

# Het PAROOL



## House-opa met 7,5 miljoen hits op internet

PS gaat deze week over 'jong', een begrip dat de laatste jaren flink is opgerekt.  
Vandaag: Johan de Vries (83) slaat geen festival over PS4



Strafzaak tegen Hamza B.  
**Omkopingszaak stelt overheid voor dilemma's**

3

Bloedige interne strijd  
**Verdeelde Taliban grijpt nog vaker naar geweld**

8

OPGERICHT IN HET OORLOGSJAAR 1940 - 75STE JAARGANG NR 21.426

**Expertisecentra** Gebundelde kennis en internationale samenwerking

# Betere zorg bij zeldzame ziekten

In een expertisecentrum weet de arts eindelijk meer over zeldzame ziekten dan de patiënt. In Amsterdam komen 57 van dit soort centra, in heel Nederland 232. De patiënten vinden het een verademing.

MALIKA SEVIL

AMSTERDAM – VUmc en AMC tuigen momenteel 57 supergespecialiseerde centra op voor mensen met zeldzame aandoeningen. Het doel is kennis en deskundigheid te bundelen, zodat de patiënten betere zorg krijgen.

“Voorheen kwamen patiënten bij een lokaal ziekenhuis. Dan troffen ze een arts die nog nooit iemand met deze ziekte had gezien,” zegt Anne Speijer van de VSOP, de koepel van patiëntenverenigingen voor zeldzame aandoeningen. Als een patiënt dan ook nog werd doorverwezen naar een andere arts, moest ook die zich opnieuw erin verdiepen. “In een expertisecentrum weet de arts meer over de ziekte dan de patiënt. Dat is een verademing.”

Het ministerie van VWS heeft in het hele land expertisecentra aangewezen in academische ziekenhuizen, binnenkort volgen er nog meer. De dagelijkse zorg blijft bij de eigen arts, maar de jaarlijkse controle gebeurt in het expertisecentrum, waar artsen ook terecht kunnen met vragen.

Er zijn circa zeventuizend zeldzame ziekten in Nederland. Zeldzaam is een aandoening als maximaal 1 op de 2000 mensen die heeft.

Bijna een miljoen mensen heeft een

# 7000

Nederland telt ongeveer zeventuizend aandoeningen waar maximaal 1 op de 2000 mensen aan lijdt.



Erwin Oudshoorn en Adriana Godani. 'Als er iets met Adriana aan de hand was, konden we zelfs niet bij onze huisarts terecht.'

FOTO'S ERNST COPPEJANS

zeldzame ziekte, van licht tot zwaar; dat zijn meer mensen dan, pakweg, patiënten met diabetes. Multiple sclerose is een van de bekendere; slechts weinigen zullen hebben gehoord van het Marshall-Smithsyndroom, dat ge-

paard gaat met een ontwikkelingsachterstand. Mensen met dit syndroom breken snel botten en blijven klein. In Nederland zijn slechts drie patiënten bekend. Adriana (12) is één van hen. Ze loopt al van jongs af aan

bij gespecialiseerde artsen in het AMC – dat in de praktijk al jaren diende als expertisecentrum voor deze aandoening, en het nu ook officieel is. “Als er iets met haar aan de hand was, konden we zelfs niet bij onze huisarts

terecht, want die wist ook niet goed wat hij met Adriana aanmoest,” zegt haar vader, Sergio Godani.

De centra moeten gaan samenwerken met experts in het buitenland. Zo gaat Erwin Oudshoorn drie keer per

jaar naar Duitsland voor een laserbehandeling of operatie door een Amerikaanse arts die wordt ingevlogen.

