

Onderzoek; geld en regelgeving

- Door Rogier Veltrop en Job Verdonshot, Maastricht UMC

Waarom is er meer onderzoek naar cardiomyopathieën nodig?

Door de toenemende mogelijkheden in de diagnostiek worden er meer cardiomyopathie diagnoses gesteld, we worden dus steeds beter in het vroeg herkennen en opsporen van patiënten. Echter vormt dit ook een groeiend probleem: de behandel mogelijkheden voor patiënten met een erfelijke vorm van cardiomyopathie zijn beperkt, omdat we nog niet goed weten hoe het genetisch defect tot de ziekte leidt. Er is geen curatieve behandeling voor cardiomyopathie, enkel behandelingen om symptomen te verminderen. Het beter begrijpen van de aandoening kan ertoe leiden dat we in de toekomst meer kunnen dan enkel symptomen te bestrijden.

Als collectief omvat erfelijke cardiomyopathieën een grote groep patiënten, echter voor de specifieke groepen patiënten is het nog altijd een zeldzame aandoening. Hierdoor is de expertise op zorg voor deze zeldzame patiëntengroep suboptimaal: standaard- en afkapwaarden zijn vaak geijkt op de grote groep patiënten (bijvoorbeeld bij revalidatie).

Er is zowel via internationale beurzen als Nederlandse beurzen al veel geld beschikbaar voor onderzoek. Waarom is er nog meer geld nodig of hoe zou dit anders verdeeld moeten worden?

In het veld van kanker zijn er succesvolle initiatieven geïmplementeerd: bevolkingsonderzoek naar darmkanker heeft ertoe geleid dat het in een vroeger stadium ontdekt wordt en de sterfte aan darmkanker sterk verminderd is in Nederland. Daarnaast zijn er voor kanker curatieve behandel mogelijkheden als dit in een vroeg stadium ontdekt wordt, en zijn er zelf vaccinaties die ziekteontwikkeling kunnen voorkomen, zoals bij baarmoederhalskanker. Het is niet verrassend dat cardiovasculaire aandoeningen de nummer 1 doodsoorzaak zijn in Nederland. Zoals eerder vermeld, voor erfelijke cardiomyopathieën zijn er nog geen curatieve behandelingen, en kan plotse dood de eerste uiting van de ziekte zijn. Er is al gepubliceerd dat er nog zeer veel patiënten niet gediagnosticeerd zijn, deels doordat de awareness omtrent hartfalen en cardiomyopathie laag is, anderzijds omdat het herkennen van een cardiomyopathie nog onvoldoende is. Erfelijke vormen van een cardiomyopathie hebben tevens consequenties voor de (gezonde) familieleden die ook risico lopen. Ondanks dat het een zeldzame aandoening betreft, heeft het dus een grotere impact dan gedacht gezien hele families kunnen zijn aangedaan.

Wat is er mis met de huidige regelgeving?

Vooruitgang in kennis en expertise werkt het best als informatie verzameld kan worden uit grote groepen patiënten. Bij zeldzame aandoeningen is het dan een absolute vereiste dat gegevens makkelijk te verzamelen en (inter-)nationaal gedeeld kunnen worden. In Nederland is er een zeer strenge privacywetgeving dat het delen van data belemmerd. Ziekenhuizen in Nederland werken ieder met afgeschermd en beveiligde elektronisch patiëntendossiers die niet met andere ziekenhuizen gedeeld kunnen worden. Vaak is het noodzakelijk om benodigde data handmatig of semi-automatisch uit het dossier te halen. Hier hebben de meeste zorgverleners echter niet de tijd voor, waardoor veel belangrijke informatie onbenut blijft. Ondanks meerdere landelijke initiatieven is er nog geen oplossing om data-extractie en centralisatie eenvoudiger te maken.