



EPP nieuwsbrief

In dit nummer:

Wat vertelden zij over EPP in Luzern 2-8

Nieuwe discussieplek voor EPP op internet 3

Klaas Kok opent het jubileumjaar: 30 jaar vereniging voor EPP in Nederland 8

Nieuwe nieuwsbrief, nieuw jubileum, nieuw medicijn?

We gaan een spannend jaar tegemoet, waarbij we het 30-jarig jubileum vieren en natuurlijk hopen op een beter leven met Scenese, maar kijkt u eerst eens deze nieuwe nieuwsbrief door. Een nieuwe lay out, een beetje professioneler, misschien een opmaat naar een nieuwe fase met een medicijn? Nieuw is ook ons bestuurslid Annette Karstenberg, Ze behoort tot een groep jonge mensen die zich inzetten voor de vereniging. Met Jeroen van der Veer en Suzanne Talens kwam bijvoorbeeld een familiedag tot stand.

Het bestuur doet er, samen met een ingestelde werkgroep, alles aan om onze stem te laten horen. Maar ook de leden doen heel goed mee. De veertig brieven die wij ontvingen zullen op een zeer persoonlijke manier de aandacht vragen voor EPP van de diverse verte-

genwoordigers bij de EMA. Jeroen Verheul heeft zeer regelmatig contact met Rocco Falchetto die in Zwitserland de activiteiten binnen Europa coördineert. Samen met Jeroen ben ik naar de studiedag weesgeneesmiddelen geweest. Ook daar hebben we het nodige opgestoken van het proces binnen de EMA en we hebben de nodige nuttige contacten gelegd. Jeroen van der Veer heeft op facebook de pagina "EPP Nederland" gezet om ook op deze manier zoveel mogelijk mensen te bereiken en ervaringen te delen.

Het zou toch geweldig zijn als we de komende ALV kunnen vieren dat we dertig jaar bestaan, en.....dat er eindelijk een goed werkend geneesmiddel op de markt komt. Veel leesplezier! U vindt een uitgebreid verslag van het internationale congres Porphyrins and Porphyrrias in Luzern.

Uw voorzitter Klaas Kok



EPP-kenners bij elkaar in Luzern tijdens het internationale congres Porphyrins and Porphyrrias in Luzern, Lees het uitgebreide verslag.

Wat vertelden zij tijdens het congres over oa. EPP in Luzern?

Elisabeth Minder; professor klinische geneeskunde aan de medische faculteit van de Universiteit van Zürich

Zij is een zeer betrokken en bevlogen onderzoeker naar EPP. Ze zal volgend jaar mogelijk stoppen met haar werkzaamheden vanwege haar leeftijd. Het is te hopen dat haar werk wordt opgevolgd. Zürich heeft een belangrijke rol gespeeld ook in Scenese-onderzoek en bijvoorbeeld vitamine D. Dit waren haar afsluitende woorden op de patiëntendag in Luzern:



Over het congres: "Het is belangrijk dat patiëntenverenigingen in Europa bij elkaar komen. Het is nodig om een sterke lobby te ontwikkelen. Dit congres heeft opwindende nieuwe onderzoeken laten zien voor vooral de zwaardere porphyrie-aandoeningen, bijvoorbeeld de voortgang in genterapie. Ik hoop dat velen ervan kunnen profiteren en dat als je durft, je het ook gaat laten testen."

Over een nieuwe veelbelovende generatie onderzoekers: "De kwaliteit van de presentaties was ook erg goed. Er is een nieuwe generatie porphyrie-onderzoekers met nieuwe ideeën. Dat helpt om de kwaliteit van het leven te verbeteren. Ik hoop dat de patiënten goede herinneringen hebben aan Zwitserland. We kunnen niet alle zorgen weg nemen en de pijn, maar hopelijk gaan jullie met een goed gevoel naar huis."

'Europese onderzoekers moeten eerst beseffen dat ze één Europa zijn'

st

Professor Neumann van de onderzoeksgroep uit Düsseldorf

Over een mogelijk nieuwe groep EPP-patiënten met mildere klachten: "Bij mijn professor heb ik altijd geleerd dat er 1 type EPP is. Nu zijn het er vier, maar misschien zijn er wel vijf varianten. Ik ben verrast. Ik ken dit onderzoek niet."



