

# Ontwikkeling van de Eiwitkenner app voor patiënten met erfelijke stofwisselingsziekten

Patiënten met metabole ziekten volgen veelal een streng eiwitbeperkt dieet. Een teveel aan eiwit brengt schade toe aan vitale organen in het lichaam. De Eiwitkenner is een app ontwikkeld voor 15 verschillende metabole ziekten waarvan PKU-patiënten de grootste groep gebruikers is.

**E**én op de zevenhonderd kinderen wordt geboren met een stofwisselingsziekte. Erfelijke metabole ziekten vormen een grote groep van meer dan 1000 verschillende aandoeningen. Metabole ziekten op zich zijn dus niet zeldzaam, maar de individuele varianten wel. Stofwisselingsziekten worden veroorzaakt door een fout in de genetische code waardoor een verstoring optreedt in de chemische fabriek van de cel. In sommige gevallen breekt het lichaam schadelijke stoffen niet af, waardoor orgaanschade ontstaat. Een deel van de patiënten kampt met levenslange lichamelijke en verstandelijke beperkingen door onherstelbare schade aan hersenen en andere organen. Gelukkig is er een groeiende groep die wel behandeld kan worden. Voor ongeveer een derde van de stofwisselingsziekten die we in Nederland kennen is een behandeling voorhanden. De behandeling is er altijd op gericht om de belangrijkste symptomen van de ziekte te voorkomen of te remmen, beschadigde organen of weefsels te beschermen en om de kwaliteit van leven te optimaliseren (Ferreira, 2019).

In de zorg voor patiënten met erfelijke stofwisselingsziekten is 4P-medicine (preventive, predictive, personalized and participatory) al realiteit (van Karnebeek, 2018). Nieuwe onderzoeksmethoden zoals gendiagnostiek maken het mogelijk sneller de juiste diagnose en bijpassende behandeling te kunnen geven. Nieuwe behandelmethoden (technologisch, medicinaal, maar ook diëtair of ondersteunend) worden op de individuele patiënt afgestemd (van Karnebeek, 2016; Wasim, 2018).

## Dieettherapie

In verschillende stofwisselingsziekten is dieettherapie essentieel om beschadiging van o.a. de hersenen en symptomen zoals epilepsie te voorkomen (Wasim, 2018). Het type dieettherapie wordt bepaald aan de hand van de specifieke ziekte. Handhaving van zo'n dieet vraagt veel van patiënten en familie (MacDonald, 2012; Eijgelshoven, 2013; MacDonald, 2016). In de praktijk kunnen dieetfouten ernstige gevolgen hebben voor patiënten met erfe-

lijke stofwisselingsziekten (MacDonald, 2012). Bij een ontregeling volgt een ziekenhuisopname en soms onherstelbare schade. Juiste handhaving van het dieet en monitoring van bloedwaarden hierbij zijn voor deze patiënten essentieel om complicaties te voorkomen. Patiënten met erfelijke stofwisselingsziekten worden ouder, ontgroeien de kinderleeftijd, en nemen toenemend zelf de verantwoordelijkheid voor hun behandeling (Boyer, 2015). Voor deze doelgroep is er nu een digitale app ontwikkeld waarin de eiwitinname nauwkeurig bijgehouden kan worden, de zogenaamde Eiwitkenner. Hiermee krijgen patiënten en familieleden een middel in handen waarmee de individuele adviezen nog beter gevolgd kunnen worden, en ze tegelijkertijd meer goed geïnformeerde dieetkeuzes kunnen maken. Veel van de dieet-apps die beschikbaar zijn in de Appstores zijn zeer wisselend in kwaliteit en kosten. Een dieetapp die is ontwikkeld en wordt onderhouden door zorgprofessionals in samenwerking met patiënten is bij ons weten niet eerder beschreven.

