

Zeldzame Ziekten



Vlaams toponderzoek

Rosa Rademakers gaat op zoek naar de oorzaak van een zeldzame vorm van dementie.

IN DEZE EDITIE

Innovatieve potentiële therapieën voor ernstige auto-immuunziekten.

PAGINA 3

Experten in debat om de toegankelijkheid en terugbetaling van medicatie te verbeteren.

PAGINA 7

Vlaanderen bundelt de krachten in het streven naar gepersonaliseerde geneeskunde.

PAGINA 11

© FOTO: LIANTWERPEN - JASPER LEONARD

WWW.ALZHEIMERLIGA.BE
GRATIS LUISTER- EN INFOLIJN 0800 15 225



Voorwoord

Zeldzame ziekten worden zichtbaar

In december 2021 werd een VN-resolutie aangenomen over de rechten van mensen met een zeldzame ziekte. Bovendien heeft Frankrijk, dat momenteel het voorzitterschap heeft van de Raad van de EU, het thema op de politieke agenda gezet. Tot grote tevredenheid van Eva Schoeters, directeur van RadiOrg.



Eva Schoeters
DIRECTEUR RADIORG

Gediagnosticeerd worden met een dermate onbekende ziekte dat negen op de tien artsen in je directe omgeving er nog nooit mee te maken hebben gehad, is een akelige ervaring.

Het zijn twee belangrijke voorbeelden van het toenemende bewustzijn rond de groep mensen die lijden aan een zeldzame ziekte, en dat kunnen we alleen maar toejuichen. Aandacht is namelijk de sleutelvoorwaarde om tot een betere zorg te komen, en een betere zorg leidt tot een beter leven. Niet alleen voor de patiënt trouwens, maar ook voor volledige gezinnen rondom die patiënt.

Erkenning van expertise

In België werd in 2013 een 'Belgisch Plan Zeldzame Ziekten' gepubliceerd onder toenmalig minister van Volksgezondheid, Laurette Onkelinx. Het plan werd deels uitgevoerd, maar de zesde staatshervorming stak heel wat stokken in de wielen. Een aantal belangrijke zaken die vanuit het standpunt van de patiënt cruciaal zijn om merkbaar tot een betere zorg te komen, zijn nog steeds niet gerealiseerd. We denken daarbij aan de erkenning van expertise, die makkelijk vindbaar moet zijn voor de patiënt. Gediagnosticeerd worden met een dermate onbekende ziekte dat negen op de tien artsen in je directe omgeving er nog nooit mee te maken hebben gehad, is een akelige ervaring. De weg vinden naar iemand die expert is in jouw aandoening gebeurt nog te vaak via tijdverslindende omwegen, tijd waarin je gezondheid onomkeerbaar achteruitgaat.

Plannen van complexe zorg

Betere zorg betekent ook dat de artsen en zorgverleners die zich over je ontfermen, met mekaar in overleg gaan. Dat ze onderzoeken, ingrepen en behandelingen afstemmen met mekaar. Een overgrote meerderheid van alle zeldzame ziekten treft immers uiteenlopende

organen en systemen. Patiënten worden vaak door vijf, tien of zelfs meer zorgverleners opgevolgd, maar voor de meeste zeldzame aandoeningen ontbreekt het aan een kader waarin multidisciplinair overleg kan plaatsvinden. Die complexe zorg plannen, vraagt trouwens om een behoorlijk alerte geest. De diverse adviezen goed interpreteren en naar je dagelijkse praktijk vertalen ook. Dat hier ondersteuning bij nodig is, blijkt al uit de intentie om zorgcoördinatie te realiseren voor zeldzame ziekten, ingeschreven in het toenmalige Belgisch Plan. Maar de functie van zorgcoördinator blijft voorlopig voor het overgrote deel oningevuld.

Europese Referentienetwerken

Een realisatie die niet in het plan stond, maar die ontegensprekelijk belangrijk is: de oprichting van de Europese Referentienetwerken (ERN's). Het enthousiasme van Belgische ziekenhuizen en patiëntenverenigingen om daaraan mee te werken, is groot. Niettegenstaande het feit dat die deelname een groot engagement vraagt en tot dusver draait op passie en vrijwillige inzet. Altijd mooi om te zien, maar eerlijk? Een weinig duurzame formule. De tijd is rijp om intenties en plannen te laten landen in concrete acties en realisaties. Beleidsmakers hebben de pijnpunten in het vizier. Ze tekenen present om op 28 februari, 1 en 2 maart met de patiënten in gesprek te gaan over de weg vooruit. RaDiOrg ontvangt hen in haar pop-up wachtkamer in centrum Brussel om in overleg te gaan over de plannen die op tafel liggen. We juichen hun aandacht toe, en staan klaar om bij te dragen aan het uitwerken van concrete maatregelen. Want iedereen verdient de juiste zorg, hoe zeldzaam een ziekte ook mag zijn. ■



04

Erfelijkheid

Primaire hyperoxalurie type 1 is een erfelijke ziekte die vaak veel schade aanricht en kan leiden tot terminaal nierfalen.



08

Gentherapie

Dr. Derks bespreekt de impact van gentherapie bij een metabole ziekte.

10

Mycosis fungoides

Moeilijke diagnose en behandeling van zeldzaam huidlymfoom.



nl.planet-health.be

Lees online meer over de kracht van patiëntenverenigingen voor mensen met lymfeklierkanker.



Planet Health België

@MedioplanetBE

Medioplanet Belgium

Medioplanetbe

Medioplanet 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
Senior Project Manager:
Sofie Adriaens
E-mail: sofie.adriaens@medioplanet.com
Redactie:
Joris Hendrickx,
Philippe Van Lil
Lay-out: i Graphic
E-mail: info@i-graphic.be
Print: DPG Media
Distributie: De Morgen
Medioplanet contactinformatie:
E-mail: redactie.be@medioplanet.com
D/2022/12.996/01

ultragenyx
pharmaceutical

Transforming good science into great medicine for rare genetic diseases

ultragenyx.com

Medische innovatie van eigen bodem

Het van oorsprong Gentse argenx werd opgericht in 2008 en is vandaag uitgegroeid tot een internationaal immunologiebedrijf dat innovatieve potentiële therapieën ontwikkelt om het leven te verbeteren van mensen die lijden aan ernstige auto-immuunziekten, zoals gegeneraliseerde myasthenia gravis (MG) en chronische inflammatoire demyeliniserende polyneuropathie (CIDP). **Tekst:** Joris Hendrickx



Prof. dr. Jan De Bleecker

KLINIEKHOOFD NEUROLOGIE UZ GENT EN AZ SINT-LUCAS GENT



Prof. dr. Kristl Claeys

NEUROLOOG UZ LEUVEN

MG: patiënten hebben nood aan nieuwe en betere alternatieven



i Myasthenia gravis is een ziekte waarbij de overdracht van prikkels van de bewegingszenuw naar de spier verstoord is als gevolg van een antilichaamreactie tegen de receptoren die de zenuwprikkels ontvangen.

© FOTO: PRIVÉ

De auto-immuunziekte myasthenia gravis uit zich onder meer in asymmetrisch dichthangende oogleden, dubbelzicht, weinig mimiek en moeilijkheden met kauwen, slikken en articuleren. Zonder behandeling kan de ziekte zelfs dodelijk zijn. Meer uitleg door prof. dr. Jan De Bleecker, kliniekhooft Neurologie in het UZ Gent en AZ Sint-Lucas Gent.

Wat is myasthenia gravis en hoe gevaarlijk is deze ziekte?

“Myasthenia gravis (MG) is een ziekte waarbij de overdracht van prikkels van de bewegingszenuw naar de spier verstoord is als gevolg van een antilichaamreactie tegen de receptoren die de zenuwprikkels ontvangen. Normaal gebeurt de prikkeloverdracht tussen zenuw en spier door een chemische stof (acetylcholine) die geproduceerd wordt aan de zenuwuiteinden en deze vervolgens bindt aan specifieke receptoren in de spier. Omdat er door de antilichamen onvoldoende receptoren geprikkeld worden door de chemische stof acetylcholine kunnen de spieren niet of onvoldoende functioneren en snel vermoeid raken. De aard en de ernst van de verschijnselen kunnen verschillen van persoon tot persoon, maar het risico bestaat dat ook de ademhalingspijpen worden aangetast. In combinatie met het zich verslikken kan dat leiden tot longontstekingen die soms dodelijk kunnen zijn.”

Welke impact heeft de ziekte op het dagelijkse leven van patiënten?

“De symptomen van MG wisselen van dag tot dag en in de loop van een bepaalde dag. Hierdoor verloopt het stellen van een diagnose vaak erg moeizaam en kunnen patiënten soms op weinig begrip rekenen van hun omgeving. Op professioneel vlak zorgt dat eveneens voor moeilijkheden: patiënten

kunnen soms enkele uren of dagen goed functioneren en dan weer helemaal niet meer. Daarnaast vormen ook de bijwerkingen van de klassieke medicatie een enorme last voor patiënten.”

Hoe wordt de ziekte momenteel behandeld?

