



EPP Nieuwsbrief

Jaargang 24

Nummer 3

December 2007

Van de voorzitter

2008 wordt interessant jaar

Het is weer zover. Als voorzitter mag ik u een voorspoedig nieuwjaar toewensen. 2007 lijkt voorbij gevlogen. Op het persoonlijke vlak wens ik u in ieder geval veel gezondheid en geluk. Als het om EPP gaat, wordt het vast een bijzonder jaar. Het is het jaar van het onderzoek voor EPP en dat in een jaar waarin we ons 25-jarig bestaan vieren. Laten we hopen dat het ook een historisch jaar wordt, waarin we nieuwe instrumenten krijgen om de last te verlichten. De patiëntendag eind oktober gaf al goed aan dat het u ook niet ongeroerd raakt. U was massaal aanwezig en zag ook dat de internationale samenwerking steeds duidelijker wordt.

Ik hoop u volgend allemaal te ontmoeten op onze jubileumbijeenkomst. Uw voorzitter,
Klaas Kok



Op de Nederlandse EPP-dag in Austerlitz waren bezoekers uit Denemarken, Noorwegen en Duitsland. Van links naar rechts: Pedr Sørensen (voorzitter Deense porphyrie-organisatie),

In dit nummer:

Vaak bloedar-moede bij EPP	2
Bloed in folie niet altijd nodig	2
Voorschriften voor controle	3
Duitse patiëntengroep groeit snel	4
Zonbanken veilig?	5
Gentherapie Kansrijk?	6
Hogere contributie of medicijn?	7

EPP-dag is ook internationaal treffen

De patiëntendag eind oktober trok bijna 100 mensen. Dit bestuur maakte dat niet eerder mee. De hoge opkomst lijkt een gevolg van de honger onder patiënten naar nieuw onderzoek.

Onderzoekers van het Erasmus MC, Utrecht MC en uit Zwitserland gaven dan ook een beeld van de nieuwste inzichten in EPP. Dat leverde veel nieuwe informatie op (lees maar na

in deze nieuwsbrief.) Interesse uit het buitenland is er ook, met het bezoek van de Deense en Noorse voorzitters van de patiëntenverenigingen en de Duitse vertegenwoordigers.



Vaak bloedarmoede bij EPP-patiënten

Onder patiënten met EPP komt relatief vaak bloedarmoede voor. Dat blijkt uit voorlopige resultaten van het Nederlandse onderzoek naar de kwaliteit van leven en de relatie met bloedwaarden. Het Erasmus Medisch Centrum startte dit najaar een onderzoek onder 49 patiënten in Nederland. Onderzoekster Janneke Spelt vertelde op de patiëntendag in Austerlitz op 28 oktober alvast wat tussenresultaten. Zo hebben 15 van de 43 onderzochte patiënten bloedarmoede (te laag aantal rode bloedcellen). Dat is een percentage van **35**. Daarnaast bleken 14 van de 43 patiënten een ijzergebrek te hebben (**33 procent**). Niet altijd gingen beide zaken samen. Soms bleken patiënten geen bloedarmoede te hebben, maar wel ijzertekort. Overigens

kunnen patiënten de uitslagen van het onderzoek ook schriftelijk ontvangen. Dat konden ze aangeven op de patiëntendag.

De kwaliteit van leven wisselt sterk onder de ondervraagden, blijkt uit het onderzoek. Op een schaal tot 20, scoort EPP gemiddeld een 9. Dat betekent dat EPP er bij patiënten behoorlijk inhakt. Vooral op gebied van vrije tijd en sociale contacten voelen patiënten zich beperkt.

Interessant zijn ook de gemiddelde bloedwaarden voor protoporphyrine. Deze schommelden tussen 10 en 131 μmol per liter. Normaal is tot 1,5 μmol per liter. Overigens is de hoogte van de protoporphyrine waarde een goede graadmeter voor de mate waarin patiënten klachten hebben. Onderzoekers willen weten hoe vaak bloedarmoede voorkomt en

klachten. Tegelijk willen onderzoekers kijken wat voor effect het toedienen van ijzer heeft op de klachten van de patiënten en de bloedwaardes.

