

ZELDZAME ZIEKTEN

EDITIE 2026

Magazine



Het nieuwe Belgische Plan
Zeldzame Ziekten: integrale
visie op zorg en beleid

Multidisciplinaire zorg bij
epidermolysis bullosa

De bloedprik: cruciale vroege
detectie bij pasgeborenen

Beste lezer

Met deze nieuwe editie van het UZ Leuven Magazine zeldzame ziekten informeren we jou graag over de recente beleidsontwikkelingen en initiatieven van ons ziekenhuis. Daarnaast dient het magazine ook als naslagwerk en informatiebron voor verwijzers.

We zijn verheugd dat eind februari een nieuw Belgisch Plan Zeldzame Ziekten werd gepubliceerd. Het plan zet een koers uit naar snellere diagnose, sterkere multidisciplinaire samenwerking en zorgcoördinatie voor alle patiënten met een zeldzame ziekte. Zo zal de expertise per (groep van) ziekte(n) beter vindbaar zijn via een nationale cartografie. Dit initiatief gaat dit jaar van start voor de erkende functieziekenhuizen en zal een belangrijke steun vormen voor verwijzers.

Ook op vlak van dataverzameling en registratie boeken we vooruitgang. UZ Leuven werkte het voorbije jaar sterk aan een verbeterde gegevensdoorstroom naar het nationaal register voor zeldzame ziekten. Dit register vormt een essentieel instrument om de epidemiologie van zeldzame ziekten in België beter te begrijpen en zo datagedreven beleidsbeslissingen mogelijk te maken die daadwerkelijk inspelen op de noden van patiënten en zorgverleners.

Daarnaast zijn we trots dat het KU Leuven Instituut voor Zeldzame Ziekten ondertussen volop van start is gegaan. Dit Instituut bundelt onderzoek, opleiding en innovatie aan onze universiteit en versterkt de rol van UZ Leuven als academisch expertisecentrum.

In deze editie vind je verder praktische informatie over doorverwijzing en kerncijfers over onze activiteiten. We hopen dat het magazine je inspireert en ondersteunt in de dagelijkse praktijk.

Veel leesplezier!



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

Samenstelling bureau zeldzame ziekten UZ Leuven



Prof. dr. Marion Delcroix
Voorzitter
Pneumologie



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



Prof. dr. Albrecht Betrains
Algemene interne geneeskunde



Prof. dr. Kathleen Claes
Nefrologie



Prof. Gert Matthijs
Centrum menselijke erfelijkheid



Prof. dr. Isabelle Meyts
Kindergeneeskunde -
immunologie



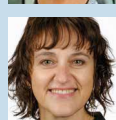
Prof. dr. Francesca Russo
Gynaecologie



Prof. dr. Sarah Thomis
Vaatheekunde



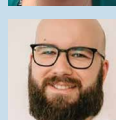
Prof. dr. Philip Van Damme
Neurologie



Prof. dr. Hilde Van Esch
Centrum menselijke erfelijkheid



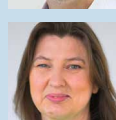
Tine Van Nieuwenhuysse
Ziekenhuisapotheek



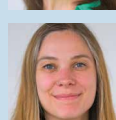
Dr. Pieter-Jan Verhelst
Mond-, kaak- en
aangezichtschirurgie



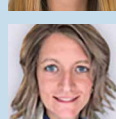
Prof. dr. Peter Witters
Kindergeneeskunde -
metabole ziekten



An Bollen
Coördinator zeldzame ziekten



Elja Eskes
Coördinator zeldzame ziekten



Lien Beckers
Coördinator KU Leuven
Instituut voor Zeldzame
Ziekten

Vorige edities

In de vorige edities van het Magazine zeldzame ziekten kon je o.a. ontdekken:

- ✓ Wat een zeldzame ziekte is en hoe het Europese, Belgische en Vlaamse landschap van stakeholders eruit ziet (editie 2024).
- ✓ Welke rol het centrum menselijke erfelijkheid speelt in de zorg en genetische diagnostiek van zeldzame ziekten (editie 2024).
- ✓ Hoe innovatieve DNA- en RNA-therapieën het verschil maken voor zeldzame ziekten (editie 2025).

Heb je de vorige edities gemist of wil je 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 2025

12.931



10.079
VOLWASSENEN

**NIEUWE
DIAGNOSES**



2.852
KINDEREN

46

OP ORPHANET GEPUBLICEERDE
REFERENTIE- EN EXPERTISECENTRA



10 RIZIV-CONVENTIES
VOOR MULTIDISCIPLINAIRE ZORG
VOOR ZELDZAME ZIEKTEN

Hoe kan je 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 je weet waar de patiënt terecht kan: gebruik het **aanmeldformulier voor verwijzende artsen**. Op basis daarvan bezorgen wij je 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 l.ead.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 l.ead.me/bf6Zdw

