



EPP Nieuwsbrief

Jaargang 24

Nummer 1

maart 2007

Van de voorzitter

De ledenvergadering 2006 ligt al weer achter ons. Ondanks de afzegging van Prof. Frank door ziekte, werd het op een gezellige locatie een zeer interessant programma. Prof. Wilson had hier een groot aandeel in, maar ook het video interview met Bep Brouwer was een heftig onderdeel. Cor Oosterwijk, de voorzitter van de VSOP, bood ons een kijkje binnen deze overkoepelende vereniging en hij ging in

op mogelijkheden die er voor onze vereniging zijn. Prof. Wilson maakte melding van het feit dat er in april/mei een internationaal congres over porfyrien wordt georganiseerd door het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam. Op dit moment zijn er contacten over de bijdrage die onze vereniging kan leveren, b.v. in de vorm van een lezing door een patiënt(e).

Veel leesplezier, Klaas Kok

In dit nummer:

EPP - congres Rotterdam	2
Wat zijn signalen leverklachten?	2
'Bruinpil dé remedie tegen EPP?'	3
Test bruinpil ook in NL	4
Marly krijgt baan niet door EPP	5
Vereniging EPP in EU?	6
1/2 vrouwen geen klachten als zwanger	7



Fotoverslag van de patiëntendag van 28 oktober. Met de klok mee linksboven: Onderonsje Wetenschappelijke Adviesraad, lunch en kinderprogramma





EPP op congres Rotterdam



Porphyryns and Porphyrias

April 29 - May 3, 2007, Rotterdam, The Netherlands

An international conference on porphyrin metabolism and the porphyrias.

Een congres over ondermeer EPP. We zijn er blij mee dat eind april Rotterdam het decor is voor een Porfyriecongres. U weet: EPP is één van de porfyriën.

We hebben contact gehad met de organisatoren in Rotterdam. Zij zijn bekenden voor ons. Felix de Rooij is één van de

congresorganisatoren, net als professor Wilson.

Het ziet er nu naar uit dat dinsdag 1 mei de belangrijkste dag wordt voor EPP. Dan behandelen onderzoekers en doktoren de verschillende behandelingsmethoden. Wanneer worden leverproblemen evident? Wat zijn dan de mogelijkheden. Zware kost, maar ook belangrijk voor behandelaren. Volgens De Rooij is het mogelijk dat patiënten deelnemen. Wat de kosten zijn voor alleen het dinsdagprogramma is niet duidelijk. U hoort later meer.

Zie voor meer info ook:

<http://www2.eur.nl/fgg/emco/porphyrias2007/?page=home>

Er zijn signalen bij leverproblemen

Hoe moet je als EPP-patiënt omgaan met het risico op leverproblemen? Het is een lastige kwestie, omdat ook niet alles bekend is. Dat bleek zaterdag 28 oktober op de EPP-patiëntendag in Austerlitz. We willen als patiëntenvereniging een handleiding over wat patiënten vooral wel en niet moeten doen. Professor Paul Wilson zegde toe daar met Europese artsen aan te zullen werken.

Een paar zaken zijn wel bekend. Bijvoorbeeld controle: Zo is het sterk aan te bevelen jaarlijks langs te gaan in het ziekenhuis voor een bloedcontrole en echo van de lever. "Een verandering bij echo-onderzoek kan een indicatie zijn. Het voordeel is ook dat snel galstenen kunnen worden ontdekt", aldus professor Wilson. Voor jonge patiënten is een bloedcontrole van één keer per 2 jaar voldoende.

Het is verstandig je te laten onderzoeken bij langdurig sterke vermoeidheid, bij pijn in de rechterbovenbuik en geelverkleuring of een duidelijk sterke toename van de zonovergevoeligheid. Al deze zaken kunnen een signaal zijn voor leverklachten.

