

ZELDZAME ZIEKTEN

EDITIE 2025

Magazine



Innovatieve DNA- en RNA-therapieën
tackelen zeldzame ziekten

Hoe een patiënt doorverwijzen?

Het Belgisch Plan Zeldzame Ziekten:
waar staan we vandaag?

UZ Leuven: een functie- ziekenhuis zeldzame ziekten met hoge ambities en nog veel dromen ...

Beste lezer

Met deze tweede editie van het UZ Leuven *Magazine zeldzame ziekten* brengen wij u graag op de hoogte van nieuwe initiatieven, beleidsmatige uitdagingen en acties van UZ Leuven op het vlak van zeldzame ziekten. Het magazine wil daarnaast ook als naslagwerk en informatiebron dienen voor verwijzers.

Op nationaal niveau hebben recent verschillende initiatieven plaatsgevonden om een snellere diagnose en betere zorg voor zeldzame ziekten mogelijk te maken. Zo is men gestart met de schets van een nieuw *Belgisch Plan Zeldzame Ziekten*, dat de zorgorganisatie zal heroriënteren. Daarnaast werd de generieke conventie voor zeldzame ziekten, die al sinds enkele jaren in de maak was, nog voor de verwezenlijking ervan omgezet naar een financieringsmodel per functieziekenhuis. In de komende periode zal dit verder uitgewerkt worden.

UZ Leuven is, samen met 7 andere ziekenhuizen in België, door de federale overheid erkend als functieziekenhuis zeldzame ziekten. De opdracht hiervoor is vastgelegd in Koninklijk Besluit 2014/024248. Ook al is UZ Leuven er in principe van overtuigd dat zorg voor zeldzame ziekten beter geclusterd wordt in ziekenhuizen of netwerken met een doorgedreven expertise, toch is het zeker ook de bedoeling dat de eerste en tweede lijn een belangrijke rol blijven opnemen.

Verder vindt u in deze editie o.a. cijfers over de activiteiten van UZ Leuven rond zeldzame ziekten en hoe u patiënten met (vermoeden van) zeldzame ziekten kunt doorverwijzen.

Veel leesplezier!

Marion Delcroix en Gert Van Assche, voorzitter en onder-voorzitter van de raad zeldzame ziekten UZ Leuven

Leden van het bureau zeldzame ziekten UZ Leuven



Prof. dr. Marion Delcroix
Voorzitter
Pneumologie



Prof. dr. Gert Van Assche
Ondervoorzitter
Hoofddarts
Maag-, darm- en leverziekten



Prof. dr. Kathleen Claes
Nefrologie



Prof. dr. Kristl Claeys
Neurologie



Prof. Gert Matthijs
Centrum menselijke erfelijkheid



Prof. dr. Ann Mertens
Endocrinologie



Prof. dr. Isabelle Meyts
Kindergeneeskunde



Prof. dr. Sarah Thomis
Vaatheelkunde



Prof. dr. Hilde Van Esch
Centrum menselijke erfelijkheid



Dr. Kristel Van Landuyt
Pathologische ontleedkunde -
biobank



Prof. dr. Peter Witters
Kindergeneeskunde -
metabole ziekten



An Bollen
Coördinator zeldzame ziekten



Elja Eskes
Coördinator zeldzame ziekten



Wilt u een gedrukt en/of digitaal exemplaar van het Magazine zeldzame ziekten ontvangen?
In- of uitschrijven kan via forms.office.com/e/uPDcUbvFhp.

Vorige editie

In de vorige en eerste editie van het Magazine zeldzame ziekten kon u o.a. ontdekken:

- ✓ wat een zeldzame ziekte is
- ✓ hoe het Europese, Belgische en Vlaamse landschap van stakeholders eruit ziet
- ✓ aan welke nationale en internationale netwerken de zeldzame ziekten-specialisten van UZ Leuven deelnemen
- ✓ welke rol het centrum menselijke erfelijkheid speelt in de zorg en genetische diagnostiek van zeldzame ziekten

Heeft u de vorige editie gemist of wilt u die nog eens herlezen? Een digitale versie is altijd beschikbaar via uzleuven.be/zeldzame-ziekten



ZELDZAME ZIEKTEN IN UZ LEUVEN



300 ARTSEN
IN UITEENLOPENDE DISCIPLINES

> 50



MULTIDISCIPLINAIRE TEAMS

33.000 PATIËNTEN MET ZELDZAME ZIEKTEN PER JAAR

IN 2024

12.637



9.792
VOLWASSENEN

**NIEUWE
DIAGNOSES**



2.845
KINDEREN

46

OP ORPHANET GEPUBLICEERDE
REFERENTIE- EN EXPERTISECENTRA



10 RIZIV-CONVENTIES
VOOR MULTIDISCIPLINAIRE ZORG
VOOR ZELDZAME ZIEKTEN

Hoe kunt u een patiënt met (een vermoeden van) een zeldzame ziekte verwijzen naar UZ Leuven?

