

KLAAS

Jaargang 35
Nummer 1, maart 2017

In dit nummer:

Scenese 7 maanden

**Nieuw doelen
vereniging**

**EPP-protesten Duits-
land**

Drempels Scenese

Van de ex-voorzitter



Ook afscheid van 'solide'
penningmeester Martin
Koldenhof

Hoe is het na 7 maanden Scenese?

Dr Janneke Langendonk trapte haar presentatie af op de patiëntendag in Emmen af met de criteria voor behandeling met Scenese te noemen.

Je moet:

- = bewezen EPP hebben
- = volwassen zijn
- = geen lever- of nierfalen
- = niet zwanger zijn of borstvoeding geven

Leeftijd is geen beperking, stelde Langendonk. Patiënten die ouder zijn dan 70 jaar krijgen extra controles. Ook mildere soorten van **huidkanker** hoeven geen uitsluiting te betekenen. Dan wordt extra monitoring opgezet.

Lijst van bijwerkingen

Langendonk gaf een overzicht van de patiënten en de bijwerkingen die ze tot november was tegengekomen. In totaal zijn 81 patiënten behandeld in die periode; bij 38 patiënten zijn bijwerkingen vastgesteld, waarvan er 2 als 'ernstige bijwerking' worden geclassificeerd. Helemaal duidelijk is de relatie niet. In 1 geval ging het om ste-

vige koorts en diarree, maar dat vond plaats na een

maar dat kan ook te maken hebben met de omgeving

'Psychologische hulp geboden aan behandelde patiënt doordat zichtbaar werd wat de levensbeperking inhield vòòr Scenese'

tropenreis. In een ander geval was het roodheid in het gelaat direct na het plaatsen van de implantaat. "We hebben er een allergoog bijgehaald, het bleek geen allergische reactie te zijn, maar er is wel een relatie met het middel te verwachten."

Misselijkheid en braken

In 16 gevallen ging het om misselijkheid en braken (2x). Dat hield enkele dagen aan. "Hoofdpijn werd gemeld door 13 patiënten en vier patiënten hadden opvliegers,

waar de patiënten dan de hele dag in verkeren. Ze zijn in het ziekenhuis. Dat levert spanning op, maar het lijkt een bijwerking omdat het in lijn is met wat er al 5 jaar is beschreven."

Psychologische begeleiding

"Verder hebben we psychologische begeleiding geboden aan een patiënt vanwege het verwerken van het zichtbaar worden van de levensbeperking in het verleden. Dat kan gebeuren, dat je bij een positieve omwenteling in ie-



Dr. Janneke Langendonk, behandelend arts Erasmus MC

Vervolg pagina 2

mand's leven begeleiding moet bieden. We hadden dat vaker verwacht, omdat die typische hulpvraag net zo vaak voorkomt bij positieve omwentelingen in het leven van mensen als bij negatieve gebeurtenissen. “

Ongelooflijk mooi

Langendonk was zichtbaar onder de indruk van de impact die het middel heeft op het leven van mensen. “Het is briljant om mee te maken, omdat ik altijd mensen heb willen helpen dus ik ben ontzettend blij met de impact die het middel heeft. Dit is wat je wilt als je dokter wordt. Een verlenging van de zontolerantie van enkele minuten kan al ongelooflijk veel zijn voor patiënten. Het is het opschuiven van de grenzen. Het is ontzettend fijn om te horen dat mensen zeggen dat ze onbeperkt in de schaduw buiten kunnen zijn met het middel. Ook is de pijn korter, minder heftig en het herstel sneller.” Een schaduwzijde stipte Langendonk ook aan. Ze heeft drie mensen moeten teleurstellen die ze niet meteen kan behandelen in verband met leverproblemen.

