



Mensen met zeldzame ziekte vragen betere begeleiding

We voelen ons aan ons lot overgelaten

TEKST Frederika Hostens /// FOTO Tijs Torfs

In haar vierde levensjaar kreeg Bertha Goovaerts oogproblemen, in haar zevende ook diabetes. Dat beide gezondheidsproblemen symptomen zijn van een uiterst zeldzame aandoening, kwamen Bertha's ouders pas na een slopende reeks doktersbezoeken te weten. "Het was en blijft ontzettend moeilijk uit te zoeken op welke zorg en hulp we kunnen terugvallen", klinkt het bij Bertha's mama Sophie Recour.

"Door verziendheid ontwikkelde Bertha als kleuter twee luie ogen", vertelt Sophie. "De jaarlijkse controles bij de oogarts stelden ons gerust, want haar zicht evolueerde goed. In de zomer van 2013 kwam aan het licht dat ze ook diabetes heeft. In diezelfde zomer ging haar zicht opnieuw sterk achteruit. Ik had meteen het gevoel dat er meer aan de hand was. Slechtziendheid kan het gevolg zijn van diabetes, maar dat pas na vele levensjaren, niet bij een kind van zeven jaar!"



Ondanks haar oogaandoening blijft Bertha zich uitleven met potlood en penseel.

Sophie en haar man Stef vroegen meermaals aan Bertha's oogarts en aan de endocrinoloog die haar diabetes opvolgde of er een verband kon zijn tussen beide problemen, maar kregen geen gehoor. Tot ze bij een oogarts kwamen die wel een 'abnormaal beeld' zag. "Bij de volgende bloedafname werd veel meer onderzocht dan de bloedsuikervwaarden. Bertha werd ook doorverwezen naar een neus-

keel-oorarts. Die onderzocht haar gehoor en vroeg of Bertha last had van evenwichtsstoornissen of epileptische aanvallen. De resultaten van de gehoortest waren goed, maar door die bijkomende vragen nam mijn ongerustheid toe. Thuis zocht ik op het internet naar de symptomen die Bertha had of waarnaar al gezocht of gevraagd was. Ik botste op het syndroom van Wolfram. 'Misschien zijn ze

Film

Tijs Torfs heeft een documentaire gemaakt over hoe Bertha omgaat met haar ziekte. 'Bertha en de Wolfram' is van 22 februari tot en met 1 maart te zien op het jeugdfilmfestival en wordt in het voorjaar ook uitgezonden op Ketnet. Meer info: www.jeffestival.be en www.ketnet.be

Expo

Bertha's zicht gaat stilaan achteruit. Centraal op beide ogen heeft ze nu twee blinde vlekken. Maar dat houdt haar niet tegen om te doen wat ze het liefst doet: tekenen en schilderen. Bertha en haar ouders nodigen alle lezers van Samana Magazine uit op de derde editie van EyeOpener op 28 en 29 maart in de Koninklijke Academie voor Schone Kunsten in Antwerpen. Je kan er kunstwerken bewonderen gemaakt door kinderen uit talrijke academies, door verschillende kunstenaars en door Bertha zelf. Speciaal voor EyeOpener maakte zij samen met curator Werner Mannaers meerdere creaties. Alle kunstwerken worden verkocht ten voordele van het fonds Eye Hope.

Meer info: www.facebook.com/eyeopener2,
www.eyehopefoundation.org en
www.facebook.com/eyehopefoundation

daarnaar aan het zoeken, maar zal het dat niet zijn', overtuigde ik mezelf."

Hoopgevend onderzoek

Er gingen opnieuw enkele maanden voorbij. In juni 2015 werd dan toch de diagnose Wolfram uitgesproken. Sophie: "Op een overleg met Bertha's oogarts, de oorarts, de endocrinoloog en een geneticus kregen we te horen dat de ziekte maar bij 1 op 500.000 mensen voorkomt, dat er geen behandeling voor bestaat en dat er geen onderzoek naar gebeurt. We kregen ook een lijst met 'te verwachten symptomen' mee en de boodschap dat wie die ziekte heeft, maar 30 tot 35 jaar wordt. We namen geen genoegen met die pessimistische en karige informatie en zochten verder. In Amerika bleek een wetenschapper al vijftien jaar onderzoek te doen naar Wolfram. We namen contact op met hem en hij bracht ons op zijn beurt in contact met de ouders en grootouders van Victor, een ander Belgisch kind met het syndroom van Wolfram."

De ouders en grootouders van Victor hadden enkele maanden daarvoor het fonds *Eye Hope* opgericht, dat geld inzamelt voor onderzoek naar het syndroom van Wolfram. Sophie en Stef traden toe tot het bestuur, want ook zij willen niet bij de pakken blijven zitten. "Uit een van de onderzoeken die het fonds financiert, is gebleken dat een bepaald medicijn werkt op de diabetes bij mensen met het syndroom van Wolfram", legt Sophie uit. "Er is ook hoop dat het medicijn het afsterven van de zenuwcellen kan vertragen. Tot vandaag is er geen behandeling voor en leidt de ziekte tot een geleidelijke, verdere achteruitgang. Bertha en Victor nemen het medicijn nu allebei en samen met hen een twintigtal andere kinderen in de wereld."

"Elke persoon met een zeldzame ziekte zou terecht moeten kunnen bij een 'case manager'."