Eerdere Britse onderzoeksresultaten.

47 procent van zwangere patiënten gaf aan minder klachten te hebben

3 procent van patiënten gaf aan minder klachten te hebben na de overgang

10 procent van de vrouwen had meer klachten tijdens menstruatie

92 procent van de patiënten voelde zich beperkt door de aandoening op zonnige dagen; 87 procent draagt beschermende kleding.

Bij 8 procent van de patiënten bleek de galblaas verwijderd. Deze lijdt onder de vorming van steentjes door de hogere uitscheiding van protoporphyrine via de lever.

wat de relatie is tussen bloedarmoede en de ernst van de



Wilson: Bloed in folie is niet altijd nodig

Het is niet altijd nodig bloed van EPP-patiënten in folie te wikkelen. Dat zegt professor Wilson van het Erasmus Medisch Centrum (ErasmusMC) "Bij een korte transportlijn is dat niet nodig." Patiënten laten regelmatig weten dat hun bloed niet wordt afgedekt met aluminiumfolie na afname. Zo zouden de bloedwaarden onder invloed van licht fluctueren. Volgens Wilson is het effect beperkt bij bloed door de ondoorlaatbare rode kleur, maar moeten monsters van plasma en ontlasting wel afgedekt worden.

Medicijngebruik luistert nauw voor EPP

Wat mag je als patiënt nu wel en niet gebruiken? Lang dachten we dat medicijnen die voor de groep porfyrie-aandoeningen verboden waren, ook voor EPP-ers niet goed zijn. Maar volgens professor Paul Wilson (Erasmus MC) kun je beter niet de lijst www.drugs-porphyrria.com aanhouden. Vraag bij twijfel na bij de apotheek of je het medicijn kunt gebruiken of niet. Van sommige medicijnen is namelijk bekend dat het rode bloedcellen afbreekt. Daardoor

komen meer protoporphyrines vrij en dat is juist niet goed, stelde Wilson. Ook kunnen middelen de uitscheiding van de gal beïnvloeden en zo de noodzakelijke uitscheiding van protoporphyrines verminderen. Dit is geen wenselijk effect. Kijk dus goed op de bijsluiter van de verpakking. Zo zijn sommige antibioticakuren (erythromycine, rifampicine, cotrimoxazol) niet aan te raden, net als enkele oude generatie anti-conceptiepillen. Als je intensief

medicijnen moet gebruiken voor enige tijd is het verstandig je bloed te laten controleren, stelde Wilson op de patiëntendag in Austerlitz. Ook pijnstillers (naproxen bijvoorbeeld) kunnen onverstandig zijn. Mensen met leverafwijkingen kunnen pijnstillers beter niet in hoge dosering gebruiken. Wilson noemde ook Chinese kruiden en Sint Janskruid als riskante middelen voor de lever. Hij adviseerde deze middelen niet te gebruiken.

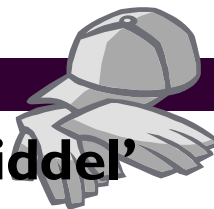


‘Jaarlijkse controle bloed en echo om twee jaar’

Het is officieel. De Europese artsen en onderzoekers adviseren allemaal een regelmatige echo van de lever te maken om zo vergrotingen van het cruciale orgaan tijdig op te sporen. Professor Wilson zei op de patiëntendag in Austerlitz op 28 oktober dat een tweejaarlijkse echo verstandig is naast bloedonderzoek. Ook voor dit laatste adviseert hij een frequentie van één keer per jaar. Andere deskundigen zijn op dit punt strikter. Tijdens de Duitse patiëntendag in Rahrback stelde Professor Minder voor elk halfjaar het bloed te laten

controleren en één keer per jaar een echo te laten maken. De leverfuncties kunnen soms rap verslechteren. Een test om de zes maanden is dan veiliger, stelde ze. Volgens Wilson zijn er signalen waar je als patiënt op moet letten om leverproblemen op te sporen. Vermoeidheid, buikpijn in de rechterzijde van de buik, hogere lichtgevoeligheid en geelzucht kunnen uitingen zijn van een verzwakte leverfunctie. Een spoedig onderzoek is dan nodig. Bij minder dan 5 procent van de patiënten komt