■ Pagina 6: Zij verdienen een superspecialist

# Zij verdienen een

Zeer zeldzame ziekten horen bij zeer gespecialiseerde artsen. 'Een lokale arts gaat het snel boven de pet.'

tekst MALIKA SEVIL foto's ERNST COPPEJANS

**D**e lijst van symptomen is lang: onderontwikkelde hersenen, een onderkaak die niet voldoende is meegegroeid, vrijwel altijd een verstandelijke beperking, ontbrekende vingers, doorlopende wenkbrauwen. Zo manifesteert het syndroom van Cornelia de Lange zich. In Nederland zijn circa 150 mensen bekend met dit syndroom. Daarmee is het een superzeldzame ziekte, onder de zeldzame ziekten. Circa veertig van de patiënten worden al in het AMC behandeld en het is de bedoeling dat ze er uiteindelijk allemaal worden gezien. Het AMC is namelijk vanaf juni aangewezen als expertisecentrum Cornelia de Langesyndroom. Dat geldt ook voor: het Marfansyndroom (minimaal 500 patiënten in Nederland), het Rubinstein-Taybisyndroom (83) en het Pitt-Hopkinssyndroom (150). AMC mag zich superspecialist noemen van 32 zeldzame aandoeningen, VUmc van 25.

Zeer zeldzame ziekten horen bij zeer gespecialiseerde artsen, vindt klinisch geneticus Jan Maarten Cobben van het Emma Kinderziekenhuis, die met Raoul Hennekam de coördinatie van enkele expertisecentra voor kinderen in het AMC op zich heeft genomen. Wat niet betekent dat patiënten uit het hele land voor elk wissewasje naar het AMC moeten afreizen, want dat wil niemand. Voor de dagelijkse zorg kunnen patiënten bij hun eigen artsen terecht. Maar het expertisecentrum heeft wel een superviserende rol, en dient als vraagbaak voor de lokale behandelend arts. "Een keer per jaar kan de patiënt dan in het AMC door alle specialisten worden gezien voor een volledige controle."

De behandelend artsen weten waarover ze praten. Ze zien veel meer patiënten met dezelfde aandoening, ze hebben ervaring, kennen de literatuur en werken samen met andere experts in het buitenland. Een lokale arts kan dat niet bijbenen. "Veel van hen gaat het boven de pet."

Anne Speijer van de VSOP, de koepel van patiëntenverenigingen voor zeldzame ziekten, kent de verhalen en frustraties van patiënten over slecht ingevoerde artsen. Niet alleen moeten patiënten keer op keer uitleggen wat ze mankeren, en krijgen ze onderzoek op onderzoek, ook kan een verkeerde inschatting door een niet gespecialiseerde arts vervelende gevolgen hebben. "Als iemand een bloedstollingsstoornis heeft – als een van de vele onbekende uitingen van een syndroom – en een reguliere arts voert een simpele handeling uit als het wegsnijden van een wratje, kan dat nare consequenties hebben."

Noodgedwongen hebben de patiënten zich vaak zo verdiept in hun aandoening dat ze ware superexperts zijn, zegt Speijer. "Dankzij de expertisecentra kunnen ze weer gewoon patiënt of ouder zijn, in plaats van een medezorgverlener." Dat patiënten dan zijn aangewezen op een centrum ver weg, en dat de zorgverzekeraar een dwingende duw in die richting geeft, dat is dan maar zo, vindt de VSOP. Zolang de patiënt maar voor de dagelijkse zorg keuzevrijheid in de buurt houdt.

Ook is het de bedoeling dat de expertisecentra onderhandelingen voeren met de farmaceuten. Door versoepeling van Europese regelgeving komen in rap tempo meer dure medicijnen voor zeldzame ziekten op de markt. Nederland gaf vorig jaar zo'n 260 miljoen euro aan deze geneesmiddelen uit – vier keer zo veel als in 2006. De hoop is dat met gerichtere inkoop de kosten kunnen worden gedrukt.

Een derde belangrijke opdracht is dat centra zich inspannen voor onderzoek naar de zeldzame ziekte. "Dat begint met het vergaren van data en lichaamsmateriaal," zegt Cobben. "De grens ligt niet bij Nederland. Je kunt je voorstellen dat bij een syndroom als Marshall-Smith, waarvan we in Nederland drie patiënten kennen, je op Europees niveau moet samenwerken."