Coördinatie

Eva Schoeters is coördinator van de Belgische koepelvereniging voor mensen met een zeldzame ziekte RaDiOrg en zelf ook mama van een kind met een zeldzame ziekte. Wat Sophie vertelt, is voor Eva heel herkenbaar. "Het duurt vaak lang voor de juiste diagnose is gesteld, er is weinig coördinatie tussen de artsen en er is weinig informatie beschikbaar. Ook de communicatie met patiënten en naasten kan vaak beter."

Hoe is het anno 2020 in België met de zorg voor mensen met een zeldzame ziekte gesteld? Eva: "Op organisatorisch vlak is het nog altijd heel erg zoeken. Zeven universitaire ziekenhuizen die over een Centrum voor Menselijke Erfelijkheid beschikken, zijn sinds 2016 erkend als Functie Zeldzame Ziekten. Eigenlijk wil dat niet veel meer zeggen dan dat ze beschikken over de infrastructuur en het personeel om zeldzame ziekten op te volgen,, maar het zegt niets over de expertise die ze al dan

niet in huis hebben voor één of meer van die duizenden ziekten. Er zijn geen heldere wegwijzers die patiënten de weg naar de optimale plek voor hun zeldzame ziekte tonen. Binnen de Functies Zeldzame Ziekten is er een budget voor algemene coördinatie, maar niet voor de coördinatie van de zorg voor de individuele patiënt. Eigenlijk zou elke persoon met een zeldzame ziekte terecht moeten kunnen bij een 'case manager': iemand die hun complexe dossier met de nodige expertise mee begeleidt en hen ondersteunt in het lange traject dat ze moeten lopen."

Moeilijke puzzel

Iemand met een zeldzame ziekte heeft levenslang goed georganiseerde multidisciplinaire zorg nodig. Volgens Eva is daar momenteel veel te weinig aandacht voor. "Voor enkele groepen van zeldzame ziekten bestaan er referentiecentra. Daar worden de patiënten doorgaans goed begeleid. Maar mensen die niet in zo'n referentiecentrum worden opgevolgd, moeten zelf de puzzel leggen. Ze moeten zelf alles uitzoeken en het juiste plan maken ..."

Ook de ouders van Bertha hebben zelf de puzzel moeten leggen. "Na de diagnose voelden we ons aan ons lot overgelaten. Het heeft ons bijvoorbeeld ontzettend veel tijd en energie gekost om uit te zoeken voor welke zorg we bij wie terecht kunnen en op welke begeleiding en hulpmiddelen Bertha recht heeft. Wat het bij het syndroom van Wolfram extra moeilijk maakt, is de combinatie van verschillende ziekteverschijnselen. We kunnen Bertha bijvoorbeeld moeilijk mee op kamp laten gaan met kinderen die alleen diabetes

Zeldzame Ziektendag

Ter gelegenheid van de internationale Rare Disease Day legt RaDiOrg op zaterdag 29 februari 2020 duizenden papieren edelweissbloemen neer in hartje Brussel. De edelweiss is in het wild een zeldzame bloem en wordt door RaDiOrg gebruikt als symbool van zeldzaamheid. RaDiOrg roept iedereen op om in de weken voor de Zeldzame Ziektendag edelweissbloemen te vouwen in origami en ze op 29 februari naar een van de verzamelpunten of naar Brussel te brengen. Op 29 februari worden ook de Edelweiss Awards uitgereikt, waarmee de vereniging mensen met een bijzondere verdienste voor de zeldzame ziekten in de bloemetjes wil zetten.

RaDiOrg is de stem van alle mensen in België die getroffen worden door een zeldzame ziekte.

Meer info: www.radiorg.be en www.facebook.com/radiorgbe

hebben omdat ze daar mogelijk activiteiten doen die Bertha niet kan meedoen door haar oogandoening."

Zeldzame ziekten zijn aandoeningen die voorkomen bij minder dan 1 op 2.000 mensen. In totaal zijn er zo'n 6.100 bekend. Elke zeldzame ziekte afzonderlijk heeft slechts een zeer kleine groep van patiënten, maar samen maken alle mensen die lijden aan een zeldzame ziekte zo'n vijf procent van de wereld-

bevolking uit. "In België gaat het om ruim 500.000 mensen", stipt Eva aan. "RaDiOrg probeert het beleid attent te maken op de problematiek van deze grote groep mensen, zodat de zorg beter kan worden afgestemd en de patiënten en hun naasten beter ondersteund worden."

Het verhaal van Bertha toont aan dat er nog een lange weg af te leggen is. Toch kijkt Eva de toekomst hoopvol tegemoet. "Ik zie patiënten en mensen rond hen waanzinnig sterke dingen doen. Ik zie ook artsen en wetenschappers bergen werk verzetten, onder meer in het Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten. Dat netwerk is in 2017 van start gegaan met pilootprojecten rond vijf groepen zeldzame ziekten, in 2020 komen er zes projecten bij. Het mooie is dat ook patiënten in die netwerken vertegenwoordigd zijn. Ze denken mee na en maken duidelijk wat hun noden zijn. Algemeen worden patiënten met een zeldzame ziekte meer dan vroeger betrokken bij de zorg die ze krijgen. Dat is een positieve evolutie, want net bij hen en bij hun naasten zit er heel veel kennis over hun ziekte."

Er zijn momenteel maar voor vijf procent van de zeldzame ziekten geneesmiddelen voorhanden. "Gelukkig toont de farmaceutische industrie zich meer dan vroeger bereid om naar nieuwe geneesmiddelen voor zeldzame ziekten te zoeken en zet de academische wereld voluit in op genetisch onderzoek. Ook dat zijn hoopgevende pistes", besluit Eva Schoeters. ●●