

PXE Pseudo Xanthoma Elasticum

Contactgroep PXE
van de NVBS
Nederlandse Vereniging van Blinden en Slechtzienden
Website: www.pxe.nl
Secretariaat: Ans Visser van Essen
Randwijcklaan 19
1181 BL Amstelveen
tel: 020-6434975
E-mail: visseraj@wanadoo.nl

Nieuwsbrief no 6, najaar 2002

Van het secretariaat:

Hè, hè, ik ben blij dat het er weer opzit. Het is leuk maar ook erg inspannend om zo een contactdag te organiseren en ik ben blij dat ik het samen met Ton (mijn man) gedaan heb. Wij (het bestuur) zijn allemaal erg tevreden over de dag. Het is goed verlopen met sprekers die iets konden uitleggen zelfs met wat humor erbij. Dat hebben we nodig anders wordt alles zo somber. Toen ik het aanhoorde dacht ik opeens een volgende keer moeten we ook eens iemand uitnodigen die ons wat kan vertellen over hoe om te gaan met een akelige kwaal als PXE. Hoe blij je geestelijk overeind, hoewel ik moet zeggen dat de meeste PXE patiënten die ik meemaak, behoorlijk stevig in

hun schoenen staan, eerder agressief dan depressief. Nou ja , een volgende keer maar. Verderop in deze nieuwsbrief kunt U het verslag van 19 oktober lezen gemaakt door Ton. Ook zijn we naar een symposium geweest voor zeldzame ziekten. Zie een kort verslag in deze uitgave. Als laatste een stukje over de financiën. Er is nog wel meer te melden maar dat een volgende keer, anders wordt deze nieuwsbrief te dik. Nog even over de contactdag, we vonden het erg leuk dat het bestuur van de Duitse PXE patiëntenvereniging aanwezig was. Maria en Peter Hof samen met Dr. Veronika Schulz, onderzoekster in Bad Oeynhausien waar in Duitsland het PXE onderzoek wordt gedaan. Ik moet hier ook melden dat we ontzettend blij waren met

de fantastische medewerking die we kregen van de huishoudelijke dienst van het Mesos Medisch Centrum. We hoefden alleen maar het eten te betalen, de zaal kregen we gratis.

Nu nog iets over mijzelf. Ik kijk , voor zover mogelijk, graag naar engelse detective series op TV (Morse). Het geluid heb ik nu door de gesproken ondertiteling van Komvox, alleen zit ik op een afstand van ca. 30 cm van het beeld en mis dus veel details. Sinds kort heb ik een bril aangemeten gekregen, waardoor ik nu op ca. 80 cm tot een meter zit. De bril is speciaal aangepast op de "goede plekken" in mijn ogen en vergroot ca. 1,8 x. Het gevolg is dat ik het beeld nu beter zie en zelfs de ogen van de spelers. Er zitten twee loepjes op de bril, in een lelijk montuur maar ik ga er niet de straat mee op, je moet zelfs oppassen dat je er niet mee rondloopt. Het belangrijkste is echter, het helpt

mij. Ik moest er wel aan wennen en het blijft toch wel vermoeiend. Zo blijf je vechten tegen je handicap en probeer je er het meeste uit te halen. O ja, de bril is vergoed door de ziekteverzekering en in het ziekenhuis aangemeten door de vertegenwoordiger van het bedrijf dat visuele hulpmiddelen aanmeet en maakt. (Hr. Stam, Ergra) Wat me de laatste tijd opvalt is dat ik, sinds ik niet meer goed kan zien veel minder schrijf en lees, en wanneer ik schrijf veel meer taalfouten maak, terwijl ik altijd erg goed was in de Nederlandse taal. (gelukkig heb ik een secretaris die corrigeert, Ton) Aan de andere kant kan ik tegenwoordig veel beter telefoonnummers onthouden. Ik moet wel. Je ziet, blijkbaar compenseer je toch weer.

