

INNOVATIEVE GEZONDHEIDSZORG

Een zeldzame ziekte is (drie)dubbel pech

Op Zeldzame Ziekten Dag, zaterdag 28 februari, krijgen alle patiënten met een zeldzame ziekte een stem. Daarmee zien ze dat ze niet alleen zijn, want als je alle verschillende zeldzame ziekten optelt, treft het heel veel mensen, vertellen Thomas Calis en Andreas Schuil van het Comité Weesgeneesmiddelen.

Op Zeldzame Ziekten Dag, zaterdag 28 februari, krijgen alle patiënten met een zeldzame ziekte een stem. Daarmee zien ze dat ze niet alleen zijn, want als je alle verschillende zeldzame ziekten optelt, treft het heel veel mensen, vertellen Thomas Calis en Andreas Schuil van het Comité Weesgeneesmiddelen. Iemand met een zeldzame ziekte heeft dubbel pech. 'Vaak duurt het heel lang voordat men erachter komt welke ziekte je precies hebt. Het is een lange weg voordat er uiteindelijk een diagnose is. En omdat het kleine patiëntengroepen zijn, is er niet altijd expertise of een behandeling voorhanden.' Sommige patiënten hebben zelfs driedubbel pech, stelt Calis. 'Soms is er een behandeling beschikbaar, alleen niet in Nederland. We kennen verhalen van mensen die voor hun zieke kind naar Duitsland verhuizen.'

Weesgeneesmiddelen

Het Comité Weesgeneesmiddelen strijdt tegen de frame dat de geneesmiddelen duur zijn. 'Duur klinkt als te veel geld voor wat je krijgt. We zouden graag zien dat er iets genuanceerder over gesproken wordt.'

Kijk je naar het leed dat je bijvoorbeeld met een genetechnologie behandeling een kind en diens familie kan besparen, dan is het de vraag of het duur is,' zegt Schuil. Hij wijst op de weesgeneesmiddelenwetgeving. 'Vanuit Europa wordt gezegd dat mensen met een zeldzame ziekte evenveel recht op een goede behandeling hebben als iemand met een meer voorkomende ziekte, ook al gaat het waarschijnlijk om duurdere geneesmiddelen.' Calis: 'Ik denk dat we pas ons doel hebben bereikt op het moment dat we geen Zeldzame Ziekten Dag meer nodig hebben en het normaal is dat je toegang hebt tot behandelingen die jou of jouw kind kunnen helpen.'

Goedkeuring nieuwe behandeling

Innovaties starten vaak bij zeldzame ziekten, aldus Schuil. 'Bij een veelvoorkomende ziekte start je niet meteen met gentherapie omdat je niet weet wat de eventuele neveneffecten zijn. Maar bij ernstige zeldzame ziekten durf je dat risico wel te lopen, omdat het alternatief veel slechter is.' Een drempel bij de goedkeuring van succesvolle nieuwe behandelingen is het huidige beoordelingskader, verklaart hij. 'Deze

4
Patiënt met zeldzame vorm van kanker verdient meer aandacht

6
Mensen met obesitas lopen tegen hardnekkig stigma aan

studies zijn vaak heel klein. Er zijn weinig patiënten, het is niet altijd placebo gecontroleerd. Waardoor je bij de beoordeling krijgt te horen 'je hebt dat en dat niet gedaan,' waardoor de mate van bewijs laag wordt geacht. Alleen heb je bij een zeldzame ziekte geen honderden patiënten. En in het geval van bijvoorbeeld gentherapie is een placebo controlegroep ethisch gezien vaak een 'no go,' waardoor je meteen al 3-0 achter staat, ook al heb je een succesvolle behandeling ontwikkeld.' Calis: 'Er zijn alternatieve instrumenten om te beoordelen of een middel wel of niet veelbelovend of werkzaam is, zoals bijvoorbeeld het Orphan Drug Access Protocol (ODAP).' Een specifieke vergoedingsroute voor weesgeneesmiddelen zou hierin kunnen helpen.



Lees het gehele dossier op onze website. Scan de QR-code.

Huidlymfoom: van ondraaglijke jeuk naar een nieuw leven

De zeldzame ziekte huidlymfoom wordt vaak jarenlang niet herkend. Vroege diagnose kan echter levens redden. Het verhaal van Mieke de Leeuw biedt ook andere patiënten hoop.

'Ik zal het nooit vergeten. Op een zonnige dag zat ik met een heerlijk glas wijn op een terras in Maastricht. Toen werd ik gebeld door iemand van het Radboudumc. Ik bleek Sézary-syndroom te hebben, een van de slechtste varianten van huidlymfoom, dus kanker.' Met dit telefoontje in 2017 kwam een einde aan een lange weg naar de diagnose voor Mieke de Leeuw. Ongeveer 10 jaar na het begin van haar klachten werd huidlymfoom, ofwel CTCL, bij haar vastgesteld. CTCL staat voor Cutaan T-cellymfoom. Typische klachten bij deze zeldzame kanker: vlekken, wondjes, roodheid en jeuk over het hele lichaam. 'Vaak is zo'n 80 procent van de huid van een patiënt rood.'

Ondraaglijke jeuk

Ook bij Mieke begon het in 2007 met die klachten.

Die langzaam maar zeker haar leven ondraaglijk maakten. 'Ik was directeur van een vmbo-school. Dat betekende dat ik vaak moest vergaderen. Dat was niet te doen met de jeuk die ik had. Dan ging ik maar naar het toilet, om daar verkoeling te vinden tegen de tegels aan de muur.' De impact van Sézary liet zich 24 uur per dag gelden. 'Het allerergste is misschien nog wel dat je niet kunt slapen van de jeuk. Dat is verschrikkelijk en maakt je eenzaam.'