Al die inspanningen brengen kosten met zich mee – en de centra krijgen geen extra geld. Cobben denkt dat voor financiering ook buiten de zorgwereld moet worden gekeken. Naar welgestelde Nederlanders bijvoorbeeld. "In Engeland en in Amerika is het heel gewoon als vermogende mensen geld steken in een medische vleugel of afdeling, in Nederland is dat zeer uitzonderlijk. Maar ik zou mensen als John de Mol graag willen uitnodigen voor een gesprek."

Dit is deel 1 van een korte serie over zeldzame ziekten.



## 'De mensen schrikken nu niet meer zo'

**Erwin Oudshoorn** (27)

lymfatische malfomatie, kans van 1 op onbekend

**N**iet goed kunnen praten is het ergst, vindt Erwin Oudshoorn. Hij heeft veel te vertellen, maar dat moet via tekstberichtjes of de mail en dat is toch echt een andere interactie dan gewoon een goed gesprek.

Onpraktisch is het ook, liet presentator Valerio Zeno zien in het televisieprogramma *Je zal het maar hebben* toen hij, samen met Erwin, en de wangzakken vol watten, een poging deed om bij de intercom van de McDrive een bestelling door te geven. Dat gehakkel alleen al duurde tien minuten. Ze werden ook nog afgescheept met de verkeerde smaak milkshake. Het is geen toeval dat Erwin, die met zijn bedrijf Tribble Media websites bouwt, een whizzkid dus, altijd op zoek is naar communicatiesnuffjes.

Erwin heeft lymfatische malfomatie. Dat is een foutje in de aanleg van de lymfevatjes, waarbij vocht onvoldoende wordt afgevoerd en zich ophoopt in de aangetaste gebieden. Dat kan bijvoorbeeld ook in een knie gebeuren, maar Erwin heeft de pech dat het uitgerekend bij zijn gezicht zit. Aan de gebreken wordt gewerkt, schrijft Erwin – onder andere in Duitsland, waar hij een aantal keer per jaar naartoe gaat voor een laserbehandeling of een operatie door een Amerikaanse superspecialist die wordt ingevlogen.

In 2010 onderging hij een grote operatie waarbij zijn kaak een centimeter naar achteren is gezet. Vorig jaar kreeg hij een twaalf uur durende spiertransplantatie. "Spieren uit mijn bovenbenen zijn in mijn wangen gezet. Hierdoor kan ik nu bijvoorbeeld een smile trekken, dat kon ik voorheen nooit. En doordat de spieren zijn gaan bewegen, is mijn gezicht smaller geworden. Het volume van de afwijking is teruggebracht, dus mensen zullen niet meer zo staren of schrikken wanneer ze mij zien." Maar mooier nog: laserbehandelingen in zijn luchtpijp en bij het strottenklepje zorgen ervoor dat hij weer een beetje beter kan praten. Weer een stapje dichterbij een goed gesprek. En er komen nog meer operaties aan – 'vraag me niet hoeveel' – dus wie weet.

# superspecialist



## ‘We wisten niks: gaat ze praten? Of lopen?’

**Adriana Godani** (12)  
Het Marshall-Smithsyndroom, kans van 1 op 6.000.000

Haar woordenschat is klein. Eten, drinken, pappa, mamma, water, Adriana en misschien nog vijftien andere woorden. Haar ouders hebben dus geleerd om Adriana te ‘lezen’. Oogopslag en lichaamshouding vertellen veel, maar zelfs voor vader Sergio Godani (48) helaas nog niet genoeg. “Ze heeft ooit haar sleutelbeen gebroken zonder dat iemand het doorhad.” Als iemand haar aanraakte, bewoog ze hooguit haar schouder een beetje. Pijn, zo verklaart Sergio, is iets wat je moet leren. Kinderen worden getroost als ze pijn hebben. Adriana ook, maar het is maar de vraag of zij de connectie kan zien tussen pijn en troost.

