

# HET AURÉLIENFONDS VOOR ZELDZAME ZIEKTEN



## Wat is een zeldzame ziekte?

---

Een ziekte is zeldzaam wanneer ze voorkomt bij minder dan 1 op de 2.000 inwoners. Zeldzame ziekten of weesziekten zijn ernstig en complex, ze zijn levensbedreigend of chronisch invaliderend. Tachtig procent van de zeldzame ziekten zijn genetische aandoeningen. Helaas kunnen de meeste weesziekten niet genezen worden. Het is wel mogelijk om de symptomen te behandelen, waardoor de levenskwaliteit verbetert en de levensduur van de patiënt kan worden verlengd. Het aantal zeldzame ziekten wordt geschat op 5.000 tot 8.000 wereldwijd. Vijfenzeventig procent van de zeldzame ziekten treft kinderen: één op de drie kinderen overlijdt voor zijn vijfde levensjaar.

## Hoeveel mensen worden erdoor getroffen?

---

Elke zeldzame ziekte afzonderlijk heeft slechts een zeer kleine groep van patiënten, maar samen maken alle mensen die lijden aan een zeldzame ziekte 6 tot 8 procent uit van de wereldbevolking. Naar schatting lijden 27 tot 36 miljoen Europeanen en 660.000 tot 880.000 Belgen aan een weesziekte.



## Het verhaal van Aurélien

---

Op 29 september 2017 krijgen Josephine en Benjamin een prachtige zoon, Aurélien. Hij blaakt van gezondheid en moeder en vader kunnen hun geluk niet op. De eerste weken van Auréliens leven verlopen prima, maar wanneer hij vijf weken oud is, begint hij plots erg veel te huilen. Een kinesitherapeut wijst de ouders van Aurélien erop dat hij een afwijkende oogreflex heeft. Zijn ogen gaan niet van links naar rechts, maar van boven naar onder. Dat

kan een symptoom zijn van epilepsie en dus wordt Aurélien opgenomen in het UZ Brussel om daar een reeks neurologische en andere onderzoeken te ondergaan. Tussen oktober 2017 en januari 2018 verblijft Aurélien geregeld in het ziekenhuis. Er is duidelijk iets aan de hand met het jongetje, maar geen enkel onderzoek geeft uitsluitsel. Telkens wanneer de artsen bewijs lijken te vinden voor een aandoening, wordt dat bewijs even snel weer tegengesproken door een volgend onderzoek. Een diagnose blijft uit, terwijl de huilbuien van Aurélien er door hun frequentie en intensiteit geen twijfel over laten bestaan dat hij erge pijn lijdt. De artsen staan voor een raadsel. Eén ding staat intussen wel vast: Aurélien heeft een zeldzame ziekte waar nog geen naam voor bestaat, laat staan een behandeling. Ze vinden genetische afwijkingen, maar de symptomen van Aurélien komen niet overeen met de ziektebeelden die gepaard gaan met die bewuste genetische afwijkingen. Het is alsof elke stap vooruit meteen twee stappen achteruit impliceert.

## Hartafwijking

Wanneer Aurélien bijna vier maanden oud is, moet hij opnieuw naar het ziekenhuis voor een in wezen kleine ingreep aan een liesbreuk. De operatie verloopt goed, maar Aurélien belandt wel op de afdeling intensieve zorgen voor kinderen doordat zijn temperatuurcontrole ontregeld is. Aurélien maakt zware koortsaanvallen door en die zijn moeilijk onder controle te krijgen. Allerhande monitors en apparaten waken over Auréliens welzijn.

Na een week mag Aurélien verhuizen naar een gewone kamer in het kinderziekenhuis. Als er eerst nog hoop is dat de jongen op een dag echt wel beter zal worden, spat die hoop tijdens hetzelfde ziekenhuisverblijf helemaal aan diggelen. De artsen ontdekken dat Aurélien een ernstige hartaandoening heeft die zo snel evolueert dat in de loop van februari 2018 palliatieve begeleiding wordt opgestart, in samenwerking met Kites, het team voor palliatieve kinderthuiszorg van het UZ Leuven.

Het jonge gezin gaat naar huis, waar het palliatieve zorgteam hen intensief begeleidt. In de paar maanden die volgen, loopt alles relatief goed. Benjamin en Josephine weten dat zij en Aurélien leven in geleende tijd. Toch genieten ze van de kleine dingen. Ondertussen blijft een diagnose uit. Naast het team van het UZ Brussel zoeken ook teams van andere ziekenhuizen naar antwoorden, tot in Parijs toe.

