

JAARVERSLAG

2020

STOFWISSELINGSZIEKTEN IN
TIJDEN VAN CORONA

INHOUD

2	Inhoud
3	Wie zijn wij
4	Ons Jaar
5	Ons Bestuur
6	Organisatie
7	Knelpunten door corona
8	Knelpunten uit enquête
10	Project Zorgpaden
12	Ervaringsverhalen Wisselstof
16	Bijeenkomsten en contact
18	UMD en samenwerking
19	Projecten
22	Financiën

WIE ZIJN WIJ

VKS is de afkorting van Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten. Het is een patiëntenvereniging (PO). Elke PO heeft drie belangrijke taken: Lotgenotencontact, Informatieverstrekking en Belangenbehartiging.

VKS heeft als unieke eigenschap dat te doen voor meer dan 170 verschillende erfelijke stofwisselingsziekten. In totaal zijn er 1015 stofwisselingsziekten beschreven.

Die 170 ziekten zijn de ziekten waar we aangesloten patiënten van kennen. In totaal worden er in Nederland meer dan 380 verschillende diagnoses betrouwbaar gesteld.

Klopt een patiënt bij ons aan voor informatie, met een onbekende of nieuwe ziekte, dan doen wij ons best ook over die ziekte informatie te verzorgen. En om lotgenoten te vinden voor de patiënt.

We staan patiënten en families met alle stofwisselingsziekten zo goed mogelijk bij.



Wij zetten ons in voor iedereen die met een stofwisselingsziekte te maken heeft

VKS is er voor mensen met erfelijke stofwisselingsziekten. Deze ziekten worden ook wel metabole ziekten genoemd.

Wij doen dat door het organiseren van bijeenkomsten (voor losse ziekten of in zogenaamde diagnosegroepen), het maken van informatieproducten die we delen op onze website, ons digitale magazine, sociale media en in brochures.

We behartigen de belangen van patiënten door ons in te zetten voor de verbetering van de kwaliteit van de zorg in ziekenhuizen, het delen van kennis met andere partijen in de zorg, het oplossen van knelpunten, het verbeteren en versnellen van diagnoses, het bevorderen van behandelingen en het steunen van wetenschappelijk onderzoek door de inbreng van patiëntervaringen.

Dat is onze missie.

ONS JAAR

In dit jaarverslag geven we een overzicht van wat er in 2020 aan ontwikkelingen en activiteiten heeft plaatsgevonden, binnen en buiten VKS.

Door corona was 2020 een bijzonder jaar. Elke organisatie moest alles aanpassen aan de actuele situatie die ervoor zorgde dat fysiek bij elkaar komen niet meer mogelijk was. Zo ook wij.



ONZE VERHALEN

Stofwisselingsziekten draaien om de ervaringen van patiënten. Het leven met de gevolgen van een stofwisselingsziekte is bij veel mensen onbekend. Ook bij veel zorg- en hulpverleners. Wij geven de ervaringen van patiënten een podium, onder andere door ons digitale magazine, Wisselstof. Deze ervaringen zijn ook de basis van ons streven om de zorg voor stofwisselingsziekten te verbeteren.



ONZE PRESTATIES

Prestaties gaan over geld, maar meer nog over het vermogen om dingen te veranderen en samen met anderen veranderingen en verbeteringen in te zetten. In dit jaarverslag leest u een financiële verantwoording, maar belichten we ook de hoogtepunten van prestaties en ontwikkelingen in het afgelopen jaar.





ALFONS HEETJANS, VOORZITTER

Ik ben de trotse vader van Daan en Isabel, die beiden een energiestofwisselingsziekte hebben. Toen we de diagnose kregen, was deze ziekte volledig onbekend voor ons en hebben we veel steun gehad aan VKS door lotgenotencontact en informatie over de ziekte. In die ervaring ligt ook mijn drijfveer om me voor VKS in te zetten.



ANDOR SANDBERGEN, PENNINGMEESTER

Ik ben trotse vader van twee prachtige dochters waarvan de oudste een stofwisselingsziekte heeft (Zellweger Spectrum). Ik vind het belangrijk dat kindjes met een stofwisselingsziekte zoals Carmen een stem hebben. Ook al lijken de ziekten soms zo divers, onder andere het verdriet en het onmachtige gevoel tegen instanties zijn vrijwel identiek. Vandaar dat ik mij graag wil inzetten voor VKS.

ONS BESTUUR



JACQUELINE VAN DEN BERG-MERTENS

Van huis uit ben ik medicus en daarnaast ervaringsdeskundige op het gebied van Galactosialidose (1995). Mijn bijdrage ligt naar mijn idee het meest bij de VKS-pijler belangenbehartiging. Ik ben bekend met het medische circuit vanuit verschillende invalshoeken en wil deze kennis graag inbrengen in het belang van alle patiënten met een stofwisselingsziekte.



MARJOLEIN KOOT

Ik ben moeder van vier kinderen waarvan onze oudste, Kasper, op 5,5 jarige leeftijd is overleden aan de gevolgen van Metachromatische Leukodystrofie (MLD). Als ervaringsdeskundige vind ik dat ieder ernstig ziek kind recht heeft op de beste zorg. Door kennisoverdracht, optimalisatie van de zorgorganisatie en productinnovatie, wil ik dat realiseren. Dat doe ik ook graag samen met en voor VKS, want ik geloof in de kracht van patiëntenperspectief.