leverproblemen voor. Volgens professor Minder valt steeds beter te voorspellen wanneer problemen voorkomen. Zo is er een kleine groep patiënten met een zogenaamde dubbel EPP-gen. Deze patiënten hebben ernstiger klachten en een hogere kans op problemen met de lever. Ook lijkt er een relatie met bekende mutatie, maar duidelijk is dat hoge protoporphyrinegehalten in het bloed het risico op leverklachten vergroot.



Rotterdam start onderzoek 'wondermiddel'

Het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam verwacht in maart te starten met het onderzoek naar CUVI647, het middel van Clinuvel. CUVI647 versnelt de aanmaak van pigment en beschermt zo de huid tegen zonlicht. Interessant is een mogelijk verondersteld tweede effect op EPP; de protoporphyrinegehalten in het bloed lijken te dalen (onderzoek was bij 5 patiënten).

Patiënten kunnen langer naar buiten door de filtering van het zonlicht. Vermoedelijk remt het CUVI647 ook de ontstekingseffecten in de huid veroorzaakt door licht bij aanwezigheid van protoporphyrine.

In Rotterdam zullen circa 12 patiënten deelnemen aan tests met het middel. Het vormt onderdeel van de aanvraagprocedure



voor toelating in Europa. De studie wordt betaald door fabrikant Clinuvel uit Australië. In Zürich startte het onderzoek al en zitten patiënten in de vijfde maand. Professor Minder wilde niet zeggen hoe de resultaten zijn, maar patiënten moeten in een dagboek hun ervaringen bijhouden. Eerdere tests waren met kunstlicht

in een laboratorium. Daar nam de lichtgevoeligheid met het middel sterk af. In totaal zullen circa 70 Europese patiënten getest worden met het middel. Naast Rotterdam, zal ook professor Frank in Maastricht starten volgend jaar. Zeven Europese centra doen mee in de test.

Nederland is goed bedeed. Twee daarvan liggen namelijk in Nederland.

Duitse patiëntengroep groeit snel

De Duitse patiëntenvereniging Selbsthilfe EPP e.V. hield 10 en 11 november de patiëntenbijeenkomst in Rahrach in Sauerland. Zo'n vijftig Duitse patiënten en familieleden woonden het gezellige en informatieve weekend bij. De Nederlandse patiëntenvereniging had Jeroen Verheul afgevaardigd en hij was onder de indruk van de jonge vereniging. "De vereniging is erg actief en groeit snel. Ook zijn de discussies onder de leden erg goed."

Professor Minder uit Zürich hield een lezing over leverproblemen en over Clinuvel. Professor Jorge Frank hield een lezing over genetische oorzaken en over genetherapie.

De Duitsers praatte over de mogelijke effecten op het lichaam

van het gebrek van vitamine D. Door het gebrek aan zonlicht maakt het lichaam dit stofje minder aan. Dat kan op termijn effect hebben op de botten. Selbsthilfe EPP e.V. wil hier meer aandacht voor van artsen en onderzoekers.

Ook is de vereniging actief in het benaderen van crèmefabrikanten voor een werkende anti-zoncrème. Op de patiëntendag werd het middel Daylong Actinica genoemd van Spirig Pharma. Dat zou ook mogelijk een bescherming voor patiënten kunnen betekenen. We zoeken dit middel ook in Nederland en misschien testen.

Onze Duitse zustervereniging heeft een grote behoefte aan media-aandacht. Waar de media in Nederland wel geïnteresseerd zijn

in EPP, lijkt dat in Duitsland nog niet het geval. Alleen door landelijke aandacht zullen patiënten zich melden, denkt de vereniging. In het land wonen mogelijk 800 patiënten (Nederland telt er 200). De Duitse vereniging heeft de adresgegevens van 100 patiënten, maar telt nu 52 leden.