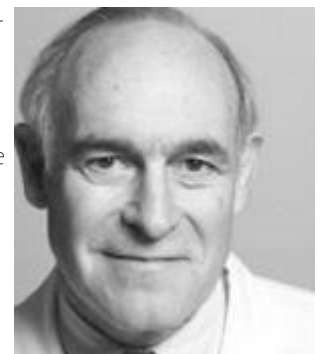
Over de toelatingsprocedure van Scenese bij EMA in de EU en FDA in de VS: Het is moeilijk als er nog steeds professoren zijn die zeggen dat het een cosmetische aandoening is en er met caroteen al een middel is dat werkt. Dat soort geluiden horen we nog steeds en dat is ongelooflijk. In de VS is dat een hoogleraar met veel invloed, in Europa zijn die geluiden ook te horen. De FDA wacht op Europa met haar toelatingsprocedure. Toch kan het bijna niet anders dan dat het middel wordt goedgekeurd voor toelating in de EU. Zwitserland en Italië hebben zo'n besluit al genomen. Het zou vreemd zijn als de EMA dan achter blijft."

Over patiëntenparticipatie: "Jullie patiënten moeten veel meer geluid maken. Jullie moeten de politiek benaderen. Jullie hebben toch een nieuwe koning. Je zou hem moeten vragen ere-voorzitter te worden van je vereniging om te helpen de toelating te krijgen. Je moet lastig zijn. Wij organiseren over twee jaar het porphyriecongres. We hebben een oud-voorzitter van de Duitse patiëntenvereniging gevraagd het wetenschappelijke deel ook voor te zitten."

Professor Robert Desnick van de Mount Sinai School of Medicine in New York:

Over Europees onderzoek: "Europese onderzoekers moeten eerst beseffen dat ze één Europa zijn en niet eilandjes op zich. Dan kun je pas internationaal samenwerken."

Over Scenese: "Amerikaanse patiënten hebben inderdaad al in een hoorzitting verteld over hun ziekte. Ik heb ze daar zelf bij gehaald. De FDA zal niet vòòr Europa een beslissing nemen. Ze wachten op het Europese besluit van de EMA."



Wat vertelden zij tijdens het congres over oa. EPP?

Professor Thomas Lüger uit Münster

Over gevaarlijke kopiëren van Scenesse:

Ik waarschuw patiënten om niet het middel Melanotan 1 te bestellen via internet. Het is niet toegelaten als middel voor mensen en heeft zware bij-effecten, als misselijkheid, blozen, verdonkeren van de moedervlekken en spontane erecties bij mannen. Het is echt gevaarlijk om te bestellen. Het wordt gewoon aangeboden. De seksuele bijwerkingen zijn waarschijnlijk de reden dat mensen het kopen, maar je weet nooit wat er in zit.



Over Scenesse (2): Er zijn indicatoren dat het beschermt tegen huidkanker. Die vraag over huidkanker wordt vaak gesteld, maar er zijn verschillende redenen om aan te nemen dat het veilig is. Dat blijkt ondermeer uit dierproeven, maar je pigment wordt ook aangezet zonder dat de zon eerst DNA-schade aanricht op de huid. Ook zijn er tot dusver nog geen gevallen bekend van Scenesse gebruikers.

Over Scenesse (3): We hebben gezien dat Scenesse succesvol is bij Vitiligo, (de pigmentaandoening waar patiënten witte vlekken op de huid ontwikkelen, Michael Jackson zou het hebben gehad). Dit is het effect in vier weken. (Lüger laat foto's zien van handen waar vooraf grote pigmentloze vlekken te zien zijn en er tijdens de behandeling 'eilandjes pigment ontstaan, waarna deze groter worden en de witte vlekken bijna geheel overspannen.)

Sylvie le Moal, voorzitter van de Franse porphyrievereniging Association Française des Malades Atteints de Porphyries.

