

Uitwerking tekst van de lezing over “Energistofwisseling” door Dr. Etienne Janssen. Contactdag Stichting Noonan Syndroom, 26 maart 2022.

Speciaal voor deze dag waren schrijftolken aanwezig zodat een slechthorende deelneemster het goed kon volgen. Wij zijn hen er zeer erkentelijk voor dat zij hun (ruwe) tekst beschikbaar hebben gesteld zodat de workshop uitgebreid kon worden uitgewerkt.

Deze tekst moet samen gelezen worden met de bijbehorende powerpoint presentatie.

Drs. Etienne Janssen is kinderarts voor kinderen met erfelijk en aangeboren aandoeningen in Maastricht. Een dag in de week werkt hij in het Radboud UMC o.a. voor de “Noonan Poli “ van het expertisecentrum.

Dia 4: Energie is nodig voor basale functies in stand houden. Zuurstof is nodig, komt in de longen, blaasjes nemen op en geven het af aan het bloed. Dat is nodig voor zeer veel zaken maar vooral omdat het je cellen in leven houdt. Overal gebruik je energie voor, ademen en verteren en ook bij activiteit, dan heb je meer energie nodig, sporten, maar ook intensief studeren of een film aan het kijken. Wat bij kinderen bijzonder is, is dat kinderen daarnaast ook nog vooral groeien, niet zoals bij ons in de breedte maar in de lengte en in (geestelijke) ontwikkeling. Kinderen hebben een andere energiebehoefte dan volwassenen.

Groei:

Dia 7: Op deze dia zie je de groeisnelheid naar leeftijd van jongens en meisjes

Dia 8 tot 10: Je hebt je brandstof nodig. Soorten: suikers en eiwitten zitten overal in. Leveren een klein beetje energie, Eiwitten en suikers kunnen tot kleine deeltjes worden afgebroken en alles kan voor energievoorziening gebruikt worden.

Wij hebben het veel over ATP, een klein deeltje vol met energie wat je lichaam kan afsplitsen, en dan houd je wat CO₂ en water over, en wat stoffen die vrijkomen en die plassen en poepen we gewoon uit.

Je hebt verschillende zaken nodig, je cellen zijn uit verschillende structuren opgebouwd. Je hebt behoefte aan water, zeker met warm weer en inspanning, en eiwit vet en koolhydraten.

Baby's hebben een grote behoefte aan energie omdat ze groeien en ontwikkelen maar vooral omdat hun huidoppervlak relatief groot is en hun huid is dun, waardoor ze veel warmte en vocht via de huid verliezen. Daarbij ademen ze ook nog sneller en mede daardoor verbruiken ze meer energie.

De helft wordt gebruikt in de hersenen omdat kinderen nog alles moeten leren en bij volwassenen in de lever.

Dia 12 Energie, we moeten beperken in vet, energie is leuk, maar als je te veel hebt sla je het op als buikje.

Eiwit en koolhydraat levert evenveel energie, en alcohol is ook koolhydraat, een klein beetje kun je omzetten.

Op dia 13 zie je hoe het gaat verschuiven in de loop van de jaren.

Op dia 14 zie je het verschil in hoeveelheid vocht door de jaren heen.

Als 2 kinderen van dezelfde leeftijd verschillen in gewicht kun je niet hetzelfde geven.

Baby s hebben veel vochtverlies maar hebben ook vocht nodig om te ontwikkelen.

Als volwassenen hebben wij 2 liter vocht nodig.

Dia 15: Om nieuwe cellen te maken hebben we vooral eiwitten nodig, en de hoeveelheid verschilt per leeftijdsgroep. Jonge kinderen hebben veel eiwit nodig, wel 2 gram per kilo.

Volwassenen hebben veel minder nodig, de helft of lager, en als je veel meer sport, dan mag je iets meer hebben.

Als je ziek bent, breek je eerst spieren af, en daarna pas vet.

Dia 17 BMI Boven 25 is overgewicht, boven 30 is obesitas maar bij kinderen is dat niet zo.

Het grijze deel is gezond gewicht.