Lange weg naar diagnose

Mieke bezocht dermatologen. Ze kreeg dan iets tegen eczeem of contactallergie. 'Die smeerseltjes werkten niet.' Uiteindelijk bleek ze dus Sézary-syndroom te hebben. Vanwege de late diagnose sloeg ze het eerste behandeld stadium (hormoonzalf en lichttherapie) over. 'Ik begon meteen met chemopillen en prednison. Dat werkte meerdere jaren. Ik werd goed geholpen door een multidisciplinair team, met een hematoloog en een dermatoloog. Intussen is

er veel meer mogelijk voor patiënten, vormen van immunotherapie bijvoorbeeld, en nieuwe medicatie.

Hoop voor patiënten met huidlymfoom

Bij Mieke moest er een stamceltransplantatie in het LUMC (het expertisecentrum voor huidlymfoom) aan te pas komen. 'Dat was bijzonder, want ik was al 72 jaar en in slechte conditie. Op 9 augustus 2024 hebben de donorcellen van een anonieme 24-jarige mijn leven gered. Tot op de dag van vandaag is Sézary uit mijn lichaam. Ik heb geen jeuk, geen roodheid meer. Dat biedt hoop voor andere huidlymfoom-patiënten.' Hoop die kan worden vergroot door tijdige diagnose. 'Als je de genoemde klachten hebt en je krijgt steeds middelen van je specialist die niet helpen, vraag dan een second opinion. Want hoe sneller je kunt starten met een juiste behandeling, hoe beter.'

Meer informatie vind je op [Stichting1op5.nl](https://www.stichting1op5.nl), [Stichtinghuidlymfoom.nl](https://www.stichtinghuidlymfoom.nl) -en [kanker.nl](https://www.kanker.nl)

‘XLH-patiënten staan op tandheelkundig gebied achter’

Tandproblemen bij XLH-patiënten worden vaak niet herkend, Spontane abcessen zonder gaatjes of trauma, vroegtijdig tandverlies en pijnklachten zijn het gevolg van structurele afwijkingen in tandbeen en glazuur. Vroege herkenning door mondzorgprofessionals is cruciaal voor tijdige behandeling.

Kromme benen, een typische, kleine bouw, pijnlijke of stijve gewrichten en spieren. Het zijn allemaal klachten die kunnen voorkomen bij de zeldzame ziekte XLH, wat staat voor X-gebonden hypofosfatemie. XLH is een weinig voorkomende botaandoening veroorzaakt door een afwijking in het X-chromosoom. Wie XLH heeft, heeft te kampen met de ziekte zelf en met een vaak late diagnose. Maar ook met klachten die wat minder bekend zijn, zoals tandheelkundige problemen. Hanneke van Verseveld, tandarts maxillofaciale prothetiek op de afdeling bijzondere tandheelkunde van het Erasmus MC, vertelt: ‘Tandheelkundige aspecten van XLH zijn vaak minder bekend. Patiënten krijgen vaker te maken met vooroordelen. Klachten worden dan vaak gerelateerd aan hun dieet of onvoldoende mondhygiëne. Dit betekent niet dat preventie onbelangrijk is om klachten te voorkomen, maar XLH-patiënten kunnen niet altijd iets doen aan hun tandheelkundige problematiek. Vanwege hun afwijkende anatomie staan ze al achter ten opzichte van mensen zonder deze aandoening.’

Tandheelkundige problemen bij XLH-patiënten

Het meest karakteristieke tandprobleem bij XLH is wellicht het spontane ontstaan van tandinfecties met abcesvorming. ‘En dan zonder dat er sprake is van gebruikelijke oorzaken zoals gaatjes of trauma,’ zegt Van Verseveld. ‘Bij een normale tand bedekken het glazuur en tandbeen (dentine) de zenuwkamer (pulpa) van de tand. Die fungeren dan als een hoog gemineraliseerde beschermlaag. Bij patiënten met XLH is er sprake van afwijkingen in het dentine, glazuur en de zenuwkamer, waardoor bacteriën eerder kunnen binnendringen en tanden kunnen infecteren. In het kindergebit resulteert dat vaker tot vroegtijdig verlies van tanden en mogelijk tot vertraagde doorbraak van het blijvende gebit. In het volwassen gebit leidt dit vaker tot breuk en meerdere wortelkanaalbehandelingen. Er kunnen ook problemen zijn met het steunweefsel van de tand, waardoor er parodontale problemen ontstaan en tanden los kunnen gaan zitten. XLH-patiënten hebben dus vaker tandheelkundige problemen door de anatomie van hun tanden en kiezen.’

Tandanatomie XLH-patiënten is anders

Het glazuur en dentine zijn gemineraliseerde weefsels die de pulpa beschermen. In tegenstelling tot glazuur kan het dentine zich gedurende het leven blijven ontwikkelen (secundair en tertiair dentine).



IEMAND MET XLH HEEFT TE KAMPEN MET DE ZIEKTE ZELF EN MET EEN VAAK LATE DIAGNOSE

Het dentine fungeert ook als een elastische schokdemper en voorkomt bij het kauwen dat het glazuur breekt. Bij XLH-patiënten is de barrièrefunctie minder effectief. Het dentine is ook minder gemineraliseerd en kan structurele gebreken vertonen. ‘Hierdoor kunnen bacteriën gemakkelijker binnendringen en zorgen voor gaatjes met een snellere progressie en infectie van de pulpa.’ De pulpa is het weefsel in de kern van de tand en zorgt voor bloeden en zenuwvoorziening. Bij XLH is de pulpa vergroot en ligt dicht bij de oppervlakte, waardoor die kwetsbaarder is.

Ook het parodontium, ofwel het ‘ophangapparaat’ waarmee tanden en kiezen vastzitten in de mond, kan anders zijn bij mensen met XLH. ‘Het parodontium bestaat onder meer uit wortelcement, vezels en kaakbot. De samenstelling en hoeveelheid van dat cement kan bij XLH-patiënten anders zijn. De aanhechting van de vezels kan hierdoor vermindert zijn. Dit kan weer leiden tot loszittende tanden en kiezen.’ Overigens wil dat laatste niet zeggen dat een beugelbehandeling bij XLH-patiënten niet mogelijk is. ‘Dat hangt van de individuele situatie af,’ zegt Van Verseveld. ‘Dus overleg met de verschillende tandheelkundige specialisten en behandelend arts. Dit geldt ook voor het plaatsen van orale implantaten ter ondersteuning van een (gedeeltelijk) klikgebit of vast kroon- en brugwerk.’