Ze is patiëntenvertegenwoordiger bij EPNET, de Europese koepel van onderzoekscentra voor porfyrie.

"Tot nu toe ben ik niet vaak uitgenodigd voor een bijeenkomst. Als ik er ben, vinden ze me vooral lastig. Ik haat er altijd erg op dat ze simpel moeten communiceren. Ik wil eigenlijk dat ze een voor patiënten helder verslag maken van de nieuwe inzichten die er zijn gemeld tijdens het congres van de laatste dagen."



Nieuw internetplatform

Wij kenden het niet, maar het internetplatform rareconnect.org lijkt erg nuttig te zijn voor EPP-patiënten. Het project van de Europese koepel van patiëntenorganisaties Eurordis richt zich op zeldzame ziekten. EPP is er één van en internet kan veel patiënten op deze manier aan elkaar koppelen. Tijdens de patiëntendag in Luzern werd nadrukkelijk gevraagd door de Zwitserse gastheren van de Schweizerische Gesellschaft für Porphyrie om deel te nemen aan dit platform en zo informatie te delen. Er lijkt geen reden te bestaan om het niet te doen. Nu willen taalbarrières nog wel eens in de weg staan van echt patiëntencontact met bijvoorbeeld patiënten in Italië of Spanje of Zuid-Amerika. De facebookgroep van onze Engelse EPP-vrienden is uitstekend, maar eigenlijk alleen voor Engels sprekenden. Rareconnect.org wil dat doorbreken en zorgt ervoor dat vertalingen plaatsvinden. Dat doen eigenlijk de patiëntenverenigingen, voor Nederlands-Engels en andersom. Nederland is nog nauwelijks vertegenwoordigd in dit platform, dus laten we eens gaan kijken en als er vertaalproblemen zijn, kunnen we kijken of we die rol van vertaler op ons kunnen nemen. Ga dus naar rareconnect.org en selecteer de community porphyrie.

Een zeldzame ziekte

Wat vertelden zij tijdens het congres over oa. EPP?

Dr. Steffan Wahlin is Zweeds onderzoeker naar EPP. Hij gaf tijdens het patiëntendeel van het porfyrieweekend in Luzern een inleidende lezing over EPP en raakte daarbij aan verschillende thema's

Over gele folie: Als je gewone grijze folie koopt bij Halfords, dat stopt de EPP-reactie helaas niet, maar vermindert het wel. Het beste effect is gele folie. Ik ken een patiënt in een hangglider, hij bleef 5 uur in de lucht met geel/oranje filter, het werkt.

Over filters bij operatie: De Amerikaanse Porphyria Association adviseert nog steeds om lichtfilters bij operaties aan te leggen. Om meerdere redenen zeg ik; je hebt geen filter nodig bij operaties, alleen voor levertransplantaties. Dan heb je namelijk een ophoping van protoporphyrine. Als je een leveroperatie uitvoert, heb je ook nog te maken met fel licht, zes uur lang. Er is een operatie bekend met brandwonden. Theoretisch kan je van operatielicht last krijgen, maar het is vooral een kwestie van dosis. Ik weet van één operatie aan de longen van vier uur. Dat was geen probleem. Het is veilig.

Vraag van een patiënt: In Duitsland is een transplantatie bekend met complicaties bij een epp-patiënt door licht, geen levertransplantatie. Wahlin gaat niet daarop in.

Over zonnecremes: Sommige Zweedse patiënten denken dat crèmes goed zijn, de meeste denken van niet. Sommige zeggen: ik heb factor 50 in Zweden gekocht en het is niet goed, toen ik factor 50+ in België kocht, werkte het eigenlijk wel goed. De crèmes zijn verschillend. Sommige blokkeren alle UV-A en andere minder. Als je een hele goede UV-A bescherming hebt, kan het iets helpen. Als je in de VS bent, kun je op de verpakking zien aan het aantal sterren hoe goed ze beschermen tegen UV-A. In Europa doen de meeste fabrikanten dat niet. Middeltjes met zink is iets anders. Dat zie je op de huid. Dat blokkeert de zon. Als je wat effectievers wilt, moet je zink nemen of die met huidkleurpigment. De crème Dundee van Tayside lijkt heel goed. Sommige vinden het goed, andere niet. Het plakt. Maar Tayside verkoopt het in drie kleuren.

