

ZELDZAME ERFELIJKE STOFWISSELINGSSTOORNISSEN: EEN TRAININGSPROGRAMMA

**UMC
UTRECHT**

Achtergrond

Volwassenen met zeldzame erfelijke stofwisselingsstoornissen vormen een nieuwe en groeiende groep patiënten die steeds meer door de internist gezien zullen gaan worden. Niet alleen patiënten die door de kinderarts overgedragen worden maar ook patiënten met tot dan toe onbegrepen symptomen en afwijkingen (bijv. neurologische stoornissen) bij wie een zeldzame stofwisselingsziekte wordt vastgesteld.

De expertise en ervaring is nog maar beperkt en de literatuur staat vol met onduidelijke, tegenstrijdige en soms zelfs ongefundeerde informatie. Dus het werd tijd voor een gestructureerde analyse van de huidige expertise en een trainingsprogramma.

Inhoud

Op basis van een EU-subsidie en onder leiding van de afdeling Interne Geneeskunde van het UMC Utrecht zijn 6 expert-groepen uit verschillende landen van de EU aan de slag gegaan en hebben de huidige kennis getoetst aan de hand van deugdelijke methodologische criteria. Verschillende stofwisselingsgebieden zijn aan de orde gekomen:

- # Eiwistofwisselingsstoornissen
- # Koolhydraatstofwisselingsstoornissen
- # Vetzuuroxidatiestoornissen
- # Stapelingsziekten
- # Stoornissen in de stofwisseling van organische zuren

Aandacht werd besteed aan verschillende aspecten:

- # Klinische presentatie
- # Diagnostische methoden en differentiaal diagnose
- # Behandeling
- # Complicaties
- # Prognose

Vorm en uitvoering

De resultaten van deze analyses van de huidige expertise werden in verschillende vormen gegoten:

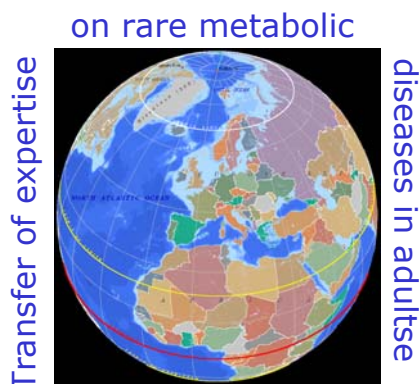
- # Boekvorm
- # CD-rom
- # Korte interactieve workshops en trainingen

Wilt u meer informatie en op de hoogte gehouden worden over dit programma, laat de coördinatoren dit weten!

Harold W. de Valk
Zaira M. Barrientos
Afd. Interne Geneeskunde F02.126,
UMC Utrecht
Tel & Fax: 0302504398
Email:

H.W.devalk@digd.azu.nl

Z.M.Barrientos@digd.azu.nl



This report was produced by a contractor for Health & Consumer Protection Directorate General and represents the views of the contractor or author. These views have not been adopted or in any way approved by the Commission and do not necessarily represent the view of the Commission or the Directorate General for Health and Consumer Protection. The European Commission does not guarantee the accuracy of the data included in this study, nor does it accept responsibility for any use made thereof.