

Huisarts ziet maximaal drie patiënten in hele loopbaan

Patiënten en ouders van kinderen met een stofwisselingsziekte worden vaak geconfronteerd met een gebrek aan kennis over stofwisselingsziekten bij artsen. Dit speelt vooral in het diagnosetraject of wanneer een patiënt met een stofwisselingsziekte door een spoedopname in een algemeen ziekenhuis terecht komt. Kostbare tijd gaat verloren, terwijl patiënten zijn gebaat bij een snelle diagnose en behandeling.

VKS wil bereiken dat huisartsen, kinderartsen en internisten stofwisselingsziekten sneller herkennen en patiënten gerichter doorsturen. Om dit te bereiken moeten medici meer kennis hebben van stofwisselingsziekten. Wat leren studenten tijdens de opleiding over stofwisselingsziekten en hoe kan de kennis bij medici worden vergroot?

Opleiding Geneeskunde

‘We leren studenten behoorlijk veel over de stofwisseling.’ Aan het woord is kinderarts Smit, gespecialiseerd in metabole ziekten, werkzaam in het UMC Groningen. Smit: ‘De studie medicijnen leidt met een bachelor en een master in vijf tot zes jaar op tot basisarts. Tijdens de master loopt een student coschappen; verschillende stages in allerlei specialismen. Daarna volgt de student een opleiding van drie jaar tot huisarts of vijf jaar tot kinderarts. Studenten aan de Medische Faculteit van de Rijksuniversiteit in Groningen volgen in het eerste jaar algemene vakken, zoals fysiologie en biochemie. Om te laten zien waarom studenten kennis van biochemie nodig hebben en te illustreren wat er fout kan gaan in de biochemie, worden ook stofwisselingsstoornissen behandeld. Vervolgens worden in het vierde tot zesde jaar stofwisselingsziekten in werkopdrachten behandeld.

‘Ik begrijp heel goed dat het voor ouders een nare en lange weg kan zijn, voordat duidelijk is dat je kind een erfelijke stofwisselingsziekte heeft, maar dit is bijna onvermijdelijk’

Tijdens de coschappen krijgt de student geen speciale scholing over metabole ziekten, tenzij de student kiest voor coschappen over metabole ziekten of stage loopt in een UMC.’ Bosch is kinderarts metabole ziekten in het AMC te Amsterdam en geeft onderwijs aan studenten van de Universiteit van Amsterdam. ‘De studenten krijgen acht weken biochemie van biochemici, kinderartsen en internisten metabole ziekten. Studenten leren hoe processen in het lichaam verlopen, stofwisselingsziekten komen daarbij uitgebreid aan bod. Wat gebeurt er als er een enzym mist of als een bepaald proces niet goed verloopt? In de opleiding tot

kinderarts en de bijbehorende coschappen krijgen studenten continue theorie en praktijkonderwijs over stofwisselingsziekten. Studenten moeten zich ervan bewust zijn dat stofwisselingsziekten bestaan en een alertheid hiervoor ontwikkelen. Verder moeten ze weten bij welke verschijnselen ze aan een stofwisselingsziekte moeten denken. Denk hierbij aan kinderen met een verminderd bewustzijn, hoge ammoniak gehalten of lage suikerwaarden in het bloed, een vertraging of stilstand in de groei of ontwikkeling of een acuut ziek zijn bij kinderen. Ook orgaanvergrotingen of moeilijk instelbare epilepsie kunnen duiden op een metabole aandoening. Ze moeten weten hoe de behandeling te starten. Bij het vermoeden van een stofwisselingsziekte kan altijd een arts gespecialiseerd in metabole aandoeningen worden geraadpleegd.’ Smit: ‘Kinderartsen uit binnen- en buitenland sturen ons lab uitslagen met de vraag wat voor ziekte het zou kunnen zijn.’

