



Nieuwe app kan levens van kinderen met metabole ziekten redden

De afgelopen editie van 3FM Serious Request was een ongekend succes: er werd meer dan 12 miljoen euro opgehaald voor Metakids, waarmee toekomstig onderzoek naar metabole ziekten gefinancierd zal worden. Kinderen met een metabole ziekte hebben geen tijd te verliezen, aangezien tijdige diagnosestelling en behandeling cruciaal zijn voor hun overlevingskansen. Digitale toepassingen kunnen daar waardevol voor zijn, ziet ook Metakids. Daarom financiert de stichting regelmatig onderzoeksprojecten naar digitale toepassingen die de zorg voor patiënten met metabole ziekten kunnen verbeteren. Zo is recentelijk de kennisbase IEMbase aangevuld met informatie over behandelingen van metabole ziekten, waarmee het platform nog waardevoller is geworden.

& DOOR DIEDE SMEETS

Afgelopen december streek 3FM Serious Request neer in Zwolle, waar de dj's van 3FM geld ophaalden voor Metakids, een stichting met als missie om in 2035 een behandeling beschikbaar te hebben voor minstens de helft van de kinderen met metabole ziekten. De actie succesvol noemen is een understatement: de opbrengst was de afgeloopen 10 jaar nog niet zo hoog.

"Het was bijna magie", schetst Mirjam van der Toorn van Metakids. "Metabole ziekten hebben echt een gezicht gekregen en de inzet van NPO 3FM, de kinderen en families, de patiëntenvereniging VKS en de betrokken zorgverleners heeft de actie echt vleugels gegeven."

Broodnodige aandacht

En deze aandacht was broodnodig, vertelt kinderarts en hoogleraar Clara van Karnebeek (Amsterdam UMC). "Metabole ziekten zijn de do-

delijkste ziekten onder kinderen, maar niemand die het weet. Het leed vindt grotendeels plaats achter de voordeur en veel kinderen worden helemaal niet gediagnosticeerd."

"Slechts 15 procent van de metabole ziekten kunnen op dit moment behandeld worden, wat gebeurt met medicijnen en aanpassingen in het dieet", legt Van Karnebeek uit. "Om uiteindelijk alle kinderen met metabole ziekten te kunnen behandelen, is meer steun nodig. Financieel –

waar de opbrengst van 3FM Serious Request aan bijdraagt – maar ook beleidsmatig en vanuit het bedrijfsleven."

Metabole ziekten zijn ingewikkeld en bestaan in veel verschillende varianten, waarvan een behoorlijk deel nog onontdekt. Van Karnebeek vervolgt: "Op dit moment kennen we bijna 2.000 verschillende metabole ziekten en daar komen er jaarlijks ongeveer 25 bij. Een deel van deze metabole ziekten leidt, vroeg of laat, tot fysieke aftakeling. Het belangrijk dat kinderen zo snel mogelijk gediagnosticeerd worden, zodat een eventuele behandeling ingezet kan worden vóórdat de lichamelijke schade onherstelbaar is."

Kennisbase metabole ziekten

Om die diagnosestelling eenvoudiger en dus sneller te maken, is onlangs een behandelmodule toegevoegd aan een speciale (web)app, genaamd IEMbase. Artsen kunnen deze app als digitaal naslagwerk gebruiken wanneer ze willen weten of er mogelijk sprake is van een metabole ziekte. Kinderarts en fellow metabole ziekten Eva Hoytema van Konijnenburg vertelt over de app, waarover afgelopen december een artikel verscheen in wetenschappelijk tijdschrift The Journal of Inherited Metabolic Disease. "IEMbase staat voor Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase. Het is een kennisbase waarin uitgebreide informatie te vinden is over metabole ziekten, bijbehorende symptomen, kenmerkende genetische afwijkingen en eventuele behandelingen."

De kennisbase kan geraadpleegd worden via een desktop of mobiel apparaat, vervolgt Hoytema van Konijnenburg. "De tool is Engelstalig en is de eerste digitale tool ter wereld van zijn soort. Gebruik is gratis en de kennisbase is toegankelijk voor een brede groep artsen, van huisartsen tot genetici, neurologen, internisten en kinderartsen. Maar ook artsen die gespecialiseerd zijn in metabole ziekten hebben baat bij de kennisbase: niemand kent immers alle informatie over 2000 aandoeningen uit zijn of haar hoofd."

Bijkomend voordeel van de tool is dat hij makkelijk up-to-date te houden is, stelt Hoytema van Konijnenburg. Zeker in een snel ontwikkelend onderzoeksveld, zoals dat rondom metabole ziekten, is dit belangrijk. "De IEMbase-tool maakt het eenvoudig om alle informatie over metabole ziekten te doorzoeken en geeft daarbij aan uit welke bron informatie komt. Hierdoor heeft een arts snel een overzicht van wat mogelijk is bij een bepaalde aandoening, ook wanneer deze mogelijkheden zich snel ontwikkelen."

