



► www.steunzeldzameziekten.be

**MEDIA
PLANET**

ZELDZAME ZIEKTEN

Februari 2014



**“WIJ GENIETEN
VAN ELKE DAG”**

Progeriapatiëntje **Michiel (15)** vertelt hoe hij samen met zijn zus **Amber (8)** en mama Godelieve omgaat met zijn zeldzame ziekte

COVERFOTO: RIENZO VANRUCKEL

Pionier in biotechnologie
Een antwoord **op maat**
Passie voor **innovatie**

Voor meer informatie
www.medipedia.be/lysosomale-ziekten



genzyme
A SANOFI COMPANY

GENZYMED-2013-0001-041

UITDAGING

Vandaag, 28 februari 2014, vindt de intussen zevende editie van Rare Disease Day plaats. 'Join together for better care' is de slogan. **"Rare Disease Day is een jaarlijks terugkerend evenement**, bedoeld om beleidsmakers en publiek bewust te maken van de problematiek rond zeldzame ziekten. De sensibiliseringscampagne wordt gecoördineerd door Eurordis op internationaal niveau en door de nationale allianties van patiëntenorganisaties op nationaal niveau", vertelt Ingrid Jageneau, voorzitter van RaDiOrg.be.

"Samen de zorg voor mensen met zeldzame ziekten verbeteren"



Ingrid Jageneau
VOORZITTER VAN RADIORG.BE

Over de organisatie

RaDiOrg.be (www.radiorg.be) is de Belgische alliantie voor patiënten met zeldzame ziekten. Momenteel zijn meer dan vijftig Belgische patiëntenorganisaties aangesloten, aangevuld met de talrijke individuele patiënten die aan een ultrazeldzame ziekte lijden en die daarom nooit terecht zullen kunnen bij een organisatie specifiek voor hun ziekte in eigen land.

De zorg voor mensen met een zeldzame ziekte heeft vele facetten. Slechts voor een beperkte groep van deze patiënten zijn weesgeneesmiddelen beschikbaar en de meesten hebben elke dag intensieve zorg nodig. Dergelijke zorg kan betekenen: speciale hulpmiddelen, veelvuldig bezoek aan een team van specialisten van medici en paramedici (kinesithérapie, logopedie en verpleegkundige zorg), sociale hulp, geneesmiddelen, chirurgische ingrepen, respijtzorg voor de familie en zoveel meer. De basiszorg krijgen de patiënten vaak van de familieleden. Zeldzame Ziekten-dag 2014 vraagt aandacht voor deze zorg en nodigt iedereen uit om zich te verenigen en samen de zorg te verbeteren.

Europese prioriteit

In 2008 werd op Europees niveau erkend dat de zeldzame ziekten prioriteit moesten krijgen in de gezondheidszorg. De aanbeveling van de Europese Raad van 8 juni 2009 zegt duidelijk dat de zorg voor mensen met een zeldzame ziekte onvoldoende is, dat er meer bepaald behoefte is aan een snellere diagnose, aangepaste en geïntegreerde zorg, behandelingen en toegang tot die behandelingen en steun bij de maatschappelijke en beroepsintegratie.

De lidstaten kregen de opdracht om tegen eind 2013 een strategie uit te werken die een oplossing biedt voor de problemen. Enerzijds zal die strategie deel uitmaken van de bestaande gezondheidszorg in elk land en daarin geïntegreerd worden (op het vlak van organisatie en financiering). Anderzijds zal er over de grenzen heen samenge-

werkt worden om expertise uit te wisselen, de reglementeringen aan te passen en het wetenschappelijk onderzoek te bevorderen.

Belgisch plan voor Zeldzame Ziekten

Alle actoren betrokken bij de problematiek van zeldzame ziekten hebben zich in 2008 georganiseerd in Het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, beheerd door de Koning Boudevijnstichting. Meer dan drie jaar lang heeft deze groep rond bovenstaande thema's gewerkt. De resultaten werden in september 2011 gepubliceerd in het eindrapport 'Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten'. Hierin staan 42 concrete aanbevelingen tot oplossingen voor de bijzondere noden van mensen met een zeldzame ziekte. Zij zijn gebaseerd op volgende principes: expertise en multidisciplinariteit; samenwerken en netwerken; kennis, informatie en bewustwording; billijke en rechtvaardige toegang en tot slot management en duurzaamheid.

De bevoegde federale instanties gebruikten deze 'aanbevelingen en voorstellen' bij de voorbereiding van het Belgisch plan voor Zeldzame Ziekten, dat op 6 februari 2014 publiek werd gemaakt door minister Onkelinx. Het plan zal tevens voorgesteld worden op de EUROPLAN-conferentie op 28 februari 2014 in Brussel. De geplande actiepunten zullen er getoetst worden aan de EUCERD aanbevelingen over expertisecentra en referentienetwerken.

Geen budget voor nieuwe expertisecentra

Wij zijn uiteraard verheugd dat dit Belgisch plan Zeldzame Ziekten er

nu daadwerkelijk is. Het plan geeft immers aan dat patiënten met zeldzame ziekten specifieke noden hebben en dat voor deze specifieke noden bijkomende inspanningen noodzakelijk zijn. Het gaat echter slechts om een eerste fase, dit is geen eindpunt.

Voor de patiënten is de centralisering van expertise de hoeksteen van een beleid dat de zorg voor zeldzame ziekten optimaliseert. Dat bewijzen de reeds bestaande referentiecentra voor bv. mucoviscidose, erfelijke stofwisselingsziekten en neuromusculaire aandoeningen. Tot onze grote ontgoocheling is er in het huidige plan geen budget vrijgemaakt is voor de uitbouw van nieuwe expertisecentra, behalve voor hemofilie. Het plan zegt letterlijk: 'afhankelijk van de budgettaire mogelijkheden'. Hoelang zullen wij nog moeten wachten en zal de volgende regering hiervoor wél budget vrijmaken?

Edelweiss Award 2014

Al jaren doen multidisciplinaire teams hun best om patiënten met complexe, zeldzame aandoeningen met beperkte middelen te verzorgen en te behandelen, overeenkomstig internationale praktijkrichtlijnen en binnen internationale netwerken. Zij zijn echter onzichtbaar, worden niet erkend en niet gefinancierd, en dus worden de patiënten niet systematisch naar hen doorverwezen.

De Edelweiss Award 2014 zal op 28 februari symbolisch worden uitgereikt aan al deze multidisciplinaire centra, uit erkenning voor hun inzet voor patiënten met een zeldzame ziekte in België. Want alleen door de krachten te bundelen, zal de zorg voor deze kwetsbare groep verbeteren: JOIN TOGETHER FOR BETTER CARE!

IN DE KIJKER



Professor Elena Levchenko over de behandeling van Cystinose

9



BEZOEK ONZE WEBSITE VOOR MEER EXCLUSIEVE CONTENT:

www.steunzeldzameziekten.be

ZELDZAME ZIEKTEN
FEBRUARI 2014

Managing Director: Leoni Smedts
Head of Production: Daan De Becker
Production Manager: Annelien Alaerts

Business Developer: Nina Welvaert

Project Manager: Sophie Vanden Eynden
Tel: +32 2 421 18 35
E-mail: sophie.vanden.eynden@mediaplanet.com

Redactie: Lise Ryckaert, Joris Hendrickx, Shannah Jongstra, Caroline Stevens

Lay-out: I Graphic
E-mail: reclamebureau@i-graphic.be

Print: Corelio
Distributie: De Standaard

Mediaplanet contactinformatie:
Tel: +32 2 421 18 20
Fax: +32 2 421 18 31
E-mail: info.be@mediaplanet.com

D/2014/12.996/1

VOLG ONS OP:

/MediaplanetBelgium

@MediaplanetBE

Mediaplanet Belgium

Mediaplanetbe

MEDIA PLANET

Mediaplanet ontwikkelt hoogwaardige bijlagen die zich richten op een specifiek thema en de daarbij behorende doelgroep. Zo brengen wij lezer en adverteerder dichterbij elkaar. Deze bijlage wordt gepubliceerd door Mediaplanet en valt niet onder de verantwoordelijkheid van de redactie van De Standaard.

BIOMARIN

genzyme
A SANOFI COMPANY

Inkendaal
revalidatieziekenhuis

raptor
pharmaceuticals

VLAAMSE ALZHEIMER LIGA vzw



ONDERZOEK
Volgens Brian Berman moet er blijvende aandacht worden besteed aan nieuwe behandelingen of zelfs een potentiële genezing.
FOTO'S: GENZYME



Van ongeneeslijk ziek naar vader van drie kinderen



FOTO: GENZYME

Brian Berman
PATIËNT MET ZIEKTE VAN GAUCHER EN VADER VAN DRIE KINDEREN

Brian Berman kreeg midden jaren 80 als kind de stempel 'ongeneeslijk' op zich gedrukt. Hij leed aan de ziekte van Gaucher, een zeldzame stofwisselingsziekte. Nu blikht hij als president van 'The National Gaucher Foundation Board' en vader van drie kinderen terug op zijn ziektegeschiedenis en de impact van de behandeling op zijn leven.

