

INNOVATIEF NEDERLAND

Aandacht voor zeldzame aandoeningen op Rare Disease Day

Vorig jaar december sloten drie 3FM-dj's zich op in het Glazen Huis in Zwolle om geld in te zamelen voor metabole ziekten. Dat zijn zeldzame, vaak erfelijke en aangeboren aandoeningen die al op jonge leeftijd kunnen leiden tot lichamelijke en verstandelijke handicaps en zelfs tot vroegtijdig overlijden.

De DJ's van Serious Request deden een 'serieuze oproep': doneer! De actie sloeg aan als nooit tevoren: vrijgevege Nederlanders doneerden ruim 11 miljoen euro voor Metakids: een fonds dat onderzoek financiert dat het verschil maakt tussen 'ziekenhuis-in, ziekenhuis-uit', of: je kind gezond en gelukkig zien opgroeien. Fantastisch! Toch vraag ik me ook af: Waarom wisten veel mensen niet van het bestaan van deze ernstige aandoeningen voordat deze actie plaatsvond? Komt het door de zeldzaamheid? Maar er zijn ruim 1 miljoen Nederlanders, kinderen en volwassenen, die leven met een van de 7.000 vergelijkbare zeldzame aandoeningen! Als iedereen zich daarvan bewust zou zijn, zouden we dan als

samenleving misschien meer belastinggeld over hebben voor betere zorg en meer wetenschappelijk onderzoek? Wat zegt u? U zou dat er graag voor over hebben als ik kan garanderen dat ons belastinggeld daaraan wordt besteed? Als u mij die vraag vorig jaar zomer had gesteld, had ik u een optimistisch antwoord gegeven: "Een meerderheid van ons parlement heeft het kabinet in een motie gevraagd om een 'Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen'. Op grond daarvan verwacht ik zeker dat de overheid meer zorg- en onderzoeksgeld gaat aanwenden voor degenen die het hardst nodig hebben, namelijk kinderen en volwassen met de ernstigste aandoeningen die bestaan en die veel te weinig aandacht krijgen.

Iedere Kamer motie is eigenlijk een 'serious request' van onze volksvertegenwoordigers gericht aan de regering. Maar hoewel om een snelle reactie van de regering was gevraagd, is nog steeds onduidelijk of het Nationaal Plan er daadwerkelijk komt. Het succes van 'Serious Request' toont aan dat de samenleving veel over heeft voor ernstig zieke kinderen met botte pech. Daarom mijn serieuze oproep aan onze regering: laat hen en iedereen met een zeldzame aandoening niet in de steek. Kom snel met een Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen met daarin een ambitieuze onderzoeksstrategie!

Dr. Cor Oosterwijk
Directeur van de VSOP – Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen.



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

3

Leven met de ziekte XHL is een behoorlijke uitdaging



7

Overleven dankzij bloedtransfusies



Weesgeneesmiddelen: investeren in toekomst

Een ziekte zo zeldzaam dat het bijna niet voorkomt. Een behandeling zo uniek dat verkrijgbaarheid complex is. Comité Weesgeneesmiddelen maakt zich hard voor toegang tot levensveranderende medicatie.

Er zijn meer dan 7.000 zeldzame ziekten, waar in totaal ruim één miljoen Nederlanders aan lijden. Genezing is vaak niet mogelijk, behandeling is lang niet altijd. Omdat het meestal om erfelijke aandoeningen gaat, zijn de patiënten veelal jonge kinderen. "Je wilt natuurlijk niets liever dan dat een ziek kind snel toegang krijgt tot een nieuwe behandeling, maar in de praktijk is dat nog lastig. Alleen bewezen therapieën worden vergoed en juist dat bewijzen is ingewikkeld als het om zo weinig gevallen gaat." Aan het woord is Thomas Calis, voorzitter van Stichting Comité Weesgeneesmiddelen. "Voor alle ge-

neesmiddelen gelden dezelfde criteria, maar dat systeem sluit niet goed aan bij de behandelingen van zeer zeldzame aandoeningen. Toegang tot die zogenaamde weesgeneesmiddelen krijgen patiënten daardoor vaak pas laat of zelfs helemaal niet."

Innovatieve nieuwe gentherapie

Neem de stofwisselingsziekte met-achromatische leukodystrofie (MLD) waar onlangs veel aandacht voor was dankzij 3FM Serious Request. Andreas Schuil, secretaris van Comité Weesgeneesmiddelen: "Er was nog geen behandeling voor deze kinderen, die veel nare klachten hebben en jong overlijden. En toen werd er een innovatieve nieuwe gentherapie ontwikkeld waarmee deze ziekte kon worden behandeld – mits de behandeling niet lang na de geboorte werd gestart. In Nederland heeft het drie jaar geduurd voordat deze therapie werd vergoed.



'HET GAAT OM BAANBREKENDE ONDERZOEKEN MET RESULTATEN DIE LEVENS VERANDEREN – EN ZELFS REDDEN'

Dit moet sneller kunnen, zoals we ook zien in sommige landen om ons heen. Als stichting vertegenwoordigen we bedrijven die weesgeneesmiddelen ontwikkelen en we weten daardoor precies wat er speelt. Het comité doet er alles

aan om nieuwe therapieën sneller toegankelijk te maken, onder andere door contact met de overheid, instanties en zorgverzekeraars. We blijven in gesprek en werken zoveel mogelijk samen." De stichting zet zich in voor de totstandkoming van specifiek Nederlands beleid. Calis: "De toegang tot weesgeneesmiddelen moet op een andere manier geregeld worden, het gaat echt om maatwerk. Met nieuw beleid kunnen we een structurele oplossing creëren die ook op de lange termijn houdbaar is. We hebben het hier over baanbrekende onderzoeken met resultaten die levens veranderen – en zelfs redden. Het vergoeden van zo'n behandeling is een fikse investering in een kleine groep patiënten, maar juist deze innovaties kunnen uiteindelijk ook leiden tot nieuwe therapieën voor andere, vaker voorkomende aandoeningen. Wie breder kijkt ziet ook een investering in de toekomst."