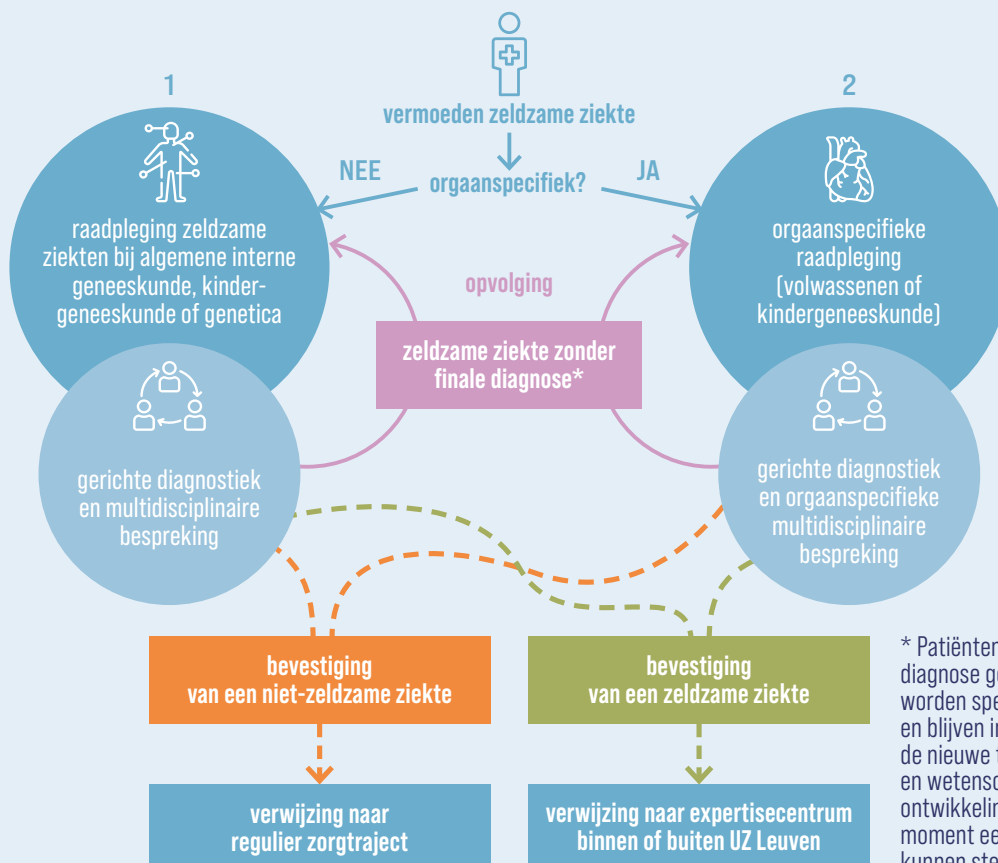
Met diagnose van zeldzame ziekte

- ✓ 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.

Het nieuwe Belgische Plan Zeldzame Ziekten: een geïntegreerd kader voor klinische, beleidsmatige en patiëntgerichte vooruitgang

Eind februari werd een vernieuwd **Belgisch Plan Zeldzame Ziekten** gepubliceerd dat voor de periode 2026-2030 een strategisch kader biedt dat zowel de klinische praktijk, het gezondheidsbeleid als de werking van patiëntenorganisaties raakt. Zeldzame ziekten treffen naar schatting 500.000 burgers en vormen dus een substantiële uitdaging voor het zorgsysteem. Het plan is opgebouwd rond zes domeinen, waarvan de initiatieven samen moeten leiden tot een meer coherente, toegankelijke en inclusieve aanpak.

1. Snellere en correcte diagnose

Gericht op betere herkenning van zeldzame ziekten en efficiëntere doorverwijzing (bv. sensibilisering van huisartsen, betere toegang tot diagnostiek).

2. In kaart brengen en versterken van expertise

Opbouw van een nationale cartografie van expertise, zodat zorgverleners en patiënten weten waar welke kennis aanwezig is.

3. Verbeterde zorgcoördinatie en multidisciplinaire zorgpaden

Uitwerken van geïntegreerde zorgtrajecten, inclusief zorgcoördinatoren en duidelijke aanspreekpunten.

4. Toegang tot innovatieve behandelingen

Snellere beoordeling en beschikbaarheid van weesgeneesmiddelen en nieuwe therapieën.

5. Betere informatie, ondersteuning en participatie van patiënten

Patiënten en hun naasten actief betrekken als ervaringsdeskundigen en betere toegang geven tot informatie en ondersteuning.

6. Governance, monitoring en kwaliteitsverbetering

Een structureel beleidskader met duidelijke rollen voor FOD, RIZIV, Sciensano en de functieziekenhuizen zeldzame ziekten, inclusief opvolging van 25 concrete maatregelen.



Wat betekent dit voor UZ Leuven?

Voor UZ Leuven betekent het plan een verdere versterking van de referentiecentra voor zeldzame ziekten, die zullen uitgroeien tot erkende, **multidisciplinaire expertisecentra**. Deze centra zullen klinische richtlijnen ontwikkelen, opleiding ondersteunen en fungeren als hubs voor complexe casuïstiek. De uitbouw van een nationale cartografie van expertise en de financiering van zorgcoördinatie creëren nieuwe mogelijkheden om interne structuren en (nationale en internationale) samenwerkingen te bestendigen.



Voordeel voor verwijzer

Voor verwijzende artsen biedt het plan een transparanter zorglandschap. De nationale cartografie maakt duidelijk waar welke expertise aanwezig is, waardoor ze **patiënten sneller en correcter kunnen doorverwijzen**. Digitale beslissings-ondersteuning, bredere toegang tot genetische en genomische testen en de inzet van zorgcoördinatoren verbeteren de continuïteit en efficiëntie van complexe zorgtrajecten.



Beleid krijgt meer inzicht

Voor beleidsmakers vormt het plan een instrument om de versnippering in het zorglandschap te verminderen. De uitbouw van het **nationaal register voor zeldzame ziekten** moet epidemiologische inzichten verbeteren, kwaliteitsmonitoring mogelijk maken en beleidsplanning objectiveren. Het plan sluit aan bij Europese strategieën en stimuleert deelname aan internationale netwerken zoals de Europese Referentienetwerken (ERN's), wat de positionering van België binnen het Europese gezondheidsbeleid versterkt.



Patiënt als volwaardige partner

Voor patiëntenorganisaties erkent het plan expliciet hun rol als structurele partners. Zij worden betrokken bij het bepalen van prioriteiten, evaluatie en beleidsontwikkeling. Deze benadering weerspiegelt een bredere evolutie naar patiëntgerichte zorg, waarin ervaringsdeskundigheid een volwaardige bron van kennis is. Daarnaast krijgt psychosociale ondersteuning een prominentere plaats, met aandacht voor werk, onderwijs, gezin en financiële draagkracht.



