# Zeldzame ziekten: tussen erkenning en dwaling

Een ziekte wordt als zeldzaam beschouwd als ze minder dan 1 op 2.000 mensen treft. Momenteel bestaan er meer dan 7.000 zeldzame ziekten. In België worden hierdoor naar schatting 500.000 mensen getroffen. Dat is gemiddeld 1 op 20 personen. De overgrote meerderheid van deze ziekten treft kinderen. Dit betekent dat gemiddeld ten minste één kind per klas wellicht aan een dergelijke ziekte lijdt. Dankzij de ontwikkeling van de behandelingen groeien de meeste van deze kinderen op tot volwassenen met specifieke medische behoeften, die onze zorgsystemen op de proef stellen. Naast de kinderen wordt een groot aantal van de zeldzame ziekten pas vastgesteld op een volwassen leeftijd. Hieruit blijkt hoe moeilijk het is om deze zeldzame ziekten vroegtijdig en doeltreffend op te sporen en te behandelen.

Om ervoor te zorgen dat deze ziekten goed worden behandeld, moet er nog heel wat worden gedaan. De toegang tot de nodige zorg moet worden bevorderd, zowel vanuit het oogpunt van de terugbetalingen als op het vlak van de coördinatie met expertisecentra in België en in het buitenland. Het is van essentieel belang om deze problematiek te begrijpen, te erkennen, te bevorderen en te financieren als een zorg die een gecoördineerde begeleiding tussen gezondheidswerkers vereist. Hiervoor is ook een beter overleg tussen de zorgverleners nodig. Zij moeten zowel intern als extern de ziekenhuizen communiceren. De informatie die uit deze samenwerking naar voren komt, moet duidelijk en toegankelijk zijn voor de patiënt en zijn wettelijke vertegenwoordigers. Tot slot is het van belang om de noodzakelijke deskundigheid voor een goede zorgverlening te erkennen, bevorderen en waarborgen.

**De stille massa onder het etiket 'zeldzaam'**

Onder het etiket 'zeldzaam' gaat een stille massa schuil: het klasgenootje van uw kind, een buurman, de collega met wie u een praatje maakte bij de koffieautomaat. Mensen die hun verhaal keer op keer opnieuw moeten vertellen, die 7 specialisten moeten raadplegen die niet noodzakelijk met elkaar overleggen, die wachten op de erkenning en de terugbetaling van het geneesmiddel dat hun pijn zal verlichten zoals in de buurlanden… Voor wie de zeldzaamheid van hun ziekte betekent dat ze buiten het systeem moeten dwalen, ook al is hun lijden zeer reëel. Het is voor hen dat wij in deze Week van de Zeldzame Ziekten onze pen ter hand nemen om een bijdrage te leveren aan de duizenden ongehoorde stemmen, in het bijzonder die van kinderen en hun naasten die bijzonder zwaar worden getroffen door deze levensomstandigheden waarin de hindernissen elkaar opvolgen en zich opstapelen.

**Leven met de gevolgen**

Voor deze kinderen en hun families is er niets zeldzaams aan deze ziekte. Ze treft hen 100%. Vaak zal de ziekte hun identiteit en hun dagelijkse leven ingrijpend veranderen, van op de schoolbanken tot werk, van vrije tijd tot gezinsleven. Er bestaan zo’n 7.000 zeldzame ziektes en de impact die ze veroorzaken is sterk verschillend. Elke patiënt heeft nood aan een gepersonaliseerd zorgtraject. Er is een fundamentele erkenningskwestie, niet alleen van de ziekte zelf maar ook van het lijden dat ze veroorzaakt in al zijn vormen (lichamelijk, psychisch, sociaal, geestelijk, enz.)

**Jaren van onzekerheid**

Een van de woorden die het vaakst wordt gebruikt door mensen die aan een zeldzame ziekte lijden, is '**dwaling**'. Deze dwaling is in de eerste plaats **diagnostisch**. Ze geeft uitdrukking aan de moeilijkheid om de ziekte te benoemen, te herkennen en een geschikte gesprekspartner te vinden. Dit proces kan jaren, zelfs decennialang duren, aangezien de kennis en de deskundigheid schaars en waardevol is. Vervolgens is er ook de **therapeutische** dwaling: de opeenstapeling van uren die worden besteed om van de ene zorgverstrekker naar de andere v, van de ene niet-deskundige naar de andere, en tenslotte van de ene deskundige naar de andere te gaan, om uiteindelijk een gecoördineerde en aangepaste begeleiding, zorg en behandeling te vinden en te behouden. In deze dynamiek is de toegankelijkheid van de behandeling een fundamentele kwestie en een absolute noodzaak die onze samenleving moet versterken.

