



TSC

LEVEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE

VERHALEN OVER
TUBEREUZE SCLEROSE COMPLEX, VAN BINNENUIT

LEVEN MET TSC

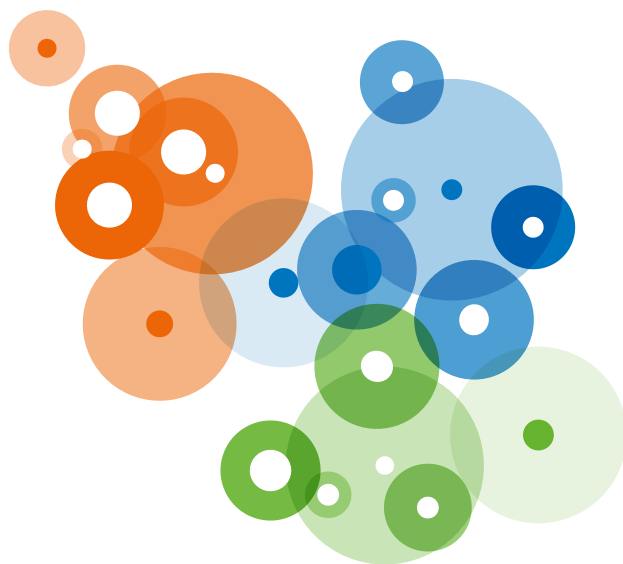
GETUIGENIS

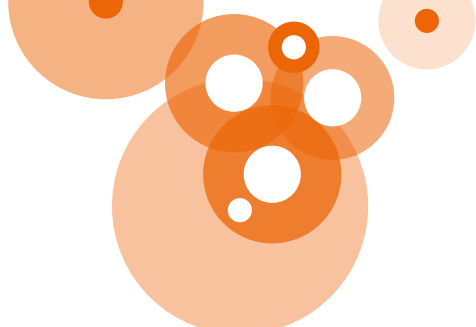
OP ZOEK NAAR ZORG

MEER WETEN OVER TSC
EN ZELDZAME ZIEKTEN

LEVEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE

VERHALEN OVER
TUBEREUZE SCLEROSE COMPLEX,
VAN BINNENUIT





LEVEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE

VERHALEN OVER TUBEREUZE SCLEROSE COMPLEX, VAN BINNENUIT

Cette publication est également disponible en français sous le titre:

VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE

La Sclérose Tubéreuse de Bourneville racontée par ceux qui la vivent

This publication is also available in English:

LIVING WITH A RARE DISEASE

Stories about Tuberous Sclerosis Complex, from the inside

Een uitgave van de Koning Boudewijnstichting
Brederodestraat 21
1000 Brussel

Auteur(s) **Peter Raeymaekers – LyRaGen**

Coördinatie voor de Koning Boudewijnstichting

Director **Gerrit Rauws**

Senior project coordinator **Annemie T'Seyen**

Project & knowledge manager **Michèle Duesberg**

Vormgeving **Signélazer**

Foto's **Cindy Symons** (p.5, 6, 10, 12, 18, 21, 24, 28, 30-31)

Jan Godry Photography (cover, p.39)

Deze uitgave kan (gratis) gedownload worden
van onze website **www.kbs-frb.be**

Wettelijk depot D/2893/2018/42

December 2018

WAAROM DEZE VERHALENBUNDEL?

Het basismotto van de Koning Boudewijnstichting is “Werken aan een betere samenleving”. En dat betekent dus ook: werken aan een beter samen-leven, óók met mensen met een zeldzame ziekte. Daarom zet de Stichting al geruime tijd in op activiteiten die de levenskwaliteit van mensen met een zeldzame ziekte, en hun omgeving, kunnen verbeteren.

Zo geeft de Stichting onderdak aan het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, een groep van mensen die allemaal op een bepaalde manier bij zeldzame ziekten betrokken zijn, en die samen de basis hebben gelegd voor het Belgisch Plan Zeldzame Ziekten dat in 2014 door toenmalig minister Onkelinx in werking werd gesteld. De groep komt nog steeds geregeld samen en tracht via overleg en actie de uitrol van dit Plan zo snel, vlot en volledig mogelijk te laten verlopen.

Daarnaast werden binnen de Koning Boudewijnstichting al een heel aantal Fondsen opgericht die onderzoek naar een zeldzame ziekte willen stimuleren, veelal door mensen die zelf of in hun omgeving met een “weesziekte” werden geconfronteerd en ondervonden dat méér research nodig is om patiënten een geschikte therapie en een kwaliteitsvol leven te kunnen bieden.

Zo ook het Fonds Dokter en Mevrouw Tournay-Dubuisson, dat zich in 2018 samen met de Stichting heeft geëngageerd om onderzoek te steunen naar Tubereuze Sclerose Complex of TSC.

Deze keuze voor TSC is niet toevallig: in het voorjaar 2016 startte de Koning Boudewijnstichting een pilootproject met als doel prioriteiten in het onderzoek naar TSC vast te leggen door alle betrokkenen, zowel onderzoekers als patiënten, familieleden en verzorgenden rond de tafel te brengen. Vaak is het immers zo dat de thema's die onderzoekers belangrijk vinden, niet noodzakelijk beantwoorden aan de dringende noden van patiënten en zorgverleners op het terrein. Het werd een boeiend experiment met als resultaat een complete onderzoeksagenda voor TSC, inclusief een prioriteitenlijst met 15 onderzoeksvragen. Daarnaast kwamen 10 noden en behoeften van mensen met TSC bovendien die een dringende aanpak vragen, maar waarvoor geen bijkomend onderzoek nodig is.



Maar bovenal werden we getroffen door de verhalen van TSC-patiënten en de mensen rondom hen. Verhalen die vertellen wat het écht betekent om te leven met een zeldzame ziekte als TSC. Een ziekte die als enige zekerheid biedt dat de toekomst onzeker is. Verhalen van ouders die zoeken naar erkenning en ondersteuning voor hun kind, zowel op medisch vlak als in het dagelijkse leven. Verhalen van volwassenen die dagelijks de impact van de ziekte voelen op hun gezondheid, werkomgeving en gezinsleven.

Ook waren we ontroerd hoe velen uiteindelijk toch een plaats weten te geven aan TSC in hun leven. Hoe ze zich een toekomst uitbouwen, met vallen en opstaan, maar met bewonderenswaardige veerkracht. Ondersteund door zorgverleners die niet alleen het beste met hen voorhebben, maar die voor hen klaarstaan. Dag en nacht, als het moet.

We willen u deze verhalen heel graag met u delen. Ze overstijgen de ziekte TSC en zijn herkenbaar voor de vele mensen die geconfronteerd worden met een ernstige en zeldzame ziekte. Hopelijk geeft deze brochure patiënten en hun naasten een extra dosis veerkracht en vermindert ze hun gevoel van isolement. De vele getuigenissen tonen immers aan dat ze niet alleen staan met hun problemen, en oplossingen kunnen gevonden worden. Ook hopen we dat deze eerlijke inkijk in het leven van TSC-patiënten bijdraagt tot meer aandacht en begrip voor mensen met een zeldzame ziekte.

Onze welgemeende dank gaat uit naar kinderneurologe Anna Jansen, naar Eva Schoeters, voorzitter van de patiëntenvereniging be-TSC en bovenal naar de vele de mensen die zelf of in hun omgeving worden geconfronteerd met TSC en die ons hun verhaal wilden doen.





LEVEN MET TSC

EEN ZIEKTE MET VELE GEZICHTEN

TSC is niet in één woord, zelfs niet in één lange zin te vatten.

De symptomen en de ernst van TSC verschillen immers sterk van patiënt tot patiënt, ook binnen één familie. Mensen met TSC lopen een risico op goedaardige gezwellen in de hersenen, nieren, longen, hart, huid en andere organen.

De plaats waar deze gezwellen ontstaan en hun omvang zijn de reden waarom TSC zo divers kan zijn.

De ene TSC-patiënt loopt ontwikkelingsachterstand op, moet afrekenen met epileptische aanvallen, heeft autisme en/of levensbedreigende hersentumoren. De ander wordt advocaat. Een moeder ontdekt dat ze zelf TSC heeft op het ogenblik dat haar kind de diagnose krijgt, terwijl een echtpaar sinds de geboorte van hun zoontje geen rust meer vindt omdat hij tot 10 epilepsieaanvallen per dag doet. Het zijn slechts enkele van de vele gedaanten die TSC aanneemt.

"In het begin was die epilepsie absoluut de rode draad", vertelt de moeder van een dochter met TSC. "Naarmate zij ouder werd, is er meer en meer bijgekomen. Autism kwam steeds meer op de voorgrond. En plots stelde zij gigantische gedragsproblemen. Ze werd zeer agressief, terwijl zij daarvoor een gemakkelijk en braaf kind was. Dat is begonnen op 8 à 9 jaar. Mijn dochter is nu 25 maar heeft een ontwikkelingsleeftijd van een kind van drie jaar."

"Ja ook ik heb TSC," zegt een 45-jarige Brusselse advocaat. "Op mijn 28ste werd ik doorverwezen naar een dermatoloog omdat ik enkele kleine, goedaardige gezwellen rond mijn neus had. Angiofibromen noemt men dat. Vandaag, bijna twintig jaar later, zijn het vooral mijn nieren die aandacht vragen. Maar verder heb ik in mijn leven en werk weinig last gehad van TSC. Behalve dan toen we aan kinderen dachten."

WAT IS TSC?

TUBEREUZE SCLEROSE COMPLEX

TSC staat synoniem voor de ontwikkeling van goedaardige tumoren in verschillende organen, vooral in de hersenen, de nieren en op de huid, maar ook in de ogen, het hart en de longen. De aantasting van de hersenen heeft de grootste impact op de kwaliteit van het dagelijks leven. Vaak gaat TSC gepaard met epilepsie, ontwikkelingsachterstand, autisme en andere neuropsychiatrische problemen. De manier waarop TSC mensen treft is heel divers. Sommigen zijn zwaar getroffen en blijven levenslang gedeeltelijk of geheel hulpbehoevend, terwijl anderen weinig symptomen hebben en een vrij normaal leven leiden. Bij iedereen met TSC vraagt de ziekte om levenslange opvolging. Bepaalde letsels ontwikkelen zich immers pas na de kindertijd en de ziekte kan een leven lang evolueren.

EEN ZELDZAME ZIEKTE

TSC is een genetische aandoening die naar schatting voorkomt bij minstens 1 op 10.000 mensen. Dat zijn ongeveer 1.000 mensen in België en 2 miljoen mensen wereldwijd. Het exacte aantal is moeilijk te schatten omdat bij patiënten met milde symptomen niet altijd een diagnose wordt gesteld.

LEVEN IN EEN HOUDGREEP

Zowel voor iemand die zelf TSC heeft, als voor ouders en familieleden, kan de aandoening een enorme druk leggen op het gewone leven. "TSC neemt je in een houdgreep", zo wordt vaak gezegd.

Er is de epilepsie, die heel moeilijk onder controle geraakt bij sommige kinderen. Een ouderpaar getuigt: "Hij heeft wel tien aanvallen per dag. Vaak meer, soms minder. Sinds zijn geboorte hebben we altijd een oogje in het zeil moeten houden. De hele tijd. 24 uur op 24, 7 dagen op 7 ...".

