

Informatie voor de patiënt

REFERENTIECENTRUM ZELDZAME ZIEKTEN

### Wat zijn zeldzame ziekten?

Ziekten die voorkomen bij minder dan 1 op 2000 mensen worden beschouwd als zeldzaam. Wereldwijd zijn al duizenden zeldzame aandoeningen beschreven.

### Waarom een Referentiecentrum?

Een patiënt die te maken krijgt met een zeldzame ziekte, legt vaak een lange weg af vóór de diagnose gekend is en de juiste behandeling wordt ingesteld. Daarom hebben we onze jarenlange ervaring met diagnose en opvolging gebundeld en een Referentiecentrum in het UZ Brussel opgericht. Zowel kinderen als volwassenen met een vermoeden of een bevestigde diagnose van een zeldzame ziekte kunnen er terecht.

### Onze doelstellingen

- oppuntstelling en diagnose,
- optimale behandeling,
- opvolgen van de evolutie,
- zorg op maat en in begrijpbare taal, met inbreng van patiënt en familie,
- psychosociale ondersteuning,
- expertise uitwisseling binnen het ziekenhuis maar ook met externe instellingen, specialisten, opleidingscentra, patiëntengroepen, netwerken in binnen- en buitenland.

### Werking

#### Eerste raadpleging

De arts maakt een eerste evaluatie en bespreekt met u welke onderzoeken nodig zijn.

#### Vervolg

De nodige afspraken worden gemaakt. Zo een uitgebreid bilan nodig is, kan een daghospitalisatie aangewezen zijn.

#### Resultaat

Eens de resultaten gekend, geeft de arts van het referentiecentrum of een arts gespecialiseerd in uw type aandoening u uitleg en bespreekt uw behandeling.

### Wie zijn onze medewerkers?

- **Prof. dr. Thomy de Ravel de l'Argentière**, Medische genetica.
- **Prof. dr. Olivier Costa**, Labo Metabole Ziekten
- **Dr. Luc Regal**, Metabole Ziekten
- **Dr. Peter Janssens**, Interne Geneeskunde
- **Artsen-specialisten en paramedici** van uiteenlopende disciplines vullen het team aan in functie van de problematiek.

### Contactinformatie

Voor advies of voor een afspraak, kunt u rechtstreeks of via uw behandelende arts, contact opnemen met ons:



Tel: 02 801 27 01 (Coördinator)

E-mail: [zeldzameziekten@uzbrussel.be](mailto:zeldzameziekten@uzbrussel.be)

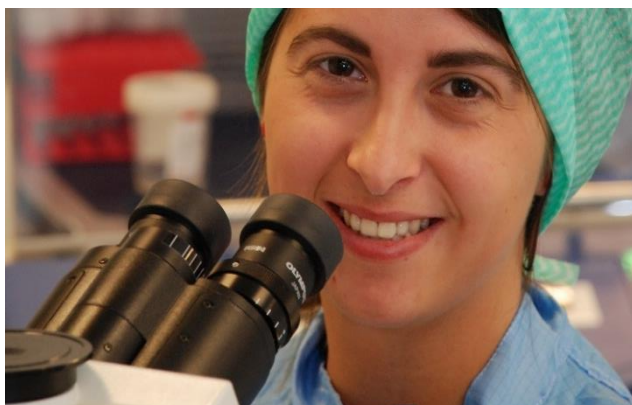
Website: [www.uzbrussel.be/zeldzameziekten](http://www.uzbrussel.be/zeldzameziekten)

Het centrum maakt deel uit van het Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten. Informatie over de bereikbaarheid van het ziekenhuis vindt u op [www.uzbrussel.be](http://www.uzbrussel.be)

Deze folder is indicatief en geeft enkel informatie van algemene aard. Volledige informatie, aangepast aan de situatie van elke patiënt afzonderlijk, wordt door de arts verstrekt. Overname van de tekst is niet toegestaan. Voor reacties op deze brochure: [patiëntinformatie@uzbrussel.be](mailto:patiëntinformatie@uzbrussel.be)