Ans Visser secretaris

Bijeenkomst PXE Contactgroep op 19 okt. 2002

Dit is het samenvattend verslag van de bijeenkomst van de leden van de PXE Contactgroep op 19 oktober 2002 in het Mesos Medisch Centrum in

Utrecht/Overvecht. De drie sprekers die waren uitgenodigd om een voordracht te houden vanuit hun specialiteit in relatie met PXE zijn :

Dr. A. Bergen geneticus bij het IOI (Interuniversitair Oogheelkundig Instituut van het AMC, Amsterdams Medisch Centrum).

Dr. Y. Smulders Internist van de VU.

Dr. R. Schlingemann

Retinaspecialist van het AMC.

Bij elkaar waren ruim 100 mensen naar deze bijeenkomst gekomen. Na de opening door Dick Stoute, voorzitter, werd het woord aan de eerste spreker gegeven Dr. Bergen.

Dr. Bergen is samen met het onderzoeksinstituut op Hawaï de ontdekker van het gen dat PXE veroorzaakt. Deze ontdekking is ruim 2 jaar geleden gedaan en sindsdien wordt naarstig gezocht naar oorzaak en oplossingen. Zoals Dr. Bergen zei in zijn opening: de tijd gaat snel, maar de wetenschap langzaam. Er blijken vrij veel mensen te zijn met een PXE mutatie, bovendien is er niet één soort afwijking maar zijn er meerdere, vaak ook wordt het niet herkend. Ongeveer 80% van de patiënten heeft 1 of 2 mutaties en 1 op de 3 heeft dezelfde verandering.

Dit maakt het er niet eenvoudiger op. Er wordt ook gezocht naar andere factoren dan alleen het MRP6 gen die mogelijk de verschillen in ernst van de ziekte veroorzaken. Het gen maakt eiwit en zit in elke cel van het lichaam. Het onderzoek richt zich nu op waar zit het eiwit in de cel en waar in het netvlies. Lever en nieren zijn belangrijk voor de vorming van eiwitten. Er zijn onderzoekers die nu stellen dat PXE geen huid- of oogziekte is

maar een aandoening van de lever en de nieren.

De laboratoria zijn bezig een transgene muis te kweken met het PXE gen. Hierbij zal worden onderzocht wat de invloed is van PXE op lever, nieren en vaten. Wanneer hiervan de resultaten duidelijk zijn zal het onderzoek verder naar de mens gaan. Dit is een vrij langdurig proces.

Het kweken van een transgene muis kost 2 tot 3 jaar en de studie ook nog eens 2 jaar. (ook nog afhankelijk van de beschikbare gelden)

Een belangrijk punt is het in kaart brengen van relaties, d.w.z. de diverse verschijningsvormen van PXE, zoals ogen, huid, aderverkalking, pijn in de benen (etalagebenen), pijn op de borst (angina pectoris), hartinfarct, hersenattack en zuurstoftekort. Er zijn een aantal risicofactoren. Niet omkeerbaar zijn: geslacht, leeftijd, erfelijkheid en suikerziekte.

Wel omkeerbaar zijn: overgewicht, roken, cholesterol, gebrek aan beweging, hoge bloeddruk en stress.

Als tweede spreker doet **Dr. Smulders** het woord over het onderwerp bloedvat problemen bij PXE patiënten en PXE gen dragers. Meer dan 50% van de PXE patiënten heeft last van de bloedvaten in de benen, dit kan al gebeuren vanaf het 9^e jaar. Kransvatlijden komt bij 5 – 50% voor vanaf het 8^e jaar. Van de

