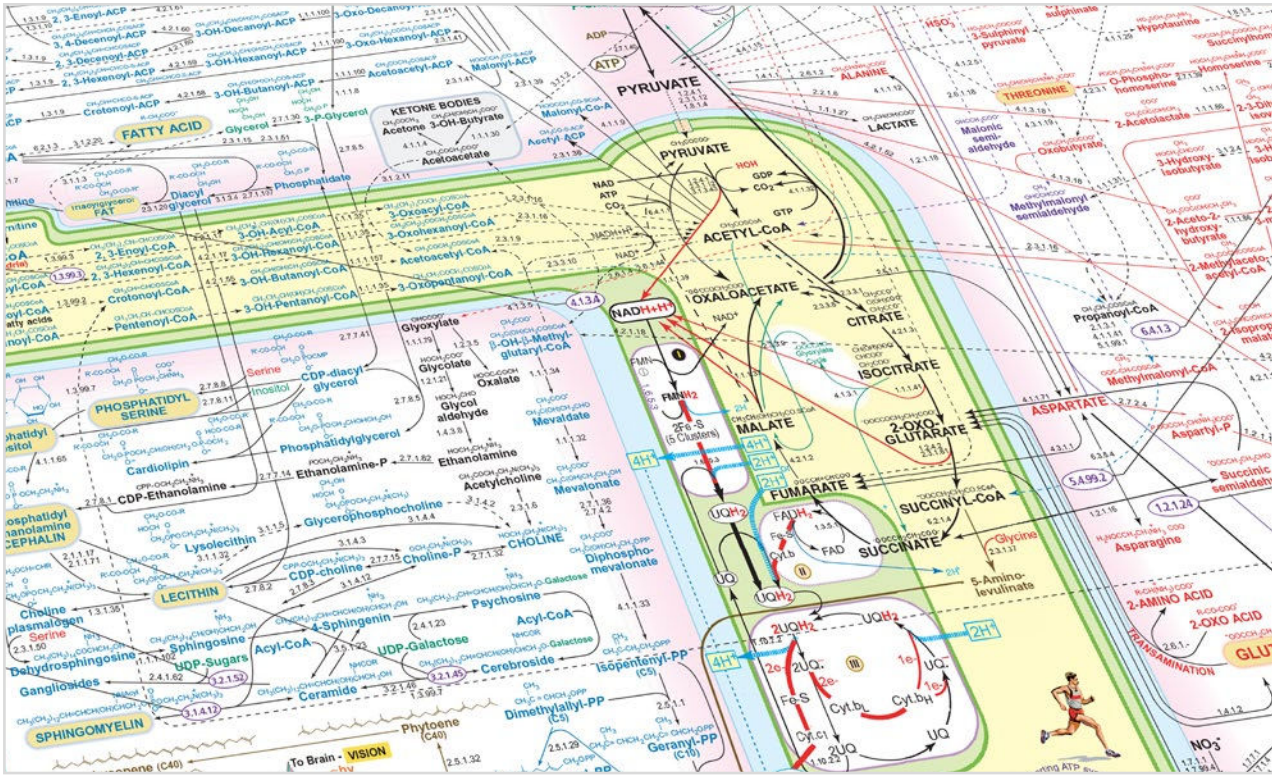
azlink

Pulse voor de medische praktijk

n°32 | Editie oktober 2016 www.azlink.be



Themanummer: de behandeling van zeldzame aandoeningen in het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV

Blijft **schildklierkanker** een zeldzame ziekte?

De vasculitisstaf neemt **systeemziekten** onder de loep

Correcte interdisciplinaire communicatie: vitaal in de behandeling van **slokdarmatresie** en andere pediatrische weesziekten

Erfelijke **stofwisselingsziekten**

Het **Neuromusculair Referentiecentrum** biedt een medisch en paramedisch totaalzorgpakket

az sint-jan
brugge - oostende av

Editie oktober 2016

Adviesraad

Voorzitter: dr. Bruno Dillemans
Coach: dr. An De Vriese
dr. Olivier Deryck
dr. Hendrik Dhaese
dr. Catherine Dick
prof. dr. Michel Langlois
dr. Anne Loccufier
dr. Tom Lodewyck
dr. Hans Rigauts
dr. Sarah Roels
dr. Pieter-Jan Vandekerckhove
dr. Bram Vanden Berghe
Anne-Mie Vansteelant

Werkten mee aan dit nummer

dr. Alain Bols
dr. Hannie Braems
dr. Katia Brouns
dr. Barbara Brouwers
dr. Alexandra Casaer
dr. Tania Claeys
dr. Luc Cornette
dr. Sophie De Craene
Elke De Geeter
dr. An De Vriese
dr. Geertrui Demeestere
dr. Sylvia Depoorter
dr. Marc D'Hooghe
dr. Catherine Dick
Valerie Duynslaeger
dr. Marleen Goeteyn
dr. Hans Orlent
dr. Kate Sauer
dr. Youri Taes
dr. Annick Van den Bruel
dr. Anja Van den Eeckhaut
dr. Elke Van den Steen
dr. Hans Van Der Meersch
dr. Annelies Van Dycke
dr. Sylva Van Imschoot
dr. Jens Van Praet
dr. Geert Vanhooren
Anne-Mie Vansteelant
dr. Tom Vauterin
dr. Martine Vercammen
dr. Kristof Verhoeven
dr. Natascha Walgraeve
dr. Karel Watteyne
dr. Barbara Willandt

Fotografie
Els Janssens
AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV

Ontwerp, illustraties, redactie en projectmanagement
Living Stone nv - www.livingstone.eu

Secretariaat azlink
Evelyn Verhelle
Ruddershove 10, 8000 Brugge
evelyn.verhelle@azsintjan.be
www.azlink.be

Druk
Drukkerij Perka nv

Verantwoordelijke uitgever
dr. Hans Rigauts

INHOUD azlink

Pulse voor de medische praktijk

3 **Voorwoord**

4-5 Blijft **schildklierkanker** een zeldzame ziekte?
dr. Annick Van den Bruel, dr. Youri Taes, dr. Sylva Van Imschoot, dr. Tom Vauterin, dr. Catherine Dick, dr. Alain Bols, dr. Barbara Brouwers, dr. Anja Van den Eeckhaut, dr. Natascha Walgraeve, dr. Geertrui Demeestere

6-7 De vasculitisstaf neemt **systeemziekten** onder de loep
dr. Jens Van Praet, dr. Hans Van Der Meersch

7 Medical **mystery**

8-10 Correcte interdisciplinaire communicatie: vitaal in de behandeling van **slokdarmatresie** en andere pediatrische weesziekten
dr. Sylvia Depoorter, dr. Kate Sauer, dr. Tania Claeys, dr. Luc Cornette

11 Het **Neuromusculair Referentiecentrum** biedt een medisch en paramedisch totaalzorgpakket
dr. Kristof Verhoeven

12-13 Erfelijke **stofwisselingsziekten**
dr. Marc D'Hooghe

13 Medical **mystery:** oplossing

14-15 **Nieuwe artsen** in het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV

Copyright © 2016 AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV. Alle rechten voorbehouden. De inhoud (zowel teksten als afbeeldingen) van dit magazine is auteursrechtelijk beschermd. Niets uit deze uitgave mag vermenigvuldigd of doorgegeven worden aan derden zonder schriftelijke toelating van de uitgever. Contact: Evelyn Verhelle, evelyn.verhelle@azsintjan.be.

az sint-jan
brugge - oostende av

Hans Rigauts
algemeen directeur

Voorwoord

De vakantie is altijd een moment om wat afstand te nemen, terug te blikken en je hoofd leeg te maken. Het beroep van arts in het bijzonder en van zorgverlener in het algemeen vergt heel wat energie, heel wat draagkracht en veel inzet die niet altijd naar waarde wordt geschat. Het belang van een goede zorgverlening wordt pas duidelijk wanneer je zelf of je naaste omgeving geconfronteerd wordt met een ernstig probleem. Dan pas besef je dat goede, kwaliteitsvolle zorg echt het verschil maakt.

In de huidige tijden waar ministers en andere overheidsdiensten de mond vol hebben van netwerking wordt weleens de essentie uit het oog verloren. Netwerking is het modewoord van vandaag, alsof dit plots alle problemen in onze gezondheidszorg zou oplossen. Wanneer je trouwens verder kijkt dan het woord 'netwerk' en je dieper wil gaan naar de echte betekenis, dan word je snel ontgoocheld.

Geen enkele instantie kan ons vandaag zeggen wat men nu bedoelt met netwerking of waar men met dit begrip echt naartoe wil. Is dit het zoveelste mantra in een besparingslogica? Wil men echt de zorg concentreren en rekening houden met kwaliteit en outcome, of is dit het zoveelste lapje voor het bloeden?

U weet dat we in ons ziekenhuis al jaren ernstig werk maken van meerdere samenwerkingsakkoorden met andere ziekenhuizen en zorgverleners. Van gemeenschappelijke wachtdiensten van artsen van verschillende ziekenhuizen, over samenwerkingen (zelfs associaties) van artsen uit verschillende instellingen, tot het gemeenschappelijk uitbaten van zorgfuncties en zorgprogramma's en het sluiten van contractuele engagementen tussen verschillende ziekenhuizen. Dit loopt meestal behoorlijk goed zolang er geen belangrijke verschuivingen zijn van patiënten en/of pathologie van het ene ziekenhuis naar het andere. En dat is perfect begrijpelijk, want de ziekenhuisfinanciering is sterk pathologiegestuurd. Hoe meer patiënten met complexe pathologie er verzorgd worden, hoe beter de financiering.

Maar dit systeem laat ons niet toe aan echte taakverdeling te doen. Echte samenwerkingsverbanden zouden moeten kunnen leiden tot adequate taakverdelingen tussen de verschillende instellingen. De concentratie van een bepaalde zorgfunctie of pathologiebehandeling in ziekenhuis X, en van een andere zorgfunctie of pathologiegroep in ziekenhuis Y. Dit zou de turnover in elk van deze ziekenhuizen verhogen en daarmee ongetwijfeld ook de expertise en de kwaliteit van zorg in elk van de pathologiegroepen.