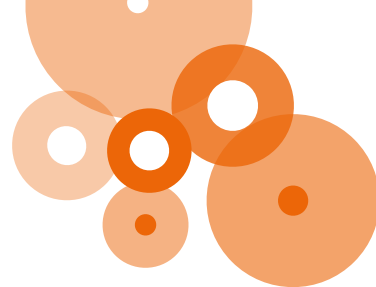
"Ik ben jaren door het onregelmatige slaapritme totaal uitgeput geweest. Dat in combinatie met het uitdagende gedrag, met intense pieken en dalen doorheen elke dag, heeft gemaakt dat ik mijn job een hele tijd lang ook niet meer aankon. Meer dan halftijds werken kan ik sowieso niet meer. Dat confronteert je ook heel erg met jezelf."

"We zijn enorm beperkt geraakt in ons sociale leven. Gaan we ergens samen heen op bezoek, zelfs bij mensen met kinderen, moet één van ons altijd aandachtig inzetten op een één op één interactie om alles in goede banen te leiden, te zorgen dat er geen speelgoed sneuvelt, of erger nog: geen kinderen van bevriende echtparen. Ondertussen een gesprek voeren is onmogelijk, dat doen we om beurten. Omdat zo'n sociale momenten zo vaak in een gevecht of een crisis uitmonden, zoek je ze op de duur ook minder en minder op. We voelen dat we daardoor een belangrijk stuk van ons eigen sociale leven zijn kwijtgespeeld."

"Onze vrije tijd is de vrije tijd van een 9-jarig kind met autisme. Om te voorkomen dat hij uren aan een scherm blijft plakken, moeten we heel actief méé spelen. Verder brengen we uren door in drukke stations om naar trainen te kijken. En gaan we liefst niet één maar twee keer per weekend naar de miniatuurtreintjes kijken in het Speelgoedmuseum. Het is ongelofelijk om te ervaren hoe dwingend de wil van een kind kan zijn. Hij maakt ons tot een verlengstuk van zichzelf. Gelukkig doet hij dat met zo'n enthousiasme, charme en warmte (als hij zijn zin krijgt) dat je er ook wel energie kan van terug krijgen."



Ik ben regelmatig in een negatieve spiraal terecht gekomen waarbij ik me zowel met mijn zoontje als in mijn werk voelde falen, elke avond vroeg in bed kroop om de volgende dag de baas te kunnen en bijgevolg ook nauwelijks nog aan wat normale volwassen ontspanning toekwam. Dat legt vanzelfsprekend ook enorme druk op je relatie. Tegelijkertijd vormt je kind ook een hele sterke band. Al is de romantiek tijdens die moeilijkste jaren vaak ver zoek geweest...



"Mijn zoontje – inmiddels 11 jaar - functioneert op sommige gebieden op baby- of peuterniveau. Hij kan zijn boterhammen niet zelf eten, hij praat niet, hij is niet zindelijk. Hij is daar ook totaal niet mee bezig, dat interesseert hem niet."

"Zij schreeuwt, slaat zichzelf, slaat ons. Dat maakt allemaal deel uit van haar pathologie".

"Hij kent geen gevaar, durft zomaar de straat oversteken, hij is hier al twee keer op het dak van de keukens geklommen. Ook op school hebben ze hem al van het dak gehaald. Als hij een kans ziet om naar boven te kruipen, dan is hij weg".

"Het autisme heeft eigenlijk de bovenhand genomen op al het medische. Sinds kort zit zij ook niet goed in haar vel. Ze voelt zich echt angstig."

Een kind met een ernstige vorm van TSC kan een enorme impact hebben op het gezin. Een kind met TSC eist immers altijd bijzondere aandacht op, of het nu is omwille van de epilepsie en/of om andere redenen. De meerderheid van de ouders heeft het lastig met de ontwikkelings- en gedragsproblemen van hun kind.

Ook artsen en onderzoekers menen dat er te weinig aandacht gaat naar de neuropsychiatrische complicaties van de ziekte, ook wel TAND genoemd: TSC Associated Neuropsychiatric Disorders.

"Mijn zoontje kan zeer aanhankelijk zijn, eist de volledige aandacht op van wie voor hem zorgt. Zelfs op school. In feite eist mijn kind een volledige leerkracht of begeleidster op. Hij wil voortdurend een één-op-één relatie. Liefst met mij, als moeder. En als ik er niet ben, dan pas met iemand anders."

Ook de onvoorspelbaarheid en de afwisseling van hectische en rustige momenten legt druk op het gezinsleven. *"Een kind met TSC is als leven op een roetsjbaan in een pretpark", stelt een moeder. "Er zijn luwtes, maar soms donder je naar beneden zonder ergens vat op te hebben."*

Sommige gezinnen komen nog nauwelijks aan een normaal gezinsleven toe. *"Sinds mijn zoon is geboren, zijn we niet meer op vakantie geweest. We doen niets meer samen. Zijn we nog wel een gezin?", vraagt een echtpaar zich af. Of een ander koppel: "We maken geen plannen meer. We gaan nooit meer samen naar de winkel. Als we eens samen gaan eten – en dat gebeurt heel zelden – nemen we altijd een tafel naast de uitgang. Als mijn zoontje een crisis krijgt, kunnen we snel weg. Alles wat we doen is berekend. Niks is nog spontaan."*

En ook op broers en zussen heeft TSC een niet te onderschatten impact, aldus een mama: *"We hebben drie kinderen. Ik zie ze alle drie even graag. Maar als het erop aankomt, zal mijn dochter met TSC altijd op de eerste plaats komen. De andere twee weten dat ook. En dat is niet fijn voor hen. Maar het is nu eenmaal zo."*

ONTKENNEN OF AANVAARDEN?

Niet iedereen reageert op dezelfde manier wanneer hij of zij de diagnose TSC te horen krijgt.

Sommigen ontkennen het probleem en vluchten ervan weg. Nochtans is aanvaarding een eerste belangrijke stap om met de ziekte om te gaan en zich een toekomst uit te bouwen.

"Mijn man en familie menen dat, als we er niet over praten, er ook niks mis is. Mijn omgeving vertelt me vaak dat mijn dochtertje wel uit die epilepsie zal groeien. Dat is nonsens natuurlijk."

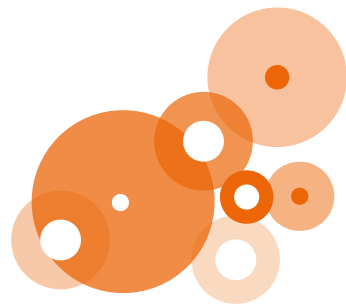
Of nog: *"Na de diagnose van ons zoontje waren er heel grote verschillen in hoe er binnen de familie en ons gezin werd gereageerd. Ik heb die diagnose redelijk snel aanvaard, me ingeleefd in de impact die dit zou hebben op ons leven en me voorgenomen om zo goed mogelijk voor mijn kind te zorgen, toen, nu en in de toekomst. Mijn man daarentegen wilde daar niet van weten. Hij kon er niet tegen dat hij een kind had met beperkingen. Zijn mama hield zichzelf altijd voor dat haar kleinkind wel zou genezen. Nu nog altijd. Terwijl mijn 16-jarige zoon een ontwikkelingsleeftijd heeft van 2 tot 3 jaar. Dat heeft effectief geleid tot een relatiebreuk."*

Elke patiënt en/of zijn naasten zoeken een eigen weg naar oplossingen voor de problemen die zich stellen. Sommigen zetten veel in op de medische vooruitgang, in de hoop bij de eersten te zijn als er een verbeterde behandeling uitkomt: *"Het is voor mij echt belangrijk dat mijn artsen mee aan de kop van het peloton lopen inzake kennis en onderzoek in TSC. Ik wil niet achteraan hinken. Ik wil de trein van de kennis en de medische evolutie niet missen. Ik sta ook als eerste in de rij als er een nieuwe behandeling uitkomt. Ook aan klinische studies wil ik deelnemen."*

Anderen zoeken zich een weg door zich grondig informeren en mondig te zijn: *"Het feit dat ik mezelf goed heb geïnformeerd en niet bij de pakken ben blijven zitten, steeds op zoek ben gegaan naar de mensen die me het best konden opvolgen, maakt dat ik comfortabel kan leven, ondanks TSC. Moest ik minder assertief zijn geweest, dan was de zaak misschien ooit heel anders gelopen. Maar ik vrees dat patiënten of ouders van patiënten die zich terughoudender opstellen tegenover artsen, minder snel in het juiste opvangcircuit terecht komen. Mijn vrouw en ik beseffen dat we goed worden opgevangen, maar we hebben het wel zelf moeten zoeken."*



ELKE LEEFTIJD EEN UITDAGING



TSC heeft een impact alle leeftijden.

Al is het moment van optreden van de afzonderlijke symptomen afhankelijk van de leeftijd. En opnieuw is er grote variatie tussen patiënten onderling.

Als er harttumoren zijn, zijn die vaak al zichtbaar tijdens de zwangerschap. De epilepsie en de ontwikkelingsachterstand kunnen al optreden tijdens de eerste levensmaanden. De huidfibromen zijn zeldzaam bij baby's en peuters, en komen meestal pas op de voorgrond op kinder- en puberleeftijd. Nier-tumoren komen eveneens zelden voor bij kinderen onder de 2 jaar, maar zijn er wel bij 80% van de patiënten boven de 40.

Kinderen en pubers met TSC beseffen vaak dat zij op een aantal punten anders zijn dan hun leeftijdsgenoten. Bij een normale verstandelijke ontwikkeling, maar ook bij een lichte verstandelijke beperking, kunnen zij zich bewust zijn van het ont-sierende karakter van de huidaandoeningen of van de gevolgen van de epilepsie en het ongewisse van de nier- of longproblemen. Ook kunnen er bijkomende TAND-problemen ontstaan als angststoornissen en depressie.

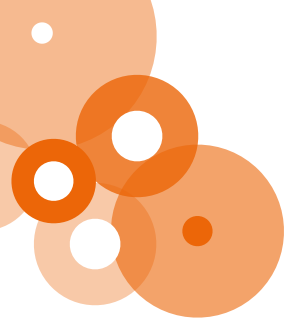
Een moeder getuigt: *"Mijn kind was een gelukkig kind, maar werd ongelukkig toen ze volwassen werd. Bij de bewustwording van wie ze was en dat ze beperkingen had. Bij het zoeken naar werk en het opbouwen van een relatie. Adolescenten en jongvolwassenen met TSC staan anders in het leven."*

ADOLESCENTEN: AANDACHT GEVRAAGD!

Artsen en onderzoekers zijn ervan overtuigd dat adolescenten en jongvolwassenen een leeftijdsgroep zijn die vandaag in het onderzoek naar TSC en in de behandeling meer specifieke aandacht verdienen.

Met de overgang van adolescentie naar volwassenheid, treden bij TSC-patiënten vaak andere problemen op de voorgrond.

