

## LICHAAM & GEEST

# Metabole misère

**SAMENWERKING** / Zes academische ziekenhuizen bundelen de krachten in de strijd tegen metabole ziekten. Maar wat zijn dat eigenlijk?

**Maurits Terwindt**

**T**oen hij één week oud was, kreeg Thijmen drie hersenbloedingen, een hartinfarct en een hersenvliesontsteking. De nu vijfjarige jongen heeft een aandoening die melk voor hem uiterst giftig maakt. Hij lijdt aan een metabole ziekte, een erfelijke aandoening als gevolg van fouten in het DNA.

Er zijn meer dan duizend metabole of stofwisselingsziekten. De ziektebeelden lopen zeer sterk uiteen, net als de levensverwachting van de patiënten.

Bij vrijwel alle metabole ziekten werkt de chemische fabriek van de cel niet goed. In sommige gevallen breekt het lichaam schadelijke stoffen niet af, waardoor orgaanschade ontstaat. Bij andere ziekten maakt het lichaam niet genoeg energie aan voor organen, zoals de hersenen. Patiënten kampen met levenslange lichamelijke en geestelijke beperkingen, waardoor ze niet zelfstandig kunnen functioneren en korter leven.

Officieel sterven jaarlijks tientallen kinderen aan deze ziekten, maar in werkelijkheid is dat aantal groter. Als een kind overlijdt aan hartfalen als gevolg van een metabole ziekte, dan geldt als doodsoorzaak 'hartfalen'. Zo geven de cijfers een vertekend beeld. Elk jaar worden in Nederland achthonderd kinderen geboren met een van deze aandoeningen. Ook dat aantal ligt in het echt hoger: bij velen wordt de ziekte niet (meteen) gediagnosticeerd.

Volgens Hans Waterham (53), hoogleraar functionele genetica van metabole ziekten in het Amsterdam UMC, komt dat doordat klachten en symptomen lang niet altijd in verband worden gebracht met metabole ziekten. 'De diversiteit van de symptomen maakt een diagnose lastig. Patiënten lopen vaak jaren of soms levenslang met klachten rond.'

Voor veel metabole ziekten is wel een behandeling. 'Maar het is van levensbelang dat de diagnose op tijd wordt gesteld,' zegt Clara van Karnebeek (45), kinderarts en geneticus metabole ziekten in het Amsterdam UMC.

De hielprik bij baby's maakt zo'n vroege diagnose en behandeling mogelijk. In Nederland wordt getest op vijftien metabole ziekten en dat aantal wordt de komende jaren uitgebreid naar 27. Aangezien er meer dan duizend metabole ziekten zijn, wordt nog lang niet alles ondervangen. Van Karnebeek: 'Let daarom op de symp-

### WEES ER OPTIJD BIJ

#### Symptomen van metabole ziekten

- Achteruitgang van de ontwikkeling
- (Onverklaarbare) verstandelijke beperkingen
- Moeilijk behandelbare epilepsie
- Bewegingsstoornissen
- Onverklaarbare sufheid
- Spierzwakte
- Groeiachterstand
- Hartfalen of leverfalen
- Achteruitgang van zicht of gehoor



Jefik Altema

### 'Dring bij de huisarts of de kinderarts aan op verder onderzoek'

tomen. Het belangrijkste symptoom is achteruitgang van ontwikkeling en vaardigheden: een kind dat dingen die het heeft geleerd ineens vergeet of plotseling niet meer goed kan lopen. Dring dan bij de huisarts of de kinderarts aan op verder onderzoek.'

Behandeling is lastig. Eén op de zevenhonderd kinderen wordt geboren met een stofwisselingsziekte, dus metabole ziekten op zich zijn niet zeldzaam, maar de individuele varianten wel. Daarnaast wordt weinig onderzoek gedaan. Waterham: 'Van sommige ziekten zijn wereldwijd misschien vijf patiënten bekend. Dat is financieel niet aantrekkelijk voor farmaceuten en investeerders.'

Maar daar begint verandering in te komen en Nederland loopt

voorop. Experimentele behandelingen, zoals levertransplantaties en stamceltransplantaties, worden vaker toegepast. Het nadeel: ze zijn duur. Maar gelukkig zijn deze ingrijpende behandelingen slechts voor een klein deel van de patiënten noodzakelijk. Van Karnebeek: 'Veel patiënten kunnen een relatief normaal leven leiden met het juiste dieet, vitamines en medicijnen. En dat is prima betaalbaar.'

Betaalbaar of niet, leven met een metabole ziekte is zwaar, en jaarlijks gaan er veel kinderen aan dood. Op initiatief van Van Karnebeek en Waterham is United for Metabolic Diseases opgericht, een samenwerkingsverband tussen de zes Nederlandse universitaire metabole centra, gesteund door de Stichting Metakids. Doel is betere diagnose en behandeling, en therapie voor patiënten en gezinnen. Bovendien moet het een model worden voor medische samenwerkingen in Europa. **E**