

# Zeldzame Ziekten



IN DEZE EDITIE

Hoopvolle toekomst voor **ALS-patiënten.**

**PAGINA 3**

**Getuigenis:** wat als je kind lijdt aan een zeldzame aandoening?

**PAGINA 9**

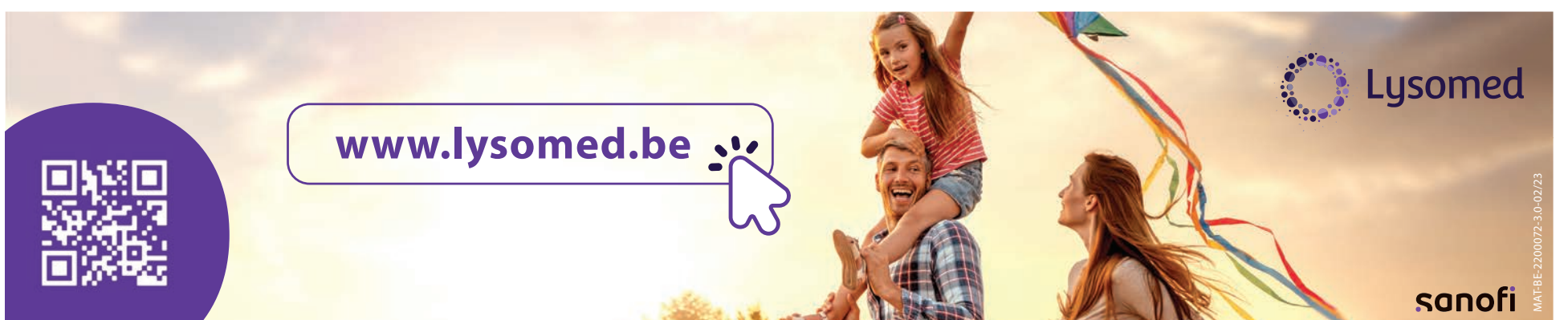
Stress, angst en slaapproblemen bij **jongementie.**

**PAGINA 10**

**Maatschappelijk bewustzijn**

Kaat Winters & Gert-Jan Vanaken vragen meer begrip en waardering voor mensen met een chronische ziekte.

© FOTO: KRIS VAN EXEL



[www.lysomed.be](http://www.lysomed.be)

 **Lysomed**

**sanofi**

MAT-BE-2200072-3-0-02/23

## Voorwoord

# “5% van de Belgen lijdt aan een zeldzame ziekte”

“Zeldzame ziekten zijn *niet* zo zeldzaam”, zegt Eva Schoeters, directeur bij RaDiOrg - Rare Diseases Belgium. “In België alleen al gaat het om meer dan een half miljoen mensen. Het is dan ook noodzakelijk dat zeldzame ziekten erkend worden als een belangrijke maatschappelijke uitdaging.”



Eva Schoeters

DIRECTEUR RADIORG - RARE DISEASES BELGIUM

Zeldzame ziekten verschillen onderling vaak erg sterk, maar de mensen die ermee leven, worstelen met tal van gedeelde problemen.

Sluit jij je ook aan bij de campagne?

#rare diseases day

#samen zeldzaam

radiorg.be

**Z**al je kind wellicht nog voor het de volwassen leeftijd bereikt rolstoelgebonden zijn? Neemt je longcapaciteit jaar na jaar onherroepelijk af? Zijn temperaturen boven de 28° C door jouw huidproblematiek mogelijk levensbedreigend? Of tast een bindweefselaandoening je orgaanfuncties gestaag aan? Volgens Orphanet zijn er minstens 6.100 verschillende zeldzame ziekten bekend. Zeldzame ziekten verschillen onderling vaak erg sterk, maar de mensen die ermee leven, worstelen met tal van gedeelde problemen: het ontbreken van behandelingen, moeilijk vindbare expertise, gebrek aan optimale en betaalbare zorg, beperkte toegang tot informatie, soms ook onbegrip en isolement als gevolg van de ziekte.



Meer aandacht voor zeldzame ziekten is een cruciale hefboom naar een betere zorg, meer begrip en een hogere levenskwaliteit.

### Niet zo zeldzaam

In België duurt het gemiddeld ruim 4,5 jaar voor iemand met een zeldzame ziekte een correcte diagnose krijgt. De diagnose lost belangrijke vragen op, maar dan volgen andere onzekerheden en uitdagingen. Iemand met een zeldzame ziekte wordt overigens omringd door mensen die nog nooit

van zijn of haar aandoening gehoord hebben, de huisarts inbegrepen. En toch kunnen we stellen: zeldzame ziekten zijn niet zeldzaam! In de algemene perceptie blijft de idee leven dat zeldzame ziekten kleine aantallen mensen treffen. Onterecht. Zo'n 5% van de bevolking leeft met een ziekte die veelal onbehandelbaar, complex, beperkend en vaak degeneratief is. In België alleen al gaat het om meer dan een half miljoen mensen!

### Grote maatschappelijke uitdaging

Zeldzame ziekten verdienen het om erkend te worden als een belangrijke maatschappelijke uitdaging, net als gezondheidsproblemen die intussen breed erkend zijn, denken we maar aan de geestelijke gezondheidszorg, kanker of COVID. Een zeldzame ziekte treft trouwens nooit één persoon alleen, maar sleurt partners en ganse gezinnen mee in levenslange onzekerheden. Gezinnen die vervolgens vaak gebukt gaan onder grote administratieve uitdagingen, een verminderd inkomen en financiële druk.

### Rare Disease Day

RaDiOrg, de koepel voor mensen met een zeldzame ziekte, streeft samen met haar leden en tal van partners naar een shift in de perceptie: zeldzame ziekten zijn niet zeldzaam. We vragen om een aangepaste zorgorganisatie, een aangepast beleid. Elk jaar vestigen we op 28 februari - de wereldwijde Rare Disease Day - met een campagne de aandacht op deze zeldzame ziekten: ze moeten gezien worden! Door het grote publiek, door zorgverleners en door beleidsmakers. Meer aandacht is immers een cruciale hefboom naar een betere zorg, meer begrip en een hogere levenskwaliteit. ■



04

### Progressieve longfibrose

Een zicht op de symptomen, uitdagingen en huidige behandelingen.

05

### Expertise

Prof. dr. Marion Delcroix geeft tips om PAH sneller te diagnosticeren.



nl.planet-health.be

Wanneer rode huiduitslag een zeldzame kankersoort blijkt. Lees online het verhaal van Hylke Maes.



Planet Health België

@MediaplanetBE

Mediaplanet Belgium

Mediaplanetbe

Mediaplanet Belgium

**Managing Director:**  
Leoni Smedts  
**Head of Production:**  
Daan De Becker  
**Production Manager:**  
Nicolas Mascia  
**Head of Digital:**  
Stijn Rosiers  
**Digital Manager:**  
Nicolas Michenaud  
**Business Developer:**  
Laurens De Grave  
**Industry Manager Health:**  
Sofie Adriaens  
E-mail: sofie.adriaens@mediaplanet.com  
**Redactie:**  
Joris Hendrickx,  
Sandra Gasten  
**Lay-out:** i Graphic  
E-mail: info@i-graphic.be  
**Print:** Roularta  
**Distributie:** De Morgen  
**Mediaplanet contactinformatie:**  
E-mail: redactie.be@mediaplanet.com  
D/2023/12.996/2

# Deel je kleuren

## RARE DISEASE DAY 28.02.2023

#RareDiseaseDay #samen zeldzaam



RARE DISEASE DAY®



www.radiorg.be



## In cijfers

200

nieuwe patiënten  
per jaar

ALS is een zeldzame ziekte.

De **incidentie** is 1 à 2 nieuwe patiënten per jaar op een populatie van 100.000. In België komt dat neer op jaarlijks iets meer dan 200 nieuwe patiënten.

De **prevalentie** is 4 tot 10 per 100.000 personen. In België zijn er naar schatting 1.000 patiënten.

