

# 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. 9 Voorjaar 2004

### **Van het secretariaat:**

We zijn weer begonnen met het organiseren van een contactdag met sprekers. Deze contactdag zal plaatsvinden op 30 oktober op hetzelfde adres in Utrecht. Zo gauw we alles definitief weten wordt u zoals altijd weer geïnformeerd en gevraagd. In ieder geval kunt u vast de datum noteren. In deze nieuwsbrief vindt u weer een aantal onderwerpen die u hopelijk zal interesseren. Rosa en Coen Leich hebben weer een stuk uit het engels vertaald en wel over plastische chirurgie, een onderwerp dat wat betreft PXE in Nederland nog in de kinderschoenen staat.

In de vorige nieuws brief hebben we geschreven over "Feeder

Vessel Therapy " een veelbelovende behandeling voor diegenen die nog niet uitbehandeld zijn. We hebben toen geschreven dat wij gingen proberen geld te verzamelen. Nu, we hebben 15 oogfondsen aangeschreven om geld. Een aantal hebben negatief gereageerd omdat het buiten hun doelstelling ligt, anderen hebben het nog in beraad en horen we op korte termijn wat de mogelijkheden zijn. Het AMC wil € 10.000,- bijdragen en wij als contactgroep een 2 à 3 duizend. Het begin is er, nu nog maar € 96.000,- !! Als we steun krijgen van de oogfondsen, kunnen wij ook makkelijker andere fondsen benaderen. Al met al zal het nog wel enige tijd duren voor we het apparaat hebben. Van Dr. Astrid

Plomp kregen we een samenvatting van een proefschrift betreffende onderzoek naar de oorzaken en erfelijkheid van PXE. Niet een eenvoudig stuk, je moet het een paar keer lezen om de essentie min of meer te begrijpen. Dr. Astrid Plomp wordt naar alle waarschijnlijkheid één van de sprekers in oktober. Zij is geneticus bij Het IOI en heeft reeds medewerking toegezegd. Verder staan in deze nieuwsbrief nog stukjes over WAO en ziekteverzekering en een verslag van de contactdag van de Duitse PXE groep. Ook is er weer een bijdrage van Dirk Krul over zijn ervaringen. Van verschillende kanten horen wij dat mensen, familie van PXE patiënten, donateur willen worden. Wij zullen hiervoor een formulier maken en bij een volgende brief meesturen. Wij merken dat mensen vaak contact willen hebben met mensen die uit hetzelfde deel van Nederland komen. Aan het eind van de nieuwsbrief staan de telefoonnummers met de plaats waarin ze wonen van de bestuursleden. Ook stoppen we een folder van de NVBS in de brief voor diegenen die overwegen om lid te worden van de NVBS. Zo, wat een verhaal weer. Gelukkig de avonden worden langer en de zon schijnt warmer. Ik ga lekker in de zon zitten, maar wel met een zonnebril op!

Ans

## **Plastische chirurgie bij PXE-patiënten**

Door  
Gail McClelland Fenton,  
Former Board Member

Vrij vertaald door Rosa Leich

Ik heb altijd beweerd, dat ik nooit aan plastische chirurgie zou beginnen. Nooit. Maar nu ben ik erg tevreden over het resultaat, zei Isobel uit Pennsylvania, U.S.A. Hoewel ze meteen na de operatie even dacht: had ik het maar nooit gedaan.

Isobel, een PXE-patient, heeft zich in december 1996 door middel van plastische chirurgie laten opereren aan haar nek. Hoewel zowel de huisarts als de plastische chirurg haar hebben proberen voor te bereiden op de onmiddellijke gevolgen van deze belangrijke ingreep, was ze desondanks toch overdonderd. Na de 3 ½ uur durende ingreep voelde ze zich verschrikkelijk. De zwellingen en kneuzingen waren een stuk erger dan ze had verwacht. Ze hoefde maar één nacht in het ziekenhuis te blijven. De eerste herstelperiode was zwaar. Maar toen ze na zes weken een vakantiereisje maakte, was Isobel volledig hersteld en verheugd over het resultaat. Het was ook fijn voor Isobel dat de ziekteverzekering haar operatie zonder al te veel problemen vergoedde.

