

Nieuwe 'hielprik' spoort veel zeldzame ziekten op

Een nieuwe bloedtest van het UMC Utrecht kan honderden zeldzame ziekten tegelijk aantonen. Dat levert veel tijdwinst bij de behandeling van kinderen, en kan het verschil betekenen tussen wel of niet genezen. De test kan farmaceutische bedrijven helpen bij medicijnontwikkeling. Nu worden veel stofwisselingsziekten, een belangrijke doodsoorzaak bij kinderen, pas laat herkend. Hoogleraar Clara van Karnebeek noemt de test een gamechanger.

**PAGINA 15**

Nieuwe 'hielprik' kan honderden zeldzame ziekten aantonen

Jan Fred van Wijnen
Amsterdam

Een nieuwe bloedtest van het UMC Utrecht kan honderden zeldzame ziekten tegelijk aantonen. Dat levert veel tijdwinst bij de behandeling van kinderen en kan het verschil betekenen tussen wel of niet genezen.

De test kan farmaceutische bedrijven helpen bij medicijnontwikkeling. Clara van Karnebeek, hoogleraar stofwisselingsziekten in het Nijmeegse Radboudumc, noemt de test een gamechanger. Nu worden veel stofwisselingsziekten, die een belangrijke doodsoorzaak zijn bij kinderen, pas laat herkend. Ze hebben dan al onherstelbare schade aangericht. Artsen kennen tienduizend Nederlandse patiënten, maar mogelijk zijn er veel meer, aldus Van Karnebeek, doordat de ziekten niet worden herkend.

Arts en onderzoeker Hanneke Haijes, die deze maand is gepromoveerd op de test, ziet het als aanvulling op de 'hielprik'. Daarmee worden pasgeboren baby's standaard getest op bijna 30 aangeboren ziekten. Met de nieuwe testmethode kunnen nu 119 verschillende ziekten worden aangetoond, maar in principe is de test geschikt voor 1400 ziekten, aldus Haijes.

Met de test kan een eind komen aan het langdurig uitproberen van medicijnen, waarbij het soms jaren duurt voordat duidelijk is of een geneesmiddel werkt. 'Veel stofwisselingsziekten beginnen met subtiele symptomen', zegt Van Karnebeek van het Radboudumc.

'Daardoor kan het lang duren voordat een arts aan een bepaalde ziekte denkt. Is het ziektebeeld eenmaal duidelijk, dan is het bijna altijd te laat en zijn de hersenen of andere organen al verwoest.'

Vroege diagnose is ook belang-

rijk voor farmaceuten. 'Zo kunnen we kinderen ontdekken die nog op tijd behandeld kunnen worden', zegt Sander van Deventer, chief scientific officer bij Uniqure, een Amsterdams biotechbedrijf met beursnotering in de Verenigde Staten. 'Nu worden ze meestal bij toeval ontdekt.' Een belangrijke groep patiënten is volgens hem de verstandelijk beperkte kinderen, bij wie de hersenen zich vaak slecht ontwikkelen door een aangeboren stofwisselingsziekte.

De praktijk bij het opsporen van een stofwisselingsziekte is nu tijdrovend. Pas bij het vermoeden van een ziekte worden bloed, urine of hersenvocht onderzocht. Het laboratorium zoekt dan op verzoek van de arts naar enkele stoffen, de zogeheten biomarkers, die altijd voorkomen bij zo'n ziekte. Bekende voorbeelden zijn taaislijmziekte, die longen en darmen aantast, en de hersenziekten PKU en ALD. Het is niet alleen een trage manier om diagnoses te stellen, het duurt ook te lang om geneesmiddelen te kunnen maken.

'Als je medicijnen wilt ontwikkelen', zegt Van Deventer van Uniqure, 'heb je biomarkers nodig die je heel snel vertellen of ze gaan werken. Want als je te laat bent, kun je niet meer genezen. Bij de meeste ziekten gaat het niet om één biomarker, maar om een hele reeks stofjes die ontstaan bij de stofwisseling. Daarom is het belangrijk dat je heel veel stoffen tegelijk kunt aantonen.'

Het UMC Utrecht draait de gangbare testmethode om. Er wordt niet naar biomarkers gezocht als er een vermoeden is van een bepaalde ziekte, maar het bloed wordt in één keer getest op heel veel mogelijke ziekten.

'Wij wilden de diagnose versnellen', zegt Haijes. 'Normaal zouden we dat doen met *machine learning*, een computertechniek. Dan zoeken we patronen in het materiaal van patiënten. Maar bij zeldzame ziekten kan dat niet. Er is te weinig materiaal. Daarom hebben we computeranalyses toegepast op de medische literatuur over alle biomarkers van zeldzame ziekten. En dat heeft geleid tot een betrouwbare testmethode.'

'Zo kunnen we kinderen ontdekken die nog op tijd behandeld kunnen worden'