Zonder diagnose van zeldzame ziekte

- 1 Bij symptomen en klinische tekenen die niet naar één orgaan verwijzen: verwijzen naar de algemene raadpleging van **algemene interne geneeskunde (volwassenen), kindergeneeskunde of genetica**.
- 2 Bij duidelijke klinische suggestie van een orgaanspecifieke ziekte: verwijzen naar de betreffende **orgaanspecialist**.

Aanmelden via formulier

- ✓ Bij vermoeden van een zeldzame ziekte, zonder dat u weet waar de patiënt terecht kan: gebruik het **aanmeldformulier voor verwijzende artsen**. Op basis daarvan bezorgen wij u meer informatie over de aangewezen raadpleging (in UZ Leuven of – zo nodig – elders in België of Europa).



Aanmeldformulier verwijzende arts via www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten of direct op lead.me/bf6Adw

- ✓ De patiënt kan ook zichzelf aanmelden via het **aanmeldformulier voor patiënten** (verplicht uploaden van een verwijsbrief van een arts of een relevant medisch verslag).



Aanmeldformulier patiënt via www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten of direct op lead.me/bf6Zdw

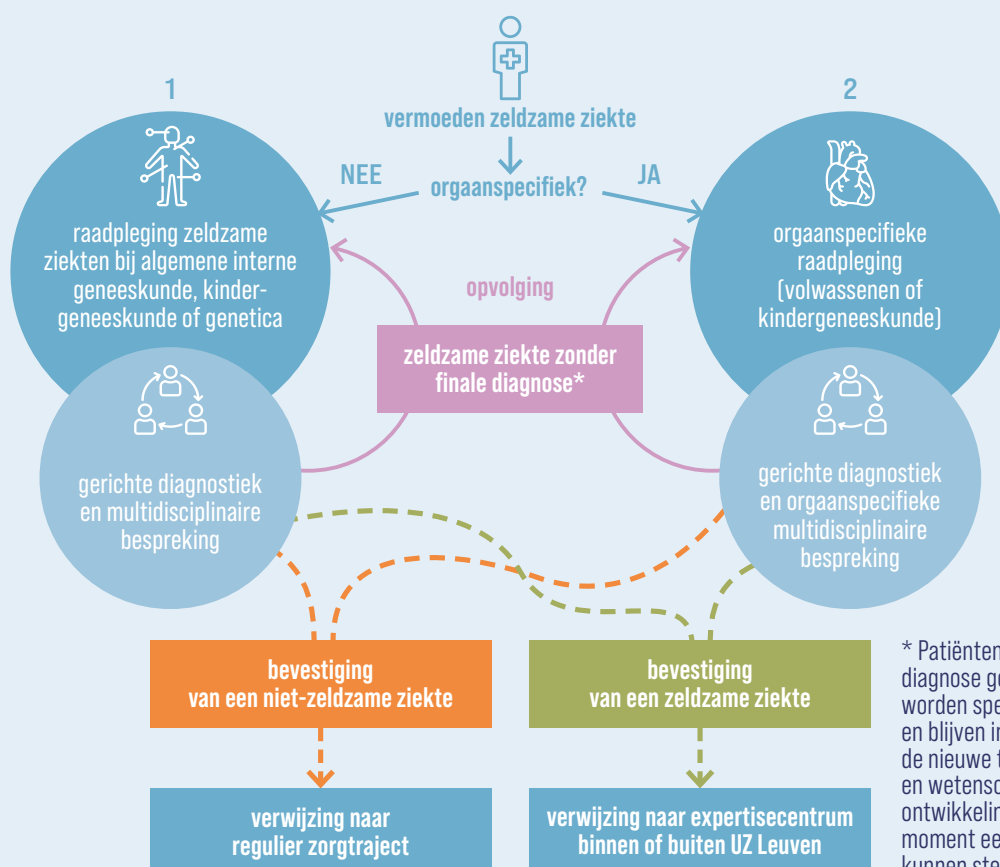
Met diagnose van zeldzame ziekte

- ✓ Met een gestelde diagnose: rechtstreeks verwijzen naar het **team dat gespecialiseerd is** in de aandoening.



Een overzicht van de teams vind je op www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten/met-diagnose

- ✓ Sommige ziekten zijn zo zeldzaam dat er **geen gespecialiseerde raadpleging** voor bestaat. Mogelijk hebben wij de expertise toch in huis bij een individuele specialist. Neem hiervoor contact op via zeldzameziekten@uzleuven.be.



* Patiënten waarbij geen finale diagnose gesteld kon worden, worden specifiek geregistreerd en blijven in opvolging om via de nieuwe technologische en wetenschappelijke ontwikkelingen op later moment een diagnose te kunnen stellen.