Bij operaties van PXE-patiënten werken chirurgen volgens

bepaalde procedures. Tijdens een zitting van International Centennial Meeting over PXE in november 1997 sprak workshop presentator Dr. Hubert Weinberg van het Mt.Sinai Hospital, afdeling Plastische Chirurgie, over operaties bij PXE-patiënten. Hij legde uit wat de indicaties zijn voor een ingreep, waar je voor de operatie rekening mee dient te houden en welke risico's en onzekerheden verbonden zijn aan de operaties. Ook roerde hij de kwestie aan van de verzekeringsdekking.

De rimpels, plooien en slapheid van de huid, veroorzaakt door PXE (door Dr. Weinberg slappe en overtollige huid genoemd) kunnen door middel van plastische chirurgie verwijderd worden van de nek, de oksels, dijbenen, borsten en de buik. Hoewel plastische chirurgie doeltreffend is bij het verwijderen van overtollige huid, kan het niet het "sinaasappeleffect" wegnemen. Als PXE verkalking van de huid veroorzaakt, verliest de huid zijn vermogen om terug te veren. De huid verslapt en de elasticiteit van de huid kan niet worden hersteld, zelfs niet door middel van plastische chirurgie. Daarom kan een PXE-patiënt gebruik maken van een methode welke men "direct excision"noemt. De vouwen en de losse huid worden gladgestreken door ze in één richting te trekken, zoals je dat doet als je een bed opmaakt. Na

het gladstrijken van de plooien blijft er overtollige huid over. Als je een bed opmaakt wordt het extra aan laken over de dekens heengeslagen. Bij "direct excision"wordt de overtollige huid weggesneden en de wond gesloten. Een nadeel hiervan is echter dat de sneede niet altijd even gemakkelijk te verbergen is en er kan dus een duidelijk zichtbaar litteken achterblijven. Bij het verwijderen van overtollige huid onder de oksels kan de chirurg het litteken onder de armen verbergen. Maar natuurlijk is ook dit litteken zichtbaar als je een mouwloos shirtje draagt!

"Direct excision" is de enige methode bij PXE. Men dient rekening te houden met littekenvorming op bepaalde plaatsen en dit afwegen tegen het gewenste resultaat. Dr. Weinberg legt uit dat iemand die in het verleden al last had van duidelijk zichtbare en dikke littekens zich bewust moet zijn van de plaats waar het betreffende litteken zal komen en of hij aan dit litteken de voorkeur geeft boven een slappe huid! Hij vindt dat sommigen tegenwoordig gemakkelijker met littekens omgaan, terwijl anderen dat weer niet doen. Iemand met een goede gesteldheid heeft een betere kans van slagen. De chirurg kan per patiënt hiervan een inschatting maken. Bovendien kan de chirurg het litteken op een minder in het oog vallende plaats laten vallen.

Op PXE-patiënten worden ook steeds meer andere operaties toegepast. Een facelift, neklift of het strakker maken van de huid van borsten of buikwand is meer een soort herschikken van de huid, volgens Dr. Weinberg. Vaak verstrakt de chirurg de onderliggende spieren en verwijderd hij vetweefsel. Hij maakt insnijdingen op strategische en minder in het oog vallende punten. Zo worden bij een facelift of een combinatie facelift/necklift de littekens achter de oren geplaatst. Bij operaties van de buikwand rangschikt de chirurg de huid in diverse richtingen en verplaatst deze in een enigszins andere positie. Hij maakt een insnijding (met mogelijke littekenvorming) rond de navel zodat deze in zijn normale positie komt. Tijdens een borstcorrectie kan de huid rond de tepels worden geschikt (met mogelijk littekenvorming rond de tepels. Iedereen die plastische chirurgie overweegt moet zich goed laten informeren waar de insnijdingen zullen komen en er zich goed bewust van zijn dat er littekens kunnen ontstaan. Zoals bij elke belangrijke operatie bestaat er altijd kans op complicaties en zekere risico's. Alvorens tot een operatie te besluiten is het zaak dat de betrokkene een zeer grondig hartonderzoek en diverse uitgebreide lichamelijke onderzoeken laat verrichten. Aangezien veel operaties een