Nieuwe patiënten

Ze hield de zaal ook voor dat patiënten die nieuw zijn in het Erasmus MC op een maand langer moeten rekenen voor ze behandeld worden. “We moeten de bloedsuitslagen krijgen uit het andere ziekenhuis of van de huisarts. Ook moet een gesprek gepland worden voor controle op leverproblemen.” Bovendien verwacht Langendonk dat het druk

wordt met patiënten in 2017. De 82 behandelde patiënten zullen in ieder geval langskomen, verwacht ze. Maar het aantal patiënten kan ook snel groeien naar 100. “Zorg dus dat je een datum reserveert om tijdig te beginnen in het voorjaar.”

Grondigheid en inspectie

Langendonk gaf een inkijkje in de procedurele wirwar waar het Erasmus aan gebonden is. “Er is een grote kans op inspectie op het protocol dat we hanteren. Ik leef mee met patiënten voor hoe we het protocol uitvoeren. Het is veelomvattend, maar het is uiterst noodzakelijk. Alle patiënten die de behandeling willen, moeten elke keer uitgebreid worden onderzocht voor wij ze mogen behandelen. Er moet bloed- en urine onderzoek plaatsvinden, ze moeten vragenlijsten invullen, jaarlijkse controle van de lever (echo) en er moet huidonderzoek door een dermatoloog gebeuren.”

Voorlichting

“Tevens moeten we uitgebreide voorlichting geven over bescherming van de huid en het melden van bijwerkingen. Daarnaast gaat de voorlichting over het effect van de behandeling van Scenese op zwangerschappen en borstvoeding. Voor de andere aspecten van het EPP-zorgpad opgesteld in het Erasmus MC wordt meestal een aparte polieafspraak gemaakt, wel gecombineerd met dag van het implantaat. In dat kader geven we individuele voorlichting over blauw licht versus UV licht, de kans op galstenen en leverziekte, over alcoholgebruik, hepatitis A en B vaccinatie en medicatie gebruik bij EPP, voorlichting over de kans op botbreuken en belang van vitamine D en calcium inname (osteoporose of botontkalking). Tevens over het gebruik van ijzertabletten en chirurgische behandeling.” Voorlichting over gebruik van medicijnen stuit op problemen. “De bijsluiters zijn een probleem. Veel medicijnen zijn niet goed voor porfyriepatiënten, maar dan gaat het vaak om acute porfyriepatiënten, niet om EPP-patiënten.”

Hoelang werkt een implantaat?

Volgens Langendonk zegt 30% van de patiënten dat na 50 dagen het middel is uitgewerkt en niet 60 tot 70 dagen. Met de natte vinger is besloten dat 4 behandelingen per jaar genoeg zijn, maar dat is echt gebaseerd op 60 dagen uitwerking of meer.

In Nederland is begroot dat voor Scenese over 2016 door ziektekostenverzekeraars 2,2 tot 2,6 miljoen euro wordt betaald voor het medicijn. In 2017 zal dat oplopen naar 6 tot 7 miljoen euro, is de verwachting.



Nieuwe doelen vereniging?

Een belangrijke doelstelling van de vereniging van de laatste jaren was Scenese. Dat op de markt krijgen is gelukt. We worden daarbij nu stevig gecontroleerd op gezondheid. Nu ontstaat een moment waarop we na kunnen denken over de (lange termijn) toekomst van de vereniging. We vroegen via een korte enquête aan 35 patiënten (of ouders van patiënten) welke doelstellingen met name belangrijk zijn.

Resultaten

Scenese blijft vol in de belangstelling staan van patiënten, blijkt uit de uitslag, maar tegelijk moet de vereniging niet andere zaken laten liggen. **'Lobby Scenese'** geeft wel een duidelijke uitslag met 30 antwoorden als 'heel belangrijk' en 5 als 'belangrijk'. Dit onderwerp benoemt u dus als uiterst belangrijk.

