

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 nr. 7, voorjaar 2003

Van het secretariaat:

Op het moment dat ik dit schrijf is de oorlog in Irak in volle gang. Ik weet niet hoe de situatie is als u dit leest. Ik denk alleen als een fractie van wat die oorlog kost aan medisch onderzoek zou worden besteed, de behandeling van PXE en andere ziekten een stuk dichterbij zou zijn.

Ik merk door telefoontjes die ik krijg dat PXE niet alleen een ziekte is, maar ook een grote belasting voor de geest. Vooral de angst voor wat er allemaal nog kan gebeuren, speciaal met de ogen, maakt veel mensen onzeker, en terecht. We gaan allemaal door een proces van ontkenning, verdriet, onmacht, woede. Ik heb het allemaal doorgemaakt en kan het nog steeds niet aanvaarden. Toch staat de tijd niet stil en moet je

verder. Je leert aanpassingen en optimaal gebruik te maken van je mogelijkheden. Je hebt een aantal hulpmiddelen, ik heb een speciale televisiebril, een TV loupe, de Komvox voor de ondertiteling, en ik maak gebruik van luisterboeken. (trouwens wat een verschil de ene leesstem tegenover de andere)

Tot voor kort fietste ik nog, maar sinds ik tweemaal een paaltje omarmd heb ben ik wat voorzichtig geworden, eigenlijk durf ik niet meer. Vorige week hebben we een tandem fiets gekocht. Het was even wennen, want natuurlijk zit ik achterop en mag alleen trappen. Ik kan niet sturen en ik kan niet remmen. We hebben het een paar keer geprobeerd, eerst in het bos waar het rustig is daarna in Amsterdam in het verkeer. Eindelijk ben ik een keer de

baas, zegt mijn man, ach hij weet niet beter. Volgend jaar wil hij op de fiets langs de Donau van Passau naar Wenen! Nou dat weet ik nog niet, na 25 km was ik al moe en had ik zadelpijn. Zo blijf je bezig en dat is maar goed ook. De zevende nieuwsbrief ligt voor U met een verslag van de PXE patiënten vereniging in Duitsland, een stukje over andere PXE patiënten verenigingen over de wereld, en een bijdrage van Dirk Krul over zijn ervaringen met PXE. Veel nieuws op het gebied van het onderzoek valt er niet te vertellen, hoewel we het gevoel hebben dat er doorbraken voor de deur staan. De PXE Contactgroep is onderdeel van de NVBS hetgeen inhoud dat we een jaarvergadering dienen te houden met financieel verslag, jaarverslag en bestuurlijke zaken, U hoort hier nog meer van.

Ans

Contactdag in Duitsland

In Duitsland is een zeer actieve PXE patiëntenvereniging actief. Zij houden elk jaar een contactdag met sprekers en daarna een ledenvergadering. De bijeenkomst is over twee dagen verdeeld nl. zaterdag 15 maart en zondagmorgen 16 maart en vindt plaats in Freudenberg niet ver van Siegen. Freudenberg is een heel mooi stadje met veel "fachwerk" huizen. Het is heel lang bezit geweest van de

Nassau's. De bijeenkomst had een zwaar programma met zes sprekers. Aanwezig waren ca 70 – 80 deelnemers uit geheel Duitsland en wij natuurlijk. In de bijeenkomst werd veel aandacht besteed aan het systeem van onderzoek wat in het ziekenhuis van Siegen wordt toegepast. Alles gebeurt achter elkaar, onderzoek van lichaam, hart, belastingtest, beenaderen, ogen, bloeddruk, bloed en maag en darmen. Hierdoor ontstaat een compleet verslag over de toestand van de onderzochte. In ditzelfde ziekenhuis is men begonnen met laser behandelingen van PXE patiënten met huidproblemen. De eerste resultaten zijn bemoedigend. Heel duidelijk wordt gesteld dat dit nog lang niet wetenschappelijk onderbouwd is. Er is nog veel meer onderzoek nodig voor meer definitieve resultaten bekend kunnen worden gemaakt. De volgende spreker haalt wat statistieken aan die de laatste tijd naar buiten zijn gekomen. Ca. 70% van de PXE patiënten krijgt op de duur oogproblemen. Opvallend is dat veel PXE patiënten in de periode dat de ziekte zich nog niet geuit heeft reeds een gezichtsvermindering hebben. Vervolgens worden de diverse behandelingsmethoden besproken. De normale laser behandeling alleen toepassen buiten de macula. Transpupillaire thermotherapie, warmtestraling,