Samenwerken in onderzoek

Het plan benadrukt het belang van **translationeel onderzoek**, waarbij samenwerking tussen academische centra, industrie en klinische praktijk wordt gestimuleerd. Dit moet leiden tot snellere implementatie van innovatieve diagnostiek en therapieën.

In zijn geheel biedt het plan een geïntegreerd beleidskader dat tegemoetkomt aan de noden van zorgverleners, beleidsmakers en patiënten. De effectiviteit ervan zal afhangen van duurzame financiering, intersectorale samenwerking en een robuuste evaluatiecultuur, maar het vormt een belangrijke stap richting een tijdige, hoogwaardige en inclusieve zorg.

Het plan kwam tot stand door samenwerking van:

- ✓ FOD Volksgezondheid
- ✓ RIZIV
- ✓ Sciensano
- ✓ De beleidscel van de minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid
- ✓ De acht ziekenhuizen erkend als functie zeldzame ziekten (waaronder UZ Leuven)
- ✓ RaDiOrg, de Belgische koepelvereniging van patiënten met een zeldzame ziekte
- ✓ Koning Boudewijnstichting



Lees hier het volledige plan:

health.belgium.be/nl/nieuws/2026-2-plan-zeldzame-ziekten-2026-2030

Cartografie van expertise in zeldzame ziekten: een kompas in het zorglandschap

Met de lancering van het nieuwe Belgische Plan Zeldzame Ziekten krijgt een cruciaal onderdeel van het beleid nu concrete vorm: de cartografie van expertise. Deze nationale oefening moet voor het eerst een volledig, transparant en gevalideerd overzicht opleveren van waar in België brede expertise aanwezig is voor specifieke zeldzame ziekten of clusters van aandoeningen. Deze ambitieuze oefening is essentieel voor betere zorgcoördinatie, beleidsplanning en patiëntgerichte informatie.

De methodologie is zorgvuldig opgebouwd door de functies zeldzame ziekten, patiëntenvereniging RaDiOrg, FOD Volksgezondheid, RIZIV, Sciensano en de beleidscel van het federaal kabinet Volksgezondheid.

Wat brengt de cartografie precies in kaart?

De focus ligt op ziekenhuizen die erkend zijn als 'functie' of 'referentieziekenhuis' zeldzame ziekten. Een 'centrum' wordt gedefinieerd als elk multidisciplinair team binnen zo'n ziekenhuis



dat over “een brede expertise beschikt m.b.t. een [cluster van] zeldzame ziekte(n)”. Het gaat dus niet om expertise in één behandeling of één leeftijdsgroep, maar om volledige trajectzorg.

Om in de cartografie opgenomen te worden, moeten centra hun expertise aantonen aan de hand van een uitgebreide set **indicatoren**, waaronder:

- ✓ Aantallen patiënten en procedures
- ✓ Aanwezigheid van een multidisciplinair team
- ✓ Zorgpaden (inclusief informatie hierover voor patiënten)
- ✓ Samenwerking met andere zorglijnen, ziekenhuizen en internationale netwerken
- ✓ Deelname aan casuïstiekbesprekingen
- ✓ Kwaliteitsindicatoren
- ✓ Wetenschappelijke output, subsidies en deelname aan registers
- ✓ Samenwerking met patiëntenorganisaties

Waarom is de cartografie belangrijk?

Voor **artsen** biedt de cartografie een helder overzicht van waar expertise zich bevindt. Dat vergemakkelijkt doorverwijzing en samenwerking. Bovendien leggen de indicatoren de nadruk op multidisciplinaire zorg, kwaliteitsbewaking en

deelname aan wetenschappelijk onderzoek.

Voor **beleidsmakers** vormt de cartografie een objectieve basis voor toekomstige erkenningen, financiering en netwerkvorming.

Voor **patiëntenorganisaties** creëert de oefening zichtbaarheid en duidelijkheid. De indicatoren vragen expliciet naar structurele samenwerking met patiëntenverenigingen, wat hun inbreng in kwaliteitsverbetering verankert.

Vooruitblik

De planning voorziet dat indieningen deze zomer kunnen starten. Nadien volgen analyse, evaluatie, validatie en publicatie van de resultaten op Orphanet en op de websites van FOD Volksgezondheid, RIZIV en de functies zeldzame ziekten. Volgens de planning zou de cartografie tegen juni 2027 afgerond en voor het publiek zichtbaar moeten zijn.

De cartografie wordt zo een fundament onder het nieuwe Plan Zeldzame Ziekten: een instrument dat expertise zichtbaar maakt, lacunes blootlegt en samenwerking stimuleert. Het is een noodzakelijke stap naar een meer transparant, coherent en toekomstgericht zorglandschap.

Samen sterker: multidisciplinaire zorg bij epidermolysis bullosa

Epidermolysis bullosa, ofwel EB, is een zeldzame, erfelijke huidziekte waarbij de huid extreem kwetsbaar is. UZ Leuven is het enige erkende expertisecentrum voor EB in België, met een officiële RIZIV-conventie. Maar wat betekent die erkenning in de praktijk? We werpen een blik achter de schermen, waar een heel team van specialisten klaarstaat om patiënten – van geboorte tot volwassenheid – intensief te begeleiden.

Een heel team aan je zijde

Voor een kind dat in België wordt geboren met EB, is de weg al snel duidelijk: zij komen terecht in UZ Leuven. Als enige

Wist je dat ...