Politiek debat

Op 7 november 2024 organiseerden UZ Leuven, patiëntenorganisatie RaDiOrg en farmaconsortium RADDIAL een beleidsforum in de Kamer van Volksvertegenwoordigers getiteld *Gelijke kansen in de gezondheidszorg, ook voor zeldzame ziekten. Patiënten, experts en beleidsmakers in dialoog*. Bijna honderd deelnemers waren aanwezig.

De doelstelling was om met experts, patiëntvertegenwoordigers en politici in dialoog te gaan over maatregelen om de uitdagingen voor zeldzame ziekten het hoofd te bieden en de zorg voor patiënten met zeldzame ziekten te verbeteren.



De organisatoren benadrukten dat het aangekondigde nieuwe *Belgisch Plan Zeldzame Ziekten* geen dode letter mag blijven maar effectief uitgevoerd moet worden, rekening houdend met de beleidsbevoegdheden van de verschillende overheden en hun onderlinge samenhang. Dit nieuw plan is cruciaal voor de verwezenlijking van een gecoördineerd beleid en een optimale gezondheidsuitkomst voor de meer dan 500.000 Belgen die leven met een zeldzame ziekte én hun naasten.

Er kwamen drie thema's aan bod, telkens ingeleid door een expert en gevolgd door een debat:

- 1) Europese referentienetwerken (ERN's) en hun integratie in nationale netwerken
- 2) Transparante identificatie van expertise in zeldzame ziekten en het vergemakkelijken van de toegang tot deze expertise

- 3) Multidisciplinaire en geïntegreerde zorg met casemanagement voor elke persoon die lijdt aan een zeldzame en complexe ziekte

Uit de afsluitende Q&A-sessie bleek duidelijk dat alle aanwezigen het eens zijn over de noodzaak van een nieuw, uitvoerbaar, geactualiseerd *Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten* met duidelijkheid over de tijdslijn en het budget, een betere coördinatie tussen de verschillende overheidsniveaus en efficiëntere registratie van gegevens. Verder werd een oproep gedaan om taboes te doorbreken en zo tot daadkrachtige actie te komen en ervoor te zorgen dat beleidsmakers zich constant bewust blijven van het belang om vooruitgang te boeken.

"Eensgezindheid over de noodzaak van een nieuw, uitvoerbaar Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten"

Ook was duidelijk dat patiëntenverenigingen een cruciale rol spelen in het informeren van patiënten over belangrijke nieuwe ontwikkelingen, en dat meer overheidsondersteuning nodig is om hun wezenlijke rol als stakeholders in het gezondheidslandschap te kunnen waarmaken.



Lees het volledig verslag hier: www.uzleuven.be/nl/brochure/900564

Het Belgisch Plan Zeldzame Ziekten: waar staan we vandaag?

Al sinds 2013 heeft België een *Plan Zeldzame Ziekten* met als doel patiënten een verantwoorde en correcte toegang te verlenen tot een juiste diagnose en gespecialiseerde en multidisciplinaire zorg. Helaas werden bepaalde aspecten van dit plan nooit verwezenlijkt, zoals de erkenning van expertisecentra voor zeldzame ziekten. Daardoor lopen patiënten nog steeds verloren en wordt de opbouw en correcte financiering van expertise in de functieziekenhuizen bemoeilijkt. Meer dan tien jaar later is het plan dan ook toe aan vernieuwing.

Tijdslijn

- 
- 2009** Oprichting van het **Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen**, beheerd door de Koning Boudewijnstichting, dat als opdracht krijgt een Plan Zeldzame Ziekten voor te bereiden
 - 2011** Publicatie van **Aanbevelingen en voorgestelde maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten**
 - 2013** Publicatie van het **Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten** door minister Laurette Onkelinx
 - 2014** Publicatie van **drie Koninklijke Besluiten** die de structuur en missies van de functieziekenhuizen zeldzame ziekten, de netwerken en de expertisecentra beschrijven

Erkenning van **zeven functieziekenhuizen** zeldzame ziekten

De **zesde staatshervorming** herverdeelt de politieke bevoegdheden voor gezondheidszorg met grote onduidelijkheid tot gevolg. Wie heeft het mandaat om expertisecentra aan te duiden?
 - 2017** Oprichting van het **Vlaams Netwerk voor Zeldzame Ziekten**, met subnetwerken per groep van zeldzame ziekten, maar nog steeds geen procedure voor de erkenning van expertise[centra]
 - 2024** In de aanloop naar de verkiezingen publiceert patiëntenorganisatie RaDiOrg, in samenwerking met de werkgroep zeldzame ziekten van het College genetica, een **memorandum** met beleidsvoorstellen.

