

Nabestaanden Brid (18) pleiten voor databank voor zeldzame ziekten

“Als de diagnose vroeger gesteld was, had ze het kunnen overleven”

Brid (18) overleed in juni van dit jaar aan de gevolgen van de zeldzame ziekte Erdheim-Chester. Ondanks maandenlange onderzoeken en tientallen artsen kon de diagnose pas enkele weken voor haar overlijden worden gesteld. Haar grootvader, Jan Van Wesembeek, is vol lof voor de inzet van de artsen. “Maar hoe kan het dat er geen databank bestaat waar artsen soortgelijke symptomen of patiënten kunnen raadplegen? Dat had haar leven kunnen redden”, zegt hij.

Er is hoop voor Pia Boehnke, het meisje uit Wilrijk voor wie heel het land sms'jes stuurde. 917.000 sms'jes om precies te zijn, waarmee de 1,9 miljoen euro die nodig was voor het levensreddend medicijn Zolgensma binnen is. Pia lijdt aan de zeldzame genetische ziekte spinale musculaire atrofie (SMA), die haar spieren steeds zwakker maakt en doet afsterven. Ook de sms-actie voor Mathis bracht een golf van solidariteit te weeg en haalde zo bijna de nodige 182.000 euro op voor de immunotherapie antiGD2. De kleine Mathis heeft een neuroblastoom, een vorm van kanker in de bijnier. Voor zowel Pia als Mathis gaat het om een zeldzame aandoening. In beide gevallen was de diagnose snel gesteld. Belangrijker nog: er was duidelijkheid en dus hoop.

Voor Deurnenaar Jan Van Wesembeek en zijn familie was die duidelijkheid er niet. Bij hen sloeg het noodlot in juni toe. Zijn kleindochter Brid overleed op 18-jarige leeftijd aan de zeer zeldzame

ziekte Erdheim-Chester (ECD), een multisysteemziekte die meerdere organen aantast. Zes maanden na de eerste symptomen verloor Brid haar helse strijd. De diagnose van ECD kon pas twee/drie weken voor haar overlijden worden gesteld. Op dat moment lag ze al in coma. “Als de diagnose vroeger gesteld was, had het haar overlevingskansen aanzienlijk verhoogd”, zegt Van Wesembeek. “Maar hoe is het mogelijk dat we in de 21ste eeuw zo lang in het duister moeten tasten? Waarom bestaat er nog steeds geen databank waar artsen soortgelijke symptomen of patiënten kunnen opzoeken?”

Wrang

Dat het zo lang duurde, laat een wrang gevoel na bij de familie. “En dat heeft niets te maken met de artsen of het verplegend personeel”, benadrukt Van Wesembeek. “Ze hebben allemaal hun uiterste best gedaan. We verwijten hen absoluut niets, maar we hebben in totaal wel een dertigtal specialisten gezien. En ondanks de vele onderzoeken, scans, puncties en bloedtesten konden de specialisten ons uiteindelijk niets meer vertellen dan: ‘We weten het niet’. Het is hemelsteggend wat Pia en haar ouders moeten doorstaan, zoiets wens je niemand toe, maar zij weten waar ze aan toe zijn. Tot op de laatste momenten van ons Brid wist niemand wat zij had. Er zijn meerdere diagnoses gesteld die telkens foutief bleken. Die onzekerheid is niet alleen frustrerend, maar dat



Jan Van Wesembeek, grootvader van Brid, bij haar graf. “Brid zei zelf nog: ‘Had ik maar kanker gehad’. Zo’n uitspraken gaan recht door het hart.” FOTO KIONI PAPADOPOULOS KIONI PAPADOPOULOS

NETWERKEN ZELDZAME ZIEKTES in de maak

Om zeldzame ziekten beter en sneller op te sporen en te behandelen, worden begin volgend jaar vijf Vlaamse netwerken voor zeldzame ziekten gelanceerd.

Op Europees niveau werden in 2017 23 netwerken opgericht, de zogenaamde Europese referentienetwerken voor zeldzame ziekten. Die moeten een uitwisseling van expertise en levensreddende kennis mogelijk maken, zonder dat artsen of patiënten daarvoor naar een ander land moeten reizen. Om die Europese netwerken werkbaar en toegankelijk te maken, is er in de lidstaten zelf ook nood aan een bundeling van expertises. Hoe zit dat in België? Het **Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten** werd in 2014 in het leven geroepen. Daaruit vloeide de oprichting van de ‘Functie Zeldzame Ziekten’ in de universitaire ziekenhuizen. Die staan centraal in de diagnostiek van zeldzame ziekten.

Het **Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten**. Eens patiënten een diagnose krijgen van een zeldzame ziekte, hebben ze recht op een kwalitatieve opvolging door experten. Professor dr. René Westhovens (foto) is specialist zeldzame ziekten en voorzitter van het overkoepelende netwerk. “In totaal willen we 23 netwerken oprichten. Vandaag zijn er vijf die nagevoegd gevormd zijn en die we begin volgend jaar officieel willen lanceren. In oktober beslissen we over de oprichting van nog eens vijf netwerken. Daar zijn huisartsen, specialisten uit diverse vakgebieden en patiënten in vertegenwoordigd. En alles begint bij de huisarts. Niet dat zij alle zeldzame ziekten moeten kennen. De eerste stap is vaststellen dat er iets niet pluis is.” (jas)



FOTO RR

weegt enorm zwaar door.”

Enorm zeldzaam

De ziekte van Erdheim-Chester is zo zeldzaam dat ze voor veel artsen nog onbekend is. Sinds de jaren dertig zijn er wereldwijd slechts enkele honderden gevallen bekend. “Je kan dan wel de beste specialist ter wereld hebben als behandelende arts, zonder zo’n databank blijft ook hij of zij blind voor die zeldzame ziekten”, zegt Van Wesembeek. “Een vakdeskundige kan maar zo goed zijn als de informatie die voorhande is. Als de ervaringen van specialisten wereldwijd verzameld worden, zou het de diagnosestelling kunnen versnellen en in het geval van ons Brid had dat een verschil kunnen maken. Brid zei zelf nog: ‘Had ik maar kanker gehad’. Zo’n uitspraken gaan recht door het hart. Voor haar kwam de diagnose te laat. Het is op het einde zo snel gegaan dat we geen afscheid konden nemen. Al zijn we wel dankbaar voor de momenten samen die we de laatste zes maanden hebben gehad.”

JAN STASSIJNS