Focus op kwaliteit van leven met zeldzame oogziekte LHON

De zeldzame en erfelijke oogziekte LHON verandert het leven van jonge mensen ingrijpend. Visio Het Loo Erf is het revalidatiecentrum waar mensen langere tijd intern verblijven om intensief te revalideren. Het doel is zelfstandig te blijven, ondanks het verlies van het centrale zicht.

Het begint met een wazige vlek in het midden van het gezichtsveld van één van de ogen. Vaak volgt niet veel later ook het andere oog. De oogzenuwziekte Leber Hereditary Optic Neuropathy (LHON) kan iemand in een paar weken of maanden slechtziend maken. Het treft voornamelijk jonge mannen, de klachten beginnen meestal aan het einde van de tienerjaren, soms wat later. Veerle Linger werkt bij Visio Het Loo Erf als optometrist: "Als je vol in het leven staat en je krijgt LHON, heeft dit een enorme impact. Wie kan zien gebruikt bij nagenoeg alles de ogen. Als dat opeens niet meer gaat, worden heel veel aspecten van je leven ingewikkeld. Van iemand herkennen tot de bus nemen en van je computer gebruiken tot een boterham smeren. Met een revalidatietraject bij Visio Het Loo Erf helpen we mensen weer op weg. Tijdens de observatieweek brengen we in kaart wat iemand wel en niet kan zien, dat vormt samen met de persoonlijke doelen het uitgangspunt voor het traject. Meestal is LHON blijvend, het zicht kan iets beter worden maar komt vaak niet meer terug. Voor de revalidatie geldt dus niet dat je weer leert zien, maar wel dat je weer mogelijkheden ziet."

Inzicht en begrip

Slechtziend zijn zorgt niet alleen voor praktische uitdagingen, het kost ook veel energie. Veerle Linger: "Alles wat je doet kost met minder zicht meer moeite, meer tijd en dus meer

OOGZENUWZIEKTE LHON KAN IEMAND IN EEN PAAR WEKEN OF MAANDEN SLECHTZIEND MAKEN



Veerle Linger, optometrist bij Visio Het Loo Erf

'ALLES WAT JE DOET KOST MET MINDER ZICHT MEER MOEITE, MEER TIJD EN DUS MEER ENERGIE'

energie. Bij mensen met LHON ga ik bij de revalidatie als optometrist aan de slag met kijkstrategieën. Ik help mensen het zicht dat ze nog hebben in te zetten en leer hen om dat op een zo ontspannen mogelijke manier te doen. Zo bespaar je energie. Samen kijken we hoeveel inspanning bepaalde activiteiten kosten, wat het meest optimale rustmoment is en hoe je goed kunt rusten. TV kijken was vroeger misschien een fijne manier om te ontspannen, maar vreet nu juist energie. Dan is bijvoorbeeld een luisterboek een beter idee. Het gaat erom een structuur te vinden waarmee je je energie goed over de dag kunt verspreiden. Een ander belangrijk punt is bewustwording, zowel voor de mensen met LHON zelf als voor hun omgeving. Bij ons leren cliënten hoe ze hun zicht kunnen gebruiken bij activiteiten, hoe ze non-visueel

kunnen werken en kunnen vertrouwen op het inzetten van de andere zintuigen, zoals gehoor en tast. Tijdens onze ervaringsdagen kunnen familie en vrienden met een ervaringsbril zelf ondervinden hoe het is om slechtziend te zijn – dat zorgt voor veel inzicht en begrip."

Veerkracht

Mensen met LHON volgen bij Visio Het Loo Erf gedurende enkele maanden een intensief revalidatieprogramma, waarbij zij drie tot vijf dagen per week op locatie verblijven. In twintig tot veertig weken leren cliënten omgaan met hun oogaan- doening en weer zelfredzaam te worden. Veerle Linger kijkt per client wat nodig is en wat toegevoegde waarde biedt: "Denk bijvoorbeeld aan licht: in een donkere ruimte is het nog lastiger waarnemen, maar met de juiste lamp of een bepaalde kleur verlichting kan er vaak meer dan je zou denken. Er zijn steeds meer hulpmiddelen die het leven zonder zicht eenvoudiger maken, zoals stemge- stuurde apparaten en de spraak- functie van je smartphone. LHON treft vooral jonge mensen en ik ben regelmatig onder de indruk van hun veerkracht. Ze willen weer meedoen in de maatschappij en werken daar

Leven met LHON

Als je LHON hebt, verandert je leven in korte tijd gigantisch. De meest eenvoudige dingen zijn opeens niet meer vanzelfsprekend en alles wat je doet kost meer moeite, meer tijd en meer energie. In deze ziende maatschappij word je dagelijks met je slechtziendheid geconfronteerd. Met behulp van intensieve revalidatie leren mensen om te gaan met de gevolgen van de visuele beperking. Aan mensen met LHON kun je meestal niet zien dat ze slechtziend zijn, ze lopen zonder taststok en hun ogen zien er normaal uit. Dat kan voor onbegrip en verwarring zorgen, waar cliënten tijdens de revalidatie ook mee om leren gaan. Het oogziekenhuis in Rotterdam is LHON-expertisecentrum en maakt samen met patiënten- en belangenverenigingen de podcastserie 'Leven met LHON'. In elke aflevering komt een ander aspect van leven met deze ziekte aan bod. In de serie wordt ook aandacht besteed aan revalideren bij Visio Het Loo Erf, omdat dit een belangrijke schakel vormt in de zorgketen.

keihard voor. De een gaat de studie weer oppakken, de ander richt zich op een nieuwe hobby of zoekt een baan. Als je slechtziend bent kun je meestal niet meer alles doen wat je eerder deed, maar je kunt wel heel bewust aan de slag met dingen die je leuk en belangrijk vindt."



Scan de QR-code voor het beluisteren van de gehele podcast.