Tandartsen moeten alert zijn op alarmsignalen

Voor XLH-patiënten zijn er praktische tips om problemen te voorkomen (zie kader). Voor behandeling verwijst Van Verseveld patiënten uiteraard in eerste instantie naar de eigen tandarts. ‘Die kan

Praktische tandheelkundige tips voor XLH-patiënten

Mondhygiëne

- Besteed extra aandacht aan de mondhygiëne omdat tanden gevoeliger zijn voor gaatjes. Een mondhygiënist(e) kan een passend advies geven.
- Bij een verhoogd risico op gaatjes kan, in overleg met de tandarts, aanvullend fluoride ingezet worden.

Een gebalanceerd dieet – beperkte suikerinname

- Bacteriën die kunnen leiden tot tandontstekingen en abcessen, worden gevoed door suiker. Beperk daarom je dagelijkse suikerinname, zowel in hoeveelheid als in frequentie (maximaal 7 momenten per dag).

Reguliere tandartsafspraken

- Ga regelmatig naar de tandarts voor een periodieke controle (2-4 keer per jaar) om eventuele problemen te voorkomen of in een vroeg stadium te behandelen.

Aanvullende maatregelen

- Groeven van kiezen kunnen afgedicht worden (sealants) om de kauwvlakken te beschermen.
- Bij breuk en slijtage van tanden en kiezen kan een beschermplaatje vervaardigd worden.
- Overleg tussen de implantoloog/kaakchirurg of orthodontist en de behandelend XLH-specialist is noodzakelijk voor het plaatsen van implantaten of uitvoeren van een beugelbehandeling.

je zo nodig doorverwijzen naar een Centrum voor Bijzondere Tandheelkunde (CBT). Of zij of hij kan contact opnemen met een XLH Expertisecentrum in Groningen, Amsterdam, Leiden of Rotterdam.’ Aan collega-tandartsen adviseert Van Verseveld vooral om klachten serieus te nemen. ‘Heb begrip voor klachten en schrijf ze niet te snel toe aan bijvoorbeeld het dieet of mondhygiëne. En wees alert op alarmsignalen die kunnen wijzen op een ziekte als XLH. Een voorbeeld van zo’n signaal is een jong kind met abcessen bij de voortanden zonder dat er sprake is van cariës of trauma. Verwijs hem of haar door voor verder onderzoek. Want ook bij XLH geldt dat een goede behandeling op jonge leeftijd ernstiger tandproblemen op latere leeftijd kan voorkomen.’

Meer informatie over de tandheelkundige aspecten van XLH vind je op xlh-vereniging.nl. Daar vind je ook de speciale folder.

‘Poets jij wel goed je tanden?’

XLH: de zeldzame aandoening die ook het gebit aantast

Spontane abcessen, zwakke tanden en eindeloze tandartsenbezoeken. Bij de botaandoening XLH spelen tandproblemen een grote maar onderbelichte rol. Maja Licher en haar zoon Daan ervaren dagelijks de gevolgen. Hun verhaal laat zien waarom bewustwording bij tandartsen en patiënten essentieel is voor betere herkenning en behandeling.

Je poetst je tanden niet goed.’ ‘Je snoept veel te veel.’ Dit soort uitspraken kunnen mensen met tandproblemen van hun tandarts te horen krijgen. Soms misschien terecht. Maar niet als er een zeldzame ziekte achter een probleemgebit schuilt, zoals de zeldzame ziekte XLH (zie kader). XLH kan tal van klachten geven, vertelt Maja Licher, XLH-patiënte én voorzitter van de patiëntenvereniging XLH Vereniging Nederland. ‘Het klassieke beeld van een XLH-patiënt is iemand met een kleine bouw en kromme benen, die moeilijk en waggelend loopt. Maar het aantal klachten is heel divers. Hoofdpijn, pijnlijke of stijve gewrichten en spieren, enorme vermoeidheid en gehoorproblemen kunnen ook bij XLH voorkomen.’ Zelf heeft ze vooral last van moeilijk lopen, vermoeidheid en pijn. ‘Daardoor kan ik bijvoorbeeld niet makkelijk even een avondje theater plannen. Ik weet namelijk niet hoe ik me die bewuste avond voel.’ In veel (maar niet alle!) gevallen is XLH erfelijk. Van Maja’s twee kinderen heeft zoon Daan ook XLH. Hij heeft weer andere klachten dan zijn moeder, zo vertelt hij. ‘Ik heb vooral pijnklachten aan mijn rug, voeten en knieën. Zelf plan ik wel avondjes met vrienden, maar doe dan de dag ervoor en erna wat rustiger aan.’

Pijnlijke abcessen in de mond

Hoe dan ook: XLH heeft grote impact op iemands leven. En aan het rijtje mogelijke klachten kan sinds een aantal jaar ook tandproblemen worden toegevoegd. ‘Voor die tijd was niet bekend dat XLH tot klachten in het gebit kon leiden,’ zegt Maja. Zo wordt er steeds meer bekend over de aandoening. ‘Bij mijn vader was ook duidelijk dat er iets mis was. Hij was klein, liep moeilijk en had veel pijn. Maar een naam voor de ziekte was er niet, laat staan een passende behandeling. Tot zijn verdriet kreeg hij een dochter met een vergelijkbare bouw, dat was ik. En ik kreeg Daan ook weer zonder te weten dat ik XLH had. Ook hij had een specifieke bouw. Pas bij hem werd de diagnose hypofosfatemische rachitis gesteld, zoals XLH vroeger nog heette.’ Daan had als jong kind enorme tandproblemen. Zoals grote abcessen in zijn mond, dat zijn bulten die gaan ontsteken. ‘Ik kwam altijd heel vaak bij de tandarts.