2025: recente ontwikkelingen

Als antwoord op het memorandum gaf de minister van Volksgezondheid de opdracht aan de FOD Volksgezondheid om een nieuw plan uit te werken. Na een voorbereidingsfase startte in mei 2025 een cocreatiefase met de stakeholders. Het plan zou in december 2025 afgerond worden. De functieziekenhuizen zullen de opdracht krijgen om de expertise in kaart te brengen, individuele zorgplannen en zorgcoördinatie te voorzien en gegevens te registreren in het centraal register voor zeldzame ziekten (CRRD), dat beheerd wordt door Sciensano.

Het doel is om de kwaliteit van zorg, de behandeling en het leven van patiënten met een zeldzame ziekte en hun families te verbeteren. Tijdens de cocreatie van het nieuwe plan zullen ook vertegenwoordigers van de eerste en tweede lijn de kans krijgen om input te geven voor de structuur en de belangrijkste strategische doelstellingen.

Heroriëntering van de RIZIV-conventies

In 2024 werd voorzien dat een generieke conventie voor zeldzame ziekten van start zou gaan voor vier pilootziekten: epidermolysis bullosa, idiopathische longfibrose, multipale systeem atrofie en primaire immuundeficiëntie.

Overleg tussen minister Vandenbroucke, de beleidscel zeldzame ziekten van de minister, het RIZIV en de FOD Volksgezondheid tussen december 2024 en maart 2025 resulteerde echter in een **strategische heroriëntering van de geplande conventies**. Er werd vastgesteld dat de generieke overeenkomst met een financiering per patiënt (gebaseerd op artikel 22, 6° en artikel 23, §3 van de Gvu-wet¹) in de praktijk moeilijk te implementeren is vanwege de zware en tijdrovende procedure en onvoldoende middelen voor de ziekten met de laagste prevalentie. Deze methode zou geen billijke vooruitgang kunnen verwezenlijken waarbij alle mensen met zeldzame ziekten gebaat zijn. Bijgevolg werd deze piste stopgezet.

De heroriëntering naar een ander kader voor de overeenkomsten (op basis van artikel 56 in de Gvu-wet) zal een **financiering per centrum**

toelaten. Via deze methode zou per groep van ziekten financiering voorzien worden voor:

- Het in kaart brengen van expertise (samen met de patiënten)
- Zorgcoördinatie en een individueel zorgplan voor patiënten met een zeldzame ziekte
- Gegevensregistratie

Op korte termijn zal er via deze methode een overeenkomst tussen het RIZIV en UZ Leuven worden gesloten voor pilootziekte epidermolysis bullosa. Nadien zal ook een financieringsmodel volgen voor de acht functieziekenhuizen zeldzame ziekten, waarbij de middelen verdeeld zullen worden op basis van een cartografie van de beschikbare expertise binnen deze ziekenhuizen. Dit model wordt nog uitgewerkt door het RIZIV.

¹ De Gvu-wet is de wet voor geneeskundige verzorging en uitkeringen. Je vindt de vermelde artikels op de website van het RIZIV, pagina 'De gecoördineerde wet van 14 juli 1994 (<https://bit.ly/4cKoreV>)', onder Titel III – Verzekering voor geneeskundige verzorging.

Zeldzaam maar talrijk

De laatste dag van februari staat al jarenlang wereldwijd in het teken van zeldzame ziekten. Via allerlei acties en initiatieven wordt er op de Dag van de Zeldzame Ziekten of *Rare Diseases Day* aandacht gevraagd voor dit thema. Door de campagnekleuren (blauw, groen en roze) te delen, toon je je steun voor mensen die leven met een zeldzame aandoening.



Als referentieziekenhuis zet ook UZ Leuven elk jaar zijn schouders onder deze dag via de interne en externe communicatiekanalen. Zo konden medewerkers dit jaar foto's insturen waarop ze de campagnekleuren delen. Binnen het centrale thema '**Zeldzaam maar talrijk**' toonden we de diversiteit van zeldzame ziekten door foto's en verhalen te brengen van negen patiënten met een zeldzame aandoening.

Lees en leef mee met de ervaringen van Lou, Niya, Stéphanie, Luca, Marion, Johan, Lio, Bruno en Wendy op onze website.



www.uzleuven.be/nieuws/dag-van-de-zeldzame-ziekten-2025

Innovatieve DNA- en RNA-therapieën tackelen zeldzame ziekten

Eén van de grote uitdagingen op het vlak van zeldzame ziekten blijft een adequate en betaalbare behandeling aanbieden aan elke patiënt. Dankzij wereldwijd baanbrekend onderzoek gaat de evolutie razendsnel en leveren innovatieve therapieën indrukwekkende resultaten op. Samen met professoren Kristl Claeys en Liesbeth De Waele, neurologen in UZ Leuven voor respectievelijk volwassenen en kinderen, belichten we twee vooruitstrevende behandelingen die nu al het verschil maken. Rik Gijsbers, hoogleraar aan de faculteit geneeskunde van KU Leuven en onderzoeker naar zeldzame aandoeningen en gentechnologie, zoomt verder in op de DNA- en RNA-mechanismen die aan de basis liggen.