werkt volgens de spreker niet. Perkutane megavolt therapie, bestraling met fotonen, soms helpt het, het beschadigt niet het oog. Netvliesrotatie, hierbij wordt door een operatie het netvlies verplaatst zodat een onbeschadigd deel voor de macula komt. Hierbij wordt het beeld niet echt scherp maar wel rechtuit. Deze behandeling is erg riskant met bijna 50 % complicaties. Als laatste wordt PDT (photodynamic treatment) genoemd, waarbij met een zog. koude laser een vloeistof in de kapotte oogader tot stollen wordt gebracht zodat de bloeding niet verder gaat. Dit helpt alleen bij kleine breuken, zoals vaak bij macula degeneratie. Bij PXE is de breuk heel vaak te groot, waardoor het dichtingeffect niet bereikt wordt. Het bewuste gen dat PXE veroorzaakt (16p13.1) is bekend, maar er zijn veel verschillende verschijningsvormen van PXE. De één heeft huidproblemen, de ander oogproblemen en een derde vaatproblemen. Vaak ook van alles wat, maar opvallend is het verschil in ernst van de verschijningsvorm. Dit is op het ogenblik een belangrijk onderdeel van het onderzoek. Welke mutatie is voor welke verschijningsvorm verantwoordelijk. Er zijn tot nu toe 17 mutaties in het gen gevonden. De MRP6 proteïne dat de afwijking veroorzaakt zit alleen in de lever en de nieren

volgens de spreker. Het MRP6 heeft een transporttaak van een stof die de aderen e.d. soepel houdt. Door de afwijking is de transport activiteit van 100% verminderd naar 15 %. Wat nu beoogd wordt met de diverse onderzoeken is het stimuleren van de restactiviteit om zodoende de effecten te verminderen. Echt groot nieuws werd er niet verteld, ook de sprekers geven aan dat men onderweg is met onderzoek, waarbij je wel het gevoel krijgt dat men over het algemeen niet het achterste van de tong laat zien. Als laatste werd er gesproken over vitamines, een onderwerp dat in Duitsland veel meer aandacht krijgt dan in Nederland. Bovendien zijn Nederlandse dokters over het algemeen niet erg in voor vitamines. (eet maar genoeg groente) De laatste spreker stelde dat ogen een zwaar belast lichaamsdeel zijn en veel energie nodig hebben. Hierdoor ontstaan veel afvalproducten zoals afgestorven cellen die afgevoerd moeten worden, wat een probleem kan zijn. Hiervoor zijn anti-oxidanten nodig zoals vitamines, zink, seleen, chroom en koper. Over het algemeen werkt dit goed als men nog jong is. Als men ouder is neemt de afvalafvoer af. Bovendien heeft het moderne voedsel, dat snel moet groeien, minder vitamines. Daarom is voeding alleen niet voldoende en kan het nodig zijn supplementen te gebruiken.

Belangrijk zijn caroteen en lutein. Als men veel wortelen eet (caroteen) wordt de huid geel tengevolge van de caroteen. De gele vlek in het oog bevat veel caroteen. Volgens de spreker is vitamine E (caroteen) uit de natuur beter dan synthetische, waarschijnlijk omdat in wortelen nog andere stoffen zitten. Gezond is ook visolie dat de doorbloeding van kleine haarvaten bevordert. Hierna sluit de voorzitter Peter Hof (hij was ook vorig jaar op onze contactdag) af met enige opmerkingen, waarbij hij vertelde dat in Duitsland mensen met PXE geweigerd worden bij diverse ziekteverzekeringen. Na afloop werd een buffet geserveerd. De organisatie van e.e.a. verliep uitstekend. Zondags hebben we nog gesproken over organisatie problemen, zoals onafhankelijkheid, de plaats van PXE International, contacten e.d. In oktober wordt in Parijs een grote PXE bijeenkomst georganiseerd van alle PXE verenigingen in Europa en wetenschappers die bij PXE betrokken zijn voor contact en uitwisseling van informatie. Zondagmiddag zijn we naar huis gereden met het gevoel dat PXE steeds meer aandacht krijgt.

Ton Visser

PXE Patiëntenverenigingen

Men ziet in steeds meer landen PXE patiëntenverenigingen ontstaan. De oudste en meest bekende zijn de twee PXE groepen in de Verenigde Staten. PXE International en NAPE. Twee patiënten verenigingen die niet echt met elkaar overweg kunnen. PXE International is sterk naar buiten gericht en wil eigenlijk wereldwijd werken. Zij reizen over de gehele wereld en willen overal contacten. NAPE is wat meer patiënt gericht, met als grote voorman Prof. Neldner die al heel lang met PXE bezig is. Deze groepen sponsoren ook onderzoek en doen aan fondsenwerving. In Engeland heet de patiëntenvereniging Pixie en wordt geleid door Elspeth en haar vader Bernard Lax. Elspeth heeft PXE en is toen dit door een arts geconstateerd werd zeer slecht voorgelicht. Dit maakte haar vader zo boos dat zij een patiënten vereniging hebben opgericht als tegenhanger van de informatie, of geen informatie, die de dokters over het algemeen gaven en om meer bekendheid aan PXE te geven. In Duitsland is wat later, 1999, een zeer actieve patiëntenvereniging opgericht. Maria en Peter Hof zijn gedreven mensen, zij staan op gezondheidsbeurzen en geven een uitgebreid blad uit met verschillende soorten informatie als bijvoorbeeld diëten.

Ook in Frankrijk is een patiëntenvereniging die wordt geleid door Karine Unger. Dit jaar is het jaar van de zeldzame ziekten. Karine probeert dit jaar in oktober een bijeenkomst in Parijs te organiseren van Europese PXE patiënten verenigingen en PXE onderzoekers waar tegelijkertijd een groot congres op het gebied van zeldzame ziekten zal worden gehouden. We weten dat in Zuid Afrika en Australië ook groepen actief zijn, maar met deze groepen hebben we (nog) geen contact. In Zuid Afrika komt PXE relatief veel voor bij de boeren die van Nederlands afkomst zijn. De oorzaak is waarschijnlijk onderling trouwen in de 17^e en 18^e eeuw. Als U op de website van deze patiëntenverenigingen wil kijken, hieronder de E-mail adressen.

Pixie Engeland:

PXEEurope@aol.com

PXE International: PXE.org

NAPE: napxe.org

Frankrijk: pxefrance.org

Ton Visser

Luisterboeken

Velen van U maken gebruik van luisterboeken. U krijgt de bekende gele dozen thuisgestuurd met een aantal cassettes erin, afhankelijk van de grootte van het boek. Dit gaat nu veranderen. Men stapt af van de cassettes en men gaat over op

Cd's. Wat heeft dit nu voor gevolgen? Op de eerste plaats kunnen Cd's niet afgespeeld worden op uw cassetterecorder. Er moet dus een nieuw apparaat komen. Op de laatste Ziezo beurs waren deze te zien. De mooiste is een klein draagbaar apparaat waar een Cd is past. De prijs van dit apparaat ligt rond de 300 Euro. Een heel bedrag, maar het goede nieuws is dat deze apparaten worden vergoed door de ziekteverzekering tot een bedrag van 450 Euro.

De Cd speler onthoudt waar U bent gebleven en U hoeft niet steeds opnieuw te beginnen. Ook zitten er meer foefjes op, zoals zoeken en stukken overslaan. Het lijkt ingewikkeld maar is, eenvoudig te bedienen met een paar grote toetsen. Men kan ook verschillende boeken door elkaar gebruiken, het apparaat onthoudt waar U gebleven bent. Voordelen van de Cd zijn dat de kwaliteit constant blijft, wat bij cassettes nogal eens achteruit ging. Op een Cd staat net zoveel tekst als op 6 tot 8 cassettes, met andere woorden men hoeft niet zo vaak te wisselen. Als laatste heb ik begrepen dat aangevraagde Cd's niet behoeven te worden teruggestuurd omdat de porto kosten dan hoger worden dan een Cd kost. Als dit zo is kan men zijn eigen bibliotheek opbouwen. Wanneer zal dit worden ingevoerd? Het ligt in de

bedoeling hiermee eind dit jaar of begin volgend jaar te beginnen. De apparatuur komt medio dit jaar beschikbaar. Ik moet alleen nog een slag om de arm houden omdat dit aan ons is verteld maar ik nog geen schriftelijke bevestiging heb gezien. Het lijkt me wel een belangrijke vooruitgang, vooral door de veel betere kwaliteit. Als nu maar de mensen die de boeken inlezen ook van dezelfde kwaliteit zijn, er zitten nog wel eens grote verschillen tussen de diverse stemmen.