Had regelmatig pijn. Sterker nog, ik weet nog wel dat ik materialen meenam op vakantie om in geval van nood de vullingen uit mijn kiezen te kunnen halen als de pijn te erg werd.’ Ook Maja herinnert zich de impact van Daans tandheelkundige problemen. ‘Voor één kies is hij wel twintig keer naar de tandarts gegaan. En als achtjarige jongen had hij zoveel pijnlijke abcessen in zijn mond, dat hij ’s nachts uit zijn bed is gekomen, een aardappelschilmesje uit de keuken heeft gehaald en zelf sneetje in de abcessen heeft gemaakt. Dit gaf verlichting.’

Bewustwording bij tandartsen en patiënten

Naast abcessen zonder cariës zijn er veel meer tandproblemen die een rol kunnen spelen bij XLH. Denk aan melktanden en -kiezen die niet uitvallen, blijvende tanden die niet doorkomen, wortelkanaalbehandelingen die mislukken, en ga zo maar door. Veel tandartsen weten niet dat al deze klachten wel eens met XLH te maken zouden kunnen hebben. Dan weten ze niet wat ze moeten doen, of zeggen ze verkeerde dingen. ‘Daardoor durven XLH-patiënten op een gegeven moment soms niet meer naar de tandarts. Of schamen ze zich voor hun gebit.’ Daan belandde zelf bij Hanneke van Verseveld, tandarts in het Erasmus MC. ‘Zij is gespecialiseerd in het behandelen van XLH-patiënten. Dat is erg prettig. Als ik een ontsteking heb, dan weet Hanneke precies wat er met me aan de hand is, het komt dan wel goed.’ Voor snellere en betere hulp aan patiënten is het belangrijk dat ook andere tandartsen zich ervan bewust zijn dat abcessen en andere gebitsproblemen te maken zouden kunnen hebben met XLH. De XLH Vereniging Nederland heeft in samenwerking met tandartsen van de bijzondere tandheelkunde in het Erasmus MC en het Haga ziekenhuis een folder ontwikkeld om patiënten en tandartsen te wijzen op het ziektebeeld en de specifieke gebitskenmerken.

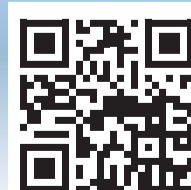
Mensen die zich herkennen in de genoemde tandproblemen (en mogelijk in andere klachten) kunnen eerst bij hun huisarts terecht. Maja: ‘Die zou dan een bloedtest moeten laten doen om het fosfaatgehalte te meten. Als vervolgens sprake is

van een verlaagd fosfaat, kunnen patiënten worden doorverwezen naar een van de academische ziekenhuizen. In Nederland zijn drie XLH-expertisecentra: in Groningen voor kinderen, en in Leiden en Rotterdam voor volwassenen. Zo’n expertisecentrum kan XLH-patiënten gericht verder helpen.’

Wat is XHL?

XLH staat voor X-gebonden hypofosfatemie. Dit is een zeldzame botaandoening veroorzaakt door een afwijking in het X-chromosoom. Door een genetische afwijking op het zogenaamde PHEX-gen maakt het bot te veel van het hormoon FGF23. Dit hormoon geeft aan de nieren het signaal dat fosfaat moet worden uitgeplast. Iemand met XLH heeft daardoor te veel FGF23 en een tekort aan fosfaat. Fosfaat is heel belangrijk voor ieder mens. Zo speelt het een rol bij de energiehuishouding. Maar vooral zorgt het – samen met calcium – voor stevige botten en tanden. Je krijgt fosfaat binnen via de voeding, maar mensen met XLH plassen veel fosfaat weer uit. Zo’n tekort aan fosfaat leidt dan ook tot minder stevige botten. De behandeling van XLH is gericht op het omhoog brengen van het fosfaatgehalte. Daartoe krijgen patiënten standaard een combinatie van een fosfaatdrankje en actief vitamine D in de vorm van een tablet. Bovendien zijn veelbelovende medicijnen in ontwikkeling.

‘ALS ACHTJARIGE JONGEN HAD HIJ ZOVEEL PIJNLIJKE ABCESSEN IN ZIJN MOND, DAT HIJ ZE MET EEN AARDAPPELSCHILMESJE HEEFT OPENGEMAAKT’



**Meer informatie?
Scan de QR-code.**

XLH
VERENIGING NEDERLAND

KKI/NL/CYS/0525 – Februari 2026

Meer kennis en snellere diagnose: hoe Stichting Huidlymfoom het verschil maakt

Eenzaamheid, late diagnose en een gebrek aan informatie. Dit is vaak de realiteit voor patiënten met een zeldzame vorm van kanker. Stichting Huidlymfoom vult dit gat met kennis, verbinding en aandacht.

Borstkanker, longkanker, darmkanker en huidkanker: het zijn allemaal uiterst bekende en veelvoorkomende vormen van kanker. Ze krijgen terecht veel aandacht. Daarnaast bestaan er heel veel onbekende, zeldzame vormen van kanker. 'Maar liefst een op de vijf Nederlandse kankerpatiënten heeft zo'n zeldzame vorm van kanker,' zegt Safa Najidh, arts in opleiding tot dermatoloog, en onderzoeker in het LUMC. Deze kankerpatiënten hebben natuurlijk allereerst te maken met de ernstige ziekte zelf, met vaak een enorme impact op hun dagelijks leven. Daar komen vaak nog eens allerlei nadelen bovenop, zegt Najidh. 'Er is vaak weinig informatie over hun ziekte, online en offline. Dat geeft grote onzekerheid. Ook duurt het doorgaans lang voordat de juiste diagnose kan worden gesteld. De stichting is ontstaan om dat patroon te doorbreken: we willen herkenning versnellen, informatie betrouwbaar bundelen en patiënten een plek bieden waar ze direct terecht kunnen voor uitleg, steun en lotgenotencontact.'