Maar op vandaag is dit soort afspraken niet mogelijk. Echte taakverdeling stuit tegen een muur van juridische bezwaren, erkenningsnormen, ziekenhuisfinancieringssystemen die dit belemmeren. Dus ondanks het modewoord van netwerking blijven we in essentie wat morrelen in de marge en kan op vandaag geen enkel ziekenhuis zich permitteren om echte taakverdeling af te spreken. Nochtans lijkt me dit de enige juiste weg om te bewandelen. Het ziekenhuislandschap in Vlaanderen en België is te versnipperd om de steeds beperktere middelen efficiënt en effectief in te zetten.

Het ziekenhuisnetwerk Noord-West-Vlaanderen is mijns inziens een voorloper in die gedachte. Hoewel er nog een ganse weg af te leggen valt, zijn de geesten tussen onze ziekenhuizen gerijpt maar verwachten wij toch enige ondersteuning en facilitering van onze overheid. Mijn oprechte dank aan al mijn collega's in de andere ziekenhuizen. We blijven verder werken aan het idee dat kwaliteitsvolle zorg moet geleverd worden in echte netwerken, met echte taakverdeling en met echt respect voor het kennen en kunnen van elke partner.

Om deze ingesteldheid te illustreren, bieden we u een azlink-editie die geheel gewijd is aan zeldzame ziekten. Patiënten met een zeldzame aandoening hebben als geen ander baat bij een zo breed mogelijke bundeling van kennis, kunde en expertise, zowel binnen als buiten de muren van ons ziekenhuis.

Veel leesgenot

Blijft **schildklierkanker** een zeldzame ziekte?

dr. Annick Van den Bruel, dr. Youri Taes & dr. Sylva Van Imschoot
dienst Inwendige Ziekten
campus Sint-Jan

dr. Tom Vauterin & dr. Catherine Dick
dienst Neus-, Keel- en Oorziekten, Hoofd- en Halschirurgie
campus Sint-Jan

dr. Alain Bols & dr. Barbara Brouwers
dienst Medische Oncologie
campus Sint-Jan

dr. Anja Van den Eeckhaut & dr. Natascha Walgraeve
dienst Nucleaire Geneeskunde
campus Sint-Jan

dr. Geertrui Demeestere
dienst Radiotherapie
campus Sint-Jan

De incidentie van schildkliercarcinoom neemt toe. Er is een significante stijging van kleinere tumoren, gedreven door een ontwikkeling van de beeldvorming en de steeds hogere precisie daarvan. In een hechte samenwerking met externe artsen wil het multidisciplinair schildklierkankerzorgteam aangepaste expertise en richtlijngestuurde zorg bieden.

Stijgende incidentie

Wereldwijd stijgt de incidentie van schildklierkanker. Hoewel de ramp in Tsjernobyl vrij agressieve schildklierkankers bij jongeren in blootgestelde gebieden heeft uitgelokt, is de oorzaak van de universele stijging van schildkliercarcinoom elders te zoeken. Het stijgende gebruik en de alsmaar grotere precisie van beeldvormingstechnieken brengt endocriene tumoren aan het licht die vroeger langer latent bleven.[1] Vooral de detectie van kleine papillaire schildkliercarcinomen gebeurt steeds vaker. Ook België kende een gestage stijging van schildklierkanker: 7,9% per jaar tussen 2001 en 2010. In 2010 bedroeg de incidentie 5,75/100.000 personen/jaar, wat overeenstemt met de definitie van zeldzame carcinomen als carcinomen met een incidentie van < 6/100.000 personen/jaar.[2]

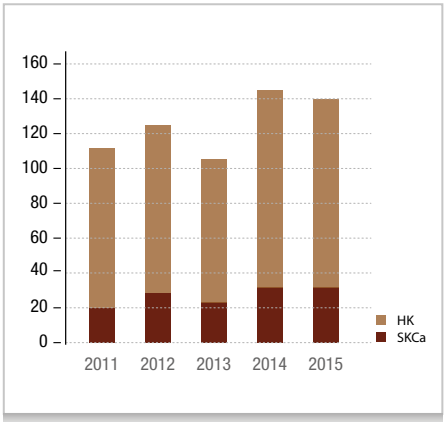
Schildkliercarcinoom op campus Sint-Jan

Op campus Sint-Jan is er de voorbije jaren gewerkt aan de uitbouw van een multidisciplinair zorgteam om expertise- en richtlijngestuurde zorg te bieden aan patiënten met schildklierkanker. Naast intern teamwerk, waarbij uiteenlopende specialismen zoals endocrinologie, halsheelkunde, medische oncologie, nucleaire geneeskunde, radiotherapie en pathologische anatomie betrokken zijn, zorgt een goede samenwerking met de huisartsen en met de collega-endocrinologen uit West-Vlaanderen voor de schaalvergroting van deze expertise. Het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV staat daardoor in voor de zorgverstrekking aan een belangrijk aandeel van de West-Vlaamse schildklierkankerpatiënten. In 2015 is het bestaande multidisciplinair comité (MOC) uitgegroeid tot een overkoepelend schildklier-MOC voor het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV en het AZ Sint-Lucas te Brugge.

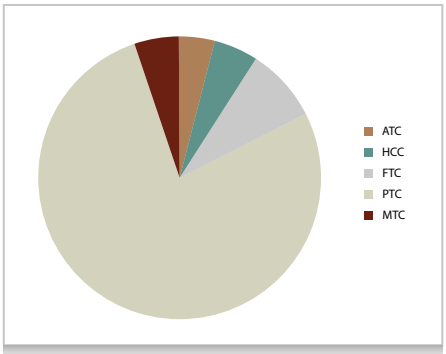
Binnen de schildkliercarcinomen zijn er verschillende subtypes: de gedifferentieerde schildkliercarcinomen die uitgaan van de follikelcel, waartoe het papillair schildkliercarcinoom (PTC), het folliculair schildkliercarcinoom (FTC) en het Hürthle Cell carcinoom (HCC) behoren, het medullair schildkliercarcinoom (MTC) en tot slot het zeer agressieve anaplastisch schildkliercarcinoom (ATC).

Het papillair schildkliercarcinoom is de meest voorkomende vorm.

Schildkliernoduli komen meestal aan het licht door klachten van de patiënt, klinisch onderzoek of beeldvorming. De integratie van klinische, echografische en cytologische bevindingen is cruciaal in de bepaling van het risico op carcinoom. Bij de meerderheid van de patiënten met schildkliernoduli is het risico op schildkliercarcinoom zeer laag en valt de keuze op een conservatief beleid. De hantering van strikte criteria voor heelkunde en de selectieve verwijzing van patiënten met (complexere) schildklierkanker door samenwerkende collega's

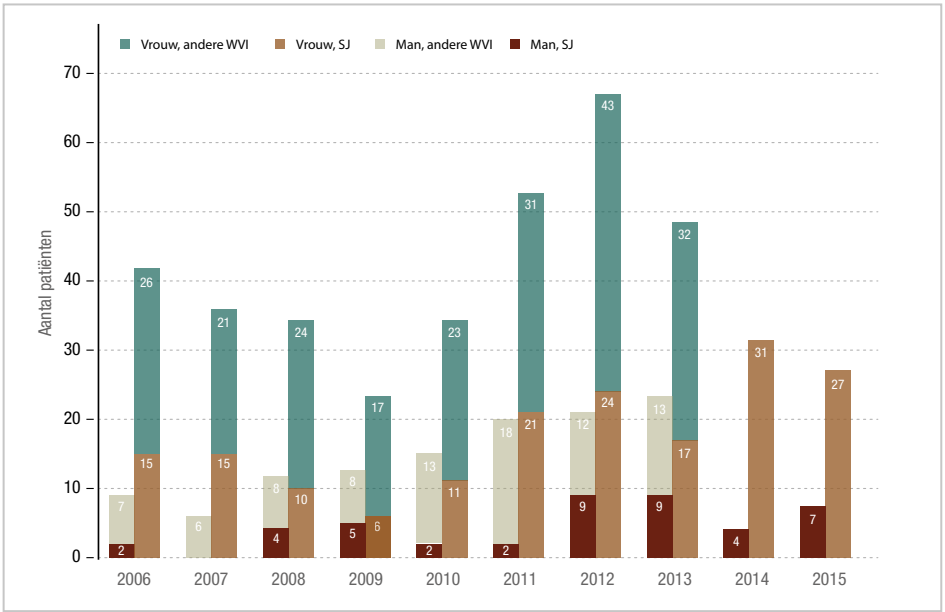


Schildklierheelkunde op campus Sint-Jan en het aandeel patiënten met schildklierkanker.

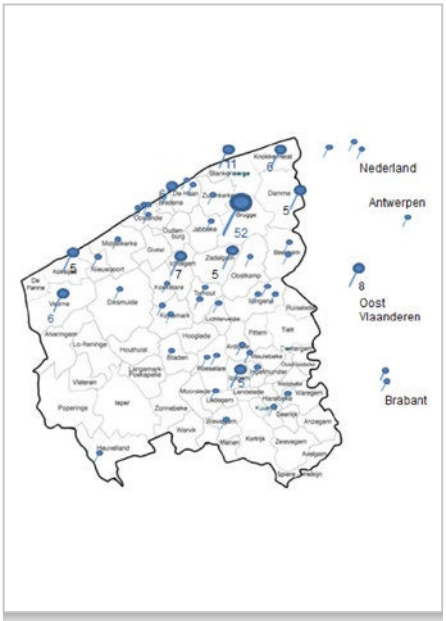


Verschillende types schildkliercarcinoom gediagnosticeerd op campus Sint-Jan tussen 2011 en 2015.

Meer info beschikbaar in de azlink-app
Available on the App Store
Google play



Aantal diagnoses van schildklierkanker op campus Sint-Jan en in andere West-Vlaamse ziekenhuizen.
De gegevens voor West-Vlaanderen zijn afkomstig uit het Belgian Cancer Registry (BCR). De cijfers van 2014 en 2015 zijn nog niet beschikbaar.



