



METAKIDS

PERSBERICHT

Onbekende ziekte in top-3 doodsoorzaken bij kinderen in Nederland

Metakids trekt aan de bel over hoge kindersterfte door metabole ziekten

Amsterdam, 31 januari 2017

Metabole ziekten zijn **een stille ramp, maar in de toekomst te voorkomen**. Jaarlijks worden in Nederland ongeveer 800 kinderen geboren met een metabole ziekte. Door een 'foutje in hun chemische fabriek' kan hun lichaam voedingsstoffen niet goed opnemen of afvalstoffen niet verwerken. Daardoor takelen deze kinderen verstandelijk en lichamelijk af; ze worden doof of blind, raken verlamd, dement of overlijden voor hun 18^e. Soms kunnen ze met een strikt dieet en/of zware medicijnen een 'normaal' leven leiden, maar voor veel kinderen is er nog geen behandeling beschikbaar. Om de dag overlijdt een kind met een metabole ziekte waardoor deze voor de meeste mensen nog onbekende ziekte behoort tot de top-3 doodsoorzaken bij kinderen.

Stichting Metakids vraagt de komende weken aandacht voor deze zieke kinderen via buitenreclame, spots op radio en televisie, in online en printmagazines, kranten en via sociale media. Doel van de campagne is om de ernst en impact van metabole ziekten in één klap zichtbaar te maken en geld in te zamelen voor onderzoek naar nieuwe behandelingen. Want hoewel de situatie nu dramatisch is, is er hoop. Artsen geloven dat in 2045 **geen** kinderen meer hoeven te overlijden aan metabole ziekten. Als er maar voldoende geld komt voor onderzoek naar nieuwe behandelingen.

Nathalie Michielsens (directeur Metakids): *"Veel te weinig mensen weten dat kinderen met een ernstige metabole ziekte te maken hebben met een lijdensweg van verstandelijke en lichamelijke aftakeling en een slechte levensverwachting. En dat terwijl we met een beetje hulp van iedereen er op termijn voor kunnen zorgen dat minder gezinnen hiermee geconfronteerd worden. We wachten niet tot we dé oplossing hebben voor alle metabole ziekten – want die is er niet -, maar zetten in op dat wat binnen handbereik is. Ieder kind dat we redden is er één. Met 2 euro per Nederlander kunnen we dit al doen!"* Sabine Fuchs (kinderarts metabole ziekten, UMC Utrecht) voegt toe: *"10.000 gezinnen in Nederland hebben hier mee te maken. Dat is **een stille ramp**. Maar gelukkig zijn oplossingen in zicht. Daarom zijn wij als metabole artsen en onderzoekers heel blij met deze campagne van Metakids. Hoe meer Nederlanders een steentje bijdragen, hoe eerder wij kinderlevens kunnen redden."*

Metabole ziekten zijn onbekend maar veel mensen kennen wel de **hielprik**, de test die elke pasgeborene in Nederland krijgt. Via de hielprik wordt gescreend op 14 metabole ziekten. Door meer onderzoek kan de hielprik verder worden uitgebreid zodat steeds meer varianten tijdig kunnen worden opgespoord en behandeld.

Voor meer informatie

Zie www.metakids.nl of www.facebook.com/Metakids. Of bel Nathalie Michielsens-Grasso (directeur Metakids) via 06 – 5373 6061 of 020 – 612 2261 (Metakids).

Bijlagen:

- Factsheet metabole ziekten 2017 + campagnebeeld Metakids 2017
- Rechtenvrij en direct plaatsbaar interview over Tjebbe en Jolle, die een metabole ziekte hebben. Foto's in hoge resolutie kunt u opvragen via 020 – 612 2261. Credits: Stichting Metakids.





Facts & Figures over metabole ziekten



800

Ieder jaar worden in Nederland 800 kinderen geboren met een metabole ziekte.



50%

De helft van deze kinderen raakt verstandelijk en lichamelijk gehandicapt.



180

Om de dag overlijdt er in Nederland een kind aan een metabole ziekte (180 per jaar).



10.000

Er zijn in Nederland ruim 10.000 gezinnen met één of meerdere kinderen met een metabole ziekte.



Top 3

Metabole ziekten staan in de top 3 doodsoorzaken bij kinderen in Nederland, waarschijnlijk bovenaan.



Impact

Een metabole ziekte heeft een zeer grote impact op het kind en diens gezin.



Erfelijk

Metabole ziekten zijn meestal erfelijk en ontstaan door een defect op een gen van het kind.



Ernstig

Metabole ziekten kunnen onder meer leiden tot dementie, hartfalen, doofheid, blindheid, epilepsie en jong overlijden.



2045

Artsen en onderzoekers verwachten dat door onderzoek vrijwel alle metabole ziekten over 30 jaar behandelbaar zijn.



14

14, en naar verwachting binnenkort 27 metabole ziekten kunnen worden gescreend met de hieprijk, zodat deze tijdig behandeld kunnen worden.



€ 3 mln

Metakids heeft sinds 2005 bijna € 3 miljoen kunnen investeren in onderzoek naar metabole ziekten.



7

Er zijn in Nederland zeven metabole expertisecentra die onderzoek doen naar metabole ziekten.