” Als kind werd bij mij de ziekte van Gaucher vastgesteld. Vanaf de diagnose heeft mijn moeder de wereld afgezocht op zoek naar een behandeling. Haar doorzettingsvermogen heeft geloond

→ **Hoe was het om op te groeien met een zeldzame ziekte?**

“Moeilijk en spannend tegelijk. Ik had veel pijn en geraakte de trap niet op, was vaak afwezig op school en kon niet sporten. Ik was een stuk kleiner dan de anderen en had een erg dikke buik, redenen om gepest te worden dus. Ik heb ontelbare MRI-scans ondergaan en allerlei injecties gekregen. Zo herinner ik mij een arts die tot 17 pogingen nodig had om mij succesvol te prikken. Dat zijn pijnlijke herinneringen. Maar ik mocht ook dingen doen die andere kinderen

dan weer niet deden. Twee keer sprak ik voor het Congres van de Verenigde Staten, ik bezocht het National Institute of Health (NIH) en werd altijd speciaal behandeld. Ontzettend spannend vond ik het om deel uit te maken van het NIH en mee te werken aan de ontwikkeling van een nieuw medicijn. Ik begon me beter te voelen toen ik zo'n 8 of 10 jaar was.”

→ **Je moeder speelde een belangrijke rol in het ontwikkelen van de behandeling voor de ziekte van Gaucher.**

“Ze was een groot rolmodel voor mij. Ik weet dat de dokters haar verteld hebben dat ik zou sterven. Haar doorzettingsvermogen, toewijding en de manier waarop zij de wereld afgezocht heeft op zoek naar een behandeling, was geweldig. Nu ik zelf vader ben, kan ik me niet voorstellen hoe het voor haar geweest moet zijn toen haar verteld werd dat ik zou sterven. Het is verbazingwekkend wat zij en de hele Gauchergemeenschap in die tijd verwezenlijkt hebben. Ik ben zo trots op haar.”

→ **Wat zeg je tegen anderen die leven met een zeldzame ziekte?**

“Ik vertel hen dat ze moeten othouden dat er hoop is en dat ze nooit mogen opgeven. Je weet maar nooit welke medicijnen er morgen gevonden kunnen worden. Mensen zoals wij kunnen wél een normaal leven leiden. Probeer niet alle last zelf te dragen, er zijn steungroepen waar je op kan rekenen.”

→ **Hoe is je gezondheid nu?**
“Op dit moment heb ik een erg goede gezondheid. Ik heb wel wat problemen met mijn gewrichten, wat te maken zou kunnen hebben met Gaucher. Ik heb begrepen dat bot- en gewrichtsproblemen variëren van patiënt tot patiënt. Verder denk ik wel dat mijn immuunsysteem aangetast is. Ik zou dus sneller infecties kunnen krijgen. Maar al bij al leid ik een heel normaal, actief en gezond leven.”

→ **Zijn er uitdagingen voor de toekomst van de ziekte van Gaucher?**

“Ik denk dat het onderzoeken van de langetermijneffecten van de ziekte van Gaucher de grootste uitdaging is. Bovendien moet er blijvende aandacht besteed worden aan medische vooruitgang in het domein, zoals nieuwe behandelingen (bijvoorbeeld orale therapie), of zelfs een potentiële genezing. Verder is het belangrijk dat patiënten de juiste dosering krijgen. Patiënten op hun beurt moeten hun algemene gezondheid dan weer nauwkeurig blijven opvolgen en een gebalanceerd leven blijven leiden. Ze moeten hun medicijnen juist nemen en geen doktersafspraken missen. Ik heb het geluk dat ik heel zelfstandig ben. Ik kan lezen of televisie kijken tijdens mijn behandeling. Als je naar het ziekenhuis moet gaan om behandeld te worden, is het moeilijker, maar belangrijk is dat je alles goed opvolgt.”

GETUIGENIS

“Ik zou graag naar Tomorrowland gaan... Als DJ.”

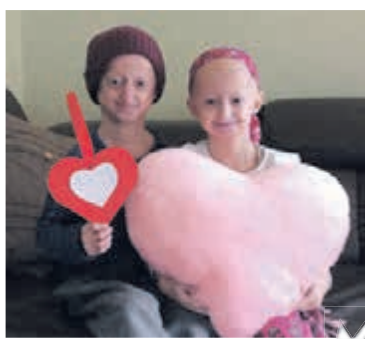
” Als ik niet achter mijn draaitafel sta, vind je me ofwel op het voetbalplein of bij mijn vrienden. Ondanks mijn ziekte ben ik binnenin ook maar een gewone jongen. Ik ben ook bezig met meisjes en ik word ook verliefd

MICHIEL VANDEWEERT
15-JARIGE PROGERIAPATIËNT



FOTO: RINZO VANRUCKEL

Progeria is een zeldzame verouderingsziekte die 1 op de 4 miljoen geboren kinderen treft. Onder de verouderingsziekten is het de meest ingrijpende. Kinderen met Progeria worden elk jaar ongeveer 8 tot 10 levensjaren ouder. Michiel Vandeweert (15) heeft deze zeldzame aandoening, maar dat belet hem niet om van het leven te genieten. Eerlijk en ontwapenend vertelt hij over zijn ziekte, zijn toekomst en zijn dromen.



MEER INFORMATIE:

Michiel en Amber stuurden ons spontaan een foto als steun voor onze campagne 'Een hart voor zeldzame ziekten'. Bekijk de talrijke andere inzendingen op WWW.STEUNZELDZAMEZIEKTEN.BE en stuur uw eigen foto naar redactie.be@mediaplanet.com

▶ **Je hebt een boek geschreven 'Ik ben Michiel'. Kwam dat initiatief van jezelf?**

“Ja. Mijn ouders hebben ook een boek geschreven: ‘Ga ik dood als ik 12 ben?’. Hierin vertelt mama over mij en mijn zus Amber en beschrijft ze haar leven met twee

progeriakinderen. Maar ik wilde zelf vertellen hoe het is om met Progeria groot te worden. Ik hoop dat door dit boek te lezen mensen begrijpen wat Progeria is, dat ze respect krijgen voor de ziekte en dat ze mensen met deze aandoening niet langer raar bekijken.”

▶ **Hoe reageren mensen wanneer ze je ontmoeten?**

“Kleine kinderen durven te staren, maar ik begrijp wel dat ze naar me kijken. Ze zijn nog niet oud genoeg om te beseffen dat ik een ziekte heb. Als ze niet bang zijn, ga ik naar hen toe om met hen te praten. Ik probeer dan uit te leggen wat er met mij aan de hand is. Oudere mensen stellen me meestal vragen. Welke ziekte ik heb, wat de symptomen zijn, hoe ik ermee omga,... Ik heb er geen probleem mee deze vragen te beantwoorden. Ik vind het goed dat mensen de ziekte willen leren kennen. Sommigen willen foto's nemen. Dit komt waarschijnlijk omdat ik soms in de media verschijn en stilaan een BV geworden ben (lacht).”

▶ **Je was inderdaad te gast bij Café Corsari en je hebt je debuut gemaakt op Studio Brussel. Hoe is het om al deze BV's te ontmoeten?**

“Ik ontmoet niet elke dag bekende mensen. Maar ik vind het wel fijn om eens met ze te praten. Wie ontmoet er nu niet graag zijn idolen? Sommigen erkennen me ondertussen. Zo kwam Wesley Sonck bij ons thuis op bezoek. Hij woonde ook in Diepenbeek en wist dat ik een grote fan ben van Racing Genk. Ook ben

ik in de studio van Nicky Romero geweest en heb ik de DJ's Dimitri Vegas en Like Mike ontmoet. Ik heb door mijn ziekte veel mensen leren kennen en mooie dingen meegeemaakt.”

▶ **Jij bent zelf ook DJ?**

“Ja. Ik oefen veel bij me thuis en af en toe draai ik op een fuif. Wat ik draai, hangt af van mijn publiek. Ook ben ik officieel DJ bij de Diepenbeekse lokale radio VRD. Maar dat publiek bestaat voornamelijk uit 30-plussers. Geen gemakkelijke muziekkeuze dus. Als ik niet achter mijn draaitafel sta, vind je me ofwel op het voetbalplein of bij mijn vrienden. Ik vind het leuk om met hen samen te zijn en dingen te doen die alle kinderen van mijn leeftijd doen.”

▶ **Je zus Amber heeft ook Progeria, wat zeer uitzonderlijk is. Hoe voelde je je toen je dit nieuws hoorde?**

“Ik was nog jong. Ik wist nog niet wat de ziekte inhield en wat dit betekende voor mijn zus. Ik vind het erg voor haar dat zij de ziekte ook heeft, maar tegelijk ben ik blij dat ik iemand heb die hetzelfde meemaakt en die begrijpt wat het is om met deze aandoening te leven. Er echt over praten doen we niet, ook niet met onze ouders. Soms worden er wel vragen gesteld, maar deze zijn eerder medisch. Ik zie niet in waarom we er dagenlang over zouden moeten praten. De ziekte is er nu eenmaal en door erover te praten, gaat ze niet weg. Ik kan beter van het leven genieten.”

▶ **Hoe is het om op te groeien met Progeria? Welk symptoom vind je het moeilijkste om mee om te gaan?**

“Als progeriapatiënt word ik sneller moe. Daarom dat ik tot voor kort maar halve dagen naar school ging. Nu ga ik hele dagen, maar de school maakt nog andere aanpassingen. Zo moet ik alleen toetsen afleggen voor de hoofdvakken. En wanneer ik ziek ben en een toets mis, moet ik deze niet inhalen. Ook geven de leerkrachten me zo weinig mogelijk huiswerk.”