Chiesi
global rare diseases

‘Bij het consultatiebureau dachten ze dat het wel weg zou trekken’

XLH? Wat is dat nou weer? De afkorting staat voor X-gebonden hypofosfatemie, maar die volledige naam roept waarschijnlijk alleen maar meer vragen op. Deze erfelijke aandoening is zo zeldzaam dat ook veel artsen geen ervaring hebben met het ziektebeeld.

Laten we beginnen bij het begin. XLH is een zeldzame botziekte die bij ongeveer 1 op de 20.000 mensen voorkomt. In veruit de meeste gevallen gaat het om de erfelijk variant, maar de aandoening kan ook spontaan ontstaan. Mensen met XLH hebben een te lage fosfaatwaarde in het bloed doordat ze te veel fosfaat uitplassen. Fosfaat is nodig voor de groei en stevigheid van de botten en leven met de ziekte is een behoorlijke uitdaging. De botvorming kan worden verstoord en daardoor ontstaan afwijkingen aan het skelet, de schedel, het gebit en het gehoororgaan. Mensen met XLH hebben vaak last van ernstige pijn, spierzwakte, stijfheid, vergroeiingen en zware vermoeidheid. Lydia Blankert (35) kreeg op haar tweede de diagnose: “Ik had als klein kind kromme beentjes, wat lopen steeds moeilijker maakte. Bij het consultatiebureau dachten ze dat het wel weg zouden trekken, maar het werd juist steeds erger. Ook was ik vaak moe, omdat ik pijn had en slecht sliep.” Haar ouders klopten bij verschillende artsen aan, maar geen van hen wist wat

OMDAT DE SYMPTOMEN STERK UITEENLOPEN, WORDT XLH LANG NIET ALTIJD DOOR ARTSEN HERKEND



XLH IS ERFELIJK, EEN STAMBOOMANALYSE GEEFT INZICHT IN HET MOGELIJK DOORGEVEN VAN DE ZIEKTE

er aan de hand was. “Totdat een specialist na een misdiagnose op het idee kwam dat het weleens XLH zou kunnen zijn – dat bleek inderdaad het geval.”

Stamboomonderzoek

In het geval van Lydia ging het om een spontane mutatie, maar meestal zit de ziekte in de familie. XLH is erfelijk, wat betekent dat de verandering die de ziekte in het DNA veroorzaakt van generatie op generatie kan worden doorgegeven. Dat gebeurt zowel via de vader (alleen dochters) als via de moeder (50% kans voor zowel zonen als dochters). Het is mogelijk dat familieleden XLH hebben zonder het te weten, omdat er bij hen geen symptomen zijn. Om meer inzicht

te krijgen in het doorgeven van XLH kan via family-mapping.xlhlink.nl een stamboom worden gemaakt. Deze stamboomanalyse is een belangrijk hulpmiddel voor familieleden van XLH-patiënten om te controleren of ze zelf misschien ook XLH hebben en dus door zouden kunnen geven aan hun kinderen. Die kennis is belangrijk, want hoe eerder de diagnose kan worden gesteld, hoe eerder met de behandeling kan worden gestart. Lydia: “Ik kreeg actieve Vitamine D en moest meerdere keren per dag een fosfaatdrankje nemen, ook onder schooltijd. Ik voelde me vaak anders dan mijn klasgenootjes, ook omdat ik kleiner was en niet overal aan mee kon doen. Rennen, fietsen en gymlessen waren voor mij een hele opgave. Omdat ik na schooltijd vaak heel moe was, wilde ik mijn huiswerk tijdens de gymlessen maken – het kostte heel wat discussies voordat ik daar toestemming voor kreeg.”

Omdat de symptomen zo sterk uiteenlopen, wordt XLH nog lang niet altijd door artsen herkend. Stamboomonderzoek kan daarbij helpen: als je weet dat de mogelijkheid bestaat dat je de ziekte hebt, kun je een arts daarop wijzen. En als je de diagnose hebt, kan contact met lotgenoten een enorme steun zijn. Zo merkte ook Lydia: “In 2021 is in Nederland een patiëntenvereniging opgericht voor mensen met XLH. Toen ik daarover hoorde, ben ik direct lid geworden. De eerste patiëntendag waar ik aan deelnam, herinner mij nog goed. Zoveel mensen om me heen die eruitzagen zoals ik, met kromme benen of wat kleiner. Omdat de ziekte bij mij niet in de familie voorkomt, was er tot die dag niemand met wie ik er op dit niveau over kon praten. Deze mensen wisten echt hoe ik me voelde. Zij hadden te maken met dezelfde pijn en dezelfde vermoeidheid. Daarnaast zijn deze dagen ook heel leerzaam. In het contact met lotgeno-

ten doe ik veel informatie op en hoor ik hoe andere mensen dingen aanpakken. Dat geeft me een hoop nieuwe inzichten. Ontzettend waardevol!”

Hoe wordt XLH behandeld?

Zodra de diagnose wordt gesteld, kan de behandeling worden gestart. Dat is belangrijk, want daarmee kan schade aan onder andere het skelet worden voorkomen. Zowel kinderen als volwassenen krijgen tabletten met een actieve vorm van vitamine D en een fosfaatdrankje. De dosering is maatwerk. Patiënten worden goed in de gaten gehouden om zeker te weten dat de dosis niet te laag of te hoog is. Bij een deel van de patiënten heeft deze behandeling onvoldoende effect of treden er veel bijwerkingen op. Sinds een aantal jaar is er een nieuwe medicijn dat bij hen uitkomst kan bieden. Het zorgt ervoor dat er minder fosfaat wordt uitgeplast, zodat het fosfaat in het bloed stijgt en de klachten verminderen. Omdat XLH zoveel verschillende symptomen heeft, zijn er bij de behandeling meerdere specialisten betrokken – denk aan een tandarts, een orthopedisch chirurg of een fysiotherapeut. Samen zorgen ze voor de best mogelijke zorg.



Meer informatie over XLH Familie mapping Tool? Scan de QR-code.