ANNEKE VERMEULEN, SECR. A.I.

Mijn zoon Lex is in 1999 op 10-jarige leeftijd overleden aan de gevolgen van X-ALD. Een van de mooiste initiatieven van VKS vind ik het project zorgpaden. Deze zorgpaden informeren ouders, patiënten en zorgverleners over de inhoud van ziekten en het zorgtraject. Ik vind het belangrijk dat er informatie over stofwisselingsziekten en het verloop daarvan beschikbaar is. VKS verzet bergen en altijd vanuit het standpunt van de patiënt. Ik ben vereerd dat ik daar deel van uit mag maken.



LAURENS VERBUNT

Mijn zoon Stijn is overleden aan NPC. Hij heeft het leven gekregen, maar na 9 maanden hier weer afscheid moeten nemen. Als algemeen bestuurslid en contactpersoon van NPC ben ik door de jaren heen meer betrokken geraakt bij stofwisselingsziekten. Ik heb de liefde, betrokkenheid, het aanpassings- en doorzettingsvermogen van kinderen en ouders mogen meemaken. Het gevoel hier een bijdrage aan te leveren is mij heel dierbaar.

ORGANISATIE

VKS heeft een klein landelijk bureau. De ervaringen van patiënten, kennis van artsen en informatie over onderzoek en diagnostiek worden daar omgezet in producten waar patiënten iets aan hebben en hopelijk in de praktijk iets mee kunnen. Er zijn nog heel veel plannen om de zorg voor en het leven van patiënten te verbeteren.

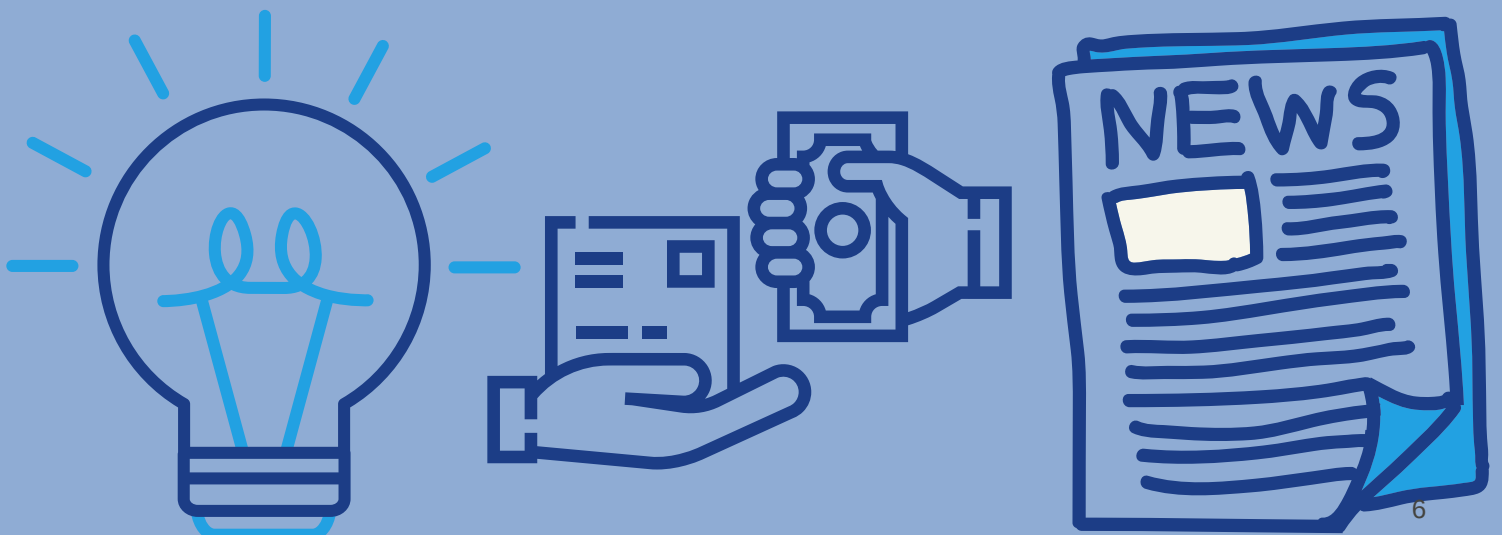
Om die ideeën om te zetten in producten zijn geldmiddelen nodig. Naast de basissubsidie werft VKS daarom subsidies voor projecten en voeren medewerkers taken uit in samenwerkingsprojecten, waar de input van/namens patiënten in wordt doorgevoerd. In 2020 werkten er vier mensen op het bureau in de volgende functies: Secretaresse, Coördinator van het lotgenotencontact/diagnosegroepen, Projectmedewerker zorgpaden en Directeur.

BELEID

Het bestuur bepaalt het beleid op hoofdlijnen en controleert en adviseert de directeur over de uitvoering van het beleid in de praktijk. Bij de uitvoering van projecten en de werving van subsidies fungeert het bestuur ook als klankbord voor onderwerpen en samenwerkingsverbanden waar inbreng vanuit het patiëntenperspectief voor wordt gevraagd.

VKS zoekt samenwerking met iedereen die op het vlak van erfelijke stofwisselingsziekten actief is als professional. Vanaf 2018 is er ingezet om deze samenwerking te consolideren in UMD (*United for Metabolic Diseases*). Dit is een consortium van de zes UMC's met een metabole afdeling (laboratorium en kliniek) met VKS als vertegenwoordiger van patiënten.

