

ZELDZAME ZIEKTEN

Magazine

EDITIE 2024



Landschap zeldzame ziekten in
Vlaanderen, België en Europa

Gebundelde expertise via nationale
en internationale netwerken

UZ Leuven: een functieziekenhuis zeldzame ziekten met hoge ambities

Beste lezers

Met deze eerste editie van het UZ Leuven *Magazine zeldzame ziekten* wensen wij de medische gemeenschap op de hoogte te brengen van een aantal lopende initiatieven in het veld van zeldzame ziekten. Het magazine heeft de bedoeling de huidige UZ Leuven-expertise in de kijker te zetten, onze organisatiestructuur rond zeldzame ziekten voor externen duidelijk te maken, en als naslagwerk en informatiebron voor verwijzers te dienen.

UZ Leuven is door de federale overheid erkend als **functieziekenhuis zeldzame ziekten**, waardoor we ons toelagen op het voldoen aan de normen voor organisatie van zorg en onderzoek rond zeldzame ziekten (Koninklijk Besluit 2014/024248). UZ Leuven heeft hiervoor een structuur uitgebouwd waarin alle artsen met interesse voor zeldzame ziekten vertegenwoordigd zijn in de raad zeldzame ziekten. Het bureau zeldzame ziekten neemt daarbinnen de operationele leiding. In dat bureau zetelen minstens een pediater, een internist en een klinisch geneticus. De werking wordt ondersteund door twee coördinatoren zeldzame ziekten, die zorgen voor projectondersteuning, de klinische activiteiten monitoren en de link maken met de verschillende beleidsniveaus.

In deze editie van het *Magazine zeldzame ziekten* vindt u o.a. cijfers en info over de omvang en organisatiestructuur van zeldzame ziekten in UZ Leuven, hoe u patiënten met (vermoeden van) zeldzame ziekten kunt doorverwijzen, en hoe zij binnen UZ Leuven opgevolgd worden.

Veel leesplezier!

Marion Delcroix en Gert Van Assche, voorzitter en ondervoorzitter van de raad zeldzame ziekten UZ Leuven

Leden van het bureau zeldzame ziekten UZ Leuven



Prof. dr. Marion Delcroix
Voorzitter
Pneumologie



Prof. dr. Gert Van Assche
Ondervoorzitter
Hoofddarts
Maag-, darm- en leverziekten



