



# EPP Nieuwsbrief

Jaargang 24 Nummer 2 juli 2007

Voor de agenda alvast:....

**27 oktober**  
is de nieuwe  
**patiënten-**  
**dag voor**  
**EPP** binnenkort  
meer hierover per brief

## In dit nummer:

Professor Wilson over het porfyriecongres in Rotterdam	2
Berichten van het forum op <a href="http://www.epp.info">www.epp.info</a>	3
Huisarts en patiënt Rob Stikkel over het porfyriecongres	4
KNMI voorspelt warme zomer (juni viel uit de toon)	6
Kans op huidkanker neemt toe bij oude zoonbidders	6
Prof. Frank voorspelt omwentelingen in EPP-onderzoek	7

## Van de voorzitter

Met enige nadruk, beste leden, beveel ik u aan om dit nummer van de Nieuwsbrief goed te lezen. U zult zich net als ik wel eens afvragen: gebeurt er nog wel iets op het gebied van onderzoek of staan we op dit punt volkomen stil? Natuurlijk willen we allemaal dat het sneller gaat en natuurlijk zou ik de vereniging graag opheffen om dat er een oplossing is voor EPP. Maar we moeten realistisch zijn en

bedenken dat onderzoekers niet met een eenvoudig probleem bezig zijn als het over EPP gaat. Ik ben, samen met enkele andere leden, een dag op het congres geweest in Rotterdam en het deed mij goed om te constateren dat veel wetenschappers bezig zijn met onderzoek; ook met onderzoek naar EPP. Jeroen heeft e.e.a. op een uitstekende wijze voor ons op papier ge-

zet en heeft interviews gehouden met mensen als prof. Frank en prof. Wilson. Het onderzoek van het middel CUVI647 is zeer hoopgevend en ook t.a.v. van het leveronderzoek worden er spannende zaken gemeld. Wij hebben weer contacten opgedaan in Denemarken en Noorwegen. Wederom: veel leesplezier en mogelijk kunt u hier weer moed uit putten.

## Deense, Noorse en Nederlandse verenigingen ontmoeten elkaar op congres in Rotterdam

Op de foto: Peder Sørensen, voorzitter van de Deense porfyrievereniging Porfyri Foreninger en Wivi-Ann Westgard, de Noorse voorzitter van de porfyrievereniging. Rechts Jeroen Verheul, Nederlands bestuurslid. We zullen met de zusterverenigingen contact houden om zo elkaar op de hoogte te houden van ontwikkelingen.



## Geloof in nieuw middel Clinuvel

Er lijkt bij wetenschappers en patiënten een behoorlijk vertrouwen in het nieuwe middel CUVI647 van het Australische Clinuvel.

We schreven al eerder over de positieve onderzoeksresultaten voor EPP-patiënten. Op het congres in Rotterdam van 1 mei, speculeerden artsen en onderzoekers over een moge-

lijk extra effect van het middel. Naast een bruine huid en bescherming tegen de zon, blijken de gehaltes protoporfyryne in het bloed te zakken na gebruik. Een verklaring is hiervoor nog niet te geven, wel lijkt het bij te dragen aan het voorkomen van EPP-klachten.

Na tests in ondermeer Nederland, is het middel mogelijk

over minimaal twee jaar op de markt, verwachten de Nederlandse wetenschappers.

Op de Australische markt lijkt het middel al eerder te worden verkocht. Daar kijken patiënten er al naar uit om met het middel een betere zomer tegemoet te gaan. Toch moeten we altijd nog een slag om de arm houden.



## Prof. Wilson: Leveronderzoek in ontwikkeling

Op 1 mei vond in Rotterdam het toonaangevende tweejaarlijks porfyriecongres plaats. Internationale onderzoekers en artsen spraken daar over alle aspecten van de porfyrie-aandoeningen, zoals EPP. **Professor Wilson** van het Erasmus Medisch Centrum vroegen we naar de hoogtepunten van het congres.