- ... Epidermolysis bullosa (EB) een zeldzame, erfelijke aandoening is waarbij de kleinste druk of wrijving al pijnlijke blaren en wonden kan veroorzaken?
- ... EB vier subtypes kent: simplex, junctioneel, dystrofisch en Kindler? De impact varieert sterk: van beperkte blaarvorming met een normale levensverwachting tot ernstige, levensbedreigende vormen met complicaties zoals voedingsproblemen, huidtumoren en orgaanfalen.
- ... er momenteel geen genezing of medicijn is dat alle symptomen aanpakt? De zorg richt zich daarom volledig op ondersteuning en verlichting.

erkende expertisecentrum in ons land biedt het ziekenhuis gespecialiseerde, multidisciplinaire zorg die je nergens anders vindt. Dermatoloog dr. Caroline Colmant, die de RIZIV-conventie coördineert, over hun bijzondere aanpak: “We stellen de diagnose altijd samen met het volledige team. Dat is geen loze belofte, maar het hele concept waarop het EB-team steunt.”

“Bij een nieuwe patiënt zien de ouders meteen het hele team: dermatoloog, verpleegkundige, neonatoloog en geneticus”

De samenwerking start al voordat de diagnose vaststaat. Pasgeborenen met een vermoeden van EB worden opgenomen op de neonatale intensieve zorg (NICU). Daar coördineert neonatoloog prof. dr. Gunnar Naulaers het zorgproces. Samen met dermatoloog dr. Colmant en klinisch geneticus prof. dr. Ellen Denayer licht hij de ouders in: wat is EB, welk type heeft hun kind, wat betekent dat voor de toekomst, en wie zijn de vaste contactpersonen? “Bij een nieuwe patiënt zien de ouders meteen het hele team: dermatoloog, verpleegkundige, neonatoloog en geneticus”, vertelt dr. Colmant.

Ook wie later in het leven de diagnose krijgt, doorloopt eenzelfde traject. Patiënten die jaren met onverklaarbare klachten rondliepen, vinden in UZ Leuven eindelijk duidelijkheid. “Soms zien we mensen die al elders zijn geweest, maar bij wie de symptomen niet werden herkend”, vertelt dr. Colmant. “We kunnen vaak snel duidelijk maken waar het om gaat: dit is EB.”

Expertiseplatform voor zorg op maat

Na de diagnose pakt het team de zorg volledig op maat aan. Wendy Godts, EB-verpleegkundige voor volwassenen en zorgcoördinator, en Jill Boeykens

Het EB-team



en Miet Neyens, EB-verpleegkundigen binnen het KITES-team voor kinderen, zijn de centrale figuren in de dagelijkse begeleiding. Wendy: “Ik ga eerst met de patiënt in gesprek: waar lopen ze tegenaan, wat hebben ze nodig? Zo bekijk ik welke specialisten we bij de raadpleging betrekken.”

Die raadpleging is een echt expertiseplatform. Naast de dermatoloog en de EB-verpleegkundigen zijn ook psychologe Joanna Willen, sociaal werkster Inge Droesbeke, een tandarts, internist, kinesitherapeut, diëtist, logopedist en andere specialisten betrokken, afhankelijk van de noden van de patiënt. “EB is veel meer dan een huidziekte”, benadrukt Wendy Godts. “Naast hun fragiele huid, waarbij snel blaren en wondjes ontstaan, hebben sommige patiënten ook last van de ogen, slikproblemen, pijn, jeuk ... We proberen in de mate van het mogelijke alles op één dag te plannen, zodat patiënten niet steeds opnieuw hoeven te komen.”

Van ziekenhuis tot thuis

Bij jonge patiënten speelt het KITES-team een bijzondere rol: dit gespecialiseerde pediatrie liaisonsteam organiseert de thuiszorg. Jill Boeykens: “Behalve het installeren van wondzorg en pijnstilling bezoeken we ook scholen, overleggen we met CLB's, thuisverpleegkundigen, huisartsen, kinesitherapeuten, het OCMW ... We zijn de klok rond beschikbaar voor alle patiënten en hun zorgverleners. De multidisciplinaire zorg stopt dus niet bij de ziekenhuisdeur.”

Bij een nieuwe diagnose ontvangen gezinnen bovendien een welkomstkoffer – een initiatief van het KITES-team, gesponsord door DEBRA Belgium vzw – met verbandmateriaal, basisverzorgingsmateriaal dat vaak thuis ontbreekt, maar wel belangrijk is (badthermometer, spatels, naalden om blaren door te prikken, zachte tetradoeken uit bamboe ...) en informatieboekjes.

Psychologische steun

De diagnose EB is voor ouders en patiënten een schok. Psychologe Joanna Willen begeleidt gezinnen door alle levensfasen: “Ik maak graag al kennis tijdens de moeilijke periode van de diagnose, omdat de situatie heel wat emoties met zich meebrengt. Zo ontstaat een vertrouwensband die in de jaren daarna echt het verschil maakt.” Ze ondersteunt ouders bij vragen over de dagelijkse zorg, helpt kinderen met hun vragen over zich



Bij jonge patiënten krijgt het gezin een welkomstkoffer, met daarin onder andere een infoboekje op kindermaat.

'anders' voelen, en staat adolescenten en volwassenen bij rond thema's als vriendschappen, intimiteit en studiekeuze. "Een chronische ziekte heeft impact op het hele gezin. Ook broers en zussen verdienen extra zorg en aandacht."

Ook sociaal werkster Inge Droesbeke speelt een onmisbare rol. Zij regelt de terugbetalingsdossiers voor het dure verbandmateriaal, dat duizenden euro's per maand kan kosten, en loodst gezinnen door de administratieve doolhof. De aanvragen zijn complex en moeten jaarlijks worden ingediend, terwijl de genetische aandoening nooit verdwijnt.