## eHealth in de klinische praktijk

EHealth en mobile eHealth (mHealth) toepassingen zoals de Eiwitkenner hebben de potentie om zelfmanagement van chronische ziekten te ondersteunen, hoewel de effectiviteit ervan nog onvoldoende vastgesteld is (Hamine, 2015; Enam, 2018). Er zijn veel voordelen van eHealth ontwikkelingen (Elbert, 2014; Vanagas, 2018). Voedingsapps vergroten het inzicht van patiënten in hun ziekte en kunnen zelfmanagement verbeteren (Ankersen, 2017). EHealth kan kostenbesparend en soms ook levensreddend zijn (Elbert, 2014; Olson, 2017). EHealth toepassingen kunnen ook door ouderen en laaggeletterden gebruikt worden, hoewel de drempel voor gebruik hoger ligt (Kim, 2017; Paige, 2018).

Het is belangrijk om alle betrokkenen, inclusief de doelgroep te betrekken bij het ontwikkelen van mHealth technologieën (Slater, 2017). Een sleutelrol voor het gebruik van eHealth toepassingen is het gebruiksgemak en de mogelijkheid om te kunnen personaliseren (Slater, 2017; Keyworth, 2018). Gestandaardiseerde evaluatie

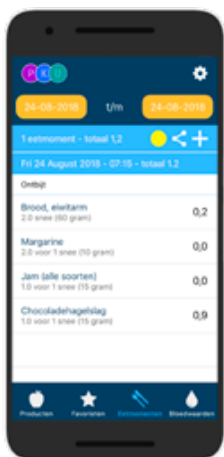
van het gebruik van eHealth toepassingen is noodzakelijk om aan te tonen of dit gebruik ook tot positieve resultaten leidt (Enam, 2018). Een gebruikersevaluatie kan gedaan worden aan de hand van de Individual and Family Self-Management Theory (IFSM), bijvoorbeeld door middel van een focusgroep bijeenkomst voor patiënten en behandelaren (Khan, 2018).

### eHealth voor patiënten met erfelijke stofwisselingsziekten

Voor fenylketonurie (PKU) patiënten zijn in Nederland sinds een paar jaar enkele eHealth toepassingen beschikbaar. De website <https://mijnpku.nl>: waar PKU-patiënten hun fenylalaninewaarde kunnen inzien en er een chatboxfunctie is met de zorgverleners (ten Hoedt, 2011). De PKU kenner app is sinds 2010 beschikbaar voor IOS en sinds 2014 voor Android (<https://pkukenner.nl>). Nieuwe ontwikkelingen dienen zich aan: voor patiënten met glycoeenstapelingsziekten wordt gewerkt aan een app waarin zowel het dieet als de glucoseregistraties verwerkt kunnen worden (<https://www.stofwisselingsziekten.nl/gsd-app-ontwikkeling/>). Ook voor patiënten die een ketogeen dieet volgen is er een berekeningsprogramma ontwikkeld: de ketocalculator (via [www.ketocafe.nl](http://www.ketocafe.nl)).

### Eiwitkenner app

De Eiwitkenner app is een nieuwe app, die inspelt op de behoefte van een groep van meer dan 15 ziektebeelden, waarbij een eiwitbeperkt dieet een belangrijke pijler van de behandeling vormt. Deze ziektebeelden variëren van organische zurensyndromen, ureumcyclusdefecten en amino-acidopathieën (zoals fenylketonurie en tyrosinemie) tot nog zeldzamere aandoeningen, zoals lysinurische eiwitintolerantie. Bij persoonlijke instellingen kan de streefnaam aan eiwit ingevoerd worden (de hoeveelheid eiwit in het dieetadvies). Daarnaast kunnen persoonlijke voorkeuren ingevoerd worden, zoals het wel of niet afronden van eiwitgetallen. Zodra de voedingskeuzes ingevoerd worden in de app, is het eenvoudig om de streefnaam te monitoren. De app kan ook als naslagwerk gebruikt worden, waar voorheen papieren eiwitvariatielijsten verstrekt werden aan patiënten. Met deze app willen we de zelfredzaamheid vergroten, en ook beter inzicht verkrijgen in het juist opvolgen van de dieetinstructies. Ingevoerde gegevens (bijvoorbeeld een digitaal eetverslag) kunnen namelijk uitgeprint worden, of ge-upload worden naar het elektronisch patiëntendossier (<https://eiwitkenner.nl>).



