

De avondvierdaagse kon ik nooit volledig meelopen

Focus

Door een genetisch defect aan het X-chromosoom kan de zeldzame ziekte **X-gebonden hypofosfatemie (XLH)** ontstaan. Toen Marjolijn Veenstra (nu 26 jaar oud) te horen kreeg dat ze de ziekte had, was ze negen jaar oud.

Tekst: Marjon Kruise
Foto: Pexels

De ziekte is heel zeldzaam, toen ik mijn klachten kreeg was er ook in de medische wereld nog weinig over bekend. Het heeft lang geduurd voordat de juiste diagnose was gesteld. Mijn ouders zagen al snel dat ik weinig energie had en weinig spierkracht, ik kon pas lopen toen ik zeventien maanden oud was. De groei in mijn benen bleef achter en ik kreeg verkrommingen in mijn benen. Twee jaar lang heb ik met beugels om mijn benen moeten slapen, maar dat heeft eigenlijk niets geholpen en leidde alleen maar tot meer pijn. Er werden verschillende behandelingen aangeboden, maar die hadden helaas geen effect.”

Dit hormoon zorgt ervoor dat er te veel fosfaat wordt uitgeplast, waardoor de fosfaatwaarden in het bloed te laag zijn.

XLH is een zeldzame, erfelijke bot- en stofwisselingsziekte waarbij een teveel van een bepaald hormoon in het lichaam aanwezig is. Dit hormoon zorgt ervoor dat er te veel fosfaat wordt uitgeplast, waardoor de fosfaatwaarden in het bloed te laag zijn. Het gevolg hiervan is een slechte mineralisatie van de botten en de tanden, waardoor de botten niet stevig genoeg zijn. Ook is fosfaat nodig voor gezond bloed, gezonde spieren en de energielevering in het lichaam.

In Nederland schat men dat één op de 20.000 patiënten de erfelijke vorm van XLH heeft, zo stelt de XLH



XLH is een zeldzame, erfelijke bot- en stofwisselingsziekte waarbij een teveel van een bepaald hormoon in het lichaam aanwezig is.

vereniging. Maar in sommige gevallen kan de ziekte ook spontaan ontstaan, bij patiënten die geen XLH in de familie hebben. Dat gold ook voor Marjolijn. “Voor zover ik weet zijn er geen andere mensen in mijn familie met XLH”, vertelt ze. “De kans is aanwezig dat het bij mij spontaan ontstaan is. Echter, de kans dat ik de ziekte zelf doorgeef aan eventuele kinderen is wel groot. Vrouwen hebben immers twee X-chromosomen, waardoor de kans dat ik de ziekte door zou geven fifty-fifty is.”

Uiteindelijk kwam Marjolijn op haar negende in het Universitair Medisch Centrum Groningen terecht. Daar werd de diagnose XLH gesteld. “Daar kon ook gestart worden met de juiste medicatie. Ik kreeg extra fosfaat en vitamine D om mijn botten te ondersteunen. Daardoor kan ik nu grotendeels een normaal leven leiden met XLH. Ik slik nu vier keer per dag medicatie om te zorgen dat mijn bloedwaarden op peil blijven. Deze kunnen enorm schommelen, zonder dat we echt weten waar het vandaan

komt. Als ik een griepje heb kunnen mijn bloedwaarden naar beneden schieten, dat moet goed in de gaten gehouden worden. Daarom kom ik gemiddeld vijf à zes keer per jaar in het ziekenhuis.”

Ondanks dat Marjolijn goed met haar ziekte om kan gaan, heeft het wel een grote impact op haar dagelijks leven. Zo heeft Marjolijn vergroeiingen aan haar botten waardoor ze bijvoorbeeld niet alle sporten kan beoefenen, en omdat haar benen korter zijn kan het lastig zijn passende kleding te

vinden. “Op de basisschool ging iedereen natuurlijk de avondvierdaagse lopen. Ik deed dat ook, maar omdat ik sneller moe werd liep mijn vader altijd mee. Dan kon ik halverwege stoppen, of ik liep soms een dag niet mee zodat mijn spieren konden herstellen. Volledig meedoen kon dus niet en andere kinderen begrepen dat niet altijd. Mijn botten zijn ook minder sterk, dus ik mag niet al te gekke dingen doen, want de kans is aanwezig dat ik sneller breuken krijg. Zwemmen en paardrijden mag wel, omdat

dat goed is voor de spierkracht en de botten weinig belast. Onlangs liep ik een zware hersenschudding op, met een CT-scan heeft men toen gekeken of mijn schedel nog intact was. Gelukkig was dat het geval en heb ik verder nog geen echte breuken gehad.”

