

Metabole ziekte

Gemaakt voor groep 8	

Inhoudsopgave

• Inleiding	3	
• Hoofdstuk 1: Wat is het?		4
• Hoofdstuk 2: Soorten metabole ziekte		5
• Hoofdstuk 3: Hoe behandel je het?	6	
• Hoofdstuk 4: Interview		7
• Hoofdstuk 5:Q&A		8
• Moeilijke woorden		9
• Bronnen	10	

Inleiding

Dit werkstuk gaat over metabole ziekte. Daar wist ik al een beetje van. Zoals: dat het een ziekte is voor kinderen, dat het dodelijk is en dat soort dingen. Maar ik wist niet hoe het in elkaar zat, hoe je het krijgt en wat het nou precies is.

Dat heb ik dus allemaal uitgezocht in mijn werkstuk. In dit werkstuk geef ik antwoord op de volgende vragen:

- hoeveel en welke soorten metabole ziekte zijn er?
- Is metabole ziekte behandelbaar?
- Hoeveel kinderen hebben metabole ziekte?
- Wanneer kan je erachter komen of je metabole ziekte hebt?
- Welke herkenningspunten zijn er meestal?
- Hoe ontstaat metabole ziekte?

En nog veel meer.

Ik vond het vrij moeilijk om de informatie te vinden. Dat kwam omdat ik de hele tijd bij goede doelen kwam en daar dus soms ook mijn informatie moest uithalen. De meeste informatie heb ik van Metakids (www.metakids.nl). De minste informatie had ik van wikipedia. Dat kwam omdat ik wikipedia over het algemeen niet te vertrouwen vind. Bij “Hoe behandel je het?” had ik het minste informatie. Dat kwam omdat niet alle vormen behandelbaar zijn en het wel algemeen moest blijven.

Ik ben vrij tevreden met mijn eindresultaat. Ik vind het dus wel jammer dat ik weinig informatie heb bij “Hoe behandel je het?” En ik heb ook niet zoveel plaatjes dat kwam doordat ik het moeilijk vond om een plaatje bij metabole ziekte te vinden.

Ik hoop dat je wel veel leesplezier krijgt van het lezen van mijn werkstuk.

Veel plezier!

Hoofdstuk 1 : wat is het?

Metabole ziekte is de naam van een groep erfelijke ziektes die invloed hebben op de werking van onze **stofwisseling**. Metabole ziekte heeft bijna altijd te maken met een fout in de chemische fabriek van het lichaam. Daardoor worden **voedingsstoffen** niet goed opgenomen of de **afvalstoffen** uit voeding niet goed afgebroken. Het verschijnsel waaraan metabole ziekte te herkennen is, verschilt per ziekte. Ook kan de ziekte zich op verschillende momenten bekendmaken. Sommige kinderen hebben al direct na de geboorte klachten, anderen krijgen ze pas veel later. Ieder jaar worden ongeveer 800 kinderen geboren met deze ziekte. Voor de helft van deze kinderen bestaat geen behandeling. Zij overlijden voor hun achttiende jaar of ontwikkelen ernstige lichamelijke en geestelijke beperking.

Metabole ziekte merk je door zijn extreme vermoeidheid, **hartfalen**, doofheid, blindheid, **epilepsie**, een groeiachterstand, lichamelijke achteruitgang en geestelijke achterstand. Vanaf 2007 wordt via de hiepriek een pasgeboren baby onderzocht op 14 soorten metabole ziekte.

Metabole ziekte krijg je door je ouders. Het is dus erfelijk. Vaak hebben je vader en moeder de verkeerde **gen** meegedragen, meestal zonder daar iets van gemerkt te hebben.

Het lichaam kan klachten krijgen door 3 redenen. Ten eerste is er tekort aan het stofje B. Of omdat er te veel van het stofje A is. Het kan ook zijn dat er het te veel van stofje A word omgezet in stofje C. Waarbij stofje C schadelijk is voor het lichaam. Hier onder zie je een plaatje. Daarop zie je dat stofje A stofje B en

C maakt. A maakt minder van B dus is er teveel A en te weinig B. Er is te veel A dus maakt A maar C en C is schadelijk voor het lichaam.