Herkomst van schildklierkankerpatiënten op basis van de diagnose op campus Sint-Jan tussen 2011 en 2015.

uit omringende ziekenhuizen leidt ertoe dat campus Sint-Jan een maligniteitspercentage van 22% bereikt bij schildklierheelkunde, wat significant hoger ligt dan het gemiddelde cijfer in Vlaanderen (10.8%).[3]

Therapeutische aanpak

Bij een preoperatief vermoeden van carcinoom is het van groot belang om de lymfeklierregio's van de hals echografisch in kaart te brengen. Een preoperatieve diagnose van lymfekliermetastasering vermindert het aantal ingrepen voor restcarcinoom of recidief. In 2012-2013 gebeurde op campus Sint-Jan een fijnenaaldaspiratie bij 72% van de carcinoompatiënten (t.o.v. een gemiddelde van 59,5% in Vlaanderen). Het aandeel complexe ingrepen, meer bepaald thyroïdectomie in combinatie met lymfeklierdissectie, was dan ook hoger dan het Vlaamse gemiddelde.[3]

Veel patiënten met een gedifferentieerd schildkliercarcinoom hebben na de operatie nood aan een aanvullende behandeling met radioactief jodium. De voorbije jaren is er een verschuiving van een bijna universeel gebruik van radiojodium naar een selectief gebruik bij carcinomen met een verhoogd risico op recidief, en uiteraard bij tumorrest of metastasen. De behandeling maakt het mogelijk om kleine jodium-capterende metastasen curatief te behandelen en grotere metastasen te stabiliseren. Voor de radiojodium-refractaire tumoren bood de beschikbaarheid van tyrosinekinase-inhibitoren de afgelopen jaren nieuwe behandelingsperspectieven.

Informatie en onderzoek

Aandacht voor de prognose moet hand in hand gaan met aandacht voor de levenskwaliteit en betrouwbare informatieverstrekking aan de patiënt. Vandaar dat het zorgteam van campus Sint-Jan in samenwerking met collega's van de Belgian Thyroid Club de brochure 'Omtrent schildklierkanker' samenstelde. De eerste versie daarvan is online beschikbaar op www.thyroidclub.be/documents/SLOmtrentSchildklierkanker.pdf.
Het multidisciplinair zorgteam neemt ook actief deel aan wetenschappelijk onderzoek. De in 2004 gemaakte vaststelling dat de incidentie van schildkliercarcinoom in Wallonië dubbel zo hoog was als in Vlaanderen, en dat regionale verschillen eveneens meer uitgesproken waren voor kleinere tumoren, resulteerde in een onderzoek samen met het Belgian Cancer Registry en het Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg. Daaruit bleek dat deze verschillen gecorreleerd waren aan regionale verschillen in beeldvorming en heelkunde. Heelkunde zonder voorafgaande selectie door fijnenaaldaspiratie gebeurde frequenter in Wallonië dan in Vlaanderen.[3] Na publicatie van deze studie bleek ook in andere landen een toenemende interesse voor regionale variatie in schildklierkankerincidentie en werden gelijkaardige correlaties gevonden.

Minder zeldzaam dan gedacht

Schildkliercarcinoom is minder zeldzaam dan initieel gedacht. Gelokaliseerd papillair schildkliercarcinoom komt het vaakst voor, gemetastaseerde ziekte en andere types blijven zeldzaam. Een multidisciplinaire aanpak en ruime ervaring speelt een belangrijke rol in de diagnostiek en de behandeling van schildkliercarcinoma. Samen met huisartsen en samenwerkende endocrinologen wil het team van campus Sint-Jan voorzien in een totaalzorgpakket voor schildklierkankerpatiënten, in functie van een optimale prognose en levenskwaliteit.

Het schildklier-MOC biedt expertise- en richtlijngestuurde zorg aan patiënten met schildklierkanker.

Referenties

1. Van den Bruel, A., Maes, A., De Potter, T., Mortelmans, L., Drijkoningen, M., Van Damme, B., Delaere, P., Bouillon, R. (2002) Clinical relevance of thyroid fluorodeoxyglucose-whole body positron emission tomography incidentaloma. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 87(4), 1517-1520.
2. www.kankerregister.org/media/docs/Zeldzametumoren/RareCancers-Report_NEW.pdf
3. Van den Bruel, A., Francart, J., Dubois, C., Adam, M., Vlayen, J., De Schutter, H., Stordeur, S., Decallonne, B. (2013) Regional variation in thyroid cancer incidence in Belgium is associated with variation in thyroid imaging and thyroid disease management. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 98(10), 4063-4071

De vasculitisstaf neemt **systeemziekten** onder de loep

dr. Jens Van Praet & dr. Hans Van Der Meersch
dienst Inwendige Ziekten
campus Sint-Jan

Systeemziekten zijn veelal zeldzame aandoeningen, waarvan de presentatie een grote diversiteit vertoont. Omdat ze bovendien verschillende organen aantasten en zowel qua diagnose als behandeling een uitdaging vormen, koos campus Sint-Jan voor de multidisciplinaire aanpak ervan in een maandelijkse vasculitisstaf.

De benaming systeemziekten omvat een heterogene groep aandoeningen die zich laten kenmerken door de aantasting van verschillende organen. De meeste varianten voldoen aan de definitie van een zeldzame ziekte (zie kader). Door de lage prevalentie en de diversiteit in de presentatie vormen systeemziekten een uitdagende pathologie, zowel qua diagnostiek als qua therapie. Omdat quasi iedere arts-specialist ermee in aanraking komt, kan één enkel orgaanspecialisme deze ziektebeelden niet 'claimen'. De specialist van het meest aangetaste orgaan treedt doorgaans op als de behandelende arts, maar omdat de (sub)klinische betrokkenheid van verschillende organen een rol speelt bij de keuze van de juiste therapie, hebben patiënten toch vaak baat bij een multidisciplinaire aanpak van hun ziektebeeld. Vandaar dat campus Sint-Jan midden 2015 overging tot de organisatie van een maandelijkse vasculitisstaf.

Systeempathologie

Hoewel bijna ieder orgaan aangetast kan zijn door een systeemziekte, zijn bepaalde organen preferentieel betrokken. Zo komen pathologieën van de gewrichten, de longen, de huid, de nieren en het zenuwstelsel het meest frequent voor. Orgaanschade kan optreden door verschillende mechanismen, waaronder een inflammatoire reactie (zoals bij synovitis), overmatige aanmaak van collageen (zoals bij interstitieel longlijden ten gevolge van systeemsclerose), depositie van abnormale eiwitten (zoals bij amyloïdose) en vasculitis, een ontsteking van de bloedvaten met secundaire ischemie (zoals bij darmischemie ten gevolge van polyarteritis nodosa). Soms zijn serologische merkers zoals antinucleaire antilichamen, serum amyloid A, antineutrofiele cytoplasmatische antilichamen of cryoglobulines aanwezig. Vaak is voor de definitieve diagnose een bioptie van een aangetast orgaan vereist. Om de ziekteactiviteit op te volgen kan het handig zijn om geavanceerde beeldvormingstechnieken, zoals PET-CT, in te schakelen (zie figuur).

Multidisciplinaire benadering

Om de aanwezige expertise met betrekking tot systeemziekten in het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV te bundelen, opteerde het ziekenhuis ervoor om patiënten met een zeldzaam en/of complex ziektebeeld eenmaal per maand multidisciplinair te bespreken. Op deze stafvergadering zijn artsen van de diensten Pneumologie, Inwendige Ziekten, Reumatologie, Huidziekten, Laboratoriumgeneeskunde en Pathologische Anatomie aanwezig (zie foto). Naar analogie met het multidisciplinair oncologisch consult overlopen deze artsen gezamenlijk kliniek, laboratoriumafwijkingen, radiologie en pathologie, en bespreken ze een behandelingsplan. Alle deelnemers ervaren dit als een bijzonder nuttig overleg. Vooralsnog gebeurde de aanmelding van patiënten door de behandelende arts van een van de deelnemende disciplines. De ambitie leeft om de vasculitisstaf op termijn te verruimen naar andere ziekenhuizen die wensen deel te nemen, bijvoorbeeld door overleg via teleconferentie.

Op de maandelijkse vasculitisstaf zijn artsen van de diensten Pneumologie, Inwendige Ziekten, Reumatologie, Huidziekten, Laboratoriumgeneeskunde en Pathologische Anatomie aanwezig.

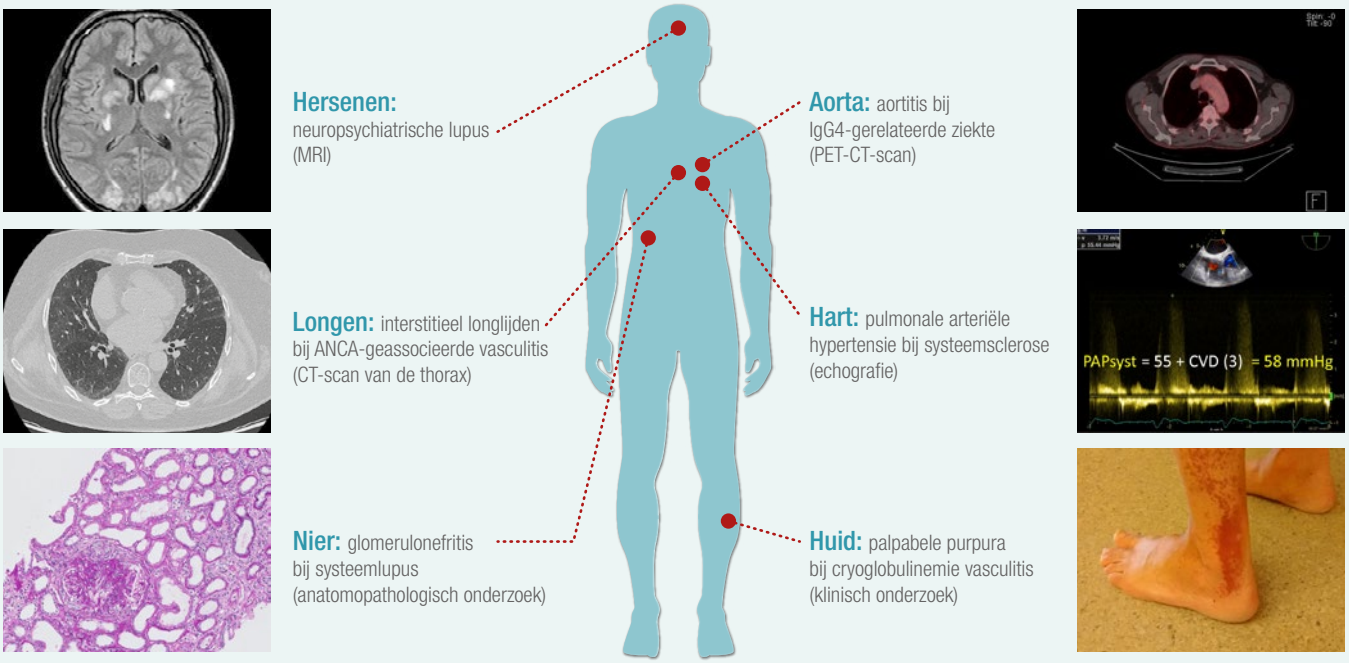
Voorbeelden van zeldzame systeemziekten:

- **Systeemlupus**
- **Systeemsclerose**
- **Dermatomyositis en polymyositits**
- **Vasculitiden** (arteriitis temporalis, ANCA-geassocieerde vasculitis, …)
- **Amyloïdose**
- **Sarcoïdose**
- **IgG4-gerelateerde ziekte**

CONTACT

Polikliniek Algemene Inwendige Ziekten
Route 315
t: 050 45 23 10

Meer info beschikbaar in de azlink-app



Schematisch overzicht van de pathologische manifestaties van enkele systeemziekten.