“We bestrijden de symptomen door de stof acetylcholine via medicatie langer op de receptor te houden, zodat deze langer kan inwerken. Dat verandert niets aan de oorzaken van de ziekte, maar vormt voor heel wat patiënten wel een verbetering van hun situatie. Daarnaast onderdrukken we het immuunsysteem met cortisone en andere immunosuppressieve middelen. Dat is bij de meeste mensen effectief, maar brengt ook bijwerkingen met zich mee, zoals gewichtstoename, haargroei, maagproblemen, botontkalking, verhoogde vatbaarheid voor andere ziekten, enz.”

“Bovendien moet je er tijdig mee starten. Hoe langer je wacht, hoe minder het effect en hoe meer onherstelbare schade de ziekte aanricht. Helaas heeft deze medicatie vele maanden nodig om werkzaam te worden. Zo'n 10 à 15% van de patiënten ervaren zelfs weinig effect van medicatie, terwijl andere patiënten ondraaglijke bijwerkingen hebben of door comorbiditeiten zoals diabetes of een (wens op) zwangerschap bepaalde medicatie niet kunnen nemen.”

Zijn de huidige behandelingen voldoende voor patiënten met MG?

“Er is een aanzienlijke onvervulde behoefte voor patiënten die lijden aan myasthenia gravis. Ondanks de huidige behandelingen zijn er patiënten die weinig verbetering merken of ernstige bijwerkingen hebben. Voor hen is het noodzakelijk om toegang te hebben tot nieuwe en betere alternatieven.” ■

CIDP: moeilijke diagnose zorgt voor verwarring met andere ziekten



i Door de moeilijke diagnose kunnen mensen soms lang met de ziekte rondlopen zonder dat ze correct worden behandeld.

© FOTO: PRIVÉ

Chronische inflammatoire demyeliniserende polyneuropathie (CIDP) is een zeldzame neurologische aandoening van de uiteinden van de zenuwen van de armen en benen (het perifere zenuwstelsel). “Zonder de correcte en tijdige behandeling kan de ziekte heel wat onherstelbare schade aanrichten. Helaas verloopt de diagnose vaak moeilijk”, zegt prof. dr. Kristl Claeys, neuroloog bij het UZ Leuven.

Hoe ontstaat CIDP en hoe evolueert deze aandoening?

“Bij CIDP maakt het immuunsysteem antistoffen tegen ons eigen lichaam, en meer bepaald de myelineschede (het omhulsel dat de zenuwen beschermt). Het is een verworven ziekte, maar de trigger hiervoor is niet bekend. CIDP is chronisch, wat betekent dat het zich op lange termijn en in toenemende mate manifesteert.”

Wat zijn de meest voorkomende symptomen?

“Vaak voorkomende symptomen zijn spierzwakte, krachtsverlies en gevoelsstoornissen. In de benen uit zich dat in gangstoornissen (struikelen, moeite om te stappen, evenwichtsproblemen,...), waardoor patiënten vaak hulpmiddelen of zelfs een rolstoel nodig hebben. In de handen verstoort de ziekte de fijne motoriek, waardoor patiënten moeite hebben om bijvoorbeeld te schrijven en te typen. Daarnaast kampen patiënten met een verminderd gevoel, pijn en tintelingen in de voeten, de onderbenen en de handen. Ook krampen en vermoeidheid komen veel voor.”

Welke uitdagingen stellen zich bij de diagnose?

“CIDP kan heel makkelijk worden verward met andere aandoeningen. Er zijn zowel een klinisch onderzoek als zenuwgeleidingsonderzoeken, bloedtesten en soms een ruggenprik nodig om een diagnose te kunnen stellen. Door die moeilijke diagnose kunnen mensen

soms lang met de ziekte rondlopen zonder dat ze correct worden behandeld. Hoe langer dat echter duurt, hoe meer blijvende schade de ziekte kan aanrichten in de zenuwen.”

Wat is de impact op het leven van patiënten?

“Vooral de verminderde mobiliteit en de slechte functie van de handen beperken patiënten enorm in hun dagelijkse leven. Velen zijn regelmatig of zelfs helemaal niet meer in staat om te gaan werken. Maar ook door de behandeling in het ziekenhuis kunnen ze soms ganse dagen niet werken.”

Waaruit bestaat de behandeling van CIDP?

“CIDP is een chronische en dus ongeneeslijke ziekte. Op medicamenteus vlak kunnen we wel cortisone of andere immunosuppressieve medicamenten geven die het immuunsysteem onderdrukken, maar deze brengen echter ook heel wat bijwerkingen met zich mee en werken slechts traag. Daarnaast zijn er de immunoglobulines die we om de vier à acht weken via een infuus toedienen in het ziekenhuis. Tot slot is er de plasmaferese, waarbij we door middel van een toestel het bloed van de patiënt zuiveren van stoffen die een rol spelen bij de ziekte. Op niet-medicamenteus vlak zijn fysiotherapie en kinesitherapie erg belangrijk om de spieren te blijven oefenen.”

“Er lopen momenteel klinische onderzoeken naar nieuwe medicatie, waaronder medicatie die een ander werkingsmechanisme gebruikt dan bestaande medicatie. We kijken uit naar de resultaten van lopende onderzoeken en hopen dat ze verbeteringen kunnen opleveren voor patiënten die niet goed reageren op de huidige medicijnen of veel bijwerkingen hebben.” ■



#Wist je dat?

- In westerse landen tellen we ongeveer één geval van primaire hyperoxalurie type 1 per **120.000** geboortes.
- Ongeveer **20 tot 50%** van de patiënten vertoont al een gevorderde nierinsufficiëntie op het ogenblik dat de diagnose wordt gesteld.

En bij oudere patiënten?

“Na verloop van jaren hopen de kristallen zich op. Dat leidt tot uiterst pijnlijke nierkolieken en een progressieve ontsteking van de nieren, met nierinsufficiëntie tot gevolg. Volwassenen die maar af en toe nierstenen krijgen, hebben er niet zoveel last van en kunnen hun sociale en beroepsleven voortzetten als ze goed worden behandeld. In het stadium van nierinsufficiëntie is dat vaak veel moeilijker omdat de patiënten dan constant moe zijn.”

Welke behandeling bestaat er buiten transplantatie?

“Als er nog geen nierinsufficiëntie is, bestaat de behandeling erin om veel te drinken om de kristallen te verdunnen. Patiënten zouden minstens drie liter water per dag moeten drinken. Baby's zouden, verspreid over 24 uur, toch één liter water per dag moeten drinken - een enorme hoeveelheid. Daarom moet een maagsonde worden geplaatst. Voorts bestaat de behandeling in geneesmiddelen die kristalvorming remmen.”

Moeten de patiënten een speciaal dieet volgen?

“Voedingsmiddelen die veel oxalaten bevatten, zoals koffie, chocolade, spinazie en cola worden afgeraden. Maar er wordt zo'n grote hoeveelheid oxalaat geproduceerd dat zelfs een strikt dieet er eigenlijk weinig toe doet. Als de nierfunctie vermindert, moet wel een strikter dieet worden gevolgd omdat de nieren de afvalstoffen dan niet meer goed verwijderen. Als er zich stenen vormen, wordt ook een zoutarm dieet aangeraden.”

Dat vraagt dus om een multidisciplinaire aanpak?

“Zeer zeker. Zo'n multidisciplinair team bestaat uit een kindernefroloog, een nefroloog en een uroloog voor de behandeling van de nierstenen, een geneticus (voor onderzoek van de familie van patiënten met primaire hyperoxalurie), een psycholoog en een diëtist.”

Wat is het belang van patiëntenverenigingen?

“Patiëntenverenigingen zijn zeer belangrijk. Ze ondersteunen de patiënten, verspreiden informatie en geven uitleg. Informatie is niet enkel nodig voor de patiënten en hun families, maar ook voor gezondheidswerkers die de ziekte niet goed kennen én politici. De nieuwe geneesmiddelen zijn over het algemeen zeer duur. Patiënten die die geneesmiddelen nodig hebben, moeten van zich laten horen om een correcte prijs te bedingen die rekening houdt met zowel de draagkracht van onze gezondheidszorg als de kosten van innovatie.”

Primaire hyperoxalurie type 1: een bijzonder zware ziekte

Nierstenen worden soms veroorzaakt door een ernstige ziekte: primaire hyperoxalurie type 1. Dat is een erfelijke ziekte die vaak veel schade aanricht - soms al van in de wieg - en kan leiden tot terminaal nierfalen. Ongeveer 20 tot 50% van de patiënten vertoont al een gevorderde nierinsufficiëntie op het ogenblik dat de diagnose wordt gesteld. Meer uitleg door Nathalie Godefroid, kindernefroloog aan de Cliniques universitaires Saint-Luc de Bruxelles. **Tekst:** Philippe Van Lil



Nathalie Godefroid

KINDERNEFROLOOG
CLINIQUES UNIVERSITAIRES
SAINT-LUC DE BRUXELLES

© FOTO: SERVICE AUDIOVISUEL DE SAINT-LUC

Wat is primaire hyperoxalurie type 1?