“Het lastigste symptoom is het feit dat ik zeer klein blijf. Ik ben op een leeftijd gekomen waarop andere kinderen groter worden en ik niet. Ik merk het vooral als we naar fuiven gaan of wanneer we op de speelplaats staan. Ik moet steeds naar boven kijken. Ook heb ik weinig haar en ben ik niet erg lenig, maar dat vind ik minder erg. Op het einde van de rit ben ik ondanks mijn grootte nog steeds gewoon Michiel.”

▶ **Je zou maar 12 jaar oud worden, maar je bent nu 15. Maak je plannen voor de toekomst?**

“Ik zou graag naar Tomorrowland gaan, als DJ of om samen met iedereen te feesten. Spijtig genoeg moet je daarvoor 18 jaar zijn. Nog even wachten dus. Maar meestal leef ik gewoon dag per dag en zie ik wat er op me afkomt. Ik ben optimistisch, dat heb ik van mijn ouders meegekregen. En waarom niet? Ik geef toe dat sommige dagen moeilijker zijn dan anderen, maar ik kan beter genieten van de tijd die ik nog heb.”

▶ **Een verjaardag is voor jou iets speciaals. Hoe wordt dit bij jouw thuis gevierd?**

“Eerst organiseer ik een feestje voor mijn vrienden. Ik laat de muziek dan aan iemand anders over, want op dat moment wil ik genieten en bij mijn vrienden zijn. De volgende dagen komt de familie langs. Ik krijg geen extra grote cadeaus, maar voor mijn twaalfde verjaardag hadden mijn ouders een verrassingsfeestje georganiseerd. Dat vond ik superleuk.”

▶ **Je komt soms samen met patiënten uit andere landen. Hoe zijn deze ontmoetingen?**

“Elk jaar komen we met de Europese progeriapatiënten een week samen, telkens op een andere locatie in Europa. Ik zie het als samenkomen met vrienden. Het leukste is dat er geen dokters bij zijn. Iedereen kan onbezorgd spelen en voor een keer zijn we allemaal normaal. Het afscheid is hard, want je weet nooit of je je vrienden nog terug zal zien, maar het geeft ook hoop omdat daar patiënten zijn die veel ouder worden dan de geneeskunde voorspelt. Zo is er bijvoorbeeld Sammy, een jongen uit Italië die ondertussen 18 jaar is. En Dean, hij werd 20. Hij had een vriendin en reed met de auto. Hij is mijn grote voorbeeld. Ondanks mijn ziekte ben ik binnenin ook maar een gewone jongen. Ik ben ook bezig met meisjes en ik word ook verliefd.”

LISE RYCKAERT

redactie.be@mediaplanet.com

INSPIRATIE



AANDACHT
De ALS Liga was onder meer actief bij het één-programma Stars for Life en tijdens Music for Life van Studio Brussel.
FOTO'S: PRIVÉ

“Ik put kracht uit anderen die goed met de ziekte omgaan”



Antonio Ventriglia
ALS-PATIËNT

Amyotrofe Lateraal Sclerose (ALS) is een ongeneeslijke zenuw-spierziekte. Evy Reviërs van ALS Liga België licht toe hoe deze patiëntenvereniging ten dienste staat van personen met

ALS is een aandoening waarbij motorische zenuwcellen in de hersenen en het ruggenmerg afsterven. Dit leidt tot krachtverlies en verlamming van de ledematen, waardoor patiënten uiteindelijk niet meer kunnen bewegen, ademen, slikken,...De precieze oorzaak van deze ziekte is onbekend en kan een persoon op elke leeftijd treffen. Tot op heden is er nog geen behandeling ontwikkeld.

“De ALS Liga zet zich in voor de stimulering en financiering van wetenschappelijk onderzoek. Ze biedt informatie en psychosociale ondersteuning aan de patiënt en

zijn omgeving”, licht Evy Reviërs van ALS Liga België toe. “Ze stelt gratis technische hulpmiddelen ter beschikking en geeft patiënten de mogelijkheid om in het eerste ALS-gespecialiseerde zorgcentrum in Middelkerke te verblijven. Daar zijn ze even weg uit de sleur van het dagelijkse leven en kunnen ze hun gedachten verzetten.”

Blijven doorgaan

ALS-patiënt. Antonio Ventriglia getuigt hoe hij met de ziekte omgaat. “Op 11 oktober 2013 werd ALS vastgesteld, maar ik had sinds 2007 al last van de spieren in mijn benen. Momenteel zit ik in een rolstoel en ben ik beperkt in mijn activiteiten. Ik kijk televisie en beluister boeken, maar als het mooi weer is, koppel ik een aangepaste fiets aan mijn rolstoel en ga ik fietsen. In de zomer ben ik op watersport-

” Ik doe mee aan een wetenschappelijke studie in Leuven. Ik vind het belangrijk dat er een geneesmiddel komt, wellicht niet meer voor mij, maar hopelijk voor de volgende generatie

vakantie in Nederland geweest en deze winter ga ik op skivakantie in Oostenrijk. Dit zijn natuurlijk aangepaste vakanties, maar ik vind het belangrijk om in de mate van het mogelijke actief te blijven.”

Onderzoek steunen

“Mijn vrienden organiseren in mei een benefiet in Maasmechelen. Een pastadag waarvan de opbrengst naar de ALS Liga gaat. Zelf doe ik mee aan een wetenschappelijke studie in Leuven. Ik vind het belangrijk dat er een geneesmiddel komt, wellicht niet meer voor mij, maar hopelijk voor de volgende generatie”, besluit Antonio.

MET DANK AAN ALS LIGA BELGIË
WWW.ALSLIGA.BE

LISE RYCKAERT
redactie.be@mediaplanet.com

DE INVLOED VAN NEUROFIBROMATOSE OP JE SOCIALE LEVEN



STEUN
Via jongerenworkshops krijgen jonge mensen meer informatie over de aandoening en vinden ze steun bij elkaar.
FOTO: PRIVÉ

“Mensen begrijpen niet hoe moeilijk het is”

NF Kontakt zet zich in voor het verbeteren van de levenskwaliteit van patiënten met neurofibromatose, een zeldzame genetische aandoening die uiteenlopende symptomen kan veroorzaken met diverse beperkingen over gans het lichaam. De aandoening is moeilijk herkenbaar, wat leidt tot frustraties, gebrek aan begrip en sociale isolatie. De 46-jarige Ina getuigt.

“Als kind had ik al problemen. De huidvlekjes zorgden voor pesterijen op school en hoe hard ik ook mijn best deed, ik haalde nooit de verwachte resultaten. Ik had dus maar weinig vrienden”, vertelt Ina. “Later kwamen er ook zichtbare gezwellletjes overal op mijn lichaam, sommigen daarvan werden groter en deden pijn. Toen pas hoorde ik de diagnose: neurofibromatose (NF). Jammer genoeg kon niemand me zeggen wat dat was. Via de vereniging NF Kontakt leerde ik andere mensen kennen met NF die veel ergere problemen hadden dan ik. Ze hadden te maken met misvormingen van het botstelsel, visuele beperkingen en gehoorstoornissen. Ik hoorde ook van hen dat er kans is op kwaadaardige ontarding.”

Erfelijkheid

“Gelukkig leerde ik er ook mensen kennen die op vrijwillige basis altijd klaar staan om te luisteren en te helpen. Buiten de vereniging heb ik ook nu nog weinig vrienden, omdat mensen meestal niet begrijpen hoe moeilijk leven met NF kan zijn. Door de leerstoornissen haalde ik geen diploma en geraak ik maar moeilijk aan werk, ook omdat die huidvlekjes mensen afschrikken. Mijn man en ik willen graag kinderen, maar durven daar niet aan beginnen omdat we het risico niet willen lopen om deze erfelijke aandoening aan hen door te geven.”

MEER INFORMATIE :

NF KONTAKT vzw
Slachthuisstraat 73
9100 Sint-Niklaas
info@nfkontakt.be
www.nfkontakt.be
Rekeningnummer: BE91 0682 0930 1876



Sommige ziekten zijn zo zeldzaam dat de wetenschappelijke kennis ervan erg beperkt is en er maar weinig behandelingen voor bestaan. **Samen treffen zeldzame ziekten echter ruim 25 miljoen patiënten in Europa alleen al.** Hoewel ze dus individueel wel degelijk zeldzaam zijn, is hun totaal aantal patiënten dat niet. De geneesmiddelen die specifiek moeten worden ontwikkeld voor elk van deze kleine patiëntengroepen noemen we weesgeneesmiddelen. Door de onevenwichtige balans tussen ontwikkelingskosten en marktvraag zijn zulke geneesmiddelen zelden rendabel voor de farmaceutische industrie. We geven een chronologisch overzicht van de verschillende uitdagingen waarmee een farmaceutisch bedrijf te maken krijgt.

