

OPROEP TOT ERVARINGEN OVER ZELDZAME ZIEKTEN

Geachte collega,

Wist u dat 6 tot 8% van de bevolking getroffen wordt door een zeldzame ziekte? Binnen de Euregio Maas-Rijn zou dit 240.000 tot 320.000 patiënten betekenen. Bepaalde ziekten kunnen dan wel zeldzaam zijn maar de patiënten die door dergelijke ziekten getroffen worden, zijn zeker niet zeldzaam!

Het EMRaDi project heeft tot doel de kwaliteit van leven van patiënten met een zeldzame aandoening in de Euregio Maas-Rijn te verbeteren. Dit project is een samenwerking tussen 8 partners, waaronder CHU Luik en de universitaire ziekenhuizen van Aken en Maastricht. De volgende specialisten zijn de belangrijkste vertegenwoordigers van de universitaire ziekenhuizen in het project:

- **Prof. Dr. Vincent Bours** - Hoofd medische dienst genetica
CHU Luik - Centre Hospitalier Universitaire de Liège, medische dienst genetica
- **Prof. Dr. Connie Stumpel** - Klinisch geneticus, coördinator zeldzame aandoeningen
MUMC+ Maastricht Universitair Medisch Centrum+ afdeling klinische genetica
- **Prof. Dr. Jörg B. Schulz** - Woordvoerder ZSEA en directeur van de neurologische kliniek
ZSEA Uniklinik RWTH Aachen - Zentrum für Seltene Erkrankungen

Het EMRaDi project werkt rond 8 zeldzame ziekten:

Ziektegroepen	Geselecteerde zeldzame ziekten
Neurologisch	Ziekte van Huntington Duchenne-spierdystrofie
Hematologisch	Chronische myeloïde leukemie (CML) Polycythemia vera (PV)
Syndroomaal	Silver-Russell syndroom Rett syndroom
Metabool	Galactosemie type 1 Fenylketonurie (PKU)

We geven u de kans om uw ervaringen te delen! Om de belangrijkste behoeften en uitdagingen te identificeren die patiënten dagelijks tegenkomen, zoeken we:

- **Zorgverstrekkers**. Heeft u iemand behandeld met een van de bovengenoemde aandoeningen? Hoe heeft u dit ervaren en welke uitdagingen kwam u tegen?
- **Patiënten** van 12 jaar of ouder (begeleidende minderjarigen) die één van deze acht aandoeningen hebben en in de Euregio Maas-Rijn wonen of worden verzorgd. Kent u misschien patiënten met een van de 8 geselecteerde ziekten? Geef hen dan de kans om ze hun verhaal te laten delen en informeer hen over ons onderzoek.
- **Ouders** en **naasten** van patiënten.

Het onderzoeksprotocol is door middel van ethische toetsing van CHU Liège, Maastricht UMC+, Uniklinik Aachen goedgekeurd.

Bijgevoegd kan u de volgende documenten terugvinden die u toestaan om uzelf en uw patiënten te informeren, deze kan u ook steeds bij ons verkrijgen indien gewenst:

- de informatiebrochure en poster;
- een informatiebrief voor deelname patiënten;
- een informatiebrief voor deelname zorgverstrekkers;
- een formulier om de contactgegevens van patiënten te verzamelen, welke u ons kunt toesturen via e-mail.

U kan bij ons de volgende documenten verkrijgen:

- het onderzoeksprotocol;
- informatiebrief voor deelname minderjarige patiënten;
- informatiebrief voor deelname ouders/naasten.

Om meer te weten te komen over het project, nodigen wij u uit een kijkje te nemen op onze website: www.emradi.eu of om contact met ons op te nemen via info@emradi.eu.

Hoogachtende groeten,

Prof. Dr. Connie Stumpel - Prof. Dr. Vincent Bours - Prof. Dr. Jörg B. Schulz
Namens het EMRaDi consortium

Meer informatie kunt u opvragen via Joyce Loridan: +32 477 98 26 00 of joyce.loridan@socmut.be