Marjolijn heeft door het tekort aan fosfaat in haar jonge jaren en de late diagnose ook een defect bij haar oogkas. “Dit heeft gezorgd voor een soort gat achter mijn oog, in mijn schedel, ook op andere plekken zijn mijn botten minder goed. Vier à vijf jaar geleden kreeg ik heel veel pijn aan dat oog, omdat mijn bloedwaarden toen niet op peil waren. Mijn bloedwaarden goed op peil houden blijft heel belangrijk, een tekort kan voor behoorlijke pijnklachten zorgen. Vooral op zwakkere plekken bij mijn ogen en enkels.”

Dit soort ontwikkelingen zijn heel waardevol voor patiënten met XLH. Gelukkig wordt er steeds meer bekend over de ziekte.

Ondanks dat er nu al veel meer kennis is over de ziekte dan toen Marjolijn de diagnose kreeg, is er nog steeds veel onbekend. “Niet alleen bij het grote publiek, maar ook qua medische kennis is er nog veel te leren”, stelt Marjolijn. Sinds 2018 is er medicatie beschikbaar die het verhoogde hormoon corrigeert, waardoor er minder fosfaat wordt uitgeplast. Dit houdt de bloedwaarden op het juiste niveau. Tot nog toe was dit medicijn alleen beschikbaar voor kinderen met XLH, nu is het ook goedgekeurd voor gebruik door volwassenen. Marjolijn: “Mijn arts is momenteel aan het onderzoeken of ik in aanmerking kom voor deze behandeling. Dit soort ontwikkelingen zijn heel waardevol voor patiënten met XLH. Gelukkig wordt er steeds meer bekend over de ziekte, waardoor kinderen met XLH sneller en beter geholpen kunnen worden.”



Door een genetisch defect aan het X-chromosoom kan de zeldzame ziekte X-gebonden hypofosfatemie (XLH) ontstaan.

Kyowa Kirin blijft innoveren en zoeken naar nieuwe mogelijkheden om patiënten te helpen.

Partner Content
Kyowa Kirin

Al sinds 1949 draagt de in Japan opgerichte Kyowa Kirin groep bij aan de gezondheid en het welzijn van patiënten, via research en development-activiteiten gericht op innovatieve therapieën op het gebied van oncologie, nefrologie en immunologie. Inmiddels wordt er in 36 locaties over de hele wereld, door 7200 medewerkers gewerkt aan nieuwe technologieën en zijn er vele onderzoeken in volle gang.

Wetenschappers zijn voortdurend op zoek naar nieuwe manieren om XLH te behandelen, maar ook meer kennis en aandacht voor de ziekte zijn nodig om tijdige diagnose mogelijk te maken.

XLH

Patiënten die te maken hebben met de zeldzame ziekte XLH hebben een te laag fosfaatiniveau in hun lichaam door een mutatie in het X-chromosoom. XLH is erfelijk, maar komt soms ook voor bij kinderen waarvan de ouders geen XLH hebben. Bij jonge kinderen leidt de ziekte ertoe dat de botten te zacht worden en krom kunnen groeien. Door de diagnose tijdig te stellen kunnen deze problemen eerder behandeld worden. De ziekte wordt vaak gediagnosticeerd wanneer de patiënt begint te lopen. Meestal is het kindje wat kleiner dan ver-

wacht, heeft deze gebogen benen en polsen of knieën die groter lijken dan normaal. Naarmate de patiënt ouder wordt, nemen de klachten toe. Als de ziekte niet op tijd herkend wordt, kan dat ernstige schade aan de botten tot gevolg hebben en kan er sprake zijn van pijn in de botten, moeite met lopen, spierzwakte, tandabscessen of schedelafwijkingen. Wetenschappers zijn voortdurend op zoek naar nieuwe manieren om XLH te behandelen, maar ook meer kennis en aandacht voor de ziekte zijn nodig om tijdige diagnose mogelijk te maken.

