



EPP Nieuwsbrief

Jaargang 26

Nummer 3

December 2009

Van de voorzitter

De feestdagen staan weer voor de deur: Sinterklaas (al weer voorbij), de kerstdagen en de jaarwisseling. Maar ik wil nog even de ALV van 2009 terug halen. De locatie, Burgers' Zoo was helemaal geweldig; ik weet zeker dat we daar heel veel kinderen en hun ouders een plezier mee hebben gedaan. Om 12:00 uur stond er een heerlijk broodbuffet klaar waar door alle bezoekers zichtbaar van werd genoten. Daarna hebben we een interessante vergadering gehad in de Kilimanjaro Lodge waar we

door diverse sprekers werden bijgepraat over o.a de Clinuvel studies in Rotterdam en Maastricht. Ook was er een boeiende presentatie over het weer en de veranderingen die daarin merkbaar zijn. Om 17:00 uur werd het geheel afgesloten op het Bush terras met een drankje en een hapje en ontvingen de aanwezige kinderen nog een presentje. U toonde zich daarbij enthousiast over de dag, wat een stimulans voor ons is. Namens het bestuur wens ik u allen fijne feestdagen engezond 2010.

In dit nummer:

Maar 1 keer in test Clinuvel	2
Utrechtse studie wijst band familie aan	3
EPP als voordeel op pinkpop	4
Ledenvergadering in de jungle	6



De kinderen hadden een heerlijke dag op de patientendag van 31 oktober in Burgers' Zoo

Middel beschikbaar stellen (2)

Professor Paul Wilson van het Erasmus Medisch Centrum wil zich hard maken om het middel afamelanotide beschikbaar te stellen aan de 11 oudtestpatienten. In november liep het eerste onderzoek naar de werking van het middel af in Rotterdam. Deze patienten (zeven

mannen en vier vrouwen) zullen het komende jaar zonder het middel moeten doen en dat is een fikse tegenvaller. Bij succesvolle proeven kan een fabrikant overgaan tot het zogenaamd 'compassionate use' en het middel toch beschikbaar stellen. Wilson denkt dat de fabrikant het

zal overwegen. "Er zijn berichten dat Clinuvel soepeler hiermee omgaat dan voorheen. Eerst is het afgewezen, maar we zullen het proberen aan te kaarten bij Clinuvel. Het zal afhangen van de beschikbaarheid."



Maar eenmaal in test Clinuvel

De patiënten uit de eerste proeffase van de Clinuveltests zijn uitgesloten van deelname in de nieuwe tests van Academisch Ziekenhuis Maastricht en later het Erasmus Medisch Centrum. Dat bleek op de patiëntendag 31 oktober in Arnhem.

Een aantal patiënten uit deze eerste fase gaf aan ook op te willen gaan voor de nieuwe tests van een half jaar, maar dat is uitgesloten. Op dat antwoord reageerde Marian de Jong ietwat teleurgesteld. Ze heeft een hele fijne zomer achter de rug, waarin ze haar grenzen heeft verkend met het middel. "Het is goed te doen. Ik kon beter naar buiten en de klachten zijn sneller over. Het is super. Het nadeel is dat ik de hele zomer met EPP bezig ben geweest, en je kan met het middel ook niet naar het strand, maar het is heel goed bevallen." Op een buitenlandse zonnige vakantie koos Marian ervoor

een bergwandeling te maken van vier uur in korte broek. Na drie uur ging dat goed fout, maar ze merkte dat ze de volgende dag alweer bijna helemaal hersteld was. Ook Rita de Roode liet de andere patiënten weten een goede zomer te hebben gehad. "Ik heb stukken gefietst en een braderie bezocht op het heetste moment van de dag. Ik heb daarbij geen last gehad."

Het nieuwe onderzoek naar afamelanotide in Maastricht duurt 6 maanden en zal toch met placebo's werken. Eerder meldden wij dat patiënten zeker het middel kregen, maar er wordt door loting twee groepen geformeerd, waarbij de helft een niet-werkend middel krijgt. Voor deze patiënten zijn de druiven zuur, omdat ze toch een dagboek moeten bijhouden en het ziekenhuis circa vijf keer zullen bezoeken. Er is een kans dat het onderzoek naar 9 maanden wordt uitgesmeerd om een langere zomerperiode te bestrijken. Nu is dat nog niet gepland.