hersenvaten zijn geen getallen bekend. Aneurismen, zwakke plekken in de bloedvaten van de hersenen, worden volgens onderzoek niet veroorzaakt door PXE. PXE wordt veroorzaakt door verbrokkeling van de elastische laag door kalkafzetting. Dit staat naast de gewone aderverkalking die bij ieder mens voorkomt. Hoe dit komt weten we nog niet. De kalkafzetting veroorzaakt een verlies aan elasticiteit. Door de stijfheid van het vat kan een hogere bloeddruk ontstaan. Mensen met PXE kunnen een iets hogere cholesterolgehalte hebben. Er is een onderzoek gedaan naar het voorkomen van hart- en vaatziekten bij mensen met het PXE gen en bij mensen die de genafwijking niet hebben. Onderzocht zijn ca 1000 mensen zonder de gen afwijking en 400 mensen met de PXE gen afwijking. Hierbij is gebleken dat hart en vaatziekten bij mensen zonder afwijkend gen in 0,8% van de onderzochten voorkwam, en bij mensen met het PXE gen in 3,2% van de onderzochten. Hier is geen sprake meer van toeval. Volgens dit onderzoek hebben dragers van het PXE gen een 4,2 x zo grote kans op hart- en vaat ziekten. Er moet echter meer onderzoek gedaan worden. In Amerika worden de beenvatproblemen onderzocht. Echter hierbij is sprake van een andere PXE gen mutatie.

Onderzocht moet worden wat de rol is van het gen. Wat is het gevolg van kleine mutaties in het gen? (polymorfismen) Welke afwijkingen hebben de dragers? Hoe vaak heeft men 1 of 2 mutaties. Dr. Smulders wil verder onderzoek hiernaar doen. Dat zal moeten gebeuren d.m.v. een goede bloeddrukmeting, cholesterol meting, echografie van hals en armvaten en een inspanningsmeting. Het doel is de relatie te vinden tussen drager van het gen en de vaatafwijking. Het onderzoek wordt opgestart na goedkeuring en fondswerving. PXE patiënten en hun naaste familie zal gevraagd worden aan het onderzoek mee te werken. I.v.m. de privacy zal men niet direct benaderd worden maar via de contactgroep om op vrijwillige basis mee te werken. Op de vraag of de aanwezigen in de zaal willen meewerken werd positief geantwoord.

Dr. Schlingemann, die naar verhouding veel PXE patiënten heeft, behandelt de oogproblematiek. Het oog is een ballon die door de oogvloeistof op spanning wordt gehouden. In de wand van het oog bevindt zich het membraam van Bruch. Tengevolge van het defecte gen is er gebrek aan elastine de stof die het membraam soepel houdt. Achter het membraam zitten veel bloedvaten. Deze bloedvaten kunnen groeien t.g.v. breuken in het membraam van Bruch.

(angioïdestrepen) Aangezien deze vaten erg zwak zijn kunnen bloedingen ontstaan. Het lichaam probeert dit te genezen waardoor littekenvorming ontstaat die het beeld vervormen. In het midden van het oog ligt de gele vlek met daarin de kleine plek van het scherp zien. Dat juist de bloedingen en vervormingen optreden in de gele vlek komt doordat de oogzenuw enige bewegelijkheid heeft door oogbewegingen waardoor daar sneller breuken ontstaan. Buiten de gele vlek worden soms witte puntjes geconstateerd. Dit is verkalking, maar heeft over het algemeen weinig invloed op het zien. Het verschil tussen PXE en MD (Macular Degeneratie) is dat PXE ontstaat tussen netvlies en pigment en MD eronder. MD (leeftijd gebonden) en PXE lijken voor wat de gevolgen betreft veel op elkaar. Het betreft in beide gevallen lekkende bloedvaten. De beste controle die men zelf kan doen is het Amsler grid, een rooster van rechte lijnen met in het midden een concentratie punt. Indien lijnen niet meer recht zijn maar gebogen (metamorfosie) moet er actie ondernomen worden. Wanneer de ogen slecht zijn geworden heeft het gebruik van het Amsler grid geen zin meer. PXE patiënten worden niet blind, er blijft altijd gezichtsvermogen bestaan aan de buitenrand van het oog.