KKI/NL/CYS/0484



Huidlymfoom: zeldzame vorm van kanker met grote impact

Pijnlijke rode huid, extreme jeuk, haarverlies en schilfers over haar gehele lichaam. Joyce van den Brink (36) heeft een zeldzame vorm van kanker met grote impact op haar leven.

Het begint in de witte bloedcellen en de eerste klachten zijn vaak schilferige, droge plekken op de huid. Cutaan T-cel-lymfoom (CTCL) komt maar heel weinig voor, in Nederland gaat het om tien gevallen per miljoen inwoners. Er gaan vaak jaren overheen voordat de juiste diagnose wordt gesteld. Zo ook bij Joyce: “Het begon rond mijn twintigste met een rode vlek op mijn romp. Mijn huisarts dacht aan de huidaandoening morfea en ik kreeg hormoonzalf. Dat heb ik maandenlang gesmeerd, zonder echt resultaat. Later kreeg ik te horen dat het eczeem was. Er zijn door de jaren heen meerdere biopten genomen, met steeds een andere vorm



van eczeem als diagnose. Ik modderde meer dan tien jaar door, niets

‘IK ZAT VAN MIJN KRUIJN TOT MIJN VOETZOLEN ONDER DE SCHILFERS EN ALLES LAG OPEN’

hielp. Tijdens mijn zwangerschap explodeerden mijn klachten, het absolute dieptepunt was vlak na de geboorte van mijn zoontje. Ik zat van mijn kruin tot mijn voetzolen onder de schilfers en alles lag open. Mijn haar viel uit en ik kon amper lopen. Na een ziekenhuisopname en talloze bloedonderzoeken kreeg ik diagnose Sézary syndroom, een agressieve vorm van CTCL. Dat is nu anderhalf jaar geleden.”

Kans op genezing

Joyce krijgt immuuntherapie en haar huid komt eindelijk tot rust, ook haar haar groeit grotendeels terug. “Het was een verademing. Mijn zoontje kon ik nauwelijks verschonen door alle kloven in mijn handen en borstvoeding was zo pijnlijk dat ik er na een maand mee stopte. Eindelijk kon ik de moeder zijn die ik wilde.” Na een jaar gaat het mis: “De ziekte brak weer door en ik kreeg ook tumoren in mijn gezicht. Het goede nieuws is dat ik nog kans heb op genezing.

De komende weken krijg ik zes totale lichaamsbestralingen, daarna chemotherapie en dan een stamceltransplantatie. Geweldig dat dat bestaat, maar ook een zwaar traject. Niet lang voor de diagnose heb ik het bedrijf van mijn vader overgenomen, ik had toen nog geen idee dat ik kanker had. Ik ben zeker een jaar uit de running en om die tijd financieel door te komen ben ik een crowdfundingactie gestart op GoFundMe. Als ik eerder had geweten wat er met me aan de hand was, had ik andere keuzes gemaakt. Het is zo belangrijk dat meer artsen weten van het bestaan van deze ziekte – hoe eerder de diagnose kan worden gesteld hoe eerder de behandeling kan worden gestart. Dat maakt echt een wereld van verschil.”

Vader Bjorn en dochter Vera leven met zeldzame ziekte

In Nederland leven ongeveer een miljoen mensen met een zeldzame aandoening. In totaal gaat het om 6.000 ziekten, waarvan veel erfelijk zijn. Zo ook botziekte X-gebonden hypofosfatemie (XLH).

De zeldzaamste dag van het jaar – 29 februari – staat traditiegetrouw in het teken van de zeldzaamste ziekten. Op schrikkelidag, of anders op 28 februari, is het International Rare Disease Day. XLH is één van deze zeldzame aandoeningen. Deze erfelijke bot- en stofwisselingsziekte veroorzaakt vergroeiingen, stijfheid, pijn en zware vermoeidheid. Mensen met XLH hebben een te lage fosfaatwaarde in het bloed doordat ze te veel fosfaat uitplassen. Fosfaat is nodig voor de groei en stevigheid van de botten. Bjorn (49) kreeg op zijn zesde de diagnose, bij zijn dochter Vera (9) kon het snel na de geboorte worden vastgesteld.



Bjorn en dochter Vera

Toen Bjorn zes was begon tijdens de zwemles op te vallen dat hij anders zwam dan de andere kinderen, maar het balletje ging pas echt rollen toen

‘LANGZAAMAAN BEGINT VERA TE BEGRIJPEN WAT ZE HEEFT’

zijn ouders een weekje zonder hem op vakantie gingen: “Toen ze terugkwamen vonden ze mijn benen wel erg krom staan. Ze zagen het pas écht nadat ze me een week niet hadden gezien. Ik werd behandeld met fosfaatdrink, calciumtabletten en actieve vitamine D. Maar ik had dus al O-benen, daar ben ik op mijn negentiende aan geopereerd. Verder heb ik scoliose, vergroeiingen in mijn rug en gebitsproblemen met veel operaties tot gevolg.

Ook is mijn groei wat achtergebleven. Over het algemeen mag ik niet klagen, XLH beperkt mij eigenlijk niet in het dagelijks leven – omdat de behandeling relatief snel is gestart en ik waarschijnlijk een mildere vorm heb.”

XLH is erfelijk, zowel via de vader (alleen dochters) als via de moeder (50% kans voor zowel zonen als dochters). Een stamboomanalyse is een belangrijk hulpmiddel om in kaart te brengen hoe groot de kans is dat je de ziekte hebt of doorgeeft. Bjorn en zijn vrouw Maartje (41) wisten dat hun dochter Vera hoe dan ook XLH zou hebben. Bjorn: “Wij konden dus meteen met de behandeling beginnen. Ontzettend fijn, want daardoor is haar tot nu toe veel ellende bespaard gebleven. Vera’s ontwikkeling verloopt eigenlijk normaal. Elke twee weken wordt ze geïnjecteerd met een nieuw medicijn dat de oorzaak aanpakt in plaats van de symptomen bestrijdt – dat scheelt enorm. Langzaamaan begint Vera te begrijpen wat ze heeft, ook doordat ze op de patiëntendag andere kinderen met XLH ziet. Ze wordt zich er steeds meer van bewust, maar heeft op dit moment gelukkig nergens last van.”