“Primaire hyperoxalurie type 1 is eigenlijk een leverziekte. De lever breekt de afvalstoffen van het lichaam af en verwijdert deze dan. Bij primaire hyperoxalurie type 1 is er een overproductie van oxalaat, een zeer weinig oplosbare afvalstof die in contact met calcium kristallen in de nieren vormt. Door opstapeling van de kristallen kunnen er nierstenen gevormd worden en de afzetting van de kristallen in het nierweefsel kunnen nierinsufficiëntie veroorzaken. Zodra de nieren verzadigd zijn, gaan de kristallen zich overal in het lichaam ophopen, zelfs in de beenderen.”

Wat is de incidentie van primaire hyperoxalurie type 1?

“In westerse landen tellen we ongeveer één geval per 120.000 geboortes. Primaire hyperoxalurie type 1 is een autosomaal recessieve ziekte. Beide ouders moeten dus dragen zijn van de mutatie die de ziekte veroorzaakt, maar vertonen zelf vaak geen symptomen van de ziekte. De incidentie is hoger in Aziatische en Afrikaanse landen, doordat er vaker huwelijken tussen bloedverwanten plaatsvinden.”

Kan de diagnose altijd gemakkelijk worden gesteld?

“Neen. De ziekte wordt vaak miskend en niet altijd tijdig gediagnosticeerd. Kinderen worden ook niet systematisch gescreend op primaire hyperoxalurie. Het is bovendien een soms sluipende ziekte. Nierkolieken door nierstenen als gevolg van ophoping van oxalaatkristallen doen bij de arts niet altijd een belletje rinkelen. In 10% van de gevallen wordt de diagnose pas gesteld als ze recidiveert in de overgeplante nier. En de ziekte zal recidiveren omdat niets is gedaan aan de eigenlijke oorzaak in de lever.”

Welke invloed heeft de ziekte op de levenskwaliteit?

“Dat hangt af van de ernst van de ziekte. Bij de zwaarste vormen zijn de nieren soms al enkele maanden na de geboorte volledig verkalkt. Als gevolg van de nierinsufficiëntie moeten die baby's dagelijks worden behandeld met dialyse, wat een erg ingrijpende behandeling is. Op termijn bestaat de behandeling in een gecombineerde lever- én niertransplantatie: een nieuwe lever, die de oxalaten wél goed afbreekt, en een nieuwe nier om de eigen verkalkte nieren te vervangen.”

Primaire hyperoxalurie type 1 is een erfelijke leverziekte die kan leiden tot terminaal nierfalen.

AIRG
Belgique - België

Alynlym
CHALLENGE ACCEPTED

Geschreven met de steun van
Alynlym. PHI-BEL-00011 version
Feb 2022.

Mycosis fungoides wordt vaak niet opgemerkt



Dr. Marine de Vicq

DERMATOLOGE EN
VENEREologe
UMC SINT-PIETER

Mycosis fungoides kan makkelijk worden verward met ontstekingsziekten van de huid zoals eczeem of psoriasis. Dr. Marine de Vicq, dermatologe en venereologe aan het UMC Sint-Pieter, benadrukt het belang van een goede behandeling.

Tekst: Philippe Van Lil

Wat zijn de kenmerken van mycosis fungoides?

“Mycosis fungoides is een cutaan lymfoom dat ontstaat uit de t-lymfocyten. Die witte bloedcellen maken deel uit van het immuunsysteem en zitten ook in de huid. Bij mycosis fungoides ontwikkelen ze mutaties, vermenvuldigen ze zich in de huid op ongecontroleerde wijze en kunnen ze zich uitbreiden naar andere weefsels, zoals het bloed en de lymfeklieren. Mycosis fungoides is goed voor meer dan de helft van de cutane lymfomen, maar is toch vrij zeldzaam: 5,8 gevallen per miljoen inwoners. De aandoening komt tweemaal vaker voor bij mannen, vooral na de leeftijd van 50 jaar. De oorzaak is niet bekend, maar waarschijnlijk betreft het een combinatie van genetische mutaties en omgevingsfactoren, zoals virussen en luchtvervuiling.”

Kan de diagnose makkelijk worden gesteld?

“Neen, zelfs ervaren dermatologen kunnen het er moeilijk mee hebben. Het is een indolente aandoening, die pas wordt opgemerkt na verloop van tijd. Bovendien kan het ziektebeeld gelijken op bijvoorbeeld eczeem en psoriasis. Het kan jaren duren voor zelfs bij huidbiopsieën een duidelijk beeld van mycosis fungoides te zien is. Bovendien komen de patiënten niet snel langs omdat ze er in het begin weinig last van hebben.”

Wat houdt de behandeling concreet in?

“Dat hangt af van het ziektestadium. In een vroeg stadium wordt een behandeling gegeven die gelijkt op die van eczeem of psoriasis. Als de patiënt maar weinig vlekken vertoont, volstaat het soms om de verdere evolutie te volgen. In een gevorderd stadium, als de vlekken zich uitbreiden of dikker worden, als er zich tumoren vormen of als de ziekte zich uitbreidt naar het bloed of de lymfeklieren, moet de behandeling uiteraard worden aangepast. Dat kunnen plaatselijke behandelingen zijn, zoals het aanbrengen van dermocorticoïden of een topische chemotherapie. Andere therapeutische opties zijn behandeling met UVB-licht of PUVA, een systemische



i Het kan jaren duren voor zelfs bij huidbiopsieën een duidelijk beeld van mycosis fungoides te zien is.

behandeling en radiotherapie. Er bestaan ook geneesmiddelen die gericht zijn tegen de pathologische cellen.”

Is een multidisciplinaire aanpak noodzakelijk?

“Vast en zeker. Overleg tussen alle betrokkenen (hematoloog, dermatoloog, radioloog, patholoog en klinisch bioloog) is noodzakelijk voor een optimale behandeling.” ■

Het ziektebeeld gelijkt zeer sterk op dat van aandoeningen zoals eczeem en psoriasis.

Nood aan meer expertise en informatie over extreem zeldzaam huidlymfoom

Hylke Maes kreeg zo'n 15 jaar geleden te maken met uitslag op haar borst waarbij dermatologen aanvankelijk dachten aan eczeem of een pseudolymfoom. Na meer dan tien jaar, heel wat vruchteloze behandelingen en meerdere bezoeken aan dermatologen viel de diagnose: mycosis fungoides, een kwaadaardig en erg zeldzaam huidlymfoom.

Tekst: Joris Hendrickx

“Ik heb tien jaar moeten wachten op mijn diagnose omdat veel huisartsen en zelfs dermatologen amper bekend zijn met de ziekte. Mycosis fungoides is nu eenmaal erg zeldzaam, waardoor zij er weinig praktische ervaring rond kunnen opdoen. Ik denk daarom dat het vooral belangrijk is dat artsen zich meer bewust worden van het belang van een snelle doorverwijzing wanneer ze zelf niet zeker zijn. Ikzelf kwam zo uiteindelijk terecht bij prof. An Bervoets van het UZA, die zich hier specifiek in heeft gespecialiseerd.”

Nood aan meer informatie voor patiënten

“Er is heel weinig informatie beschikbaar over de ziekte. Hierdoor kampen patiënten met enorm veel onzekerheden. Gelukkig kon ik terecht bij de Nederlandse Stichting Huidlymfoom. Ik leerde er lotgenoten kennen en stapte er vorig jaar zelfs in de patiëntenraad. Later kwam ik in contact met Lymfklierkanker Vereniging Vlaanderen, waar ik intussen



Moest er toch terug een opflakking zijn, dan weet ik wat ik zelf al kan doen én kan ik snel terecht bij mijn dermatoloog.

Hylke Maes

PATIENTE

eveneens aangesloten ben als vrijwilliger. Het geeft me enorm veel voldoening om via deze weg mensen die met dezelfde vragen zitten te kunnen helpen”, klinkt het. “De Nederlandse Stichting Huidlymfoom heeft intussen folders gemaakt met een algemene uitleg die dermatologen kunnen meegeven aan hun patiënten. Lymfklierkanker Vereniging Vlaanderen wil dat met de steun van farmaceutische bedrijven ook doen.”

Zware impact op dagelijkse leven

“Na de diagnose onderging ik een tijdlang UVB-therapie. Daarbij moest ik drie keer per week in een cabine worden bestraald met UVB-licht. In combinatie met mijn voltijdse job en een kindje was het een uitdaging om dat georganiseerd te krijgen. Pas na deze therapie vond ik de tijd om alles te verwerken en een plaats te geven. Intussen is mijn ziekte onder controle en moet ik enkel nog elk halfjaar op controle gaan.

Moest er toch een opflakking zijn, dan weet ik wat ik zelf kan doen én kan ik snel terecht bij mijn dermatoloog”, aldus Hylke. ■

| KKI/BE/POT/0059

Gyowa KIRIN

Meer weten?
lymfklierkanker.be/nl/cutaan-lymfoom



Prof. Rosa Rademakers, geneticus en directeur VIB-UAntwerpen Centrum voor Moleculaire Neurologie.

Onderzoek naar zeldzame vorm van dementie krijgt financiële boost

Ongeveer één op de drie 80-plussers wordt geconfronteerd met dementie. In de meeste gevallen gaat het om de ziekte van Alzheimer, maar sommige vormen van dementie zien er heel anders uit en treffen mensen op veel jongere leeftijd. Wanneer dementie zeldzaam is, verloopt de zoektocht naar antwoorden vaak heel moeizaam. Het Fonds Generet steunt daarom onderzoek naar zeldzame ziekten. Dit jaar rijkt het haar prijs ter waarde van één miljoen euro uit aan dementie-onderzoeker Rosa Rademakers (VIB-UAntwerpen).