Levenslange begeleiding

Bij sommige ernstige vormen van EB is palliatieve begeleiding al op jonge leeftijd nodig. Het KITES-team vervult daarin een cruciale rol, ook voor volwassen patiënten die ze al jaren kennen. Jill Boeykens: "Wij zijn geen onbekenden die pas op het einde van het leven in beeld komen. We begeleiden mensen al vanaf hun geboorte."

"Patiënten zeggen: 'Ik voel dat jullie mijn ziekte écht kennen.'"

Patiënten met ernstige EB komen vier keer per jaar op controle, patiënten met mildere klachten jaarlijks. Dan is ook Ingrid Jageneau van DEBRA Belgium vzw altijd aanwezig, als ervaringsdeskundige en patiëntenvertegenwoordiger. Dr Colmant: "Patiënten voelen zich hier gehoord en begrepen. Ze zeggen dat vaak zelf: 'Ik voel dat jullie mijn ziekte écht kennen.'"

Het EB-team van UZ Leuven is geen theoretische constructie, maar een hechte samenwerking in de praktijk – een team dat er is vanaf de eerste ademhaling tot en met het laatste afscheid, en alles wat daartussen komt.

Erkenning als expertisecentrum

Sinds 2025 is UZ Leuven het enige ziekenhuis in België met een RIZIV-conventie voor EB. Dankzij die erkenning kan het ziekenhuis gespecialiseerde, multidisciplinaire zorg organiseren en financieren voor alle Belgische EB-patiënten. UZ Leuven maakt ook deel uit van ERN-Skin, het Europees Referentienetwerk voor zeldzame huidziekten, en werkt nauw samen met andere Europese expertisecentra.

Huisartsen, dermatologen en andere specialisten die patiënten met kenmerkende symptomen zien, kunnen bij het EB-team terecht voor diagnose, advies of doorverwijzing.

DEBRA Belgium vzw – partner van elke EB-patiënt

DEBRA Belgium vzw is dé patiëntenvereniging voor mensen met EB en hun families in België. De vereniging biedt praktische en emotionele ondersteuning: ze organiseert lotgenotencontacten, pleit bij de overheden voor betere ondersteuning en terugbetaling van geneesmiddelen en verzorgingsmateriaal, en voorziet een welkomstpakket voor nieuw gediagnosticeerde patiënten. In België ondersteunt de vereniging meer dan 150 gezinnen.

Het gezicht achter de diagnose

In 2025 lanceerde DEBRA Belgium vzw een indrukwekkende campagne, gemaakt door fotografe en documentairemaker Lieve Blancquaert. Zij portretteerde drie Belgische EB-gezinnen, die openhartig vertellen hoe het is om met EB te leven. De campagne, met ontroerende foto's en video's, is te bekijken via YouTube en Facebook.

Meer info: debra-belgium.org

Bekijk de campagne:

youtube.com/@debrabelgium5574 -

facebook.com/DebraBelgium

De bloedprik bij pasgeborenen: een krachtig instrument voor vroege detectie van zeldzame ziekten

Al sinds de jaren '60 wordt de bloedprik bij pasgeboren baby's systematisch en gratis aangeboden in België. Sinds die tijd is er veel veranderd. Ook anno 2026 zijn er nog mogelijkheden om meer ziekten bij pasgeborenen op te sporen en vroegtijdig te behandelen.

Een nieuw Vlaams Centrum voor Neonatale Screening (VCNS)

Op 1 januari 2026 werd de organisatie en analyse van de bloedprik overgenomen door UZ Leuven en UZ Gent, nadat het voordien werd uitgevoerd in de universitaire ziekenhuizen van Brussel en Antwerpen. Samen richtten UZ Leuven en UZ Gent hiervoor een nieuw Vlaams Centrum voor Neonatale Screening (VCNS) op, dat voor heel Vlaanderen dit bevolkingsonderzoek coördineert en als centraal

aanspreekpunt fungeert. De stalen worden verdeeld tussen de laboratoria van de twee ziekenhuizen, waar ze met dezelfde technieken en standaarden geanalyseerd worden.

Het VCNS heeft ook de ambitie te bouwen aan de toekomst van de bloedprik. Zo is het mogelijk om via de klassieke methodes van biochemische of gerichte genetische testen nog meer ziekten op te sporen, iets waar sommige andere landen al verder in staan. Dankzij nieuwe technologieën



Wat is de bloedprik bij pasgeborenen?

- ✓ Ook gekend als het bevolkingsonderzoek bij pasgeborenen, neonatale screening, Guthrietest of hielprik.
- ✓ Tussen 48 en 96 uur na de geboorte wordt, met toestemming van de ouders, via een prik in de hand een klein bloedstaal afgenomen van de baby en op een kaartje geplaatst.
- ✓ Met biochemische of gerichte genetische tests kunnen daarop verschillende aangeboren zeldzame ziekten gedetecteerd worden.
- ✓ Op dit moment worden zo in Vlaanderen de volgende ziekten opgespoord:
 - 14 erfelijke stofwisselingsziekten

- Mucoviscidose of taaislijmziekte
- 2 hormoonziekten
- Spinale musculaire atrofie
- Vanaf midden 2026 wordt ook ernstige gecombineerde immuundeficiëntie (*severe combined immunodeficiency*) via een gerichte genetische analyse opgespoord.

