



Dossier – De behandeling van kinderen met zeldzame ziekten

75% van de mensen over heel de wereld met een zeldzame ziekte zijn kinderen. Vaak synoniem voor complexiteit, vereisen zeldzame ziekten een goede coördinatie tussen alle actoren die het kind en zijn familie begeleiden, zowel op sociaal als medisch vlak, van het ziekenhuis tot thuis. Overzicht van de maatregelen opgesteld door de teams van het Universitair Kinderziekenhuis Koningin Fabiola.

Zeldzame ziekten

Bij kinderen

Een ziekte wordt als zeldzaam beschouwd wanneer zij minder dan 1 persoon op 2000 treft. Samen treffen deze aandoeningen 6% van de bevolking: 600.000 Belgen, 30 miljoen Europeanen en 300 miljoen personen over de hele wereld. De zeldzaamheid van iedere ziekte en haar diversiteit brengen een moeilijke diagnose en follow-up met zich mee. Meestal zijn zeldzame ziekten ook ernstige, chronische, progressieve ziekten met een handicap en een geringe levensduur als gevolg. Vaak bestaat er geen genezende behandeling. Aangepaste zorg kan de levenskwaliteit en -duur verbeteren.

ZO ZELDZAAM ? 6000 tot 7000 Aantal zeldzame ziekten vastgesteld tot op heden	EN BIJ KINDEREN ? 75 % van de zeldzame ziekten treft kinderen en 30% van de patiënten sterft helaas voor de leeftijd van 5 jaar zonder behandeling.
GENETISCHE OORSPRONG? De meeste genetische ziekten zijn zeldzame ziekten 80 % Maar er zijn ook zeldzame infectieziekten, auto-immuunziekten en vergiftigingen... en ook nog veel ziekten van onbekend oorsprong	broodnodig Een snelle diagnose Multidisciplinaire zorgtrajecten Toegang tot innoverende behandelingen Samenwerkingen en kenniswisseling tussen labo's, zorgverstrekkers maar ook expertisecentra zoals binnen de ULB-VUB netwerk en binnen de Europese Referentienetwerken (ERN) zijn

Als lid van de Université Libre de Bruxelles, biedt Het Universitair Kinderziekenhuis Koningin Fabiola samen met het Erasmus Ziekenhuis, een globale aanpak aan patiënten en familie die worden getroffen door een zeldzame ziekte, vanaf de geboorte tot de volwassenheid. Van diagnose tot behandeling.

Bronnen :
Orphanet, "Plan maladies rares"

Maar eerst, wat is een zeldzame ziekte?

Een ziekte wordt als zeldzaam beschouwd wanneer ze voorkomt bij 1 op 2000 patiënten. Momenteel zijn er 7000 zeldzame ziekten gekend. De meesten zijn genetisch bepaald, maar andere afwijkingen waarvan de genen niet bekend zijn of waarvan de oorsprong a priori niet genetisch is, bestaan ook: zeldzame kankers, auto-immuunziekten, aangeboren misvormingen, sommige toxische of infectieziekten.

6% van de bevolking wordt getroffen door een zeldzame ziekte (30 miljoen Europeanen en 300 miljoen mensen wereldwijd). 75% van de mensen met een zeldzame ziekte zijn kinderen. Voor slechts 5% van de zeldzame ziekten bestaat er een behandeling (500 geneesmiddelen zijn goedgekeurd).

Meestal gaat het om ernstige, chronische, progressieve handicaps, waarbij de levensverwachting afneemt. Voor het grootste deel bestaat er nog geen curatieve behandeling, maar een goede zorg kan de kwaliteit en de levensduur verbeteren. "In geval van een zeldzame ziekte kan het soms lang duren voordat we een naam of pathologie kunnen vinden en een diagnose kunnen stellen. We wisselen veel uit met onze collega's en werken in teamverband voor elke patiënt", zegt professor Nicolas Deconinck, kinderneuroloog.



Begeleiding van een kind met een zeldzame ziekte: teamwerk

Zeldzame ziekten hebben veel gevolgen voor de patiënt en zijn familie. Bij het UKZKF is alles op punt gesteld om het medische pad zo veel mogelijk te vereenvoudigen, evenals het dagelijks leven van de patiënt. *"De sociale impact bij zeldzame ziekten is belangrijk en er is een grote behoefte aan medische en psychosociale ondersteuning. Daarom organiseren we een multidisciplinaire zorg voor het kind, zowel in het ziekenhuis als thuis. Deze nauwe samenwerking voor de begeleiding van het kind en zijn familie, wordt gedurende gans hun leven verdergezet"*, zegt Prof Deconinck.

