

# PXE Pseudo Xanthoma Elasticum

---

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

---

## Nieuwsbrief no. 10 Najaar 2004

### Van het secretariaat:

Het afgelopen jaar hebben we gesprekken gehad met verschillende mensen die vrij plotseling in een traject gekomen waren van plotselinge verslechtering van het gezichtsvermogen. Mensen die hun werk in een paar weken tijd niet meer kunnen doen, die hun wereld ineens beperkt zien worden. Hieruit blijkt wel hoe ontzettend belangrijk onze zintuigen zijn, of het nu reuk, gevoel, horen of zien is. In het verleden kon ik mensen goed inschatten aan hun oogopslag en gezichtsuitdrukking. Heel vaak had ik gelijk met mijn mening over mensen, vraag het maar

aan mijn man, die het meer technisch bekijkt, maar me na verloop van tijd meestal gelijk moest geven. Dat kan ik niet meer. Daarvoor moest ik andere methodes ontwikkelen, want ik vind contact met mensen erg belangrijk en ik wil ook meer van iemand weten dan alleen de buitenkant. Langzamerhand merk ik dat mijn gehoor een deel overneemt naar de manier van praten van iemand en dat de manier van bewegen en gebaren over mensen veel kan zeggen. Hierdoor merk ik dat ik langzamerhand in de 4<sup>e</sup> fase kom zoals Marianne Hanneman in haar indrukwekkende verhaal op de contactdag vertelde. Het weer oppakken van het leven. Ik heb alle genoemde fasen (taken) doorgemaakt en eigenlijk weet ik

nog steeds niet of ik al helemaal in die laatste fase zit. Hoe lang ben ik er al mee bezig, zeker al een jaar of tien! Even iets anders. De contactdag is naar onze mening goed geslaagd, de sprekers waren duidelijk en in het hele gebeuren rond PXE zit vooruitgang. Men begrijpt er wat meer van, hopelijk komen er nu medicijnen die het proces kunnen vertragen of misschien zelfs enige tijd stoppen. Dat is voor een heleboel mensen geen troost maar het is toch een goed gevoel dat PXE meer belangstelling krijgt en er beweging is.

Ans Visser  
Secretariaat PXE Contactgroe

### **Samenvatting van de PXE Contactdag op 30 oktober 2004 in Utrecht**

Aanwezig ca. 90 deelnemers.

Dick Stoute heet eenieder welkom en introduceert de eerste spreker. **Dr. Astrid Plomp** van het IOI (Interuniversitair Oogheelkundig Instituut) houdt een verhandeling over de verschijnselen, de genetica, de erfelijkheid en stand van onderzoek van PXE. PXE is een aandoening van het bindweefsel. Het ziektebeeld betreft vooral de huid, de ogen en de bloedvaten. De ziekte komt voor bij 1 op de 50.000 tot 70.000 mensen. De eerste constatering is meestal de huid. Gemiddeld wordt dit op ca.

13 jarige leeftijd geconstateerd. In de huid, vooral beginnend in de nek, worden gelige verhevenheden waargenomen zg. plaques. De verkleuring ontstaat door de kalkvorming. De risico's bij PXE zijn: Hart- en vaatziekten, hoge bloeddruk, verdikking van de hartkleppen, kans op bloedingen in maag en darmkanaal en de aantasting van de retina in de ogen. PXE kan autosomaal dominant of recessief zijn. Voorheen werd gedacht dat de dominante vorm (rechtstreeks van ouders op kinderen in meerdere generaties) veel voorkwam. Recent onderzoek heeft aangetoond dat de dominante vorm praktisch nooit voorkomt. Bij recessief erfelijk kan de PXE alleen doorgegeven worden als **beide** ouders drager zijn of PXE hebben. Ieder mens heeft 2 strengen van in totaal 46 chromosomen, 23 van de vader en 23 van de moeder. Het defect dat PXE veroorzaakt zit in het 16<sup>e</sup> chromosoom. Een chromosoom bestaat uit een keten van DNA en een gen is een stuk van het DNA. Een kind krijgt 23 chromosomen van zowel de vader als de moeder. Als de beide ouders drager zijn van het PXE gen, en het kind krijgt van beide ouders het defecte gen dan zal dat kind PXE krijgen. Krijgt het kind van één van de ouders een goede streng chromosomen en van de andere ouder een chromosoom met het defecte gen