### **Wat vond u het meest interessant aan het congres?**

Ik vond de discussies boeiend over indicaties voor behandeling van patiënten met een levertransplantatie of beenmergtransplantatie of juist niet. De informele uitwisseling van behandelstadia voor levertransplantatie, wisseltransfusies etcetera. Het was erg nuttig om hier met Europese deskundigen over te discussiëren.

### **Er komt meer nadruk op mogelijkheden voor alternatieve behandeling voor levertransplantaties, lijkt wel?**

Ja, ik denk dat je moet schrikken als duidelijk wordt dat 75 procent van de patiënten 10 jaar na een levertransplantatie nieuwe leverschade heeft door protoporfyryne. De ervaring bij 2 patiënten met beenmergtransplantatie doet je denken dat ook andere methoden moeten worden overwogen.

Maar eerst is een betere methode nodig om te voorspellen of leverproblemen zullen optreden. Een hoog protoporfyrynegehalte is niet een goede voorspeller. Het hebben van 2 verschillende mutaties kan een indicatie zijn. Er zijn meer proefdierexperimenten nodig om hier meer informatie over te verzamelen. Ik weet dat ze in Parijs proberen te kijken of er naast het ferrochelatazegen nog andere genen een rol spelen.

### **De denkwijze over de behandeling van leverproblemen ontwikkelt zich?**

Ja, maar helaas niet al te snel. Er komen wel discussies op gang. Het was stil en nu is er meer discussie. Er zijn ook mensen uit andere disciplines bij betrokken. Er zijn andere invalshoeken



naast laboratoriummensen en dermatologen. Het is in ontwikkeling. Maar het feit dat weinig mensen de problemen krijgen maakt een grote studie moeilijk.

### **Is er voor een EPP-patiënt wel snel genoeg een lever beschikbaar? Krijgen patiënten voorrang ondanks het risico op terugkeer van de problemen?**

Dat speelt geen rol. Het is absoluut niet zo dat EPP-patiënten uitgesloten zouden worden. Andere patiënten hebben ook risico op terugkeer. Ik denk aan hepatitis C en andere infecties. De kans dat je de problemen terugkrijgt is geen reden een transplantatie af te wijzen. Er is een algemene indicatieformule voor de noodzakelijkheid van een transplantatie.

Bij beenmergtransplantaties zit er een ander addertje onder het gras. Het beenmerg moet vrijwel identiek zijn of

van familie komen. Dat kan soms een probleem zijn.

### **Het viel me op dat in de cijfers van EPP-levertransplantaties meer mannen voorkomen?**

Dat is zo, maar dat is toeval.

### **De levensverwachting voor patiënten met stofwisselingsziekten met een transplantatie is goed, zei hepatoloog Metselaar uit Rotterdam.**

Ja, patiënten hebben over het algemeen minder andere complicaties. De problemen bij EPP verergeren vaak plotseling. De patiënt is vaak in een redelijk goede toestand. De risico's voor patiënten met een stofwisselingsziekte zijn minder groot. De levensverwachting voor het eerste jaar is beter. Voor de langere termijn is er het gevaar dat opnieuw schade optreedt door de protoporfyryne.

rine.

### **Wat kunnen we verwachten van genterapie? Daar werd veel over gesproken op het congres als mogelijk alternatieve behandeling van leverproblemen.**

'Voorlopig hoeven EPP patiënten daar niets van te verwachten. Het wordt mogelijk eerst bij acute porfyrie patiënten als tijdelijke behandeling (en dan van de lever) uitgetest en mogelijk ook als blijvende therapie van het beenmerg bij een ander porfyrie de erg zeldzame congenitale erythropoietische porfyrie.'

We praten over een termijn van 10 jaar op zijn vroegst. Je moet eerst 5 tot 10 jaar ervaring hebben. We liften wel mee met de toepassingen bij andere aandoeningen. Dat wil zeggen: Het inbouwen van de constructie is niet veel anders. Het enzym is iets complexer, dus er zitten wat haken en ogen aan.