# Nieuwe hoop voor ALS-patiënten



Prof. dr.  
Philip Van Damme

COÖRDINATOR  
NEUROMUSCULAIR  
REFERENTIECENTRUM (NMRC)  
EN NEUROLOOG UZ LEUVEN

**ALS gaat tot op vandaag nog steeds gepaard met een bijzonder slechte prognose en ernstige klachten. Toch is er dankzij nieuwe studies en ontwikkelingen een hoopvolle toekomst voor ALS-patiënten. Prof. dr. Philip Van Damme, coördinator van het Neuromusculair Referentiecentrum (NMRC) en neuroloog in het UZ Leuven, legt uit.**

**Tekst:** Joris Hendriockx

## Wat is ALS precies?

“ALS is een zenuwziekte waarbij de motorische zenuwcellen die instaan voor de bezuivering van de spieren ziek zijn. Hierdoor raken de commando's van de hersenen niet meer goed tot bij de spieren, wat resulteert in spierzwakte. ALS kan op verschillende plaatsen in het lichaam starten. Dat kunnen de armen en benen zijn, maar ook de bulbair regio (bijvoorbeeld de tong). Dat laatste geeft dan aanleiding tot articulatie- en slikproblemen. Typisch voor ALS is dat de ziekte zich vervolgens verspreidt naar andere plaatsen van het lichaam. Wanneer uiteindelijk ook de ademhalingsspieren worden aangetast, wordt het levensbedreigend. Er bestaan zowel trage als snelle vormen van ALS. Sommige mensen kunnen er vijftien jaar of langer mee leven, maar de mediane overleving na de eerste symptomen is slechts drie jaar.”

## Wat zijn de oorzaken van de ziekte?

“ALS heeft een belangrijke erfelijke component. Uit tweelingenstudies weten we dat de heritabiliteit rond de 60% ligt. Bij ongeveer 10% van de patiënten is de oorzaak duidelijk genetisch. Intussen heeft men al zo'n veertig ALS-genen ontdekt. Sommige hiervan zijn zeer zeldzaam, andere komen frequenter voor. Bij het afnemen van een gentest vinden we bij ongeveer 15% van de patiënten een genetische link. Bij de andere 85% tasten we tot vandaag dus nog steeds in het duister over de oorzaak.”

## Welke uitdagingen stellen zich bij de diagnose?

“Momenteel gaat er gemiddeld nog een jaar verloren tussen de eerste klachten en de effectieve diagnose. Mensen zijn vaak al erg lang op zoek naar de oorzaak van hun klachten. Voor een ziekte met een gemiddelde prognose van slechts drie jaar is dat erg lang. De diagnose van ALS is voor de meeste patiënten bovendien een enorme schok. Vaak dienen zij zich bij een arts aan met milde klachten waarvan ze denken dat die mits de juiste behandeling snel terug zullen voorbijgaan. Wanneer dan plots blijkt dat zij een ernstige en dodelijke ziekte hebben, komt dat hard binnen. Bovendien is er doorgaans niet meteen een strikt behandelplan voorhanden. Er bestaat zelfs geen curatieve behandeling.”

**Er gaat gemiddeld een jaar verloren tussen de eerste klachten en de effectieve diagnose. Voor een ziekte met een gemiddelde prognose van slechts drie jaar is dat erg lang.**

## Waaruit bestaat de behandeling dan wel vandaag?

“Multidisciplinaire zorg en opvolging vormen nog steeds de hoeksteen van de behandeling. Daarbij trachten we om de klachten te ondervangen en bieden we symptomatische therapie aan indien men moeilijk kan slikken of last heeft van speekselvloed. Ook bij spierkrampen kunnen we specifieke medicatie toedienen. Wanneer het slikken of de ademhaling zijn aangetast, kunnen een maagsonde en ademhalingsondersteuning comfort bieden. In de voorbije tien à vijftien jaar is die zorg steeds verder op punt gesteld, wat alvast heeft geresulteerd in een licht verbeterde prognose. Sinds de jaren 90 beschikken we daarnaast over een geneesmiddel dat de ziekte met enkele maanden kan afremmen. Het effect daarvan is helaas zeer beperkt.”

## Welke ontwikkelingen kunnen nieuwe hoop geven aan patiënten?

“Gelukkig gebeuren er momenteel heel wat nieuwe en veelbelovende studies. Sommige van deze onderzoeken focussen zich voor bepaalde erfelijke vormen van ALS op de betrokken genen. Daarnaast lopen er ook beloftevolle studies voor patiënten waarbij geen erfelijke oorzaak gevonden kan worden.” ■



**Biogen discovers, develops, and delivers worldwide innovative therapies for people living with serious neurological diseases.**

[Biogen.be](https://www.biogen.be)



Biogen-199276 Version 02/2023

# Progressieve longfibrose: vroege detectie en behandeling zijn cruciaal

**Bij progressieve longfibrose treedt in toenemende mate een onherstelbare verlittekening op van het weefsel dat de longblaasjes omgeeft. Hierdoor nemen deze steeds minder zuurstof op, blijft de longinhoud afnemen en wordt men alsnog minder mobiel door toenemende kortademigheid. Een vroege detectie en behandeling zijn dan ook cruciaal om deze evolutie te kunnen afremmen.**

Tekst: Joris Hendrickx

## Waarom is het zo moeilijk om progressieve longfibrose tijdig te detecteren?

“Er bestaan meer dan tweehonderd aandoeningen die gekenmerkt worden door longfibrose”, vertelt Patrick Simaels, voorzitter van de Belgische Vereniging Longfibrose vzw. “Zo zijn er de duivenmelkerslong, asbestose, de champignonkwekerslong, enz. Vaak is het niet duidelijk wat de exacte oorzaak is. Uit studies blijkt dat één op de vijf genetisch bepaald is. Ook bij bepaalde systemische ziekten zoals sclerodermie en reumatoïde artritis heeft men meer aanleg om longfibrose te ontwikkelen. Progressieve longfibrose komt bij een heel brede populatie voor.

De eerste symptomen van longfibrose zijn vaak een aanhoudende kortademigheid, droge hoest en vermoeidheid. Dat zijn uiteraard heel vage en vaak voorkomende klachten, waardoor mensen dikwijls lang wachten voor ze een arts raadplegen”

“Bovendien is het een zeldzame ziekte, waardoor huisartsen deze meestal ook niet meteen herkennen. Net daarom is het belangrijk om bij twijfel een specialist te raadplegen. De huisarts kan een cruciale rol spelen in de tijdige detectie van de aandoening door bij elke twijfel de patiënt door te sturen naar een gespecialiseerd centrum. Er is alvast één specifiek teken dat een alarmbel zou moeten doen afgaan: bij het luisteren naar de longen hoor je deze kraken zoals het geluid van een openende velcrosluiting. Daarnaast staan de nagels van de vingers vaak bol.”

## Welke behandelingen bestaan er?

“De huidige behandelingen zijn enkel in staat om de evolutie van de aandoening te vertragen. Eerst krijgt men medicatie en later wordt vaak ook zuurstof bijgegeven. Genezen is nog steeds niet mogelijk. Enkel een longtransplantatie kan een definitieve genezing bieden, maar dat kan slechts tot de leeftijd van 65 jaar.”



Er is één specifiek teken dat een alarmbel zou moeten doen afgaan: bij het luisteren naar de longen hoor je deze kraken zoals het geluid van een openende velcrosluiting.

Patrick Simaels

VOORZITTER  
BELGISCHE VERENIGING  
LONGFIBROSE VZW

## Welke meerwaarde bieden jullie als patiëntorganisatie aan de patiënten en hun partners?

“Patiënten vinden er begrip bij mensen die hetzelfde meemaken en kunnen elkaar tips geven over hoe om te gaan met de symptomen, de verminderende mobiliteit en de invloed van de medicatie. Ook de partners vinden er gehoor bij elkaar en kunnen advies en ervaringen uitwisselen. Daarnaast organiseren we bijeenkomsten waar zowel wijzelf als gastsprekers informatie geven

over onder meer het ziekteverloop, de steun waar men recht op heeft en een goede opvolging door het behandelteam.” ■

| MPR-BE-100633.

| In samenwerking met Boehringer Ingelheim Scomm, Arnaud Fraiteurlaan, 15-23, 1050 Brussel



Meer weten?  
[longfibrose.org](http://longfibrose.org)

## “Huisartsen hebben nood aan een vast aanspreekpunt in gespecialiseerde centra”

“Het levenstraject van een persoon met een zeldzame aandoening is een hobbelig parcours op het vlak van medische begeleiding en maatschappelijke ondersteuning.” Dat zegt alvast dr. Greet Van Kersschaever, huisarts.