Op volwassen leeftijd ligt het lichamelijke accent vooral op nier- en longproblemen, terwijl er in het dagelijkse leven grote nood is aan begeleiding en ondersteuning voor gezinsplanning, zelfstandig wonen, werk en uiteenlopende aspecten van TAND. Dat patiënten hiervoor terecht kunnen in een ervaren TSC-centrum met transitieraadplegingen is erg belangrijk voor de continuïteit van opvolging en de kwaliteit van zorg. In de praktijk blijkt echter dat in België de coördinatie van die opvolging – althans binnen de gekende multidisciplinaire raadplegingen – veeleer verzekerd wordt door dezelfde personen die dit voor kinderen doen: *"Mijn oudste kinderen blijven bij de kinderneurologe gaan die de multidisciplinaire raadpleging coördineert. Dat was ook een beetje mijn bezorgdheid: als zij 18 worden, komen zij dan bij artsen voor volwassenen terecht? Dat de kinderneurologe hen ook als volwassenen zal opvolgen was bij ons dan ook wel een geruststelling. Ook omdat ze een beetje de achtergrond kent."*



Een volwassen patiënt bevestigt dit, maar uit tegelijkertijd zijn ongenoegen over het gebrek aan gespecialiseerde opvang voor volwassenen met TSC: *"Ik vind het tekenend dat er bij TSC vooral aandacht is voor kinderen en minder voor volwassenen. De gecoördineerde en geïntegreerde raadplegingen die er vandaag bestaan, zijn in hoofdzaak gericht op kinderen met TSC. Voor volwassenen met TSC ontbreekt die."* Wel voegt hij eraan toe dat hij *"gelukkig als volwassene ook nog terecht kan bij de mensen die de kinderen behandelen. Ik hoop dat er ook multidisciplinaire consultaties komen voor volwassenen, want op het vlak van psychische hulp staan we in de kou. Behandelars lijken overbelast. En weinigen zijn bekend met TSC. Het is een zoektocht ... en ik vind niemand met de juiste expertise."*

Een volwassen dame vertelt: *"Omwille van mijn ziekte, had ik een kinderwens altijd uitgesloten, maar het begon toch te kriebelen nadat ik zelf tante werd: "we gaan toch eens een afspraak in een fertiliteitscentrum maken, denk ik, want ik wil goed geïnformeerd zijn, weten wat er kan en niet. Als ik me niet informeer, ga ik altijd met de vraag blijven rondlopen 'wat als...?' ... "Op het werk weten ze niet dat ik TSC heb, ik heb nog geen vast contract, ik wil niet dat ik daarop beoordeeld zou worden. Wat als ik voor IVF ga en dan te onpas naar het ziekenhuis over en weer moet voor pick-ups...? Hoe ga ik dat uitleggen op het werk? En wat met al mijn medicatie? Als ik mijn anti-epileptica moet laten, zal ik wellicht niet meer kunnen autorijden, dan raak ik niet meer op mijn werk. En hoe zal ik die periode de baas kunnen zonder mijn angstremmers..."* Intussen bleek de complexiteit niet alleen in al deze zaken te schuilen, maar ook in de medische risico's voor de dame zelf. Gezien de toestand van haar nieren, is het duidelijk geworden dat een zwangerschap allesbehalve vanzelfsprekend is. Ze heeft het idee intussen los gelaten.

EEN VOLWASSEN LEVEN UITBOUWEN

De eisen van de omgeving rond de volwassene zijn nog complexer dan tijdens de kinderperiode. Er kan sprake zijn van het hebben van een partner of een gezin, al dan niet met kinderen die eveneens TSC hebben. Bij een (laag)normale intelligentie wordt van volwassenen verwacht dat zij zelfstandig hun leven inrichten en persoonlijke relaties aangaan. Als TSC echter problemen geeft in het contact of in hersenfuncties als geheugen, planning en doelgericht werken, kan dit problemen tot gevolg hebben op het werk en/of het gezin.



WAT BRENGT DE TOEKOMST?

Er is voor veel patiënten en ouders de knagende onzekerheid over wat de toekomst zal brengen.

De diversiteit van de symptomen en de complexiteit van de ziekte maken het niet gemakkelijk om het ziekteverloop te voorspellen.

“De heterogeniteit binnen de ziekte is zo groot, maar je wil als ouder toch wel een individuele uitspraak over de toekomst van jouw kind. Dat is blijkbaar met de huidige kennis over de ziekte en de stand van het onderzoek onmogelijk.”

Ook patiënten, die als kind het mildere spectrum van de ziekte vertonen, worden geconfronteerd met de onzekerheid over toekomstige complicaties. Niet alleen voor henzelf, maar ook voor hun kinderen en kleinkinderen, getuige een oma: *“Naast de tumoren in mijn hersenen en nieren, begin ik nu ook longproblemen te krijgen. Ik maak me dan ook grote zorgen over mijn dochter en kleindochter. Ook zij hebben tumoren in hersenen en nieren. Gaan bij hen de longproblemen ook doorkomen? Ik weet niet waar het allemaal gaat eindigen. Die onzekerheid is zo groot! Zowel voor mezelf als voor mijn kind en kleinkind.”*

HOE ONTSTAAT TSC?

TSC wordt veroorzaakt door een afwijking in het TSC1-gen of het TSC2-gen. Deze twee genen controleren de groeifactor mTOR. Is één van beide genen stuk, dan krijgt mTOR vrij spel en ontstaan er tumoren.

Bij twee derde van de mensen met TSC is de afwijking (mutatie) op het TSC1- of TSC2-gen spontaan ontstaan. Dat wil zeggen dat zij in hun familie de eerste met TSC zijn. TSC is echter wel een dominant erfelijke aandoening: elke ouder die zelf de ziekte heeft, heeft bij een nieuwe zwangerschap 50% kans om de aandoening aan zijn/haar kind door te geven.

Bovendien komt er bij een aantal patiënten met milde symptomen de twijfel over het al of niet krijgen van kinderen: *“Ik heb een milde vorm van TSC, maar in welke vorm geef je TSC door? Ik kon mezelf er niet toe brengen om het risico te lopen een kind op de wereld te zetten met een zeer ernstige vorm van TSC. Aan de andere kant vraag ik me af of het wel nodig was om het hele parcours van in vitro fertilisatie en genetische pre-implantatiediagnose af te lopen, als ik de dezelfde milde vorm zou doorgeven die ikzelf heb? Een vorm waarmee perfect valt te leven.”*

Een vader van een 14-jarige jongen met milde TSC-symptomen, maar bij wie de mutatie (nog) niet kon worden teruggevonden, stelt zich gelijkaardige vragen: *“We hopen dat de technologische vooruitgang toch antwoorden zal bieden op onze vragen over voortplanting. Als mijn zoon volwassen is, zal hij willen weten wat het risico is dat hij een ernstige vorm van TSC doorgaet.”*

DE BLIK VAN DE SAMENLEVING

**De samenleving weet niet wat TSC is,
en dat leidt tot misverstanden,
soms zelfs ronduit tot onbegrip.**

"TSC is zo onbekend. ALS is een gekende ziekte geworden dankzij de ice bucket challenge. Over TSC weet de samenleving veel te weinig. En dat leidt tot onbegrip."

En nog: "Doordat de aandoening onvoldoende gekend is, kan je zelden bij iemand terecht en word je niet begrepen. Dat leidt op zich tot sociale isolatie, in de eerste plaats van mezelf, maar misschien ook van mijn kind later. Het frustreert me dat ik me niet kan uiten in mijn omgeving."

"Je loopt vaak tegen heel concrete dingen aan. Toen mijn zoon kleiner was, kreeg hij regelmatig een crisis in de supermarkt omdat hij een of ander zakje chips niet kreeg. Door zijn autisme was hij sterk gefocust op bepaalde zaken. Andere mensen snaptten daar niets van. Ze vonden dat ik mijn kind niet onder controle had en lieten dat afkeurend merken. Weinig mensen staan er op zo'n moment bij stil waarom het allemaal zo moeilijk loopt. En dat ik me als moeder machteloos en uitgeput voel in zo'n situatie".

Een zeldzame ziekte doet iets met een mens. Niet alleen zit je met alle gezondheidszorgen, je moet ook keer op keer aan anderen uitleggen wat die vreemde aandoening eigenlijk is die je leven overhoop haalt. Wie écht naar je luistert op zo'n moment is vaak wat uit zijn lood geslagen. Je krijgt sympathiserende reacties maar echt begrepen voel je je daarom nog niet. En over de grond van je problemen kan je eigenlijk niet praten, hoe welwillend je gesprekspartner ook is. Je deelt nu eenmaal niet dezelfde ervaringen.

Anderzijds kunnen sommige symptomen van TSC leiden tot discriminatie en pestgedrag, zo vertelt een volwassen TSC-patiënte: *"Als klein kind heb ik nooit echt problemen gehad door mijn TSC. Ik ben ook in een beschermend milieu opgegroeid, in een klein dorp waar iedereen iedereen kent. Maar tijdens mijn pubertijd, toen ik naar het middelbaar ging, moest ik veel meer uitleggen wat ik had en werd ik wel eens 'puistenkop' genoemd. Dat maakte mij boos."*

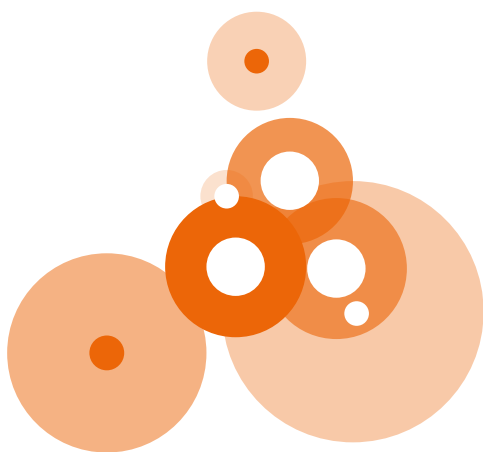
TSC uitleggen aan de man in de straat is overigens niet zo eenvoudig. Dat bij het ene kind wel autisme en verstandelijke beperking voorkomt, en bij een ander niet. Dat de vlekjes en tumoren op de hersenen geen kanker zijn etc. De ziekte is zo divers, dat het moeilijk is om ergens te beginnen ...

"Persoonlijk vind ik het gemakkelijker om de nadruk te leggen op epilepsie. Epilepsie is meer afgelijnd en voor veel meer mensen redelijk bekend terrein in vergelijking met TSC. Bij geïnteresseerde mensen, die dieper doorvragen, kan je dan het bredere TSC-verhaal brengen.", zo vertelt een familielid van een TSC-patiënt.

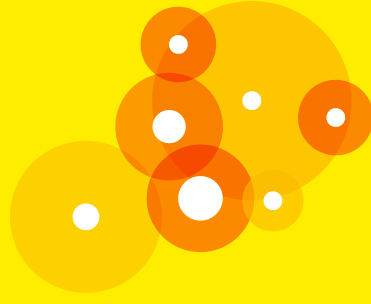
Nog iemand anders gaat eerder de 'wetenschappelijke' tour op: *"Ik leg uit dat mijn zoontje een eiwit mist, waardoor hij een overmatige celgroei heeft. Dat wil zeggen dat hij gezwollen aanmaakt, die niet kwaadaardig zijn, maar die kunnen wel voorkomen in vitale organen: hersenen, hart, nieren, huid, overal. Die kunnen voor problemen zorgen. Of je nu een kwaadaardige tumor hebt in je hersenen, of een goedaardige tumor, het is geen van beide goed. Als dat niet behandeld wordt, kan je er aan sterven dus daarom die vele ziekenhuisbezoeken. Meestal zijn de mensen wel mee met zo'n verhaal."*

"Op zich is die openheid naar de buitenwereld niet slecht", getuigt een moeder *"Wij zijn van in het begin heel open is geweest over de problematiek van ons kind. Daardoor, en door het feit dat mijn zoon zeer innemend is, heeft onze omgeving hem gigantisch gesteund. Iedereen wil heel graag goed doen voor hem en voor hem zorgen".*

Als mensen begripvol naar je kind kijken, is dat een enorme steun.