Leverziekte heeft overigens een aantal bekende oorzaken naast EPP. Zo is overmatig alcoholverbruik een bekend risico voor de lever, maar ook het hepatitis-

virus is een bekende oorzaak van leverproblemen.

Een deel van dergelijke klachten is ook toe te schrijven aan overgevoeligheid voor geneesmiddelen.

Wilson roept EPP-patiënten op zuinig te zijn met hun lever. Let op welke geneesmiddelen je gebruikt, wees zuinig met alcohol en neem een inenting voor hepatitis als je op een verre reis gaat, stelt hij.

Voor patiënten met leverproblemen is een transplantatie niet de eerste behandeling. Er zijn goede mogelijkheden om - door in te grijpen in de bloedtoevoer - de lever te ontlasten.

Pas als die behandeling niet werkt, wordt een transplantatie overwogen. EPP-patiënten hebben een hoge prioriteit in geval van acute klachten, stelde Wilson. Zij komen op een Europese lijst, waardoor er meestal na een week al een transplantatielever beschikbaar komt.

Zo'n transplantatie betekent niet het einde van alle klachten. De vooruitzichten zijn ronduit niet geweldig. Een Amerikaans onderzoek onder een kleine groep patiënten duidt erop dat 70 procent van de patiënten na 8 jaar de klachten weer terug krijgt. De nieuwe lever moet namelijk ook extra hard werken, zij Wilson.

VSOP wil zich hardmaken voor EPP

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisatie (VSOP) wil zich gaan inzetten voor de EPP-vereniging. Onze patiëntenvereniging is lid van de VSOP. Directeur Cor Oosterwijk zei op de patiëntendag 28 oktober iets te kunnen betekenen voor de vereniging op meerdere onderdelen.

Zo kan de VSOP helpen om fondsen te werven voor onderzoek. Steeds vaker spelen patiëntenverenigingen een rol bij het initiëren van onderzoek. De VSOP heeft onlangs een boekje uitgebracht waarin wordt toegelicht hoe patiënten onderzoek kunnen sturen.

Voor de EPP-vereniging ziet hij ook mogelijkheden. De VSOP wil verder via folders huisartsen voorlichten over zeldzame aandoeningen.

Ook voor EPP ziet hij mogelijkheden. Voor de hoge kosten zijn mogelijk subsidies te verkrijgen, denkt hij.

Verder kan de VSOP helpen bij het aanvragen van vergoedingen voor geneesmiddelen. Bij een bezwaar tegen het besluit Carotabentabletten niet meer te vergoeden kreeg de EPP-vereniging nog nul op het rekest.

De verzekeraars besloten toen het middel ook als weesgeneesmiddel (regeling voor betaling van medicijnen voor zeldzame ziekte) toch niet te vergoeden. Met steun van de VSOP kan de vereniging in het vervolg meer gewicht in de schaal leggen.

De vereniging wil binnenkort met de VSOP aan tafel om te overleggen over samenwerking.

‘Huisartsen van patiënten benaderen’

Het kan voor patiënten gunstig zijn om behandelende huisartsen gericht voor te lichten over EPP. Dat zei emiritus-hoogleraar Went op de patiëntendag in Austerlitz jongstleden 28 oktober. Het lijkt een goede tip om de voorlichting te richten op de groep huisartsen. Huisartsen krijgen veel voorlichtingsmateriaal over aandoeningen.

Als er niemand in de praktijk aan één van deze aandoeningen leidt, verdwijnt voorlichtingsmateriaal meestal snel in de prullenbak. Huisartsen die patiënten kennen, staan wel open voor voorlichting van de vereniging.

Het kan in het voordeel zijn van patiënten om huisartsen op de hoogte te stellen van de beste onderzoekscentra en procedures voor onderzoek. Het bestuur zal zich buigen over dit idee.