Heel is onder gewicht, lichtbouw ernstig ondergewicht en bij kinderen van een jaar of 7 is een BMI van 15 prima, dat is best wel lastig die zomaar te gebruiken. BMI is bekend, en kun je snel berekenen maar voor kinderen is het heel erg op de leeftijd, het is dus niet zo dat als je het berekent dat het meteen te laag of te hoog is.

Dus wanneer is een kind goed op gewicht of te veel of te weinig? Dat is lastig.

Energie opname, en dan vooral als het niet goed met de energie opname gaat, kinderen die niet goed groeien is het makkelijker in te delen in groepjes om te onthouden, de eerste indeling is fijn, we houden er niet van als we het niet snappen. En een kind die niet goed groeit kun je in de 4 groepen indelen, er komt niet veel in, te niet goed opgenomen te veel verbruikt of verliest veel.

En bij de behandeling van deze problemen kun je anders kijken, is het medisch, lukt het eten zelf niet goed?

Is dat moeilijk? Is er niet genoeg inname van vloeistof, te weinig maar ook kan het sociaal zijn, wordt er wel aan de vaardigheden gewerkt, is er angst voor eten, dit wil ik graag doorlopen, er zullen veel dingen herkend worden

Vraag:

Is dit de aangepaste of de normale curve?

Antwoord: Dat is de gewone curve zoals de gezondheidsraad hem geeft. We hebben een aparte lengtegroei curve voor Noonan Syndroom.

Dia 20: Niet kunnen zit het in de medische groep, als je een andere aanleg van mond of keel hebt.

Een schisis, als je slikt gaat je eten je neus in. Het kan ook dat de kaak te klein is, dan kun je niet goed kauwen en klikken.

Is er iets neurologisch, iets met de hersenen, slikken en kauwen is voor ons natuurlijk. Maar als je hersenen en mondspieren niet goed afgestemd zijn is het lastig kauwen, speeksel hebben, tong bewegen, adem hebben en zorgen dat het niet in de slokdarm komt.

Of je hebt te weinig spierspanning; niet genoeg kauwkracht. Kinderen die veel te vroeg geboren zijn, hebben een achterstand in de ontwikkeling. Als baby kan het ook zijn dat je eerst moet leren hoe het gaat.

Of het kan wel maar de conditie is er niet, als je weinig energie hebt kost eten ook energie, je denkt er moet meer in, maar dat lukt niet omdat de conditie er niet is.

Bij problemen met de hartspier kun je niet voldoende energie inhaleren, en krijg je ook met eten en drinken problemen.

Dia 21 Niet hoeven, als je minder hard groeit.

Als je minder verbrandt hoef je minder te eten, en u kent hem allemaal, bij jonge kinderen als er voedingsproblemen zijn en sondevoeding wordt gebruikt. Fijn dat je voeding kunt geven, maar aan

de andere kant, als je sondevoeding krijgt, dan zit het in je maag, en loopt er continu voeding dan is het lastig zelf te leren eten. Je moet wel de drive hebben om te leren eten, leren dat je honger hebt.

Di 22: Niet willen, alle kinderen hebben een peuter pubertijd, begint tussen 1 – 4 jaar en kan een tijdje aan houden. Behalve koppigheid, kan het ook zijn dat er steeds prikkeling in mond en keel gebied is geweest.

Als er klachten zijn geweest dan vind je die prikkel in je mond niet meer fijn. Dan kun je aversie tegen eten ontwikkelen omdat het gevoel nare associaties oproept.

Als je beperkte intake hebt omdat je kieskeurig bent, met een beperkt dieet, veel kinderen hebben een specifieke voorkeur van smaak en structuur, frietjes lusten ze wel, dus kauwen kan wel, maar als het net gladder is of harder of krokanter, dan lukt het niet.

Dia 23: Als ze dan het echt niet durven, als er operaties zijn geweest, een operatie buis, andere schade is het gevoel zo anders, dat een kind een angst kan overhouden; een trauma. Dat zit in de hoek van eetstoornissen, het is een minder bekende maar wordt wel bekender.

Je houdt niet van eten en gaat het uit de weg, en de hoeveelheid is te laag.