Meer dan 200.000 mensen in dit land leven met dementie, dat is dus moeilijk zeldzaam te noemen. Maar dementie, een term die verwijst naar een combinatie van cognitieve symptomen en problemen met dagdagelijkse activiteiten, kan veroorzaakt worden door verschillende onderliggende aandoeningen. Veruit de bekendste is de ziekte van Alzheimer, waarbij het geheugen langzaam maar zeker aftakelt. Patiënten vergeten meer en meer, van onschuldige zaken zoals waar de sleutels nu weer liggen tot uiteindelijk zelfs de naam van hun eigen partner of kinderen.

de zijkant van de hersenen) af. “Het ziektebeeld van iemand met frontotemporale dementie is heel anders dan dat van iemand met de ziekte van Alzheimer”, vertelt Rademakers. “Er is niet zozeer een probleem met het geheugen, maar wel zijn er - op het eerste zicht soms heel vreemde - veranderingen in het gedrag merkbaar. Mensen met frontotemporale dementie reageren niet meer hoe hun omgeving verwacht, hun persoonlijkheid kan totaal veranderen.”

Internationale samenwerking

Ook voor de omgeving is dit enorm moeilijk, getuigt Saskia Frederix. Haar man Jerry was slechts 43 toen hij de diagnose kreeg. “Ik had hem al een aantal jaren voordien zien veranderen”, vertelt Frederix. “Er stond eigenlijk gewoon iemand helemaal anders voor mij.” Jerry leed aan een specifieke vorm van frontotemporale dementie, waarbij het eiwit FUS zich ophoopt in de hersenen. Die vorm is zo zeldzaam dat prof. Rademakers er jaren voor nodig had om via internationale samenwerkingen voldoende data te kunnen verzamelen voor haar onderzoek. “Er zijn verschillende vormen van frontotemporale dementie”, legt Rademakers uit. “De afgelopen jaren leerden we al veel bij over een aantal vormen die voornamelijk in families voorkomen. Zo kwamen we genen op het spoor die de ziekte kunnen veroorzaken. Maar over de meer zeldzame vorm met het FUS-eiwit weten we eigenlijk nog heel weinig. Het ultieme doel is natuurlijk een behandeling vinden voor patiënten, en hiervoor zoeken we aanknopingspunten.

Eenzijdig willen we in kaart brengen hoe het DNA een rol speelt bij de ontwikkeling van deze zeldzame vorm, anderzijds willen we in detail bestuderen hoe het FUS-eiwit in de hersenen zich gedraagt en waar het precies misloopt zodat de hersencellen beschadigd worden en uiteindelijk afsterven.”

Nieuwe behandelingen testen

Dat dit soort onderzoek kan bijdragen aan een oplossing, daar twijfelt Rademakers niet aan. “Op basis van de inzichten die we de afgelopen tien jaar hebben verzameld over andere vormen van frontotemporale dementie hebben we veel bijgeleerd over de moleculaire mechanismen die erachter schuilgaan. Dat heeft ertoe geleid dat op dit moment de eerste klinische studies lopen om nieuwe behandelingen te testen.” Dankzij de Generet Prijs kan Rademakers nu ook een versnelling hoger schakelen met haar onderzoek naar de FUS-variant. ■

Wat doet het Fonds Generet?

Het Fonds Generet, beheerd door de Koning Boudewijnstichting, heeft de ambitie om in ons land een sterke internationaal erkende onderzoekshub rond zeldzame ziekten uit te bouwen. Ieder jaar kent het één miljoen euro toe aan een toponderzoeker in België. Hiermee is het de belangrijkste Europese prijs voor onderzoek naar zeldzame ziekten.



Dr. An Vancleef

RADIOTHERAPEUT-ONCOLOOG
OLVZ AALST.

© FOTO: HENDRIK DE SCHRIJVER

Noodzaak tot aangepast dieet bij hoofd- en halskanker

Hoofd- en halskanker is niet enkel een zeldzame, maar ook een complexe kanker. De tumor bevindt zich immers in een gebied dat veel impact heeft op het spreken, slikken en eten. De behandelingen vereisen dan ook vaak een aangepast dieet. Meer uitleg door dr. An Vancleef (radiotherapeut-oncoloog) en Marijke Van Rijsselberghe (hoofddiëtiste) van het OLVZ Aalst.

Tekst: Joris Hendrickx

Wat zijn de risicofactoren voor hoofd- en halskanker?

Dr. Vancleef: “De belangrijkste risicofactoren zijn roken en alcoholgebruik. Wie rookt, inhaleert schadelijke stoffen die kunnen leiden tot het ontstaan van kanker. Overmatig alcoholgebruik zorgt er dan weer voor dat de slijmvliezen minder bestand zijn tegen schadelijke stoffen. Deze twee factoren versterken elkaar vaak. Recent zien we ook een toename van jonge patiënten waarbij de tumor het gevolg is van een besmetting met het humaan papillomavirus (HPV). Hoofd- en halskanker komt twee tot drie keer vaker voor bij mannen dan bij vrouwen en ontstaat voornamelijk na de leeftijd van 40 jaar.”

Waaruit bestaat de behandeling?

Dr. Vancleef: “De standaardbehandelingen zijn chirurgie en/of bestraling. Bij chirurgie trachten we de tumor weg te nemen, inclusief een veiligheidsmarge en vaak ook klierstations in de hals. Als we bijvoorbeeld een stuk van de tong moeten wegnemen, dan heeft dat een directe impact op het slikken, waardoor patiënten dan tijdelijk enkel nog zachte voeding kunnen eten. Bestraling zorgt voor een ontsteking van de slijmvliezen, waardoor ook dan eten moeilijker en pijnlijker zal worden. Bovendien verliezen patiënten daarbij vaak tijdelijk hun smaakzin. Tijdens die periode dienen zij dan over te schakelen op hypercalorische voeding.”

Waarom is zo'n aangepast dieet belangrijk?

Van Rijsselberghe: “Veel patiënten beginnen al voor de diagnose te vermageren omdat eten alsmaar moeilijker wordt. Hierdoor zijn zij verzwakt, verdragen zij de therapie moeilijker en hebben zij vaak een slechtere uitkomst. Daarom kijken we vanaf het begin naar hun gewicht en gewichtsevolutie, die we vervolgens zeer intensief opvolgen. We houden daarbij rekening met hun persoonlijke calorie- en eiwitbehoefte voor het behouden van een goede algemene gezondheid. Tijdens de bestraling zien we onze patiënten wekelijks en wordt het gewicht strikt opgevolgd. Wij geven advies in verband met energierijke en zachte voeding. Vanaf het moment dat patiënten er op die manier niet meer in slagen om te voldoen aan hun calorie- en eiwitbehoefte schakelen we tijdelijk over op bijvoeding, en indien nodig op sondevoeding.” ■

■ Dit artikel kwam tot stand in samenwerking met Merck nv/sa.

■ BE-ERBSCCHN-00024 02 2022



Scan de qr-code en raadpleeg het Make Sense kookboek, een kookgids voor mensen met hoofd- en halskanker.

Verbetering op komst voor patiënten met zeldzame ziekten

Patiënten met een zeldzame ziekte kampen vaak met lange processen voor de toegankelijkheid en terugbetaling van medicatie. Gelukkig werken meerdere actoren zowel samen als ieder binnen hun domein aan een verbetering van die complexe situatie. Debat met Julie Gusman (pharma.be), Peter Degadt (Koning Boudewijnstichting) en Céline Hermans (RIZIV-INAMI). **Tekst:** Joris Hendrickx



Julie Gusman

SENIOR MARKET ACCESS
ADVISOR PHARMA.BE



Peter Degadt

VOORZITTER BEHEERSCOMITÉ
FONDS VOOR ZELDZAME ZIEKTEN
EN WEESGENEESMIDDELEN,
KONING BOUDEWIJNSTICHTING



Céline Hermans

ATTACHÉ RIZIV-INAMI

Welke acties zijn op dit moment absoluut noodzakelijk om de situatie rond zeldzame ziekten te verbeteren?

Degadt: “Ten eerste hebben we nood aan een transparante identificatie, validering en monitoring van expertise. Ten tweede moet men een model ontwikkelen voor geïntegreerde zorg volgens het principe ‘zorg in een hooggespecialiseerde zorgsetting indien nodig, dicht bij huis wanneer mogelijk’. Ten derde ijveren we voor de uitbouw van een dynamische centrale databank voor zeldzame ziekten, naast de ziektespecifieke databanken. Als vierde prioriteit willen we komen tot een betere beschikbaarheid en tijdige toegang tot innovatieve therapieën op basis van medische nood. Ten slotte willen we ook een betere informatie, empowerment en integratie in de samenleving van patiënten via onder meer een nationale hulplijn en sensibilisering van zorgverleners voor zeldzame ziekten.”