Dr. Greet Van Kersschaever

HUISARTS

“Een zeldzame ziekte is een chronische, vaak invaliderende aandoening met zelden een genezende behandeling. Naar schatting 72% zijn van genetische oorsprong. Drie op de vier zeldzame ziekten treffen kinderen, waarvan 30% overlijdt nog voor ze vijf jaar worden. Het gebeurt ook dat een erfelijke ziekte pas op latere leeftijd aan het licht komt, omdat de symptomen van de genetische afwijking zich pas dan manifesteren.”

## Vroegdetectie

“Een heikel punt bij zeldzame ziekten blijft de vroegdetectie. Er verstrijkt gemiddeld 4,5 jaar tussen de eerste aanmelding bij een hulpverlener, meestal de huisarts, en de definitieve diagnose. Dat komt omdat de aanmeldingsklachten specifiek zijn en fluctueren. Door de vaagheid van het klachtenpatroon is het voor de huisarts niet duidelijk naar welk specialisme hij/zij moet doorverwijzen voor ver-

dere oppuntstelling. De diagnose wordt uiteraard in gespecialiseerde (genetische) centra gesteld, maar dan pas begint het belangrijke werk van een persoonsgerichte zorg en ondersteuning voor patiënt, familie en omgeving. Dat vraagt om goede afspraken tussen alle betrokken hulpverleners. Momenteel hebben huisartsen nood aan een vast aanspreekpunt in die gespecialiseerde centra.”

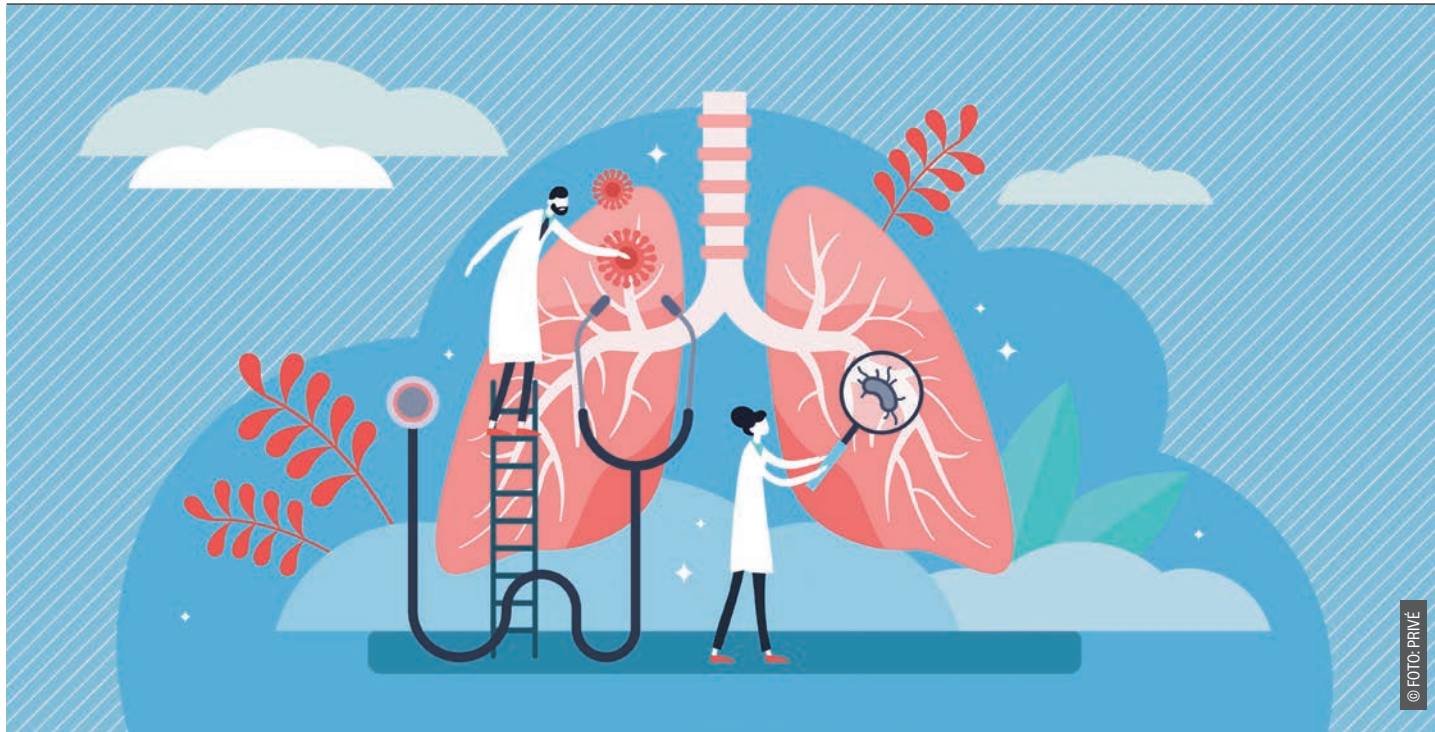
## Casemanagement

“Een stap verder en op federaal vlak: voor vier zeldzame ziekten wordt momenteel een casemanagement uitgewerkt, met de bedoeling om een centraal aanspreekpunt aan te duiden voor alle betrokkenen. Het betreft Idiopathische Pulmonale Fibrose (IPF), een invaliderende longaandoening; Epidermolysis bullosa (EB), een huidaandoening met pijnlijke blaarvorming; Multiple Systeem Atrofie (MSA), waarbij de hersenen worden aangedaan en Primaire



Door de vaagheid van het klachtenpatroon is het voor de huisarts niet duidelijk naar welk specialisme hij/zij moet doorverwijzen voor verdere oppuntstelling.

Immuundeficiëntie (PID) met ernstige aantasting van het immuunsysteem. Gepaste en goede zorg bieden aan ieder van onze patiënten met een zeldzame ziekte is het uiteindelijke doel, maar dan wel met de voeten op de grond. Stap voor stap langs een hobbelige weg met putten. Want een snelweg naar optimale ondersteuning is nog ver weg.” ■



### Wat is PAH?

Bij pulmonale arteriële hypertensie neemt de bloeddruk in de longvaten toe door een vernauwing van die vaten. Hierdoor neemt ook de druk in het hart toe en zet het uit. Het hart zal vervolgens progressief falen en het bloed steeds moeilijker kunnen rondpompen. ■

# PAH: onverklaarbare ademnood en vermoeidheid zijn eerste tekenen aan de wand

Pulmonale arteriële hypertensie (PAH) is een zeldzame levensbedreigende aandoening die niet enkel bijzonder moeilijk te diagnosticeren is, maar ook voor heel wat onbegrip zorgt. Een beter bewustzijn en veelbelovende onderzoeken bieden gelukkig perspectief voor patiënten. Meer uitleg door prof. dr. Marion Delcroix, pneumoloog in het UZ Leuven. **Tekst:** Joris Hendrickx



**Prof. dr. Marion Delcroix**

PNEUMOLOOG UZ LEUVEN

### Wat houdt PAH precies in?

“Bij pulmonale arteriële hypertensie (PAH) neemt de bloeddruk in de longvaten toe door een vernauwing van die vaten. Dat kan komen door de aangroei van cellen of door vastzittende bloedklonters. Hierdoor neemt ook de druk in het hart toe en zet het uit. Het hart zal vervolgens progressief falen en het bloed steeds moeilijker kunnen rondpompen. Pulmonale hypertensie (PH) komt voor bij 1% van de bevolking(\*). Zo'n 90% hiervan speelt zich af in het hart en de longen. Er zijn ook heel wat zeldzame vormen waarvan de oorzaak niet gekend is. Soms kunnen erfelijke factoren meespelen, maar ook aandoeningen zoals sclerodermie, levercirrose en bepaalde zeldzame ziekten verhogen het risico. Daarnaast kan bepaalde medicatie eveneens PH veroorzaken, denk maar aan eetlustremmers en bepaalde medicatie tegen kanker.”