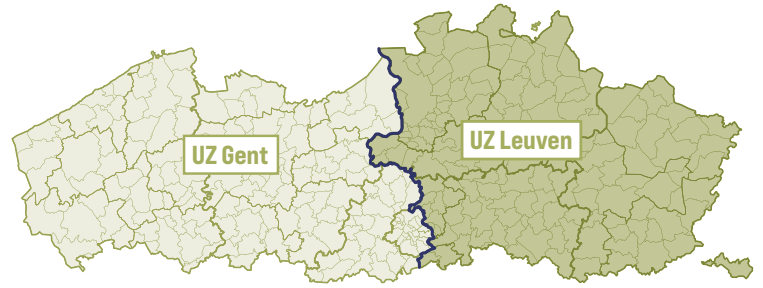
Het gaat stuk voor stuk om ziekten die te behandelen zijn. Hoe vroeger de ziekten ontdekt worden, hoe sneller de behandeling (bv. medicatie of een dieet) kan starten. Bij verschillende van deze ziekten is snelheid essentieel. Zo zijn bijvoorbeeld bij stofwisselingsziekten bepaalde voedingsstoffen giftig voor het kindje. Via een vroegtijdig dieet kan een opstapeling van schadelijke stoffen in het lichaam voorkomen worden.

komt daar nog een mogelijke bijkomende stap bij: genomische neonatale screening. Door het volledige DNA van een pasgeborene te analyseren, kunnen aandoeningen worden opgespoord die met de huidige tests onzichtbaar blijven.

Naar een genomische neonatale screening

De uitbreiding van de bloedprik bij pasgeborenen met een genomische analyse biedt vele mogelijkheden en roept tegelijk belangrijke vragen op. Genetische informatie is immers niet zwart-wit: niet elke genetische afwijking leidt tot ziekte, en het verloop kan sterk verschillen van kind tot kind. Daarom werkten de Belgische universitaire ziekenhuizen en genetische centra samen een nationale visie uit:

- ✓ **Inbedding in de zorg.** Genomische neonatale screening moet worden ingebed in een bredere visie op genetische zorg, over de hele levensloop heen. Heldere informatie voor (toekomstige) ouders en zorgvuldige ondersteuning zijn onmisbaar. Ouders moeten weten wat screening wel en niet kan betekenen, en dat een genetische screening niet altijd een definitieve diagnose stelt of alle aangeboren ziekten kan uitsluiten.
- ✓ **Databeheer en privacy.** Genomische gegevens zijn erg groot en moeten goed beschermd worden. Een veilige infrastructuur voor dataopslag en duidelijke richtlijnen over wie wanneer welke data mag raadplegen, zijn essentieel.
- ✓ **Gelijke toegang.** De screening moet voor alle ouders toegankelijk zijn binnen de publieke gezondheidszorg, ongeacht woonplaats, achtergrond of financiële mogelijkheden.
- ✓ **Complementair aan de huidige aanpak.** De genomische screening vervangt de huidige



De stalen van de bloedprik worden verdeeld tussen de laboratoria van UZ Gent en UZ Leuven.

bloedprik niet, maar vult die aan. Ook binnen de huidige bloedprik kunnen een aantal gemakkelijk detecteerbare en behandelbare ziekten al dringend toegevoegd worden. Biochemische analyse kan ook bijdragen aan de interpretatie van genomische gegevens en is bovendien ultrasnel, wat voor sommige ziekten noodzakelijk is om schade te vermijden.

De weg naar genomische neonatale screening moet daarom stap voor stap verlopen, via een zorgvuldig opgezet nationaal project, met aandacht voor medische, ethische, organisatorische en maatschappelijke aspecten. Zo bouwen we aan een toekomst waarin meer kinderen met zeldzame ziekte tijdig de juiste zorg krijgen, binnen een sterk en solidair gezondheidssysteem.

Op 12 februari 2026 werd de nationale visietekst over genomische neonatale screening voorgesteld op een beleidsforum georganiseerd door farmaconsortium RADDIAL en patiëntenvereniging RaDiOrg, samen met de Belgische universitaire ziekenhuizen.

Lees hier de volledige visietekst over genomische neonatale screening: qr.uzleuven.be/gNBS



E-learning transitie

Wanneer een kind stilaan volwassen wordt, is dat sowieso een spannende en bewogen periode. Voor kinderen en jongeren met een chronische ziekte komt daar de transitie bij. Transitie in een notendop is het geleidelijk zelfstandiger omgaan met de ziekte, zowel thuis als in het ziekenhuis. Daar maakt de patiënt uiteindelijk de overstap van kinder- naar volwassenzorg.



Voor die kinderen en jongeren en hun ouders ontwikkelde UZ Leuven vier interactieve e-learnings, die tijdens het transitieproces extra ondersteuning bieden in de vorm van tips en tricks, persoonlijke getuigenissen en informatie over allerlei thema's. Elke e-learning is gericht op een specifieke doelgroep (12-13 jaar, 14-15 jaar, 16-18 jaar en ouders).

De e-learning is gratis beschikbaar via:



Data als sleutel tot betere zorg en beleid

Betrouwbare gegevens zijn onmisbaar om onderbouwde beslissingen rond zorgbeleid te nemen. Daarom verzamelt het Centraal register zeldzame ziekten, beheerd door Sciensano, cruciale gegevens over de diagnose, demografie en het zorgtraject van patiënten met een zeldzame ziekte in België. Dit register maakt het niet alleen mogelijk om de epidemiologie beter te begrijpen, maar ook om zorg, onderzoek, beleid en toegang tot therapeutische innovatie te ondersteunen.



Het register werd opgericht in 2012 en verzamelde aanvankelijk genetisch bevestigde diagnoses vanuit de Belgische genetische centra. Sinds 2025 rapporteren ook de functies zeldzame ziekten aan het register. Zo groeit het register stelselmatig uit tot een zo volledig mogelijk overzicht van alle zeldzame ziekten diagnoses in ons land. Ook het nieuwe Belgische Plan Zeldzame Ziekten biedt bijkomende richtlijnen en middelen om het verder uit te bouwen en te koppelen aan andere nationale en Europese initiatieven rond gegevensdeling, beleidsvorming en zorgorganisatie.

Geautomatiseerde registratie in UZ Leuven

Voor de deelname aan dit register ontwikkelde UZ Leuven een systeem dat de gegevens geautomatiseerd uit het elektronisch

patiëntendossier verzamelt en doorstuurt. De gegevens worden gepseudonimiseerd, zodat de identiteit van de patiënt verborgen blijft.