SYMPTOMEN VAN XLH BIJ KINDEREN

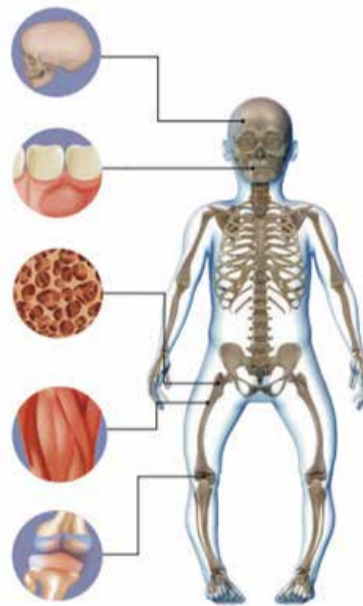
XLH kan geassocieerd worden met **schedelafwijkingen**¹

Kinderen met XLH hebben kans op spontane **tandabscessen**^{1,4}

Chronische hypofosfatemie veroorzaakt **skeletaandoeningen**, die leiden tot misvorming van de onderste ledematen en verlies van groeipotentieel^{1,5}

Kinderen met XLH kunnen een aanzienlijk **verminderde spierkracht** in de onderste ledematen hebben, wat bijdraagt aan functionele tekortkomingen^{6,7}

Kinderen met XLH hebben vaak **bot- en gewrichtspijnen**, vooral in de knie, het bovenbeen en de enkel^{1,8}



SYMPTOMEN VAN XLH BIJ VOLWASSENEN



• Volwassenen met XLH hebben sensorineuraal **gehoorverlies, tinnitus en duizeligheid** gemeld¹

• Tot de **gebitsafwijkingen** bij volwassenen met XLH behoren abscessen, parodontitis en gebrekkige mineralisatie van bot en glazuur^{2,4}

• Slechte **botmineralisatie** komt bij volwassenen voor als gevolg van chronische hypofosfatemie^{1,3}

• **Botafwijkingen** bij volwassenen omvatten botbreuken en pseudobotbreuken^{1,3}

• **Spierafwijkingen** bij volwassenen met XLH zijn onder meer zwakte en vermoeidheid¹

• **Bot- en gewrichtsaandoeningen** omvatten beginnende artrose en stenose van de wervelkolom^{1,2}

De vereniging zet zich namens deze patiëntengroep in voor lotgenotencontact, informatie-ontsluiting, betere zorg en meer onderzoek.

Het UMCG in Groningen diagnosticeert en behandelt kinderen met XLH. Volwassen patiënten kunnen worden behandeld in alle academische centra in Nederland; het Erasmus ziekenhuis in Rotterdam, VU Medisch Centrum in Amsterdam, UMCU in Utrecht, LUMC in Leiden, UMC Radboud in Nijmegen, AMC in Amsterdam en het Academisch Ziekenhuis Maastricht.



Nederlandse XLH patiënten vereniging
In april 2021 is de XLH Vereniging Nederland opgericht ter bevordering van de zorgverlening aan patiënten met X-gebonden hypofosfatemie. De vereniging zet zich namens deze patiëntengroep in voor lotgenotencontact, informatie-ontsluiting, betere zorg en meer onderzoek. Kijk voor meer informatie op www.xlh-vereniging.nl

Referenties

- Linglart A, et al. Endocr Connect. 2014;3:R13-R30;
- Opsahl Vital S, et al. Bone. 2012;50:989-97;
- Chaussain-Miller C, et al. Oral Dis. 2007;13:482-9;
- Biosse Duplan M, et al. J Dent Res. 2017;96:388-95;
- Carpenter TO, et al. J Bone Miner Res. 2011;26:1381-88;
- Veilleux LN, et al. J Clin Endocrinol Metab. 2012;97:E1492-8;
- Veilleux LN, et al. J Clin Endocrinol Metab. 2013;98:E990-5;
- Linglart A, et al. Bone Abstracts. 2015:P198;

KKI/NL/CYS/0188