

ZELDZAME ZIEKTEN

We spreken van een zeldzame ziekte als een aandoening bij minder dan 1 op de 2.000 mensen voorkomt. Er bestaan relatief veel zeldzame ziekten. Zowat zes procent van de bevolking krijgt vroeg of laat de diagnose.

Bij 80 procent van de zeldzame aandoeningen is er een genetische oorsprong waardoor vaak meerdere patiënten binnen één familie aan dezelfde aandoening lijden.

Diagnose

Bij een zeldzame aandoening verloopt de diagnosestelling vaak moeilijk of langzaam. Zowel bij kinderen als volwassenen is een multidisciplinaire samenwerking essentieel.

Om de vaak complexe diagnosestelling te optimaliseren, heeft het UZ Gent een specifieke multidisciplinaire aanpak via het Programma voor Ongediagnosticeerde Zeldzame Aandoeningen (ProZA).

Als u in aanmerking komt voor dit multidisciplinaire programma, wordt u opgevolgd door een neuroloog, een internist en een geneticus met specifieke expertise in de zeldzame aandoeningen.

Het ProZA-team heeft hoogtechnologische middelen ter beschikking om de diagnose te stellen o.a. geavanceerde genetische testen op basis van de nieuwe generatie sequenceringstechnologie.

Wat na de diagnose?

Van zodra de diagnose is gesteld, kunt u rekenen op heel wat expertise die binnen het UZ Gent beschikbaar is: multidisciplinaire teams die rond één bepaalde aandoening of een groep van gelijkaardige aandoeningen werken.

Gespecialiseerde artsen, verpleegkundigen en paramedici werken intensief samen om u topreferente en topklinische zorg te bieden. De zorg wordt gebundeld in zorgtrajecten. We hebben aandacht voor advies op maat, medische behandeling, coördinatie en opvolging van het medisch en paramedisch zorgpakket.

Omdat het zorgtraject zo specifiek is en verschilt van patiënt tot patiënt volgt u een individueel traject op maat van uw aandoening(en), mogelijkheden en zorgbehoeften.

Expertisecentrum

Het UZ Gent heeft een internationaal erkende expertise in talrijke zeldzame aandoeningen en maakt deel uit van heel wat Europese referentienetwerken (ERN's). Deel uitmaken van een ERN betekent niet alleen een erkenning voor de expertise van het ziekenhuis, het biedt ook een optimaal kader om de kennis verder uit te bouwen in een Europese context.

De Europese referentienetwerken passen EU-criteria toe om zeldzame aandoeningen aan te pakken die gespecialiseerde zorg vereisen. Ze fungeren als onderzoeks- en kenniscentra voor de behandeling van patiënten met zeldzame aandoeningen. De ERN's stellen ook behandelingsfaciliteiten ter beschikking.

Het UZ Gent maakt deel uit van volgende ERN's:

- ▲ **ERN BOND** – European Reference Network on Rare Bone Disorders
- ▲ **Endo-ERN** – European Reference Network on Rare Endocrine Conditions
- ▲ **ERN EYE** – European Reference Network on Rare Eye Diseases
- ▲ **ERN EUROGEN** – European Reference Network on Urogenital Diseases and Conditions
- ▲ **ERN EURO-NMD** – European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases
- ▲ **ERN GENTURIS** – European Reference Network on Genetic Tumour Risk Syndromes
- ▲ **MetabERN** – European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders
- ▲ **ERN PaedCan** – European Reference Network for Paediatric Cancer (haemato-oncology)
- ▲ **ERN RARE-LIVER** – European Reference Network on Rare Hepatological Diseases
- ▲ **ERN ReCONNET** – Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases Network
- ▲ **ERN Skin** – European Reference Network for Rare and Undiagnosed Skin Diseases
- ▲ **VASCERN** – European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases

Zeldzame aandoeningen staan hoog op de Europese agenda. De ERN's zijn een belangrijk onderdeel van de beleidsontwikkeling in dit domein.