In totaal doen 5 onderzoekscentra mee aan de test. Behalve Rotterdam en Maastricht zijn dat centra in Oostenrijk, Finland en Wales. Professor Jorge Frank gaf aan dat deze studie vanaf meteen gaat starten en hij nog ruimte heeft voor patiënten in zijn onderzoek. Geïnteresseerde kunnen zich opgeven via zijn secretariaat, Tel. 043-3877292 (mevr. Kim Weusten).



'Oostenwind meestal met sterke straling'

Bij een Oostenwind is de bovenlucht schoner en zal de straling van de zon sterker zijn. Dat is de verklaring voor de zwaardere klachten van EPP-patienten bij dit weer. Dat zei Elger Niemandal op de EPP-patientendag 31 oktober in Arnhem (Burgers' Zoo).

"Bij een westenwind zitten meer vochtdeeltjes in de lucht, die een deel van de straling blokkeren." Niemandal liet zien dat de toekomstmodellen voor het weer in Nederland laten zien dat in de zomer meer en langere periodes van oostenwind te verwachten zijn. In de winter zijn langere periodes van westenwind te verwachten met als gevolg mildere winters.

Niemandal deed op verzoek van de patiëntenvereniging onderzoek naar de weersomstandigheden en stra-

ling. Zo liet hij een grafiek zien met de belangrijkste verstralingssterkte over de dag. "De namiddag is gemiddeld gunstiger dan de vroege ochtend als je kijkt naar de straling. Dat komt doordat de dag veelal schoon begint en 's middags gemiddeld meer wolken ontstaan. Niemandal helderde een aantal zaken op voor ons patienten. Zo is er een logische verklaring voor het weersverschil tussen West en Oost. Dat heeft te maken met de kustlijn en zeevatertemperatuur. Bij een westenwind kan koud zeewater makkelijk tot bewolking leiden boven land. Dat is het best zichtbaar in het Oosten. "In het Westen ligt het aantal zonuren tussen de 1600 en 1700 uur per zomer. In het Oosten is dat 1400 tot 1500.

Wat bepaalt nu de sterkte van de zonnestraling? Volgens Niemandal is

het seizoen de belangrijkste verklaring. In de winter hebben patienten ook minder last dan in de zomer. Dat heeft met de stand van de zon te maken natuurlijk.

Ook zijn wolken een belangrijke factor. Hoge bewolking is dun en laat veel zon door. Als de bewolking laat ligt, blokt dat de zon sterker af. Daarin speelt luchtvervuiling ook een rol. Niemandal liet een intrigerende wereldkaart zien met stralingssterktes. In West-China lag een witte vlek. Het is een industriegebied waar zoveel smog hangt dat de zon nauwelijks tot de aarde doordringt. In de bergen is de straling het sterkst. De direct afgeleide zonkracht kan in Nederland oplopen tot een factor 8, elders is factor 15 mogelijk.

Utrechtse studie toont ook familieband aan

Voor medicijnstudent Renske Schimmel is EPP al lang geen onbekende aandoening meer. Ze deed er een interessante studie naar, onder begeleiding van dermatologe Susan Pasmans van het Utrechts Medisch Centrum en professor Jorge Frank, van het Academisch Ziekenhuis Maastricht (AZM). Op 31 oktober gaf ze uitleg over de interessante resultaten.

Renske wilde weten of de patienten met dezelfde genetische informatie (mutatie) ook dezelfde gevoeligheid hebben voor de zon. Dat bleek niet het geval. In Utrecht bouwde lichtfysicus Huib van Weelden een interessante databank op met resultaten van lichttests bij patienten. Renske vergeleek deze gegevens met de genetische informatie van de patienten om daar conclusies uit te trekken.

Er lijkt geen verband te zijn tussen de lichtgevoeligheid en de genetische informatie. Oftewel, patienten met dezelfde genetische afwijking (EPP-mutatie) lieten verschillende huidtests zien. Dat betekent dat zij verschillende patienten bleken, ondanks de genetische overlap. Ze vond interessante genetische informatie.