Over therapieën: Er zijn veel verschillende middelen gebruikt bij behandeling van EPP. Voor sommige is onderzoek gedaan, bij de meeste echter met tegengestelde resultaten, zoals caroteen. Enkele patiënten zeggen dat het werkt, veel meer andere patiënten zeggen van niet. Dat geldt voor eigenlijk alle middelen tot dusver. Het is mijn indruk dat niets echt werkt.

Een patiënt zegt dat betacaroteen inderdaad niet goed lijkt te helpen, maar er zijn verschillende soorten in de VS te koop; actieve en passieve varianten. Het is moeilijk om te bepalen wat het goede spul is.

Wahlin: Als het niet helpt: stop. Als je twee maanden het middel hebt gebruikt, stop er dan mee.

Over Scenese: we hebben uren over Scenese gesproken donderdag. Je stimuleert pigmentcellen. Dat is de functie. Sommige hebben gehoord dat er ook een tweede effect is. Het lijkt echt een verschil te maken, maar het is moeilijk statistisch te bewijzen. Onderzoeksgegevens zijn in februari 2012 ingediend bij de EMA en het is uitgesteld, een uitslag wordt dit jaar later verwacht. Ze denken nog steeds. Dus het kan nog niet verkocht worden behalve in Zwitserland en Italië. Daarna moeten verzekeraars er nog naar kijken. Het is kostbaar, 5.000 euro per ampul.



Over de problemen bij de toelatingsprocedure: Het zijn extreem moeilijke statistieken in zo'n onderzoek. Het is gecompliceerd. De presentatie van Janneke Langendonk over resultaten van het onderzoek in Rotterdam heeft sceptische onderzoekers op dit congres wel laten zien dat het iets is. Dat het onderbouwd is.

Een patiënt vraagt: "Ik hoorde dat de publicatie is uitgesteld omdat de statistieken niet voldoende bleken door de meezer. Wahlin: Dat is juist; het is daarna verbeterd en uitgebreid.

Over loodzware therapieën: Je kunt ook andere dingen doen in theorie: het beenmerg transplanteren, bloedtransfusie. Dat stopt de productie of je kunt protoporphyrine wegnemen uit het bloed. Je kan dat doen, maar het is een ingrijpende behandeling en alleen gedaan bij zware leverproblemen. In de VS is een studie gaande over de productie van rode bloedcellen, dat mogelijk interessant is, maar ik ben niet helemaal zeker wat het mechanisme is. Voor wat ik heb gehoord, heeft het wel effect. Maar ik weet het niet helemaal.

In de toekomst heb je wellicht genterapie, waar op dit congres veel over gehoord is, maar iets anders stamcellonderzoek, waaraan ze stamcellen winnen en behandelen. Het is veel veiliger. Ik wil het alleen maar even melden.

Een zeldzame ziekte

Wat vertelden zij tijdens het congres over oa. EPP?

Vervolg presentatie EPP van Wahlin

Over zwangerschap: We hebben nieuw onderzoek gedaan bij zwangerschap: 1 op de 4 vrouwen in Zweden was gevoeliger voor licht rond de menstruatie. De helft van de vrouwen was minder gevoelig voor zonlicht tijdens de zwangerschap. Wat nieuw is was dat 1 op 3 vrouwen minder gevoelig was tijdens borstvoeding. Het mechanisme is nog steeds niet helemaal helder.

De vruchtbaarheid van een vrouw met EPP is normaal. Er is geen signaal dat je moeilijker zwanger wordt. Baby's hebben een normale afmeting en gewicht. Zwangerschap is dus veilig. Wordt rustig zwanger.

Over de ogen: Als je er over nadenkt, valt er veel licht op je ogen. Dat zou gevaarlijk moeten zijn voor patiënten met EPP. Dat blijkt bijvoorbeeld als je cellen uit het oog in het lab met licht beschijnt. Hoe kan het dat EPP-patiënten geen schade hebben aan de ogen en geen zonnebril dragen?