Vanuit UMD wordt ook gewerkt aan een coalitie van patiëntenorganisaties en stichtingen die zich inzetten voor één specifieke ziekte of voor fondsenwerving voor onderzoek om de inbreng van het patiëntenperspectief zo sterk mogelijk te maken.



KNELPUNTEN DOOR CORONA

Het is niet ingewikkeld om het grootste knelpunt voor patiënten en ouders in 2020 te onderkennen: vanaf eind februari werden we geconfronteerd met een pandemie van het SARS-CoV-2-virus. In april organiseerde VKS daarom voor de eerste keer een webinar, in samenwerking met het UMD, om ouders en patiënten te informeren over de stand van zaken met betrekking tot de pandemie met daarbij een stofwisselingsziekte als onderliggend probleem. Gelukkig was toen al gebleken dat besmettingen met het virus relatief meevielen bij jonge kinderen en ook bij de meeste mensen met een chronisch gezondheidsprobleem.

Sommige volwassen patiënten en ouders van kinderen met een zeer kwetsbare gezondheid gingen in zelfisolatie om de kans op besmetting zo laag mogelijk te houden. Nu al meer dan een jaar. Dat heeft een heel grote impact op alle facetten van het leven.

In de loop van het jaar hoorden we via de telefoon zeer veel persoonlijke verhalen. Over 'simpele' dingen, zoals het gemis aan dagbesteding, fysiotherapie, ondersteuning van PGB-ers en thuiszorg. Maar ook over de hartverscheurende gevolgen van de maatregelen rond het nieuwe normaal: de onmogelijkheid de patiënt te zien en te knuffelen. Overlijdens (niet door corona maar door de stofwisselingsziekte) met maar weinig bezoekers bij de afscheidsdienst. Ouders die hun kind weer 24/7 thuis hadden en het met grote moeite volhielden om zelf alle zorg en begeleiding uit te voeren. De isolatie. Het gevoel er alleen voor te staan. De angst en ongerustheid. Het was best wel heftig.

Van de professionals, met name de artsen in de UMC's, hoorden we terug dat er nieuwe wegen werden gezocht en gevonden om patiënten te helpen en te horen. De mogelijkheden voor online en telefonische afspraken zijn zeker toegenomen in het afgelopen jaar. Iedereen heeft zich ingespannen om stofwisselingsziektepatiënten zo goed mogelijk bij te staan.



KNELPUNTEN UIT ENQUÊTE

Van maart tot september 2020 voerden we een online-enquête uit om meningen en ervaringen van patiënten over en met hun stofwisselingsziekte op te halen. Het hele rapport is op de website te vinden. Hier belichten we nog even de genoemde knelpunten met betrekking tot de kennis over stofwisselingsziekten:

Wat weten we niet?

'Voor onze kinderen hoeft dat niet meer, maar voor de toekomst zou het voorkómen van deze ziekte door testen voor de zwangerschap een goed alternatief kunnen zijn.'

'In vergelijking met 30 jaar geleden is er een wereld van verschil dus is het zeer belangrijk om wetenschappelijk onderzoek te blijven doen. Elk onderzoek kan een stap dichterbij een medicijn zijn.'

'Het zou fijn zijn als mijn ziekte stopgezet zou kunnen worden of zelfs teruggedraaid, dus onderzoek is altijd goed.'

'Er is nog weinig duidelijk en ik heb het idee dat de behandeling niet overal op dezelfde manier wordt vormgegeven.'

'Het zou fijn zijn als de expertise niet alleen te vinden is in UMC's maar ook onder algemenere gezondheidsorganisaties, zodat het niet bij elke hobbel tot in detail moet worden uitgelegd.'

'Toen onze dochter werd geboren en wij met de ziekte werden geconfronteerd was er nog heel weinig bekend. En zeker geen informatie die voor ouders begrijpelijk was. Internet was er natuurlijk nog niet. Schriftelijke informatie was voor de leek niet te begrijpen. Er is al veel positief veranderd.'

'Het zou fijn zijn als ze oplossingen en verbeteringen voor de ziektes kunnen vinden.'

'Ik zou meer willen weten over de ontwikkeling en achtergronden van deze ziekte bij patiënten.'



CONCLUSIES UIT DE ENQUÊTE

We zijn de invullers erg dankbaar voor de moeite die zij gedaan hebben om de enquête in te vullen. De uitkomsten leveren ons veel voeding op om zaken (opnieuw) te agenderen en er verbeterplannen voor te maken. We doen dat samen met behandelaren en onderzoekers uit UMC's met kennis van stofwisselingsziekten (metabole ziekten), *United for Metabolic Diseases* (UMD), fondsen zoals Metakids en Stofwisselkracht en natuurlijk iedereen die zich betrokken voelt bij patiënten met een stofwisselingsziekte.

