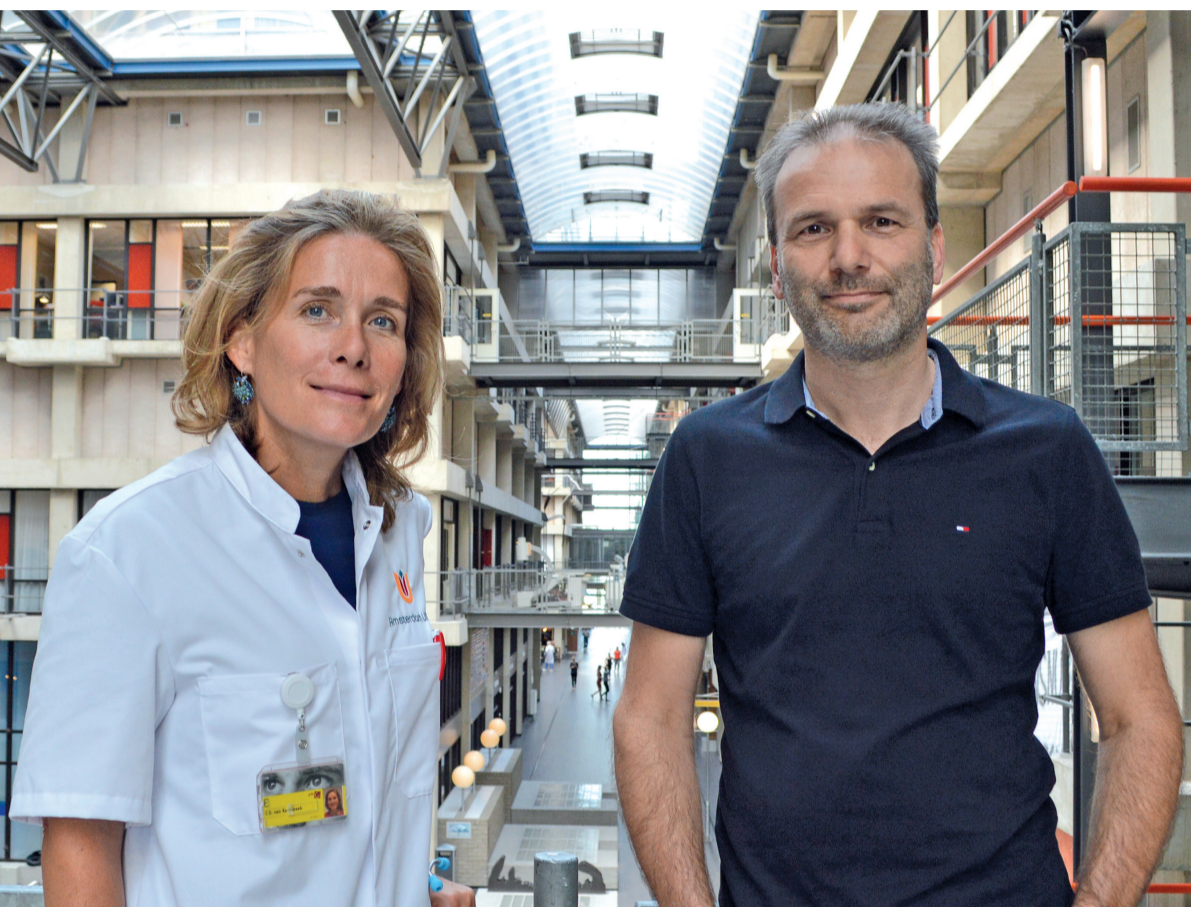


Artsen en onderzoekers bundelen krachten:

# “Stop de sloop van kinderlevens!”



**Zes Nederlandse academische ziekenhuizen starten een landelijke samenwerking in de strijd tegen metabole ziekten. Clara van Karnebeek, kinderarts en geneticus gespecialiseerd in metabole ziekten, en Hans Waterham, hoogleraar functionele genetica van metabole ziekten, beiden werkzaam bij Amsterdam UMC, zijn de initiatiefnemers van dit unieke samenwerkingsverband.**

## Metabole wát?

“Veel mensen weten niet wat een metabole ziekte is. Laat staan dat ze weten dat dit één van de grootste doodsoorzaken onder kinderen in Nederland is”, zegt Hans Waterham. “Een metabole ziekte, ook wel stofwisselingsziekte genoemd, kan iedereen overkomen. Het is een erfelijke aandoening als gevolg van fouten in het DNA.” Bij kinderen met een metabole ziekte ontbreekt een eiwit, waardoor het lichaam voedingsstoffen niet goed opneemt of afvalstoffen niet goed afbreekt. Hierdoor vergiftigt het lichaam zichzelf langzaam, zonder dat je het doorhebt.

## Vroegtijdig overlijden

Er zijn meer dan 1.000 metabole ziekten. De ziektebeelden lopen sterk uiteen, evenals de levensverwachting van de patiënten. Eén ding hebben alle metabole ziekten gemeen: zonder behandeling zal ieder kind er vroegtijdig aan overlijden. In Nederland hebben ruim 10.000 gezinnen een of meerdere kinderen met zo'n slopende aandoening. De impact op hun dagelijks leven is enorm.

## Samenwerken is de sleutel

De Nederlandse metabole artsen en onderzoekers willen dat alle metabole ziekten bij kinderen behandelbaar worden zodat deze 'metakids' niet meer vroegtijdig komen te overlijden. Daarom

starten zij met een nieuw, landelijk samenwerkingsverband tussen artsen, laboratoriumspecialisten en wetenschappers waarbij de patiënten en gezinnen centraal staan.