algehele narcose vereisen, legde Dr. Weinberg de nadruk op het belang van een goed medisch onderzoek. Het hartonderzoek moet volgens hem een cardiogram, een röntgen- foto van de borst en een echoscopie bevatten. De betreffende patiënt mag gedurende enkele weken voor de operatie niet roken, Roken is trouwens voor iedereen af te raden! Bepaalde risico's en complicaties komen specifiek voor bij PXE-patiënten, terwijl andere meer voorkomen bij de overige bevolking. Er is geen goed bewijs of PXE-patiënten al dan niet langzamer genezen dan de overige bevolking. Een mogelijke complicatie bij een persoon met PXE is de kans op kalkafzetting waarbij door de insnijding een kleine hoeveelheid verkalkte stof te voorschijn komt. Dit kan samengaan met een vertraagd genezingsproces of met het ontstaan van nog meer littekenweefsel. Sommige mensen ontwikkelen aanzienlijk meer littekenweefsel dan anderen. Complicaties welke zelden voorkomen ook onder de gewone bevolking zijn volgens Dr. Weinberg de kans op infecties, reacties op de anesthesie of op onderhuidse bloedingen. Bepaalde complicaties komen specifiek voor bij een bepaald soort behandeling of bij de persoon die behandeld wordt. Aantasting van de aangezichtszenuwen komt zelden voor maar is een mogelijk

risico bij een facelift, met waarschijnlijk meer verlies van gevoelszenuwen dan die welke de beweging aantasten. Borstcorrectie, de behandeling die verricht wordt om de borsten te modelleren, heeft asymmetrie of een verminderde gevoeligheid van de tepels als risico. Tevens kan het problemen geven bij borstvoeding. Het is dan ook het beste om hiermee te wachten tot er geen zwangerschappen meer zijn. Plastische chirurgie houdt noch het verouderingsproces noch de door PXE veroorzaakte loszittende huid of plooiën tegen, ook heeft het geen langdurig resultaat als de huid van een patiënt uitrekt ten gevolge van zwangerschap of overgewicht. Dr. Steinberg raadt aan realistisch te zijn over wat plastische chirurgie tot stand kan brengen en zich bewust te zijn van mogelijke complicaties. Een bijkomende frustratie waarmee betrokkenen die plastische chirurgie wensen te maken krijgen, is het feit dat er niet in alle gevallen door de ziekteverzekering vergoed wordt. Hoewel patiënten die tegen de beslissing in beroep gaan en vechten voor een goed eindresultaat vaak hiermee succes boeken. Ook komt het voor dat men helemaal geen problemen ondervindt met de ziekteverzekering. De sleutel van het succes ligt vaak bij de beslissing of een operatie reconstruerend of cosmetisch is.

Volgens de uitspraak van The American Society of Plastic and Reconstructive Surgeons herstellen operaties abnormale structuren veroorzaakt door aangeboren gebreken of door ongevallen of ziekten. Normaal gesproken wordt cosmetische chirurgie toegepast indien de ingreep de functie van het lichaam corrigeert. Aan de andere kant herstelt cosmetische chirurgie de normale structuur van het lichaam door het verbeteren van de verschijning en het gevoel van eigenwaarde. Niet iedere verzekeringsmaatschappij ziet cosmetische hersteloperaties hetzelfde. Mensen met PXE die hiervoor plastische chirurgie zoeken, willen alleen maar verbetering van hun abnormale huidstructuur. Omdat PXE een erfelijke aandoening is, dienen corrigerende ingrepen worden uitgelegd als herstellende chirurgie. Hoewel soms in eerste instantie de aanvraag wordt afgewezen omdat de loszittende huid gewoon zijn normale functie behoudt. Verzoekschriften en zondig tussenkomst van de betreffende verzekeringsagent hebben PXE patiënten die vechtlustig genoeg waren, geholpen om toch vergoeding te ontvangen. Mary, uit Kansas, USA werkte zich door het hele proces heen van toestemming vragen aan haar verzekering voorafgaand aan de plastische chirurgie en haar