Er is dan niets mis met mondmotoriek of het slikken of dingen die lichamelijk zijn, maar er is sprake van zo'n grote angst dat je het eten zelf niet aandurft. Dit gaat vaak samen met andere ontwikkelingsproblemen zoals autisme. Als je veel spuugt en maagzuur omhoogkomt kan dat ook angst gaan opleveren om te eten en drinken.

Dia 24: We weten als wij reflux hebben, dat maagzuur omhoog komt wat heel vervelend.

Volwassenen gaan rechtop zitten en de zwaartekracht helpt mee, alles blijft in je maag, behalve bij een buikgriep of overgegeven, dan merk je dat er veel kracht voor nodig is het omhoog te gooien. Als je veel platligt en een lage spierspanning hebt, dan krijg je snel dat het maagzuur in de slokdarm omhoog klotst, je maag is ervoor gemaakt, en je slokdarm niet zo, één of twee keer spugen geen probleem, maar als het steeds omhoog komt krijg je een soort schaafwond. Dan heb je het over refluxziekte. Niet alleen het omhoog komen geeft klachten, maar ook het omlaag gaan van dingen die niet zuur zijn geven klachten. We hebben het dan over het klepje, de overgang van de slokdarm naar de maag toe.

Het is een romantische voorstelling, een klepje kan open of dicht, maar het is zoals bij een poepgaatje, je kunt klein beetje aan of ontspannen maar 100% open of dicht kan niet.

Als het ook nog een sonde in zit, die slang houdt het open. Dus je moet voor en nadelen afwegen van sonde. Wat we ook zien, de beweging gaan niet goed. De maag moet het verteren en doorkneden naar de darmen. Als de spier weinig kracht heeft of niet genoeg knijpt kan het omhoog komen, of lang staan in je maag. Dat gebeurt als ze een paar uur na de voeding veel uitspugen. Dan had het moeten zakken. Dus moet het onderzocht worden. Hoe langzaam loopt de maag leeg? Dan is sonde niet altijd oplossing.

Vraag: Waarom geen sonde die door de maag loopt en doorgaat naar de darmen?

Antwoord: Kan maar heeft een nadeel, maag wil eerst verteren en dan in porties door naar darmstelsel. In kleine stukken. Dan maakt lichaam hormoon aan. Als er een sonde is dan komt er heel de tijd eten in. In één grote hoeveelheid dan verteert het laat, heel veel in één keer. Dan ontstaat er hormoonpiek en extreme after dinner dip. Daarbij kan hij terugschieten bij hoesten en is het kind

continu voeding afhankelijk. Ook in de nacht. Je lichaam is gebouwd om 3 of vier keer op een dag te eten.

Dia 26: Wat we vaker ook zien is Coeliakie. Het is een afweer ziekte. Je lichaam maakt antistoffen aan tegen darm vlokken. Je dunne darm doet dit werk. En daar zitten staafjes. Villi, in latijn. Er zitten bloedvaten in en die vloeistoffen worden opgenomen in je lichaam. Naar de hersenen, lever, etc. gaat het. Als er Coeliakie is gaan die villi een beetje stuk. Dan lijkt het dus heel plat met weinig bloedvaten erin die dus geen vloeistof opnemen. Het is een reactie op gluten, granen bij Coeliakie, echt een allergie. We kunnen dat onderzoeken. Het is anders dan gluten intolerantie. Als je dat hebt dat voel je na eten en drinken minder lekker. Dan kan je het even niet eten. Maar niet te meten in bloed. Coeliakie wel, kun je meten. Het is nu makkelijker dan vroeger. Je kan wel veel alternatieven eten.

Dia 26: Naast dat vloeistof niet goed wordt opgenomen kunnen we een verhoogd gebruik zien. En je kunt dan meten wat iemand verbruikt als iemand gezond is en als iemand ziek is, en dan maakt het niet uit wat voor ziekte het is, maar er is een factor waarmee je energie verbruik omhooggaat, als je koorts hebt gat er meer, als je een hartaandoening hebt en je moet 2 keer zo hard werken. Of een verkoudheid of iets, dan heb je altijd iets meer energie verbruik. Maar als je ziek bent heb je minder honger, niet handig, je eet minder en verbruikt meer, daarom na een paar dagen ziek zijn verlies je best wel gewicht. Wij hebben vaak wat reserve maar kinderen en vooral jonge kinderen zijn daar extra vatbaar voor.