dan is dat kind drager en zal het **geen** PXE krijgen. Krijgt het kind van zowel de vader als de moeder de goede chromosomen dan is het kind vrij van PXE en zal zijn nageslacht geen PXE krijgen, want het defecte gen is niet meer aanwezig. De kans op PXE is groter als bloedverwanten, zoals neef en nicht, samen kinderen zouden krijgen. Soms kunnen dragers zeer lichte symptomen van PXE vertonen. Een probleem bij het onderzoek van PXE is dat in het foute gen diverse mutaties zijn opgetreden (tot nu toe 65 gevonden) die invloed hebben op de uitingsvorm van PXE. Het vinden van de mutaties is een moeizame zaak, vergelijkbaar met het zoeken van een spelfout in een telefoonboek. Het betreffende gen (abbcc6) zit in de wand en transporteert de elastine die vooral in de lever en de nieren wordt gevormd. Hoe e.e.a. werkt is nog niet bekend. In het laboratorium is een zg. knock out muis ontwikkeld, een muis met het voor PXE afwijkende gen. Na anderhalf jaar is er nog geen duidelijkheid omdat de muis nog geen PXE afwijking vertoont. Geprobeerd wordt nu e.e.a. op te wekken door een bepaald dieet. Hieruit blijkt dat er wel voortgang wordt gemaakt maar dat het een moeizaam en langdurig proces is.

Als volgende spreker wordt **Dr. Reinier Schlingemann** (retina specialist) het woord gegeven. Hij wil spreken over mogelijkheden nu en over 5 jaar. Om te beginnen behandelt Dr. Schlingemann de bouw van het oog. Aderen moeten elastisch zijn om de drukverschillen t.g.v. het pompen van het hart op te kunnen vangen. Dit geldt ook voor het oog dat in feite een ballon is. Het invallende licht wordt door een aantal lenzen in het oog geprojecteerd op de achterkant, het netvlies. Het netvlies wordt zwaar belast en heeft veel zuurstof nodig. Onder het netvlies bevindt zich het vaatvlies met veel bloedvaten dat voor de aanvoer zorgt. Tussen beide vliezen ligt het zg. membraam van Bruch waarin zich veel elastine hoort te bevinden. Bij PXE is dit te weinig waardoor breuken in het membraam ontstaan zg. angioide strepen. Angioide strepen zien er vaatachtig uit. De oogzenuw is het zwakke punt in de oogbol. Daardoor ontstaan juist hier de bloedingen. Ingebouwd in het lichaam is een prikkel om breuken te herstellen (wondgenezing). Hierdoor groeien de bloedvaatjes en ontstaat bindweefselvorming, waardoor het zien wordt beïnvloed. Waarmee kan PXE voorkomen worden? Als men weet welke stof PXE veroorzaakt kan PXE mogelijk voorkomen

worden. Hiervoor moet nog veel onderzoek plaatsvinden. Een probleem is dat PXE dermate zeldzaam is dat de medische industrie om economische redenen weinig geïnteresseerd is. Macula Degeneratie komt veel meer voor en is daardoor wel interessant voor de industrie. Aangezien er veel overeenkomsten zijn met PXE kan mogelijk meegelift worden met de ontwikkelingen. Als behandeling om de vaatgroei tegen te gaan wordt veelal Laser behandeling toegepast. Bij grote bloedingen en onder de gele vlek is behandeling met een laser niet zinvol. Een moderne versie die ook bij de gele vlek kan worden toegepast is de zg. PDT behandeling (Photo Dynamic Treatment) waarbij een lichtgevoelige vloeistof wordt ingespoten die zich ophoopt in het lekkende bloedvat. Door middel van een koude laser die het oog niet beschadigd wordt de vloeistof belicht die daardoor verhard en de ader afsluit. Deze (pijnloze) behandeling moet regelmatig herhaald worden. Deze behandeling heeft goede resultaten bij MD maar wat minder goed bij PXE. Oplossingen voor de behandeling van PXE komen mogelijk uit een heel andere hoek. Kankercellen vragen veel voedingsstoffen om te kunnen groeien. Hierdoor worden bloedvaten groter. Er worden nu medicijnen ontwikkeld die de vaatgroei remmen.