Een tot drie patiënten in hele loopbaan

‘Je kunt bij de huisarts geen kennis over stofwisselingsziekten verwachten. De ziekten zijn zo zeldzaam. Een huisarts krijgt misschien met één tot drie patiënten met een dergelijke ziekte te maken. Daarnaast bestaan er ook nog eens meer dan duizend verschillende soorten stofwisselingsziekten. Ik vind het belangrijk dat huisartsen weten dat zeldzame stofwisselingsziekten bestaan en dat een aantal in de eerste levensfase worden bepaald bij de hielpruk. Maar ook dat daarna zich stofwisselingsziekten kunnen openbaren en welke verschijnselen daarop kunnen wijzen en moeten leiden tot een doorverwijzing naar een kinderarts’, zegt Smit. Bosch: ‘Patiënten met aangeboren stofwisselingsziekten worden behandeld in een van de zeven gespecialiseerd metabole centra. Daardoor zien huisartsen en kinderartsen in algemene ziekenhuizen deze patiënten zelden, alleen in het traject voorafgaand aan de diagnose of bij een spoedopname. Daarnaast zijn er veel verschillende soorten stofwisselingsziekten. Je kunt medici niet verwijten dat ze de ziekten niet kennen, maar je mag wel van ze verwachten dat ze zich erin verdiepen. Mijn ervaring in de regio is dat huisartsen en algemene kinderartsen zich bewust zijn van metabole ziekten. Maar er kan niet altijd bij een eerste blik op een kind worden vastgesteld dat het een stofwisselingsziekte heeft. Er zijn ook allerlei andere opties. Ik begrijp heel goed dat het voor ouders een hele nare en lange weg kan zijn, voordat duidelijk is dat je kind een erfelijke stofwisselingsziekte heeft, maar dit is bijna onvermijdelijk.’



Lastige materie

Er zijn een aantal initiatieven om de kennis over stofwisselingsziekten onder artsen te vergroten. De Vereniging Erfelijke Stofwisselingsziekten Nederland verzorgt nascholingen op het gebied stofwisselingsziekten. Voorzitter Nanda Verhoeven-Duif, klinisch chemicus en laboratorium specialist klinische genetica van het UMC Utrecht: ‘We merken dat er behoefte is aan bijscholingen op dit gebied. Medici die zich niet dagelijks bezig houden met stofwisselingsziekten vinden het vaak lastige materie. Maar ze kunnen er wel mee in aanraking komen in hun dagelijks werk. Binnen onze scholingen ligt de nadruk op de soorten stofwisselingsziekten, symptomen waarmee een stofwisselingsziekte zich presenteert en wat je daar als arts mee moet doen. We hopen te bereiken dat een kinderarts of internist in de dagelijkse praktijk bij een ziek kind ook aan de mogelijkheid van een stofwisselingsziekte denkt en weet hoe te handelen.’ Ook Bosch en Smit zijn betrokken bij nascholingen aan huisartsen en kinderartsen. Smit: ‘In een nascholingsweek zit vrijwel altijd een middag over stofwisselingsziekten. We bespreken een patiënt met een gezondheidsklacht die in de praktijk kan voorkomen. Bijvoorbeeld een kind wat niet goed groeit. Deze werken we helemaal uit, tot blijkt dat het gaat om een stofwisselingsziekte. We willen artsen bewust maken van hun signaleringsfunctie en het feit dat het voor

behandelbare stofwisselingsziekten belangrijk is dat er snel een diagnose komt, zodat de schade beperkt blijft.’

*Ir. Caroelien Schuurman
freelance voedingskundige en tekstschrijver*

Filmpjes voor onderwijsdoeleinden

Gabor Linthorst is internist en endocrinoloog bij het AMC en gespecialiseerd in aangeboren stofwisselingsziekten bij volwassenen. Ter ondersteuning van onderwijs aan collega's en studenten wil Linthorst filmpjes opnemen van tien tot vijftien ziektebeelden. In deze filmpjes laat hij patiënten vertellen over de anamnese, symptomen, weg naar diagnose en de impact van de diagnose op hun leven. ‘Vaak hoor ik in de spreekkamer illustratieve verhalen, deze zijn voor studenten heel leerzaam. Het is de bedoeling dat anderen deze filmpjes ook kunnen gebruiken voor onderwijsdoeleinden, maar ik moet nog uitzoeken hoe ik de privacy van de geïnterviewde patiënt kan waarborgen.’ Linthorst heeft subsidie gekregen voor het maken van deze filmpjes.