### Wat maakt de diagnose zo uitdagend?

“De diagnose van PAH wordt gesteld met een echografie van het hart die een verhoogde druk aangeeft. Die echografie gebeurt enkel bij mensen waarvan we op basis van hun klachten vermoeden dat ze PAH kunnen hebben. Typische klachten zijn vermoeidheid en kortademigheid bij inspanning. Wanneer het hart begint te falen, komen daar ook dikke voeten, een vergrote lever en gestuwde halsvaten bij. Toch denken artsen vaak in de eerste plaats aan een hart- of longaandoening. Bovendien

zien we bij deze mensen vaak lange tijd niet dat het hart slecht begint te werken. Bij een longembolie legt men vandaag de nadruk op een nauwe opvolging van meerdere maanden. Herstelt de patiënt zich niet of niet volledig, dan kan dat wijzen op chronische trombo-embolische PH. Hierdoor duurt het gemiddeld meer dan twee jaar om de juiste diagnose te stellen.”

“Bovendien negeren ook patiënten zelf vaak lange tijd de symptomen. Ze wijten het aan overgewicht, leeftijd, een slechte conditie,... De meeste mensen zoeken pas hulp wanneer de symptomen blijven toenemen. Maar ook huisartsen denken vaak eerst aan een ongezonde levensstijl en de gevolgen daarvan. Zelfs specialisten trachten in eerste instantie de meest frequente aandoeningen uit te sluiten. Pas daarna denkt men aan PH.”

### Waar staat men op het vlak van behandelingen?

“Gelukkig zijn er sinds de jaren 90 drie families van medicijnen ontwikkeld voor PAH. Deze families zijn bovendien complementair. We zien het beste effect wanneer we er minstens twee combineren. Bij verdere verslechtering combineren we ook de drie families. Op die manier kunnen we de overlevingskansen en de inspanningscapaciteiten verbeteren. Genezen is helaas nog steeds niet mogelijk, patiënten blijven dus levenslang afhankelijk van medicatie. Per jaar verliezen we zo'n 8 tot 10% van onze patiënten.

**De klachten van PAH zijn heel algemeen en vaag. Het duurt gemiddeld meer dan twee jaar om de juiste diagnose te stellen.**

**Terwijl de medicatie tot nu toe vooral focuste op het verwijden van de bloedvaten, trachten toekomstige veelbelovende middelen de groei van de cellen tegen te houden en zo de evolutie van PAH om te keren.**

Intussen blijft men verder zoeken naar nieuwe behandelingen. Terwijl de medicatie tot nu toe vooral focuste op het verwijden van de bloedvaten, trachten toekomstige veelbelovende middelen de groei van de cellen tegen te houden en zo de evolutie van PAH om te keren. Er is dus zeker hoop.”

### Wat zijn de voordelen van een gespecialiseerd PH-centrum?

“De expertise van artsen is afhankelijk van hoeveel patiënten met een bepaalde aandoening ze kunnen zien. Door de complexiteit en zeldzaamheid van PAH is het dus erg belangrijk om alle relevante disciplines en technieken te verzamelen in één gespecialiseerd centrum. Met ons multidisciplinair team kunnen we steeds de beste aanpak kiezen afhankelijk van ieders situatie. Bovendien kunnen we zo korter op de bal spelen van een eventuele achteruitgang en verliezen we dus minder tijd.”

### Wat is het belang van meer bewustzijn rond PAH?

“Op het niveau van de patiënt heeft iedereen die kort van adem is het recht om daar een uitleg voor te krijgen. Het volstaat niet om dit te wijten aan bijvoorbeeld overgewicht. Patiënten dienen daarom te worden getest zodat de oorzaak duidelijk wordt. Omdat de klachten van PAH slechts heel algemeen en vaag zijn, krijgen patiënten bovendien vaak te maken met heel wat onbegrip. Een kleine subgroep van patiënten krijgt blauwe lippen, maar verder is de ziekte haast niet zichtbaar voor een buitenstaander. Hierdoor denkt de omgeving soms dat ze overdrijven en worden ze niet serieus genomen.”

“Maar ook bij huisartsen is een beter bewustzijn essentieel. We zetten daar dan ook volop op in, bijvoorbeeld door in hun opleiding mee te geven waar ze meer info kunnen krijgen over zeldzame aandoeningen zoals PAH. Ook hoe ze een zeldzame ziekte dienen te benaderen, moet aandacht krijgen in de opleiding. Tot slot verhogen we het bewustzijn bij specialisten. Hierdoor is PAH intussen al veel beter bekend dan enkele jaren geleden.” ■



Meer weten?

[janssenwithme.be/nl-be/ph-human](https://www.janssenwithme.be/nl-be/ph-human)

(\*) Humbert M et al. Eur Heart J 2022; 43(38):3618-3731

©Janssen-Cilag - CP-369455 - Approval date: 02-2023 - vu/er Luc Van Oevelen, Antwerpseweg 15-17, 2340 Beerse



Maatschappelijk bewustzijn

## “Mensen met een chronische ziekte fungeren als een soort van kanarie in de kolenmijn”

Kaat Winters werd geboren met een zeldzame stofwisselingsziekte waardoor ze moeite heeft met inspanningen en vaak moet rusten. “Mijn aandoening heeft niet enkel een fysieke impact, maar ook op professioneel, sociaal en administratief vlak sta ik voor heel wat uitdagingen die er eigenlijk niet zouden mogen zijn”, zegt ze aan de zijde van haar partner Gert-Jan Vanaken, die aan de Universiteit Antwerpen en KU Leuven werkt als onderzoeker binnen het domein *disability studies*.

Tekst: Joris Hendrickx

Mensen hebben vaak een bepaald beeld van hoe een zieke persoon of een persoon met een handicap er zou moeten uitzien. Ik zie er echter gewoon uit en praat ook normaal.

Kaat

Bij een uiterlijk onzichtbare beperking verwacht men dat je gewoon kan meedraaien zoals iedereen. Helaas oordeelt je lichaam daar in de realiteit soms anders over.

Gert-Jan

#### Hoe is het om te leven met een stofwisselingsziekte?

**Kaat:** “Door mijn stofwisselingsziekte moet ik steeds anticiperen en goed nadenken over wat ik op een dag kan doen en hoe ik dat dan best inplan. Een hele dag blijven doorgaan, is onmogelijk voor mij. Bijgevolg kan ik slechts enkele dagen per week halftijds gaan werken. Intussen heb ik geleerd om hier zo goed mogelijk mee te leven, maar het blijft toch altijd een grote uitdaging. Bij vrienden en familie zie ik immers dat zij niet zo’n traag leven hoeven te leiden. Ik probeer er echter ook het mooie van in te zien, want mijn ziekte heeft me geleerd om sommige dingen anders aan te pakken.”

#### Welke uitdagingen ervaar je op professioneel vlak?

**Kaat:** “In het verleden heb ik al gesolliciteerd voor voltijdse vacatures terwijl ik eigenlijk wist dat ik niet voltijds kan werken. Ik moest hen dan informeren over mijn ziekte en proberen uit te leggen dat ik tijdens mijn werkuren evenveel kan bijdragen als iemand anders.”

**Gert-Jan:** “Naar werkgevers toe is het steeds een afweging of je het beter wel of niet zegt. Enerzijds is het positief dat ze er dan ook rekening mee kunnen houden, maar tegelijk weet je vooraf niet hoe ze hierop zullen reageren. Tijdens de uren dat ze werken, is het weliswaar perfect mogelijk dat mensen met een beperking minstens even goed werken als anderen.”

**Kaat:** “Of zelfs beter omdat we onze beperking willen compenseren.”

**Gert-Jan:** “Desondanks hebben werkgevers bij een sollicitatie vaak nog schrik om iemand met een chronische ziekte aan te nemen. Zal die persoon continu kunnen werken? Zal hij of zij vaak uitvallen? Op basis van die afweging vragen veel mensen zich af of het wel een goed idee is om al tijdens het eerste kennismakingsgesprek open te zijn over de diagnoses die ze kregen.”