Hoofdstuk 2: Soorten metabole ziekte

Er zijn ongeveer 600 soorten metabole ziekte. Dat zijn er natuurlijk veel te veel om op te noemen. De metabole ziekten beginnen met 23 verschillende letters en 4 verschillende cijfers. Die letters zijn A,B,C,D,E,F,G,H,I,J,K,L,M,N,O,P,R,S,T,U,V,X en Z. De cijfers zijn: 2,3,4 en 6. Ik noem er van elke beginletter en van elke begin cijfer 1 op. Als je ze allemaal wilt zien ga dan naar: metaboleziekte.nl (VKS)

Dit zijn ze:

2-Keto-adipine acidurie / 2-Amino-adipine acidurie

3-hydroxy-acyl-coenzym A dehydrogenase

4-hydroxyphenylpyruvaat dioxygenase

6-Pyruvoyltetrahydropterine synthase (PTPS)

Acatalasemie (catalase deficiëntie)

Batten-Spielmeyer-Vogt CLN3

calcium channel dysfunction

D-2-Hydroxyglutaarzuur

Erythropoietische protoporfyrie (ferrochelataze)

Familiaire hypercholesterolemie (LDL receptor)

GABA transaminase

HABC

Iminoglycinurie

Jansky-Bielschowski CLN2

Kearns Sayre Syndroom
L-2-Hydroxyglutaarzuur
Malonacidurie (malonyl CoA decarboxylase)
N-acetyl glutamaat synthetase (NAGS)
Organic cation transporter (OCTN 2) deficiëntie
PCH2 (Pontocerebellaire Hypoplasie)
Rhizomele chondrodysplasie punctata
Sandhoff
Tay-Sachs
UDP-galactose transporter deficiëntie
Vanishing white matter
X-gebonden adrenoleukodystrofie (VLCFA-CoA synthase transport)
Zellweger spectrum aandoeningen/Peroxisomale Biogenese Defecten

Hoofdstuk 3: Hoe behandel je het?

Niet alle vormen van metabole ziektes zijn behandelbaar. Twee op de drie metabole ziekten zijn niet behandelbaar. Dankzij veel goede doelen worden er de laatste jaren meer onderzoek gedaan voor meer behandelmethodes. Daardoor gaat het nu al een stuk beter. Om uiteindelijk voor ieder kind een behandeling te hebben is veel onderzoek nodig. Dit onderzoek kost veel geld. Hoe meer geld er te beschikbaar is, hoe meer onderzoek er kan plaatsvinden, en hoe sneller we bij de oplossing van metabole ziekte komen.

Meestal bestaat de behandeling uit het volgen van een dieet, een **orgaantransplantatie** of uit een behandeling met speciale medicijnen. Er zijn ook nog veel onbehandelbare metabole ziekte. Die kinderen overlijden vaak voor hun 18^e.

Hoofdstuk 4: Interview

Ik heb Nathalie Michielsens geïnterviewd. Zij is de directrice van Metakids. Ze werkt dit jaar voor het eerst bij Metakids. Daarvoor werkte ze bij ING.

Waarom ben je bij Metakids aangesloten?

Omdat ik een hele mooie stichting vind die nog echt het verschil kan maken voor alle kinderen met een metabole ziekte.

Wat dacht je toen je voor het eerst hoorde wat metabole ziekte is?

Eerst dacht ik dat het niet zo erg zou zijn.

Waarom dacht je dat?

Omdat ik er nog niet zo vaak van gehoord had.

Hoe wil je helpen?

Door heel veel geld in te zamelen voor onderzoek en veel lawaai te maken zodat veel mensen weten wat het betekent.

Gaat dat plan denk je lukken?