EPP-vragen op website www.epp.info

De lijst met veelgestelde vragen over EPP, over hoe DNA-tests te doen, wat de kans is op overerving, dat soort vragen, staat nu eindelijk op de website. Het is een weerslag van wat eerder in een serie nieuwsbrieven is verschenen. De lijst is opgesteld door artsen en medici van de Wetenschappelijke Adviesraad (WAR).

Gronings onderzoek leidt tot niets

Het onderzoek naar de relatie tussen stimulering van vetuitscheiding (afslankpillen) en EPP in Groningen is afgesloten op basis van teleurstellende resultaten (dat wil zeggen: geen effect). Er is een publicatie geschreven (met de negatieve resultaten) die binnenkort zal worden aangeboden ter publicatie in een wetenschappelijk tijdschrift.

Daarna willen we de onderzoekers om uitleg vragen in de nieuwe nieuwsbrief.



Forum met levende discussie op website www.epp.info

Op www.epp.info is ook al enige tijd een forum geplaatst. Buiten bemoeienis van de vereniging is daarvoor een aantal heel interessante discussies ontstaan over verschillende onderwerpen. Dat levert ook regelmatig reacties op. Kijk daar ook eens, er lopen discussies over ouder zijn en EPP en ondermeer over het aanvragen van voorzieningen bij de gemeente.



Bruinpil werkt tegen EPP, zegt Clinuvel

Het Australische concern Clinuvel meldt dat de pil CUVI647 - waar je bruin van wordt zonder zon – werkt tegen EPP. Dat zou blijken uit voorlopige resultaten van tests in Zwitserland. Clinuvel meldt deze week dat de vijf patiënten waarmee wordt getest in Zwitserland met het middel 4 tot 12 keer langer aan licht kunnen worden blootgesteld eer ze klachten krijgen. Voor Clinuvel zorgen de resultaten ervoor dat ze de invoering van het middel in Europa willen versnellen en meer tests willen in Europa en de Verenigde

Staten. Dat zou dan gaan om tests met placebo (een controlegroep die zonder dat ze het weten middelen krijgen zonder die werking)

De tests in Zwitserland begonnen in september in het Triemli ziekenhuis in Zürich. De vijf patiënten kregen het middel, werden bruin en kregen steeds een hoeveelheid licht via een zonnebank toegediend. Tijdens de test werd steeds gemeten wanneer ze klachten kregen. Wij zijn in ieder geval enthousiast over de resultaten (meer info op website).

Test bruinpil ook in Nederland

Nederlandse onderzoekscentra zoals het Academisch Ziekenhuis Maastricht en het Erasmus in Rotterdam willen deelnemen aan tests voor een mogelijk nieuw medicijn (CUVI647) tegen EPP. Daarvoor kunnen patiënten zich als deelnemer aanmelden. Later volgt hierover meer informatie.

De Australische firma Clinuvel werkt al jaren aan een middel dat de natuurlijke pigmentvorming in de huid versterkt. Een bruinere huid (zonder tussenkomst van de zon) biedt volgens dit bedrijf een betere bescherming tegen de zon, omdat de huid meer straling reflecteert. Dat geldt mogelijk ook voor EPP-patiënten.

Voor andere zonaandoeningen lijkt het middel in ieder geval wel effectief.

Eerder was al bekend dat het bedrijf voor toelating op

de Europese markt 9 patiënten in Zwitserland zal testen op het middel. Naar nu bekend is geworden zal dat ook in Nederland starten, mogelijk al vanaf april. Op 4 februari troffen de geïnteresseerde onderzoekscentra elkaar in Parijs, waar Clinuvel meer details over de officiële tests bekend maakte. Het betreft de 3^e en laatste fase van de trials voordat een toelating kan worden aangevraagd.

Nog niet bekend is hoeveel meerderjarige proefpersonen kunnen deelnemen.

Professor dermatologie van het AZM Jorge Frank is overtuigd van de veiligheid van het middel. Hij ziet parallellen met caroteen dat immers ook de huid verkleurt.

