

Amsterdam UMC
Emma Center for Personalized Medicine
Department of Pediatrics & Human Genetics
Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
The Netherlands
emmacpm@amsterdamumc.nl

03-07-2025

Onderwerp: Uitnodiging Barth syndroom familiedag 20 september 2025

Geachte collega,

Hierbij willen wij u graag informeren over de familiedag voor mensen gediagnosticeerd met Barth syndroom, hun families en verzorgers op **zaterdag 20 september 2025**. Wij zouden u vriendelijk willen verzoeken om bijgevoegde flyer door te sturen naar degenen die bij u bekend zijn met het Barth syndroom. Tevens willen wij u informeren over de oprichting van het expertisecentrum voor het Barth syndroom in het Amsterdam UMC.

Barth syndroom

Het Barth syndroom is een zeldzame metabole ziekte veroorzaakt door een pathogene variant in het *TAFAZZIN* gen. Het syndroom wordt gekenmerkt door cardiomyopathie, neutropenie en myopathie met inspanningsintolerantie. De exacte prevalentie in Nederland is onbekend. Op dit moment zijn er ongeveer tien personen met het Barth syndroom bekend in Nederland, maar naar verwachting zijn er meer.

Het Barth syndroom werd in 1983 voor het eerst beschreven door prof. dr. Peter Barth, kinderneuroloog bij het Amsterdam UMC. Het Amsterdam UMC is sindsdien één van de leading centers op het gebied van diagnostiek en onderzoek bij Barth syndroom en werkt nauw samen met de twee bestaande internationale expertisecentra (Johns Hopkins instituut in de VS en Bristol Royal Hospital for Children in het VK). De zorg, behandeling en prognose voor het Barth syndroom willen we verbeteren middels wetenschappelijk onderzoek, samenwerking en het opnieuw samenbrengen van patiënten, te beginnen bij de Barth syndroom familiedag.

Familiedag Barth syndroom

De familiedag wordt georganiseerd door het Amsterdam UMC met de patiëntenverenigingen voor Stofwisselingsziekte ([VKS](#)) en de Barth Syndrome Foundation ([BSF](#)) en vindt plaats in het **Amsterdam UMC op zaterdag 20 september 2025 van 10.00-16.00 uur**. Het doel is om kennisdeling, lotgenotencontact en ondersteuning te bevorderen. Wij hopen hiermee patiënten en families met het Barth syndroom bij elkaar te kunnen brengen en een nationale Barth community te faciliteren, aansluitend bij de internationale Barth community. De internationale Barth community is een zeer actieve en betrokken groep waarbij patiënten daadwerkelijk partners zijn in onderzoek naar zorg en behandelingen.

Patiënten en verzorgers kunnen zich aanmelden via deze link: [Familiedag Barth syndroom](#).

Expertisecentrum Barth syndroom

Voor Barth syndroom is tot op heden geen Nederlands noch Europees expertisecentrum aangewezen. Vanuit de Barth community en specifiek de internationale Barth Syndrome Foundation bestaat de grote wens voor een expertisecentrum binnen Europa.

Om de zorg binnen Nederland te stroomlijnen hebben we begin 2025 een zorgpad opgesteld voor Barth syndroom. Het zorgpad (behandelaren- en patiëntenversie) is binnenkort te vinden via de website van VKS en bij interesse via ons beschikbaar. Eveneens hebben we vanuit het Emma Center for Personalized Medicine (www.emmacpm.nl) een ECZA-aanvraag ingediend bij de Nederlandse overheid. Een besluit tot goedkeuring wordt in de tweede helft van 2025 verwacht.

We willen ons expertisecentrum inrichten door zorg te versterken waar zinnig en te delen waar mogelijk. Patiënten in Nederland worden geadviseerd het expertisecentrum eens in de één à twee jaar te bezoeken voor controle, is samenwerking met de huidige hoofdbehandelaren. Het expertisecentrum kan als vraagbaak en *sparringpartner* dienen, en is naar onze verwachting de drijvende motor achter het Barth onderzoek in Nederland.

Verzoek aan de behandelaar

Mocht een patiënt of gezien met de (waarschijnlijke) diagnose Barth syndroom bij u of op uw afdeling bekend zijn, willen wij u vragen hen uit te nodigen voor de familiedag via bijgevoegde flyer.

Zou u dan ook toestemming kunnen vragen om ons te informeren over deze patiënt in uw centrum? Zo kunnen wij mede namens de patiëntenvereniging de patiënten in zicht krijgen en bereiken voor deze bijeenkomst, nieuws en te zijner tijd een bezoek aan het expertisecentrum.

Contactpersonen

Bij vragen over de familiedag of het expertisecentrum Barth syndroom kunt u contact opnemen met:

- Priscilla Thakoerdien, arts-onderzoeker Barth syndroom
p.k.thakoerdien@amsterdamumc.nl
- dr. Annelieke Müller, assistant professor therapieën voor zeldzame aandoeningen
a.m.muller@amsterdamumc.nl
- dr. Marije Smits, kinderarts fellow metabole ziekten m.j.smits@amsterdamumc.nl

Met vriendelijke groet,

Namens het gehele Barth team,

Prof. dr. Clara van Karnebeek, kinderarts metabole ziekten en geneticus

Prof. dr. Taco Kuijpers, kinderimmunoloog

Prof. dr. Riekelt Houtkooper, hoogleraar translationeel metabolisme

Dr. Marije Smits, kinderarts fellow metabole ziekten

Dr. Annelieke Müller, assistant professor therapieën voor zeldzame aandoeningen

Priscilla Thakoerdien, arts-onderzoeker Barth syndroom