#### Wat is het grootste misverstand over een aandoening zoals jouw stofwisselingsziekte?

**Kaat:** “Mensen hebben vaak een bepaald beeld van hoe een zieke persoon of een persoon met een handicap er zou moeten uitzien. Daar beantwoord ik echter niet aan. Ik zie er gewoon uit en praat ook normaal. Soms is het hierdoor moeilijk voor mensen om in te zien dat ik wel degelijk beperkingen heb.”

**Gert-Jan:** “Bij een uiterlijk onzichtbare beperking verwachten mensen meestal dat je gewoon kan meedraaien zoals iedereen. Helaas oordeelt je lichaam daar in de realiteit soms anders over. Het zou voor ons een



**i** Kaat Winters lijdt aan een zeldzame stofwisselingsziekte. Samen met haar partner Gert-Jan Vanaken, die aan de Universiteit Antwerpen en KU Leuven werkt als onderzoeker binnen het domein *disability studies*, vraagt ze om meer begrip en waardering voor mensen met een chronische ziekte.

stuk makkelijker zijn moest de samenleving er niet automatisch van uitgaan dat iedereen fit en gezond is. Men zou beter vertrekken vanuit het besef dat er echt wel een grote groep van mensen bestaat die lichamelijke of geestelijke gezondheidsproblemen hebben. Fysieke en mentale diversiteit zou het uitgangspunt moeten zijn.”

#### Wat kunnen mensen met een chronische ziekte anderen leren?

**Gert-Jan:** “Mensen met een chronische ziekte fungeren als een soort van kanarie in de kolenmijn. Zij zijn immers de eersten die aan den lijve ondervinden dat er in onze samenleving soms echt wel een grote druk is om productief te zijn en je tijd nuttig in te vullen. Dat zou voor alle andere burgers meteen ook een duidelijk signaal moeten zijn dat de samenleving soms te snel draait en té veel verwachtingen heeft.”

**Kaat:** “Ik heb helaas minder tijd per dag en per week om te besteden aan activiteiten, of dat nu gaat om werk of hobby’s. Hierdoor ben ik verplicht om beter na te denken over hoe ik mijn dagen en weken wil indelen, waar ik mijn beperkte energie aan wil besteden en wat ik waardevol vind om te doen.

#### Werkgevers hebben bij een sollicitatie vaak nog schrik om iemand met een chronische ziekte aan te nemen.

Gert-Jan

#### Iemands waarde zou niet mogen afhangen van diens economische waarde.

Kaat

Hierdoor maak ik soms andere keuzes dan mensen die denken dat ze niet anders kunnen dan continu productief zijn.”

#### Wat is momenteel je grootste frustratie?

**Kaat:** “De enorme en vermoeiende administratieve last. Met mijn beperkte energie moet ik steeds opnieuw documenten invullen van verschillende instanties die dan ook nog eens grotendeels gelijkaardige vragen stellen. Ik begrijp zeker het nut van die vragenlijsten, maar deze zijn totaal niet efficiënt geregeld en bovendien erg confronterend. Iedere keer opnieuw moet ik herhalen wat me niet lukt en waar ik hulp voor nodig heb. Zulke vragenlijsten en controles zijn naar mijn mening én die van veel andere patiënten niet menselijk. Telkens weer moet ik me verantwoorden en bewijzen dat ik ziek ben. Emotioneel weegt dat enorm door.”

#### Wat is je boodschap voor beleidsmakers?

**Kaat:** “Iedereen verdient het om een plek te vinden in de maatschappij waar ze zich waardevol en gewaardeerd voelen. Doordat ik slechts deeltijds kan werken, heb ik soms het gevoel dat ik minder kan bijdragen dan anderen. Iemands waarde zou nochtans niet mogen afhangen van diens economische waarde.” ■

# “Goedgekeurde therapieën zo snel mogelijk tot bij de patiënt krijgen”

**Er zijn steeds meer waardevolle immuun-, cel- en gentherapieën die we écht toegankelijk moeten maken voor de patiënten voor wie ze onmisbaar zijn, terwijl de ziekteverzekering de financiële middelen duurzaam moet kunnen mobiliseren om die terugbetaling te blijven financieren.**

**Tekst:** Joris Hendrickx

Eva Schoeters verwoordt het belang van vlotte markttoegang voor innovatieve geneesmiddelen in België: “Te veel patiënten met zeldzame aandoeningen hebben geen echte behandeling. Hun levenskwaliteit is vaak laag en er is geen vooruitzicht op grote vooruitgang of genezing. Als er dan een nieuwe en goedgekeurde therapie komt die kan genezen en levensreddend kan zijn - zelfs al zijn er nog onzekerheden - dan willen ze daar uiteraard toegang toe hebben. Er is immers geen alternatief voor hen”, aldus de directeur van RaDiOrg - Rare Diseases Belgium, de koepel voor mensen met een zeldzame ziekte.

“Als patiënten verwachten we dat elke betrokken partij bij het organiseren van markttoegang en terugbetaling er alles aan doet wat binnen zijn mogelijkheden ligt om een goedgekeurde therapie zo snel mogelijk tot bij elke patiënt te krijgen die er baat bij kan hebben. Patiënten voelen zich helaas vaak een machteloze toeschouwer bij heel dit proces.”

## Multistakeholder overleg

Jo De Cock, voormalig topman van het Riziv, leidde in dat kader een overleg van patiënten en ziekenfondsen, artsen, het RIZIV, gezondheidsautoriteiten en de geneesmiddelenindustrie met als doel om samen oplossingen te vinden. Zij delen, zonder uitzondering, de fundamentele beginselen van onze gezondheidszorg: de combinatie van kwalitatieve zorg, een snelle toegankelijkheid voor wie nood heeft aan een therapie, de betaalbaarheid van een therapie, een correct therapeutisch voordeel bij de behandeling en de blijvende solidariteit van de samenleving.



**i** Symposium 17/01/2023: expertpanel met patiëntvertegenwoordigers, ziekenfondsen, klinici, academici, autoriteiten, RIZIV en de geneesmiddelenindustrie.

## Dataverzameling en de juiste vergoeding

Er is een grote nood aan eenvoud en snelheid bij de besluitvorming rond markttoegang en terugbetaling. De eerste uitdaging is de noodzaak om alle data van effectieve behandelingen zeer professioneel te verzamelen. De ziekteverzekering moet immers enkel deugdelijke waardevolle behandelingen terugbetalen. De tweede uitdaging betreft de bepaling van de juiste vergoeding voor elk geneesmiddel. Soms is een hoge prijs bijzonder efficiënt, omdat de resultaten van de innovatieve interventie gewoon zo spectaculair zijn.

Een overleg met alle stakeholders creëert een draagvlak voor nieuwe oplossingen die in een nieuw beleid kunnen worden uitgewerkt. ■

| Dit artikel kwam tot stand in samenwerking met Inovigate.

INOVIGATE  
achieving outcomes



Scan de QR-code en lees het volledige multistakeholder initiatief.



Patiënten staan al decennia centraal in wat we doen. Chiesi is van mening dat geen enkele patiënt mag worden vergeten. Daarom heeft Chiesi sinds 2019 een speciale afdeling die zich specifiek richt op patiënten met zeldzame ziekten: Chiesi Global Rare Diseases. Patiënten met een zeldzame ziekte kunnen vele administratieve en praktische knelpunten tegenkomen. Vaak duurt het stellen van de juiste diagnose lang en zijn de behandelmogelijkheden beperkt.

De afdeling Rare Diseases van Chiesi zet zich in om knelpunten samen met artsen en patiënten in kaart te brengen en om samen naar oplossingen te zoeken. Een onderdeel daarvan is het ontwikkelen en op de markt brengen van producten en services die helpen om te voorzien in de unieke behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte.