Ontbrekend gen

Spinale musculaire atrofie, kortweg SMA, is een van de zeldzame neuromusculaire aandoeningen waarvoor de behandeling het voorbije decennium een enorme sprong voorwaarts maakte. Misschien doet baby Pia nog wel een belletje rinkelen: in 2019 sms'te Vlaanderen 1,9 miljoen euro bij elkaar zodat zij het medicijn Zolgensma® zou kunnen toegediend krijgen. Deze innovatieve gentherapie voor SMA wordt eenmalig intraveneus toegediend en pakt SMA aan bij de bron: het aangeboren genetisch defect.

Prof. dr. Liesbeth De Waele legt uit: "Bij deze ziekte ontbreekt het SMN1-gen. Dat gen zorgt voor de aanmaak van het eiwit dat de motorneuronen in ons ruggenmerg beschermt tegen afsterven.



"Het merendeel van de baby's die behandeld werden vóór de symptomen van SMA, doorloopt een zo goed als normale motorische ontwikkeling. Dat is revolutionair."

prof. dr. Liesbeth De Waele

Heb je dat gen en bijgevolg ook die bescherming niet, dan sterven de motorneuronen geleidelijk af en verzwakt het signaal van de zenuwen naar de spieren, waardoor deze zwakker worden en wegsmelten. Kinderen met SMA hebben daardoor steeds toenemende motorische beperkingen. Zonder behandeling overlijden patiëntjes met

Virale vectoren: een inactief virus als efficiënt vervoersmiddel voor genetische informatie



Professor Rik Gijsbers: "Gentherapie zoals Zolgensma® is ontworpen om genetische defecten bij de bron aan te pakken. In het geval van SMA wordt een correcte versie van de coderende informatie voor een levensbelangrijk eiwit SMN1 aan de patiënt toegediend. Deze genetische info wordt in de cellen binnengebracht met behulp van **recombinante virale vectoren afgeleid van het adenovirus-geassocieerde virus**, kortweg rAAV.

Deze virale vectoren worden gecreëerd in het labo en combineren het beste van twee werelden. Enerzijds gebruiken ze dezelfde toegangsroutes als de virussen waarvan ze zijn afgeleid om efficiënt doelwitcellen te herkennen in het lichaam – in het geval van SMA zijn dat de motorneuronen – en die nadien binnen te dringen. Anderzijds is de genetische informatie om nieuwe virussen te maken eruit gehaald en vervangen door de correcte versie van het gen dat de ziekte veroorzaakt."

"Via een eenmalig infuus levert de virale vector de genetische code voor het eiwit af in de zenuwcellen, zodat die het eiwit zelf opnieuw kunnen produceren. Op die manier worden de zenuwcellen weer beschermd en kan de verdere achteruitgang van de spieren gestopt worden. Hoewel Zolgensma® de ziekte niet volledig geneest, kan het de ziekteprogressie tegenhouden en de kwaliteit van leven van patiënten verbeteren. Hoe vroeger toegediend, hoe groter het effect."

de meest ernstige vorm, SMA type 1, vóór de leeftijd van twee jaar door respiratoir falen. Wat gentherapie doet, is een correcte versie van het SMN1-gen binnenbrengen in de cellen, zodat de patiënt het beschermende eiwit toch kan aanmaken en de zenuwafbraak stopt.”

Revolutionair

Een cruciale factor in het effect van de behandeling is het moment waarop de gentherapie wordt toegediend. Zodra een kind symptomen vertoont, is al een groot deel van de motorneuronen afgestorven. Die situatie kun je niet meer terugdraaien. Door het verder afsterven van motorneuronen te stoppen, kun je de ziekte echter wel stabiliseren. Ook dat kan al een verschil maken tussen leven en dood. Al wordt het pas echt indrukwekkend als je gentherapie kunt toedienen vooraleer er symptomen optreden. En daarin is een hoofdrol weggelegd voor neonatale screening, de zogenaamde hielprik.

“Sinds eind 2022 wordt elke baby in de dagen na de geboorte bij de hielprik ook getest op SMA”, zegt professor De Waele. “De implementatie kostte veel tijd en was niet evident, omdat het om een genetische test gaat, wat een nieuw type neonatale screening is naast de bestaande metabole eiwittesten. Maar de impact is enorm. Het merendeel van de baby’s die presymptomatisch behandeld werden, doorloopt een zo goed als normale motorische ontwikkeling. Dat kun je revolutionair noemen. En iedereen wint erbij: niet alleen deze kinderen en hun gezinnen, maar zeker ook ons gezondheidssysteem.”