Op de tweede plek komt ook duidelijk **'Voorlichting aan jonge gezinnen'**, met 23 beoordelingen: 'erg belangrijk' en 13 'belangrijk'. Op een patiëntendag komen meest jonge gezinnen die voorlichting nodig hebben natuurlijk. Iets minder dringend, maar zeker nog belangrijk, is **'internationalisering'**. Hier is uw oordeel wat meer verdeeld tussen neutraal en best belangrijk. Nog altijd vindt meer dan de helft van u dat 'belangrijk' of 'heel belangrijk'. Nog iets minder 'top of mind' is **aandacht geven aan de positie van patiënten op de arbeidsmarkt**. Het kan er op duiden dat patiënten op dit vlak niet echt meer gehinderd worden door hun aandoening. Ook zijn bezoekers van de patiëntendag (en dus steekproef) jonge gezinnen.

Hoe is het met EMA ondertussen?

Bijna een jaar geleden zat een twintigtal patiënten in Londen bij de EMA, de toelatingshouder voor Scenese. Ondertussen is de EMA nog niet echt uit beeld geraakt, zo bereiken ons signalen. Eerst is er de Brexit. De EMA is een Europees instituut en zal dus uit Londen verdwijnen. Elk land wil de EMA wel ontvangen. In Nederland wil Den Haag graag de EMA huisvesten, maar ook Bonn is in de race. In ieder geval twee landen waar actieve patiëntengroepen zitten die direct invloed willen uitoefenen op de beslissingen van de EMA.

Toch extra eisen

Maar er is nog iets anders. De EMA zou toch weer extra eisen stellen aan Clinuvel voor Scenese. Wij kregen vorig jaar als patiënten van de EMA een brief mee dat het afgelopen was met extra eisen. Dat lijkt er niet van te komen, want de EMA wil dat Clinuvel een duur externe datasysteem gaat gebruiken voor de dataverzameling voor patiënten. De internationale patiëntenverenigingen in Europa willen daarover in gesprek met de EMA. Niets mag beschikbaarheid voor de lange termijn in de weg staan.

~~Clinuvel is nog altijd niet zeker van toegang tot de Amerikaanse markt. Ook niet over de prijs voor levering aan de Europese markt. Nu lijkt het dus ook onzeker over de dataverzameling voor onderzoek naar de werking van Scenese en patiëntenmonitoring. Dat betekent werk aan de winkel voor de patiëntenverenigingen.~~

Eerste patiënten in Duitsland behandeld; toch nog problemen

In twee van de drie Duitse EPP-ziekenhuizen is de behandeling gestart met Scenese. Dat is goed nieuws, alleen is het niet genoeg. Ze kunnen volgens onze Duitse zusterorganisatie op volle sterkte slechts 40 tot 60 patiënten behandelen. Dat is niet genoeg voor alle 400 patiënten in Duitsland. Oplossingen zijn er door het toestaan van patiëntenbehandeling in andere landen, maar daarvoor is een lange termijn beschikbaarheid nodig. Dat is in Duitsland nog niet zeker. Want hoewel de behandeling is begonnen, wordt nog altijd onderhandeld tussen de Duitse overheid en Clinuvel over de prijs van het medicijn. Het is niet duidelijk wat het effect van de uitkomst kan zijn op andere landen. Zal Clinuvel daar dan ook de prijs laten zakken (er



Protesten in het Reichstag gebouw, de Duitse 2e kamer

Een zeldzame ziekte

Vervolg pagina 4

vanuit gaande dat Duitsland er in slaagt de prijs te verlagen). Om hier aandacht voor te vragen en de behandeling voor kinderen te bespoedigen, gingen de Duitse EPP-patiënten (en Zwitserse plus Oostenrijkse) de straat op. Eind januari zochten ze de aandacht via een protest in Berlijn bij het

Reichstag-gebouw om er in contact te komen met landelijke politici. Dat heeft geleid tot een gesprek halverwege de maand februari.