Voor meer informatie bezoek: www.xlh-vereniging.nl

Medisch specialisten samen sterk tegen huidlymfoom

Het lijkt op eczeem, maar blijkt een zeldzame vorm van kanker. In Nederland krijgen jaarlijks 175 mensen de diagnose huidlymfoom, vaak na jaren van biopten en onderzoeken. Dermatologen, pathologen, radiotherapeuten en hematologen werken nauw samen om de ziekte te behandelen.

Cutaan T-cel-lymfoom (CTCL) komt maar heel weinig voor. Dit type kanker ontstaat in de witte bloedcellen in de huid, waar het vervelende klachten veroorzaakt. Rosanne Ottevanger, in opleiding tot dermatoloog en als arts-onderzoeker verbonden aan het landelijk expertisecentrum voor huidlymfomen in Leiden, vertelt: "CTCL kan heel subtiel zijn. In de eerste stadia kan het lijken op veelvoorkomende huidziektes als eczeem of huidschild. Daarom is het zo moeilijk om de diagnose vroeg te stellen. Als iemand bij de huisarts komt met jeuk, droge huid en schilfering is er in veruit de meeste gevallen sprake van een van deze goedaardige aandoeningen. Als behandelingen op de langere termijn niet aanslaan, is het zaak verder te kijken. Omdat de ziekte zich, zeker aan het begin, beperkt tot de huid is CTCL meestal niet in het bloed of de lymfeklieren terug te vinden. Momenteel geven huidbiopten uitsluitsel of sprake is van huidlymfoom, we doen onderzoek naar andere manieren om sneller tot een diagnose te komen – ook in de vroege stadia. Dat zou een geweldige ontwikkeling zijn. Mensen lopen nu vaak jaren met vervelende klachten rond, zonder te weten wat er precies aan de hand is."

Zichtbare aandoening

De symptomen van huidlymfoom verschillen sterk van patiënt tot patiënt. Rosanne Ottevanger omschrijft de behandeling daarom als maatwerk: "Van een paar rode, soms verharde plekken op de romp tot mensen waarbij de gehele huid is aangedaan – ook de voetzolen. Soms kunnen patiënten door de pijn nauwelijks lopen. Ook kunnen er tumoren ontstaan, bijvoorbeeld in het gezicht. De behandeling bestaat in eerste instantie uit het smeren van hormoonzalf of lichttherapie. Mocht dat niet of onvoldoende werken, dan gaan we over op immuuntherapie of bestraling. In het expertisecentrum houden we patiënten goed in de gaten. Afhankelijk van hoe ernstig de klachten zijn en hoe de huid op de behandeling reageert, zien we mensen één of



HUIDLYMFOOM IS EEN KANKERSOORT DIE ONTSTAAT IN DE WITTE BLOEDCELLEN IN DE HUID

meerdere keren per jaar. We kunnen de ziekte remmen, maar helaas niet genezen. Ook als de klachten relatief beperkt zijn, laat de diagnose vaak flinke sporen na. Angst voor hoe de ziekte zich gaat ontwikkelen kan psychisch zwaar zijn. We hebben het natuurlijk wel over kanker en net als andere vormen kan ook huidlymfoom verergeren. Daar komt nog bij dat deze aandoening heel zichtbaar is. Het zit op de huid, waardoor je er zelf steeds mee wordt mee geconfronteerd én je bliken of zelfs opmerkingen krijgt van andere mensen. De schaamte is vaak groot."

Best mogelijke zorg

Huidlymfoom heeft een grote impact op het leven, zowel door de symptomen als door de behandelingen. Rosanne Ottevanger: "Soms is de huid dusdanig aangetast, dat speciale kleding of schoenen nodig zijn. Tegelijkertijd zijn de therapieën die mensen krijgen zeer intensief. Veel patiënten moeten zich minimaal een keer per dag insmeren met een vette crème,

ook op moeilijk bereikbare plaatsen zoals de rug. Daar heb je dus altijd hulp bij nodig – dag in, dag uit. Over het algemeen zijn de symptomen goed te onderdrukken, maar er komt veel bij kijken. Zo kost lichttherapie veel tijd en energie, dat moet je echt niet onderschatten. Mochten deze behandelingen geen uitkomst bieden, dan hebben we de stamceltransplantatie als laatste redmiddel. Daarmee kun je de ziekte als het ware resetten. Dat is niet iets om te licht over te denken, we hebben het over een zwaar traject waarvan je zo een jaar aan het herstellen bent. In het expertisecentrum in het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) zien we verreweg de meeste patiënten, maar alle academische centra in Nederland hebben ervaring met huidlymfoom. Door het hele land zijn specialistische dermatologen te vinden, veel daarvan zijn in Leiden opgeleid. Zo bieden we samen de best mogelijke zorg."

‘DE SYMPTOMEN ZIJN VAAK GOED TE ONDERDRUKKEN, MAAR ER KOMT VEEL BIJ KIJKEN’

Over cutaan t-cel-lymfoom (CTCL)

CTCL is een zeer zeldzame vorm van kanker, die verschillende vormen kent. Mycosis fungoides (MF) komt het meeste voor – het gaat dan om 75 tot 100 mensen per jaar. De kwaadaardige cellen groeien in dit geval vaak langzaam en zorgen voor rode vlekken op de huid. Soms ontstaan er ook verdikte en schilferende plekken of tumoren. Het Sézary syndroom (SS) is een agressieve vorm van huidlymfoom, waarbij kwaadaardige cellen in de huid en in het bloed worden gevonden. Bij mensen met deze aandoening, die in Nederland maar zo'n zes of zeven keer per jaar voorkomt, is vaak een groot deel van het lichaam rood, ruw en pijnlijk. Ook jeukt en schilfert de huid. Op zaterdag 29 maart vindt de jaarlijkse patiëntendag plaats. Hier geven deskundigen informatie over huidlymfoom en worden vragen beantwoord. Ook Rosanne Ottevanger is tijdens de Huidlymfoomdag aanwezig. Zie voor meer informatie Stichtinghuidlymfoom.nl/agenda.