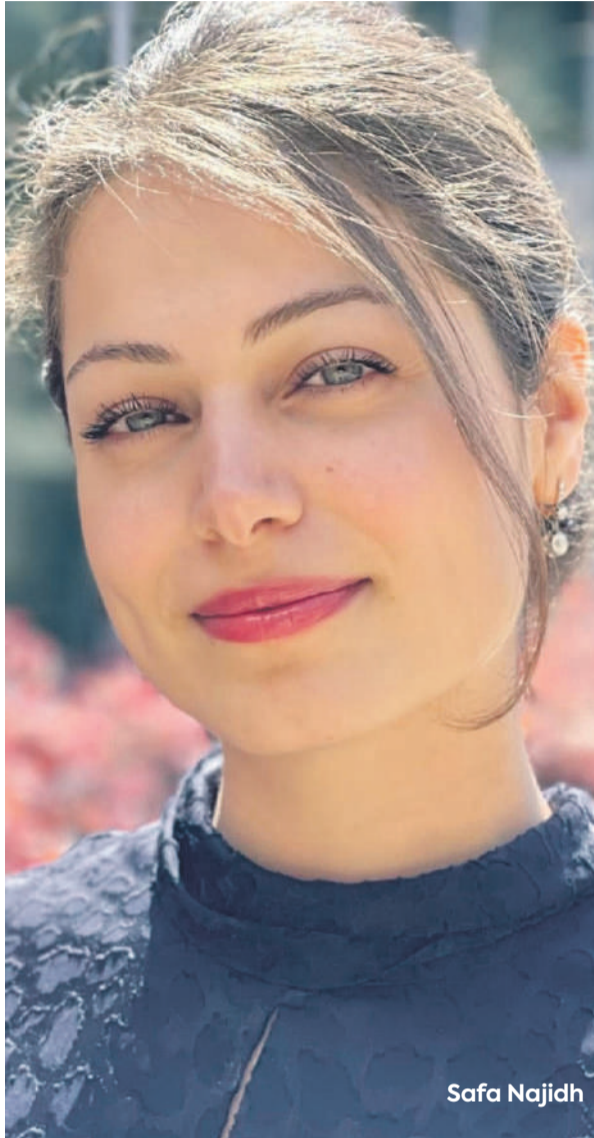
Meer aandacht voor zeldzame vormen van kanker

Een goed voorbeeld van zo'n zeldzame vorm van kanker is huidlymfoom. Dit is een verzamelaar voor 19 zeldzame vormen van lymfeklierkanker die zich primair in de huid manifesteren. Met allerlei klachten – zoals jeuk, bulten op de huid, pijn en roodheid – tot gevolg. Najidh is behalve arts op de afdeling dermatologie van het LUMC wetenschappelijk onderzoeker naar huidlymfoom. 'We hebben veel mooie onderzoeken lopen naar deze ziekte, die hoop kunnen bieden voor patiënten. Maar we krijgen betrekkelijk weinig funding, weinig geld.' Daarvoor is het nodig dat zeldzame vormen van kanker meer aandacht krijgen.

'ZELDZAAM BETEKENT NIET 'MINDER BELANGRIJK'. OMDAT DE WEG VAAK LANGER EN EENZAMER IS, IS EXTRA STRUCTUUR, KENNISDELING EN STEUN DES TE BELANGRIJKER'

Patiënten met huidlymfoom hebben informatiebehoefte

Jaren geleden merkte Najidh dat meer aandacht, niet alleen voor wetenschappelijk onderzoek maar ook voor patiënten zelf, essen-



Safa Najidh

tiel is. 'In het LUMC zit het expertisecentrum voor huidlymfoom. Als student verzamelde ik ooit bloedsamples voor onderzoek. Omdat het vaak zieke en oudere patiënten betrof, bezocht ik huidlymfoom patiënten wel eens thuis. We dronken dan samen koffie en ik luisterde naar hun verhaal. Zo kwam ik erachter dat er onder patiënten een grote behoefte is aan informatie over huidlymfoom, aan aandacht en contact.' Ze illustreert dit met een concreet voorbeeld. 'Ik sprak eens een patiënt die lang had gezocht naar een patiënt met dezelfde ziekte, om zijn verhaal te kunnen delen. Uiteindelijk vond hij iemand in Frankrijk. Maar toen ze met elkaar wilden afspreken, bleek deze Franse patiënt net te zijn overleden.'

Stichting Huidlymfoom vult gat binnen de zorg

Dit was voor Najidh de directe aanleiding om patiënten met een huidlymfoom en hun naasten samen te brengen. In 2018 organiseerde zij samen met de afdeling dermatologie van het LUMC de allereerste patiëntendag, voor mensen met huidlymfoom, hun naasten en zorgprofessionals. 'Dat was een groot succes, er kwamen honderden patiënten op af.' Het bleef niet bij die ene dag. 'De patiëntendag wordt nog jaarlijks georganiseerd, op 28 maart 2026 is de volgende.' Bovendien had de eerste patiëntendag een mooi bijeffect, zegt Najidh. 'Na afloop heb ik samen met een aantal patiënten en familieleden vergaderd. Hoe zouden we nog meer bekendheid aan de ziekte kunnen geven? Dat heeft geleid tot de oprichting van

de Stichting Huidlymfoom (zie kader). Intussen is dit een van de meest bekende huidlymfoom patiëntenorganisaties ter wereld.'

Hoe vroeger de diagnose, hoe beter

De Stichting Huidlymfoom biedt een schat aan online kennis, organiseert evenementen zoals de patiëntendag en betreft patiënten ook actief bij de zorg. 'Zo hebben we patiënten die helpen met het beoordelen van wetenschappelijke onderzoeken. Weer andere patiënten organiseren de patiëntendag of maken internationale connecties.' Het onderliggende doel van de Stichting Huidlymfoom is onder meer het vervroegen van de diagnose. 'Door minder bekendheid wordt de diagnose vaak laat gesteld. Wij willen dat huisartsen of andere zorgprofessionals eerder denken aan huidlymfoom. Een snelle diagnose betekent ook een snelle behandeling, en daarmee een betere prognose, minder onzekerheid, meer rust en regie en een betere kwaliteit van leven. We hebben al veel bereikt met de Stichting Huidlymfoom, maar we willen nog meer bekendheid, zodat we de zorg voor patiënten met huidlymfoom kunnen verbeteren.'