De prijs van medische innovatie:

6 grote uitdagingen voor farmaceutische bedrijven

1

ENORME NOOD

1 Zeldzame ziekten zijn ziekten die bij minder dan 5 op de 10.000 mensen voorkomen. Vaak gaat het over levensbedreigende, sterk invaliderende of chronische aandoeningen. Er zijn intussen al meer dan 6.000 weesziekten ontdekt, waaraan in België alleen al meer dan 60.000 mensen lijden. In Europa treffen ze samen maar liefst 25 miljoen personen. Er is dus nood aan een structurele en integrale aanpak om de vele patiënten te behandelen.

Door hun zeldzame karakter en bij gebrek aan kennis of middelen kan de behandeling vaak echter niet optimaal verlopen. Toch streeft de medische wereld sinds enkele jaren steeds meer naar behandelingen op maat van elke patiënt. Er is immers gebleken dat de vele subtypes van patiënten allerm minst gebaat zijn met een veralgemeende behandeling.

2

ONDERZOEK EN ONTWIKKELING

2 Onderzoek naar een doeltreffend medicijn voor één bepaalde ziekte kan jaren in beslag nemen. Dit kost de farmaceutische industrie bijgevolg handenvol geld, onder andere door de langdurige inzet van hoogopgeleide onderzoekers, dure technologie en vaak doodlopende onderzoek pistes.

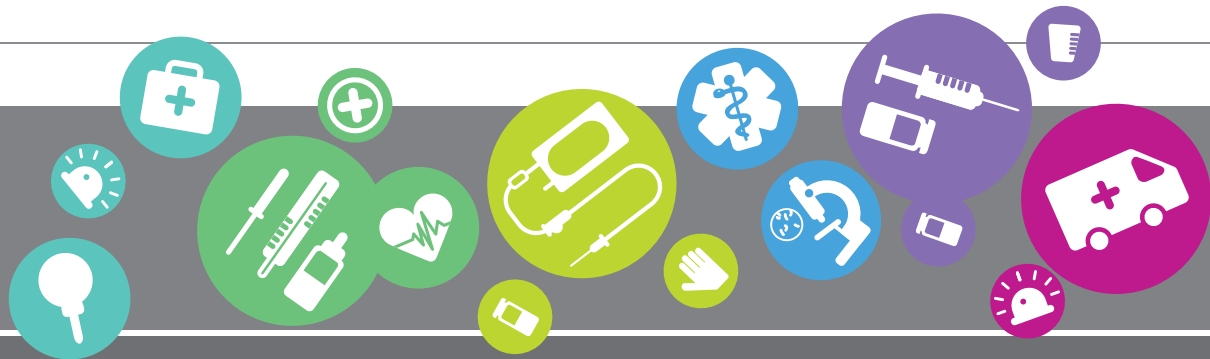
Farmaceutische bedrijven krijgen hierdoor te maken met hoge vaste kosten, die door de kleine volumes en opbrengsten niet kunnen worden gecompenseerd. Ondanks de zware investering is de kans op succes soms erg klein, niet enkel door bovengenoemde onderzoeksgerelateerde redenen, maar vaak ook door legale en economische struikelblokken.

3

KLINISCHE EVIDENTIE

3 Wanneer het geneesmiddel ontwikkeld is, moet het normaliter uitgebreid worden getest. Tijdens deze periode van klinische studies kunnen patiënten met een bepaalde zeldzame aandoening zich als proefpersoon registreren op www.orpha.net. Hoewel er doorgaans een grote interesse is bij patiënten, is de testsubstantie voor weesgeneesmiddelen vaak toch ontoereikend.

Een weesgeneesmiddel kan dus door het ontbreken van een voldoende representatieve groep proefpersonen slechts in zeer beperkte mate worden getest. Een echte klinische ervaring wordt pas opgebouwd wanneer het middel voor alle patiënten in de handel verkrijgbaar is.



60.000 Belgen & **25 miljoen** Europeanen lijden aan een weesziekte

6.000 weesziekten zijn er wereldwijd ontdekt

Zeldzame ziekten zijn ziekten die bij minder dan **5 op de 10.000** mensen voorkomen

45.198 euro: dat is de gemiddelde kostprijs van weesgeneesmiddelen per patiënt per jaar

4

EUROPESE ERKENNING EN VERGUNNING

4 De Europese instanties zijn zich bewust van de vele uitdagingen voor farmaceutische bedrijven. Daarom hebben ze doorheen de jaren steunmaatregelen ingevoerd die het ontwikkelen van innovatieve weesgeneesmiddelen moeten stimuleren. Om in aanmerking te komen voor deze steun, dienen farmaceutische bedrijven hun medicijn wel eerst als weesgeneesmiddel te laten erkennen door het Europees Geneesmiddelen Agentschap (EMA). Hieraan zijn strenge voorwaarden verbonden, waardoor er op dit ogenblik slechts enkele tientallen weesgeneesmiddelen door het EMA zijn geautoriseerd.

Om door het EMA erkend te worden als weesgeneesmiddel, moet het gaan om de diagnose, preventie en behandeling van een ziekte die niet meer dan 5 op 10.000 mensen treft op het ogenblik van de aanvraag. Verder komt het middel enkel in aanmerking wanneer het een aandoening behandelt die chronisch, dodelijk of invaliderend is. Bovendien moet de omzet van het geneesmiddel ontoereikend zijn om de ontwikkelingskosten te compenseren. Tot slot mag er nog geen gelijkaardig geneesmiddel bestaan of moet het tenminste een aanzienlijke verbetering betekenen voor de levenskwaliteit van de patiënt ten opzichte van een vorig product.

Voldoet het toekomstige geneesmiddel aan deze voorwaarden, dan krijgt het farmaceutische bedrijf enkele voordelen, zoals exclusiviteit gedurende tien jaar, wetenschappelijke ondersteuning en een vermindering van retributies voor de aanduidings- of registratieprocedures. Vooral een geneesmiddel echter ook daadwerkelijk beschikbaar wordt, evalueert het EMA nog de efficiëntie en veiligheid van het product. Op basis hiervan wordt een uiteindelijke marktvergunning uitgereikt.

5

MARKTINTRODUCTIE

5 Een positieve Europese evaluatie betekent echter niet dat het geneesmiddel meteen in alle Europese landen beschikbaar is. Vooreerst is het aan de producent om te beslissen in welke landen het product kan worden verkocht. Aangezien we in België reeds een kleine, maar complexe markt hebben, zien producenten er regelmatig van af om hun innoverende producten in ons land te introduceren. Ook gebeurt het regelmatig dat er voor een nieuw product nog geen Belgische verdeler gevonden is en het daarom vanuit het buitenland moeten worden ingevoerd.

Bovendien spelen nationale reguleringen en verzekeringssystemen een grote rol, en die kunnen aanzienlijk verschillen per land. Voor elk van hen moet het farmaceutisch bedrijf aparte procedures doorlopen om de terugbetaling en kostprijs vast te leggen.

6

MAXIMUMPRIJS EN TERUGBETALING

6 De kostprijs van een geneesmiddel wordt vastgelegd in overleg met het ministerie van Economische Zaken. Gemiddeld kosten weesgeneesmiddelen € 45.198 per patiënt per jaar. Zonder terugbetaling door de gezondheidszorg blijven weesgeneesmiddelen dus onbetaalbaar voor Belgische patiënten. De onderhandeling over de maximumprijs verloopt onafhankelijk van die over de terugbetaling.

De terugbetaling gebeurt namelijk ten laste van de nationale gezondheidszorg. Omwille van de economische crisis is de Belgische ziekteverzekering echter kritischer dan ooit wanneer het gaat over de terugbetaling van nieuwe producten. Farmaceutische bedrijven moeten de aanzienlijke meerkost van hun weesgeneesmiddelen dus grondig staven, wat maakt dat deze procedures vaak erg lang duren en voor sommige producenten daarom demotiverend werken.

Conclusie

! Het Verdrag van Maastricht stelt dat iedere patiënt in de Europese Gemeenschap recht heeft op de best mogelijke therapie, ongeacht de kostprijs. De realiteit toont ons echter dat het voor vele zeldzame ziekten bijzonder moeilijk is om hierin te voorzien. Hoewel de medische wereld verder staat dan ooit, blijkt het ontwikkelen van doeltreffende geneesmiddelen op maat vaak een grote uitdaging die zware investeringen met zich meebrengt voor farmaceutische bedrijven. Om ook voor patiënten van weesziekten dit recht te verzekeren, is er dus nood aan een adequate financiële en legale steun. Overheden beseffen steeds meer dat het noodzakelijk is om het onderzoek, de ontwikkeling en introductie van innoverende medicijnen te stimuleren. Enkel door innovatie kan er immers vooruitgang worden geboekt.

Mogelijk nog dit jaar doorbraak voor MPS IV



Dr. Luc Régal
KINDERNEUROLOOG EN
METABOLE ARTS UZ LEUVEN.

” In België lijden hooguit 10 mensen aan de ziekte. Door het zeldzame karakter is het onmogelijk om representatief onderzoek te voeren dat beperkt is tot ons land. Het is dus belangrijk dat patiënten deelnemen aan internationaal onderzoek

W einigen zijn bekend met het syndroom van Morquio, ofwel MPS IV. Het is dan ook een erg zeldzame ziekte waaraan in België hooguit tien personen lijden. Dit maakt het echter geen minder ernstige aandoening. MPS IV is nog steeds ongeneesbaar en kan voor ernstige gezondheidsproblemen zorgen. Toch is er hoop volgens Dr. Luc Régal, kinderneuroloog en metabole arts aan het UZ Leuven.

