

Perspectieven weesziekten groeien, met kleine stapjes

tekst: Daniëlle Kraft

Zeldzame ziekten – *weesziekten* - doen zich, het woord zegt het al, bij zeer kleine groepen patiënten voor. Die kleinschaligheid bemoeilijkt niet alleen de diagnose – de symptomen worden zelden herkend – maar ook het wetenschappelijk onderzoek naar oorzaken en behandeling. Dat onderzoek is noodzakelijk én leerzaam, omdat het veel vertelt over biologische processen. Het academisch ziekenhuis voert de troepen aan.

Naar schatting zijn er vijf- tot achtduizend verschillende zeldzame (vaak erfelijke) aandoeningen. De meest bekende zijn taaislijmziekte en de bloedziekte hemofilie. Daarnaast zijn er enkele grote groepen zeldzame aandoeningen, waaronder kinderkanker, spier- en stofwisselingsziekten. Die ‘clustering’ is handig, gezien de onderlinge verwantschap én de – soms minieme – verschillen tussen de ziekten binnen zo’n cluster. Kenmerkend voor stofwisselingsziekten bijvoorbeeld is dat er iets in het proces van omzetting van stoffen in het lichaam verstoord is. Jaarlijks worden in ons land zo’n 900 kinderen met een stofwisselingsziekte geboren. Op dit moment zijn er een kleine 600 verschillende stofwisselingsziekten bekend. Dat wil zeggen dat die beschreven zijn. Echt bekend zijn ze slechts bij een handvol superspecialisten. Bij sommige aandoeningen gaat het om slechts tientallen patiënten in heel Nederland.

Onderzoek

“Het geringe aantal patiënten maakt onderzoek naar de oorzaken en behandeling van zeldzame ziekten moeilijk en kostbaar, vertelt prof. dr. Carla Hollak, hoogleraar metabole ziekten, in het bijzonder de erfelijke stofwisselingsziekten. “Om de kennis en kunde te vergroten, hebben de academische ziekenhuizen ze gedeeltelijk geclusterd en verdeeld. Zo is het AMC een van de landelijke centra voor lysosomale stapelingsziekten.” Bij deze aandoeningen zorgt een enzymstoornis ervoor dat afvalstoffen niet goed worden afgebroken, waardoor ze zich in de cellen ophopen (‘stapelen’), wat leidt tot functiestoornissen van allerlei organen, zoals de nieren, milt, lever of het beenmerg. Enigszins bekende voorbeelden van dit soort stapelingsziekten zijn de ziekte van Gaucher en de ziekte van Fabry. “Alle patiënten in Nederland bij wie deze ziekten zijn vastgesteld, worden in het AMC onderzocht, behandeld en gecontroleerd”, vertelt Carla Hollak. De kennis die het AMC op deze manier vergaart, wordt uitgewisseld met andere academische ziekenhuizen, die op hun beurt weer andere typen stofwisselingsziekten onderzoeken.

Perspectieven

Hoewel het met kleine stapjes gaat, groeien de perspectieven voor patiënten met een zeldzame ziekte. “De ontwikkeling van enzymtherapie voor patiënten met de ziekte van Gaucher, in de jaren negentig, betekende een doorbraak”, zegt mevrouw Hollak. “Er kwam vervolgens een Europese stimuleringsmaatregel voor de ontwikkeling van nieuwe weesgeneesmiddelen. Die maakte het voor de farmaceutische industrie aantrekkelijk hierin te investeren. Maar nu blijkt er een keerzijde aan te zitten; de markt wordt overspoeld met nieuwe – dure – middelen,

waarvan de werking en effectiviteit onduidelijk zijn.” Prof. Hollak pleit in dit verband voor een onafhankelijk Europees register, waarin artsen verplicht de ziekte- en medicijngerelateerde gegevens van hun patiënten invoeren. “Op die manier kunnen we patiënten op de langere termijn volgen.”

Carla Hollak is optimistisch. De academische samenwerking in Nederland op het gebied van zeldzame ziekten heeft onlangs geresulteerd in de start van een centrale databank. “En als specialisten weten we elkaar nationaal en internationaal ook steeds beter te vinden. We kennen elkaar, dat scheelt.”