**Overgangszorg en begeleiding op lange termijn**

Veel zeldzame ziekten breken uit tijdens de kindertijd. Ze zijn echter niet beperkt tot de pediatrie. Volwassen patiënten bestaat uit een groep van jongeren met een zeldzame ziekte die intussen volwassen zijn en patiënten bij wie de diagnose pas op latere leeftijd is vastgesteld. Er moet dus worden gezorgd voor deze overgang van 'kindergeneeskunde' naar 'geneeskunde voor volwassenen'. Dit mag niet beperkt blijven tot uitsluitend medische aspecten. De kwaliteit van de zorg moet in al zijn vormen worden verzekerd (biologische zorg, psychologische zorg, sociale zorg, geestelijke zorg, enz.). Een van de fundamentele uitdagingen van de zorg is om het hele verhaal van de mensen voor wie zij zorgennooit uit het oog te verliezen. De kwaliteitseis, die moet beantwoorden aan de risico's van diagnostisch en therapeutisch dwalen, moet namelijk worden uitgebreid tot de hele zorgstructuur, naast de mensen die deze zorg nodig hebben.

**Erkenning: een van de belangrijkste antwoorden op de dwaling**

Zeldzame ziekten moeten worden erkend voor alles wat zij omvatten voor de patiënten en hun families. Deze erkenning moet verder gaan dan hun relatieve zeldzaamheid. Deskundigheid moet ontwikkeld worden in de vorm van onderzoek, therapeutische innovatie en opleiding van zorgverleners. De coördinatie van vaardigheden, de raadpleging van experten en de toegang voor elke patiënt tot specifieke zorg is essentieel en heeft een specifieke financiering nodig.

Het gaat over het erkennen van zeldzame ziekten, het luisteren naar het lijden van patiënten in al hun vormen om dit fundamentele recht op kwalitatieve zorg en waardigheid te waarborgen.

**\*\*\***

**Auteurs:**

Professor Antoine Bondue, directeur van de afdeling Zeldzame Ziekten H.U.B

Meneer Franck Devaux, coördinator van de afdeling Zeldzame Ziekten H.U.B

**Met de steun van:**

Nicolas Deconinck – Algemeen Medisch Directeur HUDERF en Neuropediatrie en Verantwoordelijke van het Centrum voor Neuromusculaire Ziekten in het ULB

Jean-Christophe Beghin – Medisch hoofd van HUDERF

Benjamin Bondue – Dienst Pneumologie – Erasmus Ziekenhuis

Samantha Benghiat - Dienst Hematologie – Erasmus Ziekenhuis

Georges Casimir – Research Directeur – HUDERF

Bernard Corvilain – Dienst Endocrinologie – Erasmus Ziekenhuis

Miriam Cnop – Dienst Endocrinologie – Erasmus Ziekenhuis

Jacques Creteur – Medisch Hoofd van Erasmus Ziekenhuis

Véronique Del Marmol – Dienst Dermatologie – Erasmus Ziekenhuis

Virginie De Wilde – Dienst Hematologie – Erasmus Ziekenhuis

Natacha Driessens – Dienst Endocrinologie – Erasmus Ziekenhuis

Nicolas Gaspard – Dienst Neurologie – Erasmus Ziekenhuis

Axelle Gilles – Dienst Hematologie – Erasmus Ziekenhuis

Laurence Goffin – Eenheid Kinderreumatologie – HUDERF

Thierry Gustot – Dienst Transplantatie – Dienst Gastro-enterologie – Erasmus Ziekenhuis

Laurence Hanssens – Dienst Pediatrische Pneumologie – HUDERF

Claudine Heinrichs – Kliniekhoofd Pediatrische Endocrinologie – HUDERF

Jean-Michel Hougardy – Algemeen Medisch Directeur van H.U.B

Nathalie Meuleman

Gilles Naeije – Dienst Neurologie – Erasmus Ziekenhuis

Gauthier Remiche – Neuromusculair Referentiecentrum – Erasmus Ziekenhuis

Florence Roufosse – Medische interne Dienst – Erasmus Ziekenhuis

Guillaume Smits – Genetische Dienst – Erasmus Ziekenhuis

Mélanie Strauss – Dienst Neurologie – Dienst Psychiatrie – Erasmus Ziekenhuis

Jean-Luc Vachiery – Dienst Cardiologie – Erasmus Ziekenhuis

Isabelle Vandernoot – Genetische Dienst – Erasmus Ziekenhuis

Catheline Vilain – Genetische Dienst – Erasmus Ziekenhuis

Voor meer informatie en om deel te nemen aan de campagne van RadiOrg,omeen bezoek te brengen aan de wachtkamer ‘Grand Public’ op het Centraal Station of de petitie te onderteken, kunt u terecht op [www.radiorg.be](http://www.radiorg.be)

**Perscontact:**

**Erasmus Ziekenhuis:**

Marion Garteiser – [marion.garteiser@erasme.ulb.ac.be](mailto:marion.garteiser@erasme.ulb.ac.be) – 02 555 85 92

**Universitair Kinderziekenhuis Koningin Fabiola:**

Aurélie Coeckelberghs – [aurelie.coeckelbergh@huderf.be](mailto:aurelie.coeckelbergh@huderf.be) – 02 477 30 13