Prof. dr. Kathleen Claes
Nefrologie



Prof. dr. Kristl Claeys
Neurologie



Prof. dr. Timothy Devos
Hematologie



Prof. dr. Ann Mertens
Endocrinologie



Prof. dr. Isabelle Meyts
Kindergeneeskunde



Prof. dr. Sarah Thomis
Vaatheekunde



Prof. dr. Hilde Van Esch
Centrum menselijke erfelijkheid



Dr. Kristel Van Landuyt
Pathologische ontleedkunde -
biobank



Prof. dr. Peter Witters
Kindergeneeskunde -
metabole ziekten



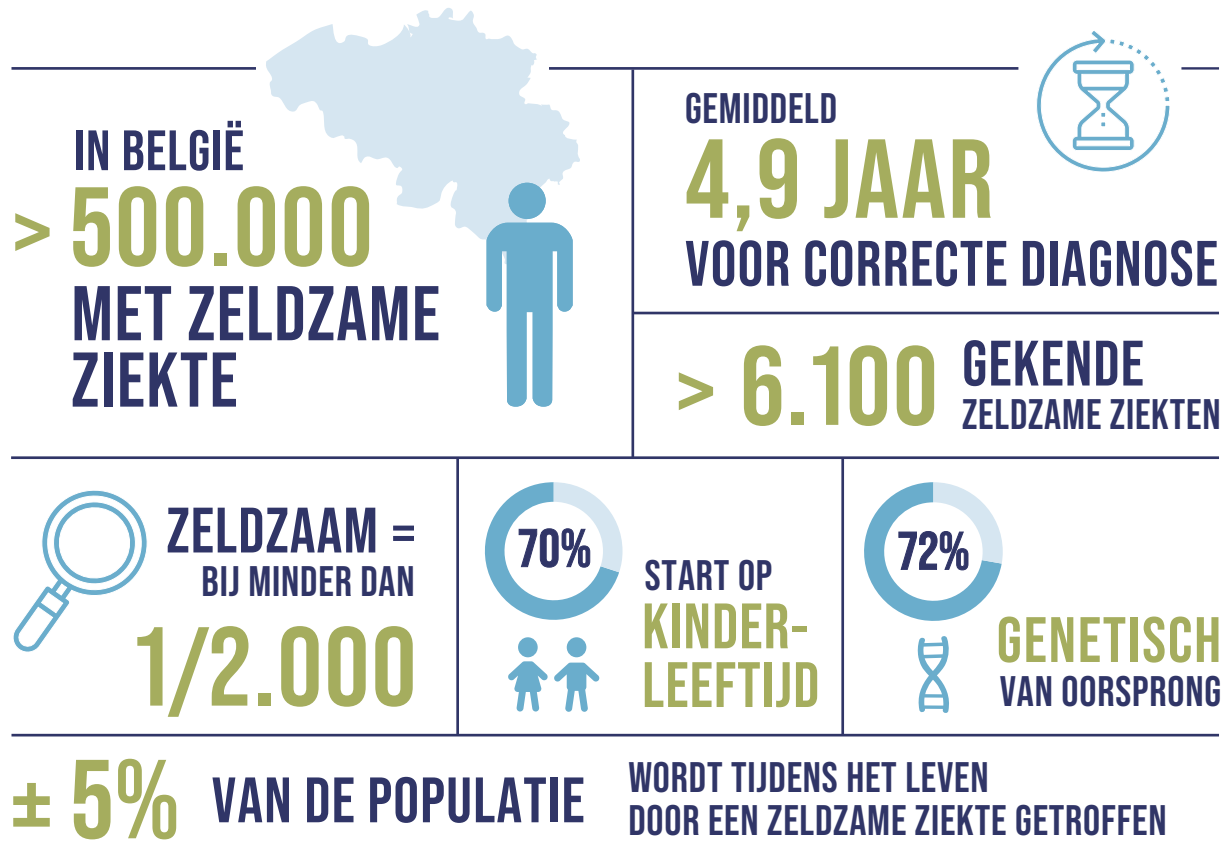
An Bollen
Coördinator zeldzame ziekten



Elja Eskes
Coördinator zeldzame ziekten

Klinische activiteiten

ZELDZAME ZIEKTEN



ZELDZAME ZIEKTEN IN UZ LEUVEN

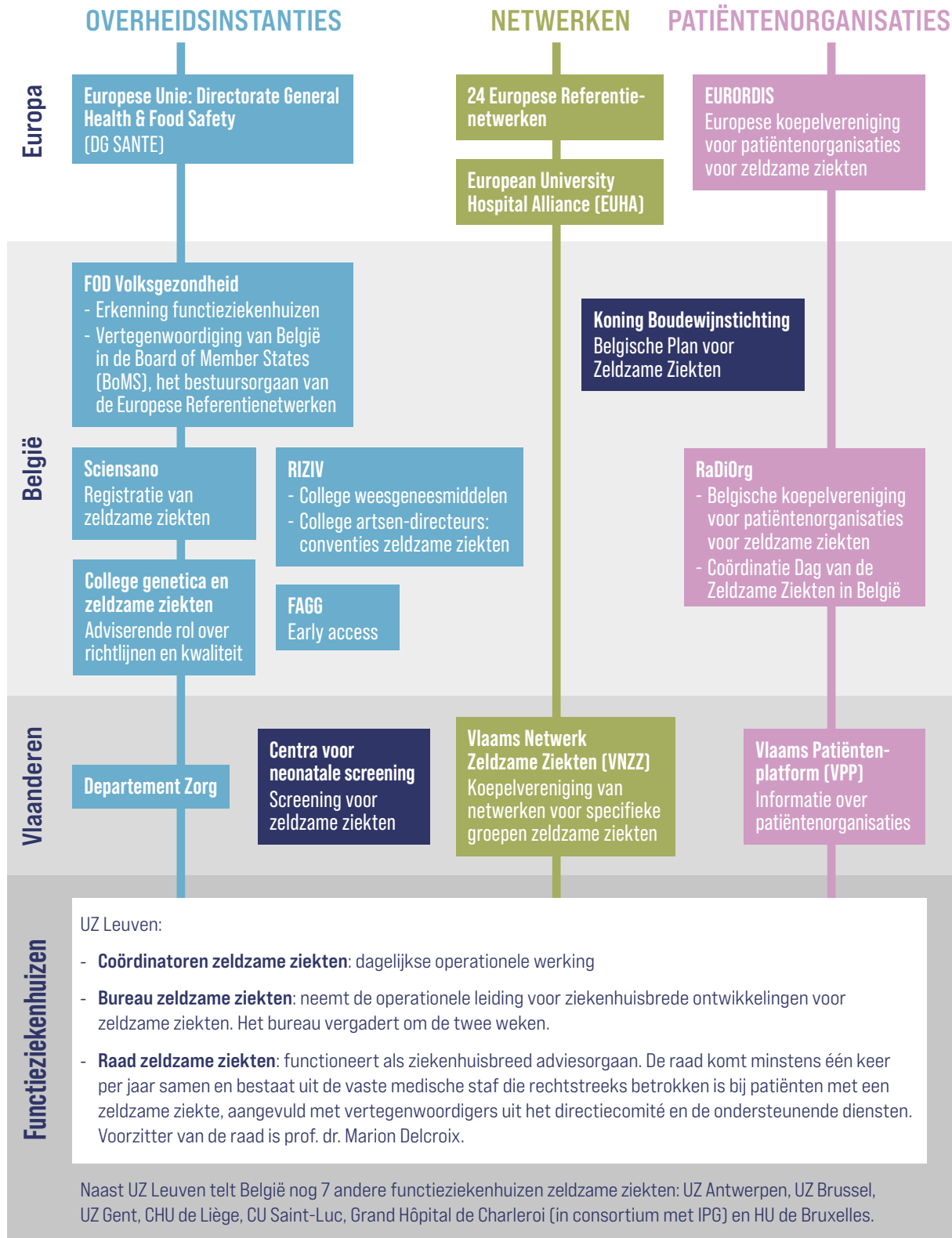


Het zeldzame ziekten-landschap

Orpha.net

Internationaal informatieportaal over zeldzame ziekten voor patiënten en zorgverleners:

- Nomenclatuur voor zeldzame ziekten
- Weesgeneesmiddelen
- Diagnostische tests
- Expertisecentra
- Onderzoek



Netwerken: nationaal én internationaal

Om aan elke patiënt met een zeldzame ziekte de meest gespecialiseerde zorg te kunnen bieden, is het noodzakelijk om te investeren in nationale en internationale netwerken.

Europese Referentienetwerken

UZ Leuven is in 2024 lid van 22 van de 24 erkende Europese Referentienetwerken (ERN's) voor zeldzame ziekten. Binnen de ERN's kunnen expertise en uiterst zeldzame casussen op internationaal niveau gedeeld worden, zonder dat artsen en patiënten daarvoor naar het buitenland moeten reizen. De ERN's nemen ook een leidende rol op in het opstellen van clinical guidelines voor zeldzame ziekten, ze onderhouden registers om meer inzicht te verwerven in het voorkomen van zeldzame ziekten in Europa en ze staan in voor kwaliteitsmonitoring van de deelnemende ziekenhuizen. Een ziekenhuis kan slechts

deelnemen aan een ERN wanneer het voldoet aan strenge selectiecriteria. Alle deelnemende ziekenhuizen worden ook elke vijf jaar geëvalueerd door een onafhankelijk evaluatieorgaan, aangesteld door de Europese Commissie.

Vlaams Network Zeldzame Ziekten

Naar analogie met de Europese Referentienetwerken, werden intussen voor al deze expertisedomeinen ook Vlaamse netwerken voor zeldzame ziekten opgericht waaraan UZ Leuven deelneemt. Die oprichting gebeurde onder het overkoepelende Vlaams Network Zeldzame Ziekten, dat opgericht werd in 2017. Binnen deze

Overzicht van de Europese Referentienetwerken

ERN	Expertisedomein	Website
ERN BOND*	Botziekten	ernbond.eu
ERN CRANIO	Craniofaciale afwijkingen en NKO-aandoeningen	ern-cranio.eu
Endo-ERN	Endocriene aandoeningen	endo-ern.eu
ERN EpiCARE	Epilepsie	epi-care.eu
ERKNet	Nierziekten	erknet.org
ERNICA	Erfelijke en congenitale afwijkingen	ern-ernica.eu
ERN-LUNG	Respiratoire aandoeningen	ern-lung.eu
ERN-RND	Neurologische aandoeningen	ern-rnd.eu
ERN-SKIN	Huidaandoeningen	ern-skin.eu
EURACAN	Solide tumoren bij volwassenen	euracan.eu
ERN-EuroBloodNet	Hematologische aandoeningen	eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	Urogenitale aandoeningen	eurogen-ern.eu
ERN EURO-NMD	Neuromusculaire aandoeningen	ern-euro-nmd.eu
ERN-EYE	Oogaandoeningen	ern-eye.eu
ERN GENTURIS	Erfelijke kankers	genturis.eu
ERN GUARD-Heart	Hartaandoeningen	guardheart.ern-net.eu
ERN-ITHACA	Congenitale malformaties en zeldzame verstandelijke beperkingen	ern-ithaca.eu
MetabERN	Erfelijke metabole aandoeningen	metab.ern-net.eu
ERN PaedCAN	Pediatische kankers	paedcan.ern-net.eu
ERN RARE-LIVER	Hepatologische aandoeningen	rare-liver.eu
ERN ReCONNET	Bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen	reconnet.ern-net.eu
ERN RITA	Immuundeficiënties, auto-inflammatoire en auto-immuunziekten	ern-rita.eu
ERN TransplantChild*	Transplantatie bij kinderen	transplantchild.eu
VASCERN	Multisystemische vasculaire aandoeningen	vascern.eu

* UZ Leuven neemt in 2024 nog niet deel aan de netwerken ERN BOND en ERN TransplantChild.

organisatie bundelen de Vlaamse universitaire ziekenhuizen, de algemene ziekenhuizen (Zorgnet-Icuro), de huisartsenkring (Domus Medica) en tal van patiëntenverenigingen de krachten om patiënten met een zeldzame ziekten een billijke toegang te garanderen tot een gepaste diagnose en gespecialiseerde zorg.

Concreet wil het Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten

- ✓ Expertise in kaart brengen
- ✓ Richtlijnen opstellen voor diagnostiek, behandeling en opvolging
- ✓ Onderzoek stimuleren
- ✓ Initiatieven nemen om de zorgkwaliteit te verbeteren
- ✓ De samenwerking met eerste- en tweedelijnszorg beschrijven, met de nadruk op

duidelijke criteria voor door- en terugverwijzing

- ✓ Registers van zeldzame ziekten uitbouwen (in samenwerking met Sciensano)

Internationale netwerken van expertise-centra zeldzame ziekten

Naast de erkende Europese en Vlaamse netwerken voor zeldzame ziekten, maakt UZ Leuven deel uit van een aantal andere internationale netwerken. Daarin werken onze artsen samen met collega-specialisten wereldwijd, om kennis te delen en de zorgstandaard voor specifieke zeldzame ziekten verder te ontwikkelen.

Verder neemt UZ Leuven deel aan de werkgroep zeldzame ziekten binnen de European University Hospital Alliance (EUHA). Samen met andere EUHA-ziekenhuizen wordt er samengewerkt aan een aantal verbeterprojecten rond zeldzame ziekten.

Meer weten?



Een overzicht van alle internationale netwerken rond zeldzame ziekten waaraan UZ Leuven deelneemt vind je op onze website. (www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten/internationale-netwerken-zeldzame-ziekten)



Website European University Hospital Alliance (EUHA) (www.euhalliance.eu)

Multidisciplinaire aanpak

Mensen met een zeldzame ziekten hebben vaak een **complex ziektebeeld**, waardoor zij nood hebben aan advies en behandeling vanuit verschillende disciplines.

Binnen UZ Leuven komen dan ook regelmatig verschillende zorgverleners samen om de zorg voor een bepaalde zeldzame ziekte of groep van zeldzame ziekten te organiseren. Zij bespreken dan specifieke casussen tijdens een **multidisciplinair overleg**, of organiseren een **multidisciplinaire raadpleging** waarbij de patiënt in één bezoek aan het ziekenhuis bij verschillende artsen en andere hulpverleners terecht kan.



Wist je dat?

Een analyse in het kader van de generieke conventie voor zorgcoördinatie van zeldzame ziekten (p. 10), toont voor de vier pilootziekten dat patiënten per jaar binnen UZ Leuven **gemiddeld 10 contacten op 4 verschillende afdelingen** hebben.

Traject van een patiënt in UZ Leuven

Hoe word je als patiënt met een (vermoeden van) een zeldzame ziekte opgevolgd in UZ Leuven? En met welke zorgverleners kom je in aanraking? We maken je wegwijs in de mogelijke patiëntentrajecten.

Met diagnose

Als de patiënt al de diagnose kreeg van een zeldzame ziekte, dan kan die rechtstreeks terecht bij het team dat gespecialiseerd is in deze aandoening.



Een overzicht van de teams vind je op www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten/met-diagnose

Zonder diagnose

Een patiënt zonder diagnose, maar met een vermoeden van een zeldzame ziekte, kan aangemeld worden bij UZ Leuven via een online aanmeldformulier. De patiënt kan dit zelf doen, al gebeurt dit vaak door een verwijzende arts.



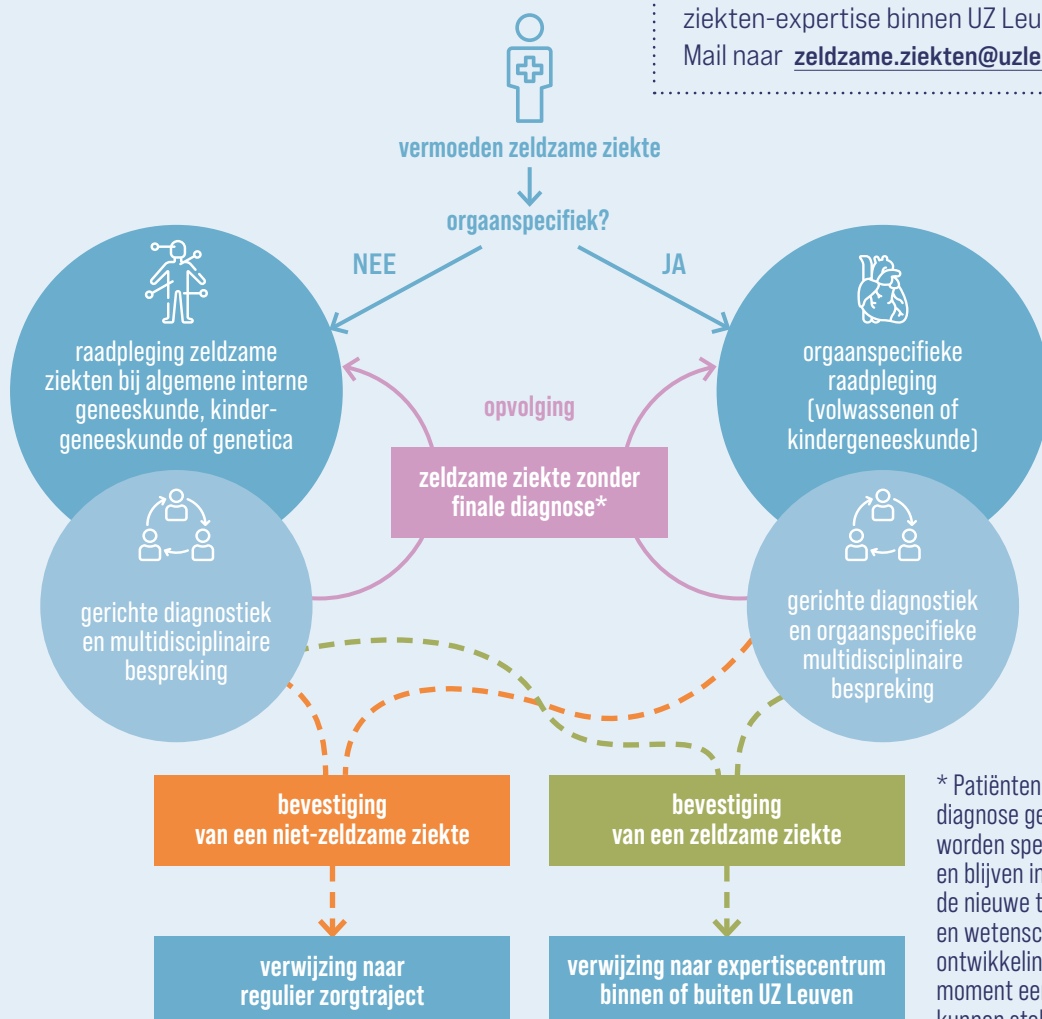
Aanmeldformulier patiënt via www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten of direct op l.ead.me/bf6Zdw



Aanmeldformulier verwijzende arts via www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten of direct op l.ead.me/bf6Adw

Na aanmelding wordt de patiënt op basis van het klinisch beeld intern doorverwezen naar het team dat het best geplaatst is om de diagnose te stellen.

Hebt u bijkomende vragen over de zeldzame ziekten-expertise binnen UZ Leuven? Mail naar zeldzame.ziekten@uzleuven.be



* Patiënten waarbij geen finale diagnose gesteld kon worden, worden specifiek geregistreerd en blijven in opvolging om via de nieuwe technologische en wetenschappelijke ontwikkelingen op later moment een diagnose te kunnen stellen.

Centrum menselijke erfelijkheid

Omdat minstens **70 procent** van de zeldzame ziekten een genetische basis hebben, speelt het centrum menselijke erfelijkheid (CME) van UZ Leuven een centrale rol in de zorg en genetische diagnostiek van kinderen en volwassenen met een zeldzame ziekte. Het klinisch team van het CME participeert daarnaast in verschillende multidisciplinaire raadplegingen rond zeldzame ziekten binnen UZ Leuven.

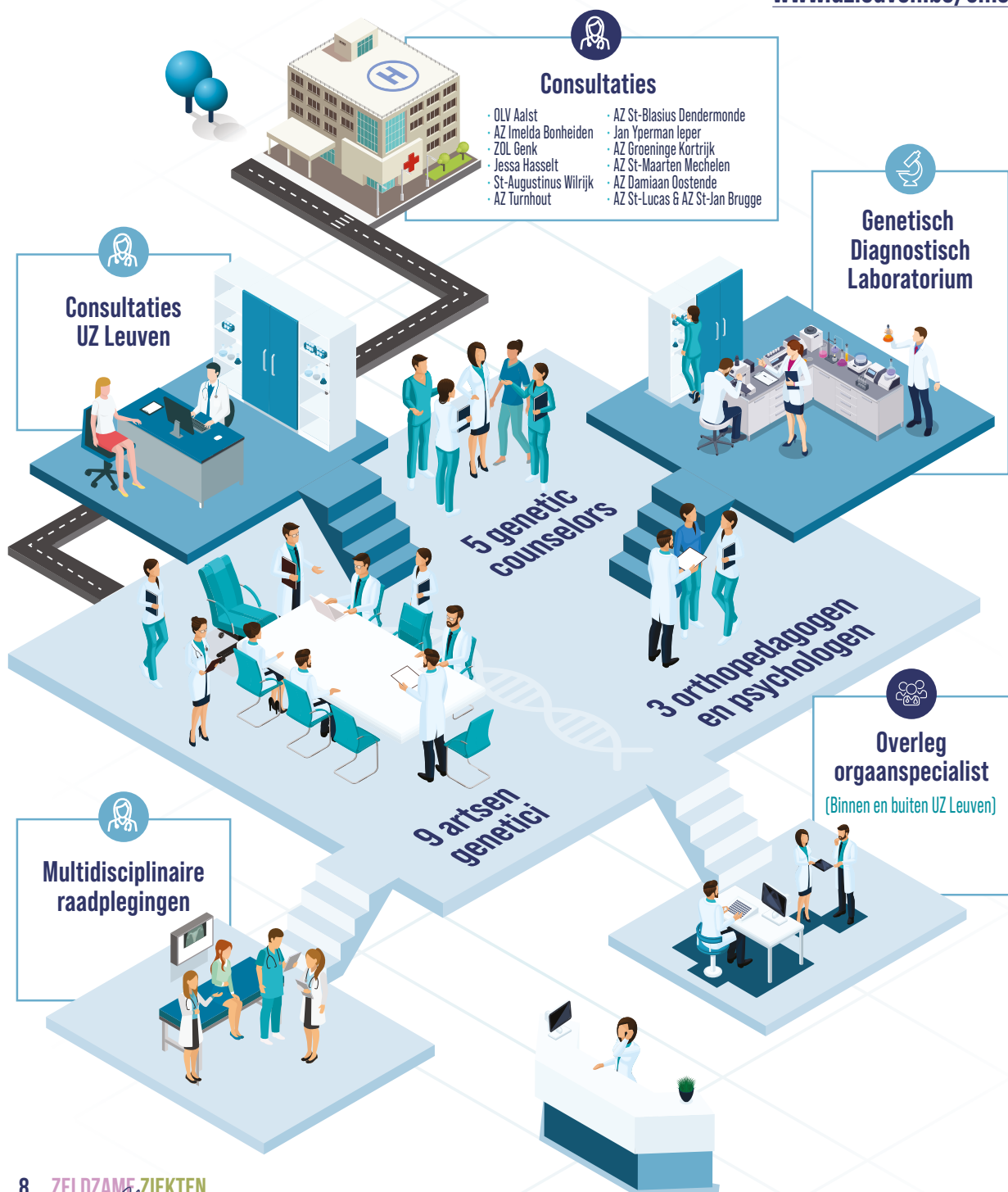
Het CME verzorgt ook maandelijks raadplegingen in 13 perifere ziekenhuizen.

Elke arts staat in nauw contact met het genetisch laboratorium en met de desbetreffende orgaanspecialisten via regelmatig overleg of adhocbesprekingen.

Wie-is-wie bij het CME?

Check per arts van het CME de specialisatie op de website: www.uzleuven.be/centrum-menselijke-erfelijkheid-cme/specialisten-centrum-menselijke-erfelijkheid

www.uzleuven.be/cme



Interactieve e-learning helpt chronisch zieke kinderen en jongeren op weg van kinder- naar volwassenzorg

De kinderafdelingen van UZ Leuven lanceerden begin 2023 de interactieve tool *Onderweg: transitie binnen kindergeneeskunde* voor chronisch zieke kinderen en jongeren en hun ouders. De vier e-learnings vol tips, informatie en persoonlijke verhalen bieden extra ondersteuning in de aanloop naar de stap van kinder- naar volwassenzorg.

E-learnings op maat

Wanneer een kind stilaan volwassen wordt, is dat sowieso een spannende en bewogen periode. Voor kinderen en jongeren met een chronische ziekte, zoals diabetes, mucoviscidose of een zeldzame ziekte, komt daar de transitie bij. Transitie in een notendop is het geleidelijk zelfstandiger omgaan met je ziekte, zowel thuis als in het ziekenhuis. Daar maak je uiteindelijk de overstap van kinder- naar volwassenzorg.

Voor die kinderen en jongeren en hun ouders zijn er nu vier interactieve e-learnings, die tijdens het transitieproces extra ondersteuning bieden in de vorm van tips en tricks, persoonlijke getuigenissen en informatie over allerlei thema's. Elke e-learning is gericht op een specifieke doelgroep (12-13 jaar, 14-15 jaar, 16-18 jaar en ouders) en is digitaal te bekijken waar en wanneer je wil.

Start op jonge leeftijd

Professor Peter Witters, kinderarts:

"Transitie is een proces waarbij kinderen en jongeren mondjesmaat leren om zelf hun verantwoordelijkheid te nemen. Het is belangrijk dat ze actief weten wat hun ziekte inhoudt en goed begrijpen waarom ze bijvoorbeeld medicatie nemen of een specifiek dieet volgen. Daar begin je best al op jonge leeftijd mee."

Rond de leeftijd van 18 volgt dan de overstap van een vertrouwd naar een nieuw zorgteam.

Psychologe Janne Houben: "Chronisch zieke

kinderen worden vaak al vanaf 1 à 2 jaar opgevolgd door het kinderteam. Jarenlang bouw je als gezin een band op met een vast team van zorgverleners. Het is dan een uitdagende en moeilijke stap naar een volledig nieuw team."

Andere aanpak

"Jongeren hebben op een bepaald moment en stap voor stap een andere aanpak nodig, zowel medisch gezien als op het vlak van de leefwereld waarin ze terechtkomen", vertelt Janne Houben. "Daarom is die transitie, de voorbereiding op alle aspecten van jongvolwassenheid, zo belangrijk om bij stil te staan."

"Ouders spelen een belangrijke rol: zij leren hun kind op een andere manier vasthouden."

Janne Houben, psychologe

"Eén van de grootste uitdagingen is dat jongeren nog geen volwassen brein hebben, maar wat we noemen een 'puberbrein'. Het stukje dat kan plannen, organiseren en verder denken, is nog niet volledig gerijpt. Daarin hebben ze ondersteuning nodig. Ouders spelen daarin een belangrijke rol. Zij komen meer aan de zijlijn te staan, maar blijven betrokken. Zij leren hun kind op een andere manier vasthouden. Daarom is er ook voor hen een aparte e-learning."



Verhalen van patiënten

De e-learnings zijn bewust algemeen gericht naar alle kinderen en jongeren met een chronische ziekte of aandoening. De uitwerking gebeurde door een multidisciplinair team, van artsen tot sociaal werkers en psychologen, en de voormalige ondersteuning kwam van [The Learning Hub](#).

Ook de input van het doelpubliek was essentieel: een diverse patiëntengroep van kinderen, jongeren en ouders testten in verschillende fases de pilootversie uit. Enkele patiënten en ouders vertellen in de e-learnings over hun persoonlijke ervaringen.

“Hoe beter het transitietraject verloopt, hoe beter de uitkomst voor de volwassen patiënt.”

Prof. dr. Peter Witters, kinderarts

“Een e-learning vervangt natuurlijk niet de begeleiding die de kinderen en jongeren in hun zorgprogramma krijgen”, zegt professor Witters. “Het doel is wel om hen tools in handen te geven



Psychologe Janne Houben en prof. dr. Peter Witters.

waarmee ze zelf aan de slag kunnen. Hoe beter het transitietraject verloopt, hoe beter de uitkomst voor de volwassen patiënt.”

Dit project kwam tot stand dankzij de steun van het [Fonds Zeldzame Ziekten](#) en in samenwerking met de dienst kindergeneeskunde, met bijzondere vermelding van kinderarts prof. dr. Peter Witters en psychologen Leen Martens en Janne Houben. Ook met dank aan sociaal werker Femke Hoebrechts en psycholoog Alexia Daem voor de uitwerking van de getuigenissen.

UZ Leuven en RIZIV-conventies

UZ Leuven neemt deel aan **negen ziektespecifieke RIZIV-conventies** voor gespecialiseerde zorgverlening voor zeldzame ziekten. [RIZIV-conventies](#) zijn afspraken tussen het ziekenhuis en de ziekteverzekering voor een aantal hooggespecialiseerde prestaties of behandelingen. Daardoor kan het ziekenhuis de beste zorg verlenen zonder dat dit voor de patiënt bijkomende kosten met zich meebrengt.

UZ Leuven maakt deel uit van de conventies voor:

- Chronische nierinsufficiëntie / kindernefrologie
- Hemofilie
- Hersenverlamming
- Lymfoedeem
- Mucoviscidose
- Neuromusculaire ziekten
- Refractaire epilepsie
- Spina bifida
- Zeldzame erfelijke monogene metabole ziekten

Daarnaast zal in 2024 ook **een generieke conventie voor zorgcoördinatie van zeldzame**

ziekten tot stand komen. De conventie gaat initieel van start voor vier ziekten:

- Epidermolysis bullosa
- Idiopathische longfibrose
- Multipele systeem atrofie
- Primaire immuundeficiëntie

Voor alle vier de ziekten heeft UZ Leuven doorgedreven expertise in huis die verzameld is in multidisciplinaire teams ondersteund door gespecialiseerde zorgcoördinatoren. UZ Leuven heeft dan ook zijn kandidatuur bij het RIZIV ingediend voor toetreding tot de conventie voor de vier ziekten.

Voor elke ziekte zal het aantal functieziekenhuizen dat toegelaten wordt tot de conventie bepaald worden op basis van de beschikbare expertise en het aantal patiënten met complexe zorgnoden. De toekenning door het RIZIV voor de vier pilootziekten wordt in de loop van 2024 verwacht. Het doel is de conventie in de toekomst uit te breiden voor bijkomende zeldzame ziekten.

