



Nederlandse Associatie voor
**Community Genetics en
Public Health Genomics**

Zorg voor of zorg over stofwisselingsziekten? *Toegankelijkheid vanuit patiëntenperspectief*

Marjolein van der Burgt



Opbouw presentatie

- Stofwisselingsziekten?
- Metabole praktijk
- Rondom diagnose
- Reden tot zorg
- Wensen vanuit patiëntenperspectief



Stofwisselingsziekten?

- Zeldzame, erfelijke ziekten
- Meer dan 600 verschillende ziekten
- 10.000 gezinnen in Nederland
- 800 “nieuwe” kinderen per jaar (0,5% van de levendgeborenen)



Gevolgen

- Relatief weinig stofwisselingsziekten te behandelen
- Flinke ziektelast, handicaps, levensduurverkorting
- Behandeling: dieet, orgaantransplantatie, enzymtherapie of medicijnen
- Onbehandelbaar → overlijden





Tijdspad opheldering oorzaak

- In 1881 nieuwe ziekte Tay-Sachs ontdekt ahv. bepaalde klachten/ afwijkingen
- In jaren 60-70 biochemische basis van Tay-Sachs bekend
- In 1969 ontdekt dat Tay-Sachs veroorzaakt door enzymdefect
- In jaren 70-80 genafwijkingen van Tay-Sachs bekend





De metabole praktijk

- Wie stelt de diagnose?
 - Arts (metabole ziekten) → stuurt bloed/ urine in naar metabool lab
 - Klinisch biochemisch geneticus / klinisch chemicus stelt diagnose
 - Soms kinderneuroloog nav. MRI beeld hersenen
- Wie behandelt de patiënten?
 - (Kinder)arts metabole ziekten
 - (Kinder)neuroloog





Rondom diagnose

- 1) Omgaan met herhalingskans op ziek kind
- 2) Erfelijkheidsvoorlichting aan familieleden
- 3) Andere reproductieve keuzes



1) Omgaan met herhalingskans op ziek kind

- In algemeen:
 - Nog nooit eerder gehoord van stofwisselingsziekten
 - Nooit meer onbevangen kijken naar kansen: 25% op kind met ernstige ziekte is te veel
 - Ouders onvoldoende geïnformeerd





2) Erfelijkheidsvoorlichting aan familieleden

- VKS valt op: in samenleving weinig kennis over erfelijkheid, in het bijzonder recessieve aandoeningen
- Uitzoeken dragerschap
- Directeur VKS pleit al jaren voor grote publiekscampagne, iedereen (ook al kerngezond) heeft er mee te maken



Wie geeft antwoord? -1

Is een stofwisselingsziekte aan het begin van de zwangerschap op te sporen? Een aantal maanden geleden heb ik een kindje gehad met een stofwisselingsziekte. Kort na de geboorte is ze overleden. We willen nu graag weer een kindje.

Zijn stofwisselingsziekten erfelijk? Kan het ook zo zijn dat in een gezin meerdere kinderen dit hebben?



Wie geeft antwoord? - 2

Mijn neef en zijn vriendin zijn drager van de ziekte van Hurler en hebben twee kinderen met deze stofwisselingsziekte. Bestaat de kans dat ik (vrouw) mogelijk ook drager ben?