KKI/NL/POT/0283



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

Samen sterk in de wereld van de zeldzame stofwisselingsziekten

Meer dan 160 verschillende aandoeningen, de ene nog zeldzamer dan de andere.

Patiëntenvereniging VKS is er voor iedereen die met een stofwisselingsziekte te maken heeft. Oprichter en directeur Hanka Dekker: “Met de zeldzaamste ziekten heb je elkaar keihard nodig.”

In Nederland leven ongeveer 10.000 mensen met een metabole ziekte, ook wel bekend als stofwisselingsziekte. Duizenden gezinnen die dag in, dag uit te maken hebben met een dusdanig zeldzame en onbekende aandoening, dat goede zorg niet altijd vanzelfsprekend is. In 1994 richtte Hanka Dekker patiëntenvereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS) op: “Dat was een jaar nadat mijn zoon Rick de diagnose Aspartylglucosaminurie (AGU) kreeg, als één van de in totaal zeven patiënten in heel Nederland. Internet bestond nog niet, dus mijn zoektocht naar informatie gebeurde via via. Dat nam behoorlijk wat tijd in beslag, vooral ook omdat er maar zo weinig over de ziekte te vinden was. Wereldwijd zijn er maar 250 gevallen bekend, dus ook de meeste specialisten kennen de aandoening niet. Gaandeweg ontmoette ik steeds meer ouders met een kind met een stofwisselingsziekte en zij liepen tegen dezelfde zaken aan als ik: veel vragen, weinig informatie, ontoereikende zorg. Wat ik in die ontmoetingen ook vond, was herkenning. We wisselende kennis en ervaringen uit en vonden daarin houvast bij elkaar.

Dat alles ligt aan de basis van VKS.” Hanka richt zich met de patiëntenvereniging op drie taken: “Het doel van de organisatie is meer bekendheid generen voor stofwisselingsziekten en het oplossen van problemen die ontstaan door de zeldzaamheid van de aandoeningen. We geven voorlichting over de verschillende aandoeningen, op een leesbare en begrijpelijke manier. Wat betekent de diagnose precies? Hoe ziet het dagelijks leven met een stofwisselingsziekte eruit? Waar kun je hulp en informatie vinden? Ook zorgen we voor contact tussen patiënten, mensen zien dat ze niet de enige zijn en dat doet veel goed. Ten slotte behartigen we de belangen van patiënten door nauw samen te werken met artsen en onderzoekers. We vormen als het ware een brug tussen de mensen die met de ziekte leven en de mensen die de ziekte onderzoeken en behandelen.”

Waardevolle toevoeging

Voor die onderzoeken is veel geld nodig. De Stichting MetaKids, die is ontstaan vanuit de VKS, werft hier fondsen voor. Zo werd tijdens de afgelopen editie van NPO3FM Serious Request ruim 11 miljoen opgehaald voor onderzoek naar therapieontwikkeling voor metabole ziekten. Zes universitaire ziekenhuizen werken samen op zoek naar betere behandelingen en nieuwe therapieën. Het daarbij op tijd betrekken van patiënten is essentieel. Hanka: “Waar hebben zij behoefte aan? Wat zijn hun ervaringen? Wat werkt wel en wat niet? De persoonlijke verhalen van mensen die leven met een stofwisselingsziekte vormen een zeer waardevolle toevoeging bij het stellen van onderzoeksdoelen.”

Kwaliteit van leven

Momenteel wordt het bloed van pasgeboren baby's met de hiepruk op 21 stofwisselingsziekten onderzocht. Bij een



Hanka Dekker

IN NEDERLAND HEBBEN DUIZENDEN GEZINNEN TE MAKEN MET EEN METABOLE ZIEKTE

latere diagnose kan er al onomkeerbare schade zijn, vaak geldt dat hoe eerder met behandelen wordt gestart, hoe beter de kwaliteit van leven is. De VKS maakt zich er daarom hard voor om meer stofwisselingsziekten in het hiepruk-onderzoek mee te laten nemen: “Uiteraard moet het dan gaan om aandoeningen waar een behandeling voor beschikbaar is en waarbij er met vroeg ingrijpen schade wordt voorkomen. We willen dat er veel meer oplossingen voor patiënten komen, daarom werken we mee aan projecten om de diagnose te versnellen en de behandeling en kwaliteit van zorg te verbeteren. Ook helpen we mensen met het behartigen van hun belangen richting de overheid, instellingen en zorgverzekeraars – bijvoorbeeld als het gaat om de beschikbaarheid en de prijs van geneesmiddelen. Erkenning is erg belangrijk, maar herken-

ning is dat ook. Tijdens onze patiëntendagen, we organiseren er 25 per jaar voor verschillende typen stofwisselingsziekten, ontmoeten mensen lotgenoten. De kans is groot dat iemand anders niet precies dezelfde aandoening heeft als jij, maar soortgelijke problematiek zorgt voor veel praktische overeenkomsten. Dat gevoel van samenhang, elkaar kunnen helpen en steunen, daar draait het om. Stofwisselingsziekten zijn erfelijke aandoeningen en je krijgt als ouder nogal eens te horen dat je het ‘toch had kunnen weten’. Maar het is niet iets wat in de familie zit en waar je rekening mee kunt houden. Bij dit soort zeldzame ziekten is de kans zo klein dat beide ouders drager zijn – de voorwaarde voor het ontstaan van een ziekte – dat die bijna verwaarloosbaar is. Mensen hadden geen idee, totdat hun kind ziek werd.”