VKS als organisatie kan veel niet alleen, maar wel samen met anderen. We willen werk maken van de volgende zaken:

- Meer ziekten in de hielprik voor meer vroege diagnostiek en behandeling.
- Meedoen aan projecten die de diagnose voor (een) specifieke ziekte(groepen) kan versnellen.
- De vorming van expertisecentra voor stofwisselingsziekten bevorderen en ervoor zorgen dat de zorg in die centra samenhangt in een logische keten die de patiënt ondersteunt.
- Meer informatie uit de wetenschap toegankelijk maken voor patiënten.
- Per ziekte een webpagina inrichten met een overzicht van ziekte-informatie, wetenschapsinformatie, zorgverleners met specifieke kennis, etc..
- Blijven streven naar een - patiëntinclusieve - registratie van alle diagnoses die in Nederland worden gesteld.
- Informatieproducten maken met eenvoudig taalgebruik of illustraties die inzichtelijk maken wat een stofwisselingsziekte doet en wat er gebeurt in het lichaam.
- De ervaringskennis van patiënten inzetten om de dokters van vandaag en morgen te leren over het patiëntenperspectief.



PROJECT ZORGPADEN

Naast beschrijvende teksten over stofwisselingsziekten is VKS sinds 2010 bezig met het maken van zogenaamde (consensus) zorgpaden. Het doel hiervan is het bevorderen van de eenheid en samenwerking in de behandeling en follow-up voor de professionals, door een op consensus gebaseerde 'standaard' af te spreken voor het volgen en managen van een specifieke stofwisselingsziekte. Dat is de ene kant. Maar de andere kant, wellicht nog belangrijker, is het bieden van houvast aan patiënt en ouders bij het leven met en managen van de ziekte in de praktijk, doordat duidelijk is uit het zorgpad wat zij minimaal aan specialistische zorg mogen verwachten. De zorgpaden zijn in 2018 ondergebracht als specifiek samenwerkingsproject bij UMD. Petra Hollak is vanaf 2017 de projectmedewerker die de zorgpaden in concept opstelt en redigeert, waarna ze voor consensus worden voorgelegd aan de metabole specialisten. Metakids financiert tot augustus 2021 de derde tranche zorgpaden en de update van de oudste zorgpaden. In 2020 enquêteerden wij de professionals over het gebruik en het nut van de zorgpaden. De resultaten van deze survey zijn hier te vinden.



Antwoord	%
• Wekelijks	11,76%
• Maandelijks	35,29%
• Enkele malen per jaar	50%
• Heel soms	2,94%

Er blijken onder professionals veel gebruikers te zijn van de zorgpaden en er zijn ook veel suggesties om de zorgpaden nog beter bruikbaar te maken voor de praktijk.



Bijvoorbeeld:

- Toegang tot een zorgpad via een app op telefoon, tablet, laptop.
- Links in het zorgpad naar andere bronnen
- Verbinding met relevante databases
- Verbinding met protocollen per ziekenhuis
- Een zorgpad als stappenplan
- Een sterk verkorte versie
- Links met e-health applicaties
- Persoonlijk zorgplan format.

CONCLUSIE ZORGPADEN

Er is zeker draagvlak onder professionals voor het maken, gebruiken en onderhouden van zorgpaden.

Er is een duidelijke behoefte aan een korte, praktische samenvatting van de handelingsopties en aanbevelingen in het zorgpad.

Er is behoefte aan het toevoegen van links naar andere wetenschappelijke bronnen.

Sommigen zien het zorgpad meer als een 'inventory' van alle beschikbare bronnen. Anderen zijn bang dat de zorgpaden meer 'kookboeken' worden waar de behandelaar van de verzekeraar niet meer van mag afwijken.

Het oorspronkelijke doel, nl. dat de consensus onder behandelaren t.a.v. de benodigde zorg het startpunt is voor arts en patiënt om te communiceren over het individuele pad dat de patiënt gaat, speelt in het geheel niet in de suggesties en commentaren.

Er is nog een uitgebreide wensenlijst van ziekten waarvoor een zorgpad gewenst is. Er hebben zich zelfs vrijwilligers gemeld!

Na deze survey onder behandelaren moet natuurlijk ook bij patiënten worden nagegaan wat de waarde van een zorgpad voor hen is.



ERVARINGSVERHALEN WISSELSTOF

Een van de producten waar VKS trots op is, is het online-magazine Wisselstof. Hierin brengen we de ervaringen van onderzoekers en artsen, ouders en patiënten samen door interviews met professionals, aandacht voor ontwikkelingen in de wereld van stofwisselingsziekten en het verhaal van de patiënt bij elkaar te zetten. In dit jaarverslag een korte impressie. Alle magazines kunnen online worden ingezien en teruggelezen.

Februari



Clarissa heeft transplantaties van organen ondergaan voor de stofwisselingsziekte Primaire Hyperoxalurie. Ze zeilt op de wind van vandaag:

'Ik realiseer me heel goed dat ik ondanks de pech echt een geluksvogel ben. Mijn twee donororganen zijn niet in waarde uit te drukken. Een paar weekjes geleden is daar nog een groot kado bijgekomen. Ik ben namelijk moeder geworden van een hele mooie zoon!'

Juni



Aya heeft VLCAD en zet zich, ondanks haar beperkte energie, enorm in voor de maatschappij. Zo liet ze roze waterputten bouwen, verzamelde ze hygiëneproducten voor Marokkaanse ziekenhuizen en deelt ze kerstpakketten uit aan gezinnen in de schuldsanering. Ze won de Young Impact Award en de George Madoroprijs in 2020. Maar met haar ziekte gaat het niet zo goed: 'Het kwam eigenlijk uit het niets. Door de spierafbraak waren mijn nieren zo aangetast, dat ze het nog maar voor 45% deden. Gelukkig is dat iets beter geworden, maar ik blijf altijd met de gevolgen zitten.'