Stichting Huidlymfoom

De Stichting Huidlymfoom is bedoeld voor iedereen die met huidlymfoom te maken krijgt. Als patiënt en naaste. Of als professional. 'Heel veel huisartsen kennen huidlymfoom nauwelijks,' zegt Safa Najidh. 'Maar ook veel dermatologen, de specialisten van de huid, zien maar heel weinig patiënten met huidlymfoom. Dat heeft tot gevolg dat niet snel genoeg aan huidlymfoom gedacht wordt. Waardoor de diagnose pas laat wordt gesteld.' De andere belangrijke doelgroep van de Stichting Huidlymfoom zijn uiteraard de patiënten zelf. 'Voordat de stichting er was, hadden zij een ernstige chronische ziekte met een enorme impact. Maar ze stonden er alleen voor. Er waren geen duidelijke folders over huidlymfoom, er was geen online platform en geen patiëntendag. Ook kenden ze vaak niemand anders met de ziekte. Kortom, patiënten en hun families konden bij niemand terecht. Sinds 2018 voorziet de Stichting Huidlymfoom in samenwerking met expertisecentrum LUMC in die behoefte.' Voor meer informatie over huidlymfoom en de stichting kun je terecht op: stichtinghuidlymfoom.nl

KKI/NL/POT/0317



Meer informatie? Scan de QR-code.

KYOWA KIRIN

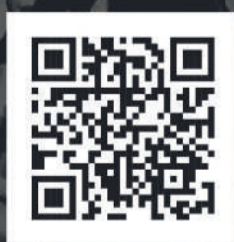
1 IN 20

PEOPLE LIVE WITH A RARE DISEASE*

We are *Rare*

Rare diseases are more common than you might expect. As a healthcare professional, you can have a positive impact on these patients' lives.

Your expertise is key to unlocking better outcomes and providing them with much-needed support.



Learn more on
chiesirarediseases.com

Erkenning van obesitas als chronische ziekte is essentieel voor de mensen die hieraan lijden

Op woensdag 4 maart is het Wereld Obesitas Dag. Als het aan Natasja Wijling, obesitas-patiënt en co-voorzitter van de Nederlandse Vereniging voor Overgewicht en Obesitas (NVOO) ligt, is dit een belangrijke dag.

Veel mensen nemen obesitas niet serieus, en dat zorgt voor stress, schaamte en zelfs het verslechteren van de gezondheid van mensen die aan deze chronische ziekte lijden. 'We lopen nog steeds tegen een ontegenwoordig hardnekkig stigma aan,' aldus Natasja. 'Elke keer dat er nieuws over obesitas in de media komt, zwelt de discussie aan en hoor je mensen zeggen: eigen schuld, dikke bult. Maar obesitas is geen keuze, het is een chronische ziekte waarbij het belangrijk is om in te zetten op een persoonsgerichte behandeling.'

Obesitas erkennen

Volgens haar is kennis, en daarmee begrip, belangrijk voor het welzijn van obesitaspatiënten. 'Niemand kiest ervoor om dik te zijn, niemand vindt het fijn. Vaak levert het gezondheidsproblemen op en het is heel naar om continu veroordeeld te worden. Bij mensen met obesitas is het lichaam constant aan het vechten om weer terug te gaan naar het oude gewicht, ook al volg je strenge diëten en sport je regelmatig, en als cadeautje krijg je er vaak een paar extra kilo's bij. Het is vermoeiend om daar een leven lang tegen te moeten vechten.'

'VAAK LEVERT OBESITAS GEZONDHEIDSPROBLEMEN OP EN HET IS HEEL NAAR OM CONTINU VEROORDEELD TE WORDEN'

IN SAMENWERKING MET VITAFLO

'Aan de buitenkant zie je niets aan hem'

De 11-jarige Meysam, zoon van Peggy Jans, heeft een zeldzame metabole ziekte die zijn leven beïnvloedt: het GLUT1-deficiëntiesyndroom.

'Kort na zijn geboorte kreeg Meysam epileptische aanvallen en absences,' vertelt Peggy. 'Na onderzoek bleek hij het GLUT1-deficiëntiesyndroom te hebben.' Bij deze zeldzame ziekte is het glucosetransport in het lichaam defect. 'Daardoor komen suikers niet aan in de hersenen en ontstaat er een soort kortsluiting.' Meysam kreeg vanaf het moment van diagnose een ketogeen dieet, met vetten als brandstof en nauwelijks koolhydraten. 'Hij eet nu veel groente, vis, vlees, koolhydraatarm brood en vette producten zoals kaas, worst, slagroom en mayonaise. Daarnaast krijgt hij tweemaal daags een speciaal preparaat vol voedingsstoffen.'

Geen epileptische aanvallen meer

Dit ketogeen dieet wierp meteen vruchten af. 'Tot op de dag van vandaag heeft hij geen epileptische aanval meer gehad.' Meysam ontwikkelt zich verder op zijn eigen tempo. 'Na zijn geboorte werden we erop voorbereid dat hij nooit zou kunnen praten en lopen. Dankzij therapie, hard werken en zijn dieet loopt hij, praat hij, volgt hij speciaal onderwijs en zit hij op een voetbalschool.' Dat neemt niet weg dat hij cognitief en motorisch achterloopt op andere kinderen. 'Je ziet aan de buitenkant bijna niets aan Meysam, wat zorgt voor onbegrip en overvraging door omstanders. Maar ook voor frustratie en faalangst bij Meysam.' Zelf zorgt Peggy voor begrip bij andere ouders met een kind met een metabole ziekte. 'De Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS) is een vangnet en zorgt voor verbinding. Ik help er vanuit mijn ervaring andere ouders.'