Dia 27: Dit is de makkelijkste, er kan ook teveel verloren worden bij veel diarree, door darmontsteking of bij Coeliakie.

Of je verliest eiwit in je plas, of als je een huidziekte hebt en een uitgebreide vorm van eczeem dan verlies je ook vocht en voedingsstoffen. Het is met Noonan syndroom ook zo dat je lymfevochtproblemen kunt hebben. Lymfevocht is het rioleringsstelsel van je lichaam, zit overal, en zorgt dat afvalstoffen afgebroken worden en afgevoerd. Als je meer afvoert dat verlies je ook meer.

Vraag: wordt hier hevig transpireren mee bedoeld?

Antwoord: nee, je transpireert geen lymfe vocht, maar zweet is vocht wat je verliest als het warm is.

Vraag: is dat een kenmerk bij Noonan? Mijn zoontje heeft het bij lichte inspanning of warm weer, haartjes nat, klam hoofdje, en dat herken ik maar bij mijn dochtertje niet.

Antwoord: ik ken het niet specifiek bij Noonan syndroom.

Anderen vallen bij dat ze dit herkennen.

Reactie uit de zaal: ik dacht altijd dat het zweet bij het hartprobleem te maken had?

Antwoord: Dat kan ook, dat is het probleem met zweten er wordt meer vocht verloren en dat kan door alle inspanning.

Bij sporten ook.

Als het zo herkend wordt misschien dat het ook op die manier voorkomt.

Dia 28: Als we specifiek naar de intake problemen bij Noonan syndroom kijken dan zien we dat veel voorkomt. Voedingsprobleem is een brede term, maar 60% van de jonge kinderen en 1/3e, van de jonge kinderen, en dat is tot 2 jaar, die tijdelijk sondevoeding nodig hebben maar daarna gaat het iets beter.

Ook bij volwassenen wordt het wel genoemd.

Als er sondevoeding nodig is kun je het goed bijhouden en zijn er ook artikelen. Als volwassenen vaker misselijk zijn is het lastig te meten, we hebben daar geen getallen van.

-Vraag: heb je volwassenen gesproken op dit gebied?

Antwoord: Ik zelf niet.

-Aanvulling vraag: het is er wel namelijk, er zijn specifieke voedingsproblemen bij volwassenen. Dat is niet sporadisch maar dagelijks.

Antwoord: Ik denk dat we het niet goed weten, geen getallen weten.

- dat is het probleem dat volwassenen nog niet goed gezien zijn op dit gebied, en daar probeer ik en een aantal anderen al denk ik 5 jaar ons best voor te doen. En we worden nu gezien in Nijmegen. Dat is een begin.

Antwoord: Dat is lastig omdat voedingsproblemen bij volwassenen lastig uit drukken zijn.

Dat is bij kinderen makkelijker.

Het is goed voor mij om te leren dat het meer voor komt.

Dia 29: Opname problemen en dan de reflux erbij, dat kunnen we wel meten, maar dat is niet een leuk onderzoek, een sonde inbrengen met een zuurgraad meter, en dat moet lang zitten hoeveel % van de tijd is het. Als je denkt dat er sprake van is, kiezen we er soms voor. We geven op proef een behandeling met zuur remmers. maar daardoor wordt het onderzoek vaak overgeslagen.

En reflux is iets wat je goed kunt aangeven als je ouder bent, en maag bewegingsproblemen meten we ook vaker, hoe snel de beweging is en hoe snel de maag leeg moet.

Coeliakie zien we nu iets vaker maar we weten het niet zeker, het aantal mensen die Noonan syndroom met coeliakie hebben is minder dan andere patiënten.

Dus we weten er nog niet heel veel van.

Dia 30: Verhoogd verbruik, We weten dat hartproblemen een reden is voor verhoogd verbruik. Het hart moet meer energie verbruiken, daar kun je soms iets aan doen als het om een vernauwing gaat, andere klachten zijn lastiger te behandelen.

Luchtweginfecties, we weten ook dat er hogere energiebehoefte is bij rust.

