

MEER EN SNELLERE DIAGNOSES

Slimme aanpak voor **zeldzame aandoeningen**



Zowat 6 procent van de bevolking lijdt aan een van de 6.000 tot 8.000 zeldzame aandoeningen. Doordat die zo zeldzaam zijn, krijgen patiënten hun diagnose niet of zeer laat. In het UZ Gent wil een nieuw programma patiënten een snelle diagnostische uitwerking bieden.

Zeldzame ziekten zijn aandoeningen die bij minder dan 5 op 10.000 mensen voorkomen. Vaak zijn ze levensbedreigend of chronisch progressief. Voor patiënten met een bevestigde diagnose heeft het UZ Gent al heel wat expertise en topklinische zorg beschikbaar: zij kunnen terecht bij gespecialiseerde artsen of worden zo nodig doorverwezen naar specialisten in andere Belgische of buitenlandse centra.

VAAK GENETISCH BEPAALD

‘Helaas duurt het vaak lang voor een patiënt een juiste diagnose krijgt’, zegt prof. dr. Bruce Poppe (Centrum voor Medische Genetica). ‘Patiënten krijgen daardoor niet de juiste behandeling en voelen zich niet erkend – soms krijgen ze zelfs te horen dat het wel “iets psychisch” zal zijn. Bovendien heeft 80 procent van de zeldzame aandoeningen een genetische oorsprong. Een diagnose is dan bijvoorbeeld belangrijk voor predictief genetisch

onderzoek bij familieleden of voor preconceptueel advies.’

Het stellen van de juiste diagnose is vaak erg complex. Prof. dr. Steven Callens (Dienst Algemene Inwendige Ziekten): ‘Soms krijg je te maken met ongewone klinische presentatievormen – een afwijking op medische beeldvorming, een zeldzame laboratoriumbevinding enz. – die je niet in verband kunt brengen met een onderliggende frequente aandoening. Je vermoedt dan bijvoorbeeld een neurologische, genetische of inflammatoire aandoening, maar je kunt er de vinger niet op leggen. Dat is frustrerend, omdat het UZ Gent vaak de nodige diagnostische deelexpertise in huis heeft. Waarom zou je die experts niet samen laten brainstormen?’

Dat gebeurt voortaan in het nieuwe Programma voor Ongediagnos-



Een patiënt aanmelden?



Een patiënt aanmelden bij het Programma voor Ongediagnosticeerde Zeldzame Aandoeningen (ProZA) doet u elektronisch: via het Verwijzingen- en Afsprakenportaal van het UZ Gent – <http://afspraken.uzgent.be> – of eventueel ook via uw beveiligde mailbox op eHealth (www.ehealth.fgov.be).



Bent u of uw ziekenhuis aangesloten bij CoZo, dan wordt het **patiënten-dossier** met ons gedeeld. Is dat niet het geval, dan bezorgt u ons een **samenvattend medisch verslag**.



Aangemelde patiënten komen op een **korte wachtlijst**. Regelmatig komen de vier kernleden van ProZA samen om de dossiers te evalueren en te bekijken welke patiënten worden uitgenodigd voor diagnostische uitwerking.



Komt een patiënt daarvoor niet in aanmerking, dan adviseren we een ander traject of bijkomend onderzoek of verwijzen we de patiënt door. Als verwijzer krijgt u **in elk geval een advies**.

ticeerde Zeldzame Aandoeningen (ProZA). Vier artsen - een internist, een geneticus, een neuroloog en een internist-nefroloog - bespreken dossiers van patiënten bij wie een zeldzame aandoening wordt vermoed. Dr. Wim Terryn (Dienst Algemene Inwendige Ziekten): 'Zeldzame aandoeningen kun je meestal niet op je eentje oplossen. Misschien lukt het wel om de puzzel te leggen als experts multidisciplinair overleggen en hun specialistische kennis en kunde met elkaar delen.'

UITWERKING IN ÉÉN STAP

'Die patiënten worden eerst elektronisch bij ons aangemeld', zegt dr. Dimitri Hemelsoet (Dienst Neurologie). 'We willen vermijden dat we patiënten krijgen met onverklaarde klachten die elders al uitgebreid diagnostisch zijn uitge-

werkt of die geen objectieerbare afwijking vertonen. Elk dossier wordt daarom door ons gescreend. Zo nodig betrekken we bij de bespreking nog andere experts.'

Vermoedt het ProZA-team dat de patiënt inderdaad een zeldzame aandoening heeft, dan wordt hij of zij uitgenodigd voor diagnostische uitwerking. De patiënt wordt dan eventueel kort in het UZ Gent opgenomen en krijgt alle nodige onderzoeken en afspraken met specialisten in één pakket aangeboden. Lukt het niet meteen om een diagnose te stellen, dan kan in het Centrum voor Medische Genetica van het UZ Gent een exoomsequencing worden uitgevoerd. Prof. dr. Bruce Poppe: 'Met die techniek wordt het volledige coderende gedeelte van het DNA onderzocht om een genetisch defect op te sporen.'