

# 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

---

Nieuwsbrief nr. 5, voorjaar 2002

Van de redactie.....

Voor U ligt de 5e Nieuwsbrief met een aantal onderwerpen, waarvan ik hoop dat ze voor U interessant zullen zijn.

De ontwikkelingen gaan altijd in een tempo dat hoog is, maar die als het jezelf betreft toch nog niet snel genoeg is.

Je denkt ze hebben dat gen gevonden, waarom dan nog geen medicijn of therapie.

De praktijk is dat werken aan de grens van de ontwikkelingen moeizaam en traag is omdat je nieuw onbekend terrein betreed.

Maar ik ben overtuigd dat PXE op enig moment behandelbaar wordt.

Wat ik zelf ontzettend vervelend vind van PXE, buiten de bekende aandoeningen, is dat ik zo ontzettend moe ben.

Gelukkig hoor ik dat van anderen ook, de inspanning van het kijken is blijkbaar doodvermoeiend.

Je blijft concessies doen, ik heb een voor mij, en ik denk ook voor anderen die ermee te maken krijgen, moeilijke stap genomen en mij een witte stok aangeschaft, zodat ik niet meer als debiel wordt beschouwd als ik de bus instap en vraag welke bus dit is.

Normaal gebruik ik hem niet, want gelukkig gaat mijn man meestal mee, maar ik ga graag alleen Amsterdam in naar vrienden en zo. Ik ga zelfs nog op de fiets naar de stad als het mooi weer is. ( mijn gezichtsvermogen is ongeveer 10%)

Ik steek alleen over bij verkeerslichten, anders zie ik geen auto's aankomen, tot nog toe lukt het aardig, alleen de paaltjes midden op het fietspad geven me problemen. U begrijpt dat ik heel langzaam rij.

Genoeg over mijzelf.

Wij, mijn man en ik, hebben een lotgenoten dag georganiseerd waaraan we met tevredenheid terugdenken, verderop staat een kort verslag.

In oktober willen we weer een landelijke contactdag organiseren, het bestuur is druk aan het beraadslagen waar, wanneer en welke sprekers, U hoort van ons.

Ans

Lotgenotencontact.

Wat een vreselijk woord eigenlijk "lotgenotencontact" maar ik weet ook geen beter woord.

In de vorige nieuwsbrief hebben we een oproep gedaan of er mensen zijn die geïnteresseerd zijn in een contact in een kleine groep met elkaar zonder dokters of iets officieels om gewoon met elkaar te praten en ervaringen uit te wisselen.

Hierop kwamen maar enkele reacties.

Om het toch eens uit te proberen hebben we zelf een aantal mensen gebeld uit onze omgeving (Amsterdam) of zij mee wilden doen.

Hierop kwamen een aantal positieve reacties en hebben we een afspraak gemaakt op 20 januari bij ons thuis.

Bij elkaar kwamen er zo'n 15 mensen waarvan 10 PXEers.

Om te starten werd een rondje gedaan ter kennismaking en de ervaringen van eenieder persoonlijk.

Hierbij kwamen de nodige emoties los.

Het blijkt een eenzame ziekte te zijn, want bij de meeste mensen met PXE is er niemand in de omgeving die hetzelfde heeft, vaak is het onbespreekbaar en is er de nodige onbegrip.

Opvallend zijn de verschillen in benadering door de diverse doktoren van "je wordt blind en je mag geen kinderen krijgen, want die krijgen het ook" tot uitstekende begeleiding gedurende de zwangerschap.

Alle mogelijke ervaringen kwamen boven.

Veel mensen met PXE hebben last van pijn in de benen door vaatvernauwing, één van de deelnemers vertelde dat hij door de pijn heen was gaan lopen en nu verder kan wandelen dan ooit.

Naar de mening van de deelnemers was het een geslaagde middag en zijn er onderling diverse contacten gelegd.

Gezien het positieve resultaat en de reacties van de deelnemers (we hebben ook gelachen) willen we in andere delen van het land dit ook proberen maar dan door anderen georganiseerd.

Ans

Sterren

Als we wel eens s'avonds gaan wandelen en het is donker dan verbaast mijn man zich er altijd over dat ik de sterren zo duidelijk zie, terwijl ik overdag erg veel moeite heb om dingen scherp te zien.