verzekeringsmaatschappij gaf uiteindelijk toestemming. Zij raadt aan om je heel goed op de hoogte te stellen van de dekkingsvoorwaarden van de polis, contact te zoeken met andere PXE patiënten die wel toestemming kregen en een heleboel documenten te verzamelen. Onder andere brieven van de huisarts, de plastische chirurg en van iedereen die goed op de hoogte is van PXE. Ook raadt zij aan om foto's mee te sturen. Zoals ze al had verwacht verwierp men haar eerste aanvraag. Ze vertrouwde er op dat over haar zaak, na het in beroep gaan, positief zou worden beslist. En ze is erg tevreden met het resultaat van de operatie. Zoals bij zoveel zaken komen PXE patiënten die plastische chirurgie overwegen op enigszins onbekend terrein terecht. Het is dus belangrijk om alle informatie van betrokkenen zoals artsen, plastisch chirurg etc. te verzamelen en iedereen met enige ervaring in deze zaken te benaderen. Door onze ervaringen te delen kunnen we elkaar helpen.

Mary en Isobel willen graag eventuele vragen beantwoorden van mensen die plastische chirurgie overwegen. U kunt hiervoor contact opnemen met PXE International.

## **Samenvatting proefschrift mw. dr. X. Hu**

Op 19 november 2003 promoveerde mw. Xiaofeng Hu, arts-onderzoeker bij het Interuniversitair Oogheelkundig Instituut, op haar proefschrift "Elucidation of the molecular pathology of pseudoxanthoma elasticum". Zoals de titel zegt, beschrijft zij in dit proefschrift haar onderzoek naar de moleculaire pathologie van PXE. PXE wordt veroorzaakt door mutaties (veranderingen) in het *ABCC6* gen, dat de informatie bevat voor een eiwit, dat tot nu toe onbekende stoffen door de celmembraan (celwand) heen transporteert. In het eerste deel van de studie deed zij DNA-onderzoek van het *ABCC6* gen bij 76 patiënten. Het *ABCC6* gen bestaat uit 31 delen (exonen). Van alle genen hebben we twee exemplaren (allelen), één van vader, één van moeder afkomstig. Er werden dus 152 allelen onderzocht. In 58,6% van de allelen werd een mutatie gevonden. Van de 76 patiënten hadden er 61 minstens één mutatie. Er werden 20 verschillende mutaties gevonden, waarvan er 14 nog niet bekend waren. Twee mutaties kwamen relatief vaak voor, de R1141X mutatie en een deletie (ontbreken) van de exonen 23-29, respectievelijk bij 39.3% en 19.1% van de patiënten. De mutaties bevinden zich vooral in

bepaalde delen van het gen, die belangrijk zijn voor de functie van het eiwit. De meeste mutaties zorgen ervoor dat er een te kort eiwit gemaakt wordt.

Waarschijnlijk leidt dit meestal tot totaal verlies van functionerend ABCC6 eiwit. Het tweede deel van de studie bestond uit nadere karakterisering van de meest voorkomende mutatie, R1141X, in 16 patiënten en families. Door met DNA-onderzoek te kijken naar kenmerken in de buurt van het gen, kon worden aangetoond dat deze mutatie afkomstig moet zijn van een gemeenschappelijke voorouder. In gekweekte huidcellen kon worden aangetoond dat de R1141X mutatie ertoe leidt dat er geen ABCC6 eiwit gemaakt wordt. Het derde deel van de studie beschrijft een methode om zo snel en efficiënt mogelijk mutaties op te sporen bij PXE-patiënten. In 441 personen (geen PXE-patiënten), die vroegtijdig een aandoening van de slagaders van het hart hadden gekregen, werd DNA-onderzoek verricht naar de R1141X mutatie. Het doel was te kijken of er een verband is tussen deze mutatie en vroegtijdig hartvaatlijden, omdat bekend is dat PXE-patiënten een verhoogd risico hebben op deze aandoening. De R1141X mutatie kwam voor bij 3.2% van deze patiënten, viermaal zo vaak als in een groep gezonde personen. Dit suggereert dat de R1141X

mutatie inderdaad een risicofactor is voor vroegtijdig vaatlijden van de hartslagaders. In de medische literatuur en in de patiëntengroep, die bij ons bekend was, werd de wijze van overerving van PXE onderzocht. Voorheen werd aangenomen dat in 10-15% van de PXE-families de wijze van overerving autosomaal dominant was. Bij deze manier van overerven is één mutatie voldoende om PXE te krijgen. De aandoening wordt dan doorgegeven van generatie op generatie, waarbij kinderen van een patiënt steeds 50% kans hebben op de aandoening. Bij autosomaal recessieve overerving moet een patiënt twee mutaties hebben (afkomstig van beide ouders, die dragers zijn). Hierbij zien we een aandoening meestal alleen bij broers en zussen, niet bij andere familieleden. Bij kritische bestudering van de literatuur en onze patiëntengroep bleek dat PXE vrijwel nooit voorkomt in drie of meer generaties en zelden in twee generaties. Dit laatste kan ook verklaard worden door zogenaamde pseudodominantie, waarbij een patiënt trouwt met een drager, zodat er toch in de volgende generatie kinderen met PXE geboren worden. Soms worden wel mildere verschijnselen gezien in de vorige en/of volgende generatie, maar dit zou ook verklaard kunnen worden door uiting van dragerschap. We denken dan

ook dat autosomaal dominante overerving bij PXE zeer zeldzaam is, als het al bestaat. Er werd onderzocht waar in de cel en in welke weefsels het ABCC6 eiwit voorkomt. Het bleek vooral voor te komen in de celmembraan van levercellen en bepaalde niercellen, niet duidelijk in huid en netvlies. Concluderend kan men zeggen dat volledig verlies van de functie van het ABCC6 eiwit altijd leidt tot PXE. Als er gedeeltelijk verlies is van de ABCC6 functie, kunnen er al dan niet PXE-verschijnselen optreden, afhankelijk van tot nu toe onbekende omgevingsfactoren en/of andere genen. ABCC6 werkt waarschijnlijk als een pomp die bepaalde stoffen uit lever en nier terugpompt in het bloed. Die stoffen zijn mogelijk betrokken bij aanmaak en/of afbraak van elastine elders in het lichaam, zoals de huid en het netvlies. Vervolgstudies, o.a. in de door ons gemaakte PXE muis, zullen duidelijk moeten gaan maken wat de precieze functie is van ABCC6.

-----  
In het blad "Anders Bekeken" van de NVBS staan vaak interessante artikelen. Aangezien niet iedereen dit blad ontvangt volgt hierna een korte samenvatting van relevante punten betreffende de Arbeidsongeschiktheid en Ziektekostenverzekering.

Wanneer U tengevolge van een WAO herbeoordeling uw WAO uitkering (gedeeltelijk) verliest kunt U op verschillende manieren tegen ziektekosten verzekerd zijn. De grens tussen ziekenfondsverzekerd en particulier verzekerd ligt voor 2004 op € 32.600,- (meetpunt is het inkomen op 1 november van het jaar ervoor). Bij gedeeltelijke arbeidsongeschiktheid moet het loon uit dienstbetrekking geteld worden bij de WAO uitkering. Wanneer U als gevolg van de WAO herbeoordeling uw WAO uitkering kwijtraakt kunt U in aanmerking komen voor een WW uitkering. U komt dan in het ziekenfonds. Particulier verzekerden blijven nog een jaar particulier verzekerd. Ook hier geldt dat een evt. aanvulling door uw werkgever bij de uitkering moet worden geteld. Komt U niet in aanmerking voor een WW uitkering kunt U een bijstandsuitkering aanvragen. Komt uw inkomen boven de loongrens uit dan kunt U zich particulier verzekeren. Van belang is het acceptatiebeleid van de verzekeraar. Bij gezondheidsklachten kan de verzekeraar U weigeren. Echter wanneer U het ziekenfonds moet verlaten bestaat er één uitzondering. Elke verzekeraar is verplicht U te accepteren voor de zg. standaardpakketpolis. Dit is een vangnet voor mensen met een verhoogd gezondheidsrisico. Dit