# Berichten van het forum van EPP.info

## Bloedwassen

Hallo

Ik heb gelezen in de nieuwsbrief over een nieuwe therapie in Australië (er zijn al enkele patiënten behandeld met succes) weet misschien iemand daar verdere informatie over want dat zou natuurlijk fantastisch zijn.

Groet, Alex

xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

30-12-06 19:45

Hallo Alex, Jij doelt waarschijnlijk op het bloedwassen. Hiervoor wordt onderzoek gedaan, maar is vrij kostbaar. Misschien krijgen we meer te horen volgend jaar in Rotterdam.

Danny

07-02-07 23:56

Hello Alex

I don't speak dutch so I have to write in English.

I am a board member of the German EPP Group (Selbsthilfe EPP e.V.) and an EPP-Patient myself.

We've also heard about a new therapy in Australia. But I think it is not "Bloodwassen". I think it could be a medication formerly known as "Melanotan". Now its called "CUVI647". There are test with patients from Australia and Switzerland. The company Clinuvel contacted us, too. What I understand is, that it is a kind of hormone. It makes your skin become brown from the inside of your body by developing (Melanin). This should protect us against the sun. Perhaps there are some more facts? I 'm not sure.

Greetings from Germany

xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

14-06-07 21:19

Volgens mij is bloedwassen maar een tijdelijke oplossing aangezien ik verschillende bloedtransfusies doorlopen heb en mijn epp nog niet verdwenen is. Bloed wordt steeds opnieuw aangemaakt dus ook je teveel aan rode bloedcellen.

Voor de agenda alvast:....

**27 oktober**  
**is de nieuwe**  
**patiënten-**  
**dag voor**  
**EPP** binnenkort  
 meer hierover per brief

## Caroteen

hallo,

ik heb vernomen dat sinds dit jaar de betacaroteen pillen in België niet meer worden terug betaald door het ziekenfonds. Kent er iemand alternatieven? en wat is de werking ervan?

groetjes, evelien

xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

23-05-07 15:23

Ik ben Jochen, EPP patiënt. Ik heb het vandaag ook vernomen dat de beta-carotene capsules niet meer terugbetaald zouden worden. Ik zou een 35 euro per 60 capsules moeten betalen ! Veel meer dan vroeger (toen het wel terug werd betaald).

Ik heb contact opgenomen met de huidspecialist, maar hij moest ook eens rond telefoneren.

Ik laat iets weten als ik iets weet.

Groeten Jochen

xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

31-05-07 18:36

ik snap niet dat er zoveel epp'ers zijn die pillen slikken... bij mij hielp dat werkelijk helemaal niks! behalve dat mijn huid er een leuk kleurtje van kreeg.. tenminste.. leuk voor met het ek-voetbal of zo. Maar ja.. zal dan wel een uitzondering zijn.

xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

02-06-07 15:51

Hallo,

Geen goed nieuws van de huispecialist. Blijkbaar is er echt geen vervangend middel op de markt dat goedkoper zou kunnen zijn dan de betacaroteen. Hij wou wel nog eens nakijken of de betacaroteen niet veel goedkoper zou zijn in het buitenland.

Hij ging eens kijken in Nederland. Iemand ervaring hiermee? Ik België kost een doosje betacaroteenpillen (60 stuks) met een dosis van 50 miligram per pilletje een kleine 35 euro. Wat kost dit in Nederland? Iemand een idee of dit veel goedkoper zou zijn in Frankrijk of Spanje (daar zijn geneesmiddelen meestal goedkoper). Wat betreft de vorige reactie. Ik neem al jaren de betacaroteen, en ben er redelijk goed mee. Ik heb meer weerstand tegen de zon, al blijft het opletten geblazen. Jochen

gr

dhr G.Burger



## Forumberichten (2)

### Tatoeages

01-09-06 21:19

Hallo,

Wie heeft er ervaring met tattoo's en EPP oftewel weet er iemand of een tattoo bescherming geeft?