Clara van Karnebeek: “Met dit samenwerkingsverband bundelen we de krachten van alle bestaande academische centra voor metabole ziekten in Nederland én de patiëntenvereniging voor metabole ziekten (VKS). Zo kunnen we kennis delen en deze beschikbaar stellen aan de patiënten en hun families.”

## Haast maken

“Doel is een betere eerstelijnszorg voor de kinderen en meer voorlichting over het herkennen van metabole ziekten”, legt Clara van Karnebeek uit. “En met de bundeling van kennis en kunde kan noodzakelijk en innovatief onderzoek plaatsvinden. Hierdoor kan sneller een diagnose worden gesteld en een behandelplan op maat worden gemaakt. Want lichamelijke en geestelijke aftakeling kan alleen worden voorkomen als er snél wordt gehandeld.”

Hans Waterham vult aan: “Ik kom gevallen tegen waarbij een metabole arts al binnen een maand zou hebben geweten wat er aan de hand was. Toch duurde het twee, drie jaar voordat deze jonge patiënten eindelijk een diagnose kregen. Dat moet beter.” Daarom bundelen de

VriendenLoterij en Stichting Metakids hun krachten met een landelijke actie om deze sloop van kinderlevens te stoppen.

## Symptomen

- Spontane achteruitgang van de ontwikkeling
- Epileptische aanvallen
- Verminderde motoriek
- (Onverklaarbare) verstandelijke beperkingen
- Weinig energie
- Spierzwakte
- Groeiachterstand
- Achteruitgang van zicht of gehoor

## Stichting Metakids

Stichting Metakids gelooft dat alle metabole ziekten bij kinderen te behandelen zijn en gaat door tot alle kinderen met zo'n ziekte 'normaal' kunnen opgroeien. Dat doen ze door geld in te zamelen voor onderzoek. Stichting Metakids wil dat zoveel mogelijk metabole ziekten al bij de hielpruk ontdekt worden, zodat er direct kan worden behandeld. Ook willen ze ervoor zorgen dat artsen door onderzoek meer behandelmethoden vinden.

## VriendenLoterij

Tot 31 oktober 17.00 uur organiseren de VriendenLoterij en Stichting Metakids, in samenwerking met RTL 4, de VriendenLoterij PrijzenMarathon: een landelijke actie om aandacht te vragen voor metabole ziekten. Deelnemers dragen met de helft van hun lotprijs bij aan onderzoek en spelen mee voor € 17 MILJOEN aan prijzen en cadeaus. Voor meer informatie over deze actie gaat u naar [vriendenloterij.nl/metakids](http://vriendenloterij.nl/metakids)

## Comité van aanbeveling

De leden van het comité van aanbeveling steunen de nationale actie van de VriendenLoterij en Stichting Metakids.



“Ik ondersteun deze nationale actie omdat ik vind dat ik dat moet doen. Kinderen mogen niet sterven. Het is belangrijk dat er meer aandacht komt voor metabole ziekten, op dit moment een van de grootste doodsoorzaken onder kinderen in Nederland. Veel mensen kennen deze ziekten niet. Dat moet veranderen.”

**Youp van 't Hek, cabaretier**



“Er is nog te weinig bekend over metabole ziekten, terwijl ruim 10.000 gezinnen in Nederland elke dag de impact ervan ervaren. Daarom steun ik deze actie van harte!”

**Isa Hoes, actrice en schrijfster**



“In een rijk land als het onze mag het niet gebeuren dat kinderen onnodig lijden en doodgaan. Daarom steun ik de VriendenLoterij PrijzenMarathon voor Stichting Metakids. Want met onderzoek naar metabole ziekten maken we deze slopende ziekte behandelbaar en onze kinderen beter.”

**Pieter Winsemius, oud-minister VROM**



“Deze actie komt als geroepen. We moeten nu zorgen voor meer aandacht voor metabole ziekten en het behandelbaar maken daarvan. Dat is ontzettend belangrijk, want elk jaar overlijden tientallen kinderen in Nederland aan dit soort ziekten, terwijl nog meer kinderen levenslang de gevolgen ondervinden. Deze nationale actie van de VriendenLoterij en Stichting Metakids kan veel betekenen voor het behandelbaar maken van deze ziekten.”

**Prof. dr. Hans van Goudoever, hoofd kindergeneeskunde Amsterdam UMC**



Het lijkt mij verschrikkelijk als je eigen kind zich door een metabole ziekte niet ontwikkelt zoals een gezond kind, maar steeds meer aftakelt. Snelle diagnose en de juiste behandeling kunnen echt het verschil maken. Voor het kind zelf én de familie. Daarom hoop ik dat we met deze actie veel geld ophalen.”

**Leonie ter Braak, presentatrice**



“Ik help graag mee om meer aandacht voor metabole ziekten te genereren om zo het belang van onderzoek te onderstrepen. Maar ook ouders verdienen steun bij het omgaan met een kind met een metabole ziekte. Ik zet mij daarom in om met de VriendenLoterij PrijzenMarathon voor Stichting Metakids het verschil te maken.”

**Dieuwertje Blok, presentatrice en ambassadeur van Stichting Metakids**



“Met een beetje meer inspanning kan er immers veel leed voorkomen worden. Met de VriendenLoterij PrijzenMarathon willen we daarom zoveel mogelijk geld ophalen voor een nieuw landelijk samenwerkingsverband voor onderzoek en behandeling. Zodat straks alle kinderen snel geholpen kunnen worden met een behandeling op maat.”

**Carly Wijs, actrice en ambassadeur van Stichting Metakids**

Deze nationale actie wordt georganiseerd door:

