Mortsel

"Huisarts herkende ziekte niet"

Eva, mama van Pepijn met TSC, blij met oprichting Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten

Minister Vandeurzen (CD&V) maakte bekend dat er een Vlaams Netwerk voor Zeldzame Ziekten wordt opgericht. De patiëntenverenigingen reageren blij. "We hopen ook op een betere concentratie van expertise en kennis", zegt Eva Schoeters.

Zeldzame ziekten zijn aandoeningen die voorkomen bij minder dan 1 op de 2.000 mensen. Ze worden vaak niet herkend of pas laat gediagnosticeerd. Hierdoor verlopen de opvang, begeleiding en behandeling van mensen met deze aandoeningen niet altijd optimaal. Een multidisciplinair kader en betere samenwerking tussen de universitaire ziekenhuizen moeten beterschap brengen.

Eva Schoeters uit Mortsel is mama van Pepijn (9). De jongen heeft TSC (Tubereuze Sclerose Complex), ook bekend als de ziekte van Bourneville. Het is een genetische aandoening die naar schatting voorkomt bij minstens 1 op de 8.000 mensen.

"TSC wordt gekenmerkt door de ontwikkeling van goedaardige tumoren in verschillende organen. De aantasting van de hersenen heeft de grootste impact op de kwaliteit van het dagelijks leven. Vaak gaat TSC gepaard met epilepsie, ontwikkelingsachterstand, autisme en andere neuropsychiatrische problemen", legt Eva uit.

Eva en haar man Gert De Schutter ondervonden dat een zeldzame ziekte vaak niet meteen herkend wordt. "Wij merkten dat er iets scheelde met ons kind, maar als we uitlegden wat we zagen, dacht de huisarts dat we ons nodeloos zorgen maakten. Pepijn had infantiele spasmen, eigenlijk een zeldzame vorm van epilepsie, maar wel iets dat zware gevolgen kan hebben. Pas toen we een filmpje hadden gemaakt en daarmee naar de pediater waren gegaan, volgde een doorverwijzing naar de kinderneuroloog in het UZA in Edegem. Als je daar zonder doorverwijzing naar belt, hetgeen ik als bezorgde moeder had gedaan, kom je op een maandenlange wachtlijst."

De infantiele spasmen bleken symptomen van de zeldzame ziekte TSC te zijn. Toen Pepijn anderhalf jaar was, viel de diagnose. "Was de diagnose sneller gesteld, dan had Pepijn betere ontwikkelingskansen gehad. Dat is frustrerend. Wij vinden het positief dat het Vlaams netwerk ook aansluiting zoekt met het Europees netwerk, want bij een zeldzame ziekte mag je je niet tot het eigen land beperken. Zeldzame ziekten zijn vaak complexe, multisysteemziekten. Hoe meer artsen patiënten met dezelfde ziekte zien, hoe meer expertise ze kunnen opbouwen."

KRISTIN MATTHYSSEN

GERT EN EVA
Ouders van Pepijn
"Wij merkten dat er iets scheelde met ons kind, maar als we uitlegden wat we zagen, dacht de huisarts dat we ons nodeloos zorgen maakten."

ⓘ www.betsc.be
www.infantielespasmen.be



Gert, Pepijn en Eva op Sfinks dit jaar. FOTO RR

Broer en zus hebben stofwisselingsziekte

"De dokter dacht dat Jan niet ouder dan twee zou worden"

Lier, Kapellen

Peter Sterckx werkt in Kapellen en woont in Lier. Hij heeft vier kinderen. De twee jongsten, Jan (18) en Marjoke (16), hebben een zeldzame stofwisselingsziekte en zijn zwaar gehandicapt. "Toen we wisten wat Jan had, was Marjoke er al."



Marjoke en haar broer Jan. FOTO RR

● De familie Sterckx is lid van patiëntenvereniging vzw Boks, een Belgische organisatie voor kinderen en volwassenen met een stofwisselingsziekte. Net zoals voor veel ouders was het voor Peter en zijn vrouw een lange zoektocht vooraleer bleek dat Jan en Marjoke een stofwisselingsziekte hebben. "Jan zat als baby met alles onderaan de curve. Maar in het begin maak je je nog geen grote zorgen. Tot hij onder die onderste lijn zakte. Op acht maanden volgde een hersenonderzoek. De scan wees op secundaire hersenschade, maar van waar die kwam, was onbekend. De dokter dacht dat hij niet ouder dan twee zou worden."

Het ziektebeeld van Marjoke verliep helemaal anders. Zij liep haar hersenschade op bij een acute aanval. "Marjoke ontwikkelde zich aanvankelijk normaal. Tot bleek dat ook zij aan een stofwisselingsziekte leed. Welke stofwisselingsziekte onze kinderen exact hebben en of het dezelfde is, weten we niet. Die aandoeningen zijn zo zeldzaam, dat ook het aantal gespecialiseerde artsen zeer zeldzaam is."

Jan valt momenteel tussen de schoolsystemen in en wordt thuis verzorgd, "met dank aan mijn vrouw", zegt Peter. Marjoke zit in het bijzonder onderwijs. **(kma)**

ⓘ www.boks.be

Pas na vier jaar kregen ouders Elke uitsluitsel

"Kijk eens op google, zei de neuroloog tegen ons"



Elke (8). Het duurde bijna vier jaar voor haar ouders wisten wat er scheelde. FOTO RR

Wuustwezel

Bij Cindy Konings en Guy Van de Locht uit Wuustwezel duurde het vier lange jaren vooraleer ze wisten dat hun dochtertje Elke aan het uiterst zeldzame Phelan McDermid 22q13 deletie-syndroom lijdt. "We zijn er zelfs voor naar Amerika geweest."

● Elke (8) werd prematuur geboren. "Spierzwakte, een groter hoofd, slecht eten: ze had veel symptomen, maar in het UZA in Edegem konden de dokters ons ook niet zeggen wat Elke precies had. Toen ze 4 jaar was, zijn we op onze eigen vraag naar een neuroloog doorverwezen, die over 22q13 deletie-syndroom sprak. Het eerste wat je dan vraagt is de levensverwachting, maar dat wist hij niet, want hij had nog nooit een ander patiëntje gezien. Kijk eens op google, zei hij."

"Intussen hebben we een vzw opgericht, waardoor we al twintig andere kinderen met 22q13 deletie-syndroom in ons land hebben kunnen vinden", vertellen Cindy en Guy.

Elke wordt nu in het UZ Leuven verder opgevolgd. Met de opbrengst van het Dreamfestival dat Cindy al twee maal organiseerde, kon er een onderzoeksfonds in het Centrum Menselijke Erfelijkheid aan de KU Leuven worden opgericht. "Zeldzame ziekten zijn voor de farmaceutische wereld financieel niet interessant. Sommige mensen krijgen nooit een diagnose. Zij hebben soms geen recht op hulpmiddelen, omdat ze niet tot een groep behoren." **(kma)**