

Lotgenoten vormen sterke netwerken

“Ik wil weten, ik wil beslissen, over mij, mijn lijf, mijn geest.” Op het Forum van de Patiënt verwoordde Charissa Frank treffend op welke muren veel mensen met een zeldzame ziekte botsen. Via de lotgenotengroep die ze voorziet, probeert ze stap na stap die muren te slopen. Een van haar trouwe bondgenoten is Ingrid Jageneau, voorzitter van de Belgische alliantie voor zeldzame ziekten RaDiOrg. Twee moedige dames aan het woord.

“Ik wou andere mensen de lijdensweg besparen die ik zelf heb afgelegd”, zo motiveert Charissa Frank haar engagement binnen de Vlaamse Vereniging voor Erfelijke Bindweefselaandoeningen. “Ik ben 48 jaar. Al van kindsbeen af had ik pijn en klachten die niemand kon verklaren: ik kreeg snel blauwe plekken, viel veel, mijn been was meermaals uit de kom... Het duurde tot 2011 voor de ‘vreemde’ ziekte waaraan ik leed, eindelijk benoemd werd: het Ehlers-Danlos syndroom (EDS), een erfelijke ziekte waarbij de bindweefsels ongewoon rekbaar en meegevend zijn waardoor de pezen de gewrichten niet op hun plaats kunnen houden.”

● Lange zoektocht

Het Ehlers-Danlos syndroom is een zeldzame ziekte. Volgens de Europese definitie betekent dit dat ze voorkomt bij minder dan 1 persoon op 2 000. Door de zeldzaamheid van de ziekte ontbreekt bij huisartsen en bij specialisten vaak de specifieke kennis nodig om de juiste diagnose te stellen. “In mijn tienerjaren hadden de dokters het over groeipijnen, later weten de dokters mijn klachten aan het chronisch vermoeidheidssyndroom (CVS) en fibromyalgie. In 2007 werd geopperd dat ik aan een allergische lichtreactie leed. Ik meed vier jaar alle zonlicht, maar de pijn ebde niet weg. Intussen drong het almaar scherper tot me door dat mijn drie kinderen gelijkaardige klachten hadden en dus waarschijnlijk aan dezelfde aandoening leden. Ik moest en zou weten wat er met ons aan de hand was en zocht naar een verklaring voor mijn symptomen op het internet. Toen ik de beschrijving van het

Ehlers-Danlos syndroom las, vielen alle puzzelstukjes op zijn plaats.”

Charissa's diagnose werd in 2011 bevestigd in het UZ Gent. “Ik voelde me eindelijk begrepen en ernstig genomen. In eerste instantie overheerste opluchting, maar daarna ben ik door een moeilijk rouwproces gegaan. Ik wist nu wel waar mijn pijn en klachten vandaan kwamen, maar dat betekende niet dat ik er geen last meer van had. Zoals voor de meeste zeldzame ziekten bestaat er voor EDS geen genezende behandeling. Het enige wat ik kan doen, is de pijn bestrijden, mijn gewrichten ondersteunen met hulpmiddelen, veel rusten en intensieve kinesitherapie volgen. EDS is door het Riziv erkend als E-pathologie. Het aantal terugbetaalde kinebeurten is daardoor onbeperkt. Gelukkig maar, want met achttien of zestig beurten per kalenderjaar kom ik lang niet toe.”

● Nationaal plan

De lange en moeizame diagnosestelling bij Charissa is spijtig genoeg geen uitzondering. Ingrid Jageneau, voorzitter van RaDiOrg, wijst erop dat bij 44 procent van de Belgische patiënten met een zeldzame ziekte eerst een andere diagnose werd gesteld vooraleer ze de juiste diagnose kregen. Bij 75 procent leidde de misdiagnose tot onaangepaste behandelingen. “De zoektocht naar de juiste diagnose duurt bij veel mensen met een zeldzame ziekte meerdere jaren, in sommige gevallen zelfs meerdere tientallen jaren. Mensen met een zeldzame ziekte hebben er nochtans alle baat bij snel te weten welke aandoening ze precies heb-

ben zodat de zorg die ze krijgen beter kan afgestemd worden op hun noden. Ik ben dan ook blij dat het Belgisch Plan Zeldzame Ziekten (begin 2014 voorgesteld aan het grote publiek door de toenmalige minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, red.) een betere toegang tot en financiering van de diagnose als eerste actiepoint naar voren schuift.”

Aan een diagnose alleen heb je niets, er moet ook aangepaste zorg op volgen. Ingrid Jageneau: “Aangezien de ziektes niet veel voorkomen, beschikken logischerwijze slechts enkele ziekenhuizen in ons land over de nodige expertise om een adequaat zorgplan op te stellen. Het is belangrijk dat de expertise ge-centraliseerd wordt. Er waren al langer referentiecentra voor mucoviscidose, erfelijke stofwisselingsziekten en neuromusculaire aandoeningen. In 2014 maakte de vorige federale regering budget vrij voor de oprichting van een referentiecentrum voor hemofilie (een erfelijke bloedingsstoornis die de bloedstolling belemmert, red.). Ik kan dat alleen maar toejuichen, maar wat met de vele andere aandoeningen? De vorige regering heeft geen geld op tafel willen leggen om nog meer nieuwe centra uit te bouwen, hopelijk doet de nieuwe regering dat wel.”

● Nationaal register

Het Belgische Plan Zeldzame Ziekten pleit ook voor de oprichting van een Centraal Register Zeldzame Ziekten. “Volledig terecht”, merkt Ingrid Jageneau op. “Elke patiëntenvereniging die naar het Riziv stapt, krijgt de vraag over hoeveel patiënten het gaat. Dikwijls blijft de vraag onbeantwoord. Dat register is ook nodig om te bepalen welke en hoeveel expertisecentra er nodig zijn. We zouden van zoveel mogelijk ziekten moeten weten over hoeveel mensen het gaat en welke zorg ze nodig hebben.”