September



Ina is de oma van Oliver met Glut-1-deficiëntie. Een kind met een stofwisselingsziekte raakt niet alleen de ouders en eventuele broertjes en zusjes, maar ook andere familieleden, zoals de grootouders:

'In eerste instantie was er opluchting door de diagnose. Nu bleek dat mijn dochter al die tijd gelijk had, dat er wat mis was. Maar ik vind het best heftig. De onzekerheid blijft over hoe Oliver zich verder gaat ontwikkelen. Kan hij straks naar school? En hoe ziet zijn toekomst eruit?'

december



Na een jarenlang aftakelingsproces moest Sandra afscheid nemen van haar dochter Tess. Tess had de stofwisselingsziekte Metachromatische Leukodystrofie. Het rouwproces begon toen ze de diagnose kreeg en het duidelijk werd dat Tess aan de ziekte zou overlijden:

'Tess was steeds meer als een peuter en uiteindelijk een baby. Ergens was ik daar blij mee, want daardoor besepte ze niet meer wat er aan de hand was. Ze leefde in het hier en nu. Wie haar ontmoet heeft, vergeet haar nooit meer. Het was een feestje met Tess.'

BIJEENKOMSTEN EN CONTACT

DATUM	VOOR + AANTAL	SPREKERS
25 januari	Tyrosinemie (32 personen, live)	Francjan van Spronsen (kinderarts) UMCG
7 februari	CDG (29 personen, live)	Dirk Lefeber (onderzoeker), Mirian Janssen (internist), Lonneke Boer (kinderarts) Radboud UMC
8 februari	Vetzuuroxidatie- stoornissen (56 personen, live)	Gepke Visser (kinderarts WKZ), Sabine Fuchs (kinderarts WKZ), Jeanette Bleeker (arts- onderzoeker WKZ), Riekelt Houtkooper, Suzanne Knotnerus (onderzoekers Amsterdam UMC)
7 maart	Organoacidurieën en Ureumcyclusdefecten (21 personen, live)	Monique Williams (kinderarts Erasmus MC), David Abeln (PKU vereniging)
1 april	Corona, Covid-19 en stofwisselingsziekten (webinar) (118 ingelogd, 510 x bekeken op YouTube)	Fiona Wadell (VKS), Hidde Huidekoper (kinderarts), Margreet Wagemakers (internist), Corrie Timmer (diëtist), Peter van Hasselt (kinderarts), Clara van Karnebeek (hoogleraar en kinderarts), Maaïke de Vries (kinderarts)
22 april	Corona, Covid-19 en stofwisselingsziekten (webinar 2) (78 ingelogd, 477 x bekeken op YouTube)	Fiona Wadell (VKS), Terry Derks (kinderarts), Foekje de Boer (diëtist), Mirian Janssen (internist), Mirjam Langeveld (internist), Maaïke de Vries (kinderarts), Geja van Prooijen (psycholoog)

lotgenoten  Contact

DATUM	VOOR + AANTAL	SPREKERS
12 juni	Gaucher (webinar) 20 personen + 4 views	Carla Hollak (hoogleraar en internist), Barbara Sjouke (internist i.o.), Shirley Klein-van Loon (verpleegkundige) Amsterdam UMC
23 juni	Noodprotocollen (emergency protocols) Webinar (Engels) 40 deelnemers + 95 views	Terry Derks (kinderarts UMCG), Sebastiaan te Boekhorst (ouder), Hanka Dekker (VKS)
25 september	Mitochondriële ziekten (webinar) 105 personen	Clara van Karnebeek (hoogleraar en kinderarts), Maaïke de Vries (kinderarts), Tom Schirris (universitair docent), Lonneke de Boer (kinderarts) Radboud UMC
7 november	Riboflavine Transporter Deficiëntie (webinar) 5 personen	Annet Bosch (kinderarts), Bregje Jager, Eva Hoytema van Konijnenburg (onderzoekers) Amsterdam UMC

Gecancelld i.v.m. corona:

CTX
Boomplantdag
MPS IV (Morquio)

Jubileum-symposium
MPS-dag



UMD EN SAMENWERKING

United for Metabolic Diseases is een consortium waarin de krachten en expertise van zes metabole centra en patiëntenvereniging VKS worden gebundeld om de diagnostiek, behandeling en zorg voor alle patiënten met een stofwisselingsziekte te verbeteren. Hoewel 2020 vanwege de Covid-19-pandemie anders verliep dan verwacht, heeft het consortium dit jaar veel bereikt. Zo is er een UMD Roadmap opgesteld en wordt er momenteel, onder begeleiding van de Number 5 Foundation, verder gewerkt met verschillende stakeholders aan een gezamenlijke strategie voor stofwisselingsziekten. [Het jaarverslag van UMD vind u hier.](#)



Onder begeleiding van de Number 5 Foundation van Prinses Laurentien van Oranje werden in 2020 stappen gezet om de onderlinge samenwerking van patiënten te bevorderen. Het gaat om organisaties die zich inzetten voor het werven van fondsen, bekendheid en het geven van informatie over één of meerdere ziekten. Metakids heeft de fondsen hiervoor beschikbaar gesteld.

