



# EPP nieuwsbrief

## In dit nummer:

|                                           |   |
|-------------------------------------------|---|
| Voortgang leveronderzoek                  | 2 |
| Internationale patiëntendag in Düsseldorf | 3 |
| De snelweg naar Scenese                   | 4 |
| Erfelijkheid in instructiefilm            | 6 |
| Internationale EPP-gezichten              | 6 |

## Patiëntendag 2014: Scenese-strijd niet gelopen; EN: beter inzicht in dragerschap kinderen patiënten

De patiëntendag in Arnhem in de dierentuin ligt alweer vier maanden achter ons. Een mooie dag, veel informatie (maar dit keer wat gedoseerder) en gezelligheid. We hoorden nieuwe dingen: Scenese is erdoorheen in Europa, ondanks een tegenstem van Nederland. Voor onze eigen vergoedingstraject in Nederland moeten we nog bij wat instanties aankloppen. Er is nog veel te doen.

Geneticus Fred Petrij slaagde erin EPP en erfelijkheid in heldere termen (appeltaart) terug te brengen, we willen daarvan een instructiefilm gaan opnemen. Kinderarts Monique Williams gooide een balletje op over de leeftijd waarop kinderen mogen beslissen over belangrijke zaken. Dat is 18, maar ze vindt dat voor medicijnen als Scenese 16 ook een mooie leeftijd is. We danken de artsen en onderzoekers van het Erasmus hartelijk.



# Hoe ver zijn we af van een doorbraak bij levertransplantaties?

De onderzoekers, die hieraan al 15 jaar in betrekkelijke stilte werken, denken dat kweek-stamcellen in de toekomst mogelijk een vervanging kunnen worden van donororganen. Orgaantransplantatie zou dan niet langer nodig zijn; een injectie met stamcellen zou de patiënt een vervangend orgaan kunnen geven.

## 'Herbouwen'

Tot voor kort leek het onmogelijk om gezond of ziek weefsel van patiënten in het laboratorium in leven te houden, laat staan te vermeerderen. Maar volgens moleculair geneticus en onderzoeksleider prof. dr. Hans Clevers is zijn onderzoeksgroep erin geslaagd een kweekstelsel te ontwikkelen voor zowel menselijke leverstamcellen als gezonde stamcellen gewonnen uit kankerweefsel van de [alvleesklier](#). De wetenschappers melden hun proefnemingen in twee artikelen, die nog deze week in het Amerikaanse vak tijdschrift *Cell* verschijnen.

„Weefsels raken in verval en breken af”, zegt Clevers, die sinds 2012 president is van de Koninklijke Nederlandse Akademie van Wetenschappen (KNAW). „De menselijke lever heeft echter als kenmerk dat hij zichzelf kan repareren met eigen stamcellen. Dit orgaan bracht ons jaren geleden op het idee om te kijken of wij deze cellen konden vermeerderen teneinde ze levers te laten repareren of compleet te laten 'herbouwen'. Dat is nu gelukt.”



Het blijkt in het laboratorium mogelijk in vier maanden tijd uit één enkele leverstamcel een volledig nieuwe [lever](#) op te kweken. „Alle analyses laten zien dat dit gekweekte weefsel genetisch niet afwijkt van gezond leverweefsel en bovendien zeer stabiel is”, stelt Clevers. Dit principe zou in de verre toekomst ook moeten kunnen gelden voor longen, nieren, harten en andere organen.

Gekweekte menselijke 'mini-levers' zijn al succesvol getransplanteerd naar muizen met leverschade. Critici vrezen evenwel dat gekweekte organen ten ondergaan aan vormen van kanker.