standaardpakket is duurder dan de normale pakketten. Voor nauwkeurige informatie betreffende uw situatie kunt U bellen naar 020-4800300 helpdesk van het Breed Platform Verzekerden en Werk of kijken op de website: [www.bpv.nl](http://www.bpv.nl)

### **PXE in Duitsland**

Op 20 maart werd in Duitsland de jaarlijkse contactdag van de Duitse PXE patiëntenvereniging gehouden. Wij waren daarbij aanwezig d.w.z. Dick en Lia Stoute en Ans en Ton Visser. De PXE groep heeft ca 140 leden met PXE en ca. 100 mensen die bij hun bekend zijn met PXE. Zij werken nauw samen met het ziekenhuis in Siegen. In dit ziekenhuis wordt bij PXE patiënten een totaal onderzoek gedaan. Onderzocht wordt: huid, lever, nieren, aorta, halsvaten, hart en drukverschillen in armen en benen. Het geheel duurt 3 dagen. Bij PXE patiënten wordt een verdikking van de vaatwand van de bloedvaten vastgesteld, een verharding die echter geen vermindering van de functie geeft. De patiëntenvereniging heeft het onderzoek in Duitsland erg gestimuleerd, vooral in Bad Oeynhausen waar zich een groot onderzoeksinstituut bevindt. Er waren ook mensen uit Oostenrijk en Zwitserland aanwezig omdat in deze landen geen patiëntenvereniging is.

Er waren verschillende sprekers. Het onderzoek loopt maar gaat ook hier niet snel, toch werden er enige nieuwe ontwikkelingen gemeld. Een korte samenvatting van hetgeen verteld werd. Voor behandeling worden een aantal wegen bewandeld sommige standaard andere nog zeer experimenteel. De gewone laserbehandeling, hoewel duidelijk minder. De PDT (Photo Dynamic Treatment) , men constateert dat het toch meer succes heeft dan vaak wordt beweerd. Bestraling, ervaring is dat het niet goed werkt. Macula rotatie (het verschuiven van het netvlies) redelijk succes maar veel complicaties. De Feeder Vessel Therapie is nog experimenteel en behoeft speciale apparatuur. Geheel nieuw werd gemeld het gedeeltelijk verwijderen van het membraam onder het netvlies waarin de breuken ontstaan. De eerste resultaten lijken positief maar het is nog te vroeg of hier een permanente verbetering plaatsvindt. Er wordt ook geëxperimenteerd met het injecteren van een vloeistof in het oog die het aanwezige bloed oplost. Dus steeds meer mogelijkheden maar nog steeds erg experimenteel. In Bad Oeynhausen is men bezig met een onderzoek naar het aantal mutaties bij PXE men schat het aantal op 50 tot 60. Men onderzoekt hoe het energietransport plaatsvindt met

welke veranderingen onderweg. Hierna werd een lezing gehouden over het ontwikkelen van een nieuw medicijn. Dit duurt ca. 10 jaar en kost ongeveer 500 miljoen Euro! Op de bijeenkomst wordt een bril getoond met ondoorzichtige glazen met een groot aantal kleine gaatjes. De glazen zijn vervangen door een donker materiaal met gaatjes. Dit zou het scherp zien bevorderen. Ik heb het geprobeerd, hoewel ik dacht dat het wat scherper leek, was de tijd tekort voor een echt oordeel. Het is in ieder geval geen bril waar je de straat op gaat. Ik heb om nadere informatie gevraagd. Er wordt weer veel aandacht besteed aan vitamines. Onderzoek heeft aangetoond dat in de laatste 50 jaar groenten, tengevolge van de geforceerde groeimethoden, 50-70 % minder vitamines bevatten. Een ouder iemand heeft tengevolge van de moeilijkere opname van vitamines 2 x zoveel groente nodig als een jongere. Bepaalde medicijnen tegen hoge bloeddruk, cholesterol en bloedverdunnende middelen, nemen veel voedingstoffen op. Het is verstandig aanvullende vitamines te gebruiken. Van belang is de samenstelling van de vitamine, chemisch, om gemakkelijke opname te garanderen. Goedkoop is in dit geval vaak minder goed.