Als er iemand is die hier iets over weet zou ik het graag horen.

xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

15-09-06 16:24

Geen idee, vindt het wel een goede vraag...

Ben benieuwd naar het antwoord.

xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

19-05-07 13:29

hallo

nou ik heb een stuk of 16 tattoo's.

heb er nooit problemen mee gehad i.v.m epp.

Het voelt hetzelfde als de rest van je huid ook wanneer je er last van heb.

en als u nog wat vragen heeft, dan hoor ik het wel groet Dhr Burger

### Zyrtec

01-06-07 20:58

Al sinds een paar jaar slik ik Zyrtec, dat stond ooit in jullie nieuwsbrief, en heb daar wel baat bij, ik kan me behoorlijk bewegen buiten, boodschappen doen, op een terrasje zitten in de schaduw en wandelen met overspringen van de zon naar de schaduw. Het is de enige cetirizine die me helpt en vind het daarom jammer dat de verzekeraar het al een poos niet meer vergoed. Nu ik meer buiten kan zijn ontstaan er wel heel veel pigmentvlekken op mijn gezicht, armen en handen en dat is minder leuk. Weet iemand misschien of dat iets met de zon te maken heeft? Is er nog een EPP'er die dit middel gebruikt? Of gebruik je iets anders wat helpt?

Voor de agenda alvast:....

**27 oktober**  
**is de nieuwe**  
**patiënten-**  
**dag voor**  
**EPP** binnenkort  
 meer hierover per brief

## Verslag congres Rotterdam

door **Rob Stikkel,**  
 patiënt en huisarts.

Van 29 april tot 3 mei 2007 was het congres Porphyrins and Porphyrrias in Rotterdam over porfyrie-gerelateerde aandoeningen. Op 1 mei gaven onderzoekers klinische presentaties en waren patiënten uit verschillende landen met porfyrie-gerelateerde aandoeningen uitgenodigd. Ook 7 EPP-patiënten waren op deze dag aanwezig. Op de andere dagen werd meer over niet-klinische aspecten van de aandoeningen gesproken.

### Veelbelovend middel

Direct om half negen 's ochtends was een verslag van



### Porphyryns and Porphyrrias

April 29 - May 3, 2007, Rotterdam, The Netherlands  
 An international conference on porphyrin metabolism and the porphyrias.

behandeling van EPP patiënten met een stof genaamd CUV 1647. Deze stof stimuleert de vorming van melanine in de huid. Hierdoor zal er een verkleuring van de huid optreden, identiek aan het nemen van een zonnebank.

## Vervolg verslag EPP-congres

De behandeling bestond uit het onderhuids aanbrennen van een klein staafje boven de bekkenkam. In dit staafje zat de stof CUV 1647, die langzaam werd afgegeven aan het lichaam. Geleidelijk aan werd de stof over een periode van 120 dagen verspreid door het lichaam met als gevolg een bruine verkleuring van de huid.

De studie werd gedaan in een Zwitsers ziekenhuis bij 5 EPP patiënten. Vooraf werd het protoporphyrine gehalte in het bloed bepaald. In de proef opstelling werd de handrug belicht met wit licht. Er werd dan gekeken hoe lang het duurde voor er klachten optraden (pijn, jeuk, zwelling, verkleuring etc.) Deze test herhaalde zich dan weer in de loop van ongeveer 120 dagen.

Resultaat: Bij iedereen werd de huid bruiner en trad er een verbetering op door de verkleuring van de huid, dat wil zeggen het duurde langer voordat klachten ontstonden na belichting. De onderlinge verschillen qua gevoeligheid varieerde erg tussen de 5 patiënten.

De verbetering van de klachten kon niet alleen verklaard worden door de toename van het pigment alleen. Waarschijnlijk heeft de stof CUV 1647 ook een effect op de schadelijke werking van protoporphyrine in de onderhuid.

Concluderend kunnen we zeggen dat het mogelijk een hoopvolle therapie kan zijn, waardoor de tijdsduur in de zon soms aanmerkelijk verlengd kan worden zonder klachten.

In Rotterdam (Prof. Wilson) en Maastricht (Dr. Frank) zal een protocol opgezet worden om met dit staafje EPP patiënten te behandelen.

### Leverbehandeling

Om twaalf uur was er opnieuw een lezing betreffende EPP. Dit ging over de behandeling van het leverfalen bij een EPP patiënt met ernstige lever afwijkingen in 2003. Met behulp van erythraferesis waarbij rode bloedcellen werden afgenomen van EPP patiënten en donor bloedcellen weer werden terug gegeven, herstelde de lever zich. Dit herstel is nog steeds aanwezig, nu vier jaar na dato.

In de middag was er een lezing over een succesvolle

beenmerg transplantatie bij een EPP patiënt. In het Karolinska instituut in Zweden heeft in 2003 een beenmerg transplantatie plaats gevonden bij een EPP patiënt met leverfalen. De lever functies werden eerst gestabiliseerd, waarna een beenmerg transplantatie plaatsvond. Door de transplantatie verandert het genotype van het bloed, d.w.z. dat er na transplantatie bloedcellen worden gevormd van de donor die geen EPP heeft. Als gevolg hiervan herstellen de leverfuncties zich en verdwijnen de klachten van lichtovergevoeligheid.

Voorlopig wordt de beenmerg transplantatie alleen toegepast bij lever falen of na lever transplantatie, als leverschade weer plaats vindt. De beenmerg transplantatie en het verdwijnen van de EPP problematiek laat zien dat EPP primair een beenmerg probleem is.

### Levertransplantatie

Vervolgens verslag van een transplantatie-arts van het Erasmus Medisch Centrum te Rotterdam over de lange termijn resultaten van lever transplantatie bij EPP patiënten.

Lever beschadiging treedt bij EPP op doordat het onoplosbare protoporphyrine zich stapelt in de levercellen en de galgangen. Hierdoor treedt beschadiging van de levercellen op met een verval van levercellen, fibrose (littekenvorming) en lever falen als gevolg. Met lever transplantatie zien we een verbetering optreden. Echter doordat de protoporphyrine in het beenmerg gevormd blijft worden, blijft de patiënt licht overgevoelig en zal de nieuwe lever op den duur weer beschadigd worden.

De eerste lever transplantatie bij EPP vond plaats in 1980. Tot juni 2006 zijn 35 lever transplantaties uitgevoerd bij EPP patiënten. Eerstejaars overleving is 78% en 5-10 jaren overleving is 65%. De verbeterde resultaten van lever transplantaties worden veroorzaakt door:

- betere technische mogelijkheden
- betere selectie van patiënten en donoren
- betere aanpak van complicaties
- betere immuun suppressieve therapie na de transplantatie



## Vervolg (2) verslag EPP-congres

### Lichtfilter bij operatie

Het laatste EPP onderwerp ging over bescherming van licht beschadiging bij EPP patiënten tijdens operaties d.m.v. lichtfilters. Dit onderzoek is gedaan door het Karolinska instituut Zweden.

Conclusie hiervan is dat een geel filter die de golflengte blokkeert onder 460 nanometer de beste bescherming bood. Alleen bij langdurige operaties van meer dan 4 uur is dit geel filter nodig, zoals bijvoorbeeld bij lever trans

plantaties.

Bij kortere operaties, bij laparoscopie, endoscopie of tandheelkundige ingrepen is dit niet nodig.

Slotconclusie: Op EPP gebied is er in de toekomst naar verwachting nog veel mogelijk aan behandelingen.

Rob Stikkel

## KNMI: Modellen duiden op Mediterrane zomer

Het kan goed een warme zomer worden met veel zon en weinig regen.