Medical **mystery**

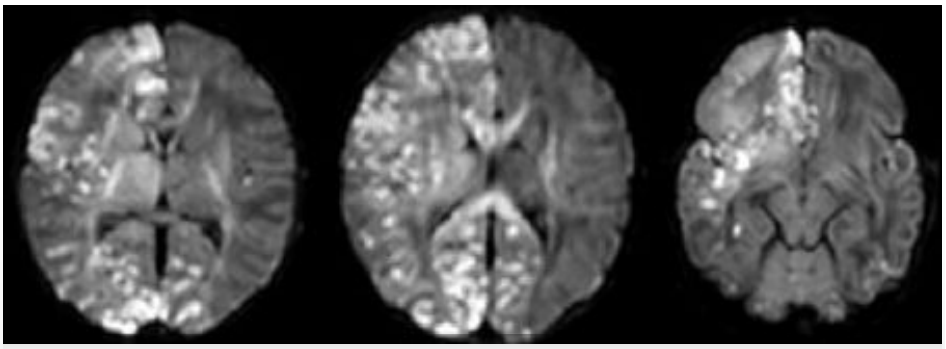
Pasgeborene met atypische huiduitslag en encefalopathie

Een neonaat vertoont pustulae, begint zich prikkelbaar te gedragen en krijgt huiduitslag met pustels, een rash en faciaal erytheem. Belangrijke apneus en desaturaties op de tweede dag leiden tot de werkdiagnose van neonatale meningitis en een opname op de afdeling Neonatale Intensieve Zorgen.

Bij een à terme, vrouwelijke neonaat neemt het zorgteam op de eerste dag pustulae met een gele schijn waar ter hoogte van het rechterhandje. Nadien vertonen deze een neiging tot uitdrogen en afschilfering. Op dag twee gedraagt het meisje zich prikkelbaar. Ze heeft een hoge schreeuw en de huiduitslag breidt zich uit met pustels op de ledematen. Het team bemerkt op de romp ook een diffuse, vlekkerige, niet-wegdrukbare rash – en faciaal een eerder lijnvormig erytheem. Wanneer verder op dag twee belangrijke apneus en desaturaties optreden, wordt de werkdiagnose van neonatale meningitis gesteld. Er volgt een opname van het meisje op de afdeling Neonatale Intensieve Zorgen. Daar gaat het artsenteam over tot een bacteriële en virale diagnostiek en de opstart van antibioticatherapie. Wegens toenemende apneus wordt het patiëntje geïntubeerd en gesedeerd. Bij manipulatie blijft zij prikkelbaar en op dag vier bevestigt het EEG multifocale epileptiforme crises. De patiënt krijgt Luminal toegediend, met een gunstig effect. De cutane afwijkingen verdwijnen 48 uur na de opname. Een NMR van de hersenen toont echter multipele hemorragische infarcten aan, zowel supratentorieel als cerebellair. Dat de culturen en lumbaalpunctie negatief blijken doet de werkdiagnose van neonatale meningitis teniet, wat een stopzetting van de antibiotica toelaat. Op dag negen treden nieuwe huidlaesies op, die evolueren naar met citrijnvocht gekleurde vesikels.

Oplossing: zie pagina 13 >

De pasgeborene vertoont een vlekkerige en lijnvormige, niet-wegdrukbare rash.



Deze diffusie-gewogen MRI-beelden tonen multipele infarcten.

Correcte interdisciplinaire communicatie: vitaal in de behandeling van **slokdarm-atresie** en andere pediatrische weesziekten

dr. Sylvia Depoorter, dr. Kate Sauer & dr. Tania Claeys
dienst Pediatrie
campus Sint-Jan

Onder meer omdat het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV zowel een maternele als neonatale intensieve zorgen afdeling huisvest, ziet het kinderartsenteam zich er geconfronteerd met een vrij hoog aantal casussen van weesziekten. De behandeling van slokdarmatresie illustreert hoe het team zich inzet om een efficiënte diagnose in de hand te werken, de behandeling te optimaliseren, complicaties te beperken en de patiënten een zo hoog mogelijke levenskwaliteit te verzekeren door de expertise en kennis van een brede waaier aan medische en paramedische disciplines te bundelen.

dr. Luc Cornette
dienst Neonatologie
campus Sint-Jan

In samenwerking met de diensten Kinderneurologie, Radiologie, Heelkunde, Orthopedie, Anesthesie & Intensieve Zorgen

Wat is een weesziekte?

Om aan de definitie van een zeldzame ziekte of weesziekte te beantwoorden, moet het om een aandoening gaan die bij minder dan 1 op de 2.000 personen voorkomt. Een weesziekte is vaak een complexe aandoening die meerdere organen treft. In meer dan de helft van de gevallen heeft ze een genetische oorzaak. Door de lage prevalentie van de ziekte duurt het soms lang om tot een diagnose te komen. De kinderarts heeft hierbij een belangrijke taak. Een vroege diagnose en correcte behandeling kunnen leiden tot minder complicaties en een betere levenskwaliteit.

Multidisciplinaire aanpak

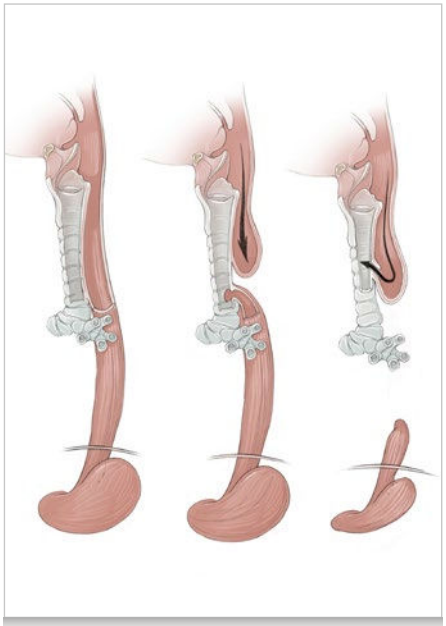
Door de aanwezigheid van een maternele en neonatale intensieve eenheid komen weesziekten frequenter voor in het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV. Het doel is om zo snel mogelijk de juiste experten te consulteren en samen een behandelingsplan op te stellen. Gespecialiseerde labotesten en technische onderzoeken zijn noodzakelijk om de correcte diagnose te stellen. De volgende stap is een aanvullende multidisciplinaire opvolging plannen, aangepast aan de noden en mogelijkheden van het kind en de ouders.

Aanpak slokdarmatresie

De problematiek van een kind met een 'slokdarmatresie' geeft een representatief beeld van het belang van de multidisciplinaire en deskundige aanpak van zeldzame ziekten en hoe het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV dit realiseert.

Beschrijving

Een slokdarmatresie is een aangeboren afwijking die ontstaat tussen de vierde en de zesde week van de zwangerschap. Het gaat om een onderbreking van de slokdarm met een proximaal en distaal blind einde (zie figuur 1). De meerderheid van de patiënten heeft ook een tracheo-oesofagale fistel. Er zijn geen duidelijke oorzaken gekend, maar een slokdarmatresie kan geassocieerd voorkomen met andere congenitale afwijkingen. Een slokdarmatresie komt voor bij 1 op de 4.000 pasgeborenen (zie tabel). De laatste vier jaar viel deze diagnose voor 18 pasgeborenen in het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV. Deze patiënten werden gerekruteerd uit het neonataal verwijsgebied West-Vlaanderen (goed voor ongeveer 11.500 bevallingen per jaar). Zij kregen ook de bijhorende opvolging binnen het ziekenhuis.

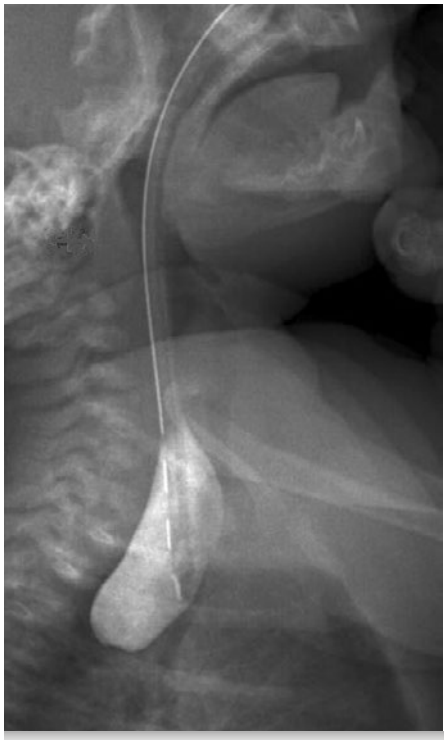


Figuur 1: Een slokdarmatresie is een aangeboren onderbreking van de slokdarm met een proximaal en distaal blind einde, meestal in aanwezigheid van een tracheo-oesofagale fistel.
Links: normaal, midden: slokdarmatresie met distale trachco-oesofagale fistel, rechts: slokdarmatresie met proximale tracheo-oesofagale fistel.

