

REPORTAGE  
SAMENWERKING

Vandaag is het Zeldzameziektendag. Hoezo zeldzaam? In de Euregio Maas-Rijn leven zo'n 300.000 mensen, veelal kinderen, met een niet veel voorkomende, vaak erfelijke aandoening. Een speciaal grensoverschrijdend project kan de zorg voor hen verbeteren. „De schotten moeten ertussenuit.”

# Zorg stopt niet aan de landsgrens

## MAASTRICHT

**E**en kind uit Banholt moet voor onderzoek naar het Universitair Medisch Centrum in Utrecht omdat daar de expertise voor zijn zeldzame ziekte zit, terwijl diezelfde kennisvoorhanden is in Aken. Of een patiënt uit Verviers wordt verwezen naar Gent, maar in Maastricht kunnen ze hem net zo goed helpen. Grensoverschrijdende zorg voor mensen met een zeldzame aandoening in de Euregio Maas-Rijn (EMR) is bij lange na nog niet optimaal. En dat moet veranderen, vinden artsen, patiëntorganisaties, universiteiten en zorgverzekeraars in die regio. Binnen een speciaal EMR-project timmeren ze samen hard aan de weg om hun krachten te bundelen, zodat de zorg voor mensen met een zeldzame ziekte verbetert. De UMC's van Luik, Aken en Maastricht werken hierin samen.

„We wonen hier op een uniek stuk grond, een klein oppervlak in drie landen. We moeten die grenzen wegdenken. Binnen een straal van een x-aantal kilometers moet zorg voor zeldzame aandoeningen te ontvangen zijn in samenwerking met expertisecentra. Deze straal stopt niet bij de grens”, vertelt de Maastrichtse Marèl Segers namens de VSOP, de koepelorganisatie voor zeldzame en genetische aandoeningen die binnen het project een grote stem heeft. „Want het draait om de

DOOR HENNIE  
JEUKEN



patiënt”, zegt hoogleraar klinische genetica Connie Stumpel, die vanuit de Universiteit Maastricht betrokken is.

## De grens over

Die patiënt en ook de kennis over de aandoening moet makkelijker de grens over kunnen. Zo heeft Maastricht bijvoorbeeld heel veel kennis in huis op het gebied van Rett (een erfelijke aangeboren aandoening waarbij de ontwikkeling bij meisjes op jonge leeftijd een knik vertoont en achterblijft), en zijn ze in Aken gespecialiseerd in het syndroom van Silver-Russell, een stofwisselingsziekte. „De schotten moeten ertussenuit.” En daarvoor slaan alle betrokken partijen de handen ineen. Het project waarvoor op deze Zeldzameziektendag betrokkenen in Maastricht bijeenkomen - staat voor het bevorderen van vrij verkeer van patiënten en het uitwisselen van kennis. Daarbij gaan specialisten meer grensoverschrijdend werken en wordt bijvoorbeeld lichaamsmateriaal vaker in een buitenlands laboratorium onderzocht. „Wij onderzoeken al buisjes bloed die uit het buitenland komen omdat we hier optimale faciliteiten heb-



Marèl Segers en Connie Stumpel bij een informatiebord over het project in het ziekenhuis in Maastricht. FOTO LORAINÉ BODEWES

ben. Dit alles willen we binnen het project verder uitbouwen”, aldus de professor.

Stumpel, die in Maastricht coördinator is voor zeldzame aandoeningen, gaat nu regelmatig naar Aken om kennis en ervaring met collega's te delen. Binnen het Maastricht Universitair Medisch Centrum is de professor de stuwende kracht achter een site, met als werknaam Diagnose Onbekend, waarop artsen elkaar kunnen vinden op dit thema. „Deze is bijna klaar en gaat snel live. Huisartsen en specialisten kunnen daar vragen: ik heb een cliënt met deze klachten, denk mee.” De VSOP werkt aan een nationaal platform voor mensen zonder diagnose. Daarbij zijn universitaire centra betrokken.

Het is nu vaak zo versnipperd, weet de hoogleraar. Het duurt bij 20 procent van de patiënten wel 20 jaar eer de juiste diagnose is gesteld. „Het lijkt een open deur, maar ik draag het toch uit: je kunt mensen betere zorg geven als je weet wat ze hebben. Vaak ga je met klachten naar de huisarts, die stuurt je bijvoorbeeld door naar de neuroloog, deze weet het niet, dan ga je weer terug naar de huisarts, die je naar de internist verwijst die het ook niet weet. Dat kost allemaal enorm veel tijd.”