Verschillende Europese modellen geven dat aan, stelt Het KNMI.

Op dergelijke modeluitkomsten kunnen we niet volledig vertrouwen: er is geen verband bekend tussen het weer in het voorjaar en dat van de daaropvolgende zomer in deze gebieden. Wel is duidelijk dat de klimaatverandering een rol speelt. Door de opwarming, die in ons land twee keer zo snel gaat

als wereldwijd, worden de zomers in ons land steeds warmer en is de kans groot dat ook deze zomer warmer is dan normaal. Dat zou dan ook in lijn liggen met de warmte van de afgelopen maanden. Sinds april vorig jaar zijn vrijwel alle maanden warmer geweest dan normaal. De drie afgelopen seizoenen waren de warmste in zeker driehonderd jaar.

De klimaatverandering is goed merkbaar aan de zomers van de laatste jaren.

Soms heeft ons land een tijd lang een weertype dat hoort bij het klimaat van de Middellandse Zee. Een mediterrane zomer is warm met standvastig weer, nauwelijks regen maar ook eens een heftige bui. Juli 2006 was daarvan een schoolvoorbeeld. Die maand was met 22,3 graden in De Bilt de warmste in de geschiedenis. De gemiddelde maximumtemperatuur was in Arcen zelfs 30,0 graden. Het weer wordt dan bepaald door krachtige hogedrukgebieden.

## Meer huidkanker door teveel zon

De kosten voor de behandeling van huidkanker in Nederland zullen de komende jaren drastisch stijgen volgens het Huidfonds. Dit is een direct gevolg van de forse toename van deze huidziekte door de vergrijzing van de samenleving.

Alhoewel een behandeling van huidkanker niet duur is zal het aantal te behandelen patiënten bepalend zijn voor enorme kosten in de gezondheidszorg in de toekomst. 'Een ontbrekend betrouwbaar registratiesysteem voor huidkanker in Nederland bemoeilijkt een juiste inschatting van de problemen die op ons afkomen' aldus een woordvoerder van het Huidfonds. 'We stevenen af op een epidemie. Oorzaak hiervan is de toename van het aantal oudere mensen.

Gezien hun leeftijd zijn zij langer blootgesteld geweest aan de schadelijke UV

stralen van de zon. Bovendien waren er geen voorlichtingscampagnes over de gevaren van zonlicht toen zij jong waren. Bij hen zal zich in grote getale huidkanker kunnen gaan ontwikkelen. Waarschijnlijk krijgt 1 op de 6 Nederlanders huidkanker.'

Uit onderzoeksgegevens is bekend dat het basaalcelcarcinoom van de huid (huidkanker) tegenwoordig vaker voorkomt dan alle andere kwaadaardige aandoeningen van de mens bij elkaar. In Amerika is huidkanker al huidziekte

nummer een en nemen de kosten voor de behandeling de 5<sup>de</sup> plaats in van de kosten van kankerbehandelingen. Tijdens het internationale congres over huidkanker dat van 8 t/m 11 juni a.s. in de RAI te Amsterdam gehouden wordt zal hierover uitgebreid worden gesproken.

Het Huidfonds zal binnenkort samen met de Nederlandse Vereniging voor Dermatologie en Venereologie een gesprek aanvragen met Minister Klink van Volksgezondheid.



huidfonds



Huid-Infolijn : (026) 351 41 60

## ‘Dit is het begin van een nieuw tijdperk’

Professor Jorge Frank is zeer actief als behandelaar van patiënten in Maastricht en EPP-onderzoeker. Als kenner van de internationale onderzoeksvoortgang bij EPP vroegen we hem naar de belangrijkste ontwikkelingen. Dat was vlak na het porfyriecongres in Rotterdam op 1 mei. Ontwikkelingen zijn er voldoende zei hij. Er lijkt een einde te komen aan de lange periode zonder echte vooruitgang voor EPP-patiënten.