Gusman: “De Europese en Belgische maatregelen moeten verder gezet worden. Daarnaast is er een nieuw Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten nodig dat inzet op een snelle en optimale toegang tot weesgeneesmiddelen. Patiënten kunnen tien tot zeventien maanden sneller toegang hebben door middel van een onmiddellijke maar tijdelijke terugbetaling van weesgeneesmiddelen met de mogelijkheid om gezondheidsgegevens te verzamelen of door de bestaande ‘onbeantwoorde medische behoeften’-procedure te verbeteren. Maar we ijveren ook voor horizon scanning en een vroegtijdige dialoog met bedrijven om te anticiperen op nieuwe weesgeneesmiddelen en een koppeling van vergoedingen aan de werkzaamheid van de geneesmiddelen in de praktijk. Hiervoor hebben we een doeltreffend ecosysteem van gezondheidsgegevens nodig.”

Hermans: “Voor de opname van een geneesmiddel op de lijst van vergoedbare farmaceutische specialiteiten moet het verantwoordelijke farmaceutische bedrijf een aanvraag indienen. De bevoegde minister baseert zich voor zijn beslissing over deze inschrijving en zijn voorwaarden, vóór het advies en het akkoord van de inspecteur van Financiën en de staatssecretaris voor Begroting, op het voorstel van de Commissie Tegemoetkoming Geneesmiddelen. Daarin zetelen onder meer verzekeringsorganisaties, apothekers, artsen, universiteiten, ondernemingen en politieke besluitvormers. Alles wordt in het werk gesteld om onnodige vertragingen te voorkomen, maar solidariteit betekent ook dat de financiering veilig is voor de patiënt en in verhouding staat tot de andere betrokken diensten en verstrekkers.”

Welke acties lopen er op dit moment al?

Gusman: “Het eerste Belgisch Plan Zeldzame Ziekten van 2014 was een belangrijke eerste stap naar verbetering en standaardise-



ring van de zorg in België. Niet alle geplande maatregelen zijn echter uitgevoerd, en sommige moeten in de huidige context worden herzien. Ook de specifieke Europese verordening van 2000 heeft het onderzoek en de ontwikkeling en het op de markt brengen van nieuwe weesgeneesmiddelen gestimuleerd. De ontwikkeling van Europese referentienetwerken heeft bovendien gezorgd voor de uitwisseling van expertise en gegevens tussen deskundigen.”

Hermans: “Onder specifieke voorwaarden kan worden overwogen om de behandeling met geneesmiddelen die niet of nog niet geregistreerd en/of vergoedbaar zijn, toch al financieel toegankelijk te maken, bv. bij uitzonderlijke gevallen onder toezicht van de onderneming of via de tussenkomst van het Bijzonder Solidariteitsfonds. Zonder de inhoud van het meerjarige begrotingstraject 2022-2024 voor de zorgverzekering bekend te maken, wordt de zorg voor zeldzame ziekten opgenomen in het streven naar een transversaal beheer van ziekten waarbij de patiënt centraal staat. De ontwikkeling van netwerken en expertisecentra, zoals Europa die onderschrijft, is onderwerp van discussie. Gezien enerzijds het grote aantal en zeker ook de diversiteit ervan, en anderzijds de verdeling van de bevoegdheden, vergt de uitvoering echter enige aandacht.”

Degadt: “Een recent rapport van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen geeft een actuele stand van zaken van de zorg voor zeldzame ziekten in België, inclusief de aanbeveling voor vijf prioritaire acties (beschikbaar op kbs-frb.be). Dit rapport zal worden overhandigd aan alle bevoegde auto-

riteiten met de vraag om actie. Daarnaast worden twee projectoproepen gelanceerd. Ten eerste zoekt men initiatieven voor de sensibilisering van zorgverstrekkers over zeldzame ziekten. Ten tweede wil men een model laten ontwikkelen voor geïntegreerde zorg dat is opgebouwd volgens het principe ‘zorg in een hooggespecialiseerde zorgsetting indien nodig, dicht bij huis wanneer mogelijk’, en dat implementeerbaar is in de Belgische context.”

Wat is de impact van deze acties op de kwaliteit van leven van de patiënt?

Hermans: “Momenteel maken zeldzame ziekten integraal deel uit van het algemene beheer van de gezondheidszorg voor de Belgen, maar er wordt wel degelijk rekening gehouden met hun specificiteit. In de toekomst zou de patiënt meer centraal komen te staan binnen een transversaal ziektebeheer dat inzet op samenwerking tussen verschillende expertises, ook wanneer hij of zij een zeldzame ziekte heeft.”

Gusman: “Het op Europees niveau vastgelegde kader heeft een grote invloed gehad op de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen. Zo was er een aanzienlijke toename van het aantal registraties bij het Europees Geneesmiddelenagentschap (van acht in 2000 tot bijna 220 nu) en van klinische studies naar zeldzame ziekten (+88% tussen 2006 en 2016). In België bedraagt het aandeel van klinische studies gewijd aan weesziekten nu meer dan 20%. België zit echter in de middenmoot van Europa wat betreft de toegang tot terugbetaalde geneesmiddelen. Er is nog ruimte voor verbetering. Van de 47 weesgeneesmiddelen die tussen 2016 en 2019 door het EMA werden goedgekeurd, werden er in België op 1 januari 2021 slechts 18 (38%) terugbetaald en bedroeg de gemiddelde tijd tussen de vergunning voor het in de handel brengen en de terugbetaling 528 dagen.”

Degadt: “De verschillende beleidsmakers worden aangespoord om actie te ondernemen binnen hun bevoegdheid en in onderling overleg. Deze verschillende acties moeten er samen toe leiden dat patiënten kunnen vertrouwen op een deskundige en competente gezondheidszorg die hen een correcte diagnose, up-to-date behandeling en vakbekwame zorg biedt, en die hen toelaat voluit deel te nemen aan het maatschappelijk leven. Door de complexiteit en de vele facetten van zeldzame ziekten moet de zorg multidisciplinair zijn, gecoördineerd en geïntegreerd op medisch, paramedisch, psychologisch en sociaal vlak. Dat betekent dat alle zorgverleners hun rol op hun niveau optimaal moeten kunnen opnemen. Sensibilisering, voorgezette opleiding en identificatie en validatie van expertise zullen hier toe bijdragen.” ■

Er is een nieuw Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten nodig dat inzet op een snelle en optimale toegang tot weesgeneesmiddelen.

Door de complexiteit en de vele facetten van zeldzame ziekten moet de zorg multidisciplinair zijn, gecoördineerd en geïntegreerd op medisch, paramedisch, psychologisch en sociaal vlak.

pharma.be

Meer weten?
pharma.be

“Strikt dieet is essentieel bij de behandeling van fenylketonurie”



Prof. dr. François-Guillaume Debray

DIRECTEUR CENTRUM VOOR ERFELIJKE METABOLE ZIEKTEN CHU LUIK

Jaarlijks worden in België ongeveer vijftien baby's geboren met fenylketonurie (PKU), een genetische ziekte waarvoor een strikt dieet moet worden gevolgd. Volwassen patiënten hebben de neiging om dat wel eens te vergeten, wat zware gevolgen kan hebben.

Tekst: Philippe Van Lil

“Fenylketonurie is een afwijking van het fenylalaninemetabolisme, waardoor aminozuur zich ophoopt in het bloed en de weefsels, vooral in de hersenen”, vertelt prof. dr. François-Guillaume Debray, directeur van het Centrum voor erfelijke metabole ziekten aan het CHU van Luik. “Deze aangeboren ziekte kan leiden tot geestelijke uitvalverschijnselen van wisselende ernst, die soms onomkeerbaar zijn.” Om zo'n scenario te vermijden, moet de patiënt een strikt dieet met uiterst weinig eiwitten volgen. “Voedingsmiddelen zoals vlees, vis, zuivelproducten, bereide vleeswaren en eieren zijn verboden”, klinkt het. “Vooral fruit en groenten zijn aan te raden, maar in afgemeten hoeveelheden om een teveel aan fenylalanine te voorkomen.

Om eiwitmalnutritie te vermijden, neemt de patiënt mengsels van aminozuren zonder fenylalanine in.”

Neuropsychologische impact

Eenmaal volwassen, passen een aantal patiënten het dieet echter niet altijd even strikt meer toe, en dat is een zware vergissing. “Fenylalanine is weliswaar minder toxisch op volwassen leeftijd, maar de patiënt krijgt wel te maken met concentratieproblemen, geheugenstoornissen, stemmingsstoornissen en slaapproblemen. Vaak zijn volwassen patiënten zich hier echter niet van bewust. Het goede nieuws is wel dat die neuropsychologische afwijkingen bij volwassenen omkeerbaar zijn als ze opnieuw een dieet volgen, tenminste als ze dat ook tijdens de kinderjaren hebben gedaan. Maar het is uiteraard beter om het niet zover te laten komen en een strikt dieet te volgen en de fenylalaninespiegel levenslang onder 10 mg/dl te houden”, benadrukt Debray. ■

BIOMARIN

Meer weten?
pkuliving.eu/nl-be



Nele Kenis
PKU-PATIËNTE

Getuigenis

“Het is een levenswijze”

Nele lijdt aan de stofwisselingsziekte fenylketonurie (PKU), waardoor ze levenslang een eiwitarm dieet moet volgen.

Hoe voelt het voor jou om zo'n dieet te moeten volgen?