Door meer bewustwording kan dat verbeteren. „Daar zetten we dit jaar ook op in. We gaan elkaar ontmoeten. De huisartsen, de medisch specialisten en andere professionals uit de Euregio. Want als je niet weet dat

bepaalde expertise er is, kun je die informatie ook niet aan je cliënt vertellen.” Het gaat veel verder dan alleen de medische wereld, weten Segers en Stumpel. „Ook op straat. Dat je tegen je buurman, die al lang klachten heeft, zegt: goh, ik hoor dat je dit en dat hebt, zou je geen zeldzame aandoening hebben, overleg het eens met je huisarts.”

Omdat het gaat om de patiënt, draait binnen het project een klankbordgroep van patiëntorganisaties uit de drie landen mee. „Zo'n groep bestond eerst niet. Als er nu bijvoorbeeld wordt gesproken over een nieuw zorgtraject, kunnen patiënten aangeven wat duidelijk is en wat anders zou moeten”, vertelt Marèl Segers. Ook worden patiënten bevraagd welke weg ze hebben bewandeld eer duidelijk werd wat er aan de hand is en wat ze vinden van de zorg. Voor het project zijn acht zeldzame ziekten geselecteerd. „De resultaten en conclusies van het onderzoek denken we te kunnen generaliseren voor andere aandoeningen.”

## Verzekeraars

Gezondheidsprofessionals en zorgverzekeraars werken al jaren samen in de grensstreken wat betreft veel voorkomende aandoeningen - vanuit Limburg gaan veel mensen naar Genk voor een nieuwe heup - maar bij zeldzame ziekten is het een ander verhaal. Omdat mensen zich er vaak niet van bewust zijn dat kennis over zeldzame aandoeningen



**We moeten die grenzen wegdenken. Binnen een straal van een x-aantal kilometers moet zorg voor zeldzame aandoeningen te ontvangen**

Marèl Segers

www.emradi.eu

## EUREGIO MEUSE-RHINE RARE DISEASES

Grens- en sectoroverschrijdende samenwerking ter verbetering van de kwaliteit van leven van patiënten met een zeldzame ziekte

ook vlak over de grens in expertisecentra beschikbaar is. Er wordt eenvoudigweg te weinig over die grens heen gekeken. En als ze het wel doen, lopen ze nogal eens tegen een bureaucratische rompslomp van de zorgverzekeraar aan. Maar die zijn ook gebonden aan wetten en regels, stellen de twee. „De verzekeraars uit alle drie de landen zitten nu bij ons aan tafel. Ze willen echt.”

### Reizen

Dat is niet vreemd, zeggen Segers en Stumpel, want onder de streep zijn de kosten wellicht lager omdat een betere samenwerking en kennisuitwisseling de kans op een snellere diagnose vergroten. En de patiënt is beter af, want hij hoeft minder ver te reizen omdat hij de zorg dichterbij huis heeft. „Als je kind een dergelijke ziekte heeft en je moet van hieruit drie keer per week naar Utrecht, dan heeft dat een enorme impact op het gezin. De hele structuur valt weg”, vertelt Segers. Soms is een ziekte zo ontzettend zeldzaam dat mensen inderdaad ver moeten reizen voor de juiste zorg, maar velen zouden vaker in de regio geholpen kunnen worden, stelt ze. „Wij zeggen dan ook: ver weg als het moet maar dichtbij als het kan.”

Meer informatie: [zichtopzeldzaam.nl](http://zichtopzeldzaam.nl), [ziekteonbekend.nl](http://ziekteonbekend.nl), [emradi.eu/nl](http://emradi.eu/nl)

**REAGEREN?**  
[hennie.jeuken@delimburger.nl](mailto:hennie.jeuken@delimburger.nl)

## In Limburg 80.000 mensen met zeldzame aandoening

In Nederland hebben meer dan 1 miljoen mensen een zeldzame aandoening, omgerekend naar Limburg zou het hier om ongeveer 80.000 patiënten gaan. We praten over een zeldzame ziekte wanneer die voorkomt bij 1 op de 2000 inwoners. 80 procent van deze aandoeningen is genetisch bepaald. Wereldwijd zijn er tussen de 6000 en 8000 zeldzame aandoeningen en elke dag worden er nog meer ontdekt door verbeterde diagnostiek. 75 procent van deze aandoeningen raakt kinderen. Jaarlijks worden er in Nederland 700 kinderen geboren met een ernstige ontwikkelingsachterstand waarbij geen diagnose

wordt gesteld. Bijna de helft van de mensen met een zeldzame aandoening krijgt een foutieve diagnose, zo'n 40 procent wordt onterecht gelabeld als psychiatrisch. Door de diagnostische vertraging ondervindt 56 procent van de patiënten lichamelijke en 47 procent psychische gevolgen. 35 procent heeft meer dan 5 verschillende artsen bezocht voordat een diagnose werd gesteld. De gemiddelde zorgkosten per patiënt per jaar worden geschat op 15.000 euro. De totale kosten voor patiënten met zeldzame ziekten in Nederland worden geraamd op 15 miljard euro, ruim een vijfde van de zorgkosten.

