

Eva, mama van Pepijn met TSC, blij met oprichting Vlaams netwerk zeldzame ziekten "Huisarts herkende het gewoon niet"

MORTSEL

Vlaams Minister van Welzijn Jo Vandeurzen (CD&V) maakte bekend dat er een Vlaams Netwerk voor Zeldzame Ziekten wordt opgericht. De patiëntenverenigingen reageren blij. "We hopen ook op een betere concentratie van expertise en kennis", zegt Eva Schoeters.

KRISTIN MATTHYSSEN

Zeldzame ziekten zijn aandoeningen die voorkomen bij minder dan 1 op de 2.000 mensen. Ze worden vaak niet herkend of pas laat gediagnosticeerd. Hierdoor verlopen de opvang, begeleiding en behandeling van mensen met deze aandoeningen niet altijd optimaal. Een multidisciplinair kader en betere samenwerking tussen de universitaire ziekenhuizen moeten beterschap brengen.

Eva Schoeters uit Mortsels is mama van Pepijn (9). De jongen heeft Tubereuze Sclerose Complex (TSC), ook bekend als de ziekte van Bourneville. Het is een genetische aandoening die voorkomt bij naar schatting minstens 1 op de 8.000 mensen. "TSC wordt gekenmerkt door de ontwikkeling van goedaardige tumoren in verschillende organen, vooral in de hersenen, de nieren en op de huid, maar ook in de ogen, het hart en de longen. De aantasting van de hersenen heeft de grootste impact op de kwaliteit van het dagelijks leven. Vaak gaat TSC gepaard met epilepsie, ontwikkelingsachterstand, autisme en andere neuro-psy-



■ Gert, Pepijn en Eva op muziekfestival Sfinx eerder dit jaar.

EVA SCHOETERS

MAMA

Had Pepijn een snellere diagnose gekregen, dan waren zijn ontwikkelingskansen veel beter. Frustrerend"

chiatrische problemen", legt Eva uit.

Europees netwerk

Ook Eva en haar man Gert De Schutter ondervonden dat een zeldzame ziekte vaak niet meteen herkend wordt. "Wij merkten dat er iets scheelde met ons kind, maar als we uitlegden wat we za-

gen, dacht de huisarts dat we ons nodeloos zorgen maakten. Pepijn had infantiele spasmen, eigenlijk een zeldzame vorm van epilepsie, maar wel iets dat een urgentie is en dat zware gevolgen kan hebben. We hebben die spasmen pas eerst gezien toen hij elf maanden was, maar waarschijnlijk had hij ze al langer. Pas toen we een filmpje hadden gemaakt en daarmee naar de pediater waren gegaan, volgde een doorverwijzing naar de kinderneuroloog in het UZA in Edegem. Als je daar zonder doorverwijzing naar belt, hetgeen ik als bezorgde moeder had gedaan, kom je op een maandenlange wachtlijst."

De infantiele spasmen, bleken symptomen van de zeldzame ziekte TSC te zijn.

Toen Pepijn anderhalf jaar was, viel de diagnose. "Was de diagnose sneller gesteld, dan had Pepijn betere ontwikkelingskansen gehad. Dat is frustrerend. Wij vinden het positief dat het Vlaams netwerk ook aansluiting zoekt met het Europees netwerk, want bij een zeldzame ziekte mag je je niet tot het eigen land beperken. Zeldzame ziekten zijn vaak complexe, multisysteemziekten. Hoe meer artsen patiënten met dezelfde ziekte zien, hoe meer expertise ze kunnen opbouwen. Wij hopen daarom ook op een concentratie van de expertise, zodat wie met een zeldzame ziekte geconfronteerd wordt, doorverwezen kan worden naar het ziekenhuis met de meest gespecialiseerde arts."