Nu lees ik in het blad van Nape (Amerikaanse patiëntenvereniging voor PXE) dat dit heel wel mogelijk is.

Het oppervlak van het netvlies bestaat uit kegeltjes en staafjes die dienen om het licht op te vangen.

Nu blijken door PXE de kegeltjes vaker beschadigd worden dan de staafjes. De kegels werken het best in helder licht, terwijl de staafjes beter werken in het donker en aan de rand van het zien.

Vandaar!

Ans

De nieuwe Penningmeester

Mijn naam is Coen Leich, ik ben 53 jaar en woon in Hellevoetsluis.

Sinds enige tijd maak ik deel uit van de Contactgroep PXE omdat mijn vrouw PXE-patient is.

Wij vinden het beiden leuk om iets te betekenen voor deze groep.

Daarom heb ik de functie van penningmeester op me genomen. Voorheen was dit het werk van Henk Nobel van de NVBS.

Wij zijn hem dan ook zeer dankbaar voor al het werk dat hij voor ons verricht heeft.

Ik hoop mijn werk voor de Contactgroep PXE lang en met veel plezier te doen.

Coen Leich

## Girorekening PXE Contactgroep

We hebben nu niet alleen een eigen penningmeester maar ook een eigen girorekening, en wel Postgiro 0162254

U begrijpt het al, daar willen we wat mee doen.

Van onze contactgroep van 105 mensen zijn er maar 50 lid van de NVBS.

Opgeven lidmaatschap gedurende kantooruren

tel: 030-2945444.

De NVBS zorgt ervoor dat wij financiële middelen hebben om papier en postzegels te kunnen betalen en dat soort zaken, maar ook om een contactdag in oktober te kunnen organiseren.

Maar dan is het geld ook op.

Het is moeilijk, en daar is ook alle

begrip voor, voor mensen die

geen oogproblemen hebben om lid te worden van een vereniging voor blinden en slechtzienden.

Toch is het niet helemaal eerlijk dat alles door de NVBS wordt betaald.

Op de contactdag in oktober willen we hierop terugkomen met een voorstel.

Nu er een penningmeester is en we een girorekening hebben moet er een kascommissie komen.

Er wordt nl. geld gestort op onze rekening door de NVBS.

Het is noodzakelijk dat minimaal 2 NVBS leden deze commissie willen vormen.

Het mogen geen bestuursleden zijn.

Gaarne 2 vrijwilligers!

Opgeven bij de penningmeester

Coen Leich tel: 0181-321714

Het bestuur

## Lotgenoten Contact Rotterdam – Den Haag

Een van onze leden uit de omgeving van Rotterdam was zo vriendelijk om zijn huis een middag ter beschikking te stellen voor een Lotgenoten

contactmiddag op zondag 17 maart j.l.

Hiervoor onze hartelijke dank.

Ondanks het feit dat diverse mensen na telefonisch contact hebben toegezegd te zullen komen, kregen wij zoveel afmeldingen dat we de contactmiddag uitgesteld hebben.

Mocht u de behoefte hebben om toch eens aan zo'n middag deel te nemen ( omgeving Rotterdam – Den Haag ), laat het ons dan weten. U kunt dan contact opnemen met ondergetekende, telefoon 0181-321714.

Wij zullen het dan nog een keer proberen.

Rosa Leich

## PXE- DUITSLAND

Niet alleen in Nederland bestaat een PXE patiëntenvereniging.

In verschillende landen zoals, Verenigde Staten, Engeland, Duitsland en andere landen bestaan dergelijke verenigingen.

Een goed contact hebben we met de “ PXE Selbsthilfgruppe” van Duitsland.

Twee mensen, Maria en Peter Hof deze enige jaren opgericht in het mooie plaatsje Freudenberg in de buurt van Siegen.

Zij hebben dit gedaan uit onvrede met de situatie in Duitsland.

Er werd geen onderzoek gedaan en PXE was praktisch onbekend.

Maria en Peter (Peter heeft PXE)

zijn zeer enthousiaste mensen en weten heel goed PXE in de openbaarheid te brengen.