Hoe vormt deze ziekte zich?

“MPS IV is een aangeboren en erfelijke ziekte die valt onder de lysosomale stapelingsziekten. Daarbij is één van de enzymen die

normaal in de lysosomen zorgen voor de afbraak van stoffen defect. De stoffen stapelen daardoor op in de lysosomen, wat leidt tot schade in weefsels en organen.”

“Bij sommige patiënten wordt de diagnose al in de eerste levensjaren gesteld. Bij anderen treden de symptomen pas op na zes of zeven jaar. De aandoening is recessief erfelijk. Dit betekent dat dragers, die zowel een gezonde als een foute kopie van het gen hebben, gezond zijn en dus meestal niet weten dat ze drager zijn. Als twee dragers samen een kind krijgen, hebben ze echter 25% kans op een kind met de ziekte.”

Wat zijn de symptomen?

“Er zijn enkele duidelijke uiterlijke kenmerken. Doordat MPS IV de wervels aantast, zullen deze vervormen en krijgen patiënten een korte romp en een bolle rug. Het borstbeen steekt meer naar voren dan gewoonlijk, wat bij voortschrijden van de ziekte kan zorgen voor ademhalings- of hartproblemen. Ook de heupen misvormen, met korte X-benen tot gevolg. Door vervorming van de wervels en stapeling in de vliezen rond het ruggenmerg vernauwt het ruggenmergkanaal en kunnen plotse bewegingen in de nek leiden tot ruggenmergletsels en verlamingsverschijnselen. Verstandelijk heeft de aandoening echter totaal geen invloed.”

“De ernst van deze symptomen verschilt per patiënt. Ook onderscheiden we MPS IV type A en type B, elk veroorzaakt door een defect in een ander enzym. De gevolgen van type A zijn over het algemeen ernstiger dan die van type B, maar ze zijn enkel door labotesten te onderscheiden.”

Hoe verlopen het onderzoek en de behandelingen?

“MPS IV komt slechts voor bij één op de 200.000 tot 400.000 bore-

lingen. Door het zeldzame karakter is het onmogelijk om representatief onderzoek te voeren dat beperkt is tot België. Er zijn immers maar vijf à tien patiënten in ons land. Het onderzoek gebeurt op internationaal niveau en we motiveren onze patiënten steeds om daaraan deel te nemen.”

“Omdat er nog steeds geen genezing mogelijk is, richt onze behandeling zich voornamelijk op de verlichting van klachten en behandeling van complicaties. Daarvoor werken we multidisciplinair samen met onder andere kinderfysiotherapeuten, revalidatieartsen, orthopedische chirurgen, neurochirurgen, neuskeel-oorartsen en cardiologen. Zo kunnen we, eens een accurate diagnose gesteld is, een behandelingstraject uitstippelen op maat van de patiënt. Ook scholen we ons continu bij over wetenschappelijke ontwikkelingen.”

Welk perspectief heeft u?

“Momenteel lopen er klinische proeven om te testen of enzymtherapie ook effectief kan zijn voor MPS IV type A. Daarbij zou men het defecte enzym kunstmatig aanmaken en met een infuus toedienen. Deze behandeling heeft voor andere lysosomale stapelingsziekten reeds tot positieve resultaten geleid. Het gaat om een internationaal onderzoek waar ook Europese patiënten aan deelnemen. De Amerikaanse FDA heeft alvast een gunstig advies gegeven en in België zullen er stappen worden ondernomen om deze therapie terugbetaalbaar te maken. Vermoedelijk zal het nog in de loop van 2014 geïntroduceerd worden.”

JORIS HENDRICKX

redactie.be@mediaplanet.com

25%

MPS IV is recessief erfelijk. Dit betekent dat dragers, die zowel een gezonde als een foute kopie van het gen hebben, gezond zijn en dus meestal niet weten dat ze drager zijn. Als twee dragers samen een kind krijgen, hebben ze echter 25% kans op een kind met de ziekte.

PATIËNTGETUIGENIS



“Ik ben voortdurend in de weer”

Mijn naam is Thomas, ik ben 26 jaar en studeer Rechten aan de UA. Mijn passies zijn muziek, voetbal, filosofie en reizen. Ik ben geboren met het syndroom van Morquio. Dit houdt in dat ik maar 1m47 groot ben en dat mijn gewrichten sneller verslijten doordat ze niet normaal gevormd zijn. Lange wandelingen zijn moeilijk en vermoeiend voor mij.

Ik heb een zorgeloze jeugd gehad waarin ik veel voetbalde, ping-pongde en computerspelletjes speelde met mijn kameraden. In mijn puberjaren voelde ik me een buitenbeentje en op de unief ook. Maar geleidelijk aan heb ik mijn beperking kunnen aanvaarden en heb ik me meer kunnen openstellen naar de wereld. Ik leid momenteel een heel tof en aangenaam leven zonder noemenswaardige zorgen of veel fysieke pijn. Sinds ik mijn rijbewijs behaald heb, heb ik ook de kans om mijn vrienden van de unief te bezoeken en naar mijn vriendin - die in Aalst woont - te rijden.

Geluk

2013 was echt een mijlpaal in mijn leven. Ik heb mooie reizen kunnen maken, ik deed deze zomer mee aan een programma van Vier, mijn zus kwam terug uit

Colombia en ik heb mijn vriendin leren kennen.

Mijn dagelijks leven bestaat vooral uit studeren en vrienden bezoeken. Ik vertrek 's morgens naar de les met mijn auto. Ik zet mij op een parkeerplek voor mindervaliden en doe een wandeling naar de aula. Meestal is dat een paar honderd meter stappen, maar dat is goed om mijn gewrichten en spieren nog een beetje op peil te houden. Ik volgde vorig jaar avondonderwijs, maar dat is ondertussen afgebouwd en omgevormd naar afstandsonderwijs. Daarom volg ik nu vooral de dagcolleges.

Druk sociaal leven

Na de les ga ik soms nog iets drinken met een paar medestudenten. Als ik thuiskom, heeft mijn moeder eten voor mij gemaakt en ontspan ik door wat tv te kijken. De tijd die ik nog over heb, breng ik graag samen met mijn vriendin door.

Mijn weekends zijn vrij gevareerd. Ik bezoek mijn vrienden uit Gent regelmatig. Dan spelen we gezelschapspelletjes, games en lachen we veel. Ik ga ook bijna wekelijks naar voetbalclub Waasland-Beveren kijken met een paar trouwe vrienden en pik ook wel eens een filmpje mee.

MET DANK AAN BOKS VZW
WWW.BOKS.BE

Geef ONZE KINDEREN

MEER LEVEN VOOR HUN JAREN
& MEER JAREN VOOR HUN LEVEN



“Een correcte behandeling vertraagt het ziekteproces, maar geneest niet”



Elena Levchenko
HOOFD KINDERNEFROLOGIE
UZ LEUVEN

Cystinose treft 1 op de 200.000 pasgeborenen per jaar. In België zijn een 20-tal patiënten bekend, maar omdat de ziekte moeilijk te erkennen is, zijn dit er misschien meer. “Mits een goede opvolging van de behandeling is de ziekte leefbaar. De therapie vraagt echter een enorme inzet en het geneesmiddel dat momenteel wordt toegediend, heeft onaangename bijwerkingen”, aldus professor Elena Levchenko, hoofd kinder nefrologie in UZ Leuven.

“Cystinose is een erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het transportsysteem dat het aminozuur cystine uit de lysosomen moet vervoeren, faalt en de cystine zich bijgevolg opstapelt in de organen. Deze hoeveelheden cystine vormen kristallen die de normale functie van de cel verstoren. Het is een autosomale recessieve aandoening, waarbij de genetische informatie wordt geërfd van zowel de moeder als de vader. Wanneer beiden drager zijn, heeft het kind één kans op vier de ziekte te erven.”

Verlaat ziektebeeld

“Een kind met cystinose wordt zonder symptomen geboren. Pas na zes maanden is er sprake van een uitgesproken ziektebeeld. Daardoor is prenatale diagnose alleen mogelijk als het genetisch defect bekend is, bijvoorbeeld wanneer een ouder kind de ziekte heeft. Dan kan er door middel van een vlokentest vastgesteld worden of ook de foetus aan de aandoening lijdt.”

1 op de 200.000
pasgeborenen per jaar
worden getroffen

20 patiënten
zijn er in België bekend

6 maanden:

zo lang duurt het ongeveer voor er voor het eerst sprake is van een uitgesproken ziektebeeld. Een kind met cystinose wordt namelijk zonder symptomen geboren

Symptomen

“Cystinose kent drie vormen: de vroeg-beginnende, de laat-beginnende en de volwassen vorm. De vroeg-beginnende, de ernstige vorm, treft ongeveer 95% van de patiënten. De belangrijkste symptomen zijn: enorme dorst, slechte eetlust, groeiachterstand en constipatie. Ook andere klachten, bijvoorbeeld rachitis, zijn een typisch kenmerk.