Tijdens het patiëntenweekend bleek dat Duitse EPP-patiënten voordeel hebben aan een gehandicapententoewijzing (Behindertenausweis). Met zo'n erkenning krijgen patiënten een behoorlijk belastingvoordeel en korting op het openbaar vervoer. De discussie ging vooral over de voor- en nadelen van zo'n kaart. Nadeel is dat je als patiënt tegenslagen kunt ondervinden tijdens het zoeken naar een baan.

Effect ijzertabletten op EPP is niet bekend

Het is niet duidelijk wat het slikken van ijzerpreparaten voor effect heeft op de EPP-klachten en bloedwaardes. Het ErasmusMC heeft patiënten die aan bloedarmoede lijden geadviseerd preparaten te slikken, als onderdeel van een onderzoek. Over 3 maanden wordt hun bloed opnieuw gecontroleerd en kan het effect worden afgelezen. Volgens onderzoekster

Adriënne Zandbergen blijkt uit onderzoek geen eenduidig beeld. Een onderzoek onder 4 patiënten in 1988 laat zien dat de bloedwaardes van patiënten verslechterden na het slikken van ijzerpreparaten. Ook namen de klachten toe. Andere case-beschrijvingen laten juist heel goede resultaten zien onder EPP-ers. Een mogelijke verklaring voor de wisselende

resultaten is het type preparaat, andere medicatie en de dosering. Overigens zei professor Minder zelf terughoudend te zijn met het toedienen van ijzer aan patiënten. Als patiënten dit wel doen, zouden ze zich spoedig moeten laten controleren om tijdig te kunnen stoppen met de preparaten als hun situatie verslechtert.

Gewone zonnebank minder nuttig bij EPP

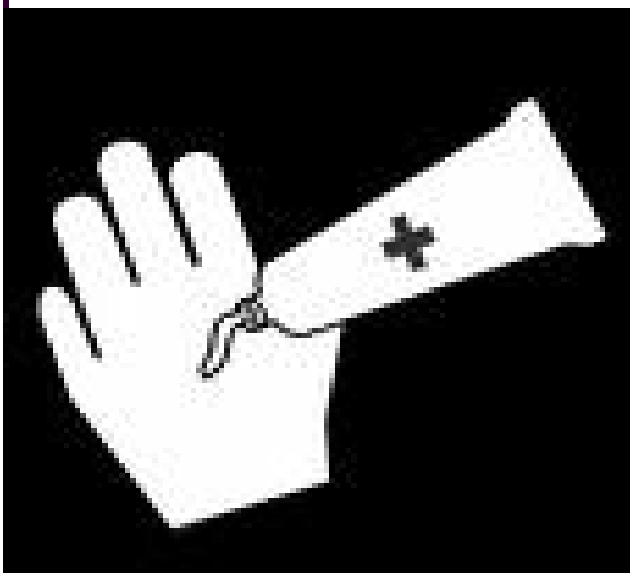
Nieuwe zonnebanken bevatten straks minder UV-B licht. Dat betekent dat patiënten minder baat hebben bij het gebruik van de zonnebanken voor EPP-gewinning. Dat zei lichtfysicus Huib van Weelden van het Utrecht Medisch Centrum op de patiëntendag in Utrecht. De Europese Unie heeft de regels voor zonnebanken aangescherpt door de kans op huidkanker. UV-B speelt hierbij een rol, maar zorgt ook voor de gewinning. Enkele patiënten gebruiken zonnebanken voor gewinning in het voorjaar en soms ook een bruine kleur.

Naast de zonnebanken doet een aantal patiënten therapie met speciale UV-B lampen voor medische toepassing. Hoewel deze lampen juist UV-B stralen bevatten, is dit niet extra gevaarlijk voor patiënten, stelde Van Weelden. Patiënten komen minder in de zon en dus is hun jaarlijkse UV-B blootstelling lager. Daarnaast zijn de therapieën afgewogen en kortstondig, stelde Van Weelden. Als derde reden voor het verantwoorde gebruik noemde Van Weelden het effect van protoporphyrine. Onder invloed van

licht kan protoporphyrine juist verkeerde huidcellen uitschakelen. Hoe groot dat effect is, is niet bekend. Wel wordt het effect gebruikt in de reguliere behandeling van huidkanker.