Zo bleek 1 mutatie ook in Zuid-Afrika voor te komen. Er is een duidelijke kans dat bij de emigratiegolf in het verleden ook de genetisch mutatie van continent wisselde. Interessanter is mogelijk de constatering dat veel genetische profielen verwant blijken te zijn. "Het is geen directe familieband, maar mogelijk een verwantschap van 100 jaar geleden", zei Schimmel. De EPP patientendag is een familiereünie, grapte een patient op de patientendag.

Renske vond 1 mutatie van de 20 onderzochte patienten die niet eerder is beschreven in de literatuur.

Voor de deelnemende patienten volgt nog een persoonlijke brief, waarin ze informatie krijgen over de resultaten.

Nu er dus geen relatie gevonden is tussen DNA-informatie en lichtgevoeligheid, wil Renske Schimmel verder zoeken naar een verklaring voor de verschillende gradaties van gevoeligheid. Ze beraadt zich nog met UMC en AZM over mogelijke vervolgstudies. Ondertussen wil Renske de resultaten officieel publiceren.



EPP als voordeel op Pinkpop

Door Suzanne Talens

Ik heb 1 grote hobby, muziek. Het bezoeken van concerten is voor mij 1 groot feest en gebeurt dan ook met enige regelmaat. Het maakt niet uit naar welke zaal of stad ik moet voor een band, als ik die wil zien ga ik erheen. Voor festivals begon dat zo langzamerhand zomers ook te gelden. Ik moet en zal zomers ook gewoon naar mijn bands gaan kijken! Ik besloot in het voorjaar van 2008 dan ook dit ik dit jaar eens zou gaan kijken tot hoever ik nu eigenlijk zou kunnen gaan op een festival, zonder last te hebben van de zon.

Het bevrijdingsfestival is al jaren vaste prik. Dit ging maar net goed, het was vorig jaar erg warm en er werd zelf gratis water uitgedeeld omdat het zo warm was. Ik had de dag maar net overleefd. Na het bevrijdingsfestival ging ik nog naar 1 festival, welke in allemaal tenten was. Daar was dus niks aan de hand, het was een geslaagde dag zonder last te hebben van de zon!

Na een aantal festivals kwam in juli Pinkpop. Mijn vriend, mijn zusje en een vriendin van haar en ik zouden er naartoe gaan. Het plan was gemaakt. Papa en mama zouden met mij mee gaan naar Pinkpop! Wel is waar niet mee naar het festival zelf. Maar ze gingen mee samen met de caravan en in de buurt van het terrein kamperen zodat mijn vriend en ik bij hun konden slapen. Ik kon daar in de schaduw slapen, overdag in de caravan zitten en wanneer ik wilde gebracht en opgehaald worden zouden zij voor mij klaar staan.

De heenweg.

Zo gezegd zo gedaan. Mijn zusje en haar vriendin sliepen op de Pinkpop camping, mijn vriend en ik bij mijn ouders. We vertrokken vrijdags met de auto richting Landgraaf. Het was

warm weer. We reden met lakens voor het raam zodat ik in de schaduw zat. Daar aangekomen dook ik meteen de caravan in.

Zaterdag, dag 1.

Het was mooi weer. Oppassen geblazen dus! De eerste dag heb ik het rustig aan gedaan. Dag 1 was gehaald!

Zondag, dag 2.

Het was weer warm en zonnig. Vandaag heb ik veel tijd in de schaduw doorgebracht. Tegen de avond trad Krezip op. Ik heb alles gegeven van die dag voor Krezip. Ik heb ze op het mainstage helemaal vooraan gezien. Dag 2 ben ik ook goed van afgekomen, op naar dag 3!



De meet en greet.

Maandag dag 3.

Het was vandaag de zonnigste dag. Deze dag wou ik veel bands zien die optraden in de zon. Keuzes maken dus. 's Ochtends ging alles goed. Tegen de middag ging 1 van onze lievelingsbands signeren. Geen handtekeningen voor mij, de rij was mega lang en helemaal in de zon! Wat baalde ik. Of kwamen er toch wel handtekeningen? Mijn zusje en haar vrienden gingen met de organisatie praten en vroegen of ik stiekem via een zij ingang snel handtekeningen kon scoren. Er werd gepraat. De man kwam naar mij toelopen. Ik mocht de band ontmoeten! Samen met nog iemand mocht ik backstage op hun wachten, in de schaduw! Samen

met mijn vriend zat ik daar backstage, te wachten in de schaduw. De band kwam en ik heb met ze gepraat en er werden foto's van ons gemaakt. Ze toonde erg veel medeleven en interesse en wenste me nog veel succes voor die dag. Oke, soms is E.P.P. een kutziekte, maar in dit geval had ik toch wel ff mooi mazzel dat ik het heb!