Ton Visser

Verzekeringen

Er bereiken ons berichten dat verzekeringen, mensen met PXE die een auto-ongeluk krijgen terwijl zij achter het stuur zitten, niet uitkeren als de verzekering er achter komt dat de bestuurder een oog afwijking heeft. Dus wees voorzichtig.

NIEUWS UIT HET ZUIDOOSTEN

Beste mensen
Mijn naam is Dirk Krul en ik woon in Boxmeer. Ik zit sinds enige tijd in het bestuur van de contactgroep PXE. Waarom eigenlijk? Ten eerste omdat ik ook PXE-patiënt ben en graag met mensen in contact kom die dezelfde ziekte hebben.

Ten tweede omdat ik mijn capaciteiten ook voor de PXE-contactgroep wil inzetten en daarom in het bestuur zitting heb genomen. Ik zal eerst iets over mijzelf vertellen en wat ik tot nu heb doorgemaakt aan behandelingen. Ik ben 49 jaar en heb ca, 2 jaar geleden te horen gekregen dat ik PXE heb. Ik heb een vrouw en samen hebben wij twee kinderen. De aanleiding om naar de oogarts te gaan was de wens om een bi-foculaire bril te krijgen voor dichtbij en veraf. De opticien kon mijn visus met andere brilglazen niet verbeteren en heeft mij geadviseerd om naar de oogarts te gaan. Dat heb ik gedaan en die constateerde dat ik de ogen van een 80-jarige heb vanwege, volgens hem, de vele littekens onder mijn netvlies als gevolg van bloedingen. Voor een second opinion heeft hij mij doorgestuurd naar het Radboud ziekenhuis waar de oogarts Dr. Hoijing al snel de diagnose van verminderde visus als gevolg van PXE stelde. Deze oogarts heeft een aantal mensen met PXE in behandeling. Vanaf dat moment is het hele circus en ook de snelle achteruitgang van mijn visus begonnen. Om bloedvat vorming in mijn relatief meest getroffen oog tegen te gaan is diverse malen gelaserd. Dit heeft geen enkel positief effect gehad. In dat oog heb ik op dit moment nog ongeveer 4%. Toen mijn relatief goede rechteroog eveneens sporen van

ongewenste bloedvatvorming begon te vertonen zijn we met PDT behandelingen begonnen. Van tevoren werd aangegeven dat deze behandelingen eventueel tot wel 5 keer toe herhaald zouden moeten worden om het gewenste effect te verkrijgen. Ik heb nu 3 behandelingen ondergaan met goed gevolg. Echter afgelopen donderdag heb ik te horen gekregen dat er weer nieuwe bloedvatvorming gaande is en er dus een nieuwe behandeling nodig is. Deze vindt over een maand plaats. Gelukkig zijn het tot nu toe enkel de ogen die mij parten spelen. Ogenschijnlijk nog geen gevolgen van andere lichamelijke gebreken die de ziekte met zich mee kan brengen. Tot zover een vrij klinisch verhaal. Emotioneel en ook sociaal gezien heeft het erg veel invloed. Ik ben op allerlei terreinen bezig om psychisch gezond te blijven om nog binnen het gezin de vader en echtgenoot te zijn die ik tot nu toe ben geweest. Om niet alles in dit artikeltje te vertellen vermeld ik aan het eind mijn e-mailadres, mijn huisadres en telefoonnummer . Je mag mij e-mailen, bellen of schrijven als je contact wilt of ervaringen uitwisselen. Ik heb nog twee laatste nieuwtjes. Per 1 maart 2003 ben ik voor mijn eigenlijke functie 80-100% afgekeurd. Dit betekent dat ik op dit moment nog wel werk maar andere

werkzaamheden verricht dan die waarvoor ik ben opgeleid en altijd veel plezier in heb gehad. Dit heeft mij pijn gedaan en dat doet het nog steeds. En het 2^e nieuwtje is dat ik deze week een racetandem in bruikleen heb gekregen om uit te proberen. Ik kan niet meer solo-wielrennen en ga het nu zo proberen. Ik ben benieuwd. Het is eigenlijk mijn bedoeling om per aflevering iets te schrijven van wat ik mee heb gemaakt of iets informatiefs. Dus tot de volgende keer. Groeten,

Dirk Krul
Stationsweg 6
5831 CR Boxmeer
0485-576805
<mailto:dirk-jet@planet.nl>