Volgens Van Weelden hoeven patiënten die vroeger lichttherapie volgden zich geen zorgen te maken over de kans op huidkanker. De straling op de huid in de kindertijd was niet heel sterk. Wel is het raadzaam bij afwijkingen van de huid contact op te nemen met de huisarts.

Utrecht wil RV Pack namaken



Het Utrecht Medisch Centrum wil de crème RV-Paque vervangen. Dat zei lichtfysicus Huib van Weelden op de patiëntendag. "Het effect van de huidige crèmes is teleurstellend. Alleen RV-Paque werkte, maar dat is uit de markt genomen. We hebben nu gelukkig een alternatief, omdat we de juiste ingrediënten daarvoor hebben gevonden. We hebben getracht de industrie te interesseren, maar die zeggen 'doe het zelf maar'. We werken er nu aan om ons eigen laboratorium het middel te laten vervaardigen." Als meer bekend is over de stap van Utrecht, leest u dat op onze site.



Gentherapie toch kansrijk tegen EPP

De EPP-klachten van de huid zijn in de toekomst mogelijk te voorkomen met gentherapie. Dat zei professor Jorge Frank van het Academisch Ziekenhuis Maastricht tijdens het Duitse patiëntenweekend in Rahrbach op 10 november. Volgens Frank is EPP op basis van de bekende onderliggende genetische mechanismen theoretisch goed aan te pakken met een speciale vorm van gentherapie, de siRNA technologie. Deze methode richt zich op het corrigeren van specifieke genetische fouten in DNA. De verstoorde aanmaak van rode bloed kleurstof (haem) kan zo verbeteren.

en aan te passen. Zo'n behandeling is geen volledige gentherapie, stelde hij.

Frank hoopt dat de therapie beschikbaar komt en zo een alternatief kan vormen voor lever- en beenmergtransplantatie. "Dat is zeer ingrijpend. Patiënten moeten de rest van hun leven medicijnen slikken tegen afstoting. Als ik moest kiezen tussen gentherapie en levertransplantatie in combinatie met beenmergtransplantatie, koos ik voor het eerste."



Volgens Frank heeft EPP het voordeel dat er patiënten met klinische verschijnselen een tweede genetisch defect aanwezig is. Dat is de genetische factor die in samenhang met de typische EPP-mutaties zorgt voor huidklachten. Bij alle patiënten is deze tweede factor hetzelfde. Dat biedt een goede kans om op deze specifieke genetische fout in te grijpen

Mogelijk kunnen EPP-patiënten meeliften op gentherapieonderzoek voor andere aandoeningen. Dat kan op termijn kennis opleveren voor behandeling tegen EPP. Frank wil zich sterk maken voor onderzoek naar deze mogelijkheid voor EPP. Eerder zei Frank dat patiënten zich kunnen opmaken voor een nieuw tijdperk met interessante onderzoeken naar EPP.

Hogere contributie van de vereniging of goede behandeling in vijfde lustrumjaar 2008?

Erg lang hebben de leden nooit nodig voor de jaarvergadering van de vereniging. Sinds 2006 plannen we op de jaarlijkse verenigingsdag drie kwartier vòòr de lezingen. De huishoudelijke zaken komen dan meestal snel aan bod.

Dit jaar ook, al was er bij het financiële deel van de agenda wel de nodige discussie. Reden van de discussie was de diefstal van de pinpas van de vereniging en de 800 euro van de betaalrekening. Onze secretaris Danny de Roode vertelde het verhaal van de diefstal uit zijn auto. Het geld kon alleen gestolen worden doordat hij de pincode bij de papieren van de vereniging hield. Die had de secretaris tijdens het werk in de auto laten liggen om 's avonds naar de vergadering te komen. Kan gebeuren, stelden de leden. Niet slim, erkende Danny, maar de spullen lagen uit het zicht. Tot nog toe hebben claims bij de Postbank en de verzekering nog niets opgeleverd. Dat geld zijn we dus kwijt. Suggesties van de leden om geen betaalpas meer te gebruiken en over te gaan op internetbankieren worden door het bestuur meegenomen.