**Een prachtige samenwerking is ontstaan tussen Nederland en Duitsland voor de internationale patiëntendag op 13 september in Düsseldorf (uurtje van Nederland). We organiseren samen deze dag en nodigen iedereen uit. We kijken uit naar nieuw veelbelovend onderzoek naar behandeling van EPP.**

**We willen een reis organiseren voor leden die deze kans willen grijpen.**

Een zeldzame ziekte



# Vast voor in de agenda: de internationale patiëntendag



**Veranstaltungsort: Düsseldorf, City Hostel ([Link](#))**

## Vorläufiges Programm und eingeladene Sprecher

- |             |                                                      |
|-------------|------------------------------------------------------|
| 8.30 – 8.40 | Begrüßung durch die Organisatoren des Patiententags  |
| 8.40 – 8.50 | Begrüßung durch Tagungspräsidenten: Jorge Frank, GER |
| 8.50 – 9.40 | Vorstellung der Patientenvereinigungen               |

### Teil 1: Akute Porphyrrien

- |              |                                                                     |
|--------------|---------------------------------------------------------------------|
| 9.40 – 10.40 | Einführung in die akuten Porphyrrien: Prof. Christer Andersson, SWE |
|--------------|---------------------------------------------------------------------|

### Kaffeepause (15 min)

- |               |                                                                                 |
|---------------|---------------------------------------------------------------------------------|
| 10.55 – 11.55 | Neue siRNA-basierte Therapie für akute Porphyrrien: Prof. Robert Desnick, USA   |
| 11.55 – 12.10 | Erfahrungsbericht: Desiree Lyon, Präsidentin American Porphyria Foundation, USA |

### Mittagessen (60 min)

### Teil 2: Kutane Porphyrrien

- |               |                                                                   |
|---------------|-------------------------------------------------------------------|
| 13.10 – 14.10 | Einführung in die kutanen Porphyrrien: Dr. Janneke Langendonk, NL |
| 14.10 – 15.00 | Marktzulassung von Scenese: Prof. Elisabeth Minder, CH            |

### Kaffeepause (15 min)

- |               |                                                                                   |
|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------|
| 15.15 – 16.15 | Aussicht auf eine Spleißmodulations-Therapie für EPP: Prof. Daniel Schümperli, CH |
| 16.15 – 16.30 | Erfahrungsbericht – Patient aus NL                                                |
| 16.30 – 16.45 | Erfahrungsbericht                                                                 |

### 16.45 – 18.00 Ende des Patiententages & informeller Austausch mit den anwesenden Experten

## Organisation des Patiententags:



Selbsthilfe EPP e.V.  
Dr. Thorsten Schweikardt  
[vorstand@epp-deutschland.de](mailto:vorstand@epp-deutschland.de)  
Germany



Vereniging voor E.P.P. patiënten  
Danny de Roode  
[d.derode@epp.info](mailto:d.derode@epp.info)  
Netherlands

Een zeldzame ziekte

## De (snel)weg naar Scenesse

Maandag 9 maart, hebben we in Rotterdam als EPP-vereniging (Klaas Kok en Jeroen Verheul) een vergadering bijgewoond over Scenesse. De vergadering stond onder leiding van het Erasmus (prof. Wilson en dr. Langendonk). Clinuvel was erbij, een verzekeraar en het Zorginstituut Nederland (ZiN).

Die maandag kwamen we met twaalf mensen bij elkaar om informatie uit te wisselen. Heel bijzonder dat patiënten daarbij mochten zijn. De naam kick off meeting betekent dat er zaken ingestart moeten worden. Het is nodig om Scenesse vergoed te krijgen, linksom uit de zakken van de verzekeraars of rechtsom via een potje bij het ministerie.

De vertegenwoordigers van de ziektekostenverzekeraar en Zorginstituut Nederland werden die middag voor het eerst echt geconfronteerd met Scenesse en EPP. Ze zagen hoe beperkt het leven van een EPP-patiënt is, hoeveel pijn en angst erbij komt kijken en wat Scenesse kan betekenen.