GETUIGENIS

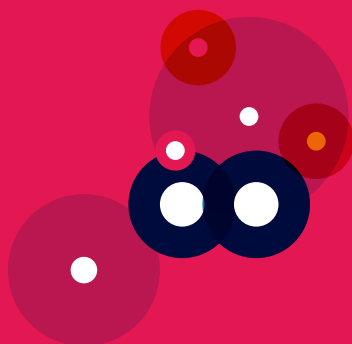


EVA SCHOETERS

“Pepijn is een wonderlijk kind”

ANNA JANSEN

**“Luisteren naar mensen met TSC
heeft me niet alleen als arts sterk
beïnvloed, het heeft me vooral
als mens enorm verrijkt”**





“Pepijn is een wonderlijk kind”

De eerste maanden na de geboorte van Pepijn bogen Gert en ik ons regelmatig over zijn wiegje en fluisterden mekaar met een big smile toe “kijk toch eens, wat een perfect baby'tje...!”. Anderhalf jaar later, kreeg hij de diagnose Tubereuze Sclerose Complex, maanden nadat we al met enkele opvallende symptomen bij diverse artsen waren gepasseerd. De diagnose TSC liet ons los in een rollercoaster aan vervolgonderzoeken, onzekerheden, moeilijke medische informatie en angsten. Leven met zekere onzekerheid. Tegen Pepijn's tweede verjaardag wisten we waar zijn tumoren en cysten precies zaten, hadden we een diagnose autisme op zak en een ontwikkelingsbilan waaruit bleek dat hij over heel de lijn al één jaar achter liep. Gelukkig was zijn epilepsie intussen onder controle.

Ik ging minder werken om Pepijn maximale zorg te bieden en rond te rijden naar allerlei therapeuten. “En praat heel veel met je kindje, of zing, want kinderen met autisme leren dikwijls niet spontaan communiceren; stimuleer hem dus zo veel mogelijk!”

Met dat praten is het bij hem alleszins wel goed gekomen! Al pratend vormt hij de wereld op maat van zijn fantasie. De scènes en personages uit zijn lievelingsboeken en -films bevolken al jaren ons dagelijkse leven. Op de tram spotten we minions, beertje Paddington zit verstopt in de vuilbakken op straat en fietsen doen we met de kraanwagen van Pluk van de Petteflet.

Met een krachtig dwingend gemak heeft Pepijn ons de afgelopen 10 jaar tot een verlengstuk van zichzelf gemaakt. Als het naar zijn zin gaat, doet hij dat met een charismatische charme die ook onbekende omstaanders aan het lachen brengt. Die omstaanders wandelen vervolgens glimlachend verder. Wij daarentegen brengen onze vrije tijd verder door in de herhalingslus van Pepijns verhalen op zijn geliefkoosde plekken, zoals spoor 9 van Berchem station of bij de treintjes in het speelgoedmuseum.



Zijn dwingende gedrag en moeilijk slaapritme hebben ons sociaal leven behoorlijk vernauwd. En ook epilepsie heeft daar een invloed op gehad. Een vuile instinker die Pepijn zo vaak als een vodge van zichzelf achterliet. We zijn zo blij dat we nu terug in een epilepsie-vrije fase zijn aanbeland met een rake cocktail aan medicatie! Pepijn wil geen pilletjes doorslikken, dus hebben we geleerd creatief te zijn: fijn malen, mengen, oplossen en belonen. Waar een wil is, is een weg!

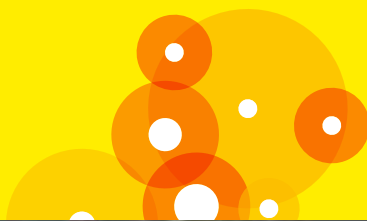
De jaarlijkse controles van al Pepijns organen, bloed en nierfunctie brengen de laatste jaren steeds geruststellend nieuws. Elke keer een grote opluchting! Voor geruststellende uitslagen, spartelen we zonder morren de lastige onderzoeksdagen zelf door, het nachtEEG als Pepijn uren slaapvecht tegen de electrodes op zijn hoofd, de lange voormiddag zonder eten en drinken tot aan het MRI onder narcose en de aan agressie grenzende angst voor het infuus. Al die onderzoeken eindigen trouwens steeds met een zalig vrolijk kind, blij dat hij frietjes mag gaan eten, onbeperkt treinenfilmpjes mag kijken op YouTube en een dagje school heeft mogen overslagen.

Wat hij met even groot gemak doet, is laten voelen hoeveel hij houdt van de belangrijke naasten in zijn leven. Voor al zijn geliefden heeft hij een arsenaal aan aangepaste plagerijtjes. En regelmatig vleit hij zich tegen je aan en zucht intens en welgemeend: 'mmmm, ik h   van jou!'

En het is bij hem, net als bij eender welk kind, zo mooi om hem te zien evolueren. We zijn trots dat hij zo creatief aan de slag gaat met zijn geliefde legoblokjes, blij dat hij steeds beter weet te benoemen hoe hij zich voelt, hoopvol omdat hij steeds meer lettertjes kan herkennen en opgelucht dat hij geleidelijk ook vatbaarder lijkt voor argumentatie. Pepijn is een wonderlijk kind, hij heeft ons behoorlijk uit onze comfortzone gehaald, maar de wereld die hij ons heeft leren kennen is uitdagend en verrijkend. Het is onze wereld geworden en zolang Pepijn gelukkig en gezond blijft (hout vast houden), willen we nergens anders heen.

Eva Schoeters





“Luisteren naar mensen met TSC heeft me niet alleen als arts sterk beïnvloed, het heeft me vooral als mens enorm verrijkt”

Stilstaand bij waar mijn engagement voor TSC vandaan komt, bedenk ik dat de mensen met TSC en hun families de rode draad vormen doorheen al die jaren onderzoek en klinisch werk.

De TSC-gemeenschap heeft de gewoonte elk wetenschappelijk congres te openen met een getuigenis door iemand die leeft met TSC. Op deze manier wordt het werk van artsen en onderzoekers in perspectief geplaatst. Wanneer ik meer dan 15 jaar geleden voor het eerst een symposium rond TSC bijwoonde, was het precies deze getuigenis en de sterke synergie tussen families, artsen, onderzoekers en industrie die een enorme motivator vormden om voor de TSC-gemeenschap aan de slag te gaan.

De workshop 'Mind the Gap' georganiseerd door de Koning Boudewijnstichting vormde een tweede kantelpunt in mijn TSC-verhaal. Voor het eerst realiseerde ik me hoe vaak er een kloof bestaat tussen wat artsen en onderzoekers veronderstellen dat zinvol is voor de mensen die met een bepaalde aandoening leven en dat wat de patiënten en hun families daadwerkelijk als prioritair beschouwen. Hoewel ik de maatschappelijke relevantie van mijn onderzoekswerk altijd als een belangrijke leidraad had beschouwd, kreeg ik hier voor het eerst een duidelijk kader en methodologie aangereikt om dit ook daadwerkelijk in de praktijk toe te passen.

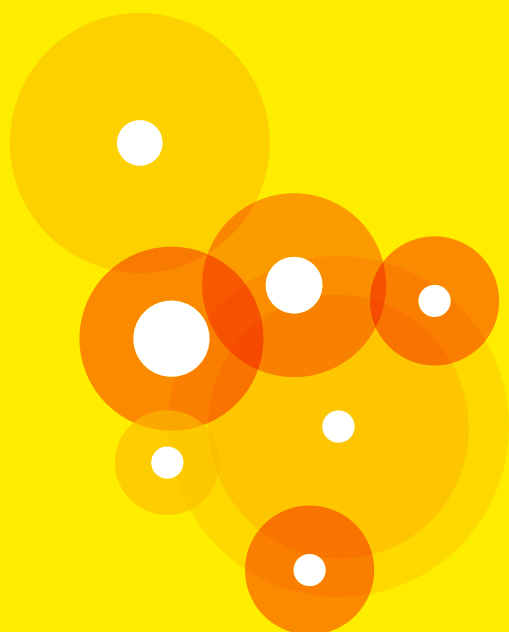


De multistakeholder dialoog uitgevoerd door de Koning Boudewijnstichting, be-TSC en een brede waaier aan internationale experts en betrokkenen leidde tot het vastleggen van de prioriteiten voor het TSC-onderzoek van de toekomst. De resultaten werden intussen bij diverse gelegenheden aan de internationale TSC-gemeenschap voorgesteld, maar geen enkele lezing had zoveel impact en vatte de noden en prioriteiten zo scherp samen dan het voorbrengen van de resultaten aan de hand van de getuigenissen die u hier gebundeld vindt. De stem van de mensen die wereldwijd dagdagelijks met TSC geconfronteerd worden vormt het beste kompas om de koers voor de toekomst uit te zetten, en bij te sturen waar nodig.

Het luisteren naar deze stemmen heeft me niet alleen als arts sterk beïnvloed, het heeft me vooral als mens enorm verrijkt.

Anna Jansen

Kinderneurologe UZ Brussel





OP ZOEK
NAAR ZORG

NIET-PLUISGEVOEL

Veel ouders vertellen geëmotioneerd over de periode waarin ze zelf het gevoel kregen dat er iets mis was met hun kind, maar dat ze geen gehoor vonden bij hun huisarts, pediater of zelfs niet in het ziekenhuis.

"Al vrij snel begon ik te merken dat er toch wel iets aan de hand was met mijn tweede kind. Ze maakte nauwelijks oogcontact, ze was ook bijzonder braaf. De kinderarts deed dat eerst af als: 'de eerste vond je te druk, deze vind je te braaf, het is ook nooit goed met u'", vertelt een moeder.

Een andere moeder: *"Op een gegeven ogenblik begon onze jongste zoon als baby rare dingen te doen, hij trok zijn ledematen samen en dan draaide hij met zijn ogen weg. Dan ben ik naar de kinderarts gegaan, en die lachte dat eigenlijk weg. Die nam dat niet serieus. Maar dat bleef bezig. Ik heb vijf maanden de deur platgelopen bij de kinderartsen van dat ziekenhuis zonder gehoor te krijgen."* Via de huisarts kwamen mam en zoon terecht in een ander lokaal ziekenhuis waar een EEG werd afgenomen. Salaamkrampen, zeiden de kinderarts en de neuroloog. Nog dezelfde dag werd het jongetje doorverwezen naar een universitair ziekenhuis en drie dagen later viel de definitieve diagnose: TSC. *"Dus zo snel kan het gaan als ze luisteren naar een bezorgde mama. En dat blijft hangen. Mijn zoon heeft een serieuze ontwikkelingsachterstand opgelopen. Is het omdat hij 5 maanden epilepsieaanvallen heeft gehad die niet behandeld werden? Dat blijft knagen bij mij".*

Het blijft een aandachtspunt dat kleine kinderen met TSC snel genoeg bij de juiste arts terechtkomen.

