

## **Metabole ziekten sneller opsporen en behandelen door samenwerking**

**Zes academische centra in Nederland slaan samen met de overkoepelende patiëntenvereniging voor metabole ziekten VKS de handen ineen om de diagnose en behandeling van erfelijke metabole ziekten (stofwisselingsziekten) te verbeteren. In het samenwerkingsverband, *United for Metabolic Diseases (UMD)*, delen de ziekenhuizen expertise en technologie, waardoor het stellen van de juiste diagnose sneller en efficiënter verloopt. Patiënten blijft op die manier een lange zoektocht bespaard, waardoor soms onherstelbare schade wordt voorkomen.**

Metabole ziekten worden vaak (te) laat of soms helemaal niet herkend. De artsen en onderzoekers in het UMD zetten zich in voor betere, snellere en vroegere diagnostiek én de beste behandeling voor kinderen en volwassenen met een metabole ziekte.

De ziekteverschijnselen van een metabole ziekte kunnen sterk variëren maar zijn vaak ernstig. Ze openbaren zich meestal op de kinderleeftijd en nemen doorgaans toe in ernst. Een juiste diagnose, zo vroeg mogelijk, is van belang voor behandeling en het voorkomen of beperken van symptomen. Dit kan bijvoorbeeld door een medisch dieet, extra vitamines, medicatie, of soms een stamceltransplantatie of genterapie.

### **Onderzoeksgegevens delen**

De onderzoekers en artsen die in het UMD samenwerken zullen ook onderzoeks-expertise en technologie delen, waardoor gespecialiseerde kennis voor alle Nederlandse metabole centra beschikbaar is. De initiatiefnemers van het UMD zijn Hans Waterham, hoogleraar functionele genetica van metabole ziekten, en Clara van Karnebeek, kinderarts en geneticus metabole ziekten, beiden werkzaam bij Amsterdam UMC. Van Karnebeek: "Met de gedeelde expertise en toegang tot nieuwe technologieën, en met toestemming van de patiënt ook de (anonieme) gegevens kunnen we nieuwe onderzoeken opzetten, of bestaande onderzoeken uitbreiden met meer data. Daarmee kunnen we op het gebied van diagnostiek, zorg en therapie grote stappen maken."

### **Metabole ziekten**

Een metabole ziekte wordt veroorzaakt door fouten in het DNA, waardoor de chemische fabriek in de cel niet goed meer werkt. Als gevolg daarvan worden stoffen niet goed afgebroken of ontstaat er een tekort aan belangrijke bouwstoffen of energie. Dit resulteert vaak in schade aan organen, zoals hersenen, zenuwstelsel, ogen, nieren, hart en lever.

Erfelijke metabole ziekten vormen een groot maar maatschappelijk vaak onbekend probleem. In Nederland kampen tienduizend patiënten en gezinnen met uiteenlopende lichamelijke en verstandelijke beperkingen, vanwege een metabole ziekte. Daarnaast is het één van de belangrijkste doodsoorzaken bij kinderen onder de vijftien jaar.

De hielprik biedt de mogelijkheid om bij pasgeborenen een metabole ziekte vroeg te diagnosticeren. Het aantal metabole ziekten waarvoor met de hielprik getest wordt, wordt binnenkort uitgebreid van 15 naar 27 metabole ziekten. Het ultieme doel van het UMD is om alle metabole ziekten zo vroeg mogelijk op te sporen om daarmee een gezonde toekomst voor patiënten te garanderen.

### **Voor meer informatie:**

*Stichting Metakids*  
[info@metakids.nl](mailto:info@metakids.nl)  
Tel. 020 612 2261