



## PERSDOSSIER

Brussel, 04/03/2021 - Focus op de vele uitdagingen van de zorg en het onderzoek naar zeldzame ziekten in het Kinderziekenhuis. Getuigenissen van patiënten en zorgverleners zijn terug te vinden op [www.hud erf.be/notaunicorn](http://www.hud erf.be/notaunicorn) en op onze blog [www.hud erf30.be](http://www.hud erf30.be).

## Overzicht

- Update over zeldzame ziekten en wetenschappelijk onderzoek
- De toekomst van genetica voor zeldzame ziekten
- De hoop om snel te genezen van mucoviscidose
- De overgang tussen kindergeneeskunde en volwassenengeneeskunde
- Hormoononverstoorders tijdens de ontwikkeling van kinderen
- De mogelijkheden die ontstaan dankzij samenwerkingen van experts
- Het belang van psychosociale steun bij zeldzame ziekten
- De magie van voeding
- De expertise ten dienste van patiënten getroffen door stofwisselingsziekten
- Klinische testen en onderzoek bij epilepsie
- Onderzoek in het kort: BKF-onderzoekers aan het woord over hun onderzoek naar zeldzame ziekten

## Voorstel tot invalshoeken en contacten

### Update met Pr Casimir, directeur onderzoek bij het Kinderziekenhuis

Als u meer wilt weten over pediatrisch onderzoek naar zeldzame ziekten, de relatie tussen klinisch en wetenschappelijk onderzoek, het belang van samenwerkingen en de multidisciplinaire aanpak bij zeldzame ziekten of om de uitdagingen van de farmaceutische vooruitgang van de afgelopen jaren beter te begrijpen, raden we u aan contact op te nemen met **Prof. Casimir**, directeur onderzoek bij het Kinderziekenhuis en voorzitter van l'Académie Royale de Médecine de Belgique.

### De toekomst van genetica voor zeldzame ziekten

*"De genen van jonge patiënten onderzoeken, om de sleutels te vinden die hen de best mogelijke zorg kunnen bieden".* **Dr. Catheline Vilain**, adjunct- kliniekhoofd van de afdeling genetica, ontcijfert de ontwikkelingen, de problemen en de uitdagingen van de genetica, een snel evoluerende discipline.

Dr. Vilain onderzoekt genetische afwijkingen, de sequentiebepaling van het mendelioom, de stijging van diagnose (van 5% naar 45%) en het belang van een multidisciplinaire aanpak.

Neem een kijkje in deze [blogpost](#).

### De hoop om mucoviscidose snel te genezen

Mucoviscidose is de meest voorkomende zeldzame ziekte in België, zo'n 1.200 patiënten. Jaarlijks worden 30 tot 50 nieuwe patiënten gescreend. Vaak pasgeborenen, maar ook volwassenen die reeds hun hele leven met een atypische vorm van muco rondlopen. Dankzij de vooruitgang in onderzoek en medicijnen bereikt hun levensverwachting vandaag bijna 50 jaar indien de behandelingen correct worden opgevolgd. *"We hopen de komende jaren snel een behandeling voor mucoviscidose aan te kunnen bieden. Dat lijkt een realistisch vooruitzicht"*. **Dr. Laurence Hanssens**, kliniekhoofd pneumologie-allergologie en pediatrie coördinator van het referentiecentrum voor mucoviscidose aan de ULB – HUDERF, is de hulpverlener die u meer informatie kan geven. Lees [hier het volledige artikel](#).

### De uitdaging van de overgang van het Kinderziekenhuis naar volwassen zorg.

Dankzij de vooruitgang in de geneeskunde bereiken steeds meer pediatrie patiënten met een ernstige chronische ziekte de volwassen leeftijd. Ze worden vervolgens begeleid om van een kinderafdeling naar een volwassen dienst te gaan. Hoe zijn de teams van het Universitair Kinderziekenhuis Koningin Fabiola en die van volwassen ziekenhuizen georganiseerd om de overgang tussen deze twee niveaus van zorg, vlot te laten verlopen?

We nodigen u uit om het te bespreken met **Dr. Devalck**, kliniekhoofd hemato-oncologie.

*"Wanneer de patiënt de ene instelling verlaat ten voordele van de andere, wordt het hele multidisciplinaire team dat om hem heen draait, ook genoodzaakt te veranderen"*. [Lees het hele artikel](#).