Meer info beschikbaar in de azlink-app
Available on the App Store
Google play

Diagnose
Een polyhydramnion kan een prenatale aanwijzing zijn voor een slokdarmatresie. Onmiddellijk postnataal gaat ze vaak gepaard met speekselvloed en het weigeren of uitbraken van de aangeboden flesvoeding. De diagnose wordt radiografisch gesteld via het plaatsen van een nasogastrische sonde, waarbij de sonde opkrult in het proximale blinde deel (zie figuur 2). Een doorverwijzing naar een gespecialiseerd centrum met een neonatale eenheid is hierbij essentieel.

Behandeling
Bij een korte vorm van slokdarmatresie maakt een ervaren kinderchirurg in de eerste levensdagen een heelkundige anastomose, in aanwezigheid van een deskundige kinderanesthesist. Tijdens de heelkundige ingreep spoort de chirurg tevens de tracheo-oesofagale fistel op en sluit deze. Bij een 'long-gap' atresie is een onmiddellijke anastomose tussen het proximale en distale deel van de slokdarm onmogelijk. Bij deze patiënten wordt in eerste instantie postnataal een cervicostomie en gastrostomie aangelegd, en vervolgens – rond de leeftijd van één jaar – een coloninterponaat geplaatst tussen het proximale en distale deel van de slokdarm.



Figuur 2: Deze zijdelingse RX-foto brengt de proximale atresie bij contrastinjectie in kaart, alsook dus het niet doorschuiven van de maagsonde.

Levenslange opvolging
De vroege en late postoperatieve fase verloopt niet vanzelfsprekend bij deze kinderen. De foetale aanleg van slokdarm en trachea is immers niet normaal gebeurd. Ook postoperatief blijven de kinderen hiervan de gevolgen ervaren, waardoor een levenslange medische en multidisciplinaire opvolging noodzakelijk is.

Gespecialiseerd zorgpad
Na het ontslag uit de afdeling Neonatale Intensieve Zorgen komen deze kinderen in een gespecialiseerd zorgpad terecht, waarbij een team van artsen (zowel kinderartsen als artsen van andere disciplines en de huisarts) en paramedici instaat voor de verdere begeleiding van kind en ouders.

Initiële zorgen: in eerste instantie dienen de kinderchirurg en de kindergastro-enteroloog het kind intensief op te volgen.

Voeding: bij kinderen met een slokdarmatresie komen voedingsproblemen frequent voor. Een stenose ter hoogte van de anastomose of ook motiliteitsstoornissen kunnen dysfagie veroorzaken. In de eerste twee levensjaren zien we bij 50% van de kinderen één of recidiverende stenoses. Om deze te verhelpen is een ballondilatatie vereist. Dit gebeurt in het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV door de interventionele radioloog, met behulp van fluoroscopie. Motiliteitsproblemen ontstaan door de onderbreking in de slokdarm (ter hoogte van de anastomose) en de verstoorde motoriek van het proximale en distale deel. Voedingsadvies op maat van het kind door een ervaren pediatrisch diëtist is van groot belang. Bij een aanzienlijke voedselimpactie kan een dringende gastroscopie onder narcose nodig zijn.

Voedingsproblemen kunnen ook ontstaan door gastro-oesofagale refluxziekte (GORZ). GORZ komt voor bij alle kinderen met een slokdarmatresie. Postoperatief wordt onmiddellijk gestart met antacida. De aan- of afwezigheid van GORZ in de latere levensjaren vergt klinische opvolging in combinatie met een 24-uurs pH-metrie en/of gastroscopie. Helaas zijn deze kinderen ook kwetsbaarder voor de ontwikkeling van een Barrett-metaplasie op adolescenten- of jongvolwassen leeftijd. Sinds kort wordt hiervoor een systematische screening geadviseerd.

Ademhaling: door de abnormale aanleg van slokdarm en trachea ontstaat laryngo-tracheo-bronchomalacie. Respiratoire infecties in de eerste levensjaren verlopen dan ook ernstiger dan bij leeftijdsgenoten, wat tot een frequentere hospitalisatie van deze kinderen leidt. Dit maakt de opvang in een kinderdagverblijf niet evident. Follow-up door een kinderpneumoloog en tijdig starten met intensieve ademhalingskinesitherapie, inhalatie- en antibioticumtherapie zijn noodzakelijk om chronisch longlijden te vermijden. Vanwege de malacie dient elke procedure onder narcose, zoals een gastroscopie of een ballondilatatie, onder begeleiding van een ervaren kinderanesthesist te gebeuren.

Psychologisch welzijn: de levenskwaliteit bij deze kinderen, adolescenten, maar ook jongvolwassenen is vaak gedaald ten opzichte van leeftijdsgenoten. Daarom zijn de kinderpsycholoog en de sociaal assistent reeds vanaf de geboorte nauw betrokken bij het zorgpad.

Andere zeldzame aandoeningen

Net als bij slokdarmatresie zorgt een goede communicatie tussen de betrokken artsen en paramedici ook bij andere weesziekten voor de

Prevalentie *(/100.000 pasgeborenen)*	
Schisis	*53,6*
Congenitale hydrocefalie	*46,5*
Congenitale CMV	*40,0*
22q11 deletie	*37,5*
Slokdarmatresie	*24,3*
Geïsoleerde anorectale malformatie	*20,0*
Hirschsprung	*10,9*
Univentriculair hart	*7,5*
Mucoviscidose	*7,4*
Primaire cilliaire dyskinesie	*5,0*
Congenitaal hyperinsulinisme	*2,0*
Severe combined immunodeficiency	*1,7*
Congenitale bijnierschors hyperplasie	*0,8*
Neonatale diabetes	*0,4*

Prevalentie van de meest voorkomende weesziekten.

bundeling van de kennis omtrent de aandoening en bijgevolg voor een optimalisatie van de aanpak en de behandeling van de ziekte. Het blijft belangrijk dat één persoon als coördinator optreedt binnen het multidisciplinaire zorgplan. Doorgaans valt die rol de pediater die zich specialiseerde in het betrokken orgaan te beurt.

Gespecialiseerd team

- De kindercardioloog volgt kinderen op met ernstige congenitale hartafwijkingen, zoals een univentriculair hart.
- Op de dienst kinderpneumologie worden aandoeningen zoals mucoviscidose, primaire ciliaire dyskinesie en immuundeficiënties vroegtijdig opgespoord en behandeld.
- De aanpak van anorectale malformaties en Morbus Hirschsprung behoren tot de taak van de pediatrische gastro-enteroloog.
- Een aantal zeldzame ziekten in de kinderendocrinologie presenteren zich in de neonatale periode, zoals neonatale diabetes, congenitale bijnierschorshyperplasie en neonataal hyperinsulinisme.
- De kinderartsen van het Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen (COS) binnen het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV bewaken de neurologische ontwikkeling van de allerkleinste premature pasgeborenen. De kinderneuroloog neemt de medische zorg op zich van kinderen met complexe ontwikkelingsstoornissen, al dan niet gepaard gaand met epilepsie.
- Naast de aanwezigheid van gespecialiseerde kinderartsen zijn ook andere artsenteams onontbeerlijk om deze patiënten te behandelen: de kinderanesthesist, -chirurg en -orthopedist en de ervaren radioloog spelen hierin allemaal een cruciale rol.
- Het paramedische team met een pediatrisch verpleegkundige, diëtist, kinesist, psycholoog en sociaal assistent valt evenmin weg te denken.
- Daarnaast is de tussentijdse opvolging door de huisarts onontbeerlijk om snel in te spelen op kleine problemen of acute infecties.

Overlegmomenten

Op campus Sint-Jan zijn er op maandagvoormiddag vaste multidisciplinaire overlegmomenten tussen alle pediaters, neonatologen en microbiologen. Deze gaan door in de vergaderzaal op de dienst Pediatrie. In de namiddag houden de kindergastroloog, abdominale chirurg en neonatologen in de NICU-afdeling overleg aan het bed van de patiënten. Op dinsdagochtend zitten de pediaters samen met de sociale dienst en de psychologen in het dokterslokaal aan de pediatrische hospitalisatie. Andere vaste overlegmomenten zijn er niet, vanwege het zeldzame karakter van de ziekten. Dankzij de vlotte bereikbaarheid van collega-artsen en paramedici en het vlotte doorverwijzingsbeleid, vormt het voor de coördinerende arts weliswaar geen probleem om in functie van de problematiek van de patiënt de nodige bijkomende overlegmomenten in te lassen.

Externe samenwerking

Tot slot hecht het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV veel belang aan de consulentschappen van zijn stafleden in universitaire centra en hun actieve deelname aan internationale congressen. De optimalisatie en bundeling van deze kennis en ervaring, in combinatie met een verzorgde communicatie met de huisarts en de omgeving van de patiënt, zijn essentiële ingrediënten om te fungeren als expertcentrum voor pediatrische weesziekten.