Erfelijkheid op latere leeftijd

72 procent van alle zeldzame aandoeningen is erfelijk. Hoewel de eerste symptomen zich vaak al op kinderleeftijd presenteren, zijn er ook erfelijke ziektes die in latere levensfasen op de voorgrond treden. Bijvoorbeeld familiale amyloïdotische polyneuropathie, een neuromusculaire aandoening die ondanks haar genetische oorzaak pas op latere leeftijd doorbreekt. Een grote uitdaging op het vlak van diagnose en behandeling, aldus prof. dr. Kristl Claeys.

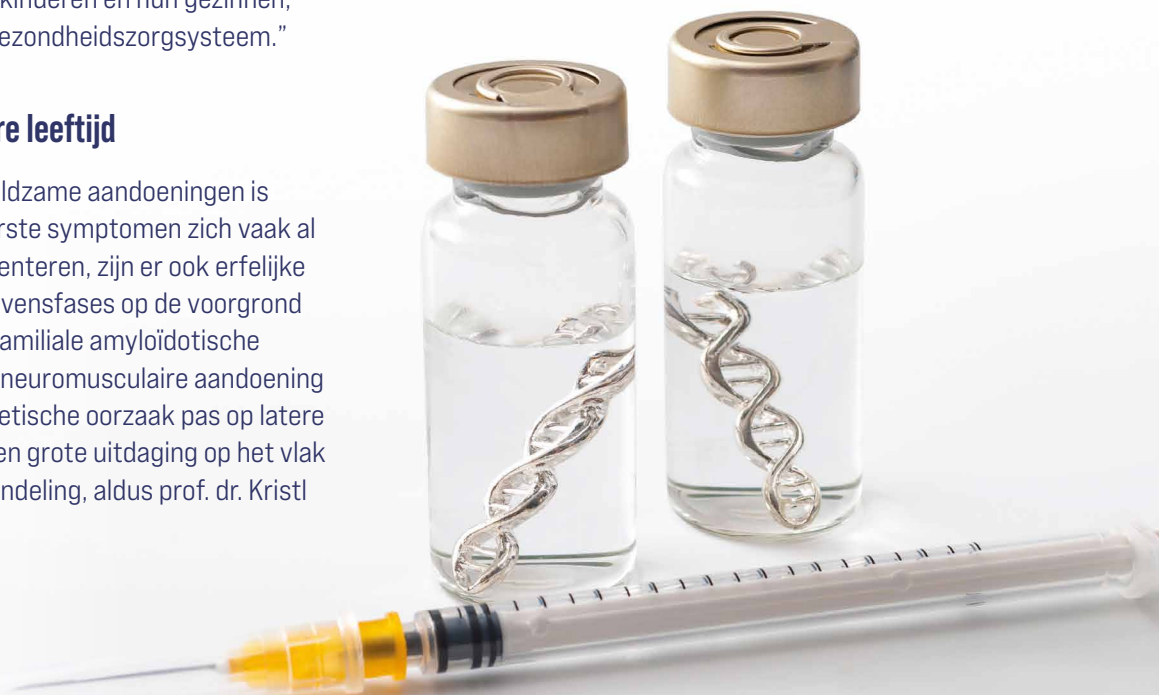
“Als er een patiënt van vijftig jaar of ouder met symptomen komt aankloppen, wordt er vaak niet meer aan erfelijke ziekten gedacht. Bovendien is familiale amyloïdotische polyneuropathie een erg progressieve ziekte zodra de symptomen zich presenteren. Patiënten gaan snel achteruit en hoe meer schade er is, hoe moeilijker het wordt om nog in te grijpen. Dat is de realiteit voor tal van zeldzame ziekten: een race tegen de klok van een moeilijk te stellen diagnose naar een zo snel mogelijke behandeling.”



“De realiteit voor tal van zeldzame ziekten is: een race tegen de klok van een moeilijke diagnose naar een zo snel mogelijke behandeling.”

prof. dr. Kristl Claeys

Bij familiale amyloïdotische polyneuropathie stapelt eiwit zich op in de zenuwen, waardoor gevoelsstoornissen en pijn ontstaan, die beginnen bij de voeten en de benen en geleidelijk hogerop gaan tot in de handen. Ook het hart, de nieren en de ogen kunnen aangetast worden. De eerste behandelingen slaagden er nog niet in om de achteruitgang te stoppen. Meer recente en vernieuwende therapieën doen dat wel, door in te grijpen op het niveau van RNA. Die tegenhanger van ons DNA zet genetische informatie om in eiwitten.