De nieren worden eerst getroffen. Het kind moet veel plassen en verliest stoffen zoals natrium, kalium, fosfaat en bicarbonaat in de urine. Daarna verspreidt de ziekte zich verder naar de ogen, de endocriene organen, de spieren en het zenuwstelsel. Kinderen met cystinose hebben na de leeftijd van één jaar kristallen in hun ogen die tot overgevoeligheid voor het licht kunnen leiden. Zonder behandeling ontwikkelen deze kinderen bij een leeftijd van zes tot twaalf jaar een totaal verlies van de nierfunctie.”

Behandeling

“Enerzijds worden tijdens de symptomatische behandeling de stoffen en mineralen die verloren zijn gegaan in de urine teruggegeven. Anderzijds wordt tijdens de specifieke behandeling cysteamine ingenomen. Dit geneesmiddel gaat de lysosomen binnen en zet de cystine om in een ander aminozuur zodat het de cel kan verlaten, maar heeft een korte werking. Het moet om de zes uur worden ingenomen, ook 's nachts, en dit levenslang. Het is een hele opgave om de behandeling goed op te volgen, mede omdat cysteamine wordt omgezet in een stof die heel slecht ruikt, wat vooral merkbaar is aan de adem en de transpiratie. Na een niertransplantatie zal de aandoening niet terugkeren in het getransplanteerde orgaan, maar desondanks moet de therapie verdergezet worden omdat de ziekte ook aanwezig is in andere organen.”

LISE RYCKAERT

redactie.be@mediaplanet.com

JEUGDDEMENTIE ↓

■ Dementie staat vooral bekend als een ouderdomsziekte. Het komt echter ook voor bij een zeldzamere groep van personen tussen 30 en 60 jaar.

Omdat het slechts gaat over 0,16 procent bij de mannen en 0,09 procent bij de vrouwen, bestaan er maar weinig specifieke opvang- en begeleidingsmogelijkheden voor deze jonge patiënten. En die zijn nochtans nodig. Personen met jeugd dementie hebben behoefte aan een ander soort opvang. Doorgaans hebben ze nog een job, zijn ze sociaal en fysiek actief en hebben ze zelfs nog financiële lasten. Zo lang mogelijk zelfstandig blijven, is dus een prioriteit. Zulke patiënten zijn allerm minst gebaat bij de reguliere opvang voor dementerenden. Erger nog, sommigen komen door een foute diagnose zelfs in de psychiatrie terecht.

Aangepaste opvang

In Nederland en Engeland vind je heel wat dagcentra voor jongdementerenden, aangevuld door rusthuizen met een specifieke afdeling. In België zijn dit soort opvangmogelijkheden nog zeldzaam. Enkele voorbeelden zijn het proefproject 't Anker Tongeren, het WZC Sint-Elisabeth in Eeklo en het WZC de Wingerd in Leuven. Een ander alternatief zijn zogenaamde buddies, die personen met jeugd dementie bezoeken en met hen dagelijkse activiteiten uitvoeren. Jongdementerenden voelen zich immers nog graag deel van de maatschappij en hebben voornamelijk behoefte aan iemand die hen gewoon bijstaat in geval van nood.

” De belangrijkste symptomen van cystinose zijn: enorme dorst, slechte eetlust, groeiachterstand en constipatie. Mits een goede opvolging van de behandeling is de ziekte leefbaar, maar de therapie vraagt een enorme inzet

EEN DAG UIT HET LEVEN VAN BRAM



■ Ik ben Bram, 13 jaar en heb Cystinose. Cystinose is een stofwisselingsziekte waarbij het transportmechanisme om de afval uit onze cellen te halen, defect is. Ik ben ermee geboren, maar dat wisten mijn ouders niet. Ze zijn het pas te weten gekomen toen ik 9 maanden oud was. Het is een erfelijke en heel zeldzame ziekte. In België zijn er maar zo'n 20-tal patiënten, geloof ik.

■ Om dat afval toch uit mijn cellen te krijgen, moet ik elke 6 uur medicatie nemen. En omdat mijn nieren door die ziekte niet goed werken, moet ik nog andere medicatie nemen. Zo moet ik 4 keer per dag 10 à 12 pillen innemen en nog eens een vieze vloeistof erbij. Genezen zal ik nooit, maar ik probeer er toch elke dag opnieuw

het beste van te maken. Zo ben ik bijvoorbeeld gepassioneerd door paarden.

MEER INFORMATIE :

Wil je weten wat Bram zoal doet op een dag? Lees dan zijn dagboek op: www.steunzeldzameziekten.be



*MET DANK AAN BOKS VZW
WWW.BOKS.BE



Laat ons samen dementie draagbaar maken!
Vergeet onze naasten met dementie niet en help ons om hen te ondersteunen.
Onze vrijwilligers bieden hulp, informatie en een luisterend oor.

Giften vanaf 40 euro zijn fiscaal aftrekbaar

VLAAMSE ALZHEIMER LIGA V.Z.W.

STATIONSTRAAT 60-62, 2300 TURNHOUT
TEL.: 014 43 50 60, FAX: 014 43 76 54
GRATIS INFOLIJN: 0800 15 225
REKENING NR: BE87 3101 0355 8094
E-MAIL: SECRETARIAAT@ALZHEIMERLIGA.BE
HTTP://WWW.ALZHEIMERLIGA.BE

“Nood aan professionele opvang en begeleiding voor patiënten met Prader Willi Syndroom”

Veronique Beauloye, kinderendocrinologe, werkt in het universitair ziekenhuis ST-LUC in Brussel, één van de zeven ziekenhuizen in België dat Prader Willi-patiënten opvangt. “Het is een zeldzame ziekte die niet alleen zwaar weegt op de patiënt zelf, maar ook het leven bemoeilijkt voor familie en omgeving”, aldus Beauloye.

“Het Prader Willi Syndroom (PWS) is een genetische ziekte die in verschillende stadia doorlopen wordt. Het verhaal begint al tijdens de zwangerschap. Je voelt je baby amper bewegen in je buik. Wanneer de baby geboren is, vormt het voeden een probleem. De baby heeft een heel zwakke zuigreflex waardoor hij bijna geen melk binnenkrijgt en dus heel moeilijk gewicht wint. Hij is ook hypotoon met vaak een achterstand in de ontwikkeling van de motoriek. Rond de leeftijd van drie of vier jaar begint het kind obese eigenschappen te vertonen en compulsief te eten. Tijdens de adolescentie komen gedragsproblemen (compulsief, ritualistisch of repetitief) naar boven. De patiënten vertonen leermoeilijkheden en de meesten hebben een lichte tot matige verstandelijke handicap. Ze zijn vaak klein van gestalte en gaan zelden spontaan in puberteit.

We merken wel dat een behandeling met groeihormonen de symptomen van PWS terug kan schroeven.”

Aangepaste leeromgeving

“Voor Prader Willi-patiënten loopt de integratie in het sociale, professionele en educatieve leven meestal niet van een leien dakje. Ze hebben de sociale code niet onder de knie, wat hun gedrag beïnvloedt en voor problemen in het dagelijkse leven zorgt. Ze hebben leermoeilijkheden en mentale achterstand. Omdat gewone scholen deze patiënten vaak niet de begeleiding en aandacht bieden die ze nodig hebben, moeten ze naar speciale scholen gaan, aangepast aan hun noden.”

“Ook op het gezinsleven heeft een PWS-patiënt vaak een grote impact. Ze hebben constante begeleiding en bewaking nodig, in die mate dat er sloten op kasten en ijskasten gezet moeten worden om te voorkomen dat deze kinderen zich dood eten. Ze hebben een vaste routine nodig, vooral in verband met de maaltijden: eentje overslaan kan niet. Je moet ook kunnen omgaan met hun gedragsproblemen. Dit valt vaak zwaar voor ouders. Zij hebben nood aan steun en roepen de hulp in van een psycholoog om over hun problemen te praten. Belangrijk voor de omgeving van PWS-patiënten is dat

zij voldoende kennis verzamelen over het syndroom. Leerkrachten, leeftijdsgenoten, familieleden en opvoeders moeten allen goed geïnformeerd zijn. Als je weet waarom je kind vaak woede-uitbarstingen krijgt - dit kan bijvoorbeeld telkens over voedsel gaan - dan kan je dit gedrag voor een stuk leren vermijden. Ook is het belangrijk om met de patiënten te praten. Ze kunnen heel lief zijn en tonen veel affectie voor mensen die ze kennen. Het is belangrijk dat ze een luisterend oor vinden.”

“Er moet meer professionele opvang en begeleiding voorzien worden in ons land, aangepast aan de noden van de patiënten. Niet enkel voor Prader Willi patiënten, maar voor alle kinderen die extra aandacht nodig hebben. Dit is niet enkel belangrijk voor het kind, ook voor de ouders. Zij zijn vaak de enigen die voor hun kind kunnen zorgen, dit vergt veel tijd, energie en moeite. Zij hebben soms nood aan ‘vrije tijd.’”

MEER INFORMATIE :

LEES HET DAGBOEK VAN
PATIËNT SEM (10 JAAR) OP:
WWW.STEUNZELDZAMEZIEKTEN.BE

SHANNAH JONGSTRA
redactie.be@mediaplanet.com



“Prader Willy is een genetische ziekte die start bij de zwangerschap en verschillende stadia doorloopt tijdens het opgroeien

Veronique Beauloye
KINDERENDOCRINOLOGE IN HET UZ ST-LUC IN BRUSSEL

“Chaperones creëren hoopvolle behadeling voor zeldzame ziekten”

Een stofwisselingsziekte of aanverwante zeldzame ziekte ontstaat wanneer het lichaam onvoldoende goede eiwitten aanmaakt.