Teamleden

Kinderziekten
· dr. Patrick Degomme (algemene kindergeneeskunde)
· dr. Kate Sauer (pneumologie & allergologie)
· dr. Anne D'Hooghe (algemene kindergeneeskunde, ontwikkelingsonderzoek & cerebral palsy)
· dr. Sylvia Depoorter (endocrinologie)
· dr. Tania Claeys (gastro-enterologie)
· dr. Ann Verschelde (cardiologie)
· dr. Greet Pauwels (nefrologie)
· dr. Wim Decaluwe (cardiologie)

Neonatologie
· dr. Luc Cornette
· dr. Alexandra Casaer
· dr. Wim Decaluwe
· dr. James D'haese
· dr. Marit Sijmons

Kinderneurologie
· dr. Marc D'Hooghe

Heelkunde
· dr. Sebastiaan Van Cauwenberge (kinderheelkunde)
· dr. Jan Lesaffer (kinderheelkunde)
· dr. Nikolaas Vantomme (neurochirurgie)
· dr. Catherine Dick (mond-, kaak- en aangezichtschirurgie)
· dr. Gwen Swennen (mond-, kaak- en aangezichtschirurgie)
· dr. Rudolf Reyniers (oogheelkunde)
· dr. Peter Van Oyen (urologie)

Orthopedie
· dr. Frank Plasschaert

Anesthesie & Intensieve Zorgen
· dr. Marc Bourgeois
· dr. Carine Vandycke
· dr. Nicolas Müller
· dr. Thomas Verhaeghen
· dr. Birgit Loveniers
· dr. Steven Cnudde

Radiologie
· dr. Johan Ghekiere

Paramedisch team
Dieet
· Sofie Van Thienen
· Marieke Aernoudt

Kinesitherapie
· Liesbeth De Wel
· Barbara Wybouw

Psychologie
· Eva Van Kerkhove
· Tineke Delvaux

Sociale dienst
· Maaike Lambert
· Isabel Van Eenooghe

Verpleegkundig team
onder leiding van Tony Waterschoot, Birgit Vercruysse & Anne Vandewalle

Het **Neuromusculair Referentiecentrum** biedt een medisch en paramedisch totaalzorgpakket

dr. Kristof Verhoeven
dienst Neurologie
campus Sint-Jan

Neuromusculaire aandoeningen hebben een sterke impact op zowel de dagelijkse activiteiten als het sociale en familiale leven. Daarom, en ook vanwege hun zeldzame karakter, vereisen ze een multidisciplinaire medische en paramedische omkadering. Het Neuromusculair Referentiecentrum accumuleert de expertise van verschillende specialisten en paramedici om dit te verwezenlijken.

Medisch team

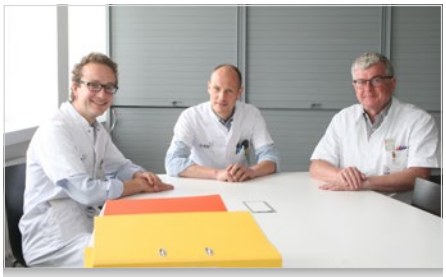
Campus Sint-Jan:
- dr. Kristof Verhoeven, neuroloog
- dr. Marc D'Hooghe, kinderneuroloog
- dr. Karel Watteyne, revalidatiearts

Ondersteuning vanuit het UZ Gent:
- prof. dr. Rudi Van Coster, kinderneuroloog
- prof. dr. Jan De Bleecker, neuroloog

Paramedisch team

Campus Sint-Jan:
- Gino Bonneure, kinesist
- Kristien Dhondt, ergotherapeut

Ondersteuning vanuit het UZ Gent:
- Lotte Maes, ergotherapeut
- Sylvia Wittevrongel, kinesist
- Wim Schrauwen, psycholoog
- Claudine Pauwels, sociaal assistent
- Elke Everaert, logopedist



Het NMRC-artsenteam op campus Sint-Jan: v.l.n.r. dr. Karel Watteyne, dr. Kristof Verhoeven en dr. Marc D'Hooghe.

Meer info beschikbaar in de azlink-app

Wat zijn neuromusculaire aandoeningen?

Neuromusculaire aandoeningen zijn ziekten van de perifere zenuwen, de neuromusculaire junctie en de spieren. Het gaat om (zeer) zeldzame ziekten. Zo wordt de prevalentie van myasthenia gravis, een van de meest frequente neuromusculaire aandoeningen, geschat op 78 per miljoen.

Deze aandoeningen uiten zich dikwijls aan de hand van gevoelsstoornissen en krachtsverlies en hebben gewoonlijk een belangrijke invloed op de arbeidsgeschiktheid en zelfredzaamheid van de patiënt.

De belangrijkste groepen zijn:
- Inflammatoire neuropathieën, o.a. chronische inflammatoire demyeliniserende polyneuropathie (CIDP), multifocale motorneuropathie
- Hereditaire neuropathieën, o.a. Charco-Marie-Tooth (CMT)
- Neuromusculaire junctie-aandoeningen, o.a. myasthenia gravis, myastheen syndroom van Lambert-Eaton (LEMS)
- Spierdystrofieën, o.a. facioscapulohumerale dystrofie (FSHD), spierdystrofie van Becker, spierdystrofie van Duchenne (DMD)
- Congenitale myopathieën
- Inflammatoire myopathieën, o.a. dermatomyositis (DM), polymyositis (PM), inclusion body myositis (IBM)
- Myotone syndromen en periodische paralyses
- Motorneuronziekten, o.a. amyotrofe laterale sclerose (ALS)
- Metabole en mitochondriale ziekten, o.a. ziekte van Pompe, progressieve externe oftalmoplegie (PEO)

Wat is het NMRC?

Het Neuromusculair Referentiecentrum (NMRC) is een gespecialiseerd centrum voor multidisciplinaire hulpverlening aan kinderen en volwassenen met een neuromusculaire aandoening. Het centrum biedt gespecialiseerde medische diagnostiek en behandeling, gespecialiseerd paramedisch behandelingsadvies en de coördinatie van het medische en paramedische zorgpakket.

De overheid richtte dergelijke referentiecentra op om – ondanks het doorgaans zeldzame karakter van deze aandoeningen – toch de nodige expertise te kunnen opbouwen. Campus Sint-Jan is sinds 1999 erkend als subcentrum van het NMRC van het UZ Gent.

Praktisch

Vanzelfsprekend dient de diagnose van een neuromusculaire aandoening eerst en vooral correct gesteld te worden. Patiënten kunnen hiervoor terecht op de gespecialiseerde neuromusculaire raadpleging van de dienst Neurologie. De consultaties voor volwassenen liggen in handen van dr. Kristof Verhoeven; dr. Marc D'Hooghe ontfermt zich over de kinderen.

Het centrum hecht veel waarde aan de begeleiding van patiënten met een neuromusculaire aandoening, juist omdat deze een belangrijke impact heeft op niet enkel hun werksituatie en dagelijkse activiteiten, maar ook op hun familie en naaste omgeving. In dit kader vinden tot tweemaal per maand multidisciplinaire NMRC-vergaderingen plaats op campus Sint-Jan. Dr. Verhoeven en dr. D'Hooghe coördineren deze in nauwe samenwerking met dr. Karel Watteyne van de dienst Revalidatie.

Het RIZIV vergoedt de paramedische consulten. De patiënt hoeft geen opleg te betalen op voorwaarde dat er een gespecialiseerd medisch verslag ingediend wordt bij het RIZIV. De toekenning van een goedkeuring voor opname in het NMRC is één jaar geldig. Om een verlenging te krijgen moet de patiënt jaarlijks een medisch onderzoek ondergaan en van minstens twee paramedici een gespecialiseerd advies ontvangen.

Erfelijke **stofwisselingsziekten**

dr. Marc D'Hooghe
neuroloog-kinderneuroloog
campus Sint-Jan

De stofwisseling speelt een cruciale rol in het lichaam. Erfelijke aandoeningen kunnen stofwisselingsprocessen op zeer verschillende wijze verstoren. Hoewel de meeste metabole aandoeningen op zich zeldzaam zijn, vormen ze als geheel toch een belangrijke groep.

Wat zijn stofwisselingsziekten?

De vertering in het maagdarmstelsel maakt het voedsel kleiner, waarna de stofwisselingsprocessen in de lichaamscellen de voedingsstoffen (zoals eiwitten, koolhydraten, vetten, vitaminen en mineralen) verwerken. Stofwisselingsstoornissen ('inborn errors of metabolism') worden veroorzaakt door een defect enzym of soms door een defect transport- of structuureiwit. De ziekte ontstaat dan omdat het eindproduct onvoldoende of verkeerd wordt aangemaakt, omdat niet-omgezette tussenproducten zich opstapelen en/of omdat niet-omgezette tussenproducten via andere wegen schadelijke bijproducten vormen. De voornaamste groepen van stofwisselingsziekten omvatten koolhydraatstofwisselingsstoornissen, aminoacidopathieën, organische acidemieën, ureumcyclusstoornissen, vetzuuroxidatiestoornissen en carnitinedefecten, creatinebiosynthesedefecten, stoornissen van het sterolmetabolisme, stoornissen van het lipoproteïnemetabolisme, stoornissen van de porfyrinen en het heem, purine- en pyrimidinestoornissen, mitochondriale aandoeningen, lysosomale aandoeningen, peroxisomale aandoeningen, glycosylatiedefecten, metabole stoornissen van de sporenelementen en metalen, defecten van de vitaminen en cofactoren, en neurotransmitterstoornissen.

Erfelijkheid

Er zijn op heden ongeveer 600 erfelijke stofwisselingsziekten bekend. De meeste aandoeningen zijn zeldzaam, maar samen vormen deze toch een omvangrijke groep. Ze worden monogenetisch overgeërfd. Meestal gebeurt dit volgens een autosomaal recessief overervingspatroon, met name door een fout in hetzelfde gen op een niet-geslachtsgebonden chromosoom, zowel in de kopij van de vader als in de kopij van de moeder, met ¼ herhalingsrisico. Soms volgen ze een geslachtsgebonden overervingspatroon, doorgaans door een recessief gendefect op het X-chromosoom, met ½ herhalingsrisico voor jongens. Zelden kunnen ze ook volgens een autosomaal dominant overervingspatroon of door een spontane mutatie ontstaan.

Variabele ernst

Erfelijke stofwisselingsziekten bij pasgeborenen en jonge kinderen veroorzaken vaak aspecifieke verschijnselen zoals onvoldoende groei, verlaagd bewustzijn, algemene slapte, geelzucht of stuipen. De ernst verschilt naargelang de onderliggende metabole oorzaak. Af en toe kunnen de verschijnselen zeer snel optreden met onomkeerbare hersenbeschadiging of overlijden als gevolg. Ook intermittente ziekteverschijnselen komen voor, soms uitgelokt door een infectie of andere stressfactoren. Occasioneel nemen de verschijnselen slechts langzaam toe in de loop der jaren en wordt de diagnose pas op latere kinderleeftijd, in de adolescentie of op volwassen leeftijd gesteld.

Ziekteverschijnselen

In geval van acute ziekteverschijnselen bij een pasgeborene of een kind met verdenking op een metabool coma is dringend onderzoek naar hypoglycemie, hyperammoniëmie en ketoacidose aangewezen. Meestal wordt de patiënt dan na een eerste spoedbehandeling snel doorverwezen naar een universitair metabool centrum. In andere gevallen gaat het om intermittente of chronische/langzaam progressieve ziekteverschijnselen met minder specifieke, algemene symptomen (bv. anorexie, groeiretardatie, …) en dikwijls neurologische symptomen (bv. onverklaarde hypotonie, psychomotore retardatie, epileptische aanvallen, …). Bij verdenking op een erfelijke stofwisselingsstoornis is metabool onderzoek noodzakelijk.