Dat komt doordat 1 procent van het licht maar de retinellen bereikt achter in het oog. Het is dus een kwestie van dosis waardoor het veilig is.

Over leverproblemen: Hoe vaak afwijkende leverwaardes voorkomen is afhankelijk van je definitie. Waarschijnlijk heeft iedereen afwijkingen. Twee studies zijn er daarover. In Zweden blijft 25 procent van de patiënten enige afwijkingen te hebben in de bloedwaardes voor bepaalde leverfuncties, dat is 50 procent in Engeland. Eén op de drie patiënten heeft op enig moment een verhoging. Het is dus niet zo dat bij lage overschrijdingen zomaar ernstige leverproblemen ontstaan. Hier is nog veel onduidelijk over.

Hoe vaak komt ernstige leverfalen voor? Het is niet duidelijk. De beste studie is Duits waar ze langere tijd patiënten volgen. Als ik het zou moeten zeggen dan zal tussen de 1 en 4 procent een leveraandoening krijgen. We kunnen wel dingen doen om het risico te verlagen.

Of je leverproblemen krijgt, lijkt niets met de genetische mutatie te maken te hebben, of met protoporphyrie concentratie? Daarvoor is geen bewijs. Het lijkt er niet op. Er zijn wel risicofactoren als alcohol. Ik zeg: verklein het risico en ga regelmatig op controle. Moet ik alcohol helemaal vermijden? Nee. Ga 1 of 2 keer per jaar voor onderzoek naar het ziekenhuis en doe een echo op de lever. Als de lever steeds afwijkende waardes laat zien, moeten we dat op tijd behandelen. Transplantatie is de ultieme ingreep. Ik hoop dat niemand hier dat hoeft te ondergaan.

Ik heb lang gepraat over bedreigingen die er nauwelijks hoeven te zijn en de levensverwachting. De levensverwachting is normaal. De kans op leveraandoeningen is klein.



Foto's van het congres Porphyrins and Porphyria 2013 in Luzern:

Van boven af:

Het patiëntencongres met rechts de organiserende EPP-patiënten uit Zwitserland Jasmin Barman en Rocco Falchetto.

Middelste foto: Veel patiënten met een porphyrie-aandoening luisterden naar de presentaties.

Onderste foto: Vlak voor het galadiner: vlnr: Jeroen van der Veer, Marit de Jong, Jeroen Verheul, Annette Karstenberg, Martin Koldenhof, en de Zwitserse Jasmin en partner en de Duitse Verena Schmeder.



Een zeldzame ziekte

Professor Paul Wilson over recente ontwikkelingen met EPP

Welk onderzoek naast het Scenese verhaal van mw Langendonk vond u het meest veelbelovend voor EPP?

Tijdens de vergadering heeft mw Langendonk namens de deelnemende centra de resultaten van het CUV029 onderzoek toegelicht. Tijdens een aparte bijeenkomst zijn de resultaten van de Amerikaanse CUV030 studie ook gepresenteerd. Beide onderzoeken gaven een gunstig beeld van minder lichtgevoeligheid ondanks meer blootstelling aan zonlicht en een verbetering in kwaliteit van leven.

Twee ander voordrachten waren interessant. De groep uit Parijs heeft melding gemaakt van een derde oorzaak voor protoporfyrie, naast ferrochelatase en ALAS2. Zij hebben een familie waarbij het duidelijk is dat beide bekende genen niet afwijkend zijn en ze zijn nu bezig om enkele kandidaatgenen te onderzoeken. Ik verwacht dat zij binnen een jaar verslag hiervan zullen doen. Het belang van het vinden van een nieuw mechanisme is dat het gebruikt kan worden bij familiestudies bij de enkele families waar wij geen mutatie tot dusver hebben kunnen ontdekken, en verder dat het mogelijk een verklaring kan leveren voor de verschillen in ernst tussen familieleden met klassieke EPP.