**Professor Frank, op het congres werd bekend dat het lijkt of het middel CUV 1647 twee positieve werkingen heeft voor EPP-ers. De bruine huid beschermt tegen de zon, maar ook de protoporfyrinegehalten in de huid zakken. Is dat nieuw?**

“Het hele medicijn is nieuw. Prof. Dr. Elisabeth Minder, hoofd van het Zwitserse porfyrie-centrum, heeft in een klinische fase I trial ernaar gekeken. Mij was dat niet bekend, maar het ziet er naar uit dat er inderdaad twee positieve effecten zijn.”

**Wat verwacht u van het medicijn?**

“Ik geloof dat het redelijk goed gaat werken, maar het is nog niet duidelijk te zeggen. We moeten ook niet generaliseren. We hebben vandaag de uitslag van behandeling van 7 patiënten gehoord. Daarvan vielen er twee af. De uitslag van 5 patiënten is voor zo’n zeldzame aandoening niet statistisch significant. Het moet op een grotere groep patiënten getest worden.

Je krijgt dan wel pigment, maar uiteindelijk moet de patiënt bepalen hoe het zit met de pijn en jeuk. Van onderzoek met hetzelfde medicijn voor een andere vorm van lichtgevoeligheid, polymorfe lichteruptie (PLE), weten we dat jeuk goed in de gaten wordt gehouden. Gelukkig heeft de firma die CUV 1647 produceert nu ook het behandelingsprotocol toegepast en er is nu ook een fase binnen de trial in die de patiënt een placebo krijgt. Je moet helaas ook een

placebo-arm in een trial includeren want pijnscores zijn moeilijk te objectiveren, en daar is een controlegroep voor nodig.”

**Je kunt protoporfyrinegehalten toch meten? Dat is toch het effect voor de patiënt?**

“Protoporfyrine staat niet in correlatie met jeuk- en pijnklachten. We kennen patiënten met hoge protoporfyrineniveaus die geen hoge pijnklachten hebben en andersom.”

**Gaat u al snel beginnen met het onderzoek in Maastricht?**

“In Maastricht beginnen we als er toestemming is van de medisch ethische commissie. Ik geloof niet dat dat deze zomer al zal lukken. Het is een onrealistische opzet dat we in juni willen beginnen. We moeten rekening houden met de medisch ethische commissie. Ook het clinical trial center Maastricht (CTCM) moet nog toestemming geven, maar we hopen wel dit jaar te starten en gaan z.s.m. de patientenvereniging EPP informeren zodra we akkoord krijgen van deze beide instituties.”

**“Wanneer komt het middel op de markt denkt u?”**

Nu zitten we in de fase van de multi centre studie (proeven bij verschillende centra). Dan moet door de fabrikant ook nog toelating aangevraagd worden voor de verschillende landen. Het duurt toch zeker twee jaar voor het middel op de markt is.”

**Wat voor interessants heeft u verder gehoord op dit congres?**

“Het medisch centrum in Rotterdam heeft van een grote groep patiënten de genetische mutaties beschreven. Van de 90 patiënten die zijn onderzocht, is maar van 1 niet de genetische oorzaak gevonden. Als verschillende mensen hetzelfde genetisch

effect hebben en verschillende factoren bij elkaar komen, kun je de klinische manifestatie bij een groep patiënten in kaart brengen. Bij welke patiënten is het risico verhoogd om leverziekte te krijgen? Dat is info die we nodig hebben. Complimenten voor het Erasmus Centrum. Dat is uitstekend.”