Het blijkt echter dat veel vaatgroeiremmers in de praktijk niet aan de verwachting voldoen. Om toch nut van de medicijnen (en de kosten terug verdienen) te hebben wordt door de industrie gekeken naar andere toepassingen. De medicijnen worden nu uitgetoetst op de ogen. Hierbij worden positieve resultaten gemeld al moet men geen wonderen verwachten. In de VS zijn deze medicijnen nu geregistreerd en men verwacht dat over een jaar dit ook in Nederland zo zal zijn. (geregistreerd betekent hier dat ze mogen worden toegepast) De medicijnen worden in het oog ingespoten. Dit lijkt heel griezelig, maar de ervaring leert dat men na de eerste keer er snel aan gewend is. Het heeft geen zin deze behandeling toe te passen bij mensen die reeds in het eindstadium van PXE zitten of bij wie slijtage de oorzaak is. Het is bedoeld voor mensen die nog in het beginstadium zitten. Er worden veel medicijnen ontwikkeld en een interessante ontwikkeling zijn de medicijnen die bindweefselvorming tegen gaan. Ontwikkelingen op het gebied van kunstnetvlies bevinden zich nog in het beginstadium. Het beeld is erg grof en zwart/wit. Dit is iets voor de verre toekomst. Dr. Schlingemann waarschuwt om jongeren die PXE kunnen krijgen geen sporten te laten doen waar stoten aan het hoofd

mogelijk zijn. Het dragen van een sportbril wordt aanbevolen. Als iemand vervorming ziet (gebruik regelmatig het Amsler grid) dan zo snel mogelijk naar een oogarts. Oogartsen weten door de zeldzaamheid te weinig van PXE. Daarom is het verstandig altijd naar een academisch ziekenhuis te gaan waar een retina specialist aanwezig is. Operatieve behandeling is experimenteel en wordt soms toegepast in gevallen waar de bloeding onder de gele vlek zit. Hierbij wordt het plakje onder de gele vlek verwijderd en een stukje membraam van Bruch van een andere plek aangebracht. (Dr. Meurs Rotterdam) (Er zal een inventarisatie van artsen worden gemaakt die ervaring hebben met PXE.)

Hierna komt **Dr. Hofstee** (internist) aan de beurt. Het onderwerp is hart en vaatziekten bij PXE. In belangrijke mate betreft het hier de middelgrote bloedvaten, merkbaar o.m. door verzuring van de kuitspieren. (etalagebenen) Hart- en vaatziekten worden veroorzaakt door meerdere factoren. Er zijn een aantal die niet beïnvloed kunnen worden zoals: geslacht, erfelijkheid, leeftijd en diabetes. Wel beïnvloed kunnen worden: overgewicht, roken, cholesterol, gebrek aan beweging, hoge bloeddruk en stress. Bij PXE vindt verkalking en verbrokkeling van de elastische

laag plaats. Bij arteriosclerose vindt dit plaats aan de binnenste laag van een bloedvat, bij PXE wordt ook de middenlaag aangetast. Een onderzoek bij 400 patiënten met kransslagaderlijden en 1057 gezonde mensen toont aan dat 0,8 % van deze mensen de PXE afwijking heeft. Van deze dragers van het PXE gen heeft 3,6 % kransvatlijden ( mensen onder de 50 jaar). Dit betekent dat PXE dragers een 4,5 x zo grote kans hebben op vaatlijden. Dit moet verder onderzocht worden. Een subsidieaanvraag is vanwege bezuinigingen afgewezen. Het VU ziekenhuis vindt het toch belangrijk het onderzoek te starten en doet het nu met eigen middelen. Het plan is nu om iedereen aan te schrijven met een brief voor de huisarts, zodat deze een verwijzing kan geven voor het onderzoek. Na het onderzoek zal aan degene die onderzocht is een persoonlijk advies worden gegeven. De correspondentie zal om privacy redenen lopen via de PXE Contactgroep. Het onderzoek omvat: echo van de beenvaten, een echo van de halsslagader, een inspanningstest voor de kransslagader en een haarvaten onderzoek van de nagels onder een microscoop (dit laatste een nieuwe ontwikkeling). Het betekent voor de deelnemer: het kost tijd, bloed wordt afgenomen en inspanning.