Op dit moment zijn er nog maar weinig behandelingsmethoden. De oudste methode is de laserbehandeling. Hiermee wordt door een lichtbundel het bloedende vat dichtgebrand. Het komt neer op het kapot maken van het weefsel en geeft dus een blijvende beschadiging. Het gevaar is echter vrij groot dat in het omringende weefsel opnieuw vaatgroei plaatsvindt. Sinds enige jaren wordt de PDT behandeling toegepast (Photo Dynamic Treatment). Hierbij wordt een lichtgevoelige vloeistof ingespoten. (verteporfin) Deze vloeistof wordt in het oog met een zachte laser belicht. De vloeistof stolt en dicht de ader af. Er ontstaat geen beschadiging van het netvlies. Vaak moeten meerdere behandelingen plaatsvinden. Deze methode is ontwikkeld voor MD en wordt daar met goed succes toegepast. Bij PXE werkt het bij sommige mensen wel en bij anderen niet. Het is nog te kort (3 – 4 jaar) om een eindconclusie te trekken. Er wordt geëxperimenteerd met macular rotatie, dit is het operatief verschuiven van de macular. Dit is echter zeer risico vol en nog niet gebruikelijk. Er zijn een groot aantal aandoeningen waarbij vaatgroei ontstaat. (kanker) Er worden medicijnen ontwikkeld die de vaatgroei remmen, waardoor de ziekte zich niet kan uitbreiden. (uithongeren) Er zijn tussen de 100 en 200 medicijnen in

ontwikkeling. De meeste werken echter niet. Een speciaal medicijn ontwikkelen voor PXE zit er vanwege het kleine aantal patiënten en de hoge kosten niet in. Om nu toch de ontwikkelingskosten van de medicijnen er een beetje uit te halen wordt nu een aantal van de bloedvatremmende medicijnen onderzocht voor gebruik bij MD patiënten. (en dat is wel een interessante markt) Hiermee worden de groeifactoren van de bloedvaten door het medicijn uitgeschakeld. (angionesis inhibition) Waarschijnlijk komen deze medicijnen binnen 1 tot 3 jaar beschikbaar voor MD patiënten. Dan moet ook worden onderzocht of het ook werkt bij PXE patiënten. Er worden verschillende soorten ontwikkeld. Een nadeel op dit moment lijkt nog dat het geneesmiddel in of achter het oog moet worden ingespoten. (om de 6 weken!) Er wordt onderzocht bij MD naar het effect bij gebruik van bepaalde voedingssupplementen. (vitamines) Als laatste waarschuwt Dr. Schlingemann dat een PXE oog kwetsbaar is en dat men moet oppassen voor te plotselinge bewegingen en schokken. (balsporten, boksen e.d.)

Hierna wordt de lunch gebruikt en van de gelegenheid gebruik gemaakt om een aantal vragen aan de sprekers op te schrijven.

Vragen:

Wat is Trentol? Dr. Smulders kan op dit moment geen nauwkeurig antwoord geven en zal dit per E-mail beantwoorden.

Dichtgeslibde vaten in nek en armen geven hetzelfde gevoel als benen bij inspanning. (etalagebenen) In de hals komt het weinig voor, alleen bij complicaties. Korte uitvalsverschijnselen zijn mogelijk, maar het is moeilijk dit toe te schrijven aan PXE.

Is het zinvol regelmatig een Fag (foto van het oog) te laten maken? Dr. Schlingemann: Dit is niet zinvol. Regelmatig (elke dag) de Amsler grid bekijken en bij verandering onmiddellijk contact opnemen met de oogarts.

Kan genetisch onderzoek worden gedaan? Dr. Bergen: ja dat kan en wordt tegenwoordig vergoed door de ziektekostenverzekeraar. Voor dit klinisch medisch onderzoek kan het IOI worden ingeschakeld. Contact opnemen met Dr. Astrid Plomp tel: 020-5666101.