### Hormoonverstoorders tijdens de ontwikkeling van kinderen

Hormoonverstoorders zijn zeer aanwezig in ons dagelijks leven. Ze komen bijna overal voor, in zeer wisselende hoeveelheden: in kleding, voeding, bouwmaterialen, enz. Hun effecten op de gezondheid, en die van kinderen in het bijzonder, zijn slechts gedeeltelijk bekend en er is nog veel onderzoek gaande. *"Hormonen spelen een fundamentele rol in de voortplanting, de groei, het zenuwstelsel, enz. Als deze hormonen zich niet aan hun receptoren kunnen binden, vanwege de aanwezigheid van hormoonverstoorders, is de hormonale respons ontregeld of zelfs volledig afwezig"*. **Dr. Claudine Heinrichs**, kliniekhoofd endocrinologie spreekt erover in [deze blog \(lees het hele artikel\)](#) en staat tot uw beschikking om het onderwerp verder te bespreken.

### De mogelijkheden die netwerken van experts bieden

Te vaak hebben patiënten met zeldzame ziekten geen toegang tot gespecialiseerde behandelingen dichtbij huis. Daarom hebben de Europese lidstaten enerzijds, en artsen en patiënten anderzijds, hun krachten gebundeld om de European Reference Networks (ERN's) op te richten. Dit zijn virtuele platforms die de kennis uit heel Europa samenbrengen en beschikbaar maken voor de medische gemeenschap. Deze netwerken helpen artsen om ziektes een naam te geven, een belangrijke stap voor de patiënt! Het doel is om de levenskwaliteit van patiënten te verbeteren door het uitwisselen en ontwikkelen van medische kennis over weesziekten, bovendien zijn het niet langer de patiënten die moeten reizen, maar is het de expertise die reist! Vier gespecialiseerde centra van het kinderziekenhuis worden erkend als expertisecentra van "Europese referentienetwerken".

De ERN's zijn belangrijk in de volgende specialiteiten : ([Source](#))

- **Endocrinologie:** er is een ERN-netwerk dat zich toelegt op endocriene ziekten "Endo-ERN". Deze zeldzame endocriene ziekten worden gekenmerkt door een te grote, te kleine of inadequate hormonale activiteit, door resistentie tegen hormonen, door de groei van een tumor in endocriene organen of door ziekten die het endocriene systeem aantasten.

Contactpersoon: **Dr. Claudine Heinrichs**, kliniekhoofd van de endocrinologie kliniek

- **Metabole ziekten:** er is een ERN-netwerk gewijd aan erfelijke stofwisselingsstoornissen "MetabERN". Deze ziekten, waarvan er meer dan 700 zijn, zijn uiterst zeldzaam, maar komen collectief wel veel voor. Veel stofwisselingsziekten hebben ernstige gevolgen voor patiënten en kunnen soms levensbedreigend zijn. Deze aandoeningen omvatten stoornissen aan alle organen, kunnen op elke leeftijd voorkomen en vereisen multidisciplinaire samenwerking tussen verschillende professionals.

Het MetabERN-netwerk wil de levenskwaliteit verbeteren van mensen die getroffen zijn door deze zeer heterogene groep ziekten door ze in zeven categorieën onder te verdelen. Het is het eerste Europese en pan-metabolische netwerk in zijn soort. (Contactpersoon: **Dr. Corinne De Laet**, kliniekhoofd van de afdeling stofwisseling en voeding.)

- **Oncologie:** er is een ERN-netwerk dat zich toelegt op kinder-kankers (hemato-oncologie) "ERN PaedCan". Kanker bij kinderen is zeldzaam en kent verschillende subtypes. Met 20.000 nieuwe gevallen van kanker die onlangs bij kinderen in Europa zijn vastgesteld en 6.000 pediatrische kankerpatiënten die elk jaar overlijden, blijft het de belangrijkste doodsoorzaak door ziekte bij kinderen ouder dan 1 jaar. Het netwerk heeft tot doel het overlevingspercentage van kanker bij kinderen en hun levenskwaliteit te verbeteren door samenwerking, onderzoek en opleiding te bevorderen, met als uiteindelijk doel de ongelijke overlevingskansen binnen de EU-lidstaten te verminderen en de zorg van kinderen te verbeteren. (Contact: **Dr. Christine Devalck**, kliniekhoofd hemato-oncologie afdeling.)

