

## PERSBERICHT

Amsterdam, 25 januari 2019



### Bekendmaking nieuw onderzoek naar metabole ziekten

### Stichting Metakids verdeelt € 360.496 euro voor nieuw onderzoek

*Dankzij de steun van vele donateurs kan Stichting Metakids in 2019 meerdere nieuwe onderzoeken naar metabole ziekten laten plaatsvinden. De onderzoeken die Metakids financiert richten zich zowel op de diagnostiek en behandeling van metabole ziekten, als op de verbetering van de kwaliteit van leven voor patiënten.*

De gekozen onderzoeken zijn allemaal vooraf getoetst door een onafhankelijke [Wetenschappelijke Adviesraad](#) (WAR). Dit zijn de onderzoeken en bijbehorende bedragen:

1. Dr. Peter van Hasselt (UMC Utrecht) ontwikkelt een E-learning tool gericht op het verbeteren van vroege herkenning van (behandelbare) metabole ziekten. **€ 39.500**
2. Mw. Hanka Dekker (VKS) ontwikkelt een app voor Zorgpaden voor metabole ziekten. **€ 25.000**
3. Prof. dr. Estela Rubio (Maastricht UMC+) doet onderzoek naar verbetering van de behandeling van galactosemie, onder meer gericht op het voorkomen van hersenschade. Dit onderzoek is medefinancierd door de Galactosemie Vereniging Nederland. **€ 27.380**
4. Dr. Pim Pijnappel en Prof. dr. Ans van der Ploeg (Erasmus MC) ontwikkelen een gentherapie voor verbetering van de behandeling van kinderen met de ziekte van Pompe. **€ 74.616**
5. Prof. dr. Arthur Bergen (Amsterdam UMC) onderzoekt de metabole ziekte gyraat atrofie en ontwikkelt nieuwe opties voor therapie om blindheid te voorkomen. **€ 100.000**
6. Dr. Jo Vanoevelen (Maastricht UMC+) doet onderzoek naar het mechanisme en de behandeling van dTMPK deficiëntie. **€ 44.000**
7. Dr. Pim Pijnappel (Erasmus MC) doet onderzoek naar het mechanisme dat ten grondslag ligt aan bot- en kraakbeenziekte bij patiënten met Mucopolysaccharidose (MPS). Dit onderzoek is medefinancierd door stichting Stofwisselkracht. **€ 50.000**
8. Mw. Hanka Dekker (VKS) doet onderzoek naar de verbetering van de registratie van en communicatie over metabole ziekten. **€ 25.000**

### Over Metakids

Metakids gelooft dat alle slopende metabole ziekten bij kinderen te behandelen zijn en rust niet tot alle kinderen met zo'n ziekte 'normaal' kunnen opgroeien. Dat doet ze door geld in te zamelen voor onderzoek en bekendheid te zoeken voor deze onbekende ziekten. Metakids wil dat zoveel mogelijk metabole ziekten (ook stofwisselingsziekten genoemd) al bij de hiepriek ontdekt worden, zodat er direct behandeld kan worden. Ook wil ze ervoor zorgen dat artsen door onderzoek meer behandelmethoden vinden.

## **EINDE PERSBERICHT**

### **Noot voor de redactie, niet voor publicatie:**

Voor meer informatie en/of interviewaanvragen kunt u contact opnemen met:

Metakids: Nicolette Salden, Georgette Bicker 020-6122261

[www.metakids.nl](http://www.metakids.nl)