Klinisch was ook nieuw een beschrijving van individuen met milde klachten bij EPP, inclusief 3 patiënten die nooit last hadden van pijn, maar alleen zwelling van handen en gelaat. Vaak wordt alleen aan EPP gedacht en onderzoek verricht bij personen met een pijnlijke uitslag aan licht, en het is goed te realiseren dat dit niet altijd het geval is.

De heer Wahlin stelde dat vorderingen op gentherapie en stamceltherapie worden gemaakt. Welke acht u voor ons het meest veelbelovend?

Gentherapie is niet in ontwikkeling voor toepassing bij EPP. Stamceltransplantatie waarbij men gebruik maakt van stamcellen geïsoleerd uit placenta's wordt incidenteel toegepast bij patiënten met ernstige vormen van EPP met leverbeschadiging. Omdat stamceltransplantatie pas plaatsvindt nadat de eigen beenmerg onderdrukt is en levenslang anti-afstotingsbehandeling nodig heeft, met alle bijkomende ernstige bijwerkingen en gevaren, is het niet een optie voor de gemiddelde patiënt met EPP.

Waar verwacht u de komende jaren de meeste vordering in, voor onderzoek naar EPP? Kan dat ook zitten in de ijzerhuishouding?

Ik vermoed dat meer onderzoek gedaan zal worden naar mogelijkheden om de activiteit van ferrochelatase met behulp van kleine moleculen te verhogen. Men heeft pogingen gedaan om meer inzicht te krijgen in waarom bij veel EPP patiënten er sprake is van een ijzer-tekort. De Zwitserse onderzoekers hebben gevonden dat in cellen, ijzer in staat is ferrochelatase productie te verhogen. Onderzoek moet uitwijzen of het mogelijk is ijzer in een vorm toe te dienen dat het op de juiste plaats in



Paul Wilson: emeritus hoogleraar en belangrijk ondersteuner van de EPP-vereniging.

Erasmus MC te Rotterdam



Een zeldzame ziekte

Vervolg interview Wilson

de juiste cellen terechtkomt, om een gunstige effect zonder bijwerkingen te realiseren. Terzijde, de angst voor ijzer-toediening door Prof. Minder geuit, wordt niet gedeeld door ons of door een aantal van de aanwezige klinici. Als kenmerken van een ijzergebrek duidelijk zijn, dan wordt ijzertherapie meestal goed verdragen.

Zijn de onderzoeken voor genterapie in bv Spanje en New York ook voor EPP-mogelijk interessant? Dat lijken toch instrumenten om bij leverproblemen in te grijpen?

Een van de problemen is DNA of siRNA op de plaats van bestemming te krijgen. Dit lukt beter voor levercellen dan voor beenmerg rode-bloed cellen. Omdat protoporphyrine bij EPP in het beenmerg wordt geproduceerd en de lever in problemen komt door een overmaat van protoporphyrine afkomstig van rode bloedcellen, zal genterapie via de levercel geen verbetering geven.

U lijkt de sleutel in handen te hebben. Rotterdam zal spoedig publiceren begrijp ik over Scenese. Tijdens het congres voor patiënten werd gezegd dat het verhaal wegen statistische problemen niet gelijk is goedgekeurd voor publicatie. Kunt u zeggen in welke fase het verhaal is en of publicatie snel te verwachten is?

Het verhaal klopt niet helemaal. Bij het indienen van de resultaten van het CUV017 onderzoek (het eerste onderzoek waarbij patiënten om en om placebo en afamelanotide kregen gedurende een jaar) heeft de redactie van de New England Journal of Medicine in eerste instantie geschreven dat de statistische bewerking te moeilijk was voor een gemiddelde lezer. Na aanpassing vonden ze het artikel wel interessant maar helaas niet interessant genoeg voor hun lezers om op te nemen in hun tijdschrift. Hierna is het door Professor Minder na een andere tijdschrift gestuurd, maar opnieuw helaas niet geaccepteerd. De CUV09 en CUV030 onderzoeken zijn nog niet omgebouwd tot manuscript. De EMA beoordeelt niet op artikelen maar op grond van de oorspronkelijke gegevens (inclusief ingewikkelde statistiek). Inmiddels wordt hard gewerkt aan manuscripten over de CUV029 en de CUV030 onderzoeken. Gelet op het feit dat het eerst door alle medeauteurs gelezen en verbeterd moet worden en daarna pas na een tijdschrift opgestuurd kan worden, en dat een tijdschrift enkele maanden over kan doen voordat het manuscript geaccepteerd of afgewezen wordt, is het duidelijk dat een publicatie niet binnen 6 maanden te realiseren is.