**Gentherapie kwam ook aan bod. Wat hebben EPP patiënten daarvan?**

“Het is 2 keer aan bod gekomen. Voor andere porfyriën waar levertransplantatie vaker voorkomt. Er wordt nu op 2 vormen (acute intermitterende porfyrie en congenitale erythropoietische porfyrie) gefocust en ik moet zeggen dat de strategie voor de gentherapie bij acute intermitterende porfyrie mijn inziens redelijk veilig is. Voor het andere is waarschijnlijk meer onderzoek nodig. Het is misschien niet aan bod gekomen voor EPP. Leverziekte heeft te maken met processen in de lever. Met gentherapie is daar op in te grijpen. Voor EPP-patiënten met leverziekte kan dat op termijn ook effect hebben. Het is belangrijk ontwikkelingen te volgen om gegevens van andere porfyriën te begrijpen en gebruiken om misschien ook een effectieve en veilige EPP-gentherapie te ontwikkelen.”

**Hoe ver is de ontwikkeling met gentherapie?**

“Gentherapie voor de mens is niet ver weg meer. In modellen met cellen en dieren is het al gedaan. Als het klaar is in 4 tot 6 jaar voor andere acute porfyrie-aandoeningen als AIP zou ik dat heel goed vinden. Dat voor patiënten behalve transplantatie dan ook gentherapie beschikbaar komt. Beide vormen zijn dan mogelijk voor patiënten met een heel zwaar verloop van de ziekte. Transplantatie heeft nog steeds een behoorlijk risico op overlijden, tijdens en na operatie i.v.m. immunsuppressieve behandeling tegen afstoting.

**Zie verder achterpagina**

**Colofon:**  
**Voorzitter.**  
Klaas Kok  
Tel: 072-5613791

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

**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  
Martin Fastenau  
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



**Wordt onderzoek naar genterapie bij EPP al gedaan?**

“Ik denk zeker dat onderzoek naar genterapie ook bij EPP zal gebeuren. Ik weet dat Franse onderzoekers muizen met EPP hebben en zeker van plan zijn om toepassingen te onderzoeken voor EPP.”

**Wat zijn de ontwikkelingen bij het Europese samenwerkingsverband EPI?**

“In april hebben we subsidie gekregen van de EU. Het samenwerkingsverband met medische centra heet nu EPNET. Ik heb manuscripten geschreven voor onder meer EPP met richtlijnen voor diagnose, behandeling en preventie. We sturen die naar alle centra op voor commentaar. De richtlijnen worden vertaald in elke taal, en zijn via internet toegankelijk voor patiënt en dokter. De patiënt

kan direct kijken wat de richtlijnen zijn en de arts kan zien wat beschikbaar is. De patiënt kan de arts dan direct aanspreken. Op basis van wat beschikbaar is, geeft het advies over de eerste, tweede en derde keuze van behandeling. Daarbij houden we nieuwe ontwikkelingen, zoals Clinuvel, in de gaten.”

**Hoe is de samenwerking?**

“Met de werkgroepen EPI en EPNET EPP komen we gemiddeld 4 keer per jaar bij elkaar. We hebben nu subsidie voor 3 jaar van de EU. Dan moeten we klaar zijn. De ontmoetingen zullen in Rotterdam zijn vanwege de 2 centra in Nederland. De werkgroep met leden uit Wales (Prof. Badminton) en Nederland (Professor Wilson en Professor Frank) sturen de gegevens door naar de 21 binnen EPNET aangesloten medische centra.”

**Bespoedigt dat samenwerking voor onderzoek?**

We verwachten geen wonderen voor EPP, maar we verwachten een doelgerichtere samenwerking, meer afspraken onderling en dat meer geneesmiddelenonderzoek zal worden gedaan. Dit is het begin van een nieuw tijdperk. Er zijn andere mogelijkheden. Transplantatie kan straks tegen een lager risico. Daarbij komt de toekomstige behandeling met genterapie. Het is een nieuwe ontwikkeling. Het is in jaren niet zo goed geweest. Alles wat komt is een verbetering, er is de laatste jaren weinig gebeurd.

Voor de agenda alvast:....

**27 oktober**  
**is de nieuwe**  
**patiënten-**  
**dag voor**  
**EPP** binnenkort  
meer hierover per brief

**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**