Ook stelden de leden (naar verrassing van het bestuur) dat de contributie gerust iets omhoog kan. 2008

wordt het jaar van het 25 jarig bestaan van de vereniging. Een belangrijk jaar, waar best een hogere contributie bijpast, stelde een meerderheid van de bijna 100 aanwezige leden.

Toch houdt het bestuur nog een slag om de arm. We zijn in een vergevorderd stadium met Fonds PGO, de organisatie die de landelijke subsidiepot voor patiëntenverenigingen beheert. We hadden in het najaar de stoute schoenen aangetrokken voor een aanvraag en de kansen zijn heel behoorlijk dat we een goede financiële ondersteuning gaan krijgen van de overheid. Misschien is het nog te voorbarig om te zeggen dat een hogere contributie niet nodig is, maar het gesprek met het fonds in oktober van bestuursleden Klaas Kok en Jeroen Verheul was veelbelovend. Het fonds is onder de indruk van onze vereniging. We houden al 25 jaar onze eigen broek op en doen precies de activiteiten die de overheid belangrijk vindt. We geven informatie aan leden, stimuleren onderzoek en maken de aandoening bij de media bekend, zodat we nog altijd nieuwe leden mogen ontvangen. Zo kan het 25 jarig bestaan wel eens een nieuw tijdperk inleiden. Eén zonder financiële zorgen

en met het juiste budget voor de activiteiten. Een vijfde lustrumjaar moet goed gevierd worden. Daarom plannen we voor volgend jaar iets bijzonders, (met of zonder de subsidie).

Dat feestjaar gaat gepaard met een ander belangrijk punt. De eindfase van de studie van Clinivel. Alom wordt gedacht dat het ei van Columbus is gelegd. Ook hier geldt dat we terughoudend moeten zijn, maar betrokken onderzoekers geven hoog op van het middel dat voor het eerst echte verlichting kan bieden. Het betekent geen einde aan de klachten, maar een behandeling komt duidelijk in zicht.

Patiënten hebben er baat bij, blijkt uit voorlopig onderzoek. Niet alleen hebben patiënten minder klachten. Ze voelen zich ook beter, er lijkt bij een probaat middel dus ook wat tussen de oren te veranderen. Minder stress en zenuwen, stelden de onderzoekers vast.

Het zijn mooie vooruitzichten voor 2008. Laten we hopen dat het uitkomt. Een goed 2008!

Het Bestuur



S T I C H T I N G

F O N D S P G O

fonds voor patiënten-, gehandicaptenorganisaties en ouderenbonden

Colofon:

Voorzitter.

Klaas Kok
Tel: 072-5613791

Secretaris:

Danny de Roode
J. Boezerstraat 64
2552 DM Den Haag
Tel: 070-3213787

Penningmeester

Martin Fastenau
Tel: 010-5929813

Alg. bestuursleden:

Rianne Lam
Tel: 06-24918836
Bert Talens
Tel: 0593-525432
Jeroen Verheul
Tel: 06-47310054

**Wetenschappelijke
adviesraad:**

Dr. Collee Te Rotterdam
Dr. D.J.J. Halley te
Rotterdam
Dr. J van Hattum
Dr. Neumann te
Rotterdam
Dr. F.W.M. de Rooij,
biochemicus te
Rotterdam
Drs. R.W.Stikkel, huisarts
te Ermelo
Drs. H van Weelden,
lichtfysicus te Utrecht

Redactie Nieuwsbrief.

Bert Talens
Jeroen Verheul
Irene Lam

Erelid:

Prof. Dr. L.N. Went

Lid van verdienste:

Mevr. J.R. Albertz-van
der Lugt
Mevr. I.A. Stikkel
Dr. H. Baart de la Faille



HPS



Llumar raamfolie
Permanente zonwering
UV werend, inbraakvertragend
Folie's voor bedrijf, kantoor,
auto en woning
Voor uw veiligheid en privacy
vakkundig aangebracht

Bark 2
2636 DD SCHIPLUIDEN

015-3809471