In beeld: Dag van de Zeldzame Ziekten

De laatste dag van februari staat al jarenlang en wereldwijd in het teken van zeldzame ziekten. Via allerlei acties en initiatieven wordt er die dag aandacht gevraagd voor zeldzame ziekten. Door de campagnekleuren (blauw, groen en roze) te delen, toon je je steun voor mensen die leven met een zeldzame aandoening.

Als referentieziekenhuis zet ook UZ Leuven elk jaar zijn schouders onder de Dag van de Zeldzame Ziekten, via de interne en externe communicatiekanalen. In 2024 zetten we in op het delen van patiëntgetuigenissen en sloegen we de handen in elkaar met stad Leuven om het monument op het Martelarenplein te verlichten in de campagnekleuren.

Heel wat betrokken medewerkers deelden in 2023 hun kleuren met zelf gevouwen Edelweissbloemen ↓



Het monument op het Leuvense Martelarenplein werd op 29 februari 2024 verlicht →

'Stop de wachttijd' was het centrale thema in de RaDiOrg-campagne van 2022 ↓



Steun het Fonds Zeldzame Ziekten

Het Fonds Zeldzame Ziekten van UZ Leuven en KU Leuven bevordert onderzoek naar zeldzame aandoeningen en naar gepaste zorg voor patiënten.

Professor Gert Van Assche, hoofdarts UZ Leuven en beheerder van het fonds: "Voor patiënten met zeldzame ziekten is onderzoek naar de ziektemechanismen en nieuwe behandelingsmogelijkheden ontzettend belangrijk omdat er heel vaak nog geen afdoende therapie

bestaat. De Universiteit van Leuven en de Universitaire Ziekenhuizen Leuven willen hun unieke expertise bundelen om precies aan deze patiënten en hun kinderen een betere toekomst te bieden. Uw steun voor dit onderzoek kan echt een verschil maken."



Meer info over het fonds en giften vind je op de website van het Fonds Zeldzame Ziekten: lead.me/bf60dw

OVERZICHT VAN NUTTIGE LINKS

UZ Leuven zeldzame ziekten

www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten

- ✓ Waarvoor en via welke weg kunnen patiënten terecht bij UZ Leuven bij een vermoeden of diagnose van een zeldzame ziekte?
- ✓ Meer info over de teams gespecialiseerd in de diagnose en behandeling van zeldzame ziekten
- ✓ Nieuws en evenementen

Aanmeldingsformulier bij (vermoeden van) zeldzame ziekte



Aanmeldformulier patiënt via www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten of direct op l.ead.me/bf6Zdw



Aanmeldformulier verwijzende arts via www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten of direct op l.ead.me/bf6Adw



Fonds zeldzame ziekten steunen met een gift: l.ead.me/bf60dw



E-learning transitie van kinder- naar volwassenenzorg: www.uzleuven.be/kindergeneeskunde/onderweg

Vlaanderen

Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten (<https://rb.gy/1h28o>)

- ✓ Organisatie waarbinnen de Vlaamse universitaire en algemene ziekenhuizen, de huisartsenkring en tal van patiëntenverenigingen de krachten bundelen.

België

RIZIV (www.riziv.fgov.be)

- ✓ RIZIV-conventies: via *Thema's > Verzorging: kosten en terugbetaling > Ziekten* zie je per ziekte voor welke zorg het ziekenfonds tegemoetkomt in de kosten.

RaDiOrg (www.radiorg.be)

- ✓ De Belgische koepelvereniging voor mensen met een zeldzame ziekte. RaDiOrg telt meer dan 80 verenigingen voor specifieke zeldzame ziekten en heeft ook honderden individuele leden met een ziekte waarvoor geen vereniging bestaat. RaDiOrg is de nationale alliantie van EURORDIS, de Europese federatie voor zeldzame ziekten.

Europa

Orpha.net (www.orpha.net)

- ✓ Internationaal informatieportaal over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen, gericht aan patiënten en professionals. Orphanet beheert de nomenclatuur en classificatie van zeldzame ziekten, en publiceert voor elke ziekte de referentiecentra die in Europa erkend zijn voor de diagnose en behandeling. Voor België herkent u per specifieke ziekte de expertisecentra aan dit logo (zónder bijkomend RC-symbool):



Europese referentienetwerken (health.ec.europa.eu/european-reference-networks_nl)

- ✓ Overzicht (van de Europese Commissie) van de Europese referentienetwerken zeldzame ziekten waarbinnen de leden kennis en informatie uitwisselen.

European University Hospital Alliance (EUHA) (www.euhalliance.eu)

- ✓ Netwerk van tien grote universitaire ziekenhuizen in Europa. Een specifieke werkgroep werkt aan een aantal verbeterprojecten rond zeldzame ziekten.