'TOT OP DE DAG VAN VANDAAG HEEFT HIJ GEEN EPILEPTISCHE AANVAL MEER GEHAD'



Fotografie: ECPO

Chronische ziekte

Erkenning van de ziekte is daarom essentieel. 'Ik denk dat daarmee een stukje schaamte verdwijnt en mensen met obesitas hier makkelijker en opener over durven te gaan praten. Als we accepteren dat obesitas een chronische ziekte is en mensen die hieraan lijden een behandeling verdienen, maakt dat de drempel naar hulpverlening een stuk lager.'

Heb je overgewicht of obesitas en zoek je steun of informatie? Kijk dan op NVOO.nl.

UITGELICHT

VKS: samen sterk bij stofwisselingsziekten

VKS is de patiëntenvereniging voor mensen met een erfelijke stofwisselingsziekte (of metabole ziekte), zoals Glut1DS. In Nederland gaat het om meer dan 600 verschillende aandoeningen. VKS is er niet alleen voor patiënten zelf, maar ook voor de ouders, partners en andere naasten. Want een stofwisselingsziekte heb je nooit alleen – het raakt het hele gezin.

Bij VKS vind je betrouwbare en begrijpelijke informatie over vrijwel alle bekende stofwisselingsziekten. Op onze website stofwisselingsziekten.nl delen we actuele kennis in heldere taal. Dat is extra belangrijk, omdat deze ziekten vaak zo zeldzaam zijn dat goede informatie moeilijk te vinden is.

Contact met lotgenoten

Naast informatie biedt VKS ook herkenning en contact. Wie dat wil, kan in contact komen met lotgenoten die écht begrijpen wat je doormaakt. Er is ruimte om ervaringen te delen, vragen te stellen en steun te vinden. We brengen mensen samen, online én offline. Dat doen we bijvoorbeeld via bijeenkomsten met artsen en ziekenhuizen, maar ook via ontmoetingen waarbij onderling contact centraal staat.

Vier keer per jaar verschijnt het online magazine [Wisselstof](http://Wisselstof.nl) op www.wisselstof.nl. Hierin lees je persoonlijke verhalen van patiënten, duidelijke uitleg over ziekten en nieuws over wetenschappelijk onderzoek. Elk verhaal is anders – net als elke stofwisselingsziekte.

Tot slot laat VKS de stem van patiënten horen in de zorg en het beleid. We zetten ons in voor meer onderzoek, betere diagnostiek en snellere herkenning van behandelbare stofwisselingsziekten. Elke dag opnieuw werkt VKS aan betere zorg en ondersteuning voor iedereen die hiermee te maken heeft. Samen staan we sterker.



Meer informatie over het medisch ketogeen dieet? Scan de QR-code.

Van hormonen naar regie: hoe Eveline weer grip kreeg op haar gewicht

Jarenlang sporten, diëten en volhouden – en toch blijft het getal op de weegschaal hetzelfde. Herkenbaar? Juriste Eveline Engels (52), bekend van B&B Vol Liefde, weet hoe frustrerend dat is. Door hormonale aandoeningen kwam ze steeds meer aan. Tot ze begin dit jaar besluit het anders aan te pakken: met medische hulp.

Begin 2025 woog ik 93 kilo. En dat zag je, want ik ben maar 1 meter 58', vertelt Eveline. Ik voelde me niet prettig in mijn lichaam. Vond mezelf niet mooi. Haar gewichtstoename begon al vroeg. Op haar zestiende kreeg ze de diagnose PCOS, een hormonale aandoening. Tijdens mijn zwangerschappen kwam ik daardoor soms wel vijftig kilo aan. Daarna kreeg ik ook nog schildklierproblemen. De medicatie die ik daarvoor gebruikte, hielp tegen die klachten, maar zorgde er wel voor dat ik nóg meer aankwam.

Sporten deed ze volop – drie keer per week kickboksen – maar het effect bleef uit. Je wordt op een gegeven moment moedeloos. Je doet alles 'goed' en toch lukt het niet.

Geen oordeel, wel begeleiding

Veel mensen met overgewicht herkennen dat gevoel, zegt arts Diego Keijzer, hoofd medische dienst bij Wellis. Mensen hebben het idee dat het 'hun eigen schuld' is. Er heerst ook nog steeds het stigma dat mensen met overgewicht lui zijn. Terwijl er vaak medische oorzaken zijn. Daardoor gaat de simpele som van minder eten en meer bewegen niet op. Bij Wellis proberen we voor die mensen de drempel tot professionele hulp te verlagen. Zonder oordeel, mét goede begeleiding.

Wellis is een online platform voor medisch ondersteund gewichtsverlies. Ik werk zelf ook als huisarts, zegt Keijzer. En ik zie hoe ingewikkeld dit onderwerp kan zijn in de spreekkamer. Online zorg kan dan helpen: laagdrempelig, maar wel zorgvuldig en veilig.



**'NA JARENLANG VECHTEN TEGEN DE KILO'S
HEB IK EINDELIJK DE REGIE OVER MIJN
EIGEN LICHAAM TERUG'**

Geen snelle oplossing

Via via kwam Eveline bij Wellis terecht. Ik heb een B&B in Italië. Een gast vertelde over haar ervaring en was zo positief dat ik nieuwsgierig werd. Na een intake startte ze in maart 2025 met een traject waarbij medicatie werd gecombineerd met begeleiding en leefstijlaanpassingen.

Keijzer benadrukt dat medisch afvallen geen snelle truc is. Het begint altijd met een uitgebreide intake. We kijken naar medische voorgeschiedenis, gebruiken het Landelijk Schakelpunt en beoordelen alles zorgvuldig voordat iemand kan starten. En ook daarna blijft begeleiding belangrijk. Je staat er niet alleen voor.