## Om de hoek

> delimburger.nl/regio

### MAASTRICHT

#### Roemenen gepakt voor diefstal partij telefoons

Drie Roemeense mannen zijn gistermorgen door de politie in Maastricht opgepakt op verdenking van grootschalige diefstal van mobiele telefoons. Het zou gaan om een totaalbedrag van tienduizenden euro's. De mannen van 22, 30 en 32 jaar oud sloegen in oktober vorig jaar toe in een Maastrichtse elektronikawinkel. De politie kwam het drietal op het spoor dankzij bewakingsbeelden en oplettende winkelmedewerkers. De drie hebben geen vaste verblijfplaats en zijn volgens de politie al op meerdere plekken in Europa actief geweest.

### VALKENBURG

#### Fietser valt en wordt geraakt door auto

Een fietser op een racefiets is gistermorgen gewond geraakt bij een ongeluk op de steile Cauberg in Valkenburg. Volgens de politie raakte de man een auto die voor hem reed. Hij kwam ten val en werd aangeregen door een wagen die uit tegen-gestelde richting kwam. De fietser werd gewond afgevoerd naar het ziekenhuis. In verband met het onderzoek naar de toedracht van het ongeval was de Cauberg geruime tijd afgesloten.

### VALKENBURG

#### Nieuwe Kerk verdeelt interieur

De parochie Valkenburg-Centrum verdeelt het interieur van de gesloten Nieuwe Kerk onder kerken in heel Nederland. De parochie van Onze Lieve Vrouw van Altijddurende Bijstand is een aantal jaren geleden gefuseerd met de Nicolaas- en Barbaraparochie. De Nieuwe Kerk werd vervolgens onttrokken aan de eredienst. Het is inmiddels verkocht aan Valkenburgse huisartsen die er een medisch centrum van maken. Voor de religieuze voorwerpen uit de kerk zoekt pastoor Herman Jansen 'een waardige bestemming'.



De drie mannen hebben voor tienduizenden euro's gsm's gestolen. FOTO ANP

### MAASTRICHT

#### Schot gelost bij ruzie: drie mannen opgepakt

Een ruzie in Maastricht is gisteravond uit de hand gelopen. Daarbij is een schot gelost. Voor zover bekend raakte niemand gewond. De ruzie escaleerde rond 22.00 uur op het Friezenplein. De politie kon korte tijd later op de Borgharenweg drie mannen aanhouden op verdenking van betrokkenheid. Waar de ruzie over ging is niet duidelijk.



De Nieuwe Kerk aan het Walramplein raakt langzaam maar zeker leeg. FOTO DE LIMBURGER



De sleuteloverdracht in Maastricht wordt zaterdag bijgewoond door drieministers. Tijdens de jaarlijkse machtsoverdracht probeert de gemeente altijd een aantal landelijke prominenten als gast te krijgen. Dit jaar is dat goed gelukt met drie ministers: Bruno Bruins (Medische Zorg en Sport, VVD), Cora van Nieuwenhuizen (Infrastructuur en Waterstaat, VVD) en Wopke Hoekstra (Financiën, CDA). Om de vreugde nog extra te vergroten is zaterdag om 15.00 uur ook Guïllfred Besari, gevolmachtigd minister van Aruba, er in het Maastrichtse stadhuis bij.

Stadsprins Armand Peereboom arriveert zaterdag rond 12.50 uur op station Maastricht. Dankzij De Blouw Ingele reist de prins in een mooi versierde trein naar Mestreech Centraal, waar hij wordt verwelkomd door de NS. Op het plein voor het station vindt de inspectie van 't Garderizzjemint De Kachelpiepers plaats.

Vanavond start om 18.00 uur in Valkenburg de 55ste editie van het Auw Wieverbal. Onder meer Big Benny, La Bamba (foto), Wir Sind Spitz en Erwin treden op het Walramplein op. Het plein is alleen toegankelijk met een polsbandje (5 euro), waarmee je tevens gebruik kunt maken van de toiletvoorzieningen.

Tijdens de zitting van de Durchdrieverkes zijn Jannick Linckens en Marit Drenth uitgeroepen tot jeugdprins en -prinses. Zij worden bijgestaan door minister Paul Kreutzer en hofnar Sophia Loo. Zaterdag start het seizoen voor de vereniging uit Slenaken met een carnavalsmis in de parochiekerk om 19.00 uur. Dinsdag 5 maart trekt de optocht vanaf 14.11 uur door de straten, waarna aansluitend in de Fanfarezaal een springmiddag wordt gehouden met dj Jo Herben.



La Bamba. FOTO ERMINDO ARMINO