Diagnostiek

De neonatale screening door de hielprik spoort op heden 11 aangeboren aandoeningen op: fenylketonurie en hyperfenylalaninemie, congenitale hypothyreoïdie, congenitale bijnierschorshyperplasie, biotinidase

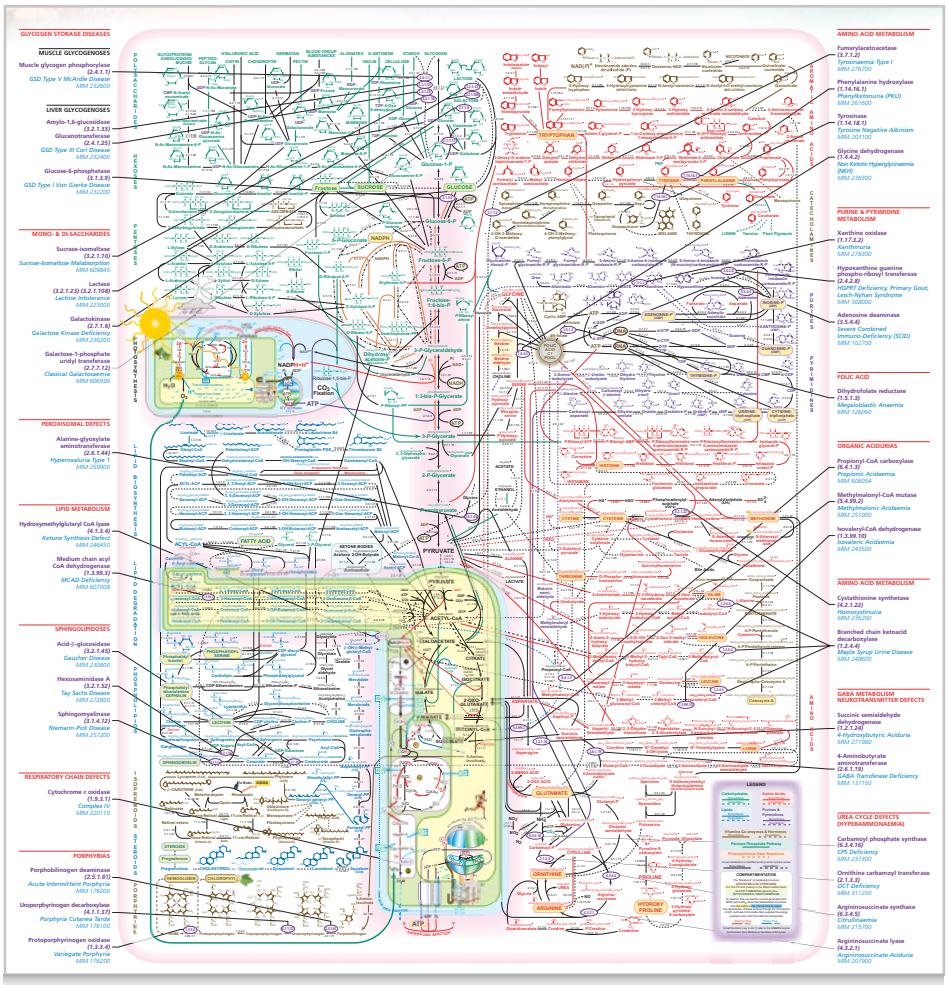
Meer info beschikbaar in de azlink-app
Available on the App Store
Google play

deficiëntie, medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie, multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie, isovaleriaanzuuracidemie, propionzuur-acidemie, methylmalonzuuracidemie, maple syrup urine disease en glutaaracidemie 1.

Van de meeste stofwisselingsstoornissen wordt de diagnose pas na later onderzoek gesteld. Voor de diagnostiek is een nauwe samenwerking met een universitair metabool centrum noodzakelijk. Met de basisdiagnostiekbepalingen (metabole screening) wordt gezocht naar abnormale concentraties van normale metabolieten en/of afwijkende stofwisselingsproducten in bloed, urine en eventueel in lumbaal vocht. Als volgende stap kan een enzymonderzoek in bloedcellen of weefsels (veelal de huid of de spieren) worden verricht; soms kan het enzymdefect echter alleen in bepaalde weefsels (zoals de lever) worden gevonden. In een toenemend aantal gevallen kan genetisch onderzoek de oorzakelijke genmutatie opsporen en enzymonderzoek overbodig maken. Het vinden van een enzymdefect of een genetisch defect maakt een prenatale diagnostiek mogelijk.

Behandeling en genetisch advies

Vandaag de dag kunnen veel metabole aandoeningen behandeld worden met onder meer een dieet, bepaalde vitaminen/cofactoren, medicijnen, en soms enzymtherapie of beenmergtransplantatie. De behandeling en de opvolging worden meestal toevertrouwd aan een universitair metabool centrum. De universitaire centra voor medische genetica zorgen voor de genetische counseling, hetgeen uiteraard van groot belang is in geval van verdere kinderwens.



Dit diagram geeft een impressie van de zeer complexe biochemie m.b.t. stofwisselingsstoornissen.

Medical **mystery**

Oplossing

Meer info beschikbaar in de azlink-app

Available on the App Store

Google play

Dergelijke progressieve en diverse huidlaesies stemmen overeen met de verscheidene stadia van incontinentia pigmenti (IP of 'Bloch-Sulzberger syndroom'), een zeldzame neurocutane aandoening. Een huidbiopt toont een eosinofiele spongiose, verenigbaar met een vroeg stadium van IP. Genetisch onderzoek resulteert tevens in de moleculaire bekrachtiging van IP: het patiëntje draagt de exon 4-10 deletie in het IKBKG (NEMO)-gen op het X-chromosoom.

Hoewel een aantasting van het centrale zenuwstelsel niet behoort tot de criteria om aan de diagnose van IP te voldoen, wordt bij ongeveer 30% van de patiënten een afwijking ter hoogte van het centraal zenuwstelsel waargenomen. Dergelijke neurologische manifestaties zijn variabel qua ernst. IP kan ook gepaard gaan met oculaire abnormaliteiten. In casu toont de fundoscopie een maculair oedeem met multipele retinale bloedingen, net als een veneuze dilatatie met hier en daar het aspect van 'paternoster' venen.

Afwijkingen binnen het NEMO-gen leiden tot minstens twee pathofysiologische processen: enerzijds een toename van apoptose, en anderzijds een algemeen verhoogde inflammatoire respons. Ischemisch-inflammatoire vasculaire accidenten (microthrombi) lijken dus de basis te vormen van de neurologische en oftalmologische afwijkingen bij een neonatale presentatie van IP.

Acute neonatale encefalopathie met variabele huidletsels (vooral het lijnvormige erytheem is pathognomonisch) moet de huis- en kinderarts doen denken aan IP, en vergt een dringend neurologisch en oftalmologisch bilan. De prognose is somber: cerebrale letsels leiden meestal tot hardnekkige epilepsie (type hypsaritmie) en uiteindelijk progressieve microcefalie.

Voor meer informatie:

dr. Luc Cornette & dr. Alexandra Casaer
dienst Neonatologie
campus Sint-Jan

dr. Marleen Goeteyn
dienst Huidziekten
campus Sint-Jan

Nieuwe **artsen**

az sint-jan
brugge - oostende av

Dr. HANNIE **BRAEMS**
Pijnspecialist

Campus Sint-Jan
dienst Pijnkliniek

t: 050 45 25 80
e: pijnkliniek@azsintjan.be

Op 15 februari 2016 werd dr. Hannie Braems aangesteld als toegelaten geneesheer-specialist voor één jaar op de dienst Multidisciplinair Pijn Centrum (MPC) van het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV, onder leiding van dr. Ann Ver Donck, dr. Mayken Gorissen en dr. Christ Declerck. Dr. Braems, afkomstig uit Kortrijk, startte haar studies geneeskunde aan de KULAK. In 2010 studeerde ze af als arts aan de KU Leuven. Daarna volgde ze een opleiding tot arts-specialist in de anesthesie-reanimatie met stageplaatsen in het AZ Groeninge te Kortrijk, het OLV Ziekenhuis te Aalst en het UZ Leuven. Deze bijkomende opleiding is gericht op alle facetten van de pijntherapie, ook de multidisciplinaire benadering, consultaties en technische interventies.

Dr. KATIA **BROUNS**
Geriater

Campus Sint-Jan
dienst Geriatrie

t: 050 45 31 60
e: geriatrie.secretariaat@azsintjan.be

Dr. Katia Brounsstudeerde geneeskunde aan de KU Leuven. Na haar opleiding inwendige ziekten en geriatrie volgde ze uit interesse nog een extra jaar antibioticabeleid. Na deze studies werkte zij van 2007 t.e.m. 2014 als geriater in het AZ Zeno, zowel op campus Knokke als Blankenberge, waar ze de fundamenten legde voor het zorgprogramma geriatrie. Dr. Brouns was er ook lid van de medische raad, het comité ziekenhuishygiëne en de ethische commissie. Sinds 1 juli 2016 is zij als geriater werkzaam in het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV, waar ze deelneemt aan alle onderdelen van het geriatrisch zorgprogramma: hospitalisatie, dagziekenhuis geriatrie, raadpleging, interne liaison, externe liaison en het centrum voor cognitieve stoornissen. Multidisciplinaire zorg staat centraal binnen de geriatrie. Omdat er ook buiten de dienst Geriatrie vele 'fraile' ouderen worden opgenomen, is het haar doel deze manier van werken en denken ook buiten haar dienst verder uit te bouwen.

