voorkomen.

Sport

Indien nodig wordt het dieet aangepast aan de intensiteit van het trainingsprogramma of fysiotherapie en het gewichtsverloop hierbij. Calorieën worden eventueel opgehoogd bij te snel gewichtsverlies of verlaagd bij onvoldoende gewichtsreductie. Daarnaast wordt advies gegeven over de verdeling en timing van de eiwitten over de dag bij het sporten.

Eerste levensjaar

In het eerste levensjaar verloopt de introductie van voeding niet anders dan bij gezonde kinderen. Hier gelden de aanbevelingen voor gezonde voeding volgens de Voedingsnormen van de Gezondheidsraad. Aandacht gaat uit naar een goede groei volgens de groeicurve en het bijsturen indien nodig. De slikproblemen leiden er over het algemeen toe dat aanvankelijk overgegaan wordt op sondevoeding. Deze kan in het algemeen nog binnen het eerste jaar gestopt worden. Hoewel in

het eerste jaar ondergewicht frequent een probleem is en behandeld moet worden, moeten ouders ook voorlichting krijgen over het belang van een goed gebalanceerd dieet dat zal leiden tot een normaal gewicht en het voorkomen van overgewicht op latere leeftijd.

Ontlasting

Aandacht voor voldoende voedingsvezel en vocht is belangrijk vanwege een mogelijk verminderde werking van de gladde spiervezels in de darm. Hierdoor kan bijvoorbeeld reflux, obstipatie of diarree optreden, of verminderde functie van de sluitspieren ontstaan. Op indicatie wordt hier zorgvuldig verder onderzoek naar gedaan door de kinderarts/internist.

Zwangerschap

Voor zwangere vrouwen met de ziekte van Pompe gelden dezelfde voedingsadviezen als voor gezonde zwangere vrouwen. Extra aandacht is nodig voor de verdeling van de macronutriënten en voor voldoende inname van alle benodigde voedingsstoffen als de moeder bekend is met een energiebeperkt dieet. Daarnaast moet ernaar worden gestreefd om teveel gewichtstoename tijdens de zwangerschap te voorkomen. In verhouding tot gezonde mensen geeft dit namelijk een grotere lichamelijke belasting en bovendien is afvallen moeilijker als iemand beperkt is in het bewegen.

Lactatie

Voor moeders met de ziekte van Pompe gelden in de lactatiefase dezelfde voedingsadviezen als voor gezonde moeders die borstvoeding geven.

Borstvoeding bij een zuigeling met de ziekte van Pompe is mogelijk. Aandachtspunt is het monitoren van de groei, waarbij indien nodig de borstvoeding verrijkt kan worden om in de berekende energie- en eiwitbehoefte te voorzien.

Dieetrichtlijnen en informatiebronnen

- [Patiëntenvereniging Nederland \(VKS\)](#)
- [Patiëntenvereniging België \(BOKS\)](#)
- [Zorgpad ziekte van Pomp - Erasmus MC](#)
- OMIM: [232300](#)

Referenties

1. Wagenmakers MAEM, Brusse EvdP, A. T. Dietary aspects of Pompe Disease. In: Reuser AJJ, Schoser B, editors. Pompe Disease. 3rd ed: UNI-MED Science; 2022.
2. van Gelder CM, van Capelle CI, Ebbink BJ, Moor-van Nugteren I, van den Hout JM, Hakkesteegt MM, et al. Facial-muscle weakness, speech disorders and dysphagia are common in patients with classic infantile Pompe disease treated with enzyme therapy. *J Inherit Metab Dis.* 2012;35(3):505-11.
3. Tarnopolsky MA, Nilsson MI. Nutrition and exercise in Pompe disease. *Ann Transl Med.* 2019;7(13):282.
4. van den Berg LE, Zandbergen AA, van Capelle CI, de Vries JM, Hop WC, van den Hout JM, et al. Low bone mass in Pompe disease: muscular strength as a predictor of bone mineral density. *Bone.* 2010;47(3):643-9.
5. Slonim AE, Bulone L, Goldberg T, Minikes J, Slonim E, Galanko J, et al. Modification of the natural history of adult-onset acid maltase deficiency by nutrition and exercise therapy. *Muscle Nerve.* 2007;35(1):70-7.
6. ondervoeding K. Screening op en behandeling van ondervoeding bij kinderen in Nederlandse ziekenhuizen. Kenniscentrum ondervoeding; 2022.
7. Shapiro L. Pompe disease and diet: Pompe Disease News 2023 [Available from: <https://pompediseasenews.com/pompe-disease-and-diet/#:~:text=There%20is%20no%20single%20diet,replacement%20therapy%20for%20some%20patients.>
8. Kruizenga H, Beijer S, Huisman-de Waal G, Jonkers-Schuitema C, Klos M, Remijnse-Meester W, et al. Richtlijn Ondervoeding: herkenning, diagnosestelling en behandeling van ondervoeding bij volwassenen. Kenniscentrum Ondervoeding; 2019.