Daarnaast voert UMD, met input van en namens patiënten door VKS, een groot aantal onderzoeksprojecten uit die op termijn bijdragen aan de doelen die ook VKS hoog in het vaandel heeft staan: snelle en adequate diagnostiek, meer en betere behandeling, en verbeterde organisatie van de zorg door digitale hulpmiddelen.

BIJDRAGEN AAN PROJECTEN

In 2020 heeft VKS een substantiële bijdrage geleverd aan een aantal projecten. Eén is al genoemd: de zorgpaden. Maar er zijn meer projecten van onszelf en van anderen. Ook is er een aantal onderzoeksprojecten waar we aan bijgedragen hebben die ook tot publicaties hebben geleid. Een kleine bloemlezing:

1. Emergencyprotocol.net

Voor patiënten met vetzuuroxidatiestoornissen en glycogeenstapelingsziekten kan ziekte bij de patiënt al heel snel uitlopen in een noodsituatie. Als een kind of volwassene koorts krijgt en gaat spugen of diarree heeft, wordt de bloedsuikerspiegel al gauw gevaarlijk laag, wat kan leiden tot coma of erger. Om patiënten te helpen, is door het UMCG, in samenwerking met VKS, de website www.emergencyprotocol.net opgezet. De inhoud van de website bevat de resultaten van een Europees project om te komen tot een generiek noodprotocol in twee fasen voor de eerste cruciale uren/dagen van een noodsituatie. De noodbrief en folder voor ouders zijn op dit moment in elf talen beschikbaar.

De tekeningen in de folder en op de website zijn van VKS-medewerker Caroline van Essen. Bas te Boekhorst, vader van 2 kinderen met GSD 1a, programmeerde de website en de generator van de noodbrieven.

Handleiding voor ouders en patiënten

Als je/je kind ziek wordt
Symptomen die gepaard gaan met risico op metabole ontsporing, kunnen algemeen zijn (zoals overgeven, diarree en koorts) of heel specifiek voor de ziekte (zoals spierpijn). Als deze symptomen zich voordoen, hebben patiënten met een metabole ziekte extra energie nodig. Maar door de metabole ziekte kunnen zij niet op de normale manier voldoende energie vrijmaken. Daardoor kan metabole ontsporing ontstaan. Behalve een tekort aan energie kunnen er ook giftige stoffen ontstaan, die schadelijk zijn voor het lichaam.

Fase 1, stap 1
Als je risicofactoren ziet van metabole ontsporing start dan met de toepassing van het noodprotocol. Neem contact op met de specialist of het lokale ziekenhuis om hem/haar hierover te informeren. De telefoonnummers staan allemaal in het noodprotocol.

Fase 1, stap 2
Geef het kind de in het protocol voorgeschreven paracetamol en noodoplossing. Het verlagen van de lichaamstemperatuur is heel belangrijk om het verbruik van energie naar beneden te krijgen. Hiervoor is Paracetamol een goede eerste stap. Sommige dokters adviseren aanvullende of andere koortswerlagende middelen, zoals NSAIDs (bijv. Ibuprofen).

Voelt de patiënt zich beter?
Check elke drie uur, ook 's nachts, de temperatuur en hoe ziek de patiënt zich voelt. Als 1½/2 zich in de loop van de tijd beter voelt, geef dat dan door aan de dokter.
Gaet de patiënt zich niet beter voelen?
Wanneer het slechter gaat: gaet fase twee van het noodprotocol in. Deze fase vraagt om een rechtstreeks bezoek aan het ziekenhuis.

Fase 2
Bel een ambulance of breng de patiënt naar het ziekenhuis.
Bel het dichtstbijzijnde ziekenhuis (waarmee ook afspraken zijn gemaakt en die een kopie van het protocol hebben ontvangen) en vraag voor de zekerheid het noodprotocol mee. Als de situatie heel ernstig is, bel 112 en vraag met spoed om een ambulance. Geef het noodprotocol zo snel mogelijk aan de dokter/verpleger of ambulancemedewerker en benadruk het belang van het volgen ervan. Geef ook de contactgegevens van de dokter die werd geïnformeerd is. Het noodprotocol kan dan verder door de professionals gevolgd worden.
Het is belangrijk dat in fase 2 de metaboolspecialist wordt gebeld voor overleg.

Metabolic emergency protocol

Home Leaflet Emergency letter About Contributors [Feedback](#)



Create an emergency letter

Here you can make your own emergency letter for a choice of diseases.