### Patiëntenparticipatie in de ontwikkeling

De vraag naar eHealth oplossingen kwam vanuit de patiëntengroep, zowel voor het ontwikkelen van <https://mijnpku.nl> als bij het ontwikkelen van de PKU-kenner app. Tijdens de ontwikkeling en bij het uittesten van de website en de app, hebben patiënten meegedacht en getest. Patiëntenparticipatie vanaf het prille begin heeft draagvlak gecreëerd voor het gebruik en goede input van

uit de gebruikerskant opgeleverd. Bij de nieuwste Eiwitkenner app zijn de ervaringen vanuit de PKU-gebruikersgroep meegenomen. Zo is een nieuwe, verbeterde app ontstaan: nu geschikt voor alle aminozuurstofwisselingsziekten waar ook PKU deel van uitmaakt. In de app bestaat de mogelijkheid om eigen producten toe te voegen, en deze te 'delen'. De productsuggesties om toe te voegen aan de app worden tweemaal per jaar besproken in een werkgroep bestaande uit enkele diëtisten en een afgevaardigde vanuit de patiëntenvereniging. Na goedkeuring volgt een check op voedingswaarden en wordt het product toegevoegd aan de database. Vanuit de database worden beide apps (Android en IOS) van nieuwe data voorzien. De patiëntenparticipatie is hiermee geïntegreerd in alle processen. Niet alleen bij de totstandkoming, maar ook bij het onderhouden van de app.

### Beschouwing en vervolgstappen

EHealth heeft de potentie om de behandeling van patiënten met erfelijke stofwisselingsziekten te ondersteunen. Het kan patiënten meer zelfredzaam te maken, maakt frequentere contactmomenten mogelijk (nu soms een drempel bij een grote reisafstand en bij de noodzaak tot aangepast vervoer), en kan mogelijk ook de patiënttevredenheid en behandelresultaten verbeteren. Dit laatste is echter nooit onderzocht in deze doelgroep, en is dus onderwerp voor toekomstig onderzoek rondom de Eiwitkenner. Hierin zullen we onze samenwerking met de patiënten voortzetten. Na de eerste evaluatie, zo'n half jaar na de presentatie van de Eiwitkenner app, worden verbeterpunten doorgevoerd in de eerstvolgende update. Naast een (anoniem) digitaal evaluatieformulier plannen we ook een focusgroep bijeenkomst met gebruikers. Meer onderzoek naar de effecten van eHealth in de zorg rondom erfelijke stofwisselingsziekten is wenselijk. Het gebrek aan harde onderzoeksdata moet het ontwikkelen van nieuwe technologieën echter niet in de weg staan.

Dankwoord: Onze dank gaat uit naar de sponsors van de app. Deze app had niet gebouwd kunnen worden zonder de financiële ondersteuning van Stichting Metakids, de PKU-vereniging, innovatiefonds zorgverzekeraars en de familie Beekman. Belangenverstrengeling: geen gemeld.

#### Auteurs:

Corrie Timmer, afdeling diëtetiek en voedingswetenschappen, Amsterdam Universitair Medische Centra, Amsterdam  
Sylvia Walet, afdeling diëtetiek, Erasmus Medisch Centrum, locatie Sophia, Rotterdam.

Monique E. Dijsselhof, afdeling diëtetiek en voedingswetenschappen, Amsterdam Universitair Medische Centra, Amsterdam  
Roderick Houben, Health2media, Amsterdam  
Edwin de Jongh, Dev66, Den Haag  
David Abeln, PKU-vereniging, Tiel  
Clara D.M. van Karnebeek, afdeling kindermetabole ziekten, Emma Kinderziekenhuis, Amsterdam Universitair Medische Centra, Amsterdam

De referenties van dit artikel staan op de website [voeding-visie.nl](http://voeding-visie.nl).