“Voor de behandeling van deze zeldzame ziekten is er nu een vernieuwde behandeling met chemische en farmacologische chaperones - moleculaire structuren - die de afbraak van eiwitten tegengaat”, aldus Prof. François Eyskens, kliniekhoofd van het Universitair Ziekenhuis Antwerpen/Centrum Erfelijke Metabole Aandoeningen. “Het metabolisme van het menselijk lichaam zorgt ervoor dat in onze cellen eiwitten gevormd worden. Om goed te functioneren, moet ieder eiwit ook over een bepaalde vorm/structuur beschikken. Daarvoor zorgen normaal de moleculaire chaperones die in onze lichaamscellen aanwezig zijn.”

Ontwikkeling van ziektebeelden

“Daarnaast hebben chaperones een belangrijke functie in het kwaliteitssysteem: als eiwitten slecht gevormd zijn, worden ze door ons lichaam afgebroken. Dat kan leiden tot een tekort aan functionele eiwitten en ernstige ziektebeelden - zoals stofwisselingsziekten of andere zeldzame aandoeningen - veroorzaken. Deze patiënten

krijgen dan ernstige klachten als gevolg van orgaanaantasting, hersenschade, enz...”

Supplement met chaperones

“Momenteel bestaat al de enzym-substitutie therapie (ERT), waarbij de eiwitten als intraveneus supplement worden bijgegeven aan de patiënt. Nu is er een vernieuwde therapie waarbij chaperones gewoon als oraal geneesmiddel kunnen worden toegediend.”

“Er bestaan twee groepen waar wij over beschikken. Eerst heb je de ‘chemische chaperones’: dit zijn eenvoudige structuren die eveneens in ons lichaam aangemaakt worden zoals bepaalde aminozuren (vb. arginine) of suikers (glycerol) die de afbraak van eiwitten tegengaan. Daarnaast heb je de farmacologische chaperones: dit zijn eveneens kleine moleculen die de eiwitten helpen in hun vouwproces en de afbraak ervan verhinderen. Als we deze chaperones in grote hoeveelheid als supplement toedienen aan de patiënt, voorkomt dit de afbraak van minderwaardige eiwitten, zodat deze terug hun functie kunnen vervullen.”

“Chemische en farmacologische chaperones hebben als groot voordeel dat ze gewoon als een oraal geneesmiddel kunnen worden toegediend, wat veel patiëntvriendelijker is. De bijwerkingen zijn gering. In tegenstelling tot eiwitten bij ERT - hebben deze chaperones een zeer kleine structuur, waardoor ze tot in de hersenen kunnen doordringen. Bovendien kunnen ze afzonderlijk of in combinatie met ERT gegeven worden, om zo het gunstige effect van ERT te versterken.”

delijker is. De bijwerkingen zijn gering. In tegenstelling tot eiwitten bij ERT - hebben deze chaperones een zeer kleine structuur, waardoor ze tot in de hersenen kunnen doordringen. Bovendien kunnen ze afzonderlijk of in combinatie met ERT gegeven worden, om zo het gunstige effect van ERT te versterken.”

Toekomstperspectief

“Het enige nadeel van de farmacologische chaperones is dat niet iedere patiënt ermee gebaat is. Voor bepaalde mutaties zoals de ziekte van Fabry of phenylketonurie (PKU) is er slechts 25 à 30% kans op beterschap. Voor chemische chaperones moet nog verder onderzoek gebeuren om te weten welke effectief zijn in bepaalde indicaties.”

“Momenteel worden in België een 60-tal patiënten, ook in het kader van klinische studies, behandeld met chaperones en de resultaten zijn zeer hoopgevend. Dit opent belangrijke toekomstperspectieven voor de behandeling van mensen met zeldzame en/of metabole ziekten, maar op termijn zeker ook voor mensen met mucoviscidose of neurodegeneratieve ziekten zoals de ziekte van Alzheimer.”

CAROLINE STEVENS
redactie.be@mediaplanet.com



“Een stofwisselingsziekte of aanverwante zeldzame ziekte ontstaat wanneer het lichaam onvoldoende goede eiwitten aanmaakt. Chaperones gaan de afbraak van deze eiwitten tegengaan

Prof. François Eyskens
KLINIEKHOOFT UNIVERSITAIR ZIEKENHUIS ANTWERPEN/
CENTRUM ERFELIJKE METABOLE AANDOENINGEN

INSPIRATIE



FOTO: JACQUES PEUSTIENS

“Een glimlach van Flor is onbetaalbaar”

Ziek zijn is niet prettig, ernstig ziek zijn is oneerlijk, erg ziek zijn en in het ziekenhuis moeten blijven, is voor iedereen die dit moet meemaken hard, maar voor een kind nog het meest. Door hun jarenlange ervaring kennen de Cliniclowns deze gevoelens als geen ander en dat is dan ook hun motivatie om een beetje troost, maar vooral wat plezier en ontspanning aan de kinderen te schenken.

Vanop afstand lijkt de 7-jarige Flor een doodgewone, normale jongen met wat vreemde bewegingen, maar binnen in zijn hoofdje gaat het grondig mis. Flor lijdt namelijk aan TSC, een zeer zeldzame aandoening die zich kenmerkt door het ontwikkelen van goedaardige tumoren over het hele lichaam. In België zijn er slechts 1.100 gevallen met dezelfde symptomen bekend.

Moment van vreugde

Flor heeft een tumor in de hersenen waardoor hij autistisch gedrag vertoont. Hij kan niet praten, maakt weinig oogcontact en heeft de neiging zichzelf te slaan, allemaal te wijten aan de ziekte of de gevolgen ervan. “In tegenstelling tot vele andere kinderen leerden wij de Cliniclowns niet kennen in het ziekenhuis,

maar in Villa Rozerood, een zorghotel voor kinderen met een ernstige zorgvraag”, vertelt de mama van Flor.

“Het enthousiasme dat de clowns aan de dag leggen om ook in deze - toch wel andere - omgeving ons zontje Flor een fijne ervaring te geven, is onbeschrijflijk. Ondanks zijn ernstige mentale beperking, slagen de clowns erin om hem even uit z'n schelp te laten komen, hem te laten genieten van hun zotte fratsen en hem zowaar de slappe lach te laten krijgen. En als Friemel er niet is om met haar rok te zwieren, krijgt hij het voor elkaar om Tsjoepe en Froesjel te laten zwieren met sjaaltjes....dit zijn fijne momenten die we koesteren, want een glimlach van Flor is onbetaalbaar.”

Leefwereld van het kind

De Cliniclowns brengen afleiding en plezier aan kinderen die door ziekte of handicap in een ziekenhuis of zorgcentrum verblijven. Door middel van improvisatie proberen de clowns in de leefwereld van het kind binnen te dringen en daardoor wat afleiding te bieden.

Voor de clowns is ieder kind uniek en het clownspel wordt dan ook volledig afgestemd op het karakter en de fantasiewereld van het kind.

” Ondanks zijn ernstige mentale beperking, slagen de clowns erin om onze Flor even uit z'n schelp te laten komen, hem te laten genieten van hun zotte fratsen en hem zowaar de slappe lach te laten krijgen

MAMA VAN DE 7-JARIGE FLOR

SOCIALE IMPACT



Aandacht voor ondersteuning van familie patiënt

Dominique Fagnart werkt als neuropediater en revalidatiearts in een revalidatieziekenhuis, waar ze vaak in contact komt met ouders van zieke kinderen.

➔ Een ziek kind, een verschrikking. Maar hoe breng je dergelijk nieuws aan de man?

“Het is de familie die bepaalde symptomen ontdekt. Dit is vaak al een eerste klap. Deze symptomen komen stap voor stap, soms kan het zelfs jaren duren vooraleer een diagnose gesteld wordt. Deze diagnose is de tweede klap in het gezicht. Maar de échte moeilijkheden beginnen pas na de diagnose. Het kind wordt afhankelijker, vaak moet één van de twee ouders thuis blijven om voor hem of haar te zorgen. Je kind dan nog eens zien lijden, weegt erg zwaar. Vaak ontstaan er moeilijkheden binnen het gezin zelf.”

➔ Een handleiding ‘omgaan met een ziek kind’ bestaat jammer genoeg niet...

“Opvang en begeleiding voor de familie is het belangrijkste. Wij hanteren een multidisciplinaire aanpak, waarbij verschillende specialisten samenwerken om de patiënt een zo volledig mogelijke behandeling te geven. Er is ook een psycholoog aanwezig die de familie regelmatig ziet. In het begin is het belangrijk om duidelijk de doelen van de hospitalisatie vast te leggen. We mogen hen geen valse hoop geven. We kunnen hun kind immers niet genezen, maar wel zijn of haar leven draaglijker maken. Psychologische steun is belangrijk, maar ook gezinstherapie, samen met eventuele broers en zussen, kan een meerwaarde bieden. We houden ook ‘Brussengesprekken’, met broers en zussen uit verschillende gezinnen. Het is en blijft erg zwaar voor de familie, daarom is het belangrijk om doorlopend - ook na de uren - beschikbaar te zijn voor hen.”