Certified

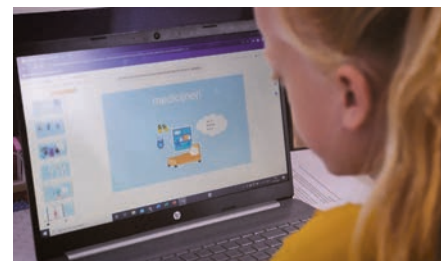


Corporation

Als B Corp gecertificeerd bedrijf in de biofarmaceutische industrie streeft Chiesi de hoogste standaarden na op vlak van sociale en milieu-prestaties, transparantie en verantwoordelijkheid. Het is een prestatie om trots op te zijn, en toch voelt het natuurlijk aan: zorgen voor anderen ligt aan de basis van de gezondheidswetenschap en heeft altijd centraal gestaan in ons werk.

1311/TCP/infopressrelease/BE/01-2023 - FEB 2023

Zo is onlangs in samenwerking met Belgische experts op het gebied van nefropatische cystinose de service “Mijn Cystinose Verhaal” geïntroduceerd. Kinderen met cystinose vinden het vaak lastig om aan iemand anders uit te leggen hoe het is om met cystinose te leven. Marte heeft dit zelf ervaren. Ze is 10 jaar oud en lijdt aan cystinose.



*“Mijn spreekbeurt is zeer goed gegaan en nu weten de kinderen waarom ik pilletjes moet nemen. Nu begrijpen mijn klasgenootjes mij beter en leven ze mee met mijn verhaal.”*

Meer informatie over “Mijn Cystinose Verhaal” is te vinden op de website: <https://www.mijncystinoseverhaal.nl>



# MPS: als je kind uiteenlopende gezondheidsproblemen heeft, contacteer je best een specialist

MPS is een erg zeldzame stofwisselingsziekte met zeer uiteenlopende en algemene symptomen. Hierdoor blijven patiënten en hun ouders zich vaak jarenlang onbewust van de steeds verder evoluerende aandoening. **Tekst:** Joris Hendrickx



**Dr. Patrick Verloo**

KINDERNEUROLOOG UZ GENT, GESPECIALISEERD IN STOFWISSELINGSZIEKTEN EN NEUROMETAABOLE ZIEKTEN

**Bij de diagnose stellen we vaak vast dat heel wat problemen al langere tijd zichtbaar waren bij kinderen, maar dat men voor ieder probleem naar een verschillende arts ging.**

## Wat houdt MPS precies in?

“Mucopolysaccharidose (MPS) is een groep van zeldzame erfelijke aandoeningen die behoren tot de lysosomale stapelingsziekten”, vertelt dr. Patrick Verloo, kinderneuroloog in het UZ Gent, gespecialiseerd in stofwisselingsziekten en neurometabole ziekten. “Lysosomen zijn kleine onderdelen van onze cellen die ervoor zorgen dat bepaalde stoffen die in ons lichaam worden afgebroken ook kunnen worden gerecycled. Bij MPS loopt dat fout, waardoor glucosaminoglycanen (GAGs) zich opstapelen in het lichaam.”

## Aan welke symptomen kunnen we MPS herkennen?

“Patiënten hebben vaak al vanaf jonge leeftijd problemen met hun ontwikkeling, gedrag, taal, vermogen om bij te leren, enz. Velen hebben een wat voller en gladder gelaat met dikkere lippen en een grotere tong. Patiënten presenteren zich dikwijls voor het eerst bij een NKO-arts met steeds terugkerende oorinfecties. Op termijn ontwikkelen heel wat patiënten eveneens gehoorverlies. Ook afwijkingen aan het hart - zoals een verdikking van de hartspier en verstopte hartkleppen - zijn mogelijk, naast een vergrote lever. Afwijkingen aan het skelet kunnen verder zorgen voor groeiproblemen en stramme of juist te slappe ledematen.”

## Wat maakt het zo moeilijk om een diagnose te stellen?

“Mucopolysaccharidoses zijn genetische aandoeningen die al vanaf de geboorte spelen. Indien de stapeling van de stoffen slechts langzaam gebeurt, beginnen de diverse symptomen zich echter vaak pas door de jaren heen te manifesteren. Toch kan het ook snel gaan, waardoor andere patiënten al vanaf heel jonge leeftijd bepaalde symptomen hebben. Bij de diagnose stellen we vaak vast dat heel wat van deze problemen al langere tijd zichtbaar waren bij kinderen, maar dat men voor ieder probleem naar een verschillende arts ging. Voor artsen komt het er dus op aan een overzicht te houden op de totaliteit aan problemen. Komen heel wat verschillende problemen tegelijk voor, dan zou men automatisch moeten doorverwijzen naar een arts die gespecialiseerd is in stofwisselingsziekten, neurologie of genetica.”



## Welke behandelingen bestaan er voor MPS?

“Bepaalde vormen van MPS kunnen worden behandeld met enzymvervangings therapie. Daarbij herstellen we de lysosomen die verantwoordelijk zijn voor de afbraak van glucosaminoglycanen. Hiermee bekomen we een vermindering van de klachten en kunnen we de levenskwaliteit van patiënten dus verbeteren. Sommige patiënten kunnen we ook behandelen met een beenmergtransplantatie.” ■

**i** MPS is een zeldzame stofwisselingsziekte met zeer uiteenlopende en algemene symptomen.

© FOTO: PRIVÉ

## Getuigenis

### Daan, het zoontje van Reinhilde en Seppe, kreeg op tweejarige leeftijd de diagnose van MPS VI. Hoewel Daan ongelofelijk zijn best doet, heeft zijn aandoening toch een toenemende impact.

“Daan werd geboren met een vervorming aan zijn rug en kreeg bovendien in zijn eerste levensjaar te maken met een combinatie van diverse banale kinderziekten: oorontstekingen, neusverkoudheid, eetproblemen, vergrote lever en milt, navelbreuk, slecht groeien,...”, vertelt Reinhilde. “Verder onderzoek leidde dan helaas tot de diagnose van MPS VI.”

### Enzymtherapie

“Iedere week ondergaat Daan een vier uur durende enzymtherapie. Dankzij een proefproject mag een verpleegster deze thuis toedienen en moeten we hiervoor slechts om de vijf weken naar het ziekenhuis. Hij ondervindt er gelukkig geen bijwerkingen van en de ziekte heeft geen mentale invloed. Daan gaat dus naar een gewone school, is actief bij de scouts en speelt hockey. Toch zijn er ook tal van ongemakken: een slecht zicht, de afwijking aan zijn rug die door een orthopedist moet opgevolgd worden, vervormde heupjes, een kleine gestalte,... Bovendien moet hij tweemaal per week naar de kinesist. Het fysieke verschil met leeftijdsgenoten wordt alsmaar groter”, aldus Reinhilde. ■



**Noor Seghers**

COÖRDINATOR MAGENTA, PROJECT KU LEUVEN

## Workshops voor ouders met een zorgenkind

**Al meer dan tien jaar biedt Magenta workshops aan ouders met een zorgenkind. “De focus ligt op de zorg-werk-leven balans”, zegt coördinator Noor Seghers. “In het trainingsaanbod bundelen we managementideeën en wisselen ouders kennis en ervaringen uit.”**

**Tekst:** Sandra Gasten

Seghers, die zelf een kind met een beperking heeft, wilde haar ervaring als managementtrainer gebruiken om anderen te helpen. “Ouders met een zorgenkind komen plots met een kluit aan diensten, tegemoetkomingen, therapieën en administratie in aanraking, waardoor ze door de bomen het bos niet meer zien.” Daarom ontwikkelde ze een uniek trainingsaanbod voor ouders met een zorgenkind, met workshops in Vlaanderen en Brussel. “Vaak ligt de nadruk op het welbevinden van het kind, maar bij ons staat de levenskwaliteit van de ouders centraal. We willen hen handvaten geven, zodat ze mogelijkheden en perspectieven zien. Er is aanbod voor ouders van jonge kinderen en voor ouders van adolescenten. We hebben respect voor de eigen keuzes: we vellen geen oordeel of leggen geen richting op. Daarnaast bieden we tools aan om hun weg te vinden in het kluit van administratie en in het vakantie- en vrijetijdsaanbod. Wij verwijzen de ouders door naar andere organisaties of projecten.”