Start

2. Overheveling Enzymtherapie voor Gaucher

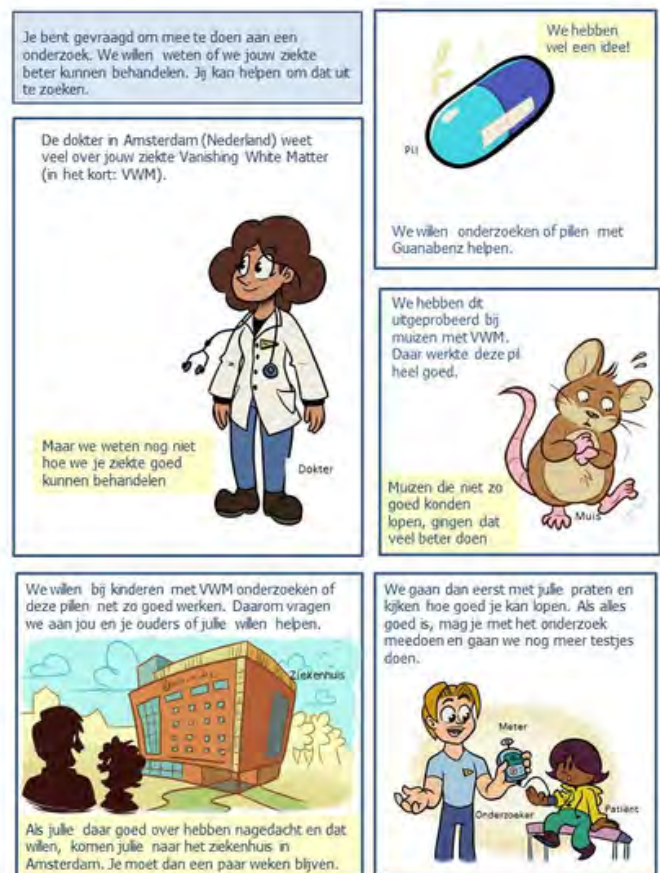
VKS is betrokken in het proces om de vergoeding van de twee intraveneuze enzymtherapieën voor de ziekte van Gaucher over te hevelen van het GVS naar de medisch-specialistische zorg. Dit geeft het expertisecentrum in het Amsterdam UMC de kans om deze dure medicijnen goed in te kopen én het gebruik bij patiënten beter te monitoren. VKS zorgt ervoor dat knelpunten in het overgangsproces en bij de verstrekking van bijbehorende materialen in beeld komen.

3. Klinische trial met Guanabenz

In het Amsterdam UMC worden voorbereidingen getroffen om een internationale trial te starten voor de ziekte Vanishing White Matter. Prof. Dr. Marjo van der Knaap is wereldexpert op het gebied van deze ziekte en heeft met haar groep ontdekt dat een oud medicijn, Guanabenz, bij muizen met VWM effect heeft op de motoriek en het loopvermogen. Deze trial kent geen commerciële sponsor. Dat is buitengewoon in deze tijd. Alle materialen die nodig zijn om patiënten te includeren, zijn door het centrum zelf ontwikkeld. VKS keek mee en leverde een praktische bijdrage aan de patiënteninformatie gericht op kinderen, in de vorm van een infographic en teksten.

De tekeningen zijn hier van VKS-stagiair Mark Hektor.

Guanabenz voor Vanishing White Matter



4. Publicaties

Hollak, C.E.M., Sirrs, S., van den Berg, S. et al. Registries for orphan drugs: generating evidence or marketing tools?

Orphanet J Rare Dis. 2020 Sep 3;15(1):235. doi: 10.1186/s13023-020-01519-0

Coughlin, CR, Tseng, LA, Abdenur, JE, et al. Consensus guidelines for the diagnosis and management of pyridoxine-dependent epilepsy due to α -aminoacidic semialdehyde dehydrogenase deficiency. J Inherit Metab Dis. 2021; 44: 178– 192.

<https://doi.org/10.1002/jimd.12332>

PROJECTEN IN UITVOERING

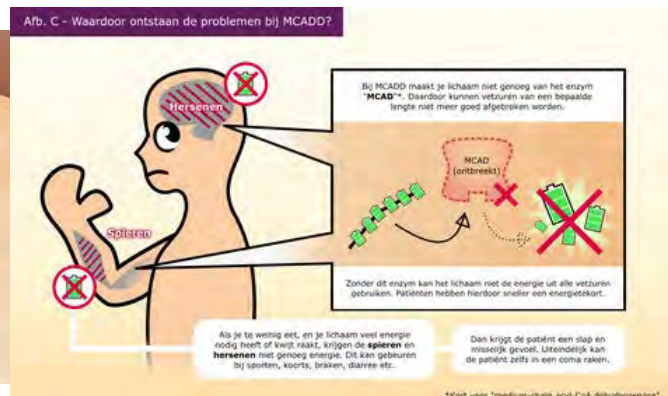
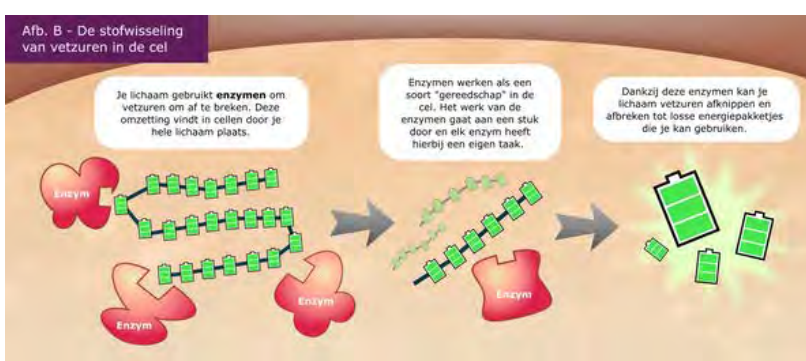
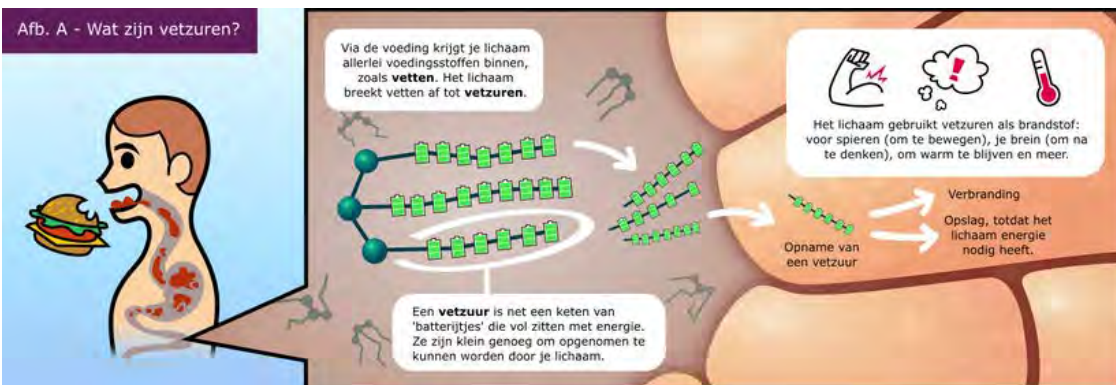
Podium voor ervaringskennis