Kan een Tia optreden bij PXE? Dr. Y. Smulders: Ja, een tijdelijke uitval is mogelijk. Standaard worden hiervoor bloedverdunnende medicijnen, als Ascall (aspirine) gegeven. Echter PXE patiënten moeten hiermee oppassen omdat bloedverdunners een grotere

kans op bloedingen in de ogen kunnen geven.

Kan vliegen kwaad? Dr. Schlingemann: Neen, luchtdrukverschillen in vliegtuigen kunnen geen kwaad. Alleen na oogoperaties is er een tijdelijk vliegverbod.

Kan chloor in zwembad of rode ogen kwaad? Dr. Schlingemann: Dit heeft niets te maken met PXE. De pijn is altijd aan de voorkant van het oog.

Wat is het verschil tussen natte MD en droge MD? Dr. Schlingemann: Bij natte MD ontstaat vaatgroei in het netvlies waardoor bloedingen kunnen ontstaan. Droge MD is het verloren gaan in de tijd van functies in het netvlies. Aantasting van de oogzenuw is geen PXE.

Wanneer is PXE dominant en wanneer recessief? Dr. Bergen: Dit kan worden nagegaan door erfelijkheid onderzoek. Dominant komt zeer zelden voor.

Kalkgebruik: Aanbevolen wordt om niet overmatig calcium houdende producten als melk, kaas en dergelijke te gebruiken. Een paar glazen melk per dag is echter geen probleem.

Het syndroom van Charles Bonnet. Dr. Schlingemann: Veel mensen met een slecht

gezichtsvermogen zien dingen die er niet werkelijk zijn. Men ziet kleuren, of planten, dieren en mensen die er niet zijn. Dit ontstaat in de hersenen die doordat er te weinig wordt waargenomen zelf beelden creëren die niet bestaan maar als echt worden waargenomen. Het is in principe onschuldig en over het algemeen zijn het geen angstige beelden en beseft men dat ze er in werkelijkheid niet zijn. Het komt vaker voor dan men denkt, veel mensen praten er niet over omdat men denkt niet normaal te zijn of beginnen te dementeren. Dit is beslist niet het geval! (zie ook Nieuwsbrief nr 3, voorjaar 2001)

Bij het krijgen van injecties kan de huid van een PXE patiënt problemen opleveren. De enige oplossing is dan een andere plek voor de injectie te zoeken.

Hebben brandende voeten of kramp in de benen wat met PXE te maken? Dr. Smulders: Brandende voeten niet, echter kramp in de benen heeft wel degelijk met PXE te maken.

Transplantatie van ogen is niet mogelijk met de huidige stand van de techniek. Er is geen zicht op en in ieder geval zal een ontwikkeling in deze richting nog tientallen jaren op zich laten wachten. Onderzoeken naar PXE moeten zoveel mogelijk centraal gedaan worden om versnippering

te voorkomen. Voor de ogen wordt aangeraden een retinaspecialist in een academisch ziekenhuis te consulteren. Het is mede een taak van de patiëntenvereniging om de mensen de weg te wijzen.

Hiermee wordt de bijeenkomst afgesloten. De sprekers worden door Dick en Ans bedankt. Als slot heeft Dick nog een paar opmerkingen. Aangezien een belangrijk deel van ons geld van de NVBS komt, moet er een kascommissie komen om de uitgaven te controleren. Één lid voor deze commissie is er al, er moet er nog één bijkomen. Gaarne melden bij Coen Leich (penningmeester) tel: 0181-321714 of bij Ans of Dick. Begin volgend jaar zal een jaarvergadering plaatsvinden om dezelfde reden, nader bericht volgt. Als laatste beveelt Dick iedereen aan lid te worden van de NVBS. Degenen die dat niet willen kunnen op een andere manier bijdragen. Zo ook evt. donateurs. Dit wordt op een andere plaats in de nieuwsbrief behandeld.

