

DEZE ADVERTORIAL IS TOT STAND GEKOMEN MET ONDERSTEUNING VAN KYOWA KIRIN

XLH – grote impact op kleine kinderen

X-gebonden hypofosfatemie (XLH) is een zeldzame botandoening, die wordt gekenmerkt door onder andere een slechte groei en een waggelend looppatroon. Niet veel kinderen hebben deze botziekte, maar de impact ervan is groot. Om de zorg voor deze kinderen te optimaliseren hebben dr. Annemieke Boot en dr. Martine Besouw in het UMCG een referentiecentrum opgezet.



DR. ANNEMIEKE BOOT



DR. MARTINE BESOUW

O-benen of juist X-benen, een waggelend loopje, vermoeidheidsklachten, soms tandproblemen zoals abscessen en een achterblijvende groei. Dit is een niet eens uitputtend rijtje symptomen van de erfelijke botziekte XLH. Vaak manifesteert deze ziekte zich al bij erg jonge kinderen, maar lang niet altijd, zo zegt dr. Martine Besouw, kinderarts-nefroloog in het UMCG: “Het probleem bij XLH is dat de ziekte nog niet goed herkend wordt door huisartsen. Dat is ook niet zo vreemd als je bedenkt dat de ziekte erg zeldzaam is en dat sommige kinderen relatief milde klachten hebben. Veel kinderen en volwassenen weten dan ook niet eens – of pas laat – dat ze het hebben.” Wanneer zou je als ouder aan de bel moeten trekken bij je huisarts? “Als je kind een waggelend looppatroon heeft of een afwijkende groei.”

Problemen met (buiten)spelen en gym

X-gebonden hypofosfatemie (XLH) is een botziekte die wordt veroorzaakt door een afwijking in het X-chromosoom. Daardoor maakt het bot te veel van het hormoon FGF23, dat aan de nieren het signaal geeft dat fosfaat moet worden uitgeplast en dat er minder actief vitamine D moet worden aangemaakt. Iemand met XLH krijgt daardoor een tekort aan fosfaat en actief vitamine D, dat weer leidt

tot verschillende botproblemen. De impact van de ziekte is vaak groot, stelt dr. Annemieke Boot, kinderarts-endocrinoloog in het UMCG. “Kinderen blijven vaak klein en kunnen niet goed meekomen met hun leeftijdsgenootjes, bijvoorbeeld bij het buitenspelen of tijdens gym. Ook zijn ze vaak sneller moe.” Besouw vult aan: “Daarnaast is hun botkwaliteit zo slecht dat ze relatief snel iets breken. Kinderen met XLH krijgen in eerste instantie een combinatie van een fosfaatdrankje en actief vitamine D. Dat drankje moet jarenlang bij voorkeur viermaal daags worden ingenomen, dus ook op school. En dan ook nog eens buiten de maaltijden om.” Als het effect van deze behandeling onvoldoende is, kan een kind met XLH in aanmerking komen voor een therapie met een antistof tegen FGF23. Dit moet elke twee weken onderhuids worden toegediend en wordt op dit moment alleen voorgeschreven in het UMCG.

Fosfaatgehalte meten

Een snelle diagnose van XLH is belangrijk, dan kan immers eerder met de behandeling worden gestart en kunnen toekomstige problemen worden voorkomen. Het zou volgens Boot en Besouw dan ook goed zijn als (huis)artsen vaker het fosfaatgehalte van kinderen meten. “Dat gebeurt – wederom: door de onbekendheid van de ziekte – helaas lang niet altijd. Maar als een kind op spreekuur komt met bijvoorbeeld kromme beentjes en een waggelend looppatroon, dan zou bij het bloedprikken ook het fosfaatgehalte moeten worden meegenomen.”

XLH-poli in Groningen

Om de zorg voor kinderen met XLH verder te verbeteren, hebben Boot en Besouw in 2018 een referentiecentrum opgezet voor deze groep patiënten. Boot: “De zorg in Nederland

was te versnipperd. Een kinderarts ziet gemiddeld misschien maar één of twee kinderen met XLH. Dat kan tot gevolg hebben dat de behandeling nét niet helemaal op de goede manier plaatsvindt. Om een voorbeeld te geven, het fosfaatdrankje mag niet samen met calcium worden ingenomen. Dat betekent dat kinderen het niet tijdens hun ontbijt met melk mogen drinken. Van dat soort belangrijke details is niet iedereen op de hoogte. Martine Besouw en ik hebben daarom, in nauw overleg met de kinderartsen, besloten om de zorg rond kinderen met XLH te centreren. Vandaar dat we in Groningen dit referentiecentrum zijn begonnen: de XLH-poli.”

Multidisciplinaire aanpak

In de praktijk betekent dit dat de meeste kinderen uit heel Nederland, behalve hun eigen kinderarts, ook zeker eenmaal per jaar de XLH-poli in Groningen bezoeken. Belangrijk voordeel van deze XLH-poli is de grote expertise, mede dankzij een multidisciplinaire aanpak. Besouw: “Kinderen met XLH worden normaal gezien door ofwel een nefroloog – een specialist van de nieren – ofwel een endocrinoloog – een specialist van de botten. Dat heeft ermee te maken dat XLH eigenlijk op het grensgebied zit van de beide specialismen. Nefrologen en endocrinologen hebben echter net weer een andere invalshoek. In Groningen kijken dus én een nefroloog én een endocrinoloog naar ieder kind met XLH.” Boot en Besouw diagnosticeren, behandelen, adviseren, sturen bij en houden een vinger aan de pols. En dat alles in goed overleg met de kinderartsen ‘in den lande’. Boot: “We hebben regelmatig overleg met elkaar. Omdat de samenwerking met de kinderartsen zo goed is en omdat de specialisten van Martine Besouw en mij elkaar aanvullen, kunnen we ieder kind met XLH optimale zorg bieden.”