Epilepsie bij heel jonge kinderen die heel snel behandeld wordt, vermindert de kans op ontwikkelingsachterstand en het risico op refractaire epilepsie.

Anna Jansen, kinderneurologe UZ Brussel

VAN (H)ERKENNING TOT DIAGNOSE

Als er al een diagnose wordt meegedeeld, verloopt dit niet altijd even sereen en empathisch, of de waarheid wordt sterk verbloemd.

Een mama: *"Ik moest op de uitslagen wachten van de scans. Uiteindelijk kreeg ik per telefoon van iemand van radiologie te horen dat mijn dochter TSC had. Ik had die persoon voordien nooit op een consultatie gezien."*

"Na een week in het ziekenhuis werd ons verteld dat onze dochter TSC had. 'We weten daar niet zoveel van, we weten ook niet hoe dat gaat evolueren, maar het is wel ernstig', zeiden ze ons. Wat er allemaal dan nog bij kon komen, is ons toen helemaal niet verteld. We werden wel naar een Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen doorgestuurd. Dus dan denk je al, 'tiens, dat is toch niet gewoon voor zomaar een ziekte'. Daar bleek dat ze al een achterstand had. Dan begint dat binnen te sijpelen. Dan komt er thuisbegeleiding, en die neemt dan voor het eerst het woord 'gehandicapt' in de mond. Dan wordt de grond van onder je voeten weggeslagen."

"Ik zal nooit de uitspraak van de dokter vergeten die ons de resultaten vertelde: 'Er hangt een zwaard van Damocles boven jullie hoofd. Jullie beseffen niet wat jullie in de toekomst te wachten staat.'"

Niet alleen voor ouders van kinderen kan een diagnosemededeling hard binnenkomen. Ook patiënten die op volwassen leeftijd een TSC-diagnose krijgen, getuigen over een soms weinig subtiele aanpak.

"Ik was in het ziekenhuis bij de longarts geweest voor een reeks tests en scans. Maar toen ik enkele dagen later voor de uitslag mocht gaan, was er een vervanger. Zij zei me vlakaf dat ik ooit een longtransplantatie zou moeten krijgen. Omdat ze eigenlijk niks over LAM en TSC wist, was ze op het internet gaan kijken en kwam met dat soort mededelingen. Ik kwam verwoest uit dat gesprek. Totaal in shock."

Al blijft het een moeilijke evenwichtsoefening. Hoeveel informatie kunnen patiënten of ouders van TSC-patiënten in een slechtnieuwsgesprek aan? Wat willen ze weten? Met welke informatie verloopt hun verwerking op de meest optimale manier? Ouders geven zelf aan dat de balans moeilijk te vinden is.

"We willen het als ouder heel graag weten ... maar we willen ook niet alles weten. Ik heb schrik om te weinig te weten, maar ook schrik om teveel te weten." en "Als aanstaande mama van een kind met TSC had ik sterk het gevoel dat ik alleen wilde weten wat ik op dat ogenblik hoefde te weten. Ik hoefde niet alle mechanismen die leiden tot de diverse mogelijke symptomen tot in detail kennen. Ik wilde vooral gefilterde en gedoseerde informatie. Dat is een moeilijk evenwichtsspel."



INFANTIELE SPASMEN: ALARBELLEN MOETEN AFGAAN

85% van alle mensen met TSC krijgen in hun leven te maken met één of andere vorm van epilepsie.

Ongeveer 30% van alle kinderen met TSC hadden als baby infantiele spasmen.

Kindjes met infantiele spasmen onderbreken hun normale gedrag en buigen hun hoofdje plots voorwaarts. Armen en benen en de romp zullen eventjes verkrampen en meestal voorwaarts samentrekken. Bij sommige kinderen strekken de ledematen zich evenwel plots naar buiten. Soms draaien de ogen weg. Vlak voor of na de spasmen, lijkt het kindje zich wat oncomfortabel te voelen en begint het wat te jammeren of te wenen.

Meestal doen de spasmen zich voor in reeksen, gedurende 20 tot 50 seconden. Infantiele spasmen worden vaak verward met reflux, krampen of normale schrikbewegingen. Infantiele spasmen zijn kleine aanvallen met grote gevolgen!

Zie ook: www.infantielespasmen.be

We kunnen niet verwachten dat elke huisarts en elke pediater volledig begrijpt wat TSC is.

Wat we wel mogen verwachten, is dat ze hun niet-pluisgevoel aanscherpen en dat ze weten naar welk centrum met expertise ze moeten doorverwijzen.

Intussen zeg ik ook tegen anderen: film het als je iets abnormaals ziet bij je kind en neem dat mee naar de dokter.

Eva Schoeters, be-TSC

EXPERTISE SAMENBRENGEN

De zoektocht naar artsen die expertise hebben in TSC, verloopt voor veel patiënten erg moeizaam.

Omdat TSC een zeldzame aandoening is, zien de meeste huisartsen, kinderartsen en andere specialisten slechts zelden een TSC-patiënt. Om het even in perspectief te plaatsen: er zijn misschien maximaal 1.000 TSC-patiënten in België, terwijl er meer dan 30.000 artsen zijn. Kortom, een groot aantal artsen zal zelfs nooit een patiënt met TSC in zijn of haar praktijk tegenkomen.

“Wie mag zich in België TSC-expert noemen en kan ons begeleiden? Mijn dermatoloog vertelt mij dat hij maar één geval in zijn carrière heeft gehad. Zo ook mijn neuroloog. De chirurg die mijn nier heeft geopereerd, was een jonge arts die nog nooit van TSC had gehoord. De nefroloog die mij opvolgde is inmiddels gepensioneerd, maar ook hij had maar één TSC-patiënt. Voor elk van hen ben ik een ‘interessant geval’, maar word ik op deze manier wel op de beste manier geholpen?”

Het samenbrengen van kennis en kunde over TSC, op medisch, paramedisch en andere domeinen, is cruciaal voor patiënten en familieleden, “ook al betekent dat dat wij als patiënten een verdere verplaatsing moeten maken. Dat moet je er dan maar bijnemen” stelt een ouderpaar.

HOE WORDT TSC BEHANDELD?

De behandeling van TSC bestaat vooral uit symptoombestrijding, zoals bv. de behandeling van epilepsie met geneesmiddelen. Als een hersentumor voor overdruk zorgt of de niertumoren te groot worden, zal meestal heelkundig worden ingegrepen.

De voorbije jaren is echter duidelijk geworden dat mTOR-remmers een erg beloftevolle, niet-chirurgische behandelmethode zijn. Deze geneesmiddelen grijpen in op de mTOR-signaalweg en normaliseren de activiteit van deze groeistimulator.

De werkzaamheid van deze geneesmiddelen werd inmiddels aangetoond voor de behandeling van TSC complicaties als hersen-, nier- en huidtumoren, als ook voor LAM (longcomplicaties) en epilepsie.

Veel TSC-patiënten kampen met een combinatie van symptomen in verschillende ziektevelden en orgaansystemen.

Een regelmatige multidisciplinaire opvolging is heel belangrijk.

Dat is voor veel zeldzame ziekten het geval, maar TSC is echt wel een schoolvoorbeeld.

Liesbeth De Waele, UZ Leuven

COÖRDINATIE EN OVERLEG

Coördinatie van zorg, opvolging en behandeling met afstemming tussen de verschillende TSC-teamleden is essentieel voor de kwaliteit van de zorg en voor de levenskwaliteit van de TSC-patiënt. Talrijke pleidooien werden reeds gehouden voor de concentratie van de TSC-behandeling in centra waar echte expertise is en waar de patiënt competent wordt behandeld.

Belangrijk is een goede coördinatie tussen de grote diversiteit aan zorgverleners die bij TSC betrokken zijn: (kinder)neurologen, pediaters, genetici, psychiaters/psychologen, nefrologen, longartsen, dermatologen, cardiologen, oogartsen, tandartsen, kinesisten, orthopedagogen, enzovoort.

Een coördinatie die vaak ontbreekt: *“De grote moeilijkheid is dat je in aanraking komt met allerlei gespecialiseerde artsen, die je kind allemaal vanuit hun eigen specialisatie bekijken. Er is niemand die je kind in zijn geheel bekijkt, in alle aspecten. Er kijkt niemand naar hem zoals een huisarts naar hem zou kijken. Je hebt ook niet het gevoel dat al die artsen geregeld bij elkaar zitten. Ik hoop dat ze dat ooit wel doen. Dat ze eindelijk eens buiten hun eigen vakgebied treden.”*

“Er is geen overleg tussen mijn artsen. Als ik naar de nierspecialist ga, en er is geen verergering van mijn toestand, sluit hij de ogen voor mijn longen en andere problemen. Iedereen zit op zijn eigen domeintje. Ik verwacht een betere coördinatie van de artsen. Praat met elkaar! Een van die artsen zei me dat ik rechtstreeks naar Frankrijk moest gaan, daar staan ze verder op dat vlak.”

MULTIDISCIPLINAIRE RAADPLEGING OP MAAT VAN DE PATIËNT

Een sleutelelement in de behandeling van TSC is multidisciplinaire zorg. Doordat TSC meerdere organen aantast, letsels kunnen toenemen in aantal en volume in de loop van het leven, en preventieve screening complicaties kan voorkomen, is een jaarlijkse opvolging op maat en door meerdere artsen zeer belangrijk.

Uit een Amerikaans onderzoek blijkt dat TSC-patiënten en/of hun ouders vele uren spenderen aan het vastleggen en organiseren van medische afspraken.

Vaak moeten ze ook zelf de medische informatie en uitslagen van de ene arts naar de andere arts overbrengen.

Het aantal uren dat ze besteden aan die coördinatie-taken heeft duidelijk een negatieve invloed op hun levenskwaliteit.



"Coördinatie is dé prioriteit. Ik ben verloren. Ik moet alles zelf doen. Ik profiteer van mijn schoolvakanties om mijn afspraken te maken met al die dokters. Maar onderling overleggen ...?! Ik draag mijn dossier zelf van de ene dokter naar de andere. Overal vraag ik uitprints van wat ze noteren in mijn dossier."

Het kan duidelijk ook anders. Een echtpaar vertelt over het grote vertrouwen en de formidabele relatie die ze hebben met de artsen van hun kind: *"De kinderneuroloog, de kinderarts, de cardioloog ... het zijn drie fantastische vrouwen. Ze weten waarover ze het hebben, ze overleggen met elkaar, ze zijn echt geweldig! Vooral de neuropediater. Ze is altijd erg openhartig met ons geweest. Ze heeft ons nooit voorgelogen. Over dingen die ze niet weet of niet kan voorspellen, is ze eerlijk. Ook al zijn dit soms dingen die je liever niet wil horen."*

"We gaan elke drie maanden op raadpleging bij de kinderneurologe in het universitair ziekenhuis. Eén keer per jaar voor een uitgebreide reeks van onderzoeken. Er wordt dan een MRI van de hersenen genomen. Dezelfde dag krijgt hij ook een echo van de nieren. Om de twee jaar worden zijn nieren met een MRI nagekeken. Hij passeert ook elk jaar bij de dermatoloog en de oogarts. Allemaal op dezelfde dag. Dat loopt als een uurwerk. 's Avonds krijgen we van de kinderneurologe al de eerste resultaten mee. Pas als er iets grondig mis is, moeten we eventueel terugkomen voor bijkomend onderzoek of een opname. Als ik over iets twijfel of vragen heb, kan ik steeds bij die kinderneurologe terecht. Met de telefoon, per mail, ... dag en nacht, weekdag of weekend."