Jesse
zal gaan
stikken

**Metabole ziekten
maken kinderlevens kapot**

Tijd voor actie. Ga naar metakids.nl



- rechtenvrij interview, plaatsbaar in uw medium -

‘We leven op de klok’

Tjebbe en Jolle hebben allebei een metabole ziekte (Glut1 deficiëntie). Bij Tjebbe werd dat niet meteen ontdekt, waardoor hij een verstandelijke beperking ontwikkelde. Jolle kon meteen na de geboorte op een speciaal dieet gezet worden en bleef daardoor ook geestelijk gezond. Hun verhaal laat zien hoe belangrijk onderzoek is en dat het tijdig herkennen van een metabole ziekte het verschil kan maken.

Een hele appel hebben ze nog nooit gehad, laat staan een hele banaan. "Daar mogen ze precies 20 gram van, dat is bijna niets," vertelt Dagmar. Haar jongens Tjebbe (9) en Jolle (5) hebben een metabole ziekte en mogen heel weinig koolhydraten. "Glucose die je uit je voeding haalt, wordt normaal gesproken naar de hersens getransporteerd. Die transporter werkt bij Tjebbe en Jolle niet of niet goed. Daarom hebben ze een streng dieet met veel vet en weinig koolhydraten."



Wiebelbenen

Hoe groot het effect van dat dieet is, blijft onduidelijk. Al zijn er duidelijke verschillen tussen de jongens. Omdat de aandoening bij Tjebbe pas laat ontdekt is – iets voor zijn derde – heeft hij een ontwikkelingsachterstand opgelopen en regelmatig last van ongecontroleerde bewegingen, of zoals hij zelf zegt: wiebelbenen.

Op het moment van zijn diagnose zaten Dagmar en Bjørn al een tijdje in het medische circuit. "Het duurde toch even voordat we echt serieus werden genomen," zegt Dagmar. "Tjebbe had last van een soort toevallen, wij vonden het zelf een beetje epilepsieachtig. Verder ontwikkelde hij zich niet zo snel. Daar maakten we ons eerst niet zo'n zorgen om. Pas toen de

aanvallen toenamen, kwamen we in de medische molen terecht.” Uiteindelijk wordt de diagnose metabole ziekte gesteld. Tjebbe is ongeneeslijke ziek, vertelt de arts. Bjørn: “Dan zie je de muren vallen. Vreselijk.” Gelukkig voegt de arts direct toe dat Glut1 deficiëntie behandelbaar is. Maar alleen met een heel streng dieet. Zo streng dat één op de drie mensen het niet volhoudt.

In het dagelijks leven betekent dat vooral dat het gezin altijd bezig is met wegen. Vijf keer per dag drinken de jongens een vet-emulsie en de rest van hun voedsel wordt altijd afgewogen, zodat ze niet teveel koolhydraten binnen krijgen. Dagmar: “We leven daarbij op de klok. Zomaar een tussendoortje zit er niet in. Voor de jongens soms vervelend, helemaal met de feestdagen, maar Jolle weet niet anders en Tjebbe is er gewend aan geraakt. Hun zus Jitske heeft de ziekte niet. Dat zij wel gewoon alles mag, is gelukkig nooit een punt van ruzie geweest.”



Wat het effect is van dit strenge dieet, weten ze niet. Het enige wat duidelijk is, is dat er een verschil is tussen de jongens. Tijdens haar zwangerschap van Jolle hoort Dagmar dat ze een verhoogde kans hebben op het krijgen van kinderen met Glut1 deficiëntie. Na de geboorte blijkt ook Jolle de metabole ziekte te hebben. Hij wordt al na acht weken op dieet gezet. Waar Tjebbe een ontwikkelingsachterstand opliep en naar speciaal onderwijs gaat, lijkt er bij Jolle vooralsnog weinig aan de hand. Hij ontwikkelt zich gewoon en zit op een reguliere basisschool. “Hij heeft een hele andere motoriek en lijkt ook meer energie te hebben dan Tjebbe.”

"Bij Tjebbe en Jolle kun je zien hoe belangrijk het is dat artsen de ziekte vroeg ontdekken."

Ze vinden dat ze zelf nog geluk hebben. “Natuurlijk vinden we dat strakke dieet soms

ongelooflijk irritant,” zegt Bjørn. “Maar wij kunnen tenminste vechten tegen de ziekte van onze kinderen. Zo voelt dat in ieder geval.” Dagmar vult aan: “Ik zeg altijd maar: ‘Zonder tegenbericht worden die jongens van ons gewoon honderd.’ Hoe hun toekomst eruit gaat zien is onduidelijk, maar wij leven bij de dag. We genieten en zijn strijdbaar. Om die reden heb ik bijvoorbeeld een aantal keer geld opgehaald voor Metakids en help ik waar mogelijk. Bij Tjebbe en Jolle kun je zien hoe belangrijk het is dat artsen de ziekte vroeg ontdekken. Wij hopen dat het bij alle baby’s in de toekomst meteen na de geboorte wordt ontdekt. Daarbij vinden we dat wij geluk hebben. Er zijn zoveel kinderen met andere metabole ziekten die het veel slechter hebben en zelfs jong overlijden. Daarom is onderzoek zo hard nodig. Zodat steeds meer ziekten tijdig worden opgespoord en er behandeling komt voor ieder kind.”

Meer weten over metabole ziekte? Zie www.metakids.nl