Op korte termijn zal hiermee gestart worden.

**Drs. Marianne Hanneman** is psycholoog in dienst van Bartiméus en heeft veel ervaring met de problemen die mensen hebben die slechtziend of blind zijn. Mensen die minder dan 30 % kunnen zien worden als slechtziend beschouwd. Bartiméus is een stichting die onderwijs, zorg en dienstverlening geeft aan mensen die slechtziend of blind zijn. Het doel is behoud van autonomie, zelfstandig zijn. Bartiméus komt ook bij mensen voor specifieke situaties, wat is nodig, activiteiten en begeleiding. Op maatschappelijk gebied werkt Bartiméus aan verliesverwerking, het nodige papierwerk voor apparaten en aanpassen werkomstandigheden. Ook wordt voorlichting en informatie gegeven, o.m. over hulpmiddelen. Het verliezen van gezichtsvermogen geeft een complexe rouwverwerking. Het betreft alle delen van het leven. Het proces van rouwverwerking is te verdelen in een viertal taken.

**Aanvaarden**, erkennen dat je verlies geleden hebt.

**Pijn**, wat kan ik nu niet meer (steun familie en vrienden) Ontkennen heeft het risico dat je de pijn je hele leven blijft meedragen.

**Hoe pas ik mij aan, wat kan ik nog, wat wil ik nog**, re-integratieplan bijv. Sonneheerdt.

## **Draad van het leven weer oppakken.**

Voor veel mensen is hulp vragen moeilijk. Ook de partner heeft een rouwproces hoewel anders. Het probleem kan ontstaan dat men elkaar niet meer bereiken kan. Het is belangrijk de regie over je eigen leven te behouden.

**Coen Leich** is naar een PXE congres in de VS geweest. Hij heeft informatie over voeding, vitaminen e.d. verzameld. In een apart stuk in dit nieuwsblad wordt hier dieper op ingegaan. Na de sprekers worden enige vragen gesteld. Is het belangrijk kinderen van iemand met PXE te laten onderzoeken? Neen, de kans op PXE is uiterst klein. Zoals bij Dr. Plomp reeds is vermeld komt dominant erfelijk praktisch niet voor. Voor broers en zusters geldt dat boven een bepaalde leeftijd geen controle nodig is. Bestaat er een relatie tussen PXE en spataderen? Hierover is niets bekend. Trombose kan wel een relatie met PXE hebben. Ook gewrichtsklachten in relatie met PXE komen voor. Hoe vaak moet het cholesterol onderzocht worden? Bij normaal cholesterol 1 x per 5 jaar. Bij afwijkend cholesterol 1 x per jaar. Op de Contactdag was ook de fa. Ergra vertegenwoordigd met een stand waar de Hr. Stam hulpmiddelen liet zien op het gebied van slechtzien. Hiervoor was veel belangstelling.

Ton Visser

## **Jaarvergadering PXE Contactgroep op 30 oktober 2004.**

Na afloop van de contactdag wordt een korte jaarvergadering gehouden. De betreffende stukken zijn bij de uitnodiging meegestuurd. De voorzitter Dick Stoute opent. Op het jaaroverzicht en het financiële overzicht is geen commentaar. Bij het bestuur is één aanmelding gekomen voor deelname aan het bestuur: de Heer M. Noordam. Besloten wordt het bestuur met één persoon uit te breiden. De bestuursleden die hun functie ter beschikking hadden gesteld worden herkozen. Er zijn geen vragen voor de rondvraag. Dick Stoute sluit de vergadering en wenst iedereen een goede thuisreis.

Ans en Ton Visser  
Secretariaat PXE Contactgroep

Rosa en Coen Leich hebben in de VS een symposium bijgewoond over PXE georganiseerd door PXE International. Zij hebben verschillende seminars bijgewoond en hierna volgt hun verslag. Sommige opmerkingen zijn ook gezegd in onze contactdag maar versterkt alleen maar de belangrijkheid zoals die over de gehele wereld wordt gezien t.a.v. PXE.