Dit project is in 2020 gehonoreerd met een subsidie van ZonMW-Voor elkaar. Hiermee willen we de patiëntgerichte zorg voor kinderen met een stofwisselingsziekte, die gediagnosticeerd zijn met de hielprik, verbeteren. Dit doen we door tijdens spiegelbijeenkomsten de ervaringskennis van de eerste generatie patiënten met een vroege diagnose door de hielprikscreening op te halen. Aan de hand van aanbevelingen van patiënten wordt voor de betrokken artsen en internisten duidelijk hoe het dagelijks leven van de patiënten eruit ziet en komt het belang van een meer patiëntgerichte behandeling naar de voorgrond. Doordat deze ziekten nu worden opgespoord via de hielprik is het verloop nogal gewijzigd. Enerzijds zijn er minder medische klachten, anderzijds zijn er veel meer leefregels en medicijnen. De uitkomsten van de spiegelgesprekken worden verwerkt in educatie aan zorgverleners en in zorgpaden die voor de verschillende ziekten worden ontwikkeld.



Stagiair voor het concept van 'verbeelde informatie'

Vanaf oktober liep Mark Hektor bij ons stage voor de opleiding 'Communicatie over de bètawetenschappen'. Mark heeft ons geholpen bij het uitwerken van het concept van getekende ziekte-informatie voor onze ziektedatabase. Naast de opzet van dit concept heeft hij ook meegedacht over een nieuwe website, waar dit concept volledig tot zijn recht komt. Naar financiering voor de realisatie hiervan wordt nog gezocht. Maar het uitwerken heeft aan het eind van 2020 tot het volgende concept voor MCADD geleid:



BALANS

ACTIVA

PASSIVA

Vaste activa	31-12-2020		31-12-2019		Eigen Vermogen	31-12-2020		31-12-2019	
	€	€	€	€		€	€	€	€
Materiële vaste activa					Continuïteitsreserve	54.181		60.606	
Andere vaste bedrijfsmiddelen		6.862		17.913	Bestemmingsreserves	14.420		14.420	
							68.601		75.026
Financiële vaste activa					Voorzieningen		6.624		5.791
Andere deelnemingen	3.000		3.000		Kortlopende schulden				
Waarborgsommen	<u>2.716</u>		<u>2.716</u>		Vooruitontvangen				
					bedragen				
		<u>5.716</u>		<u>5.716</u>	Crediteuren	15.232		-	
		12.578		23.629	Belastingen en premies SV	2.643		3.520	
Vlottende activa					Subsidieverplichting	14.293		14.346	
Vorderingen					Overige schulden	7.226		-	
Debiteuren	4.600		-				74.961		26.969
Overige vorderingen	<u>15.804</u>		<u>28.015</u>						
		20.404		28.015					
Liquide middelen		<u>117.204</u>		<u>56.142</u>					
		<u>150.186</u>		<u>107.786</u>			<u>150.186</u>		<u>107.786</u>



STAAT VAN BATEN EN LASTEN

	Realisatie 2020	Begroting 2020	Realisatie 2019	Begroting 2019
	€	€	€	€
Baten				
Contributies en schenkingen	42.752	55.000	48.522	61.000
Sponsorbijdragen	13.627	19.000	185.955	25.000
Bijdragen producten en diensten	927	9.000	3.914	5.500
Subsidiebatens	188.131	166.200	110.309	237.000
Overige baten	-	800	2.123	800
	<u>245.437</u>	<u>250.000</u>	<u>350.823</u>	<u>329.300</u>
Lasten				
Lotgenotencontacten	5.631	20.000	12.553	15.000
Informatie en voorlichting	8.405	20.000	9.945	23.000
Belangenbehartiging en ontwikkeling	490	8.000	917	21.000
Personeelsbeloningen	192.077	160.000	272.185	220.000
Afschrijvingen	11.051	4.000	8.178	2.000
Huisvestingslasten	13.859	15.000	15.326	19.000
Kantoorlasten	11.023	15.000	13.185	20.000
Algemene lasten	9.326	8000	12.338	10.000
Rentebaten en soortgelijke opbrengsten	-	-	-	(700)
	<u>251.862</u>	<u>250.000</u>	<u>344.627</u>	<u>329.300</u>
Saldo	-6.425	-	6.196	-
Resultaatbestemming				
Continuïteitsreserve	-6.425	-	6.196	-