Daarna trad de band op waar ik het meeste zin in had van Pinkpop 2009. Inmiddels had ik al een beetje last. We kwamen aan bij het podium. Weer baalde ik vreselijk. Er was nergens schaduw!

Mijn zusje en haar vriendin hadden een plan, wat hun lukte bij de meet en greet, moest nu ook lukken. Ze gingen naar de tent van het licht en geluid. En ja hoor! Ik mocht daar binnen zitten, en mocht iedereen meenemen die ik wou. Men zusje en haar vriendin kozen voor een plek vooraan, in de zon. Mijn vriend en ik hebben daar binnen gezeten, wat een mooi uitzicht op het podium hadden wij! En weer had ik een mooi optreden gezien. Wat was ik blij!

Op het randje

Het uur daarna voelde ik dat het fout ging. Ik begon last te krijgen. Mijn vriend en ik besloten om naar de caravan te gaan. We zouden het einde missen, maar het was of het einde missen of het einde zien met veel pijn. Ik koos dus voor het eerste. Ik ben aangekomen bij de caravan met een beetje last, maar niet zoveel dat ik er erg veel pijn van had! Na een paar uur was het weg.

Eerder naar huis

De derde dag moest ik dan wel eerder naar huis, al tegen de avond. Maar dat maakt me niks uit. Als ik die dag nog langer was gebleven was het slecht afgelopen. Ik heb nu geen last gehad, zelfs erna niet.



Pinkpop 2009.

Ik ben 3 dagen naar Pinkpop geweest en mede dankzij mijn ouders. Het is mij gelukt en ik neem ook genoeg met 1 festival dit jaar. Ik kan niet alleen heen en van mijn ouders kan ik niet verlangen dat ze nog vaker met mij meegaan.

Hierbij wil ik mijn ouders bedanken omdat ze met mij mee wilden en voor me klaarstonden 3 dagen lang! En mijn zusje en haar vriendin voor het regelen de meet en great en het backstage zitten!

Pinkpop 2009 is dus geslaagd!

Groetjes Suzanne Talens.



Mijn pet met de handtekeningen.

Middel afamelanotide eind 2010 beschikbaar

Eind volgend jaar kan het middel afamelanotide mogelijk een toelating krijgen als middel op de Europese markt. Dan kunnen patiënten naar verwachting het middel gebruiken op doktersadvies en vergoed door verzekeraars. Dat zei professor Paul Wilson 31 oktober op de ledendag van de EPP vereniging.

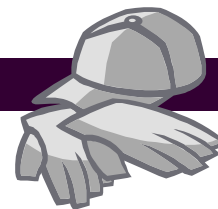
Wilson stelde in zijn bijdrage op de patientendag dat hij kan voorstellen dat patiënten de testfase traag vinden lijken gaan. Daarvoor zijn goede redenen, zo vertelde hij. Recent

heeft Wilson contact gehad met Emea, het Europese geneesmiddelenbureau dat beslist over de toelating. Zij beoordelen de wetenschappelijke onderzoeken van de fabrikanten van nieuwe middelen zoals afamelanotide. De goedkeuring hangt af van hoe effectief het middel is en of er geen ernstige bijwerkingen zijn. Twee jaar geleden was het eerste contact tussen Wilson en Emea. Hij hoopt op een goedkeuring als weesgeneesmiddel. Dat is een toelating voor zeldzame

aandoeningen. Daarvoor moeten er minder dan 5 patiënten bestaan per 100000 inwoners van de Europese Unie. "De Emea lijkt dat te hebben geaccepteerd. Het probleem is dat de commissie overtuigd moet worden dat EPP een ernstige ziekte is. Dat heeft tijd gekost. Ook was het probleem dat de commissie overtuigd moest worden dat voor EPP geen andere middelen beschikbaar zijn. Ze hebben nu geaccepteerd dat betacaroteen zelden iets doet voor de levensstandaard van de patiënten. Veel onderzoekers zijn er van overtuigd dat het niet voldoende werkt." De eerste stap naar erkenning van het middel is daardoor genomen. "Ze hebben een voorlopige erkenning als weesgeneesmiddel afgegeven. Er is nu aanvullende informatie nodig. Het is nu niet in de handel, maar we willen in onderzoek nu aantonen dat het een goed effect heeft. Daarvoor zijn de tests nodig. Het eerst deel van de test is nu afgerond. In januari verwacht Wilson dat de eerste resultaten bekend zullen zijn.