Veelbelovende therapie

Hanka Dekker heeft in dertig jaar tijd veel zien veranderen: “Toen we begonnen, was net de eerste baanbrekende therapie voor de ziekte van Gaucher goedgekeurd, een enzymbehandeling. Op dit moment zijn de ontwikkelingen in de gentherapie veelbelovend. Zo wordt in het academisch medisch centrum in Utrecht gewerkt aan prime editing, een techniek waarmee een genetische fout in de cellen kan worden hersteld. Voor de aandoening metachromatische leukodystrofie (MLD) is al specifieke gentherapie beschikbaar, maar veel van de kinderen die ervoor in aanmerking komen worden nu nog te laat gevonden. Daarom is ons speerpunt voor de komende jaren het uitbreiden van het hiepruk-onderzoek. Het zou geweldig zijn als patiënten sneller gevonden en beter behandeld kunnen worden. Een stofwisselingsziekte is levensveranderend, voor het hele gezin. Meer bewustwording – en daarmee meer begrip – zou al een enorme steun zijn.”

IN SAMENWERKING MET VITAFLO

Als ik straks vijf ben, mag ik dan vlees?

Het leven van Hidde (12) lijkt in alles op dat van zijn leeftijdsgenootjes, maar hij kan nooit mee-eten. Wat als je kind een zeldzame stofwisselingsziekte heeft?

Iedere ouder kent het moment: er komt in de kraamweek iemand langs om de hiepruk af te nemen. Zo ook bij Liesbeth Groothuis, de moeder van Hidde: “Het voelde als een formaliteit. Ik had nog nooit gehoord dat daar iets zorgelijks uit was gekomen, ook bij de geboorte van mijn eerste zoon was alles goed.” Maar dit keer ging het anders. De huisarts stond onverwachts op de stoep om te vertellen dat Hidde Tyrosinemie Type 1 had. “Zelf kende hij de ziekte ook niet, we moesten direct naar het ziekenhuis in Groningen. Daar hoorden we dat Hidde zonder behandeling niet oud zou worden,

een enorme schok natuurlijk. Gelukkig konden ze hem wel behandelen, met behulp van medicatie en medische voeding had hij een normale levensverwachting. Dat gaf ons hoop. Hij kon later gewoon naar school, met vriendjes spelen en voetballen.”

Amper eiwit

Tyrosinemie is een levensbedreigende stofwisselingsziekte, waarbij het lichaam het aminozuur tyrosine – een bouwstof van eiwit – niet goed kan afbreken. De behandeling bestaat uit een eiwitarm dieet, aminozuurpreparaten en medicatie. Liesbeth:

‘ZONDER BEHANDELING ZOU HIDDE NIET OUDER WORDEN DAN TIEN JAAR’

“Als je amper eiwit mag, kun je heel veel niet eten. Tot zijn tiende ging dat prima, Hidde wist niet beter dan dat hij zijn eigen brood, zijn eigen kaas en zijn eigen pasta had. Dat hij geen ijsje mocht als we ergens waren en geen stukje taart op een verjaardag. De laatste paar jaar heeft hij het er moeilijker mee. Hidde vindt samen eten heel leuk en gezellig, maar de keuze is voor hem beperkt. Het is nooit eens spontaan en hij moet vaak uitleggen waarom hij iets niet mag. Wat erg helpt zijn de recepten van Vitafriends, een initiatief van Vitaflo. Daar halen we veel inspiratie vandaan en we gebruiken ook hun producten. Op die manier proberen we zoveel mogelijk variatie in zijn eetpatroon te houden en hem als het even kan te verrassen met iets nieuws. Kan hij daarna weer lekker gaan voetballen met zijn vrienden, want dat doet hij inderdaad graag.”



Hidde



Meer informatie?
Scan de QR-code.

Hoe is het om te leven met een zeldzame bloedziekte?

Sikkelcelziekte en thalassemie zijn zeldzame bloedziektes, waar lange tijd weinig over bekend was. Patiënten werden onderbehandeld, met complicaties en zelfs overlijden tot gevolg. Hoe ziet het leven van mensen met deze aandoeningen eruit?

Overleven dankzij bloedtransfusies

Elmas Citak (51) kreeg haar eerste bloedtransfusie toen ze nog maar drie maanden oud was: "Artsen wisten niet wat er met me aan de hand was. De transfusie redde mijn leven, maar in de jaren daarna kreeg ik veel te weinig behandelingen – mijn groei bleef achter en ik was altijd ziek." Pas toen Elmas drie jaar was, werden haar ouders doorverwezen naar een academisch ziekenhuis en werd de juiste diagnose gesteld: thalassemie. "Vanaf dat moment moest ik elke drie weken een bloedtransfusie en elke avond en nacht tien uur aan de ontijzeringsmachine. Vreselijk vond ik dat, maar het was toen de enige manier. Om aan zo'n apparaat vast te zitten en dan dat geluid – de hele nacht, elke nacht. Tegenwoordig zijn er tabletten om het teveel aan ijzer uit het lichaam te krijgen." Elmas is sinds 2018 voorzitter van OSCAR Nederland, een multi-etnische organisatie die in 1987 werd opgericht door sikkelcelpatiënt Soroya Beacher. OSCAR komt op voor de belangen van zowel dragers van als patiënten met sikkelcelziekte en thalassemie.

Over sikkelcelziekte en thalassemie

Bij zowel sikkelcelziekte als bij thalassemie functioneert het eiwit hemoglobine, dat zorgt voor het vervoer van zuurstof in het bloed, niet goed. De aandoeningen komen vooral voor bij mensen met een niet-westerse achtergrond. Bij sikkelcelziekte kunnen kleine bloedvaten verstopt raken, met hevige pijn en beschadiging van organen tot gevolg. Bij thalassemie is de afbraak van rode bloedcellen veel hoger dan de aanmaak, waardoor regelmatige bloedtransfusies noodzakelijk zijn. Mensen met een van deze zeldzame en erfelijke ziektes worden meestal niet oud en de impact op de kwaliteit van leven is groot. Meer bewustwording is belangrijk, met vroege behandeling kunnen complicaties worden voorkomen.