Registratie roept bij sommige patiënten vragen op over privacy. “Patiënten reageren soms wat terughoudend omdat ze niet willen dat hun werkgever of de verzekering te weten komt dat ze ziekte X of Y hebben. Ik begrijp hun ongerustheid, maar heb er zelf vertrouwen in dat de identiteitsgegevens dusdanig gedecodeerd worden dat ze niet gelinkt kunnen worden aan een specifieke persoon. Voor mucoviscidosepatiënten bestaat er al een register. Het bewijst dat het mogelijk is om patiënten te registeren zonder hun privacy in het gedrang te brengen.”

● Informatie en steun

Ingrid Jageneau heeft een zoon van 29 jaar met epidermolysis bullosa (EB), een verzamelnaam voor een grote groep zeldzame, erfelijke huidaandoeningen waarbij er blaren ontstaan bij de minste wrijving of aanraking, op

Enkele cijfers

- Momenteel zijn tussen 6 000 en 8 000 zeldzame ziekten bekend.
- Zes tot acht procent van de wereldbevolking lijdt aan een zeldzame ziekte.
- In de Europese Unie worden dertig miljoen mensen geconfronteerd met een zeldzame ziekte (als patiënt of als familielid).
- In België leven 660 000 tot 880 000 mensen met een zeldzame ziekte.
- 80 procent van de zeldzame ziekten heeft een erfelijke oorzaak.
- 75 procent van de zeldzame ziekten treft kinderen.



Charissa Frank: “Ik wou andere mensen de lijdensweg besparen die ik zelf heb afgelegd.”

de huid maar soms ook op de slijmvliezen. Omdat de symptomen zo zichtbaar zijn, wordt de diagnose bij EB — in tegenstelling tot de meeste andere zeldzame ziekten — doorgaans wel snel gesteld. Dat was ook het geval bij Ingrids zoon. Een geschikte behandeling vinden, was 29 jaar geleden echter een ander paar mouwen. “Geen enkel Belgisch ziekenhuis had in die tijd een behandelplan voor kinderen met EB. Via via kwam ik te weten dat een bepaald ziekenhuis in Londen wel al over een multidisciplinair team van experts beschikte. Toen mijn zoon er op observatie was, kwam ik in contact met de Engelse lotgenotengroep Debra. Ik had enorm veel aan de informatie die ik via hen kreeg.”

Toen haar zoon dertien was, stond Ingrid mee aan de wieg van Debra Belgium. “We zijn nu met een honderdtal gezinnen”, vertelt Ingrid. “We wisselen praktische tips uit onder elkaar en moedigen elkaar aan. Intussen heeft een multidisciplinair team in het UZ Leuven mede dankzij de financiële steun van Debra een grote expertise ontwikkeld rond EB. Aan gezinnen die net de diagnose kregen, geven we — uiteraard geheel vrijblijvend — de raad om daar aan te kloppen. Ik vind het vreemd dat sommige artsen niet sneller zelf doorverwijzen naar collega’s die meer ervaring hebben met een specifieke aandoening. Als het over een zeldzame ziekte gaat, is dat toch niet meer dan logisch?”

“ Ik vind het vreemd dat sommige artsen niet sneller zelf doorverwijzen naar collega’s die meer ervaring hebben met een specifieke aandoening.”

Ingrid Jageneau combineert sinds enkele jaren haar engagement bij Debra Belgium met het voorzitterschap van RaDiOrg. “Toen het Belgisch Plan zeldzame ziekten werd opgesteld, vonden we het heel belangrijk om de stem van de patiënt luid en krachtig te laten horen. Door over de taalgrens heen samen te werken, konden we die stem luider laten klinken. Dankzij die samenwerking staan we ook sterker in bijvoorbeeld de onderhandelingen met het Riziv en de ziekenfondsen. Ik vind de contacten tussen Vlaanderen en Wallonië zo belangrijk net omdat we met zo weinig zijn. We onderhouden trouwens ook intensieve contacten met patiëntenorganisaties in het buitenland. Dankzij internet en de sociale media verlopen die contacten nu trouwens heel wat vlotter dan pakweg twintig jaar geleden.”

RaDiOrg

RaDiOrg (Rare Disease Organisation) wil de stem zijn voor alle mensen in België die getroffen worden door een zeldzame ziekte. RaDiOrg streeft naar een aangepaste gezondheidszorg, gemakkelijkere toegang tot weesgeneesmiddelen en aanpassingen die het sociale leven van patiënten verbeteren. Momenteel zijn meer dan vijftig Belgische patiëntenorganisaties aangesloten bij RaDiOrg, aangevuld met de talrijke individuele patiënten die aan een ultrazeldzame ziekte lijden en die daarom nooit terecht zullen kunnen komen bij een organisatie specifiek voor hun ziekte in eigen land. RaDiOrg is lid van de Council of National Alliances (CNA) van EURORDIS, de Europese federatie voor zeldzame ziekten.

www.radiorg.be
www.eurordis.org



RaDiOrg.be
Rare Diseases Organisation

Orphanet

Bent u op zoek naar informatie over zeldzame ziekten en/of weesgeneesmiddelen? Op de website van Orphanet vind je medische informatie en een databank van gespecialiseerde ziekenhuizen, medische laboratoria, lopende onderzoeksprojecten, klinische studies, registers, netwerken, technologische platforms en patiëntenorganisaties.

www.orpha.net