## Laatste badje

Op zeker moment besluiten Josephine en Benjamin er met hun drieën een paar dagen op uit te trekken voor een korte vakantie aan de kust. Het gezin kan terecht in Villa Rozerood, een plek waar zieke kinderen en hun naaste familie hun zorgen even kunnen vergeten. Helaas nemen de zaken uitgerekend aan zee een drastische wending. Tijdens de tweede nacht maakt Aurélien hoge koorts. Josephine en Benjamin krijgen zijn temperatuur niet onder de 40 graden. Hij krijgt het uit van de pijn, uren aan een stuk. Na een slapeloze nacht keert het gezin terug naar huis. Daar wacht het palliatieve team hen op, want het is nu wel duidelijk dat Aurélien zijn eindstrijd heeft ingezet. 's Anderendaags geven Benjamin en Josephine hun zoontje 's ochtends nog een badje. Nadien gaan ze met zijn drietjes knus in bed liggen, Aurélien tussen mama en papa in. Ze praten uren tegen hun kleine held en dommelen uiteindelijk in. Wanneer ze weer wakker worden, blijkt Aurélien in hun armen uitgedoofd.

## Waarom het Aurélienfonds?

---

Tot op de dag van vandaag is niet geweten aan welke ziekte Aurélien leed. Er is geen diagnose. Die onwetendheid knaagt aan Josephine en Benjamin, én aan zijn behandelend arts professor Anna Jansen, die niets liever zou willen dan de ouders antwoorden geven. Het enige dat vaststaat, is dat Aurélien leed aan een onbekende ziekte.

Ondanks het verlies dat ze meedragen, weigeren Benjamin en Josephine bij de pakken te blijven zitten. Ze besluiten zelf in actie te komen en nemen contact op met professor Jansen. Niet veel later wordt het Aurélienfonds opgericht. Ter nagedachtenis van Aurélien, natuurlijk. Maar ook met een duidelijk doel. Via het fonds zullen de ouders en het ziekenhuis initiatieven ontwikkelen om geld in te zamelen dat integraal naar onderzoek rond zeldzame ziekten gaat.

Josephine en Benjamin vinden het ontzettend belangrijk dat andere ouders en zieke kinderen geholpen worden. Dat er iets kan geleerd worden uit het verhaal van Aurélien, zodat anderen misschien niet hetzelfde hoeven mee te maken.



## Onderzoek vormt brug naar gespecialiseerde behandelingen

---

Hoewel zeldzame ziekten steeds vaker en sneller een diagnose krijgen, komt die nog niet voor iedereen tijdig genoeg, zoals voor Aurélien. De juiste diagnose kan van levensbelang zijn. 'De meeste zeldzame ziekten kunnen we vandaag nog niet genezen. Het is wel mogelijk om de symptomen te behandelen, waardoor de levenskwaliteit verbetert en de levensduur van de patiënt kan worden verlengd,' zegt prof. Anna Jansen kinderneuroloog in het UZ Brussel, erkend als Functie Zeldzame Ziekten en verankerd met de Europese Referentienetwerken.

'De vooruitgang van de technologie op het vlak van medische genetica laat ons toe steeds vaker een diagnose te stellen. Daardoor creëren we ook meer mogelijkheden voor fundamenteel onderzoek naar het verband tussen een genetische schrijffout en een bepaald ziektebeeld. Want 80% van de zeldzame ziekten zijn genetische aandoeningen. Die evolutie is belangrijk omdat dit een brug vormt naar mogelijke nieuwe behandelingen. Wij kunnen als onderzoeker het initiatief van ouders zoals die van Aurélien alleen maar toejuichen, want gezien de onderfinanciering van universitaire ziekenhuizen, blijven er weinig middelen over voor extra onderzoek dat nieuwe perspectieven kan bieden voor patiënten.'

**Er is nood aan meer middelen voor extra onderzoek dat nieuwe perspectieven kan bieden voor patiënten.**

Prof. Anna Jansen  
Kinderneuroloog UZ Brussel





## Ook u kan een verschil maken

---

De strijd tegen zeldzame ziektes is nog lang niet gestreden. Integendeel. Er is veel onderzoek nodig om tot broodnodige inzichten te komen. Inzichten die levens kunnen redden. De nood is hoog, maar door de aard van het beestje – in zeldzame ziekten zit zelden een businessmodel voor de farmaceutische sector – zijn de middelen schaars. Zeldzame ziekten worden niet voor niets ook weesziekten genoemd: ze horen overal en nergens bij.

Als je een steen verlegt in een rivier op aarde, loopt het water er anders omheen dan voorheen. Dat lijkt iets van niets, maar het zijn net alle kleine beetjes die een heel groot verschil kunnen maken. U kan een verschil maken. Steun het Aurélienfonds en help ons antwoorden te vinden. Voor Aurélien. Voor zijn ouders. Voor iedereen die met een zeldzame ziekte krijgt af te rekenen.



Wie het Fonds Aurélien wenst te steunen kan een gift overmaken op rekeningnummer BE75 3630 9458 5851 met mededeling 'gift Fonds Aurélien'. Schenkers van 40 euro of meer ontvangen een fiscaal attest dat recht geeft op een belastingvermindering van 45%.

Meer informatie op:

[www.uzbrusselfoundation.be/aurelienfonds](http://www.uzbrusselfoundation.be/aurelienfonds)



Contact  
Linda Sonck  
Head of UZ Brussel Foundation  
[Linda.Sonck@uzbrussel.be](mailto:Linda.Sonck@uzbrussel.be)  
T 0478 75 20 14