Impact via RNA

“Deze therapieën maken het stukje RNA kapot dat instaat voor de aanmaak van het schadelijke, opstapelende eiwit”, legt professor Claeys uit. “Daarvoor wordt gebruikgemaakt van *small interfering RNA* of *antisense oligonucleotiden*, die deze RNA-code afbreken. Zo wordt de aanmaak van het eiwit verhinderd en dus de oorzaak van de ziekte aangepakt. Daarmee maak je het verschil voor de patiënt. De progressie stopt en we zien soms zelfs een lichte verbetering.”

“Door in te grijpen op RNA-niveau pak je de oorzaak van de ziekte aan. Zo maak je het verschil voor de patiënt.”

prof. dr. Kristl Claeys

Ook hier is het moment van toediening van groot belang. “We kunnen deze therapie enkel geven in stadia één en twee van het ziekteverloop, wanneer de patiënt nog kan stappen met of zonder hulpmiddelen. Patiënten die al rolstoelafhankelijk zijn, worden doorgaans niet meer geïncludeerd in de studies naar nieuwe geneesmiddelen en komen later ook niet in aanmerking als de producten op de markt komen.”

Als ze op de markt komen, zijn deze geneesmiddelen ook erg duur. Hoe kleiner de afzetmarkt, hoe hoger immers de kostprijs. Dat is misschien wel de scherpste doorn in het oog van de meeste mensen met een zeldzame ziekte en hun omgeving. “De prijs van zulke

RNA-interferentie: goed gemikte boodschappen voor onze eiwitproducenten

Professor Rik Gijsbers: “Het mechanisme achter RNA-therapieën, zoals patisiran of vutrisiran voor familiale amyloïdotische polyneuropathie, is RNA-interferentie of RNAi. Dat is een natuurlijk proces dat sowieso plaatsvindt in onze cellen. Tijdens dat proces herkennen kleine stukjes RNA, die we siRNA noemen, bepaalde boodschappen (mRNA) in cellen die de instructies bevatten voor de productie van eiwitten. De siRNA-stukjes binden zich aan die boodschappen en knippen of blokkeren ze. Daardoor kan het bijbehorende eiwit niet meer worden aangemaakt. We kunnen de kleine siRNA-molecules ook zelf ontwikkelen in het labo en doelgericht sturen naar specifieke boodschapper-molecules die we willen raken, zoals een mRNA dat codeert voor een foutief eiwit. Die interfererende RNA-molecules dienen we dan toe aan patiënten bij wie de oorzaak van de ziekte in de foutieve aanmaak van bepaalde eiwitten zit.”

weesgeneesmiddelen kan waanzinnige proporties aannemen. Zolang het traject voor goedkeuring en terugbetaling niet achter de rug is, sta je als patiënt met je rug tegen de muur. Door als universitair ziekenhuis heel actief mee te werken aan baanbrekende internationale studies, dragen we stap voor stap bij aan de ontwikkeling van en de toegang tot innovatieve therapieën.”

Steun het Fonds Zeldzame Ziekten

Het Fonds Zeldzame Ziekten van UZ Leuven en KU Leuven bevordert onderzoek naar zeldzame aandoeningen en naar gepaste zorg voor patiënten.

Professor Gert Van Assche, hoofdarts UZ Leuven en beheerder van het fonds: “Voor patiënten met zeldzame ziekten is onderzoek naar de ziektemechanismen en nieuwe behandelingsmogelijkheden ontzettend belangrijk omdat er heel vaak nog geen

afdoende therapie bestaat. De Universiteit van Leuven en de Universitaire Ziekenhuizen Leuven willen hun unieke expertise bundelen om precies aan deze patiënten en hun kinderen een betere toekomst te bieden. Uw steun voor dit onderzoek kan echt een verschil maken.”



Meer info over het fonds en giften vind je op de website van het Fonds Zeldzame Ziekten: lead.me/bfvyl1

KU Leuven lanceert Instituut voor zeldzame ziekten

In december 2024 ging een nieuw Instituut voor zeldzame ziekten, het *Leuven Institute for Rare Diseases* (Leuven.IRD), van start aan de KU Leuven. De missie is om KU Leuven-onderzoekers uit verschillende disciplines te verenigen rond het thema zeldzame ziekten. Door de expertise in zeldzame ziekten binnen KU Leuven en UZ Leuven te bundelen, biedt het Instituut een belangrijk platform voor baanbrekend onderzoek en zorgverbetering op het gebied van zeldzame ziekten.

Het instituut als bruggenbouwer

“Er zijn aan de KU Leuven en haar universitair ziekenhuis veel experts die baanbrekend onderzoek voeren naar zeldzame ziekten”, zegt directeur professor Marion Delcroix. “Door een gebrek aan een gemeenschappelijk platform was die expertise tot nu toe moeilijk vindbaar, waardoor gemeenschappelijke thema’s voor interdisciplinaire samenwerking onder de radar bleven. Nochtans zijn dit soort samenwerkingen van grote waarde om innovatieve oplossingen te vinden voor de vele uitdagingen die zeldzame ziekten met zich meebrengen.”