19 november 2002
Ton Visser

Zeldzame ziekten

Sinds kort bestaat er een vereniging genaamd VSOP (nee, geen cognac). VSOP betekent: Vereniging Samenwerkende

Ouder- en Patiënten organisaties betrokken bij erfelijke en/of aangeboren aandoeningen. Het betreft hier speciaal zeldzame ziekten. Een ziekte wordt als zeldzaam beschouwd als het minder voorkomt dan 1 op de 2000. Aangezien PXE voorkomt 1 op de 25000 tot 100000 valt deze ziekte hier duidelijk onder. Er bestaan in Nederland tussen de 5000 en 8000 zeldzame aandoeningen. Sommige zijn zo zeldzaam dat er maar 1 of 2 patiënten in Nederland bekend zijn. Het doel van de vereniging is er voor te zorgen dat ook betrokkenen met een zeldzame aandoening recht hebben op goede zorg. Als gevolg hiervan is bijvoorbeeld een stuurgroep weesgeneesmiddelen opgericht met tot doel het ontwikkelen van geneesmiddelen voor zeldzame ziekten te stimuleren. Hiervoor heeft men contacten met het ministerie van W V S (Volksgezondheid, Welzijn en Sport). Het jaar 2003 is internationaal uitgeroepen tot jaar van de gehandicapten en zeldzame ziekten. Wie weet helpt het. Als U meer wilt weten over bijvoorbeeld: zorg en hulp, geldzaken en sociale verzekeringen, werk en uitkeringen enz. dan is er een Website (als U internet heeft) genaamd WWW.leefwijzer.nl. Dit is de internetsite voor mensen met een handicap of chronische aandoening.

Ans

Financiën

Ruim de helft van onze leden is lid van de NVBS. Dat is een goede zaak. Zij ontvangen, als zij dat willen, alle informaties en bladen van de NVBS en hebben soms voordelen bij bepaalde aanbiedingen zoals dit jaar de Komvox waarbij men € 45,40 (fl 100,-) terug kreeg bij aanschaf via de NVBS.

Ik kan me echter goed voorstellen dat mensen met PXE die geen oogproblemen hebben geen lid willen worden van, om het cru te zeggen, een blindenvereniging. Het is alleen niet helemaal eerlijk dat de NVBS ook de kosten betaalt van niet leden. De NVBS keert ons meer uit dan wij opbrengen! Mijn voorstel is dat niet leden € 10,- per jaar betalen om de kosten van de nieuwsbrief en de contactdag mede te helpen dragen. Zij ontvangen dus niet de informatie van de NVBS, maar wel de nieuwsbrief van de PXE Contactgroep en een uitnodiging als een contactdag wordt georganiseerd. Wij willen geen giro's sturen maar hopen dat U dit vrijwillig doet. Daarnaast horen wij van verschillende kanten van mensen die donaties willen geven. Ook dat mag natuurlijk. Als U dit wilt doen kunt U zowel voor het lidmaatschap van de PXE Contactgroep als de donatie het gironummer gebruiken van de PXE Contactgroep.

Dit nummer is Postgiro: **0162254**

Ten name van:

Coen Leich penningmeester
NVBS cg PXE

Componistenpad 11
3223 TD Hellevoetsluis

Zet erbij: lidmaatschap of
donatie.

Coen Leich
Penningmeester

In januari bestaat de NVBS 25 jaar. Als het goed is hebben alle NVBS leden een uitnodiging gekregen. Tegelijkertijd is er ook weer de Ziezo Beurs, voor blinden en slechtzienden, in de Blokhoeve in Nieuwegein bij Utrecht. Deze beurs is van 23 t/m 25 januari 2002 van 10.00 tot 17.00 u en is te bereiken met de tram vanaf Utrecht Centraal halte Zuilenstein of met de auto A12 voorsorteren Houten/Nieuwegein, afslag nr 16 Nieuwegein. Dan beneden rechtsaf en bij 2^e verkeerslicht linksaf en meteen aan de linkerhand de Blokhoeve.

**Wij wensen U allen prettige
Kerstdagen en een
voorspoedig en gezond 2003
toe.**

Het bestuur