We kunnen het niet relateren aan meer inspanning of meer beweging of een hartprobleem, heel goed snappen we dat nog niet. Pijnklachten en vermoeidheid kunnen ook energie vragen, het kan in deze hoek liggen, maar pijn en vermoeidheid is moeilijk in getallen uit te drukken. Dat voel je, maar je kunt niet zeggen dat deze persoon 20 pijn heeft en die 30 pijn. Daar is geen maat voor.

Dia 31: Hoge basale energiebehoefte weten we inmiddels iets meer van.

We zien vaak een lage BMI. We zien zelden een hoge BMI, en vooral kinderen met choc2, daar is het opvallend. We kunnen kijken hoeveel energie er inkomt, wat eruit komt en dat kan 1,5 of 2 keer zo hoog zijn dan bij ander mensen. Dat is heel hoog.

Wat lastig is, als je lichaam energie te kort heeft gaat het spieren gebruiken als brandstof. Heb je een hoge energiebehoefte, en je eet te weinig dan worden je spieren steeds weer afgebroken voor verbruik.

Dia 32: Het lymfevocht, dat zijn die bolletjes die je in je hals of lies kunt voelen. Als er bacteriën worden af gevoerd wordt het daar dik, en als je opknapt na ziekte wordt het kleiner. Er zitten ook

voedingsstoffen in, en als er een lek is of het stelsel is niet goed aangelegd dan verlies je ook daarmee.

Dia 33: Wat zijn nu de vragen en oplossingen? We weten veel nog niet en daar willen we veel onderzoek naar doen.

Wat is de oorzaak van de voedingsproblemen? Daar gaan we niet één antwoord op vinden dat zal een combinatie zijn. Reflux, spierspanning, langzame ontwikkeling van motoriek en Arfid of een minder goed dieet voor je leeftijd.

Wat voor onderzoek?

Bij kinderen moet je goed bedenken wat is de belasting van het onderzoek en wat is de winst, gaan we het doen of gaan we behandelen.

Dat is voor meer dingen, misschien zou ik een keer bloed willen prikken of kijk onderzoek doen, maar dan moet het kind onder narcose dus dat is een afweging.

Er zijn veel mensen met RAS/ mapk aandoening, die een gaatje naar de maag krijgen om voeding te geven.

En wanneer gaan we dat doen?

Als we denken die sonde wordt goed verdragen en we weten dat mensen er snel overheen groeien, moeten we het doen. Het is wel een operatie het is een kleine maar toch en waar ligt de grens.

Dia 34: De energiebehoefte of verbruik.

Laag BMI is dat er te weinig wordt gegeten, te veel verbruikt, een mix. Waarom is de energievraag verhoogd?

Waarom is het bij de ene meer dan bij de ander en kunnen we er iets mee?

Kunnen we met hormonen iets doen of medicijnen als er op dat gebied iets ontwikkeld wordt op die pathway,

Mitochondriën zijn de energie fabriekjes in je cellen, moeten we daar onderzoek naar doen of is het dat de pathway te hard instaat en dat er daarom te veel gebruikt wordt.

Lastig onderzoeken maar wel interessant.

Dia 35: Waar denken we aan als oplossing? Misschien moeten we specifieke sondevoeding geven, misschien wordt eiwit beter opgenomen dan vetten, misschien moet dat net anders zijn.

Meer sondevoeding, als je veel uitspuugt heeft dat geen zin.

Maar als het gaat, dan is het voor de hand liggend.

De reflux, kunnen we daar iets mee, er is een medicijn dat helpt tegen het stofje waar je misselijk van wordt. Kinderen met buikgriep geven we het ook, als we misselijkheid wegnemen gaat het eten en drinken beter, en kunnen we kinderen uit het ziekenhuis houden omdat ze niet uitdrogen.

Eten is meer dan voldoende naar binnen krijgen. De logopedist kan kijken naar het mondgevoel en gebruik. De diëtist kijkt mee hoe de samenstelling van het eten is, en een psycholoog: hoe wordt het eten aantrekkelijker, moeten we lang aan tafel zitten of zeggen: zo lang en niet langer?