Zeker!

Waarom denk je dat?

als mensen eenmaal weten wat het is willen ze zich voor ons inzetten omdat het echt een enorm probleem is onder kinderen.

Geef een top 3 metabole ziektes die jou het meeste aangrijpen?

De groep waarbij je er pas later achter komt dat je kind een metabole ziekte heeft en die nog niet te behandelen is waardoor ze nog voor hun achttiende jaar overlijden.

Waarom grijpen die je zo aan?

Kinderen overlijden zonder dat je er iets aan kan doen.

Heb je door Metakids veel mensen leren kennen met metabole ziekte?

Ja.

Ken de je al mensen die metabole ziekte hadden voor dat je bij Metakids kwam?

Ja maar toen wist ik niet dat dat metabole ziekte was.

Hoeveel mensen?

Weet ik niet.

Wat vind jij het ergste aan metabole ziekte?

Dat er voor de meeste gevallen geen goede behandeling is waardoor kinderen vroeg overlijden of geestelijk of verstandelijk beperkt raken.

Wat vind jij het leukste van het werken bij Metakids?

Dat ik heel veel lieve warme, krachtige mensen ontmoet en dat ik het verschil kan maken.

Hoofdstuk 5: Q&A

Hoeveel kinderen hebben metabole ziekte?

Elke dag worden er in Nederland 2 tot 3 kinderen geboren met metabole ziekte. Dat zijn er 800 per jaar. In Nederland zijn er ongeveer 10.000 gezinnen met een of meer kinderen met metabole ziekte.

Wanneer kan je er achterkomen dat je metabole ziekte hebt?

Bij metabole ziekte kan je er pas na de geboorte achterkomen of je het hebt. Soms kom je er gelijk achter en soms een stuk later. Als bekend is dat een kind metabole ziekte heeft, dan kan een volgend ongebooren broertje of zusje na de tiende week van de zwangerschap op de ziekte worden getest.

Welke herkenningpunten zijn er meestal?

De herkenningpunten zijn zeer uiteenlopend. Het ene kind heeft nauwelijks energie om de dag door te komen. Andere kinderen worden doof en blind, of komen al vroeg in een rolstoel terecht. Weer andere kinderen krijgen ernstige epilepsieaanvallen, hartfalen, of raken al jong **dement**. Allemaal verschrikkelijke aandoeningen, met één onderliggende oorzaak: een falende stofwisseling. En het allerergste gevolg van metabole ziekte? Dat veel kinderen er voor hun 18e jaar aan overlijden.

Hoe ontstaat metabole ziekte?

Iedereen heeft wel ongeveer 10 fouten op hun gen zitten. In principe is dat geen probleem tenzij je iemand ontmoet met hetzelfde foutje. Als dat foutje toevallig op het gen zit van je stofwisseling dan kan je een kindje krijgen met een metabole ziekte. Bij deze meeste metabole ziekte ontbreekt er een **enzym**. De plek van het foutje bepaald welke metabole ziekte je hebt.

Moeilijke woorden

Stofwisseling= omzetting van voedingsstoffen in bouwstoffen van het lichaam.

Voedingsstoffen= stoffen uit eten die zorgen voor de groei en het herstel van je lichaam

Afvalstoffen= overblijvende of onbruikbare stoffen

Hartfalen= het hart pompt het bloed niet goed rond

Epilepsie= ziekte waarbij je tijdelijk het bewustzijn verliest

Gen= bevat het erfelijk materiaal dat doorgegeven wordt van ouder op kind

Orgaantransplantatie= **vervanging van een ziek orgaan door een gezond orgaan van een andere persoon**

Dement= **lijden aan dementie (vergeetachtigheid)**

Enzym= **eiwitten die de chemische processen in het lichaam beter en sneller doen verlopen**

Bronnen

Internet:

- **Metakids**
- **Google**
- **VKS**
- **wikipedia**

Personen:

- **Nathalie Michielsens**