"Interessante ontwikkelingen EPP"

Er komen interessante ontwikkelingen voor EPP patiënten. Dat zegt Felix de Rooij, biochemicus van het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam. De Rooij is lid van de Wetenschappelijke Adviesraad van onze patiëntenvereniging en adviseert ons over alle zaken rondom de ziekte. Wat die ontwikkelingen zijn, wil hij nog niet zeggen, maar het heeft te maken met onderzoek naar de aandoening. "Ik moet er nog even vaag over blijven maar zo gauw ik MAG zal ik e.a melden voor jullie nieuwsbrief."

De Rooij is binnen het Erasmus zelf betrokken bij onderzoek naar het effect van lifestyle op EPP en over ijzertoediening als behandeling. Ook is hij betrokken bij de organisatie van het congres komende april/mei in Rotterdam. Dat gaat over de verschillen-

de porfyrien, waarvan EPP één van de acht verschijningsvormen is. Hiervoor nodigt hij onderzoekers uit van over de hele wereld. Mogelijk doelt hij hier op.

De vereniging is in overleg met het Erasmus over de mogelijke rol die wij kunnen spelen op dit congres. Dat kan in de vorm van een lezing zijn.



Marly zag kans op baan vervliegen met EPP

Stel je voor: Je wil graag leraar worden, maar je ziekte houdt je tegen. Dat kan met EPP dus ook gebeuren. Luister maar naar het verhaal van Marly van Hooff (21). Ze deed haar verhaal op het gastenboek van de site www.epp.info.

Marly: "Ik werd afgelopen jaar nergens aangenomen op grond van mijn ziekte. Ben gediplomeerd onderwijs assistente maar wordt nergens aangenomen. Dit jaar ben ik de pabo gaan doen maar moet hier mee stoppen. Waarom? Omdat ik het negatieve advies heb gekregen dat ik minder kans maak op een baan als groepsleerkracht dan een ander. Omdat ik nu 21 ben en toch wel over 3 a 4 jaar aan het werk wil, wil ik wel enige baangarantie. Dit was zo negatief dat ik inderdaad maar een andere opleiding ga zoeken.

Nooit geweten dat die ziekte zoveel invloed op mijn leven ging krijgen.

Ik heb ook aangegeven: Als de kinderen buiten zijn kan ik alles schoonmaken, maar zij zagen het meer van: dan moeten wij vervanging zorgen en dat kost tijd en geld.

Ik heb het ook gewoon gezegd dat ik het had; 1x niet, maar toen ik 2 dagen na elkaar veel buiten was kon ik het niet meer achter houden.



Het ligt er natuurlijk aan in welke mate je epp hebt en hoe lang je dus buiten kan zijn. Het feit is er en er zit niets anders op dat ik weer een andere opleiding moet zoeken. Iets wat veel minder binnen mijn interesse ligt. Billen was van zieke of bejaarden wil ik ook niet. "

"En wat dan wel. I don't know!! "

Oproepen van de website (zie forum)

Wil je reageren? Mail naar secretaris@epp.info

Hi,

Ik ben van mening dat er eens een keer iets leuks georganiseerd moet worden.... en dan wel voor iedereen. Een weekend weg kan ook.. Zo'n dag als de 28e is ook wel leuk, maar vooral interessant.

Een dagje ontspannen is ook wel fijn met mensen die weten wat je meemaakt en zodat je dus geen domme vragen hoeft te beantwoorden.

Kan op eigen kosten...

Iemand een idee?? Marly

Hoi

een vraag aan alle families die contact hebben met EPP

ik ben bezig met het opzetten van een vakantiepark voor chronisch zieke kinderen, hierbij hebben wij ook gedacht aan kinderen met EPP en hun gezin. is er interesse in een vakantiepark waar kinderen en jongeren gewoon zichzelf kunnen zijn en genieten van wat er is in het leven zonder bang te hoeven zijn voor licht.