Wat we aan het doen zijn voor kinderen is dat we over groeihormonen nadenken dat eerder geven dat doet iets met je hele hormoon inrichting. We weten van andere kinderen, dat de lichaamssamenstelling anders wordt, beter wordt en misschien is dat winst.

Je ziet veel dingen die we uitzoeken en een paar voorzetten van oplossingen maar het is vooral persoonsgericht handelen. Wat werkt hier wel, en waar om werkt het ene wel voor kind A en niet voor kind B. Er bestaat geen goed algemeen advies.

Maar wel een stappenplan: wat werkt wel en niet en wat is het grootste probleem?

Vraag:

Wat ik mis is in je verhaal de koemelk allergie. Ik heb van meerdere mensen gehoord dat ze daar last van hebben. Of Intolerant voor zijn.

Antwoord: Dat gaat om lactose; Als er mensen uit Azië zijn, daar zie dat ze vaker een intolerantie hebben. Wij niet... Minder. Hoe vaak het voorkomt? Dat vind ik lastig te zeggen. Je kan wel een test gaan doen, dus dan samen met diëtist kijken. En wat fijn is bij lactose-intolerantie heb je medicatie voor.

Vraag: is er meer bekend over de energieopname bij verschillende genafwijkingen bv BRAF? BRAF komt niet vaak voor en je kijkt gemiddeld. Net als volwassenen. Er zijn er meer nodig om er iets zinvols over te zeggen. Dat is een uitdaging. Er is veel nog wat we niet weten. Bij het Noonan Syndroom is het niet één gen. Heel veel redenen met eigenschappen. Dus heel veel varantie in één groep. Dat is moeilijk!

Vraag: Onze dochter krijgt een hartoperatie binnenkort vanwege Noonan Syndroom. Als ik kijk naar de voedingsstoffen. Dat het moet veranderen na de operatie?

Antwoord: Als je een reden hebt voor verhoogd verbruik en dat gaat weg dan moet je kijken naar het kind. Hou het dieet hetzelfde en kijk hoe het dan gaat? Als er een vermindering is moet je het afbouwen. Kijk naar het gewicht en dan merk je misschien dat het aangepast kan worden.

Vraag: sinds een jaar weten we dat ons kind Noonan Syndroom heeft. En dat er groeiproblemen zijn. Die aangepaste groeicurve; is dat standaard of arts-afhankelijk?

Antwoord: het zou wel moeten dat iedereen dezelfde meetlat gebruikt. We hebben een programma van groeicurve die we gebruiken. Hij staat standaard op de Nederlandse. Je hebt het voor elk land wel één. De aangepaste voor Noonan syndroom zit daar ook in.

-reactie: Bij het Sofia was het onbekend.

Antwoord: Als we beginnen met groeihormonen moet je de aangepaste curve gebruiken.

Vraag ja, 2 jaar geleden heeft ons kind ook hartoperatie gehad en we zijn benaderd om mee te doen naar onderzoek van alleen voeding op eiwitten. Na de operatie. Ik deed toen toch niet mee, vond het spannend. Maar toch wel was het handig om te doen. Maar het was waarschijnlijk niet gebeurd als hij meteen een eiwit dieet gekregen of de juiste. Ik vroeg me af of jullie weten dat het standaard wordt toegepast? Dat ze een kans op chylothorax hebben?

Antwoord: nee, maar het is niet zo dat, als je chylothorax hebt gehad als baby dat het bij een operatie ook een groot risico is. De kans is wel groter. Hoe ga je ermee om? Het beleid is niet om dan een eiwit dieet te doen. Maar wel om voeding met bepaald type vet (medium chain triglyceriden) te geven. Dit vet wordt via een andere weg afgevoerd, dus heb je minder last van lymfeproblemen. Dat is in Utrecht nu ook zo. Maar specifiek antwoord heb ik niet.

Dus is het herstel na hartoperatie of Noonan Syndroom?

- ja, voor meerdere toegankelijk maar bij ons was het toch handiger. Vanwege Chylothorax en kreeg het toch... Ze namen het niet kwalijk hoor.

ja, je kijkt naar het herstel van hartoperatie. Chylothorax en Noonan Syndroom hebben grote invloed.