KENNIS, KUNDE EN GOEDE WIL

Schrijnend zijn de verhalen over het gebrek aan TSC-kennis, soms mogen we zelfs spreken van een gebrek aan competentie en goodwill, in de eerstelijns en in (spoeddiensten van) ziekenhuizen.

Zelfs al vertellen patiënten (of hun ouders) over de TSC-diagnose of hebben ze een uitvoering medisch dossier bij, dan nog worden ze niet volgens de regels van de 'goede medische praktijk' behandeld. *"Toen mijn kind een longontsteking kreeg, is er bij de huisarts geen alarmbel afgestaan dat er een interactie kon zijn met zijn TSC-medicatie, een mTOR-remmer. Daardoor is die longontsteking veel te ver gevorderd."*

Een volwassen patiënt getuigt: *"Ik sneed met een broodmes in mijn vinger en ging naar de spoedopname van het ziekenhuis in de buurt. Ik ben beroepsmuzikant en wilde me goed laten verzorgen. Dus daarom ging ik naar het ziekenhuis. Ook al vertelde ik van mijn ziekte en dat ik een mTOR-remmer neem, toch hebben ze die wonde onvoldoende verzorgd en raakte ze geïnfecteerd. Op de multidisciplinaire TSC-raadpleging heeft de dermatoloog me uitgelegd welk type verband ik voortaan moet gebruiken en hoe ik zo'n wonde volgende keer moet verzorgen. Ik noem dat gebrek aan competentie van het ziekenhuis."*

Soms leidt dergelijke medische onoplettendheid zelfs tot levensbedreigende situaties: *"Mijn oudste zoon heeft een hele week hier in een lokaal ziekenhuis gelegen met een tumor die overdruk gaf in zijn hersenen. Bij opname op de spoeddienst lachten ze mij al uit. Zo van, 'ai, die komt hier met een puber die geen medicatie wil pakken, die wat overgeeft, die een minieme luchtwegeninfectie heeft'."* Hoewel de ouders bij opname al aangaven dat er TSC in de familie was, werd gedurende de weekopname alleen een ruggenprik uitgevoerd, omdat de artsen een hersenvliesontsteking wilden uitsluiten. *"Pas na een week en na lang aandringen van ons, werd er een hersenscan uitgevoerd. Dat bracht die hersentumor aan het licht. De artsen wilden een drain steken om de overdruk te verlichten. We hebben onmiddellijk onze zoon laten overbrengen naar een veel groter ziekenhuis. Bij aankomst werd daar onmiddellijk beslist om die tumor operatief te verwijderen. Van een drain was helemaal geen sprake. Het bleek te gaan om een SEGA ... ik kan nog altijd niet begrijpen dat ze zich in het eerste ziekenhuis zo vergist hebben, zeker als ze weten dat er TSC in het spel kan zijn."*

Meer overleg, uitwisseling van informatie en een veel alertere houding kan dergelijke blunders voorkomen. En in geval van twijfel kan een telefoontje veel onheil voorkomen: *"Mijn huisarts weet van mijn ziekte. Zij heeft zich extra geïnformeerd. Bekijkt de controleverslagen van het ziekenhuis. Als ik met een griepje, een zere teen of weet ik wat voor bagatel bij haar kom, weegt ze zorgvuldig af of er mogelijke complicaties kunnen zijn met TSC. Bij de minste twijfel neemt ze de telefoon en belt naar de dokter van het universitair ziekenhuis."*

BALANCEREN TUSSEN DRAAGKRACHT EN DRAAGLAST

Dat de combinatie van lichamelijke en psychische problemen door TSC grote gevolgen heeft op het dagelijkse leven, thuis, op school of het werk, en in de vrije tijd, hoeft geen betoog meer. Daarom is op al deze gebieden begeleiding nodig, niet alleen voor de persoon met TSC zelf, maar vaak ook voor zijn of haar omgeving.

Deze ouders geven dat als volgt aan: *“Er is voor ouders en familieleden nood aan professionele hulp tijdens het aanvaardingsproces maar ook daarna. TSC kan gezinnen breken. Gezinnen gaan door hoogtes en laagtes”.*

Naast hulp voor de dagelijkse besognes, klagen ook veel ouders over een gebrek aan een time-out. De mogelijkheid om even tot rust te komen, want *“met een kind met TSC is je vrije tijd of je vakantie nooit een echte time out”*, vertelt een mama. *“Integendeel, vakanties, feesten, weekends zijn nog meer belastend dan ‘door-de-week’ omdat je dan van ‘s morgens tot ‘s avonds voor je kind zorgt. Ik zie mijn kind doodgraag en hij mij ook. Maar man wat geef ik hem af en toe graag uit handen ... en ik zie hem ‘s avonds met alle plezier terug binnenkomen.”*

Anderen hebben die rustpauzes op vakantie wel gevonden en zijn daar heel gelukkig mee: *“Wij gaan altijd op vakantie naar Villa Rozerood. Omdat we daar ondersteuning krijgen, en dat is ook vertrouwd en gekend terrein voor mijn kinderen. Ik kan daar vragen om de jongsten in bad te doen, zodat ik extra aandacht kan geven aan de andere kinderen. Of ze komen de jongste kinderen mee eten geven zodat je met allen samen kan eten. Meestal is iedereen klaar met eten en moet ik als moeder nog beginnen. Dat zijn allemaal kleine dingen, maar dat doet zoveel, voor mij zeker. Dat is voor mij écht vakantie.”*

De zoektocht naar een geschikte school-, dag- of weekopvang is voor sommige ouders een helse reis.

“Mijn zoontje is naar de plaatselijke school geweest en daar ging het echt slecht. Hij was er slechts twee maanden, en toen werd ons gevraagd om hem van school te halen. Hij had toen veel epilepsie en dat konden de leerkrachten niet aan. Zelfs centra gespecialiseerd in autisme hebben hem geweigerd vanwege zijn epilepsie.”

Een echtpaar uit het Brusselse getuigt: *“Van zodra hij kon lopen – op zijn 3,5 jaar – is hij naar een normale kleuterschool gegaan. Op advies van de dokter. Maar dat was geen goed idee. Hij zette zich in een hoekje. Altijd helemaal alleen. Hij kon zijn plaats niet vinden. Ik ben op zoek moeten gaan naar een geschikte school. Er was er slechts één in de buurt die hem wilde opnemen. Maar dat is een Nederlandstalige school. Noch mijn man, noch ik spreken Nederlands. Hij is daar nu al een tijdje, maar het is niet evident.”*

Na enig zoeken, heeft een mama toch een geschikte plaats gevonden voor haar zoontje: *“Het is nu een waar genot. Hij kan niet snel genoeg de poort van het centrum binnen zijn. De opvoeders zijn er geweldig. Hij doet mee, is actief, amuseert zich. Ook wij zijn al drie keer naar feestjes geweest. Ik heb een enorm vertrouwen in dat centrum en in de mensen die er voor mijn zoontje zorgen.”*

Ook andere ouders spreken vol lof over hun ervaringen: *"Mijn dochter wordt dag en nacht opgevangen in de Klaproos. Alleen tijdens de weekends komt ze naar huis. Sinds enige tijd krijgt mijn dochter een ketogeen dieet. Daardoor is haar epilepsie fel verbeterd. Ook in de Klaproos volgt mijn dochter dat dieet. Dat is verre van gemakkelijk. Maar het lukt. Ze heeft daar een aandachtbegeleider. Die man doet dat fantastisch. Hij is zelfs mee op consultatie geweest in het ziekenhuis. Om te zoeken naar mogelijkheden om meer afwisseling in het dieet van mijn dochter te brengen."*

Een aangepaste en aangename school of opvangplek vinden is één ding, of dat ook een garantie is voor de toekomst, is nog iets anders.

Heel wat ouders drukken een gelijkaardige angst uit: *"Ik denk aan de toekomst. Hij is zo afhankelijk. Wat zal er na de schoolperiode van hem worden? Ik moet iets anders vinden. Waar hij nu is, kan hij blijven tot zijn 21^{ste}, maar wat dan ...?"*

Twee moeders vertellen over de rust die over hen kwam, van zodra ze wisten dat er voor hun kinderen, ook later, zou gezorgd worden: *"Nu mijn dochter in de Klaproos woont, heb ik het gevoel dat ik met een gerust hart kan sterven. Het wordt overgenomen; we hebben natuurlijk nog altijd de eindverantwoordelijkheid; we worden nog zeer vaak gebeld; er is een heel nauwe samenwerking; we zorgen in feite samen voor mijn dochter. Maar ik weet dat als mij iets overkomt, er dan voor haar zal worden gezorgd. Dat was lang een immense zorg. Ik lag daar echt van wakker. Maar dat is nu niet meer aan de orde. Daar heb ik nu een gerustheid in, ze gaan wel voor haar zorgen."*

"Wij hebben geluk want hij kan zijn hele leven in het Giels Bos blijven. Wij hebben levenslange opvang, en dat is een grote zorg die bij mij is weggevallen. Zelfs als wij er niet meer zijn, wordt de zorg daar voortgezet. En zelfs als mijn oudste zoon zegt dat hij het niet ziet zitten om voor zijn broer te zorgen, zal daar de zorg helemaal worden overgenomen. Het zwaard van Damocles boven mijn hoofd is weggenomen. Wat een geluk en rust geeft dat".

Hartverscheurend blijft echter de onzekerheid over de opvang van kinderen met ernstige beperkingen, eenmaal ze volwassen zijn:

Ik hoop dat mijn zoon gelukkig blijft.

Hij is gelukkig, hij is de zon in huis en ik hoop dat het zo blijft.

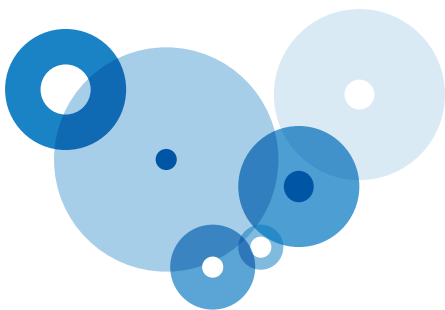
Om dat mogelijk te maken – en daar lig ik heel veel en lang van wakker 's nachts – hoop ik dat ik voor hem een plaats kan vinden waar hij zich veilig voelt, waar hij de juiste zorgen krijgt, waar hij blij is zoals hij bij mij is.

SOCIALE RECHTEN

Gezinnen en patiënten met TSC hebben, afhankelijk van de ernst van hun ziekte en mate van functionele beperkingen, recht op financiële en sociale tegemoetkomingen. Om die rechten te doen gelden, is hulp erg welkom.