“Een Instituut zorgt er ook voor dat we de expertise aan KU Leuven beter in de kijker kunnen zetten naar buiten toe, wat samenwerkingen met andere instellingen ten goede zal komen.”

Momenteel hebben al een honderdtal onderzoekers zich aangesloten. “Maar de komende jaren hopen we nog meer expertise te kunnen identificeren en onderzoekers aan te trekken.”

Vier onderzoeksthema’s

Het Instituut zal werken rond vier concrete programma’s. De focus ligt niet enkel op wetenschappelijke doorbraken, maar ook op het dichten van de kloof tussen onderzoek en klinische zorg en op sociale, ethische en maatschappelijke thema’s.

- ✓ De diverse expertise in kaart brengen en vindbaar maken voor KU Leuven-onderzoekers en externen.
- ✓ De samenwerking tussen zorgverstrekkers en het genetisch centrum versterken, met als doel het onderzoek naar genetische componenten van zeldzame ziekten te stimuleren en de diagnose te versnellen.
- ✓ De on vervulde noden van patiënten met een zeldzame ziekte en hun families in kaart brengen.
- ✓ Acties ondernemen om een versnelde diagnose en de ontwikkeling en het gebruik van geavanceerde therapieën voor zeldzame ziekten te stimuleren.

Dit initiatief zal leiden tot betere zorg en ondersteuning voor patiënten, zowel in België als wereldwijd.

Meer info

Website: kuleuven.be/ird

LinkedIn: linkedin.com/company/leuven-ird

Contact: zeldzameziekten@kuleuven.be

OVERZICHT VAN NUTTIGE LINKS

UZ Leuven zeldzame ziekten

www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten

- ✓ Waarvoor en via welke weg kunnen patiënten terecht bij UZ Leuven bij een vermoeden of diagnose van een zeldzame ziekte?
- ✓ Meer info over de teams gespecialiseerd in de diagnose en behandeling van zeldzame ziekten
- ✓ Nieuws en evenementen



Fonds zeldzame ziekten steunen met een gift: lead.me/bfvyL1

Aanmeldformulier bij (vermoeden van) zeldzame ziekte



Aanmeldformulier patiënt via www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten of direct op lead.me/bf6Zdw



Aanmeldformulier verwijzende arts via www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten of direct op lead.me/bf6Adw



E-learning transitie van kinder- naar volwassenenzorg: www.uzleuven.be/kindergeneeskunde/onderweg

Leuven Institute for Rare Diseases (kuleuven.be/ird)

- ✓ Bundelt de expertise in onderzoek naar zeldzame ziekten binnen KU Leuven en UZ Leuven

Vlaanderen

Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten (www.departementzorg.be/vlaams-netwerk-zeldzame-ziekten)

- ✓ Organisatie waarbinnen de Vlaamse universitaire en algemene ziekenhuizen, de huisartsenkring en tal van patiëntenverenigingen de krachten bundelen.

België

RIZIV (www.riziv.fgov.be)

- ✓ RIZIV-conventies: via *Thema's > Verzorging: kosten en terugbetaling > Ziekten* zie je per ziekte voor welke zorg het ziekenfonds tegemoetkomt in de kosten.

RaDiOrg (www.radiorg.be)

- ✓ De Belgische koepelvereniging voor mensen met een zeldzame ziekte. RaDiOrg telt meer dan 80 verenigingen voor specifieke zeldzame ziekten en heeft ook honderden individuele leden met een ziekte waarvoor geen vereniging bestaat. RaDiOrg is de nationale alliantie van EURORDIS, de Europese federatie voor zeldzame ziekten.

Europa

Orpha.net (www.orpha.net)

- ✓ Internationaal informatieportaal over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen, gericht aan patiënten en professionals. Orphanet beheert de nomenclatuur en classificatie van zeldzame ziekten, en publiceert voor elke ziekte de referentiecentra die in Europa erkend zijn voor de diagnose en behandeling. Voor België herkent u per specifieke ziekte de expertisecentra aan dit logo (zonder bijkomend RC-symbool):



Europese referentienetwerken (health.ec.europa.eu/european-reference-networks_nl)

- ✓ Overzicht (van de Europese Commissie) van de Europese referentienetwerken zeldzame ziekten waarbinnen de leden kennis en informatie uitwisselen.

European University Hospital Alliance (EUHA) (www.euhalliance.eu)

- ✓ Netwerk van elf grote universitaire ziekenhuizen in Europa. Een specifieke werkgroep werkt aan een aantal verbeterprojecten rond zeldzame ziekten.