## **Workshop PXE en het oog**

Wat is belangrijk: Vroege ontdekking dat je PXE hebt. Onderzoek van de overige familieleden Regelmatig de Amsler Grid gebruiken.

De meest succesvolle behandeling in de VS. is: Angiostatic Therapie (elke 4 weken een injectie in het oog. Goede resultaten, niet alleen het vertragen van bloedingen maar resulteert ook in beter zien.

Gentherapie: is veelbelovend voor de toekomst maar is nog in ontwikkeling.

**Strategie:** preventie  
Vroege bescherming

**Behandeling:** Thermische laser  
PDT Photo Dynamic Treatment  
Gebruik van steroïden  
Angiostatic therapie  
Operatie  
Gentherapie  
Hulpmiddelen voor slechtzienden (o.a. Jordy)

**Preventie:** Veel groenten met anti-oxydanten  
Eet vetarm  
Gebruik van een anti-oxydant supplement (Vitamine C, E en Bètacaroteen  
Vermijdt contactsporten (racket of balsporten)  
Vermijdt roken

Controleer regelmatig de bloeddruk  
Vermijdt zwaar tillen waarbij je gezicht rood wordt.  
Jonge mensen (kinderen in de groei) mogen aan gewone sporten meedoen waar niet te veel risico bij zit!

## Hoofdzaken workshop Voeding en PXE

- Kinderen van een PXE patiënt hebben eveneens een verhoogd risico op hart- en vaatziekten. Daarom zouden zij onder controle van een hartspecialist moeten worden gehouden en het liefst op een dieet worden gezet.
- Redelijke veranderingen in de levensstijl bij een PXE patiënt:

Verminder verzadigde vetten.  
Vermeerder omega 3 vetten.  
Beweeg veel .  
Eet per dag 2 keer fruit en 3 lepels groenten.  
Gebruik slechts 1 keer per dag zuivel of zelfs nog minder.

### **ROOK NIET**

Vermijdt veel suikerinname (mogelijk nog een groter probleem dan vet voor de kans op hart-en vaatziekten.)

Verminder ijzerinname : ijzer is een van de mineralen welke neerslaan in huidaandoeningen bij PXE, ijzeropbouw gaan samen met een toenemend risico voor hart- en vaatziekten.  
De voornaamste bron van ijzer is rood vlees, ook een teveel van donkergroene groenten dient men te vermijden.

- Vitamines waarmee voortgang van PXE kan worden tegengehouden:  
Visolie  
Magnesium  
Vitamine B6 en P5P  
Vitamine B-Complex  
Vitamine E  
Vitamine C  
Koper

**BELANGRIJK:** Vermijdt zwavel bevattende supplementen zoals Glucosamine Sulfaat, Chondroïtin Sulfaat, MSM, Methionine, Glutathione  
N – Acetyl- cysteine

### **Enkele extra belangrijke voedingssupplementen**

- OPC Complex of Pycnogenol (soms genoemd grapefruit zadenextract 100mg)

- Luteine (komt veel voor in aardappelen)

mogelijk nog meer opvallen dan een loszittende huid, je kunt nooit meer met blote armen lopen.

## Hoofdzaken workshop Plastische chirurgie bij PXE

- Vrijwel alle huidaandoeningen veroorzaakt door PXE kunnen door middel van plastische chirurgie behandeld worden **maar het resultaat is niet levenslang**. Bij een der aanwezigen is 4 jaar geleden een neklift gedaan die nu weer herhaald moet worden, zij was echter zeer tevreden over het resultaat.

Als een ingreep zonder complicaties verloopt kun je na 10 tot 14 dagen weer werken, alleen een buiklift is zeer ingrijpend en pijnlijk en voor het herstel moet men zeker 4 tot 6 weken en soms wel enkele maanden uittrekken. Dus niets voor moeders met jonge kinderen.

- Er blijven altijd risico's zoals wondinfectie, diepe goed zichtbare littekens, hematoomvorming en aantasting van zenuwen.

Vooraf de armlift (onder de oksels) geeft grote goed zichtbare littekens, welke