Alleen al dit jaar heeft de familie Godani drie keer op de röntgenafdeling van de spoedeisende hulp gestaan. Voor de zekerheid. Adriana breekt immers snel. “Hoe vreselijk zou het zijn als Adriana met een breuk moet rondlopen, omdat wij te laks zijn naar het ziekenhuis te gaan?”

Adriana werd in 2003 geboren met bolle oogjes en een spits kinnetje. Ze at slecht en sliep niet. Na een half jaar kwam in het AMC de diagnose: het Marshall-Smithsyndroom. In heel Nederland zijn er maar drie mensen met deze ziekte. De ouders werden destijds van de literatuur niet veel wijzer: patiënten hebben kraakbeenproblemen en een andere spierspanning, veel meer was niet bekend. Ze voelden zich alleen en verloren. “Wij moesten alles ontdekken. Gaat ze lopen? Gaat ze praten?” Inmiddels heeft de familie via de Marshall-Smith Foundation contacten met ouders over de hele wereld, met wie ze ook vragenlijsten voor onderzoek uitwisselen.

Verder genieten ze van Adriana, volgens Sergio een prachtig, fantastisch en een apart meisje van 1,40 meter. Ze staat onder controle van een orthopeed en een kinderarts in het expertisecentrum van het AMC. Nu is de kunst om haar, ondanks haar broosheid, zo veel mogelijk kind te laten zijn. “Dat lukt niet als we haar in een kastje stoppen om haar te beschermen.”



## ‘Ik heb iets vervelends, een ander rood haar’

**Pieter** (35)  
neurofibromatose type 1, kans van 1 op 3000

Pieter wil niet met zijn achternaam in de krant. Potentiële werkgevers googelen ook, begrijpt u wel. Hij werkt al twaalf jaar als teamleider in de gehandicaptenzorg, waar hij na zijn stage – hij studeerde verpleegkunde en pedagogiek – inrolde. Hoe het is om als patiënt met neurofibromatose type 1 (NF1) te solliciteren, kan hij dus niet vertellen, maar hij schat in dat de meeste werkgevers het niet als een aanbeveling zien. Vandaar gewoon Pieter.

De ziekte uitte zich voor het eerst toen hij vijf jaar was. Hij kreeg bruine vlekken en fibromen (goedaardige gezwellletjes) op zijn huid. Een behandeling is er niet, een remmend medicijn evenmin.

Het is onbekend wat de erfelijke ziekte nog in petto heeft: vermoeidheid, of erger. Op zijn elfde is hij al aan een hersentumor geopereerd. Mensen met NF1 hebben een fout in het gen dat zorgt voor de aanmaak van het eiwit neurofibromine. Een gebrek daaraan kan leiden tot ongeremde celgroei – tumoren dus, vaak goedaardig. Het kan ook de signalen tussen de hersencellen verstoren, met mogelijk leer- of psychische stoornissen tot gevolg. “Gelukkig is mij dat bespaard gebleven. Maar ik heb weer vrij veel fibromen. Mijn houding is vrij optimistisch: ik heb iets vervelends – bultjes op mijn huid – maar een ander heeft rood haar.” Al haal je met die houding nog geen onbegrip uit de lucht. Het zwembad, bijvoorbeeld, daar heeft hij geen zin meer in. “Die bliken – ‘wat heeft hij nou weer’ – die zie ik wel, ja. Kijk, als je zegt: ik heb astma, dan weten mensen waar je het over hebt. Maar er lopen in een stad misschien drie of vier mensen met mijn aandoening rond.” Dan is het handig als je mondig bent. Als je ziek bent, is mondigheid een zegen, maar als je een zeldzame ziekte hebt helemaal. Pieter kreeg een afwijzing van de zorgverzekeraar toen hij fibromen wilde laten weglaseren. “Nou, dan moet je een knappe brief met goede argumenten, en zonder emotie, kunnen opstellen, om de zorgverzekeraar ervan te overtuigen dat het geen cosmetische ingreep is.”