Sommigen kunnen terecht bij een begripvolle arts: *"De kinderneurologe heeft me met alles geholpen. Niet alleen met geneesmiddelen, maar ook met terugbetalingen en allerhande papieren."*

Anderen werden geholpen door de sociale dienst van het ziekenhuis of de mutualiteiten: *"Samen met iemand van het ziekenfonds hebben we een lijst overlopen van welke tegemoetkomingen we allemaal konden krijgen. Dat was heel nuttig. Daar waren veel verrassingen bij."* Mits flink wat doorzettingsvermogen is bovenstaande moeder erin geslaagd om een persoonlijk assistentiebudget van het Vlaams Agentschap voor Personen met een Handicap te bekomen voor haar zoon met TSC.



SAMEN STERK!

Lotgenotencontact en patiëntenorganisaties kunnen mensen met een zeldzame ziekte helpen om zich minder eenzaam te voelen en hun weg te vinden in de doolhof van informatie en zorgverlening.

"Als je twee onbekenden die leven met dezelfde zeldzame ziekte samen zet, wauw, dan lijkt je plots naar een verliefd koppel te kijken". Béétje overdreven misschien, maar we hebben allemaal al wel eens ervaren hoe je je onmiddellijk thuis kan voelen bij een volslagen onbekende die ook leeft met TSC. Je deelt onmiddellijk verhalen, wisselt tips uit en begrijpt zonder gêne mekaars flauwe grappen" zo getuigt een patiënte.

Wie zelf de weg naar geschikte opvang niet vindt, kan terecht bij een patiëntenvereniging, getuigt een mama: *"Ik kwam de vereniging be-TSC op het spoor via het internet. Via deze vereniging kreeg ik de contactgegevens van een multidisciplinaire TSC-raadpleging in Brussel. Ook kreeg ik info over infantiele spasmen. Ik zag onmiddellijk dat dit het probleem was bij mijn kleintje. Ik heb dan ook onmiddellijk de stap gezet naar dit ziekenhuis. Daar ben ik nog steeds blij om."*

Anderen zoeken lotgenotencontact via het internet: *"Ik voel me vaak eenzaam door mijn ziekte. Door het contact met anderen, door te chatten over wat we meemaken, besef ik dat ik niet alleen sta in het leven."*

WORDT U AL GEHOLPEN?

België telt vermoedelijk een kleine 1.000 mensen met TSC. Op basis van een rondvraag in ziekenhuizen blijkt dat slechts een 400-tal van die mensen medisch gevolgd worden. Dit betekent dat wellicht meer dan de helft geen toegang heeft tot regelmatige multidisciplinaire opvolging!

Akkoord, TSC is niet iets waar iedereen mee te koop wil lopen, en dat hoeft ook niet. Maar krijgen al deze mensen met TSC, die niet bekend zijn in de bevroagde ziekenhuizen, wel de gepaste zorg en verzorging? Beschikken ze wel over goede, up-to-date informatie om de last van TSC zo klein mogelijk te houden?

Eva Schoeters, be-TSC

Sommige centra in België zetten sterk in op gespecialiseerde en geïntegreerde opvolging van TSC patiënten. Ze werken samen met de Belgische patiëntenvereniging be-TSC om tot steeds beter aangepaste zorg te komen. Maar uit de vele verhalen die we verzamelden blijkt dat mensen vaak slechts met moeite de weg vinden naar dergelijke gespecialiseerde zorg. We hopen dat deze brochure in ieder geval ook een steentje kan bijdragen om patiënten en hun naasten de weg te wijzen naar de opvolging en ondersteuning die ze verdienen.

A young girl with long reddish-brown hair and blue eyes is smiling, wearing a brown cardigan over a yellow shirt. Next to her, a young boy with short brown hair is looking upwards with an open mouth, wearing a red shirt with a blue car graphic. They are sitting in a pile of autumn leaves. The text 'MEER WETEN OVER TSC EN ZELDZAME ZIEKTEN' is overlaid in white capital letters.

MEER WETEN
OVER TSC
EN ZELDZAME
ZIEKTEN

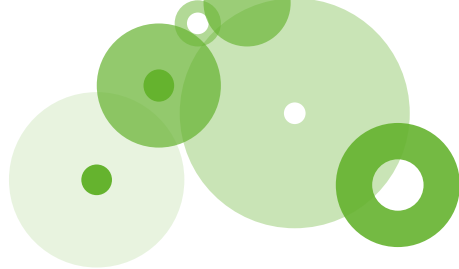


TOP 15 ONDERZOEKSVRAGEN IN TSC

Bijna 70 personen – patiënten, familieleden, artsen en andere zorgverleners, onderzoekers en vertegenwoordigers van de industrie – uit België en uit 9 andere landen namen deel aan de dialoog ‘Mind the Gap! – Onderzoeksprioriteiten in TSC’. De deelnemers stelden een agenda samen met 60 gevalideerde onderzoeksvragen. Een indrukwekkende ‘to do-lijst’ voor de nationale en internationale TSC-researchwereld. Tijdens een consensusconferentie selecteerden vertegenwoordigers van alle groepen uit deze agenda 15 prioritaire onderzoeksvragen.

Deze vragen zijn:

- 1** Wat zijn de meest doeltreffende interventies om de neuropsychiatrische, gedrags- en leerproblemen (TAND) bij TSC-patiënten te voorkomen, te controleren en te verminderen?
- 2** Hoe kan translationeel TSC-onderzoek worden gestimuleerd zodat de kloof tussen laboratoriumonderzoek en klinische behandeling wordt gedicht ('from bench to bedside'), evenals de kloof tussen klinische evidentie en het dagelijks leven van de patiënt ('van het ziekenhuis naar het 'echte' leven')?
- 3** Wat is de meerwaarde van een TSC-patiëntgerichte, gecoördineerde en geïntegreerde raadpleging op vlak van een betere gezondheid en betere levenskwaliteit van patiënten en hun verwanten? Hoe kan zo'n raadpleging worden georganiseerd en op welke medische en niet-medische noden moet ze zich richten?
- 4** Welke bijkomende richtlijnen zijn nodig voor een adequate zorg voor TSC-patiënten en aan welke criteria moeten de richtlijnen beantwoorden (wetenschappelijke evidentie, frequentie van updates etc.)?
- 5** Wat is nodig opdat ouders, huisartsen en niet TSC-specialisten de eerste verschijnselen van TSC beter zouden herkennen? Wat zijn de barrières en de stimulansen voor een effectieve en snelle doorverwijzing van TSC-patiënten naar gespecialiseerde diensten zodat een vroege en deskundige diagnose mogelijk wordt?
- 6** Welke combinaties van bestaande en/of nieuwe therapieën zijn het meest doeltreffend om TSC te behandelen, en mogelijk zelfs te stoppen of te genezen (met inbegrip van ziekte-modificerende therapieën als gentherapie, immuuntherapie of stamceltherapie)?



- 7** Welke andere pathways zijn actief betrokken bij TSC, naast de mTOR-pathway? Op welke symptomen hebben ze een invloed en welke impact kunnen ze hebben op de behandeling en het ziektemanagement?
- 8** Hoe kunnen nationale en internationale patiëntenregisters duurzaam worden opgebouwd? Hoe kunnen ze de zorg voor patiënten verbeteren?
- 9** Wat is de optimale aanpak om tot preventie van TSC-manifestaties en TSC-symptomen te komen?
- 10** Wat zijn de meest effectieve strategieën om biomerkers te ontwikkelen voor het bestuderen en evalueren van de fysiologie, pathologie, ziekteontwikkeling, diagnose- en behandelingsresultaten die geassocieerd worden met de verschillende TSC-lletsels en symptomen, in verschillende levensfasen en bij verschillende individuen?
- 11** Op welk ogenblik en onder welke omstandigheden moet een behandeling met mTOR-inhibitoren worden opgestart en voortgezet?
- 12** Welke onderliggende mechanismen leiden tot epilepsie bij TSC-patiënten. Hoe kan dit inzicht leiden tot een effectievere inzet van gekende anti-epileptische behandelingen (inclusief het ketogeen dieet en chirurgie) of de aanzet zijn voor nieuwe behandelingen?
- 13** Hoe kan de samenleving worden gesensibiliseerd en positief leren omgaan met de uitdagingen van TSC? Hoe kan met anderen het best worden gecommuniceerd over de ziekte?
- 14** Welke factoren beïnvloeden het optreden van LAM (lymfangioleiomyomatose) bij vrouwen met TSC? Welke mechanismen zijn hierbij betrokken? Hoe kan de evolutie van LAM worden gestopt?
- 15** Welke vorm van gezinsbegeleiding is het meest doeltreffend om patiënten en familieleden te helpen TSC te aanvaarden en hen te 'empoweren' zodat ze zichzelf kunnen wapenen tegen de uitdagingen die de ziekte doorheen de verschillende levensfasen met zich meebrengt?

Actie, nu!

Uit het onderzoeksproject “Mind the Gap!”. Samen prioriteiten bepalen voor het onderzoek in Tubereuze Sclerose Complex” kwam, naast een agenda voor onderzoek naar TSC, ook een actieprogramma naar voor met 10 maatregelen. Deze 10 acties, geënt op de patiëntenverhalen, en doorge-sproken met vertegenwoordigers van Europese TSC-patiëntenverenigingen en TSC-artsen en -onderzoekers moeten zonder verwijl gerealiseerd worden, om het leven van mensen met TSC leefbaarder te maken. Deze acties zijn:

- Het bewustzijn, de kennis en de specifieke bekwaamheid om met TSC om te gaan, moet toenemen bij alle zorgverstrekkers en in alle klinische omgevingen.
- Praktische en logistieke drempels die de toegang tot sommige behandelingen bemoeilijken, moeten worden weggewerkt.
- TSC-geneesmiddelen die door de Europese Unie werden goedgekeurd, moeten beschikbaar zijn voor alle patiënten die daar baat bij hebben, ongeacht hun verblijfplaats in de EU.
- Draggers van een TSC-mutatie moeten correct worden geïnformeerd over de risico's om TSC door te geven aan hun toekomstige kinderen en over de mogelijke interventies om deze risico's te beperken.
- Mensen met TSC en hun familieleden moeten de tegemoetkomingen krijgen waarop ze recht hebben. Zij moeten daarvoor op een effectieve en gecoördineerde wijze worden begeleid.

- Patiënten met TSC en hun familieleden moeten toegang krijgen tot leningen, levensverzekeringen, ziekteverzekeringen etc.
- Kinderen met TSC moeten toegang krijgen tot kinderopvang en scholen die optimaal zijn aangepast aan hun noden.
- De kennis en expertise over de beschikbare medische, niet-medische en structurele interventies om kinderen met TSC doorheen de adolescentie naar de volwassenheid te loodsen, moet maximaal worden gedeeld en ingezet.
- Volwassenen met milde TSC hebben recht op een doeltreffende begeleiding op hun werkplek.
- Broers, zussen of kinderen van TSC-patiënten verdienen begeleiding om TSC in hun eigen leven een plaats te geven.

TSC wordt door iedereen die ermee geconfronteerd wordt, afgeschilderd als een prototype van een ernstige, zeldzame aandoening.

Terecht! Niet alleen omwille van het weinig frequent voorkomen van de ziekte, maar ook vanwege de verregaande complexiteit en de impact op het dagelijkse leven. Daarom is wat hierboven staat van toepassing op het overgrote deel van de ernstige, zeldzame aandoeningen.

Welke organen kunnen aangetast zijn door TSC?