“Het is een levenswijze. Voor mij voelt het heel gewoon aan, aangezien ik zo werd opgevoed. Mijn ouders zorgden ervoor dat mijn eten leek op wat zij aten. Als ik naar een feest ga, vraag ik het menu op voorhand en maak ik eten dat lijkt op wat de anderen eten. Bovendien kan ik mits een voorschrift gewoon in de apotheek terecht voor mijn eiwitarme voeding en aminozuurpreparaten én worden deze deels terugbetaald. Ik heb er hierdoor nog nooit aan gedacht om het op te geven.”

Voel je je anders wanneer je je niet strikt aan je dieet houdt?

“Wanneer mijn PHE-waarden te hoog zijn, kan ik me minder concentreren, ben ik moe en verslechtert mijn humeur. Omdat ik mijn dieet echter altijd goed volg, komen zulke hogere waarden haast enkel voor wanneer ik ziek ben. Bij een infectieziekte met koorts breekt het lichaam eigen eiwitten af en stijgen mijn PHE-waarden, maar gelukkig ben ik niet dikwijls ziek.”

Als er een behandeling zou komen voor PKU, zou je deze dan overwegen?

“Er bestaat al een zeer goede behandeling met aminozuurpreparaten in combinatie met het eiwitarm dieet. Voor mij is deze ook goed te volgen. Alleen als een nieuwe behandeling levenslang gegarandeerd zou werken, wil ik ze overwegen.” ■

De impact van gentherapie bij een metabole ziekte

Boelo, een jonge twintiger, lijdt aan de metabole ziekte GSD-1a en kwam in 2020 in aanmerking voor een klinische studie met gentherapie. Samen met dr. Derks, kinderarts metabole ziekten aan het UMC Groningen, getuigt hij over de invloed van de therapie op zijn leven.

Tekst: Joris Hendriockx

Wat is GSD-1a precies en hoe wordt het behandeld?

Dr. Derks: “Glycogen Storage Disease (GSD) is de verzamelnaam voor een groep van zeldzame erfelijke metabole ziekten. Hiervan is type 1a een variant. Patiënten met GSD-1a missen een belangrijk eiwit in hun lichaam dat nodig is voor de afbraak van glycogeen in de lever. Dat is gevaarlijk, want het zorgt voor een veel te laag bloedglucosegehalte met als mogelijke gevolgen hypo's, bewusteloosheid, epileptische aanvallen en soms zelfs een coma of overlijden. Patiënten moeten een streng koolhydraatarm dieet volgen en krijgen rauwe maïzena voorgeschreven. Dit alles om de bloedsuikers op peil te houden. Met GSD-1a móet je echt om de paar uur eten, óók 's nachts. Je leeft dus op de klok.”

Boelo, welke impact heeft GSD-1a op jou?

Boelo: “Al mijn hele leven moet ik op vaste momenten eten en maïzena met water opnemen. Gelukkig kon ik als kind verder wel een normaal leven leiden, mijn ziekte beperkte

me niet zo. Pas toen ik ging studeren, drong het écht tot me door hoe gevaarlijk en onvoorspelbaar mijn ziekte kan zijn. Ik werd me ook bewust van mijn eigen verantwoordelijkheid. Zeker toen ik eens een hevige hypo kreeg op de universiteit. Risico's zoek ik dan ook liever niet op. Omdat ik bovendien doof ben, slaap ik door wekkers heen, waardoor ik niet op kot kan gaan. Ook uitgaan doe ik niet vanwege het risico op hypo's: GSD-1a beperkt mijn vrijheid dus toch wel behoorlijk. Kunnen genieten van het studentenleven was voor mij de belangrijkste reden om deel te nemen aan deze trial.”



We hopen dat gentherapie een goede alternatieve behandeling wordt voor mensen met GSD-1a.

Welke invloed had de behandeling met gentherapie op jouw levenskwaliteit?

Boelo: “Sinds de gentherapie hebben mijn ouders geen ambulance meer moeten bellen ten gevolge van een hypo en ben ik niet meer opgenomen in het ziekenhuis. Ik mag nu ook meer koolhydraten eten, heb veel minder maïzena nodig en hoef niet meer zo strikt op de klok te eten. Ik heb zelfs periodes



Dr. Derks

KINDERARTS METABOLE ZIEKTEN UMC GRONINGEN

gehad dat ik overdag helemaal geen maïzena meer gebruikte. Verder merk ik ook op het vlak van sport een groot verschil. Tijdens het tennissen hoef ik me niet meer in te houden om mijn glucosewaarden op peil te houden.”

Wat kan gentherapie betekenen voor het toekomstperspectief van patiënten?

Dr. Derks: “Ik geloof dat we in de therapiefase zitten. In deze fase - de fase 3 voor klinische studie begint binnenkort - hopen we dat gentherapie een goede alternatieve behandeling wordt voor mensen met GSD-1a. Het doel is om patiënten meer vertrouwen te laten krijgen in hun lichaam en hen meer vrijheid te laten ervaren. Mijn wens is dat zij

uiteindelijk zorgeloos en veilig kunnen slapen en wakker worden.”

Boelo, wat zou je adviseren aan andere patiënten?

Boelo: “Laat je goed informeren en praat erover met je arts. Hou ook voor ogen dat de deelname aan een trial een tijdsinvestering vraagt. Vanuit mijn eigen ervaring ben ik alvast heel blij dat de gentherapie zo goed heeft uitgepakt. Daar ben ik dr. Derks en zijn team enorm dankbaar voor!” ■

De veiligheid en doeltreffendheid van de experimentele gentherapiebehandeling die Boelo onderging, zijn door geen enkele regelgevende instantie ter wereld vastgesteld.

Aandacht voor het mentale welzijn van mensen met een stofwisselingsziekte



Lut De Baere
VOORZITTER BOKS VZW

De sociale impact van een stofwisselingsziekte is enorm groot. Het beïnvloedt niet alleen de getroffene zelf, maar ook het gezin, de familie en vrienden. Gelukkig is er steeds meer aandacht voor het mentale welzijn van deze mensen”, zegt Lut De Baere, voorzitter van Boks VZW.

Al sinds 1998 bieden de Centra voor Metabole Aandoeningen (CEMA) - die onder impuls van de patiëntenorganisatie BOKS vzw werden opgericht - zowel psychosociale als praktische ondersteuning op maat van elke stofwisselingspatiënt. “De interesse en therapie voor de behandeling van stofwisselingsziekten is de laatste jaren enorm geëvolueerd”, aldus De Baere. “Maar om de totale impact van een stofwisselingsziekte op het mentale welbevinden en de kwaliteit van leven te optimaliseren, is de integratie van nieuwe zorg- en behandelingsplannen noodzakelijk. De inbedding van deze instrumenten in trajecten en richtlijnen vereist een doorgedreven samenwerking tussen beleidsmakers, medici en patiëntenorganisaties. De coronapandemie heeft er echter toe geleid dat een herziening van de bestaande richtlijnen zich opdringt. De individuele

zorgtrajecten moeten personen met een stofwisselingsziekte nog beter kunnen ondersteunen. Er zijn immers levensfasen waarin de neurocognitieve impact van een stofwisselingsziekte meer uitgesproken is en deze een grotere invloed heeft op het werk, relaties en de vele facetten van het leven. Een voorbeeld hiervan zijn de jongvolwassenen die de stap moeten zetten naar ‘zelfmanagement’.”

Nood aan Europees plan

“De positieve impact van sommige toepassingen die ontstaan zijn tijdens de pandemie - ik denk hierbij onder meer aan teleconsulten en zorgapps - kunnen verder uitgebouwd en toegepast worden”, klinkt het. “Hierbij is patiëntenparticipatie cruciaal om tot een optimaal zorgplan te komen. Er zijn echter nog grote hiaten in het begrip en de prioritering van zeldzame ziekten binnen de nationale gezondheidsstelsels in heel Europa. Er bestaat nog steeds een stigma dat een zinvolle discussie over de screening van pasgeborenen, dieetbehandelingen en innovatieve behandelingen zoals ERT en gentherapie de geestelijke gezondheid en kwaliteit van leven verhindert.

We hebben de laatste jaren heel wat vooruitgang geboekt, maar de weg naar een juiste diagnose en de juiste therapie blijft nog steeds veel te lang.

Hoewel het belangrijk is om specifieke behoeften van stofwisselingsziekten niet uit het oog te verliezen, moeten organisaties en medici die betrokken zijn bij zeldzame ziekten de krachten bundelen om verandering in gedeelde interessegebieden te stimuleren. Daarnaast moeten beleidsmakers en overheden de prioriteitsstelling van zeldzame ziekten binnen het gezondheidssysteem verder ontwikkelen en optimaliseren.”