## **Nieuws uit het Zuidoosten**

Dag beste mensen. Al weer een nieuwe PXE-nieuwsbrief met heel wat informatie. We zien toch dat de vereniging behoorlijk in beweging is. Er zijn veel contacten tussen mensen onderling, tussen de leden en het bestuur. Er wordt aan fondswerving voor Feeder Vessel Treatment gedaan. De website zal vernieuwd gaan worden, er wordt een landelijke ontmoetingsdag gehouden en de contacten met de zusterorganisaties in het buitenland worden aangehaald. Als ik naar mijn persoonlijke situatie kijk dan gaat het op dit moment wel redelijk. Ik heb een drukke tijd achter de rug. Ons huis is verbouwd en daar is veel tijd in gaan zitten. Ofschoon een aannemer het meeste werk heeft gedaan zijn er toch nog genoeg karweitjes overgebleven die ik heb kunnen doen. Pas bij het klussen merk ik hoe slecht ik wel niet zie. Heel veel gaat op gevoel en alles kost 2 tot 3 maal zoveel tijd. Dus veel tijd om een PXE-patiënt te zijn is er de laatste maanden niet overgebleven. Daarbij komt nog eens een keer dat de e-mail 2 maanden eruit heeft gelegen.

Helemaal een ramp. Dit is echter bijna achter de rug en het voorjaar lonkt.

De racetandem wordt weer opgepoetst en binnenkort zullen voor mij de eerste buitenritten weer gaan beginnen. Sinds vorig jaar juni heb ik een racetandem en worden er een aantal malen per week ritten gemaakt met een fietsclubje. Ik geniet daar meestal erg van. Op het medische front heb ik weinig nieuws te melden. De oogarts constateerde laatst na het bekijken van de contrastfoto's dat het beeld vrij rustig is. Ik heb nu op het moment geen bloedingen en dat is prettig. Wel merk ik dat gaandeweg toch het zicht wat minder is geworden. Het is net een sluipmoordenaar. Je ziet hem niet maar hij zit er wel. In mijn familie heeft iemand te horen gekregen dat ze ook PXE heeft. Dat was wel een hele schok om te verwerken. Misschien op dit moment nog meer voor mij dan voor haar. Tot nu toe is er na iedere nieuwsbrief wel een reactie gekomen van mensen die hun verhaal kwijt wilden of praktische tips zochten. Ik ervaar dat als heel prettig. Het betekent in ieder geval dat ik met deze stukjes wat

mensen bereik en voor sommige iets kan betekenen. Daarnaast heb ik er zelf ook veel aan voor mijn eigen verwerkingsproces. Ik vind soms ook troost en voel ontroering bij het lezen van reacties. Het zet mij zo nu en dan aan het denken over mijn eigen positie en situatie. Ik kijk nu al uit naar de landelijke PXE-contactdag waarbij ik ongetwijfeld velen van jullie zal zien en spreken. Het ga jullie goed. Wil je reageren of bellen. Dat kan en mag.

Dirk Krul  
Stationsweg 6  
5831 CR Boxmeer  
0485-576805  
e-mail [dirk-jet@planet.nl](mailto:dirk-jet@planet.nl)

**Namen, telefoonnummers en woonplaats van de bestuursleden.**

Van Dirk Krul staat al hierboven.  
Dick Stoute 072-5615526  
Alkmaar  
Ans Visser 020-6434975  
Amstelveen  
Coen Leich 0252-211877  
Hellevoetsluis  
Mirjam Verlaat 0341-257048  
Nunspeet  
Ron Rehorst 0181-669967  
Heenvliet