Is dat ook gelijk de reden voor de vertraagde beoordeling van EMA?

Neen, de EMA beoordeelt niet op basis van artikelen maar op grond van de zeer uitgebreide verslagen over de oorspronkelijke gegevens. Het verschijnen van een artikel in een wetenschappelijk tijdschrift verhoogt wel de bekendheid van het middel, en helpt soms bij een beoordeling door een ziektekostenverzekeraar.

Patiënten willen naar EMA een activistischer geluid laten horen. Wat vind u daarvan?

Tijdens gesprekken met de EMA is bij herhaling gevraagd hoe en wanneer de patiënten hun stem konden laten horen. Ik denk dat het wenselijk is, maar dan moet het plaatsvinden als initiatief vanuit de patiëntenorganisaties of op verzoek van de EMA. Een mogelijkheid is een verzoek

Wilson: Ik denk dat het wenselijk is dat patiënten hun stem laten horen.

van de patiëntenverenigingen om gehoord te worden.

Er werd veelvuldig gewaarschuwd tegen het bestellen van de Melanotan 1 variant via internet. Is u bekend dat patiënten dit hebben gebruikt? Werkt het niet tegen EPP?

Ik ken geen onderzoek bij EPP patiënten met Melanotan I, en heb niet gehoord dat er EPP patiënten zijn die het hebben gebruikt. Niemand weet waar het gemaakt wordt, of de fabricage aan de normale veiligheidseisen voldoet en er is geen toxicologie bekend. Clinuvel heeft wel gemeld dat analyse van de injecties laat andere (non-alpha-MSH) producten zien van onbekende activiteit.

Rotterdam heeft de zes bekende Nederlandse escalaties met leverproblemen in kaart gebracht. Professor Wahlin haalde een aantal landen aan met de cijfers voor leverproblemen. Is het al voldoende in kaart gebracht om conclusies te trekken over de werkelijke risico's? Er lijken wel verschillen per land op te treden.

De 6 EPP-patiënten gezien gedurende de afgelopen decennium zijn beschreven door Dr. Karstens. Hij heeft laten zien dat verschillende bijkomende factoren een rol kunnen spelen, maar heeft geëindigd met een pleidooi voor het opzetten van een internationale register en lange termijn follow-up om de werkelijke kans op leverziekte en de risicofactoren beter in kaart te brengen. De verschillen tussen landen is meestal te verklaren door gebrekkige registratie.

Een zeldzame ziekte

k hoorde dat leverproblemen niet genetisch bepaald zijn. Ik dacht dat daar wel zo'n samenhang verondersteld werd. Wat is uw mening?

In de 90er jaren zijn een of twee artikelen verschenen die suggereerde dat er wel een verband was, later is, met het verzamelen van meer gevallen, duidelijk geworden dat er geen duidelijk verband is, behalve bij mensen met twee mutaties (in plaats van de gebruikelijke een mutatie en een alternatieve splicing variant). Verder lijken patiënten met X-gebonden EPP meer kans te lopen op leverschade. Ik heb met dr Wahlin afgesproken dat wij in de komende jaar een poging willen doen om meer informatie over het be- loop van de EPP patiënten—ontdekt tijdens het onderzoek van Professor Went—te ver- garen, om een betere inschatting van de kansen en het verband met mutaties te ma- ken.

Wat de heer Wahlin meedeelde was dat filters bij operaties bij patiënten niet nodig zijn tenzij het om leveroperaties gaat. Dat vinden patiënten vreemd. Wat vindt u, is dat ad- vies over te nemen, of moet je altijd het zekere voor het onzekere nemen?