Hoewel het gesprek goed was en de beleidsmedewerkers echt meedenken, moeten we concluderen dat er nog weinig schot zit in de zaak. Het ministerie heeft nu wel besloten dat de verstrekking en vergoeding via via ziekenhuizen moet verlopen, maar veel zaken moeten dan nog geregeld worden met verzekeraars en misschien toch nog met het ZiN. Het lijkt geen snel proces te worden. We durven geen voorspelling te doen.

In Nederland gaat het waarschijnlijk meer over de afweging van kosten en baten. De kosten voor het medicijn tegenover de baten van beter functionerende patiënten.

Er moet bijvoorbeeld ook nog onderhandeld worden met Clinuvel. Gaat het verstrekken van het medicijn aan 200 patiënten echt 6 miljoen euro kosten? Of gaan die kosten omlaag omdat het aantal patiënten

lager is (kinderen krijgen het medicijn voorlopig nog niet) of doordat de prijs lager uitvalt. Elk land moet zelf onderhandelen met Clinuvel. Tijdens de bijeenkomst al proefde Clinuvel bij de aanwezigen hoe de genoemde prijs wordt ervaren. Clinuvel is en blijft een commercieel bedrijf dat de patiënten misschien net zo hoog aanslaat als de aandeelhouders.

Dit is de stand van zaken. Echt goede intenties bij iedereen, maar een lastig proces door onnodig complexe regelgeving.

Ik heb daar trouwens over mijn leven met EPP verteld. Ik heb vooral uitgelegd dat Scenesse niet alleen leidt tot een langere zontolerantie, maar dat je ook sneller herstelt en dat het de kettingreactie doorbreekt in lente, zomer en herfst. Dat je eigenlijk drie dagen herstel nodig hebt (zonder Scenesse), maar daar door alle dagelijkse verplichtingen geen tijd voor hebt. Dat leidt tot ophoping van pijn en angst. Scenesse doorbreekt dat en geeft je je leven weer terug.



*Als je een emmer gebruikt om EPP uit te leggen, kun je in een uur je weerstand tegen zon kwijtraken en is de emmer leeg. Het duurt dan drie dagen voordat je herstelt en de emmer weer gevuld is.*

Een zeldzame ziekte

# Winter wonderland in Lapland

Al jaren wilde ik graag een weekje naar de sneeuw, maar sneeuw en zon? Dat zag ik niet zitten. We spraken mensen die naar Fins Lapland waren geweest en dat leek me wel wat!

Ik heb wat onderzoek gedaan en besloten dat januari voor ons de beste tijd zou zijn om heen te gaan. De dagen worden dan alweer wat langer, maar de zon komt nog niet zo hoog. Om de kans nog meer te verkleinen dat de zon te hoog zou staan, zouden we nog zo'n 300 km boven de poolcirkel kunnen gaan.

Toch wel erg spannend, je weet niet wat je te wachten staat, wat als het toch alle dagen zonning is, kan ik dan wel mee doen aan de excursies...?

Eind januari 2013 was het zover, we vlogen naar Ivalo en van daaruit was het nog ongeveer 45 km met de bus naar Kiilopaa in Saariselkaa.

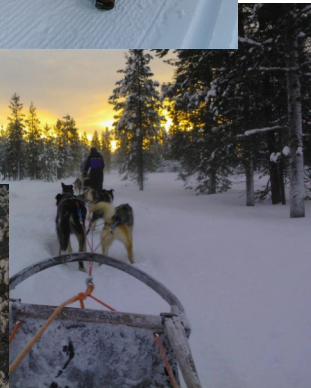
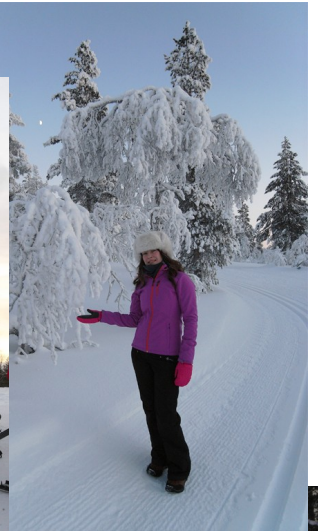
Het was een "mooie" dag. De zon scheen, maar kwam nog maar net boven de horizon uit. Saariselkaa ligt een beetje in een vallei omgeven door bossen, daardoor ligt het grotendeels in de schaduw. Daar komt nog bij dat de dagen in januari nog steeds kort zijn, rond 9.30 uur wordt het licht en rond 15.00 uur wordt het alweer donker. We hebben veel bewolking gehad en ook zonnige dagen, maar ik heb geen moment last gehad. We waren dan ook goed ingepakten dat was ook wel nodig met temperaturen tot -28 graden!