Gina



Regels opsporing donkere ruiten

Het is niet toegestaan om autoruiten te voorzien van coatings of folies die het zicht ernstig belemmeren. Als de lichtdoorlaatbaarheid van de autoruiten kleiner is dan 50% volgt een bekeuring. Om de lichtdoorlaatbaarheid van autoruiten te meten wordt gebruik gemaakt van een zogenaamde tintman.

Tintman

De politie gebruikt tijdens reguliere controles een zogenaamde 'tintman'. Dit apparaat meet de hoeveelheid licht die de autoruit doorlaat. Als de gemeten lichtdoorlaatbaarheid minder is dan 50% volgt een bekeuring (€75,-). Daarnaast kan het kentekenbewijs deel I (A) worden ingevorderd. Het voertuig moet in dat geval binnen vier weken aan de gestelde eisen voldoen.

Verkeersonveilig

Donker getinte autoruiten zijn niet veilig omdat ze het zicht beperken. Bij regenachtig en donker weer of wanneer een zonnebril wordt gedragen, kunnen

getinte ruiten tot gevaarlijke situaties leiden. Bovendien is oogcontact tussen bestuurders onderling - en met kwetsbare verkeersdeelnemers zoals voetgangers en fietsers - onmogelijk. Hierdoor vervalt een belangrijke communicatiemogelijkheid in het verkeer.

Beschadigingen en verkleuringen

In het Voertuigreglement (artikel 5.2.42) staat het helder omschreven: de voorruit en de zijruiten van personenauto's mogen geen beschadigingen of verkleuringen vertonen en niet voorzien zijn van onnodige voorwerpen, die het uitzicht van de bestuurder belemmeren. Hierbij valt te denken aan folies die de lichtdoorlaatbaarheid beperken, aldus de nota van toelichting.

Ook coatings zijn niet toegestaan. Bij de toelating van motorvoertuigen (typegoedkeuring) wordt hierop toegezien. Sommige eigenaren plakken later echter folie of coating op de autoruiten waardoor het zicht ernstig wordt beperkt. In die gevallen treedt de politie waar nodig op.

'Europese EPP vereniging is nodig'

Een Europese EPP vereniging biedt de beste kans op een goede invloed op onderzoek. Dat zegt Cor Oosterwijk, directeur van de VSOP, de koepelorganisatie van 52 patiëntenverenigingen van erfelijke aandoeningen. De EPP vereniging is lid van de VSOP. "Op Europees niveau heb je als patiëntenorganisatie meer inspraak op onderzoek. Zijn er 200 patiënten in Nederland; in Europa zijn dat er al snel 8000. Dat geeft een heel andere indruk bij de medicijnfabrikanten." De VSOP geeft zelf het voorbeeld. De vereniging is lid van de European Genetic Alliances. Daarmee is de VSOP onderdeel van een club die 30 tot 35 miljoen patiënten in Europa vertegenwoordigt. "Dat helpt om de deur naar de biotechnologische bedrijven open te zetten."

De VSOP wil een betere samenwerking tussen patiënten, wetenschap en industrie met als doel sneller

geneesmiddelen te ontwikkelen. Daarbij kunnen patiënten zelf een actieve rol spelen. Ook de EPP vereniging kan zelf een rol spelen in de ontwikkeling van medicijnen, weet Oosterwijk.

Een vereniging kan fondsen werven voor onderzoek en zo zelf de onderzoeksvragen formuleren en er dan onderzoekers bij zoeken. In Nederland zijn hiervoor goede mogelijkheden, stelt de VSOP-directeur. Het vereist wel veel werk en doorzettingsvermogen. De oprichting van een Europese patiëntenvereniging hoeft juist niet veel werk te zijn, denkt hij. Door de vorming van een alliantie van nationale verenigingen kan een begin worden gemaakt. "Daarvoor hoeft je niet naar de notaris." Pas na enkele jaren, als er actieve samenwerking is ontstaan, kun je kiezen voor een formalisering in een vereniging, zo schetst hij die route.