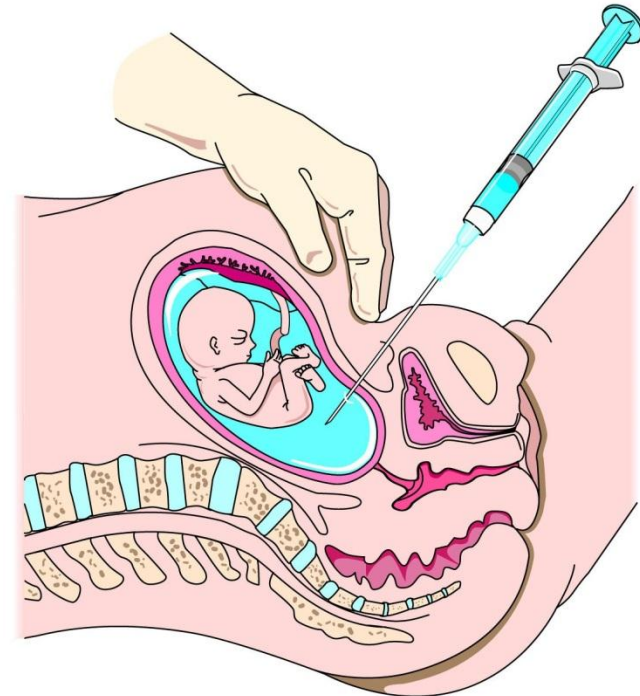
3) Andere reproductieve keuzes

- Hoe komen ouders aan informatie?
- Wordt er überhaupt over kinderwens gesproken?



25% kans?

- Eerste kind stofwisselingsziekte binnen jaar overleden
- In theorie 25% herhalingskans:
3 keer zwanger en embryo met ziekte
→ door vlokkentest en vruchtwaterpunctie bevestigd (10 jaar geleden)
- Drie keer zwangerschap van gewenst kind afgebroken → emotioneel heel zwaar
- Wens bleef groot, daarna nog gezond kind gekregen





Reden tot zorg

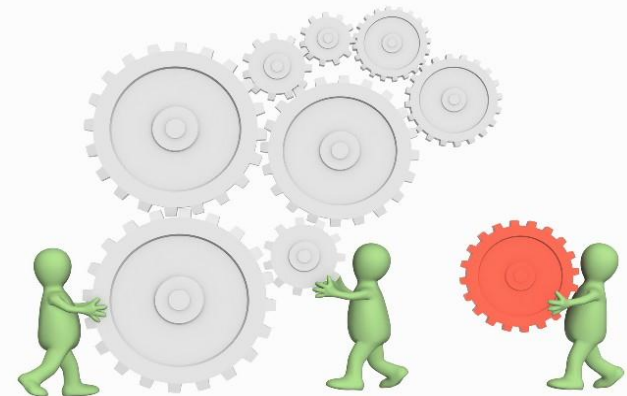
- Vergoedingsproblemen, bijv. biotine
- Uitbreiding hielprik: bijvangst, ethiek, biochemisch afwijkend → niet altijd ziek





Wensen vanuit patiëntenperspectief -1

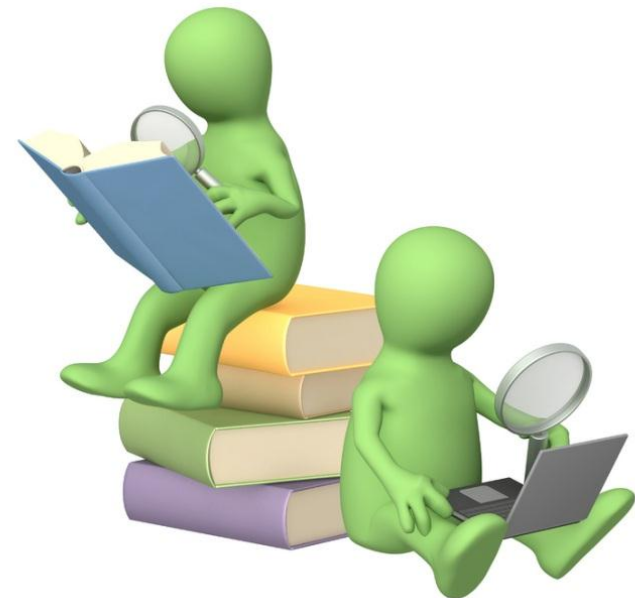
- Zorg geconcentreerd in UMC's en multidisciplinair
- Meer samenwerking tussen klinische genetica en kinderartsen
- Samen voorlichting geven over erfelijkheid, zeker als de ziekte niet goed behandelbaar is of een slechte prognose heeft
- Ook aandacht voor emotionele opvang na de diagnose en tijd voor verwerking.





Wensen vanuit patiëntenperspectief -2

- Meer informatieve communicatie over en aandacht in de samenleving voor recessieve erfelijkheid
- Dit begrip is basis voor goed ziekte(zelf)management en goede zorg!





Vragen?

Bezoek ons ook eens op
www.stofwisselingsziekten.nl
voor meer informatie en filmpjes