OSCAR Nederland op het Hematologiecongres in congrescentrum Papendal

'ER WAS EEN TIJD DAT IK GROEPEN VERMEED, OMDAT IK GEEN AANDACHT WILDE TREKKEN'

De man met de hamer

Elmas moedigde Aschwin Kraal (51) aan om ook actief lid te worden, hij heeft sikkelcelziekte en is als bestuurslid aan OSCAR verbonden: "Voor mensen die mij niet kennen is het soms lastig te geloven dat ik chronisch ziek ben. Ik deed op hoog niveau aan powerliften en dat zie je aan mijn lichaam. Toch heb ik door de ziekte bijna dertig jaar niet kunnen lopen." Aschwin groeide op op Curaçao en wist dat er iets met zijn bloed was, maar wat precies en hoe het heette? Hij had geen idee. "Er werd niet over gepraat, het was taboe. Door er nu open over te zijn, hoop ik dat te doorbreken. Ik wil mijn leven niet door sikkelcelziekte laten beïnvloeden, maar soms is dat onvermijdelijk. Mijn pijngrens is hoog en ik kijk hoever ik kan gaan voor de man met de hamer komt – maar die komt altijd een keer."

Juiste behandeling

Sinds 2007 worden alle pasgeborenen getest op sikkelcelziekte en thalassemie met de hielprik. Kinderen krijgen daardoor al op jonge leeftijd de juiste behandeling. Elmas benadrukt het belang van preventie en roept mensen uit hoogrisicogroepen op zich te laten testen. "Als beide ouders drager zijn van een van de ziekten, is er een kans van 25% dat hun kind ziek geboren wordt. Als je dat weet kun je daar rekening mee houden. Als kinderen met

thalassemie van jongs af aan goed behandeld worden, zie je het niet aan de buitenkant – dat gun ik iedereen. Mijn botten zijn gaan uitzetten door te lage hemoglobinewaarden en ik ben erg gepest om mijn lengte. Er was een tijd dat ik groepen vermeed, omdat ik geen aandacht wilde trekken. De ziekte heeft ook grote impact gehad op het leven van mijn broer. Hij is veel ouder dan ik en kreeg kinderen rond de tijd dat ik werd geboren. Een van die kinderen is op tweejarige leeftijd overleden door complicaties van bloedtransfusies, een ander toen hij 21 was door ijzerstapeling op het hart."

Een positieve draai

Aschwin laat zich niet door zijn ziekte tegenhouden, ook niet toen hij in een rolstoel zat, maar het heeft zijn keuzes wel beïnvloed: "Ik heb bewust geen kinderen, omdat zij ook sikkelcelziekte zouden kunnen hebben. Zelf sta ik positief in het leven, maar de pijn waar ik elke dag mee te maken heb, wil ik geen kind aandoen. Bij OSCAR heb ik veel contact met lotgenoten en zeker in vergelijking met de oudere generatie heb ik het niet slecht. Zij werden niet behandeld en lagen bij pijn noodgedwongen twee weken plat. Het is fijn als dat voor de nieuwe generatie patiënten tot het verleden behoort."

'IK WIL MIJN LEVEN NIET DOOR SIKKELCELZIEKTE LATEN BEÏNVLOEDEN, MAAR SOMS IS DAT ONVERMIJDELIJK'

Grote vraag naar niet-westerse bloeddonoren

Veel sikkelcelpatiënten en alle thalassemiepatiënten hebben bloedtransfusies nodig. Omdat beide ziektes vooral voorkomen bij mensen met een niet-westerse achtergrond, is er in Nederland grote vraag naar niet-westerse bloeddonoren. Voor een patiënt is het namelijk belangrijk om bloed te ontvangen van iemand met dezelfde afkomst. Sikkelcelziekte en thalassemie kunnen genezen worden met een stamcel- of beenmergtransplantatie. Omdat dit zeer ingrijpende behandelingen zijn, worden ze alleen toegepast als de ziekte zeer ernstig is of bloedtransfusies niet goed (meer) worden verdragen. In andere gevallen wegen de nadelen en risico's niet op tegen de voordelen. Het vinden van een passende stamcel donor is nog vele malen moeilijker dan het vinden van een passende bloeddonor – een direct familielid komt het meest in aanmerking.

VERTEX



Meer informatie?
Scan de QR-code.

Horen zoals je nog nooit hebt gezien

Gemiddeld wachten mensen zeven jaar met het maken van een afspraak bij een audicien. Zonde, aangezien de behandeling van gehoorproblemen het verlies van denkvermogen en geheugen vertraagt. Bovendien, hoe fijn om weer ontspannen mee te doen in het gesprek, minder vaak 'wat zeg je' te zeggen en meer energie over te houden aan het eind van de dag: alle reden om bij gehoorverlies naar een audicien te stappen.



**3 maart
World Hearing
Day**

Vermoed je gehoorverlies? Bij Schoonenberg ben je welkom voor een hoortest en vrijblijvend advies.

**Maak een afspraak bij een winkel bij jou in de buurt.
Kijk op www.schoonenberg.nl/winkels**

Onze oren en hersenen zijn een team

Op 3 maart in het World Hearing Day. Een mooi moment om eens te kijken hoe het echt met je gehoor gesteld is. Onze hersenen zijn namelijk constant bezig met wat we horen en te bepalen hoeveel aandacht we elk geluid moet geven. Het luisteren naar geluiden en het verwerken van spraak houdt onze hersenen fit. Bij gehoorverlies worden onze hersenen minder geactiveerd.



Laat je gehoor gratis en vrijblijvend testen

Kom naar een van onze winkels en weet binnen 15 minuten hoe je gehoor ervoor staat. Het is zo gepiept! Maak snel en gemakkelijk een afspraak via schoonenberg.nl/afspraak. Onze ervaren audiciens bespreken de uitkomsten met je en vertellen indien nodig wat een van onze innovatieve hooroplossingen voor je kan betekenen.