Zodra de diagnose gesteld is, komen kinderen met zeldzame ziekten minstens twee keer per jaar naar het kinderziekenhuis, afhankelijk van de ernst van de pathologie. Een multidisciplinaire raadpleging wordt georganiseerd in het ziekenhuis, waar de patiënt en zijn ouders op hetzelfde moment samenkomen met artsen, verpleegsters, psychologen en leden van het Globul'Home-team.

"Naast het gemak om iedereen te ontmoeten tijdens éénzelfde afspraak, kunnen de verschillende teams die het kind volgen, de zorg en de behandeling afstemmen. Een zeldzame ziekte heeft soms meerdere medische aspecten en een bepaalde behandeling kan een andere pathologie beïnvloeden. Werken in een multidisciplinair team, in samenwerking met de ouders en het kind, vermijdt de impact van een beslissing op een ander deel van het leven. Deze coördinatie is van essentieel belang", zegt Prof Deconinck.

Het leven thuis vergemakkelijken en begeleiden

Over het algemeen ondervinden ouders allerlei organisatorische problemen die dediagnose en de opvolging van deze zeldzame ziekten met zich meebrengen. Een patiënt die aan een zeldzame ziekte lijdt, stuit op meerdere obstakels: op het gebied van mobiliteit, voeding, onderwijs, professionele integratie, administratie, apparatuur, aanpassingen aan het huis, therapeutische en psychosociale ondersteuning, pijnmanagement, ...

Een team van kinderartsen, verpleegkundigen, psychologen, maatschappelijk werkers en administratieve medewerkers van het Kinderziekenhuis komt aan huis om de zorg en het dagelijks leven te ondersteunen: Globul'Home. Hun doel? De levenskwaliteit van de patiënt en zijn familie verbeteren door de zorg in hun vertrouwde omgeving te coördineren. Het team bevordert de communicatie tussen alle actoren die het kind en zijn gezin bijstaan, afhankelijk van hun steeds evoluerende behoeften. Als tweedelijnsdienst, legt dit verbindingsteam, zoals de naam al aangeeft, de link tussen de eerstelijnssteams in het ziekenhuis, de verschillende medewerkers buiten het ziekenhuis (fysiotherapeuten, huisartsen, ziekenfondsen, fabrikanten van medische apparatuur, scholen ...) en het dagelijkse leven thuis.

<https://www.huderf.be/nl/pluri/liaison/index.asp>

Voorbeeld van spinale musculaire atrofie

<https://hudorf.prezly.com/s/1a20b282-f9be-4f77-8ce4-770d6c90c3df>

--- Einde van het persbericht ---



Hôpital Universitaire
des Enfants Reine Fabiola

Universitair Kinderziekenhuis
Koningin Fabiola

ULB

Over het Universitaire Kinderziekenhuis Koningin Fabiola

Het Universitair Kinderziekenhuis Koningin Fabiola (UKZKF) is het enige ziekenhuis in België dat zich uitsluitend toelegt op kinderen en adolescenten. Het UKZKF heeft daarbij de volgende opdrachten voor ogen:

- Kinderen, adolescenten en hun naaste omgeving verzorgen en begeleiden middels een gespecialiseerde, multidisciplinaire en globale aanpak, waarbij het menselijke aspect en uitmuntendheid centraal staan.
- Instaan voor kwalitatief hoogstaand onderwijs en onderzoek door een continu vernieuwende aanpak en een steeds verbeterde (vak)kennis.
- Actief bijdragen tot de ontwikkeling op het vlak van gezondheid.

In ons ziekenhuis is het welzijn van het kind prioritair, waardoor het kind een sterkere rol toebedeeld krijgt in zijn eigen ontwikkeling en het zich ook beter zal kunnen ontplooien in de maatschappij.

Het UKZKF in enkele cijfers: 183 bedden, bijna 200.000 ambulante patiënten, waaronder 40.000 spoedgevallen en meer dan 47.000 dagen ziekenhuisopname op jaarbasis. Momenteel werkt er zo'n 950 man, onder wie nagenoeg 235 artsen en 540 zorgverstrekkers en/of paramedici.

www.huderf.be

Contactpersonen voor de pers

Maud Rouillé

Communicatieverantwoordelijke Universitair Kinderziekenhuis Koningin Fabiola

0032 (0) 2 477 36 12

maud.rouille@huderf.be

Amélie Putmans

Racin Communications

amelie@racin.eu

0477/20.09.70