Grote groep patiënten

“Deze groep van patiënten is al veel te lang achtergesteld wegens de onbekendheid en zeldzaamheid van deze ziekten. De vooruitgang van de geneeskunde toont aan dat het aantal kinderen en volwassenen met een zeldzame ziekte veel groter is dan verwacht. Het blijft echter ook een feit dat de weg naar een juiste diagnose en de juiste therapie nog steeds veel te lang is. De samenwerking tussen medici, paramedici, overheidsinstanties, patiëntenorganisaties en zelfs de media is en blijft uiterst belangrijk. Er is al heel wat werk verzet en opportuniteiten dienen zich aan, maar verdere actie is absoluut noodzakelijk”, besluit De Baere. ■

 **Lysomed**

Meer weten over
lysosomale stapelingsziekten

www.lysomed.be



sanofi
Sanofi Belgium, MAT-BE-2200072-2.0-02/22

Zeldzaam huidlymfoom vereist multidisciplinaire samenwerking



Prof. dr. An Bervoets

DERMATOLOOG
UZA EN UZ LEUVEN

Mycosis fungoide Cutane T-cellymfoom (MF-CTCL) maakt zo'n 35 à 40% uit van alle huidlymfomen. "Zowel voor de diagnose als de behandeling is een goede multidisciplinaire samenwerking vereist", zeggen prof. dr. An Bervoets, dermatoloog bij het UZA en UZ Leuven, en Carl Goossens, patiënt met MF-CTCL.

Tekst: Joris Hendrickx

Hoe en bij wie ontstaat MF-CTCL?

Prof. dr. Bervoets: "MF-CTCL ontstaat net zoals andere huidlymfomen door een defect in de lymfocyten. Hoewel iedereen het kan krijgen, tellen we onder de patiënten dubbel zoveel mannen als vrouwen. Bovendien gaat het heel vaak over 65-plussers en mensen die langdurig zijn blootgesteld aan chemicaliën."

Hoe uit de ziekte zich?

Prof. dr. Bervoets: "In de vroege stadia van MF-CTCL krijgen patiënten plekken op hun huid die lijken op eczeem. Deze plekken evolueren heel traag en de kans dat ze effectief uitzaaien, is met 4% eerder klein. Toch zijn er ook patiënten die heel snel evolueren van een vroeg naar een tumoraal stadium met uitzaaiingen. Het is daarom cruciaal dat

MF-CTCL vroeg kan worden gedetecteerd én dat de dermatoloog ook tijdig kan zien wanneer het mis begint te gaan."

Hoe moeilijk is de diagnose?

Carl: "De diagnose verliep erg moeilijk bij mij. Ik had immers al een verleden met verschillende huidziekten. De laatste jaren had ik simultaan maar liefst drie huidziekten. In tegenstelling tot veel andere patiënten had ik wel het geluk dat mijn dermatoloog me meteen doorverwees naar Prof. Bervoets, die hier in is gespecialiseerd en het probleem globaal kon bekijken. Maar dan nog duurde het zo'n jaar tot de diagnose. Het gaat dan ook over een zeer zeldzame aandoening: in België wordt ze slechts bij zo'n 150 mensen per jaar vastgesteld."

Hoe wordt MF-CTCL behandeld en wat is daarbij belangrijk?

Prof. dr. Bervoets: "In eerste instantie proberen we de aandoening met lokale behandelingen onder controle te krijgen. Dat doen we met cortisonezalf, chemotherapeutische gel, andere zalven en lichttherapie. Sinds kort wordt een nieuwe chemozalf trouwens terugbetaald. Wanneer de ziekte toch verder evolueert, schakelen we over op medicatie,

injecties, chemotherapie of bestralingen. Voor vergevorderde patiënten bieden ook antilichaamtherapieën heel wat nieuwe mogelijkheden. Bij de overgang naar het uitbreidende stadium dienen dermatologen nauw samen te werken met een hematoloog en een patholoog die onder de microscoop kan bestuderen wat er precies aan de hand is in de huid. Een multidisciplinaire aanpak is dus echt wel noodzakelijk. Zeker wanneer we twijfelen aan de diagnose - omdat de aandoening lijkt op bijvoorbeeld een contactallergie, eczeem of psoriasis - is dat een enorme meerwaarde."

Welke impact heeft de ziekte op het dagelijkse leven van patiënten?

Carl: "Vroeger was de volledige linkerhelft van mijn gezicht aangetast. Dat is dankzij de juiste behandeling intussen weggetrokken, maar op de rest van mijn lichaam heb ik wel nog steeds plaatselijke uitslag. Ik ben 71 jaar, waardoor de impact hiervan voor mij minder groot was dan bij jongere mensen. Ik kan het gezien mijn ouderdom ook beter relativeren. Hoe jonger je echter bent, hoe moeilijker het is om rond te moeten lopen met zichtbare uitslag op je huid." ■

In de vroege stadia van MF-CTCL krijgen patiënten plekken op hun huid die lijken op eczeem.



Meer weten?

recordatirarediseases.com

SAMEN BRENGEN WE
INNOVATIE
IN THERAPIEËN
WERELDWIJD

ROUTINE EN GESPECIALISEERDE TESTEN VOOR FASE I TOT IV KLINISCHE STUDIES IN ONCOLOGIE EN ZELDZAME ZIEKTES



Jouw partner in
precisiemedicijn

Cerba Research





Jolien Roovers

BELEIDSMEDEWERKER
AFDELING ONDERZOEK VLAAMS
DEPARTEMENT ECONOMIE,
WETENSCHAP EN INNOVATIE



Kathleen D'Hondt

NAVORSER AFDELING
ONDERZOEK VAN HET VLAAMS
DEPARTEMENT ECONOMIE,
WETENSCHAP EN INNOVATIE



Meer weten?

ewi-vlaanderen.be

Vlaanderen bundelt de krachten in kader van gepersonaliseerde geneeskunde

Vandaag hebben we in veel gevallen een eerder beperkte kennis over de redenen waarom iemand ziek wordt. Als we dat gegeven kunnen verbeteren, kunnen we ook nieuwe toepassingen ontwikkelen om sneller en gericht in te grijpen of een ziekte zelfs preventief te vermijden. Een blik op de toekomst met Jolien Roovers en Kathleen D'Hondt van het Vlaams departement Economie, Wetenschap en Innovatie.

Waarom is het zo belangrijk om te investeren in onderzoek en innovatie rond gepersonaliseerde geneeskunde?

Roovers: "Vaak begrijpen we de oorzaken van zeldzame ziekten en kankers nog niet helemaal. De grote meerderheid heeft echter een genetische oorsprong. Als we die kunnen ontdekken, kunnen we ook achterhalen wat de achterliggende mechanismen zijn en vervolgens mogelijke preventieve acties, diagnostiek en gepaste behandelingen ontwikkelen. In het kader van preventie zullen we in de toekomst hopelijk al vanaf de geboorte een risicoprofiel kunnen opstellen van ieder individu. Op basis daarvan kunnen we dan tijdig en gericht screenen op bepaalde aandoeningen."

D'Hondt: "Kanker wordt bijvoorbeeld steeds meer benaderd als een zeldzame ziekte. Iedere patiënt wordt immers individueel bekeken en de oorzaak van de tumorgroei kan individueel gekarakteriseerd worden."

Op welke manieren zet de Vlaamse overheid hier specifiek op in?

Roovers: "Met het departement Economie, Wetenschap en Innovatie nemen we deel aan meerdere Europese projecten. Zo zijn we de coördinator van het SAPHIRE consortium, waarmee we gepersonaliseerde geneeskunde in heel Europa op regionaal niveau proberen te implementeren. Daarnaast is er het Smart Health Vanguard Initiative, waaronder we samenwerken met verschillende partners van de quadruple helix om concrete use cases dichterbij de markt te brengen. In Vlaanderen werd onlangs de Flanders.healthTech speerpuntcluster gelanceerd, die zich voornamelijk focust op de samenwerking tussen verschillende domeinen in de biotech, digitale technologie en medische technologie. Die drie clusters zijn in Vlaanderen al erg goed ontwikkeld en toonaangevend, maar voor gepersonaliseerde geneeskunde moeten deze echter meer gaan samenwerken."

D'Hondt: "Op ons aandringen is België lid geworden van het 1+Million Genomes Initiative. Hierdoor participeren we nu in een ambitieus initiatief om een Europees referentiegemeenschap te ontwikkelen waarmee men beter kan begrijpen wat normale en niet-normale variaties zijn in een genoom. We ondersteunen samen met VIB ook Elixir, een Europees netwerk van infrastructures waar data van zowel life sciences als genomen worden gedeeld."



Dat gebeurt in samenwerking met Sciensano om alle actoren in België te aligneren om deze plannen te realiseren. Verder werken we volop aan de voorbereiding van partnerships voor personalised medicine en zeldzame ziekten. Deze partnerships willen een onderzoeks- en innovatieagenda uitvoeren waarvoor de deelnemende partners onderzoeksbudgetten vrijmaken. Vanuit zijn focus op toegepast onderzoek financiert VLAIO zowel de Flanders.healthTech speerpuntcluster als de deelname van Vlaamse innovatieve bedrijven aan de Europese partnerships voor gepersonaliseerde geneeskunde. Aanvullend financiert het FWO basisonderzoek." ■

In het kader van preventie zullen we in de toekomst hopelijk al vanaf de geboorte een risicoprofiel kunnen opstellen van ieder individu.