Dit systeem kadert binnen een algemene beweging naar meer gestructureerde registratie in het patiëntendossier: iedere ziekte heeft hierbij een unieke code die aan de patiënt gekoppeld wordt, en deze code kan eenvoudig geëxtraheerd worden voor rapportering en onderzoek zonder extra administratieve last voor de zorgverlener. Op dit moment leiden we onze artsen op om de registratie te gebruiken als routine-onderdeel van de zorg. Het doel is dat op termijn alle diagnoses op deze gestandaardiseerde manier geregistreerd en gerapporteerd worden.

Meer info over het Centraal register zeldzame ziekten:
sciensano.be/nl/projecten/centraal-register-zeldzame-ziekten

Zeldzame ziekten in de master geneeskunde aan de KU Leuven



De snelle herkenning en doorverwijzing van patiënten met (een vermoeden van) een zeldzame ziekte start bij de alertheid van iedere arts. Vanaf het academiejaar 2026-2027 krijgen zeldzame ziekten dan ook een vaste plaats in de master geneeskunde aan de KU Leuven.

- ✓ In **fase 1** van de master kunnen studenten vanaf 2026-2027 kiezen voor een multidisciplinair keuzevak waarin ze een inleiding krijgen rond de unieke uitdagingen en organisatie rond zeldzame ziekten. Aan de hand van casussen leren ze hoe ze een vermoeden van een zeldzame ziekte sneller herkennen, hoe ze efficiënt kunnen doorverwijzen en welke rol expertisecentra spelen in verdere diagnostiek en opvolging.
- ✓ In **fase 3** van de master wordt vanaf 2028-2029 het keuzevak *Integratieve organisatie en*

multidisciplinaire behandeling van patiënten met zeldzame ziekten aangeboden. Daarin wordt dieper ingegaan op de diagnostiek, behandeling, zorgorganisatie en het beleidskader (bv. weesgeneesmiddelen).

De opleidingsonderdelen werden ontwikkeld door de experts van UZ Leuven. Zo willen we bijdragen aan een nieuwe generatie artsen die beter voorbereid is op het herkennen en begeleiden van patiënten met een zeldzame ziekte.

Leuven.IRD bouwt een ecosysteem dat onderzoek, zorg en maatschappelijke noden voor zeldzame ziekten verbindt

Zeldzame ziekten zijn individueel zeldzaam, maar maatschappelijk allesbehalve insignificant. Voor veel patiënten blijft de realiteit schrijnend: een diagnostische odyssee van gemiddeld vijf jaar, frequente misdiagnoses, en voor 95% van de aandoeningen bestaat er nog geen effectieve behandeling. Om die uitdaging te beantwoorden brengt Leuven.IRD de wetenschappelijke expertise van KU Leuven en UZ Leuven samen in een geïntegreerd ecosysteem. Dat heeft als doel kennis, bewustwording, vernieuwend onderzoek en therapieontwikkeling voor zeldzame ziekten te stimuleren om uiteindelijk mensen met een zeldzame ziekte te helpen.

Leuven.IRD als hefboom voor onderzoek naar zeldzame ziekten

Nieuwe inzichten in zeldzame ziekten genereren vormt niet alleen een wetenschappelijke uitdaging, maar kent ook structurele barrières. Knelpunten zijn onder meer structurele onderfinanciering, moeilijk vindbare expertise, trage vertaling van fundamenteel onderzoek naar klinische

toepassingen, onderbenutting van waardevolle patiëntengegevens en beperkt inzicht in patiëntennoden.

Leuven.IRD vertrekt expliciet vanuit deze knelpunten en ontwikkelt oplossingen om ze structureel aan te pakken. Om dit te bereiken, focust het instituut op **vier pijlers** in het wetenschappelijk onderzoek.

Op 24 september 2025 werd Leuven.IRD feestelijk ingehuldigd.



- 1. Expertise zichtbaar en toegankelijk maken**
 KU Leuven en UZ Leuven beschikken over een brede expertise in zeldzame ziekten, verspreid over onderzoeksgroepen, faculteiten en klinische diensten. Leuven.IRD brengt deze expertise samen via een dynamische expertisedatabank en een centraal aanspreekpunt, zodat onderzoekers, klinici en externe partners sneller de juiste expertise vinden en nieuwe samenwerkingen gemakkelijker ontstaan.
- 2. Klinische en genetische data integreren**
 Hoewel UZ Leuven beschikt over klinische en genetische informatie van tienduizenden patiënten met zeldzame ziekten, blijft het potentieel ervan onderbenut. Samen met het ziekenhuis wil Leuven.IRD inzetten op een geïntegreerde en toekomstgerichte data-infrastructuur. Dit omvat het standaardiseren van klinische gegevens en het toegankelijk maken van data voor onderzoek binnen een robuust ethisch en juridisch kader dat correct gebruik en privacy voor de patiënt garandeert. Zo creëren we kansen om nieuwe inzichten te genereren die kunnen leiden tot snellere diagnose en nieuwe behandelopties.
- 3. De patiënt en zijn noden centraal stellen**
 De noden van de patiënt gaan verder dan medische behandeling alleen en omvatten ook psychosociale ondersteuning en toegang tot informatie en zorgcoördinatie. Leuven.IRD zal patiëntnoden bij zeldzame ziekten identificeren, meten en vertalen naar concrete aanbevelingen voor onderzoekers, zorgverleners en beleidsmakers. Doel is om zorg en innovatie zo beter af te stemmen op wat patiënten echt nodig hebben.
- 4. Diagnose en therapie versnellen**
 Kleine patiëntengroepen, complexe regelgeving en versnipperde samenwerking vertragen vaak het onderzoek en de translatie hiervan naar klinische toepassingen. Door multidisciplinaire samenwerking te stimuleren, barrières voor innovatie te verlagen, gerichte speerpuntprojecten op te zetten en te investeren in bewustwording en opleiding, wil Leuven.IRD optreden als accelerator voor diagnose en therapieontwikkeling en de translatie van fundamenteel onderzoek naar klinische impact versnellen.