HERSENEN

- > TSC-patiënten hebben vaak **goedaardige tumoren in de hersenen** die diverse neurologische problemen en ontwikkelingsstoornissen kunnen veroorzaken, afhankelijk van hun ligging en grootte.
- > Ongeveer 75% van de mensen met TSC heeft **epilepsie**, al kunnen het verloop en de ernst sterk verschillen.
- > Zowat 90% van de patiënten vertoont **TSC-geassocieerde neuropsychiatrische aandoeningen** (TAND = TSC Associated Neuro-psychiatric Disorders). TAND is een term die een brede lading dekt van **cognitieve, gedragsmatige en psychiatrische complicaties** bij TSC. Het kan bijvoorbeeld gaan om autisme, problemen met concentratie, slaap, agressie, sociale interactie, beperkingen in intellectuele vaardigheden, depressie en angsten, etc.

NIEREN

- > 55-75% van de patiënten met TSC krijgt in de loop van het leven te maken met **goedaardige gezwellen in de nieren**. Deze gezwellen kunnen bloedingen veroorzaken of kunnen door overmatige groei het normale nierweefsel verdringen.

LONGEN

- > Bij 25-40 % van de vrouwelijke patiënten met TSC komt LAM of lymfangioleiomyomatose voor. In de longen ontstaan dan **met lucht gevulde holten (cysten)** die gaandeweg het longweefsel beschadigen. Bij mannen met TSC komt LAM nagenoeg niet voor.

HART

- > Bij 50-70% van de kinderen met TSC komen reeds tijdens de zwangerschap **tumoren in het hart** voor. Slechts in zeldzame gevallen geven deze gezwellen aanleiding tot problemen. Meestal verdwijnen ze spontaan in de loop van de eerste levensjaren.

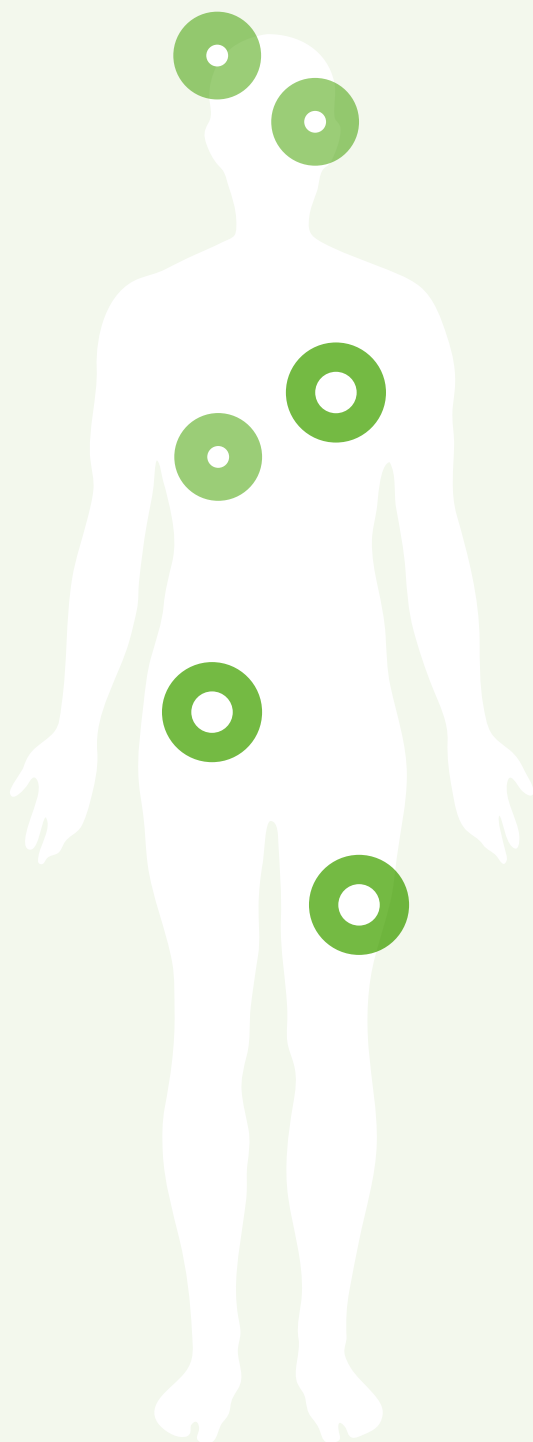
HUID

- > Een groot deel van de patiënten met TSC ontwikkelt in het gelaat een bobbelachtige roodheid. Dit verschijnt vaak pas na de leeftijd van 5 jaar. Deze huidafwijkingen lijken op afstand wel wat op acne, maar bij beter kijken zijn er geen puistjes, maar wel heel kleine gezwellletjes (faciale angiofibromen) te zien.

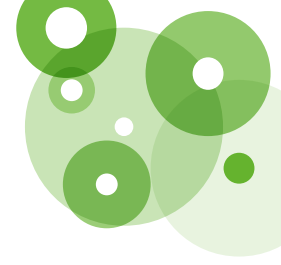
OGEN

- > Ook in de ogen kunnen kleine gezwellletjes voorkomen (retinale hamartomen). Deze zorgen enkel voor problemen indien ze zich ter hoogte van de oogzenuw bevinden.





Welke opvolging voor patiënten met TSC?



GENETISCH

Genetische testing en counseling bij alle TSC-patiënten bij diagnose, zeker op reproductieve leeftijd, met aandacht voor eventueel getroffen familieleden

CENTRAAL ZENUWSTELSEL

HERSENLETSELS: MRI hersenen bij diagnose en daarna elke 1 tot 3 jaar tot de leeftijd van 25 jaar. Meer frequent (minstens jaarlijks of elke 3-6 maand) wanneer een SEGA aanwezig is

EPILEPSIE: Bij diagnose een baseline EEG, daarna op klinische indicatie te herhalen; bij afwijkingen op EEG, refractaire epilepsie of andere veranderingen (slaap, gedrag, neurocognitie) aan te vullen met een 24-uurs video-EEG (subklinische aanvallen?); ouders bij diagnose steeds goed informeren over focale aanvallen en epileptische spasmen om zeer vroegtijdige detectie en behandeling mogelijk te maken

TAND: Minstens jaarlijkse jaar screening naar TAND aan de hand van TAND-checklist, aan te vullen met meer uitgebreid neuropsychologisch onderzoek op moment van belangrijke ontwikkelingsovergang (instap kleuterklas, overstap naar lager, middelbaar, hoger onderwijs) of op klinische indicatie

ANDERE ORGANEN

NIEREN: MRI abdomen bij diagnose daarna MRI elke 1 tot 3 jaar; nierfunctie, proteïnurie en bloeddruk jaarlijks controleren

LONGEN: Mogelijke LAM-gerelateerde symptomen bij elk klinisch contact bevragen; longfunctie, 6 minuut-wandeltest en HRCT Thorax bij vrouwen vanaf 18 jaar bij diagnose en elke 5-10 jaar daarna indien asymptomatisch. Bij optreden van cysten jaarlijks longfunctie checken, 6 minuut-wandeltest en HRCT thorax elke 2 tot 3 jaar. Advies geven over roken en inname van oestrogenen., CT-scan elke 2 tot 3 jaar

HUDID: Jaarlijks klinische opvolging

HART: Bij diagnose steeds een echocardiografie en EKG; bij asymptomatische patiënten met rhabdomyomen echo te herhalen elke 1-3 jaar tot regressie van de letsels. EKG om de 3-5 jaar bij asymptomatische patiënten om te screenen voor ritmestoornissen, meer frequent en bijkomend onderzoek bij symptomatische patiënten

OGEN: Bij patiënten met retinale hamartomen of visuele symptomen bij diagnose is jaarlijks volledig oftalmologisch onderzoek (met fundusonderzoek) aangewezen. Bij patiënten zonder letsels of klachten worden algemene richtlijnen voor visusopvolging gevolgd

TANDEN: Zesmaandelijkse controle door een tandarts met een orthopantomogram op de leeftijd van 7 jaar

Aanbevolen lectuur

- 1 **Anna C. Jansen en Liebeth De Waele**, *Tubereuze Sclerose Complex: opties en uitdagingen rond opvolging en behandeling*. Neuron, vol. 21, 2016, nr. 9, pag. 31-39 (deel I, multidisciplinaire behandeling) en nr. 10, pag. 36-43 (deel II, behandelingsopties).
www.betsc.be/images/documenten/NEURON_vol21_nr9_TSC-management.pdf
www.betsc.be/images/documenten/NEURON_vol21_nr10_TSC-behandeling.pdf
- 2 **Leonore Kuijpers-de Blicq**, *Gedragsproblemen bij Tubereuze Sclerose Complex*.
<https://stsn.nl/winkel/gedragsproblemen-bij-tubereuze-sclerose-complex/>
- 3 **Peter Raeymaekers, Alain Wouters, Astrid Rouvez**, *Mind the Gap! – Samen prioriteiten bepalen voor het onderzoek in Tubereuze Sclerose Complex*. Koning Boudewijnstichting. 2018.
www.kbs-frb.be/nl/Activities/Publications/2018/20180418PP1
- 4 **Op de website van de Belgische patiëntenvereniging be-TSC** vindt u een schat aan informatie en contacten: www.betsc.be of mail naar info@btsc.be
- 5 **RaDiOrg** is de Belgische koepel van patiëntenorganisaties voor een zeldzame ziekte:
www.radiorg.be
- 6 **Belgisch Plan Zeldzame Ziekten**: https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth_theme_file/belgisch_plan_voor_zeldzame_ziekten.pdf en op de website van RaDiOrg
- 7 **ZOOM “Op de bres voor mensen met een zeldzame ziekte”** – publicatie gratis te downloaden via **www.kbs-frb.be**



Koning Boudewijnstichting

Samen werken aan een betere samenleving

De Koning Boudewijnstichting heeft als opdracht bij te dragen tot een betere samenleving.

De Stichting is in België en Europa een actor van verandering en innovatie in dienst van het algemeen belang en van de maatschappelijke cohesie. Ze zet zich in om een maximale impact te realiseren door de competenties van organisaties en personen te versterken. Ze stimuleert doeltreffende filantropie bij personen en ondernemingen.

Integriteit, transparantie, pluralisme, onafhankelijkheid, respect voor diversiteit en bevorderen van solidariteit zijn haar belangrijkste waarden.

Haar actiedomeinen momenteel zijn armoede en sociale rechtvaardigheid, filantropie, gezondheid, maatschappelijk engagement, ontwikkeling van talenten, democratie, Europese integratie, erfgoed en ontwikkelingssamenwerking.

De Koning Boudewijnstichting werd opgericht in 1976, toen Koning Boudewijn 25 jaar koning was.

Dank aan de Nationale Loterij en aan alle schenkers voor hun gewaardeerde steun.

kbs-frb.be

Abonneer u op onze e-news **goededoelen.be**

Volg ons op     

Koning Boudewijnstichting, stichting van openbaar nut

Brederodestraat 21, 1000 Brussel

info@kbs-frb.be | 02-500 45 55

Giften vanaf 40 € op onze rekening

IBAN: BE10 0000 0000 0404 – BIC: BPOTBEB1

geven aanleiding tot een belastingvermindering van 45 % op het werkelijk gestorte bedrag.