Ook mannen krijgen te maken met borstkanker

Ongeveer één procent van alle borstkankerpatiënten zijn mannen. Jaarlijks krijgen zo'n vijftig Vlaamse mannen de diagnose. Hun gemiddelde leeftijd ligt tussen de 60 en 65 jaar. Omdat borstkanker een erg zeldzame aandoening is voor mannen, zijn velen er zich niet van bewust. Ze laten zich bijgevolg nooit of pas laat onderzoeken. **Tekst:** Joris Hendrickx

Vaak is een verhoogde oestrogenspiegel de oorzaak van borstkanker bij mannen. Dat oestrogeen is verantwoordelijk voor de groei en ontwikkeling van de borstklier. Twee mogelijke verklaringen voor een hoog oestrogeenniveau zijn levercirrose en het klinefeltersyndroom. Een levercirrose kan optreden na een chronische leverziekte of door alcoholmisbruik. Bij het klinefeltersyndroom is de man drager van een extra X-chromosoom dat zorgt voor onder andere een overdreven borstontwikkeling, slecht ontwikkelde geslachtsorganen en een laag testosteronniveau. Ook erfelijkheid kan een rol spelen. Zo is bekend dat mannen die meerdere vrouwelijke familieleden hebben met borstkanker, zelf ook een verhoogd risico hebben. Vooral mannen met mutaties in het BRCA-2 gen lopen gevaar, maar ook het BRCA-1 gen kan een rol spelen.

Symptomen

De meerderheid van de mannen met borstkanker voelt een onderhuids knobbel of een knobbel in de borst. Een ander typisch symptoom bij tachtig procent van de patiënten is een afscheiding van bloed of vocht uit de tepel. Bij zo'n twintig procent kunnen er afwijkingen aan de tepel voorkomen, zoals een terugtrek-



kende of naar binnen draaiende tepel, roodheid, zwelling rimpels, huidverveling, kuiltjes, enz. Het wordt in ieder geval ten sterkste aangeraden om bij een of meerdere van deze symptomen je huisdokter te raadplegen voor verder onderzoek. Hoe sneller borstkanker immers wordt ontdekt, hoe beter de prognose. Borstkanker wordt bij mannen echter vaak pas in een gevorderd stadium vastgesteld.

i Borstkanker wordt bij mannen vaak pas in een gevorderd stadium vastgesteld.

Diagnose

Net zoals bij vrouwen is een mammografie de aangewezen manier om borstkanker op te sporen. Hierbij neemt men een röntgenfoto van de borsten. Ook een echografie behoort tot de mogelijkheden. Daarnaast kunnen via een biopsie weefselmonsters worden afgenomen voor verder onderzoek. Vermoedt men uitzaaiingen, dan kunnen bijkomende onderzoeken gebeuren zoals een longfoto, een echografie van de lever, een botscan, een PET-CT scan of een MRI.

Behandelingen

Bij het overgrote deel van de mannen wordt een mastectomie uitgevoerd. Daarbij worden de borst en de lymfeknopen in de oksel verwijderd. De borst sparen, kan meestal niet door de kleine hoeveelheid weefsel rond de tepel en het feit dat de kanker zich hier meestal al heeft verspreid. Na de operatie kan radiotherapie worden overwogen om de lymfeknopen aan de onderzijde van het borstbeen te bestralen. Chemotherapie kan dan weer het risico op een terugkeer en later ontstaan van uitzaaiingen verminderen. Omdat zeventig tot tachtig procent van de mannelijke borsttumoren hormoonreceptorpositief is, wordt hormoontherapie steeds vaker voorgeschreven. In specifieke gevallen is ook immunotherapie is een mogelijkheid. ■

Omdat het een erg zeldzame aandoening is voor mannen, zijn velen er zich niet van bewust. Ze laten zich bijgevolg nooit of pas laat onderzoeken.



*Als de wekker
gaat naar
het
toilet gaan*

Beste lezer van De Morgen,

U kent natuurlijk uw eigen naam en u weet hoe u zich moet aankleden. En u hoeft dit gele memo niet op uw koelkast te plakken, omdat u bang bent dat u vergeet dat u naar het toilet moet gaan!

Maar wist u dat er **duizenden mensen zijn die simpele dingen als hun adres en de namen van hun dierbaren vergeten?** Zij lijden namelijk aan de ziekte van Alzheimer of een andere vorm van dementie.

Als directeur van de Stichting Alzheimer Onderzoek schrijf ik u daarom deze dringende brief. Onze Stichting volhardt al 27 jaar in haar zoektocht naar een remedie tegen die vreselijke ziekte. Een ziekte die ons allemaal treft, rechtstreeks of onrechtstreeks, jong of oud. Ik vraag u daarom om ons te steunen en zo een actieve rol te spelen in de wetenschappelijke race tegen de klok: de zoektocht naar een geneesmiddel.

Ongeveer **1 op de 7 mannen en maar liefst 1 op de 3 vrouwen** krijgt uiteindelijk dementie en dat betekent dat **elke familie in België met deze vreselijke ziekte wordt geconfronteerd!**

Als we nu niets doen, zullen er in 2046 390.000 patiënten met dementie zijn! ... Het is dan nog verschrikkelijker dat er tot op heden geen geneesmiddelen zijn die deze ziekten kunnen genezen. Dat kunnen we niet accepteren! En de enige oplossing is meer wetenschappelijk onderzoek. **Daarom rekenen wij op uw steun!**

Wij zijn de enige Belgische stichting die wetenschappelijke onderzoek naar de ziekte van Alzheimer ondersteunt. Vorig jaar financierden wij 18 nieuwe projecten voor een totaalbedrag van bijna **3,8 MILJOEN EURO**. Zoals u in het artikel over Rosa Rademakers kunt lezen, is er nog heel veel onderzoek nodig. En er is dus nog zoveel meer geld nodig om de uiteindelijke doorbraak te forceren: een medicijn tegen de ziekte van Alzheimer.

Wanneer u doneert, zorgen wij ervoor dat die donatie rechtstreeks naar de wetenschappers gaat, en dus rechtstreeks naar de ontwikkeling van een medicijn tegen Alzheimer.

Warme groeten

Joost Martens
Directeur Stichting Alzheimer Onderzoek



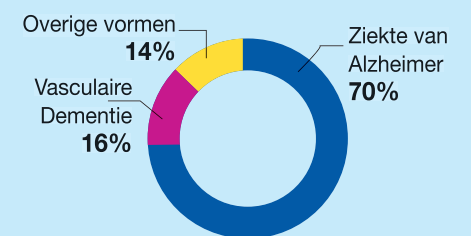
P.S. Vul de overschrijvingsopdracht vandaag nog in. Voor elke gift boven de € 40 ontvangt u een fiscaal attest, waardoor u tot 45% van de fiscus terugkrijgt!

Mocht één van uw dierbaren aan de ziekte van Alzheimer lijden, dan excuseren wij ons voor het leed dat deze brief kan oproepen. U weet hoe verschrikkelijk deze ziekte is en wij hopen dat u met ons meevecht om deze verschrikkelijke ziekte voor eens en altijd te stoppen.

Feiten over dementie



Dementie is een hersenaandoening. Als gevolg hiervan kan iemand steeds minder goed zelfstandig functioneren. Er is geen genezing mogelijk voor dementie. Uiteindelijk overlijdt een patiënt aan de gevolgen van dementie.



De meest voorkomende vorm van dementie is de ziekte van Alzheimer (70%)

1. Dementie
 2. Hartfalen
 3. Longkanker
- Dementie is de snelst groeiende doodsoorzaak in België

8
Jaar

Mensen met dementie leven gemiddeld 8 jaar met de ziekte.

4

Mensen/uur

Er komen in België ieder uur 4 mensen met dementie bij

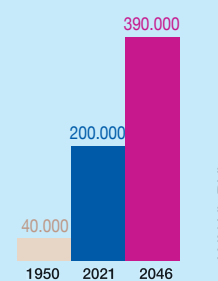


1 op de 3 vrouwen krijgt dementie.



Bij mannen is dit 1 op 7.

Het aantal mensen met dementie is door de vergrijzing vervijfvoudigd. Van 40.000 in 1950 tot ruim 200.000 nu. Het aantal zal de komende 25 jaar verdubbelen tot bijna 400.000.



ANN VL BVL

Met slechts
60 euro
sponsort u
reeds
60 minuten
onderzoek!



Handtekening(en)
Signature(s)

Giften vanaf 40 euro zijn fiscaal aftrekbaar.

OVERSCHRIJVINGSOPDRACHT
ORDRE DE VIREMENT

Bij invulling met de hand, één HOOFDLETTER of cijfer in zwart (of blauw) per vakje
Si complété à la main, n'indiquer qu'une seule MAJUSCULE ou un seul chiffre noir (ou bleu) par case

Gewenste uitvoeringsdatum in de toekomst / Date d'exécution souhaitée dans le futur	Bedrag / Montant	EUR	CENT
Rekening opdrachtgever (IBAN) Compte donneur d'ordre (IBAN)			
Naam en adres opdrachtgever Nom et adresse donneur d'ordre			
Rekening begunstigde (IBAN) Compte bénéficiaire (IBAN)	B E 2 9 2 3 0 0 0 6 0 2 8 1 6 4		
BIC begunstigde BIC bénéficiaire	G E B A B E B B		
Naam en adres begunstigde Nom et adresse bénéficiaire	Stichting Alzheimer Onderzoek Z1. Researchpark 310 1731 Zellik		
Mededeling Communication	D R I N G E N D 3		