Het medische team bestaat onder meer uit artsen, verpleegkundigen, diëtisten en leefstijlcoaches. Die combinatie maakt het verschil. Medicatie kan helpen om minder honger te voelen, maar blijvend resultaat bereik je alleen als iemand ook zijn leefstijl aanpast. Daarom noemen we het een alles-in-één-aanpak' vertelt Keijzer.

Meer dan alleen kilo's kwijt

Voor Eveline betekende het traject meer dan alleen gewichtsverlies. Als ik nu in de spiegel kijk, zie ik een vrouw die zich goed voelt in haar lichaam. Ik was vergeten hoe fijn dat voelt. Ze voelt zich fitter, slaapt beter en snurkt niet meer. Mijn conditie was al best goed door het sporten, maar toch merk ik verschil. Ik heb meer energie. Somber was ze naar

eigen zeggen nooit echt over haar gewicht, maar het verschil is duidelijk. Ik voel me beter dan ooit. Volgens Keijzer is dat herkenbaar. Afvallen gaat niet alleen over uiterlijk. Het gaat over gezondheid, bewegen, slapen en zelfvertrouwen. Dat zie je bij veel cliënten terug.

Hoe werkt medisch afvallen bij Wellis?

Starten bij Wellis begint online en kan binnen enkele minuten.

1. Je vult een medische vragenlijst in, waarin je gezondheidsgeschiedenis en gewicht worden besproken.
2. Er volgt een intake via de telefoon of een videocall met een zorgprofessional.
3. Een BIG-geregistreerde arts beoordeelt alle gegevens en kijkt of medisch afvallen veilig en passend is in jouw situatie.
4. Kom je in aanmerking, dan worden de medicijnen via onze eigen erkende apotheek discreet bij je thuisbezorgd en start je traject.
5. Tijdens het programma houd je contact met het medische team voor vragen, leefstijladvies en bijsturing.

Zo combineert Wellis medicatie, persoonlijke begeleiding en leefstijlaanpassingen tot een alles-in-één-aanpak voor duurzaam gewichtsverlies



Benieuwd of deze medische methode ook voor jou de oplossing is? Doe de korte online check op: getwellis.com.

Voor iedereen die nog niet toe is aan een hoortoestel

Ervaart u dat gesprekken niet goed te verstaan zijn, maar wilt u geen hoortoestel? Dan is deze baanbrekende Zwitserse innovatie misschien wat voor u.

Veel mensen merken dat gesprekken niet meer zo vanzelf gaan als vroeger. Ze horen de spreker wel, maar verstaan niet altijd wat er gezegd wordt. Vooral in gezelschap, bij achtergrondgeluid, onderweg of in de auto kost luisteren steeds meer moeite. Toch zijn veel mensen nog niet toe aan het dragen van een zichtbaar hoortoestel.

Voor deze groep is er nu een nieuwe oplossing die het gehoor ondersteunt, zonder dat het direct als een hoortoestel aanvoelt.

Wel een hoortoestel, geen hoortoestelgevoel

De Phonak Virto R Infinio is ontwikkeld door het Zwitserse moederbedrijf van Schoonenberg. Het is een volwaardig hoortoestel dat eruitziet als een modern oordopje. Het toestel zit discreet in het oor en valt nauwelijks op. Hierdoor biedt het gehoorondersteuning, zonder de uitstraling van een klassiek hoortoestel. Dat maakt het toestel geschikt voor mensen die nog geen hoortoestel willen dragen, maar wel behoefte hebben aan beter verstaan in dagelijkse situaties.

Verstaan vanuit elke richting

Ondanks het compacte formaat is de technologie zeer geavanceerd. De Phonak Virto R Infinio analyseert geluiden continu en herkent verschillende luisteromgevingen. Het toestel past het geluid automatisch aan, waardoor gesprekken helder en natuurlijk klinken, vanuit elke richting.

Dit zorgt voor meer luistercomfort, zowel thuis als onderweg, in de auto of in een druk restaurant.

Oplaadbaar en verbonden

Het toestel is volledig oplaadbaar, waardoor losse batterijen niet meer nodig zijn. Daarnaast beschikt het over een stabiele Bluetooth-verbinding. Telefoongesprekken en audio kunnen rechtstreeks in het oor worden ontvangen, wat handsfree bellen en luisteren mogelijk maakt.

Op maat gemaakt voor maximaal comfort

Elke Phonak Virto R Infinio wordt volledig op maat gemaakt. Hierdoor sluit het toestel nauwkeurig aan op het oor en is het comfortabel om te dragen, ook gedurende langere tijd. U merkt nauwelijks dat er een toestel in het oor zit. Het hoortoestel is bovendien waterbestendig en geschikt voor dagelijks gebruik.

Testpersonen gezocht!

Voor dit vernieuwende in-het-oor toestel zoeken wij testpersonen. Herkent u de beschreven situatie en wilt u ervaren hoe dit toestel past bij uw dagelijks leven? Dan nodigen wij u uit om de Phonak Virto R Infinio zelf twee weken gratis en vrijblijvend te testen in verschillende luistersituaties. Het onderzoek sluiten we af met een kort interview over uw ervaringen.

Bent u geïnteresseerd?

Meldt u zich dan aan als testpersoon vóór 7 maart. Bel 088 932 43 54 of ga naar www.schoonenberg.nl/aanmelden. Deelname is gratis en geheel vrijblijvend. Tijdens de afspraak bekijkt de audicien eerst of het toestel geschikt is voor u en daarna kunt u het testen in de praktijk.



Ontdek zelf de grote voordelen van de Phonak Virto R Infinio en meld u vandaag nog aan!

Meld u nu aan!

Gratis en vrijblijvend
www.schoonenberg.nl/aanmelden
of bel 088 932 43 54



"Ik merkte dat ik gesprekken niet goed meer kon volgen. Heel vervelend. Dankzij Schoonenberg kan ik weer volop genieten. Ik adviseer iedereen om mee te doen aan de test en het verschil zelf te ervaren!"