### Meer zelfvertrouwen

Thema's als timemanagement, delegeren (het verdelen van de zorg) en communicatie met professionelen staan centraal. Voor de ouders van de jongeren bieden de workshops een mix van oefeningen, ervaringen, eigen input en reflectie. “Ze worden gegeven door ouders die zelf een zorgenkind hebben”, legt Seghers uit. “Tegelijk ontmoeten de deelnemers lotgenoten waardoor ze meer zelfvertrouwen, erkenning en bevestiging krijgen. De ouders inspireren elkaar met praktische voorbeelden uit hun eigen leven.”

Seghers werkt samen met Bea Maes, hoogleraar aan de KU Leuven. “Bea leidt wetenschappelijk onderzoek over het functioneren van gezinnen met een kind met een beperking. Zo is er een samenwerking met de wetenschap.” ■

**BIOMARIN**

Meer weten?

boks.be/nl  
magentaproject.be



**Dr. Julie Vanderlinden**

HOOFDONDERZOEKER  
JONG-D, ONDERZOEKER EN  
DOCENT GEZONDHEIDSZORG  
ODISEE HOGESCHOOL

# Meer inzicht in stress, angst en slaapproblemen bij jongdementie

Mensen met jongdementie kampen vaak met angst, stress en een algemeen verlaagd welbevinden. Deze factoren verhogen dan op hun beurt de kans op slaapproblemen. **JONG-D, een onderzoeksproject van Odisee Hogeschool, heeft daarom een programma ontwikkeld om deze problematiek aan te pakken. Meer uitleg door dr. Julie Vanderlinden en drs. Liza Musch.**

**Tekst:** Joris Hendrickx

**Welke specifieke uitdaging stelde zich in de aanpak van angst, stress en slaapproblemen bij jongdementie?**

“In tegenstelling tot bij gewone dementie was de problematiek van angst, stress en slaapproblemen nog niet goed onderzocht voor jongdementie. Er zijn immers weinig patiënten in kaart gebracht. Hoewel we schatten dat Vlaanderen meer dan achtduizend mensen met jongdementie telt, zijn er daar slechts 1.800 van gediagnosticeerd. We beslisten daarom om samen met onze partner Familiezorg Oost-Vlaanderen de noden van deze doelgroep te bevragen.”

**Wat deden jullie met de resultaten van dat onderzoek?**

“We ontwikkelden op basis hiervan een programma van zes weken waarbij we elke week op een zeer laagdrempelige en creatieve manier praten over stress of angst. Ook ademhalingsoefeningen, hartcoherentie, mindfulness, ontspanningsoefeningen, enz. maken er deel van uit. Zowel voor als na het programma bevragen we de deelnemers over stress, angst en slaapproblemen, zodat we beide testmomenten met elkaar kunnen vergelijken. Omdat het bij mensen met een cognitieve beperking niet makkelijk is om een subjectieve meting te doen, maken we onze resultaten ook hard met objectieve metingen zoals activity trackers en het in kaart brengen van de hartritmevariabiliteit.”

“Intussen hebben we pre- en posttesten afgenomen van de deelnemers. Binnenkort gaan we aan de slag met alle feedback om het programma nog verder op punt te zetten. Daarna zullen we ook een e-learning- en disseminatie-event organiseren, zodat ook andere bedrijven hiermee aan de slag kunnen.”

**Wat zijn jullie verdere plannen met het programma?**

“In het kader van een Erasmuscall hebben we vorig jaar ook een Europees programma uitgeschreven: ‘Young-D’. We willen immers de ervaringen uit onze proeftest verder verspreiden, zodat zorgpartners in andere Europese landen deze ook kunnen gebruiken. Daarnaast neemt zo de kritische input toe waarmee we het programma en de zorg voor jongdementie op een cocreatieve manier verder kunnen verfijnen, afgestemd op ieder land. Intussen verzamelden we al partners uit Denemarken, Nederland en Duitsland. Ons onderzoeksteam van Odisee is alvast de trekker van dit consortium. In elk land linken we kennisinstellingen zoals hogescholen en expertisecentra voor dementie aan zorgpartners. Tot slot krijgen ook studenten uit de verschillende landen de kans om binnen het project leerrijke ervaringen op te doen.” ■

Meer weten? [odisee.be/onderzoeksprojecten/stress-angst-en-slaapproblemen-bij-jongdementie](https://odisee.be/onderzoeksprojecten/stress-angst-en-slaapproblemen-bij-jongdementie)

Hoewel we schatten dat Vlaanderen meer dan achtduizend mensen met jongdementie telt, zijn er daar slechts 1.800 van gediagnosticeerd.

JONG-D

Odisee  
DE CO-HOGESCHOOL



**Drs. Liza Musch**

ONDERZOEKER EN DOCENT  
GEZONDHEIDSZORG  
ODISEE HOGESCHOOL



## Krijgen patiënten een stem in de terugbetalingsprocedure van geneesmiddelen?

Dat patiënten een meerwaarde zouden zijn in delicate en moeilijke onderhandelingen in het terugbetalingsdossier van weesgeneesmiddelen staat buiten kijf. “We vragen al lang aan de beleidmakers om de patiënt in deze dossiers een echte stem te geven”, zegt Lut De Baere, voorzitter van BOKS vzw.



**Lut De Baere**

VOORZITTER BOKS VZW

“Het was dan ook een opluchting dat minister Frank Vandenbroucke in 2022 de opdracht heeft gegeven om een ‘speerpuntenbeleid voor een vernieuwd geneesmiddelenbeleid’ - waar de hervorming van het College Tegemoetkoming Geneesmiddelen (CTG) een onderdeel van is - te identificeren. Hoe dit beter afgestemd kan worden aan de huidige behoeften, werd voorgelegd aan een werkgroep. Het doel is ook om de patiënten een stem te geven in de terugbetalingsprocedure van een geneesmiddel. Dat werd tijdens de eerste gesprekken met de stakeholders grondig besproken, ook met de koepels VPP/LUSS en RaDiOrg. Deze drie zouden samen de stem van de

patiënt vertegenwoordigen in het CTG, wat een hele stap vooruit betekent.”

**Meer transparantie**

“Op deze manier zou de patiënt een zicht krijgen op hoe een bepaalde beslissing tot stand komt en zal er hopelijk meer transparantie komen over de prijszetting en budgetverdeling. Uiteraard geeft dat een grote verantwoordelijkheid aan diegene die de stem van de patiënt zal vertegenwoordigen. Hoe dit alles precies in zijn werk zal gaan, staat nog niet vast, maar we hopen dat de patiënt echt (live) gehoord kan worden tijdens deze bespreking. Niemand beter dan de patiënt zelf kan namelijk aantonen dat een bepaald middel een

degelijke verbetering van zijn levenskwaliteit en -kwantiteit kan betekenen. Voor stofwisselingsziekten is een weesgeneesmiddel het enige perspectief op een stabilisatie of preventie van verdere symptomen. Of zelfs een kans op leven... Er is meestal geen alternatief voorhanden.”

**Levensnoodzakelijke medicatie**

“De nationale budgetten zijn beperkt en we hopen dan ook dat de farmaceutische industrie inziet dat de patiënt het slachtoffer wordt van té hoge prijzen. We willen zeker niet dat er prangende keuzes gemaakt moeten worden en dat iedereen, ongeacht welke zeldzame ziekte hij of zij heeft, toegang kan krijgen tot de beschikbare medicatie.” ■

Niemand beter dan de patiënt zelf kan aantonen dat een bepaald middel een degelijke verbetering van zijn levenskwaliteit en -kwantiteit kan betekenen.