Dr. BARBARA **BROUWERS**
Oncoloog

Campus Sint-Jan
dienst Medische Oncologie

t: 050 45 28 06
e: oncologiesecretariaat.brugge@azsintjan.be

Dr. Barbara Brouwers volgde in november 2015 dr. Piet Van Kerkhove op binnen de dienst Medische Oncologie van het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV. In 2007 studeerde zij af aan de KU Leuven. Tijdens haar opleiding medische oncologie werkte ze onder andere in het Imelda Ziekenhuis in Bonheiden en het ZOL in Genk. Haar overige opleidingsjaren vonden plaats in het UZ Leuven. Van 2009 t.e.m. 2013 verrichte dr. Brouwers onderzoek in het Laboratorium voor Experimentele Oncologie, met als doel het bestuderen van het biologische verouderingsproces bij oncologische patiënten en de invloed van een oncologische behandeling daarop. Met dit onderzoeksproject behaalde ze een doctoraatstitel in de biomedische wetenschappen. Ze zal zich binnen het team van de oncologen op campus Sint-Jan voornamelijk toespitsen op de urologische oncologie, gastro-intestinale oncologie en wekedelentumoren.

Dr. SOPHIE **DE CRAENE**
Oogarts

Campus Sint-Jan
dienst Oogziekten

t: 050 45 23 40
e: oogziekten@azsintjan.be

Dr. Sophie De Craene studeerde in 2008 af als arts aan de Universiteit Gent met grote onderscheiding, waarna zij haar opleiding oftalmologie genoot in het UZ Gent. Tijdens haar opleiding tot arts-specialist ontwikkelde ze een bijzondere interesse in pathologieën van het voorste oogsegment. Na haar erkenning als oogarts specialiseerde zij zich hierin verder in het UZ Gent onder leiding van prof. dr. Philippe Kestelyn, gedurende anderhalf jaar. Aansluitend volgde dr. De Craene een bijkomende opleiding van zes maanden in infectieuze corneapathologie en lamellaire corneatransplantaties, in het Centre Hospitalier National d'Ophtalmologie des Quinze-Vingts (CHNO des XV-XX) te Parijs. Sedert 1 november 2015 vervoegt ze het oogartsenteam van het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV. Op campus Sint-Jan zal zij voornamelijk verantwoordelijk zijn voor corneale afwijkingen en infectieuze corneapathologie. Op chirurgisch vlak neemt zij, naast cataractheelkunde, ook refractieve heelkunde en corneachirurgie (transplantaties) op zich.

Nieuwe **artsen**

az sint-jan
brugge - oostende av

Dr. ELKE **VAN DEN STEEN**
Sportarts

Campus Sint-Jan
dienst dienst Fysische Geneeskunde, Revalidatie en Sportgeneeskunde

t: 050 45 29 00
e: sportgeneeskunde@azsintjan.be

Dr. Elke Van den Steen werkt sinds 1 oktober 2012 in het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV, na het beëindigen van haar opleiding Fysische Geneeskunde en Revalidatie aan het UZ Gent. Ze volgde een postgraduaat in de sportgeneeskunde en voltooide een fellowship in het Aspetar Sports Medicine Hospital in Doha, Qatar. Zij is ook in het bezit van een diploma in de Duikgeneeskunde. Sedert 2005 is dr. Van den Steen werkzaam als arts bij de Koninklijke Belgische Voetbalbond, ze is de teamarts van de nationale damesvoetbalploeg Belgian Red Flames en eveneens verantwoordelijk voor het medische beleid van de Club Brugge Academy. Tevens werkt ze als consulent in het UZ Gent.

Dr. ANNELIES **VAN DYCKE**
Neuroloog

Campus Sint-Jan
dienst Neurologie

t: 050 45 23 70
e: neurologie@azsintjan.be

Dr. Annelies Van Dycke behaalde in 2005 het diploma geneeskunde met de grootste onderscheiding aan de Universiteit Gent. Aansluitend startte ze de specialisatie neurologie waarbij ze zowel klinisch actief was als gedurende vier jaar wetenschappelijk onderzoek uitvoerde. Dit leidde tot een doctoraat in 2010 ('Local delivery strategies with adenosine in an animal model for refractory epilepsy: use of minipumps and stem cell transplantation'). Tijdens haar klinische opleiding specialiseerde ze zich in epilepsie in het Referentiecentrum voor Refractaire Epilepsie van het UZ Gent, waarmee er – via een academisch consulentschap – nog steeds een nauwe samenwerking blijft. Dr. Van Dycke is eveneens bestuurslid van de Vlaamse Epilepsie Liga en de Belgian Headache Society. In oktober 2012 werd zij aangesteld als tijdelijk geneesheer-specialist op de dienst Neurologie van campus Sint-Jan. Sinds oktober 2014 maakt ze er deel uit van de neurologische staf. Ze legt zich vooral toe op patiënten met epilepsie, hoofdpijn en slaapstoornissen. Daarenboven bouwt ze de EEG-monitoring uit.

Dr. MARTINE **VERCAMMEN**
Klinisch bioloog

Campus Sint-Jan
dienst Laboratoriumgeneeskunde

t: 050 45 99 00
e: laboratorium.secretariaat@azsintjan.be

In 1985 behaalde dr. Martine Vercammen het diploma van dokter in de genees-, heel- en verloskunde met grote onderscheiding aan de VUB. In 1988 werd zij master in 'medical and pharmaceutical research' na haar onderzoek over autoimmuniteit bij diabetes. Ze werd erkend in de klinische biologie in 1992. Vanaf dan tot 2001 was dr. Vercammen aangesteld als onderzoeksgelastigd geneesheer, verantwoordelijk voor de dienst Toxoplasmose in het Pasteur Instituut te Ukkel. Naast de analyse van patiëntenstalen legde zij er zich toe op de interactie van deze parasiet met het immuunsysteem van de gastheer, o.a. door vaccinatiestudies. Dit resulteerde in een doctoraat in de medische wetenschappen aan de VUB in 2001. Daarna keerde zij terug naar de klinische biologie in het UZ Brussel, met als voornaamste domeinen de immunologie (met nadruk op niet-infectieuze serologie en monoclonale gammopathie), mucoviscidose en de kwaliteit van de laboratoria en weefselbanken. In deze periode was haar onderzoeksdomein de immuuntolerantie tijdens zwangerschap, meer bepaald de rol van HLA-G. Sinds 15 maart 2016 is dr. Vercammen werkzaam als klinisch bioloog op de dienst Laboratoriumgeneeskunde van het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV, waar ze verantwoordelijk zal zijn voor de immunologie, de toxicologie en de botbank. Tevens blijft zij voor 10% aangesteld aan de VUB.

Dr. BARBARA **WILLANDT**
Gastro-enteroloog

Campus Sint-Jan
dienst Maag-, Darm- en Leverziekten

t: 050 45 21 80
e: gastro-enterologie@azsintjan.be

Dr. Barbara Willandt werd geboren in Waregem en studeerde in 2009 af als arts aan de KU Leuven. Al vroeg in de opleiding werd haar interesse in de gastro-enterologie duidelijk. Ze voltooide ook haar specialisatie in de maag-, darm- en leverziekten aan de KU Leuven. Tijdens deze studies doorliep ze een opleidingsjaar in het OLV Ziekenhuis te Aalst en het AZ Sint-Lucas te Brugge. Na het behalen van de erkenning als arts-specialist in de gastro-enterologie in 2015 volgde ze gedurende een jaar een aanvullend residentschap in het UZ Leuven voor een verdere subspecialisatie in de inflammatoire darmziekten (IBD). Binnen de dienst Maag-, Darm- en Leverziekten van het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV zal ze zich verder toeleggen op deze pathologie. Ze blijft ook actief verbonden aan het UZ Leuven als consulent voor de raadpleging inflammatoire darmziekten.

Erkenning als behandelingscentrum voor radiofrequente ablatie van Barrett-slokdarm

In azlink 26 kon u lezen hoe radiofrequente ablatie (RFA) sinds een vijftal jaar de mogelijkheid biedt om dysplastisch Barrett-epitheel te behandelen ter preventie van slokdarmcarcinoom. Sinds april 2016 voorziet het Ministerie van Volksgezondheid ook in terugbetaling van deze techniek voor behandelingscentra die aan specifieke voorwaarden voldoen. Gezien het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV sinds het prille begin in 2011 in deze innoverende techniek investeerde, kon zijn aanvraag tot erkenning als zorginstelling die radiofrequente ablatie van Barrett-slokdarm mag uitvoeren, rekenen op een onmiddellijke bevestiging. Bijgevolg is het een van de weinige centra die de totaalzorg van slokdarmmaligniteiten kan aanbieden.

Meer info: www.azlink.be/behandeling-van-barrett-slokdarm

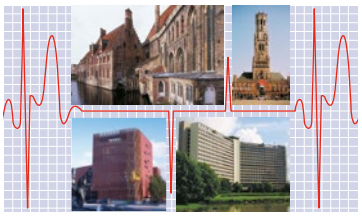
OKT
22

Critical Care Issues 2016

Zaterdag 22/10/2016 – 8.00 uur tot 16.00 uur – Concertgebouw, 't Zand 34, 8000 Brugge

The 10th Symposium on Intensive Care covers topics on neuroprotection, nutritional support, sepsis diagnosis, legislation and many others.

Programma, inschrijving en meer info: intensive.care@azsintjan.be



OKT
22

Virologisch HerfstForum

Zaterdag 22/10/2016 – 8.45 uur tot 13.00 uur – VLM-gebouw, Velodroomstraat 28, 8200 Brugge

Op 22 oktober 2016 organiseert de dienst Laboratoriumgeneeskunde van het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV een herfstforum dat zich volledig toespitst op virale infecties bij immunogecompromitteerde patiënten.

Programma, inschrijving en meer info: virologischherfstforum.brugge@azsintjan.be

Virologisch HerfstForum

NOV
18

Symposium Borstvoeding

Vrijdag 18/11/2016 – 8.30 uur tot 17.30 uur –
Auditorium, Campus Henri Serruys, Kaïrostraat 84, 8400 Oostende

Dit tweejaarlijkse symposium voor vroedvrouwen en artsen verwelkomt als internationale spreker dr. Cliff O'Callahan, Pediatric Faculty & Director of Nurseries, Middlesex Hospital, Connecticut.

Programma, inschrijving en meer info: www.symposiumborstvoeding.be

Meer info op **www.healthcareacademy.eu**

Health Care Academy
Manage your knowledge

az sint-jan
brugge - oostende av