Dr Wahlin heeft ontdekt dat de ernstige brandwonden tijdens operaties alleen zijn ge- zien bij patiënten met EPP-leverziekte. Bij deze patiënten wordt vaak een zek hoog protoporfyrine spiegel in bloed gevonden. Bij kortdurende operaties zonder leverpro- blemen zouden geen brandwonden zijn gesignaleerd. Wij hebben echter ons beleid niet aangepast – dus: gele filters bij alle operaties bij patiënten met EPP. Endoscopiën (maag-darm onderzoeken) leveren geen probleem op als uitgevoerd zonder filter.

Ben ik verder wat vergeten?

Eén van de grote voordelen van het bijwonen van een congres is de mogelijkheid voor informele discussies en overleg over klinische problemen. EPNET heeft een belangrijke rol gespeeld in het opzetten van een forum waarin onderzoekers en klinici elkaar kun- nen ontmoeten, en, in recente jaren, een forum voor interacties tussen patiënten, pati- ënten organisaties en onderzoekers. Helaas zal de financiering van EPNET in 2013 kom- men te vervallen, maar wij hebben de hoop dat de activiteiten gecontinueerd zullen worden met dezelfde intensiteit maar met een andere organisatievorm, bijvoorbeeld als vereniging. Wij houden u op de hoogte van de ontwikkelingen.

De volgende bijeenkomst zal plaatsvinden in Dusseldorf in 2015.

Scenesse; we zitten er bovenop

Nog altijd geen witte rook voor Scenesse, maar we zitten er bovenop. Daar kunt u van op aan. Het lijkt nog wat maanden te duren voor een besluit valt, maar het zou in het najaar moeten gebeuren. Ondertussen lobbyen we op verschillende fronten en is er in- tensief contact met andere landen die hetzelfde doen.

We hebben zo'n veertig persoonlijke brieven gehad van patiënten over hun leven met EPP. Een echt fantastische resultaat denk ik. Het geeft ons een krachtig geluid in handen om te laten horen aan de organisaties 'waar we een beetje moeten duwen'. Klasse dat iedereen zo snel in de pen klom.

Sinds de laatste update die we u stuurden, hebben we ook de activiteiten opge- schroefd. Er is een werkgroep Scenesse ingericht met Maarten Luuk, Jolanda de Fiouw en Jeroen van der Veer als aanvulling op het bestuur. Ze brengen bruisende ideeën voor ondersteunende acties. Probleem is alleen dat we niet goed weten wat er achter de schermen gebeurt bij de toelatingsaanvraag van Scenesse in Londen bij de EMA, die ergens in de komende maanden tot een besluit leidt.

We weten wat er officieel gebeurt bij zo'n proces en dat we een heel eind zijn - en dat er goede kansen zijn - maar we horen ook geluiden dat ze EPP niet serieus genoeg vin- den. Daarom nemen we het zekere voor het onzekere en doen we die lobby.

Tot de volgende update! en als u benieuwd bent naar meer details kunt u ons bellen. Nummers staan achterop de nieuwsbrief.

Colofon:

Voorzitter:

Klaas Kok
Tel: 072-5613791

Secretaris:

Maurice de Laat

Penningmeester:

Martin Koldenhof

Alg. bestuursleden:

Annette Karstenberg
Jeroen Verheul
Mob: 06-47310054

Wetenschappelijke adviesraad:

Dr. Collee Te Rotterdam
Dr. D.J.J. Halley te Rotterdam
Dr. J van Hattum
Dr. F.W.M. de Rooij, biochemicus te Rotterdam
Drs. R.W.Stikkel, huisarts te Er- melo

Redactie Nieuwsbrief:

Jeroen Verheul
Marit de Jong

Erelid:

Prof. Dr. L.N. Went

Lid van verdienste:

Mevr. J.R. Albertz-van der Lugt
Mevr. I.A. Stikkel
Dr. H. Baart de la Faille
Bert Talens
Drs. H van Weelden



Een zeldzame ziekte