UZ Brussel  
Brussels Health Campus  
Laarbeeklaan 101  
1090 Brussel  
tel: 02 477 41 11 [www.uzbrussel.be](http://www.uzbrussel.be)  
[info@uzbrussel.be](mailto:info@uzbrussel.be)

Uitgave: 2022  
Verantwoordelijke uitgever: Prof. dr. M. Noppen



Information pour le patient

REFERENTIECENTRUM ZELDZAME ZIEKTEN

### Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie qui survient chez moins de 1 personne sur 2000 est considérée comme une maladie rare. Des milliers de maladies rares ont déjà été décrites dans le monde entier.

### Pourquoi un Centre de référence ?

Un patient, confronté à une maladie rare, parcourt souvent un long chemin avant que le diagnostic ne soit posé et que le bon traitement ne soit instauré. C'est pourquoi nous avons rassemblé nos nombreuses années d'expérience autour du diagnostic et du suivi des maladies rares et que nous avons créé un Centre de référence à l'UZ Brussel.

Tant les enfants que les adultes avec une suspicion de maladie rare ou un diagnostic confirmé y sont les bienvenus.

### Nos objectifs

- mise au point et diagnostic,
- traitement optimal,
- suivi de l'évolution,
- soins sur mesure, dans un langage compréhensible, avec apport du patient et de sa famille,
- soutien psychosocial,
- expertise en matière d'échange au sein de l'hôpital, mais aussi avec des institutions externes, des centres de formation, des spécialistes, des groupements de patients, des réseaux nationaux et internationaux.

### Fonctionnement

#### Première consultation

Le médecin fera une première évaluation et discutera avec vous des examens nécessaires.

#### Suite

Les rendez-vous nécessaires sont prises. Si un bilan détaillé doit être réalisé, une hospitalisation de jour peut être indiquée.

#### Résultat

Une fois que les résultats sont connus, le médecin du Centre de référence ou un médecin spécialisé dans votre type d'affection vous donnera les explications et vous prescrira un traitement.

### Qui sont nos collaborateurs ?

- **Pr Thomy de Ravel de l'Argentière**, Génétique médicale
- **Pr Olivier Costa**, Labo Maladies métaboliques
- **Dr Luc Regal**, Maladies métaboliques
- **Dr Peter Janssens**, Médecine interne
- **Les médecins-spécialistes et les paramédicaux** des différentes disciplines peuvent compléter l'équipe en fonction de la problématique.

### Contact

Pour un avis ou un rendez-vous, vous pouvez nous contacter via votre médecin traitant ou prendre contact directement avec nous :



Referentie  
Centrum  
Zeldzame  
Ziekten

Tél: 02 801 27 01 (Coordinateur)

E-mail: [zeldzameziekten@uzbrussel.be](mailto:zeldzameziekten@uzbrussel.be)

Site: [www.uzbrussel.be/zeldzameziekten](http://www.uzbrussel.be/zeldzameziekten)

Le Centre fait partie du réseau 'Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten'.

Vous trouverez des informations concernant l'accessibilité de l'hôpital sur [www.uzbrussel.be](http://www.uzbrussel.be)

Ce dépliant a été conçu à titre d'informations de nature générale. C'est le médecin qui fournit des informations complètes et adaptées à la situation de chaque patient individuel. Toute reproduction de texte est interdite. Pour des réactions par rapport à la brochure : [patiëntinformatie@uzbrussel.be](mailto:patiëntinformatie@uzbrussel.be)

UZ Brussel  
Brussels Health Campus  
Laarbeeklaan 101  
1090 Brussel  
tel: 02 477 41 11 [www.uzbrussel.be](http://www.uzbrussel.be)  
[info@uzbrussel.be](mailto:info@uzbrussel.be)

Edition: 2022

Editeur responsable: Pr. M. Noppen