Voor alle artsen

"Met deze tool hopen we collega's te helpen om deze ingewikkelde ziekten sneller op het spoor te komen", vult Van Karnebeek aan. "Vaak zijn de eerste symptomen niet specifiek voor metabole ziekten, waardoor het lang duurt totdat andere aandoeningen zijn uitgesloten en metabole ziekte als mogelijke boosdoener naar voren komt. Ook als wel vermoed wordt dat het om een metabole

ziekte gaat, moeten veel testen worden uitgevoerd om vast te stellen welke van de 2000 aandoeningen de patiënt heeft. Onze hoop is dat deze tool artsen eerder laat denken aan een metabole ziekte, waardoor patiënten sneller doorverwezen worden naar één van de gespecialiseerde centra. Artsen hebben het hartstikke druk, dus we kunnen niet van ze verwachten dat ze op de hoogte blijven van de literatuur die wordt gepubliceerd over 2000 ziektes. Een digitale tool zoals IEMbase is daarom een ideaal hulpmiddel."

Het grote belang van snelle diagnosestelling is een belangrijke reden voor Metakids om de ontwikkeling van dit soort digitale oplossingen financieel te ondersteunen, benadrukt Van der Toorn. "Wij willen de behandeling zo snel mogelijk naar de patiënt brengen. Daarbij spelen ook regionale verschillen in toegang tot gespecialiseerde zorg een rol. Eén van de redenen waarom Metakids enthousiast is over het IEMbase-project, is omdat het alle kinderen in Nederland toegang geeft tot artsen met kennis over metabole ziekten, ongeacht of ze in de buurt van een academisch of perifere ziekenhuis wonen. Als artsen in perifere ziekenhuizen kinderen sneller doorverwijzen naar de één van de zes metabole centra in de umc's, is de kans groter dat deze patiënten op tijd behandeld kunnen worden."

Deze metabole centra bevinden zich in Utrecht, Amsterdam, Rotterdam, Nijmegen, Maastricht en Groningen en zijn verenigd met patiëntenvereniging VKS in het samenwerkingsverband United for Metabolic Diseases (UMD).

Uitdagingen en kansen

Wat betreft Van der Toorn, Van Karnebeek en Hoytema van Konijnenburg liggen er nog een hoop kansen voor digitale toepassingen bij metabole ziekten, maar daarbij hebben Metakids en onderzoekers wel steun nodig vanuit het bedrijfsleven, bestuurders en de overheid. "Idealiter zouden huisartsen in hun digitaal patiëntdossier automatisch een pop-up krijgen wanneer een kind symptomen heeft die duiden op een metabole ziekte", vertelt Van Karnebeek. "In sommige landen gebeurt dat al, maar dat moet natuurlijk wel op een verstandige en degelijke manier gebeuren. E-health wordt op dit moment slechts in beperkte mate ingezet bij metabole ziekten. De ziekenhuizen zijn terecht streng in welke apps ze tot hun systemen toelaten, maar soms lijkt privacy belangrijker dan het verlenen van goede zorg."

Dat merkt Van Karnebeek bijvoorbeeld bij de implementatie van de Eiwitkenner, een app waarmee patiënten of hun ouders precies kunnen opzoeken en bijhouden hoeveel eiwitten de patiënten binnenkrijgen. Bij sommige metabole ziekten is een eiwitbeperkt dieet namelijk onderdeel van de behandeling.

Van Karnebeek: "We zouden de informatie uit de Eiwitkenner graag direct delen met de diëtisten van patiënten, maar dat mag niet vanwege de dataveiligheid. De vraag is of het redelijk is om

die beperking op te werpen voor het uitwisselen van informatie over bijvoorbeeld hoeveel bananen een kind gegeten heeft, als ouders hier geen probleem mee hebben. Zou het verlenen van de best mogelijke zorg voor deze kinderen niet de prioriteit moeten zijn?"

Meer samenwerking

Om de zorg voor kinderen met metabole ziekten verder te verbeteren, zullen meer partijen moeten gaan samenwerken. "Wij zijn zorgverleners en onderzoekers, geen app-ontwikkelaars", benadrukt Van Karnebeek. "Het liefst zouden we zien dat ICT-professionals dit soort digitale oplossingen gaan ontwikkelen voor onze patiënten, maar hiervoor lijkt te weinig commerciële interesse te zijn." Daarnaast worden technologische ontwikkelingen belemmerd door ingewikkelde regelgeving. Toch blijkt volgens Van Karnebeek uit het enorme succes van 3FM Serious Request dat de strijd tegen metabole ziekten op brede maatschappelijke steun kan rekenen.

"Hopelijk zien ondernemers kansen om te investeren in slimme oplossingen en is er ruimte voor discussie over de beperkingen die de overheid oplegt aan bijvoorbeeld de umc's bij het uitwisselen van gegevens. De data en technologie zijn er, dus dit is hét moment om digitale tools te ontwikkelen waarmee de zorg voor patiënten met metabole ziekten kan worden verbeterd. Dat gun ik de zorgverleners, maar vooral ook de patiënten en hun families." ■

CV



Mirjam van der Toorn is marketing- en communicatiemanager bij Metakids.



Clara van Karnebeek is kinderarts en hoogleraar personalized medicine voor genetische metabole ziekten in het Amsterdam UMC en voorzitter van United for Metabolic Diseases.



Eva Hoytema van Konijnenburg is kinderarts en fellow metabole ziekten bij het Wilhelmina Kinderziekenhuis van het UMC Utrecht.