Vergroten van de maatschappelijke bewustwording rond zeldzame ziekten

Ondanks het grote aantal patiënten blijven zeldzame ziekten vaak onder de radar. Het gebrek aan kennis leidt nog te vaak tot onbegrip en onderwaardering. Via publieksactiviteiten, onderwijsinitiatieven, lezingen, en workshops, vaak in samenwerking met andere organisaties, brengt Leuven.IRD zeldzame ziekten dichterbij de samenleving. Zo geeft Leuven.IRD bijvoorbeeld op de Dag van de Wetenschap rondleidingen in laboratoria voor wetenschappelijk onderzoek, organiseert het workshops rond zeldzame ziekten voor jong en oud, en zamelde het met de Race for Rare geld in voor De Warmste Week.

Samen werken aan de toekomst

Leuven.IRD heeft de ambitie om uit te groeien tot een toonaangevend kenniscentrum voor zeldzame ziekten, zowel nationaal als internationaal, met impact op verschillende niveaus. Voor zorgverleners en onderzoekers betekent dit



Zicht op Zeldzaam: kennis delen en verbinden

Op Zeldzame Ziektendag 2026 lanceerde Leuven.IRD het platform **Zicht op Zeldzaam**. Daar vind je betrouwbare en toegankelijke informatie: van begrijpelijke blogs, patiëntgetuigenissen en educatieve video's, tot de podcastreeks **Onder De Radar**. In die podcast gaan patiënten en wetenschappelijke experts samen in gesprek rond relevante thema's. Het doel is niet alleen informeren, maar ook verbinden: patiënten, zorgverleners en onderzoekers dichterbij elkaar brengen en het maatschappelijk begrip rond zeldzame ziekten vergroten.



Ontdek het platform:
kuleuven.be/ird/zicht-op-zeldzaam



betere toegang tot expertise en data en intensere samenwerking. Voor patiënten vertaalt het zich in meer begrip en aandacht, snellere diagnoses, beter geïntegreerde zorg en toegang tot innovatieve therapieën. Voor beleid en samenleving draagt het bij aan beter inzicht in noden en prioriteiten, sterkere basis voor onderbouwde beleidskeuzes, en een efficiënter gebruik van middelen.

Zeldzame ziekten confronteren ons met de grenzen van klassieke structuren in zorg en onderzoek, maar vormen tegelijk een krachtige motor voor innovatie, met inzichten die vaak breder toepasbaar zijn dan het zeldzame alleen. Leuven.IRD kiest bewust voor een model waarin samenwerking centraal staat: over disciplines, instellingen en sectoren heen, met

actieve betrokkenheid van patiënten. Zo bouwt Leuven.IRD aan een toekomst waarin zeldzaam niet langer onzichtbaar, onbegrepen of onbehandeld betekent.

Oproep

Leuven.IRD is een open en groeiend initiatief. Heb je nog ideeën, suggesties of thema's die we kunnen opnemen in onze werking of podcasts? Wil je een getuigenis delen of actief bijdragen aan het instituut?

We horen graag van je via

- ✓ zeldzameziekten@kuleuven.be
- ✓ kuleuven.be/ird
- ✓ [linkedin.com/company/leuven-ird](https://www.linkedin.com/company/leuven-ird)

Eredoctoraat voor zeldzame ziekten

Tijdens het Patroonsfeest van de KU Leuven ontving professor **Ségolène Aymé** (°1946) dit jaar een eredoctoraat op voordracht van Leuven.IRD. Haar visionaire werk als medisch geneticus en epidemioloog heeft een diepgaande impact gehad op het wetenschappelijk onderzoek en zorg voor zeldzame ziekten, in Frankrijk en in heel Europa. Voor Leuven.IRD is het werk van Ségolène Aymé een bron van inspiratie.

Aymé is emeritus directeur onderzoek bij het Franse Instituut voor Gezondheids- en Medisch Onderzoek (INSERM) en is als expert zeldzame ziekten verbonden aan het Hôpital de la Salpêtrière in Parijs. In 1997 richtte zij Orphanet op, dat onder haar leiding uitgroeide tot het grootste Europese kennisplatform voor zeldzame ziekten. Als lid van talloze Europese en internationale initiatieven, waaronder het adviescomité voor zeldzame ziekten



van de WHO, heeft Aymé ervoor geijverd om zeldzame ziekten in Europa en wereldwijd onder de aandacht te brengen. Ze was in 2004 de drijvende kracht achter het eerste Franse plan voor zeldzame ziekten. Dat vormt nu de basis voor een pan-Europees zorgsysteem, de Europese Referentienetwerken voor zeldzame ziekten (ERN's), waarin expertisecentra worden samengebracht om patiënten de juiste gespecialiseerde zorg te kunnen bieden.

Steun het Fonds

Door bij te dragen aan het Fonds Zeldzame Ziekten kan je het wetenschappelijk onderzoek en de zorg voor personen met een zeldzame ziekte ondersteunen.

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 KU Leuven en UZ Leuven willen hun unieke expertise bundelen om precies aan deze patiënten en hun kinderen een betere toekomst te bieden. Jouw 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: <http://qr.uzleuven.be/fondsZZ>

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

Aanmeldformulier bij (vermoeden van) zeldzame ziekte



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



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



Fonds Zeldzame Ziekten steunen met een gift: qr.uzleuven.be/fondsZZ



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 herken je per specifieke ziekte de expertisecentra aan dit logo (zónder 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.