- **Genetica:** "ERN ITHACA" gaat de behoeften van de patienten die lijden aan een zeldzame aangeboren fysieke of mentale handicap tegenmoet, waarvoor al dan niet een diagnose bestaat. De leden van het netwerk delen goede praktijken en verspreiden nuttige tips om de coördinatie van de patiëntenzorg te verbeteren. Zij vergemakkelijken ook opleidingen voor de mensen op het terrein. Het netwerk brengt onderzoekers samen om betere diagnoses te stellen en te werken aan nieuwe therapieën. (Contact: **Dr. Catheline Vilain**, adjunct kliniekhoofd van de afdeling genetica.)



## Het belang van psychosociale ondersteuning voor zeldzame ziekten: multidisciplinaire zorgsystemen bij het Kinderziekenhuis

De sociale impact van zeldzame ziekten is aanzienlijk en de behoefte aan medische en psychosociale ondersteuning is essentieel. Daarom organiseren we multidisciplinaire zorg rondom het kind, zowel in het ziekenhuis als thuis. En deze nauwe samenwerking wordt het hele leven lang voortgezet om het kind en zijn/haar gezin te ondersteunen. *“Naast het gemak van een unieke afspraak, kunnen de verschillende teams die het kind volgen, de zorg en behandeling op elkaar afstemmen. Een zeldzame ziekte beïnvloedt soms meerdere medische aspecten en de ene behandeling kan een andere pathologie beïnvloeden. Door met een multidisciplinair team te werken, in samenwerking met de ouders en het kind, wordt de negatieve impact van een beslissing op een ander domein vermeden. Deze samenwerking is essentieel”.*

Als u meer informatie wenst over het multidisciplinaire karakter van onze teams, de diagnose van zeldzame pathologiën bij neuromusculaire aandoeningen, raden wij u aan om **Prof. Nicolas Deconinck**, medisch directeur-generaal (Kinderziekenhuis), kinderneuroloog en hoofd van het Centrum voor Neuromusculaire Ziekten van de ULB te contacteren. Of met **Dr. Christine Fonteyne**, kliniekhoofd en verantwoordelijk voor de liaison-, pijn- en palliatieve zorgteams. Voorsmaak: [Lees het hele artikel](#).

### De magie van de voeding

Om meer te weten te komen over de voeding en workshops voor een optimale therapietrouw van strikte diëten in het dagelijks leven van kinderen en gezinnen, raden we u aan dit te bespreken met **Silviane Podlubnai**, hoofddiëtiste bij het Kinderziekenhuis.

### De link tussen expertise ten dienste van patiënten met stofwisselingsziekten

Stofwisselingsziekten die de werking van cellen veranderen, zijn van genetische oorsprong. Voor stofwisselingsziekten waarbij eiwitten, vetten en suiker betrokken zijn, zijn er behandelingen beschikbaar, maar deze aandoeningen zijn zo zeldzaam dat behandelingen niet bij alle patiënten werken. Dankzij de systematische screening van pasgeborenen kan een aantal patiënten genieten van een zeer vroege behandeling om hun ontwikkeling te ondersteunen. Maar deze ziekten kunnen zich ook later in de kindertijd of op volwassen leeftijd uitten, met een grote verscheidenheid aan symptomen die soms onverklaard blijven. Momenteel staan er 1000 tot 2000 ziekten op deze lijst, maar onderzoekers schatten dat er mogelijk 6000 stofwisselingsziekten bestaan.

In een discussie met **Dr. Corinne De Laet**, kliniekhoofd Stofwisseling en voeding en met haar multidisciplinair team, kunnen de uitdagingen van nieuwe therapieën, de perspectieven die genetica biedt, het belang van screening en het delen van kennis tussen professionals onderling, besproken worden.

### Klinische proeven en onderzoek van epilepsie

Ongeveer een kwart van de kinderen en adolescenten met epilepsie lijdt aan zeldzame vormen van epilepsie. Van de meeste van deze ziekten wordt ook gezegd dat ze "wees" zijn, omdat er geen specifieke behandelingen voor bestaan. Wenst u meer te weten over internationale klinische onderzoeksprogramma's om innovatieve oplossingen te bieden aan patiënten die niet reageren op beschikbare behandelingen? We nodigen u uit om het te bespreken met **Prof. Alec Aeby**, kliniekhoofd pediatrie neurologie.