De Europese Unie in Nederland



Brits onderzoek: helft patiënten heeft minder klachten bij zwangerschap

Het belangrijkste EPP-onderzoek van de laatste jaren is onlangs verschenen in Engeland. Dat zei professor Paul Wilson afgelopen week op het EPP-congres in Austerlitz. In Cardiff is een grote groep patiënten onderzocht op hoe ze met de ziekte omgaan.

De onderzoekers wisten 223 patiënten zover te krijgen een enquête in te vullen. In Engeland heeft 1 op de 136.000 inwoners EPP. De test laat zien dat de ziekte hetzelfde wordt ervaren als in Nederland. 85 procent van de patiënten zegt dagen na de zonblootstelling gevoelig te zijn voor de zon. Ook zegt 92 procent van ondervraagden achter glas last te hebben van EPP.

Twee op de drie patiënten zegt dat de wind een rol speelt bij klachten. Iets meer dan de helft van de ondervraagden ziet de klachten afnemen in de zomer, doordat de gewenning toeneemt. Ook zeggen twee op de drie patiënten dat de huid extra kwetsbaar is en dat

eventuele wonden bij ontstekingen langzamer dichtgroeien. Ongeveer 44 procent van de patiënten is ook gevoelig voor kunstlicht.

Wat ook opvalt is dat de helft van de onderzochte vrouwen een verbetering zag optreden tijdens de zwangerschap. Volgens Wilson is nooit duidelijk onderzocht wat dit nu veroorzaakt. Heeft het te maken met de hormoonspiegel, of is het de stofwisseling van het kind waardoor de verbetering optreedt? Het belang van het Britse onderzoek is volgens Wilson dat het een meetlijst gebruikt van de kwaliteit van het leven. Daarmee is goed meetbaar wat het effect is van EPP op het dagelijks leven van de patiënt. Ook de Rotterdamse onderzoekers zullen de kwaliteit-van-het-leven-test gebruiken in hun onderzoek dat binnenkort start.

Rotterdams onderzoek uitgesteld

Het onderzoek onder Nederlandse patiënten naar ijzergehalte en de mate van EPP-klachten is uitgesteld met een jaar. Dat zei professor Wilson afgelopen zaterdag 28 oktober op de ledenvergadering in Austerlitz. Het uitstel is het gevolg van het vertrek van 2 onderzoekers binnen het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam. Het onderzoek zal kijken welke factoren de klachten beïnvloeden. De genetische informatie van de patiënten zelf verklaart niet altijd de mate van de

klachten. Mogelijk speelt de ijzerstofwisseling een rol. Mensen met bloedarmoede hebben mogelijk meer last van EPP. Ongeveer 1 op de 3 patiënten heeft bloedarmoede. Andere factoren die mogelijk een rol spelen bij de ernst van de klachten zijn hormonen, geneesmiddelen, alcohol, roken, voeding en huidtype. Hier willen de onderzoekers in Rotterdam naar kijken. Daarvoor zullen patiënten binnenkort worden benaderd.

Utrecht wil zelfbruiner testen

Lichtfysicus Huub van Weelden van het Utrecht Medisch Centrum is bereid het zelfbruiningsmiddel 'Bruin zonder zon' te testen. Verschillende merken hebben de crèmes, zalfjes of sprays in het assortiment waardoor de huid bruin verkleurt. De stof, verantwoordelijk voor de werking, heet Dihydroxiacetone (DHA) en is gemaakt van suikerriet.

Uit onderzoek uit de jaren zeventig en recente ervaringen van patiënten zou blijken dat het middel een zekere bescherming biedt. Van Weelden heeft dat altijd ontkend, maar is bereid het middel te testen. U hoort

hiervan nog meer.

Foto: Test met zelfbruiner
(www.spunk.nl)
Bruin is soms oranje.



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