Echt zonnen is ook met afamelanotide niet mogelijk, zeggen patiënten



Ledenvergadering in de jungle

Zo langzamerhand begint het te wennen, maar het blijft bijzonder. Een patiëntendag organiseren in een dierentuin. We zijn na Ouwehands in Rhenen in 2008 dit jaar te gast geweest in Arnhem bij Burgers Zoo. En wat een fantastische dag was het weer.

Alleen het aankomen al over de mooie laan bij de dierentuin. De bomen waren op zijn mooist met herfstkleuren getooid. Echt een dag voor de kinderen. Twintig kinderen waren er dan ook die met vier Pabo-studenten de dierentuin mochten verkennen, zodat papa en ma-

nog. Uiteraard hebben de leden wel de cijfers al gezien en de vereniging staat er goed voor, omdat de subsidie ons enorm vooruit helpt.

Voor het komende jaar staat vooral een vernieuwing van de website en nieuwsbrief (layout) op stapel. Verder willen we de bemoedigende tests met het middel van Clinuvel zo goed mogelijk volgen. Komt het in 2010 dan op de markt? Het zou een godsgeschenk zijn, stelden patiënten op de patiëntendag.

Ook namen we afscheid van Danny de Roode, onze secretaris en technische man op dagen als deze. We

patiëntendag geslaagd en uiterst informatief. Kijk daar doen we het voor!

De pauze was ook bijzonder in de Kilomanjarolodge. Die bood uitzicht op de giraffen en zebra's. Een fantastische plek om even wat te drinken en ervaringen uit te wisselen. Na de bijeenkomst volgde een borrel op Burgers Bush. Dat vond vooral in het donker plaats, maar dat gaf ook wel en gezellig sfeertje. Veel gezinnen bleven nog even hangen voor het hapje en drankje en op de terugreis zullen veel kleintjes in



ma de jongste ontwikkelingen bij EPP konden vernemen. De ledenvergadering duurde korter dan normaal. Het was niet gelukt de kascommissie en de penningmeester bij elkaar te krijgen om de jaarcijfers en begroting goedgekeurd te krijgen. Dat komt

vermoeden dat het nog wel blijft komen en daar zijn we heel blij mee. Het bestuur zit wel met een vacature, waardoor we blijven zoeken naar vervanging.

Over het middagprogramma leest u elders in de nieuwsbrief al de hoogtepunten. Patiënten noemden de

slaap gevallen zijn en gedroomd hebben over de vele dieren die dag. We hopen dat iedereen heeft genoten.



Leden noemden de dag leerzaam en luisteren geboeid (boven) Onder licht professor Paul Wilson (Erasmus) onderzoek toe.



Colofon:

Voorzitter.
Klaas Kok
Tel: 072-5613791

Secretaris:
tijdelijke nummer
Tel: 0593-525432

Penningmeester
Martin Fastenau
Tel: 010-5929813

Alg. bestuursleden:
Rianne Lam
Mob: 06-24918836
Bert Talens
Mob: 06-41402421
Jeroen Verheul
Mob: 06-47310054

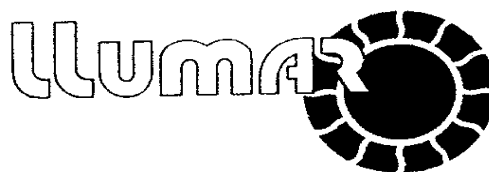
Wetenschappelijke
adviesraad:
Dr. Collee Te Rotterdam
Dr. D.J.J. Halley te Rotterdam
Dr. J van Hattum
Dr. Neumann te Rotterdam
Dr. F.W.M. de Rooij,
biochemicus te Rotterdam
Drs. R.W. Stikkel,
huisarts te Ermelo
Drs. H van Weelden,
lichtfysicus te Utrecht

Redactie Nieuwsbrief.
Bert Talens
Jeroen Verheul
Rianne 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