Ik kon de gehele dag buiten zijn en heb aan alle excursies mee kunnen doen, sneeuwscooteren, met de huskyslee, rendierslee, langlaufen, sneeuwschoenwandeling. We hebben zelfs het noorderlicht gezien! Geweldig!

Zo geweldig dat we dit jaar in januari weer zijn geweest.

Dit keer naar Nellim, dit ligt nog iets hoger boven de poolcirkel en het was deze keer ook weer geweldig. Nellim ligt niet zo verscholen en ik kreeg toch wel de kriebels toen de zon wat feller was dan de vorige keer.

Maar net als 2 jaar geleden totaal geen last ghad! In februari worden de dagen alweer langer en de zon staat



een stuk hoger. Begin maart zag ik een filmpje van Nellim en het was zonovergoten. Dus niet de meest geschikte maanden voor een EPP-er.

Een zeldzame ziekte



## Lachende gezichten op de patiëntendag!

*De tijd van kleurplaten ligt allang achter ons. Vier getrainde begeleiders waren ingehuurd om het kinderprogramma goed te begeleiden. Dat is al een beetje de gewoonte geworden op onze patiëntendagen.*

*Aan de foto te zien is dat goed gelukt. Het was een geweldige dag in Burgers' Zoo. Wat wil je ook; een mooie dierentuin, een geweldige ontvangstruimte en frietjes en snoep.*



## Internationale EPP-gezichten

Na de ledenvergadering poseren de Nederlandse, Duitse en Belgische EPP-bestuurders. Middenvoor Elke Hauke, voorzitter van de Duitse patiëntenvereniging. Rechts Klaas Kok, voorzitter van de Nederlandse vereniging. Links Johan Vermeiren, betrokken bij de oprichting van een Belgische vereniging.



Van link naar rechts:  
Johan Vermeiren,  
Maurice de Laat,  
Thorsten Schweikardt  
(mede-organisator  
Nederlands Duitse  
patiëntendag in  
september),  
onderzoekster en  
patiënt Jasmin Barman,  
Jeroen Verheul, Elke  
Hauke, Danny de  
Roode, Annette  
Karstenberg, Mischa  
Dambrowsky en Klaas  
Kok

Een zeldzame ziekte

## Erasmus doet naam expertcentrum eer aan

*Een beeld van de discussie tijdens de ledenvergadering van 1 november. Links dr Fred Petrij (zie onder), Maaïke Biewenga, zij sprak over vitamine D en onderzoek botdichtheid EPP) en handgebarend professor Paul Wilson. Op de foto mist nog kinderarts Monique Williams. Zij zijn allen afkomstig van het Erasmus in Rotterdam.*



## Erfelijkheid EPP komt in instructiefilm

Dr Fred Petrij (links met strik) wist de zaal ruim een half uur geboeid te houden met zijn EPP-erfelijksheidsverhaal. Voor veel patiënten leidde dat tot nieuwe inzichten. Bijvoorbeeld: zijn mijn kinderen drager? Voor een EPP-patiënt is het antwoord: Ja.