SHANNAH JONGSTRA

redactie.be@mediaplanet.com



Uw revalidatie, onze passie.

WWW.INKENDAAL.BE



Je kan de Cliniclowns steunen door door een bedrag naar keuze over te maken op rekeningnr. BE 33 3201 1111 1146

Fort 4 ♥ Krijgsbaan 212 ♥ 2640 Mortsel ♥ T 03/ 458 79 00 ♥ www.cliniclowns.be ♥ info@cliniclowns.be



PUBLIREPORTAGE

Innoviris: voortdurend op zoek naar nieuwe oplossingen voor de Brusselse onderzoeks- en innovatiesector

Innoviris, het Brussels Instituut voor Onderzoek en Innovatie, ondersteunt en stimuleert wetenschap, onderzoek en innovatie in Brussel. Dit jaar viert het instituut zijn tiende verjaardag. Samen met directeur-generaal Katrien Mondt, maken we de balans op. "Wat doet Innoviris vandaag voor Brusselse ondernemingen?"



Mevrouw Mondt, laten we beginnen met een algemene kennismaking. Innoviris steunt onderzoek, ontwikkeling en innovatie in Brussel. Wat houdt dat juist in?

Innoviris is het Brussels instituut voor onderzoek en innovatie. Met een jaarlijks budget van 40 miljoen euro stimuleren en financieren we onderzoek, ontwikkeling en innovatie (OOI) in het Brusselse Gewest. Het instituut heeft verschillende programma's ontwikkeld, die georganiseerd zijn rond de twee pijlers 'OOI in ondernemingen' en 'OOI in universiteiten, hogescholen en onderzoekscentra'. Deze programma's behandelen telkens een ander aspect van de onderzoeks- en innovatieketen. We proberen ook vaker vzw's bij onze programma's te betrekken, zoals onlangs bij onze oproep "Innovative Brussels Care". Deze oproep lanceerden we samen met onze Vlaamse tegenhanger IWT. Naast onze eigen acties en verschillende interregionale programma's, nemen we ook deel aan Europese programma's en helpen we ondernemingen en onderzoekinstellingen bij het opzetten van Europese projecten. We financieren ook sectorale onderzoekscentra zoals Sirris, WTCB en Brufotec, en steunen diverse sensibiliseringscampagnes.

Vanaf 2014 kunnen ondernemingen op elk moment een aanvraag indienen voor onze OOI-projectoproep. Zo proberen we tegemoet te komen aan de behoeften van het Brusselse industriële weefsel.

Wat doet Innoviris specifiek voor Brusselse ondernemingen?

We hebben een heel gamma aan programma's die zowel gericht zijn op kleine als op grote ondernemingen. Brusselse ondernemingen kunnen een financieringsaanvraag indienen voor projecten, gaande van de uitwerking van een vernieuwend idee (industriële onderzoek) tot de experimentele fase (experimentele ontwikkeling) en de vernieuwing van het ontwikkelingsproces of de organisatie rond een product, proces of dienst (proces-of organisatie-innovatie). Daarnaast financiert Innoviris ook technische haalbaarheidsstudies en de neerlegging van octrooien. Een actie waarop we bijzonder trots zijn, is Rise – Young Innovative Starters, een prijs die Innoviris elk jaar uitreikt aan jonge hoogtechnologische

ondernemingen die het beste strategisch innovatieplan kunnen voorleggen. We blijven echter ook zoeken naar nieuwe manieren om zo goed mogelijk te beantwoorden aan de actuele behoeften van ondernemingen.

Hoe beantwoordt Innoviris aan de behoeften van het Brusselse industriële weefsel?

Onze wetenschappelijke adviseurs staan voortdurend in contact met Brusselse ondernemers en zijn dus op de hoogte van wat er allemaal speelt in het industriële veld. We zitten ook regelmatig samen met andere stakeholders binnen het domein om samen op zoek te gaan naar nieuwe oplossingen. Zo lanceerden we eind 2013 met 5 Brusselse onderzoekscentra de actie "innovatiecheques", die ervoor zorgt dat ook kleine bedrijven tegen een lage kostprijs toegang krijgen tot innovatie. Een andere belangrijke wijziging die we hebben doorgevoerd om beter tegemoet te komen aan de behoeften van de sector, is de overgang van een tweejaarlijkse OOI-projectoproep naar een oproep die het hele jaar geopend is. Ondernemingen die willen investeren in onderzoek, ontwikkeling of innovatie kunnen vanaf 2014 op elk moment van het jaar een aanvraag indienen.

Welke ondernemingen heeft Innoviris gefinancierd via deze OOI-oproep? Kunt u een voorbeeld geven?

Een sprekend voorbeeld is Softkinetic Sensor, een bedrijf dat 3D-technologieën ontwikkelt. Deze spin-off van de VUB werd opgericht in 2009 en heeft in haar hele ontwikkelingsproces kunnen rekenen op de steun van Innoviris. Dankzij de steun van Innoviris heeft Softkinetic Sensor industrieel onderzoek kunnen verrichten en experimentele ontwikkelingsprojecten kunnen opzetten. De resultaten hebben geleid tot een samenwerking met internationale partners en zorgden ervoor dat het bedrijf kon doorbreken op de internationale markt. Andere succesverhalen zijn bedrijven als Insilico Genomics, Numeca en Domobios.

Wat moeten ondernemingen die een financieringsaanvraag willen indienen, concreet doen?

Op de website van Innoviris staan de toelatingscriteria voor ondernemingen en het OOI-aanvraagformulier. De onderne-

ming vult dit document in en stuurt het op naar Innoviris. Na een eerste administratieve controle, analyseert een wetenschappelijke adviseur het dossier. Bij een positieve beoordeling legt deze adviseur een overeenkomst ter akkoord voor aan de Brusselse Minister van Onderzoek. Als de minister effectief groen licht geeft, wordt de overeenkomst getekend en het project kan van start gaan.

Innoviris bestaat tien jaar. Hoe ziet de toekomst eruit?

Na negen jaar van ontwikkeling en groei, stapt Innoviris definitief uit haar kinderschoenen. Onze blik is nu naar de buitenwereld gericht, om nieuwe OOI-opportunities te creëren en allianties aan te gaan met Brusselse, nationale en internationale partners.



"Softkinetic Sensor, één van de succesverhalen van Innoviris".

De OOI-projectoproep van Innoviris

- Wat?** Financiële steun voor projecten in onderzoek, ontwikkeling en innovatie
- Wie?** Ondernemingen met activiteiten in het BHG
- Hoe?** Via het OOI-formulier beschikbaar op www.innoviris.be
- Wanneer?** Op elk moment van het jaar



BEDROEFD NEMEN WIJ AFSCHIED VAN

JULIA LEMMENS' VOETEN EN BENEN

Die Julia sinds haar prille peuterjaren overal heen droegen. Van de kleuterschool naar de hogeschool. Die haar kilometers jog-genot schonken in het park. Die haar later, in datzelfde park, nog nauwelijks tot bij een bankje brachten, om er wat te rusten. Die haar onverwacht in de steek lieten kort na haar 41ste verjaardag op **17 augustus 2012**.

*Dit melden u met droefheid de familie
Brems-Lemmens*



BEDROEFD NEMEN WIJ AFSCHIED VAN

JULIA LEMMENS' STEM

Waar ze zelf niet zo gek op was, maar haar kinderen des te meer – wat hielden ze van de kinderliedjes die ze voorzong, en de bedverhaaltjes die ze voorlas. De stem waarmee ze hen als tieners ook wel eens luidkeels tot de orde riep. Waarmee ze hen die ene ochtend plots niet meer kon zeggen hoe graag ze hen zag, de ochtend van **29 juni 2013**.

*Dit melden u met droefheid de familie
Brems-Lemmens*



BEDROEFD NEMEN WIJ AFSCHIED VAN

JULIA LEMMENS' ADEMHALINGSSPIEREN

Waarmee ze probeerde rustig in- en uit te ademen voor mondelinge examens en later voor belangrijke presentaties. Waarmee ze altijd haar brillenglazen bewasemde, om ze nadien op te poetsen met een hoekje van haar blouse. Waarmee ze heel af en toe de stress van zich afrookte. Waarmee ze haar laatste adem uitblies op **28 februari 2014**.

*Dit melden u met droefheid de familie
Brems-Lemmens*

MENSEN MET ALS STERVEN IN STAPJES.

**STOP DE AFTAKELING,
DONEER VOOR ONDERZOEK.**

ALS of Amyotrofische Laterale Sclerose is een ongeneeslijke aandoening die de motorische zenuwcellen aantast. Daardoor verliezen patiënten stapsgewijs de controle over hun lichaam en treedt verlamming in. Spiergroep na spiergroep valt uit tot de patiënt na 2 à 5 jaar sterft, bij vol bewustzijn. Want ALS tast de cognitieve functies niet aan. De oorzaak is nog onduidelijk en het proces voorlopig onomkeerbaar. Met uw gift steunt u het broodnodige onderzoek naar ALS en de begeleiding van ALS-patiënten.

BE 28 3850 6807 0320

ALSLIGA.BE