# “Veel mensen kampen met een immuunstoornis zonder dat ze het weten”



**Prof. dr. Filomeen Haerynck**

KINDERIMMUNOLOOG  
CENTRUM VOOR PRIMAIRE  
IMMUUNSTOORNISSEN GENT,  
PID RESEARCH LABO  
UNIVERSITEIT GENT -  
UNIVERSITAIR ZIEKENHUIS  
GENT

**Ons afweersysteem is een harde werker. Het beschermt ons de klok rond tegen gevaar in de vorm van vreemde indringers zoals bacteriën, virussen, schimmels, parasieten en zelfs kankercellen. Maar bij sommige mensen gaat het mis: het immuunsysteem is te zwak of werkt net veel te hard. Dan ontstaat er een immuunstoornis.**

“Bij een primaire immuundeficiëntie (PID) is er een aangeboren defect in het immuunsysteem. De voorbije vijftien jaar ontdekten wetenschappers meer dan 450 fouten in het erfelijk materiaal als oorzaak van 430 verschillende PID-soorten, die allemaal zeldzaam zijn. Naar schatting 1 op de 1.000 tot 2.500 mensen lijdt aan een van deze vormen. In België zou het gaan over 5.500 tot 9.800 kinderen en volwassenen. “Maar helaas kreeg meer dan de helft van deze Belgen nog geen diagnose, terwijl een vroegtijdige opsporing nochtans cruciaal is om na verloop van tijd orgaan schade en zelfs vroegtijdig overlijden te voorkomen”, zeggen kinderimmunologen prof. dr. Filomeen Haerynck (UZ Gent) en prof. dr. Jutte van der Werff ten Bosch (UZ Brussel).

## In verschillende gedaanten

“De meest bekende symptomen van PID zijn regelmatig terugkerende luchtweg-, huid- en darminfecties door bacteriën, virussen, schimmels en parasieten. Maar ook wanneer de infectie bestreden is, kan het immuunsysteem ongecontroleerd actief blijven of lichaamseigen cellen aanvallen. Dan zien we chronische ontstekingsreacties of auto-immuunziektes en uitzonderlijk zelfs een verhoogd risico op kankers. Meestal is het gekke gedrag van het immuunsysteem een reactie op de infectie, maar sommige patiënten hebben alleen een auto-immuunprobleem of een ongecontroleerde ontstekingsreactie.”

## Samen ten aanval

“Door al deze verschillende gedaanten melden patiënten zich eerst aan bij de meest uiteenlopende artsen-specialisten: kinderartsen, dermatologen, longartsen, hematologen, reumatologen, enz. Om hen de juiste zorg te bieden, is het belangrijk dat we samen ten aanval trekken. We volgen PID-patiënten liefst levenslang op vanuit een gespeciali-

## #Wist je dat?

- Er bestaan 430 verschillende soorten primaire immuundeficiëntie (PID).
- In België zou het gaan over 5.500 tot 9.800 kinderen en volwassenen.
- Naar schatting 1 op de 1.000 tot 2.500 mensen lijdt aan een van deze vormen.
- Meer dan de helft van deze Belgen kreeg echter nog geen diagnose.

seerd centrum in nauwe samenwerking met de huisarts, kinderarts of andere specialist. Ook moeten we verder kijken dan de medische behandeling. De ziekte heeft namelijk een grote psychologische en sociale impact. Ze is jammer genoeg niet erkend als chronische ziekte, maar vraagt vaak wel grote aanpassingen op school of op het werk.”

## Tekort aan levensreddende medicatie

“Wanneer PID-patiënten te weinig antistoffen aanmaken om zich te verdedigen tegen infecties, kunnen we hen immunoglobulines of antistoffen toedienen via een infuus in het ziekenhuis of thuis. De behandeling is een afgeleide van plasma, maar de voorbije jaren nam het plasmaverbruik toe en het aantal plasmadonaties af. Daardoor zien we sinds een jaar een angstaanjagend tekort. Er is niets zo frustrerend als weten hoe je een patiënt kan behandelen, maar weinig of geen toegang hebben tot de juiste medicatie. We dromen van een wereld waarin we patiënten snel opsporen en op elk moment de juiste behandeling toedienen. Aarzel niet, aan die droom zijn we enorm hard aan het werken!” ■

**Er is niets zo frustrerend als weten hoe je een patiënt kan behandelen, maar weinig of geen toegang hebben tot de juiste medicatie.**

# Nieuwe databank biedt overzicht van alle genetische testen in België

**Het aantal mogelijke genetische testen waartoe klinici toegang hebben om een diagnose te ondersteunen, is de laatste jaren sterk gegroeid. Vanuit klinisch oogpunt neemt het belang van genetische testen ook steeds toe, vooral bij zeldzame ziekten.**

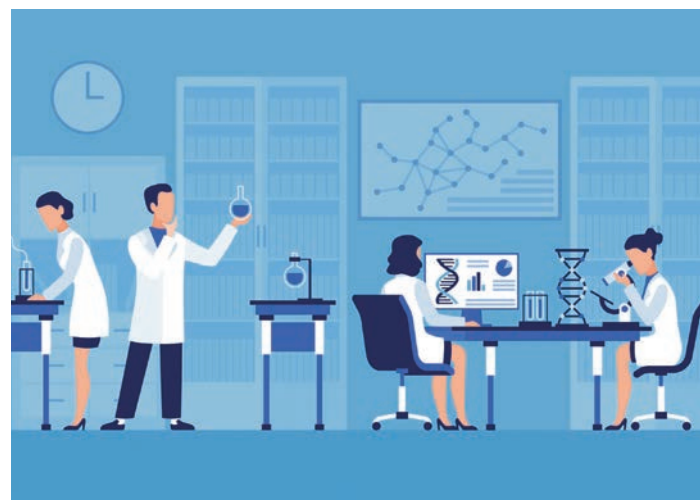
“Het aantal beschikbare testen, zowel als de complexiteit ervan, maakt het moeilijk een gefundeerde klinische beslissing te nemen over het gebruik ervan”, vertelt Nathalie Lannoy, wetenschappelijk medewerker Sciensano, project Belgian Genetic Test Database. “Tot nu toe was er geen goed overzicht van alle beschikbare testen in België. Daarom heeft Sciensano, in het kader van het plan Zeldzame Ziekten, de Belgische databank voor genetische testen (BGTD) opgericht: [gentest.healthdata.be](http://gentest.healthdata.be). Deze databank is een vrij toegankelijk, centraal en enig toegangspunt voor de registratie van genetische testen die op vrijwillige basis ingevoerd worden door de genetische centra.”

## Maar liefst 854 testen

“De databank bundelt momenteel 854 uniforme en gestandaardiseerde testen die gekoppeld zijn aan algemene en technische informatie: ziekte, gen, klinische indicatie, soort biologisch staal, methode, analyse-techniek. Bovendien bevat het voor elke test ook het door het RIZIV vergoede bedrag, benodigde documenten voor een voorschrift, doorlooptijd en gegevens gelinkt aan kwaliteit en beheer. Informatie over het laboratorium (naam, locatie en contactgegevens) is eveneens beschikbaar, maar het BGTD bevat geen genetische testresultaten afkomstig van patiënten.”

## Toegankelijke informatie

“De testen zijn gekoppeld aan ORPHA-codes. In samenwerking met Orphanet, het referentieportaal voor zeldzame ziekten en weesgeestesmiddelen, biedt de BGTD toegang tot internationale medische terminologieën. De betrokken genen worden ook geregistreerd, inclusief naam, symbool, synoniemen en



verwijzingen. Op die manier kunnen gezondheidszorgprofessionals, maar ook patiënten, hun naasten en zelfs onderzoekers een overzicht krijgen van de gebruikte genetische testen in België. De databank is gemakkelijk navigeerbaar en maakt het mogelijk om

detailinformatie op te zoeken over individuele testen. Op die manier wil Sciensano het werk van klinici helpen onderbouwen en tegelijk patiënten gemakkelijk toegankelijke informatie bieden, om hen zo meer inzicht te geven in hun medische situatie.” ■

**Met de Belgische databank voor genetische testen (BGTD) bieden we alle partijen een vrij toegankelijk overzicht van alle beschikbare testen.**

## Nathalie Lannoy

WETENSCHAPPELIJK  
MEDEWERKER SCIENSANO,  
PROJECT BELGIAN GENETIC  
TEST DATABASE

MAAK KENNIS  
MET DE NIEUWSTE SOFTWARE  
VOOR HUISARTSEN

Knappe Koppen

# Podcast

**knappe  
koppen**  
PODCAST

'Knappe Koppen' is een podcastreeks voor liefhebbers van rake analyses over actuele thema's.

Luister nu



Scan de QR code  
en luister naar alle afleveringen  
over mobiliteit, HR, ondernemen en veel meer.