Door hun inzet wordt nu op verschillende plaatsen onderzoek gedaan met als hoogtepunt het instituut in Bad Oeynhausen waar 7 mensen praktisch continue met onderzoek naar PXE bezig zijn.

Wat zij ook hebben bereikt en wat wij ook graag zouden willen is wat zij noemen een “Ambulance”.

Dit is een onderzoeksinrichting waar iemand die PXE heeft in 1 dag alle onderzoeken kan ondergaan, ogen, huid, vaataandoeningen, hartonderzoek en bloedonderzoek.

Het enige bezwaar dat we hoorden was dat je je zo vaak moest uit- en aankleden.

Maar je bent in één keer van de gehele situatie op de hoogte.

Zij geven ook een nieuwsbrief uit, uitgebreider dan wij, met o.a. recepten en levensstijl en ook zaken die niets met PXE te maken hebben.

Op 16 maart 2002 hebben zij een contactdag georganiseerd met sprekers, zoals wij in oktober gaan doen.

Aanwezig waren ca. 60-70 mensen en 5 sprekers.

Van wat er gezegd is heb ik notities gemaakt en zal ik proberen dit in een verkorte vorm weer te geven, hopen dat ik als leek niet te veel fouten maak.

De algemene indruk is dat men onderweg is, maar nog geen oplossing of genezing kan bieden.

Enige opmerkingen die voor de specialisten mogelijk van belang zijn maar ons niet veel zeggen zijn: Ook het collageen verandert bij PXE.

Men neigt ertoe te stellen dat PXE geen bindweefselziekte is maar een stofwisselingsziekte omdat het eiwit MRP6 dat belangrijk is voor PXE in de lever wordt gevormd (Bad Oeynhausen).

PXE komt voor tussen 1: 25.000 en 1: 160.000, men weet het niet precies. (Mijn mening is dat 1: 25.000 dichterbij de waarheid is. Als het 1: 100.000 was zouden er in Nederland 160 PXE patiënten zijn. Dat zou betekenen met 105 leden onze contactgroep ca. 2/3 van alle PXE patiënten zou bereiken, dit lijkt me erg onwaarschijnlijk. Ans)

Onderzoekingen tonen aan dat zwangerschappen normaal verlopen, met een iets grotere kans op abortus.

Ca. de helft van de PXE patiënten heeft problemen met lopen door pijn in de benen.

Volgens Fontaine zijn er de volgende onderscheiden.

- 1) Geen symptomen
- 2) Belastingafhankelijke pijn
  - 2a pijn na meer dan 200 m
  - 2b pijn na minder dan 200m
- 3) Pijn in rust
- 4) Weefseldefecten (gangreen)

Belangrijke invloed heeft in volgorde van belangrijkheid

Roken  
Cholesterol  
Hoge bloeddruk  
Suiker  
Leeftijd  
Geslacht  
Genetisch

Het is beter plaatselijke warmte of koude maatregelen van de benen te

vermijden.

Niet te kleine schoenen dragen

Voorzichtig en goed voetonderhoud

Geen anti hoofdpijnmiddel gebruiken. (behalve Paracetamol)

Ca. 55 – 85 % van de mensen met PXE krijgen uiteindelijk oogproblemen.

Er zijn verschillende methoden van behandeling in onderzoek en experimenteel.

Geen van allen is tot nu toe bevredigend.

Photo dynamic treatment is volgens Prof. Schmidt uit Erfurt niet geschikt voor PXE patiënten, omdat de angioidestrepen een te groot oppervlak hebben.

De laatste spreker is een dokter die zich gespecialiseerd heeft in vitaminen.

Hij stelt dat bij oudere mensen de vitamine opname minder gemakkelijk gaat en extra vitamine goed kan zijn.

Ook vertelde hij een aantal wetenswaardigheden zoals dat vitamine C en Seleen niet tegelijk moet worden ingenomen, omdat vitamine C de opname van Seleen verhindert.

Al met al een interessante dag maar heel inspannend, bijna 5 uur lang in het Duits luisteren, begrijpen en noteren.

Wat erg opviel was dat de onderlinge contacten bijzonder goed waren.

Ton Visser (man van Ans)