



Kinderarts en onderzoeker Tom de Koning. Foto: Arjen J. Zijlstra

Pleidooi voor meer aandacht

DRD en PCH2 zijn geen lieve robotjes uit een Star Wars-film, maar stofwisselingsziekten. Kinderarts en onderzoeker Tom de Koning vindt dat stofwisselingsziekten veel meer aandacht moeten krijgen. Want meer aandacht leidt uiteindelijk tot betere behandelingen.

GRONINGEN

Een eerste stap naar meer aandacht, is het onderbrengen van de honderden zeldzame ziektes onder één naam: stofwisselingsziekte. Een eenvoudig woord, net als kinderkanker. Beide ziektes zijn ook ongeveer even zeldzaam. Alleen wordt voor kinderkanker vele malen meer onderzoeksgeld binnen gehaald.

Maar voor we daar verder op ingaan, wat is stofwisselingsziekte precies? "Het makkelijkst is het uit te leggen door eerst te zeggen wat het niet is", vertelt De Koning. "Heel vaak wordt het verward met stoelgang." Maar daar heeft het dus niet zoveel mee te maken. "Stofwisselingsziekten zijn verstoringen van de biochemie van het lichaam. En dan hangt het er dus vanaf waar die biochemie verstoord raakt. Als dat in de hersenen is, dan krijg je klachten van de hersenen. En is de biochemie van je botten verstoord, dan krijg je last van je botten." "Die verstoringen zijn allemaal vastgelegd in het erfelijk materiaal. Stofwisselingsziekten zijn dus altijd erfelij-

ke aandoeningen."

En daarom speelt het vooral een grote rol binnen de kindergeneeskunde. Immers, als al vanaf het verblijf in de baarmoeder een enzym ontbreekt of eiwit niet wordt aangemaakt, dan is het logisch dat ook al op jonge leeftijd zich klachten voordoen.

Niet één plaatje

Per jaar worden ongeveer achthonderd kinderen met stofwisselingsziekte geboren in Nederland, waarvan ruim de helft overlijdt voor hun achttiende. Sommige klachten zijn mild en bij vroege diagnose goed te behandelen. Anderen zijn zwaar: epilepsie, verstandelijke beperking, doofheid, hartklachten, verlamming, kinderdementie... "Er is dus niet één plaatje te geven van een kind met een sonde zoals dat representatief is voor kinderkanker. Want aan de ene kant zijn er kinderen die relatief weinig klachten hebben en aan de andere kant zijn sommige klachten zo heftig en vaak ook confronterend, dat dit het algemene publiek soms afschrikt."

"Dit is ook leed dat vaak niet in de openbaarheid komt. Dit zijn kinderen die thuis worden verzorgd of naar de dagopvang gaan en die kom je niet in de supermarkt tegen. Het zijn kinderen die heel erg ziek zijn en waar niemand weet van heeft."

Metakids

"Vroeger had ons vakgebied een heel slechte naam omdat je weinig aan stofwisselingsziekte kon doen. Maar anders dan vijf à tien jaar geleden zijn er veel meer mogelijkheden om iets te doen. Het komt bijvoorbeeld steeds vaker voor dat we ontbrekende enzymen via een infuus kunnen toedienen." Maar meer onderzoek is nog steeds hard nodig. "Er zijn wel een heleboel initiatieven om geld in te zamelen om wetenschappelijk onderzoek naar stofwisselingsziekte mogelijk te maken. Maar geen daarvan levert zoveel geld op als bijvoorbeeld Alpe d'HuZes. Was het maar zo, dan hadden we veel meer kansen gehad om onderzoek te doen en zou het leven van onze patiënten er een stuk beter uitzien."

De Koning is enthousiast over Metakids, een fonds dat de bekendheid van stofwisselingsziekte wil vergroten en onderzoek financiert. "We hebben een project gefinancierd gekregen waarbij een arts-onderzoeker heel gedetailleerd bij kinderen en jongvolwassenen die onwillekeurige bewegingen maken, de bewegingen in kaart brengt. Als je dat precies kunt benoemen is de volgende stap dat je er wat aan kunt doen."

UMCG unieke plek

Hoe eerder een diagnose gesteld kan worden, hoe groter de kans op een goede behandeling. Een diagnose kan gesteld worden op genetisch en op biochemisch niveau. De hielprik is een voorbeeld van dat laatste. "Het UMCG is wat dat betreft een unieke plek. Die heel snelle methode met DNA (binnen een week) kan alleen maar hier en ook het stofwisselingsonderzoek wordt hier heel snel uitgevoerd (kan binnen een dagdeel). Snelheid is dus een sleutelwoord hier." Eveneens uniek is de manier

van werken binnen het onderzoek naar onwillekeurige bewegingen bij kinderen en jongvolwassenen. Hierbij wordt tijdens het wekelijkse spreekuur met artsen van verschillende afdelingen simpelweg gekeken welke arts het meest geschikt is voor een bepaalde casus. "En dan maakt het niet uit of dat voor een kind een kinderneuroloog is of een volwasseneneuroloog. Dit is een manier van werken die op bijna geen enkele plaats in Nederland bestaat."

"Op heel veel andere plaatsen zou je graag willen dat het ook zo werkt omdat je zo gebruik kunt maken van ieders expertise om problemen op te lossen." Inmiddels werkt De Koning, die eerst in Utrecht werkte, zo'n vier jaar in Groningen. En het werkklimaat is niet het enige waarover hij te spreken is. Ook de sfeer in het noorden vindt hij fijn. "Ja, het bevalt hier zeker. De mensen zijn hier... rustiger." **Geld doneren of meer weten over stofwisselingsziekte? Kijk op: www.metakids.nl**

[Arjen J. Zijlstra](http://www.metakids.nl)