

Beste collega's ,

Naar analogie van de Italiaanse prevalentiestudie ( cfr poster beschikbaar op BHS website ) “A multicenter observational study of early diagnosis of Gaucher Disease in patients with splenomegaly and/or thrombocytopenia” zouden wij (Genzyme in collaboratie met BHS ) graag een gelijkaardige prevalentiestudie starten in België.

Een korte synopsis van het protocol :

- inclusie criteria: Patiënten met een onverklaarde splenomegalie en/of thrombocytopenie gepaard met minstens één van volgende symptomen: bot pijn , MGUS, anaemie en polyclonale gammopathie bij patiënten ≤ 30 jaar oud
- exclusie criteria: Portale hypertensie, haematologische malignancies, haemolytische anaemie en thalassemie
- testing : DBS
  - indien positief → β glucosidase testing op leucocyten én een DNA analyse
  - indien borderline → herhalen van DBS en eventueel β glucosidase testing op leucocyten én een DNA analyse
  - indien negatief → stop

Bent u geïnteresseerd om aan dit project deel te nemen ?

JA / NEEN

**Indien ja**, kunt u dan volgende vragen beantwoorden ( doel: bepalen van te verwachten aantal inclusies & duur van studie )

1. Hoeveel percent van uw patiënten/jaar komen met als aanmelding thrombocytopenie en/of splenomegalie? ( in %) .....

2. Bij hoeveel percent van deze groep blijft de diagnose/oorzaak onverklaard ? .....

3. Uw contactgegevens ( naam-adres-tel-email- RIZIV nr ) :

.....  
.....  
.....

Veel dank,

Dr Daniëlla Wagemans

Medical Manager Rare Diseases, Belgium

[Daniella.wagemans@sanofi.com](mailto:Daniella.wagemans@sanofi.com) ; [daniella.wagemans@genzyme.com](mailto:daniella.wagemans@genzyme.com)