### Het onderzoek in het kort samengevat !

**Dr. Bushra Zucca, kinderarts in opleiding** en 1<sup>e</sup> jaar BKF beursstudent doet onderzoek naar sikkelcelanemie, een ziekte die 1 op de 2000 geboortes treft in Brussel. Het is een bloedziekte waarvan nog niet alle kenmerken in het bloed zijn geïdentificeerd. In haar onderzoek volgt Dr. Zucca kinderen op die lijden aan sikkelcelanemie vanaf de geboorte tot ze 8 jaar worden, om bepaalde bloedparameters op te sporen, die kenmerkend zouden kunnen zijn voor een aantal complicaties van deze ziekte. Uiteindelijk is het de bedoeling om, patiënten die het risico lopen op ernstige verwickelingen, vroegtijdig op te sporen en hun behandeling beter op te volgen.

Het onderzoek in het kort samengevat - Sikkcelanemie:

<https://www.youtube.com/watch?v=TXSb8u2Z5zA>

**Dr. Déborah Salik**, kinderarts en 3<sup>e</sup> jaar BKF beursstudent, ontwikkelt een methode om de diagnose voor genodermatosen te stellen. Genodermatosen zijn een groep zeldzame genetische huidaandoeningen die zich heel vroeg in het leven uiten. Ze zijn vaak ernstig en kunnen het leven van kinderen in gevaar brengen. Voor de meesten van hen bestaat er nog geen behandeling.

Hoewel deze ziektes soms op elkaar lijken, kunnen ze te wijten zijn aan verschillende genen, waardoor de diagnose erg complex is voor de dermatoloog. Dankzij de genetische diagnose ervan zal men beter begrijpen hoe deze ziektes werken, en zo anticiperen op eventuele complicaties. Zo hopen we de levenskwaliteit van patiënten en hun families te verbeteren. Een betere kennis over de genen die verantwoordelijk zijn voor deze ziekten zal ook de weg effenen voor nieuwe genetische behandelingen van genodermatosen in de toekomst.

Onderzoek in het kort– Genodermatosen :

[https://www.youtube.com/watch?v=uz53h22\\_RnI&amp%3Bab\\_channel=hopitaldesenfants](https://www.youtube.com/watch?v=uz53h22_RnI&amp%3Bab_channel=hopitaldesenfants)



## Over de vzw The Belgian Kids' Fund for Pediatric Research (BKF)

Het Wetenschappelijk Fonds van het Universitair Kinderziekenhuis Koningin Fabiola (UKZKF) werd in 1995 opgericht door enkele artsen van het Kinderziekenhuis, om wetenschappelijk onderzoek in de pediatrie te promoten. Deze vzw heeft als missie om aan jonge onderzoekers de kans te bieden een onderzoeksproject op te starten, in het kader van een doctoraatsthesis en zo de nodige vaardigheden te ontwikkelen, die essentieel zijn voor een betere gezondheid van kinderen.

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

### Contact voor de pers :

Laurence BOSTEELS – 0474/345363  
Laurence.bosteels@huderf.be  
Project manager - The Belgian Kids' Fund

## Over het Kinderziekenhuis

Het Universitair Kinderziekenhuis Koningin Fabiola is het enige Belgisch ziekenhuis dat zich uitsluitend toelegt op kinderen en adolescenten en heeft de volgende missies :

- Kinderen, tieners en hun naasten bijstaan en verzorgen, dankzij een uitgebreide, multidisciplinaire, humanistische en uitstekende aanpak.
- Een opleiding en onderzoek van hoog niveau aanbieden, dankzij regelmatige innovatie en kennisontwikkeling.
- Actief bijdragen aan preventie en opvoeding van gezondheid.

Door al het mogelijke te doen om het welzijn van kinderen te verbeteren, steunt het Kinderziekenhuis hen om actief deel te nemen aan hun eigen ontwikkeling en zich te ontplooiën in de samenleving.

**Het Kinderziekenhuis in cijfers:** 183 bedden, bijna 135.000 consultaties, 36.000 bezoeken op de spoedafdeling en meer dan 41.000 ligdagen per jaar. Vandaag werken er meer dan 1000 mensen.

### Contact pers

Maud ROUILLE – 02 477 36 12  
0490 493 111  
Maud.rouille@huderf.be  
PORTAIL PRESSE & galerie médias <https://huderf.prezly.com/>