### **Dit is de rode draad van zijn verhaal:**

Van alle erfelijke eigenschappen (genen) heb je twee kopieën; één van vader en één van moeder. Dat geldt ook voor de erfelijke eigenschap die betrokken is bij het ontstaan van EPP. Je kunt op twee manieren EPP krijgen: 1) Door twee ernstige fouten (dit geeft ernstige EPP en is zeldzaam / 4% van de EPPers) 2) Door een ernstige fout in je ene kopie en een milde fout in de andere. Als we uitgaan van 2) dan geef je aan je kind dus OF de ernstige fout OF de milde fout. Je kind is dus altijd drager. Als je drager bent ben je niet ziek. De goede kopie die je hebt is voldoende om gezond te zijn. Dit soort fouten kunnen we opsporen door in je DNA (je erfelijk materiaal) te kijken.

Je kunt ook naar de effecten van de fouten (en dus niet naar de fouten zelf) kijken door biochemisch onderzoek te doen in bloed en/of urine. Wat nu het geval is dat men met biochemisch onderzoek een EPP patient kan opsporen, bij een drager van de ernstige fout lukt dat ook nog, maar bij de milde fout lukt dat biochemisch niet -> daarvoor heb je dan perse DNA-onderzoek nodig.

Dit was ook de vraag die uit het publiek kwam. Er was een patiënte zei; “ik heb nu begrepen dat al mijn kinderen drager zijn, maar we hebben onze kinderen laten testen en er werd gezegd dat er één drager was en de andere twee niet, dat snap ik dan niet.....” Mijn uitleg was: “uw kinderen zijn waarschijnlijk ooit alleen biochemisch getest, waarbij vast is komen te staan dat de ene drager is van de ernstige fout, en de andere twee niet,.... Dit betekent dat de andere twee dus drager zijn van de milde fout die biochemisch niet op te sporen is”

EPP ZORGNETWERK



## ‘Gevangene krijgt nog meer daglicht dan EPP-patiënt’

De vergelijking tussen een EPP-patiënt en een gevangene is niet van mij, maar van onderzoeksleider Dennis Wright van Clinuvel. Hij zei dat tijdens de kick off meeting in Rotterdam begin maart. Het is een slimme vergelijking omdat het een beeld neerzet van hoe patiënten gevangene zijn van hun ziekte. In deze tijd van overleg over een vergoeding van Scenese is dat allemaal toegestaan.

We hebben daar zelf van alles over EPP verteld. Daarbij hebben we een realistische schets gemaakt van het leven van een patiënt, niet vergelijkingen gemaakt met vampiers of iets dergelijks. Het beeld is op zich al indringend genoeg.

We denken niet dat in 2015 al Scenese kan worden gebruikt. Het lijkt erop dat de verzekeraar nog niet gaan vergoeden totdat alles officieel geregeld is. Tsjá, dan blijft er weer niets anders over dan te vragen om nog even te wachten. Het alternatief is heel hard de trommel te roffelen en processen proberen te versnellen. Als dat nodig is, zullen we dat doen. Voorlopig doen we dat door zo goed mogelijk te informeren. Het is vervelend, maar alle stappen moeten doorlopen worden. We wachten nog even iets langer.

Jeroen Verheul

**HPS**



**Llumar raamfolie**  
**Permanente zonwering**  
**UV werend, inbraakvertragend**  
**Folie's voor bedrijf, kantoor,**  
**auto en woning**  
**Voor uw veiligheid en privacy**  
**vakkundig aangebracht**

Bark 2  
2636 DD SCHIPLUIDEN
**015-3809471**

### Colofon:

**Voorzitter:**

Klaas Kok  
Tel: 072-5613791

**Secretaris:**

Maurice de Laat

**Penningmeester:**

Martin Koldenhof

**Alg. bestuursleden:**

Danny de Roode  
Annette Karstenberg  
Jeroen Verheul  
Mob: 06-47310054

**Redactie Nieuwsbrief:**

Jeroen Verheul

**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