Annie Gentil

Van de ex-voorzitter Klaas Kok

Hoewel ik formeel nog tot 31 december in functie was, heb ik voor mijn gevoel op de ALV van 5 november afscheid genomen van de EPP-vereniging. Tijdens de goed bezochte vergadering in de nieuwe “Wildlands Adventure Zoo” in Emmen hadden mijn collega bestuursleden gezorgd voor een enorme verrassing. Tijdens het huishoudelijke deel van de vergadering kregen we onverwacht bezoek van, nu prinses, Beatrix. Geheel opgedoft in een hemelsblauw mantelpakje met hoed, heeft zij mij op een zeer ludieke manier toegesproken en ten slotte ook nog van een zeer bijzondere onderscheiding voorzien. Zowel Marjke als ik hebben hier geweldig van genoten.

Uiteindelijk succes

In mijn dankwoord heb ik getracht duidelijk te maken dat ik in de ruim twintig jaar bestuurswerk altijd omringd ben geweest door enthousiaste bestuursleden die ook allemaal hebben bijgedragen aan het uiteindelijke succes: de behan-

deling en vergoeding van Scenesse in Nederland. En niet alleen wij als bestuur, maar ook veel van de leden, vertegenwoordigers uit diverse Europese landen en de medici uit binnen- en buitenland hebben zich hier jarenlang voor ingezet. Het beschikbaar komen van een hoopvol medicijn voor EPP patiënten was voor mij een mooi moment om afscheid te nemen.

Opgevangen

Het vertrek van de voorzitter, maar ook van Martin Koldenhof (penningmeester) kon op korte termijn worden opgevangen binnen het bestuur, maar vraagt op termijn wel om versterking. Ik hoop dat er kandidaten zijn om het bestuur van deze mooi vereniging te versterken. Ik heb het met heel veel plezier gedaan en kijk terug op een mooie en zinvolle periode. Ik wens jullie allen veel geluk en gezondheid en ik hoop een aantal in de toekomst weer te ontmoeten.

Een zeldzame ziekte

Wilson: Helaas drempels voor behandeling kinderen

Volgens emeritus professor Paul Wilson (Erasmus) is de verwachting dat kinderen meer baat hebben bij Scenese, omdat ze in hun leven meer worstelen met de aandoening. Ze kunnen zich immers moeilijker aanpassen dan volwassenen. Dat Scenese er komt voor kinderen is dus cruciaal. Feit is dat de huidige implantaten in ieder geval te hoge doses hebben voor de kinderen. Daarvoor is een ontwikkelingsfase nodig, maar gebeurt dat ook? fabrikant Clinuvel heeft de handen vol aan het op de markt krijgen van Scenese voor volwassenen. Met name de Amerikaanse markt kent strenge eisen via de toelatingshouder FDA, waar de Europese toelatingshouder EMA al heeft ingestemd met toelating op de EU-markt in 2016.

Nieuw traject kinderen

Voor kinderen is een nieuw traject nodig. Wilson: “De FDA en EMA willen dat onderzoek wordt gedaan, net als bij volwassenen. Dat moet duidelijk maken wat de werkzaamheid is van het middel op kinderen, wat de bijwerkingen zijn en wat het betekent voor de concentraties geneesmiddelen in het bloed. Volgens Wilson is een nieuw placebo-onderzoek bij kinderen niet nodig. “Als je aantoonst dat EPP hetzelfde is bij kinderen als bij volwassenen, is dat onnodig. Maar wat doe je met de kwaliteit van leven – tests, zoals die is ontwikkeld voor volwassenen. “Die is ongeschikt voor kinderen, die maken zich om andere dingen zorgen in het leven.”

Dagboek voor ouders en kids

Gewerkt wordt aan een dagboek voor ouders en kinderen. Wilson heeft een voorstel: “We willen beginnen om de zorgen en problemen van kinderen te onderzoeken in focus-sessies met maximaal vier kinderen en ze open vragen te stellen. De gesprekken kunnen worden opgenomen en de onderwerpen gebundeld. Zo krijgen we inzicht in hoe



Professor Wilson in Emmen in november

Momenteel lopen al tests met EPP-vragenlijsten voor zomer en winter. In maart hoopt het Erasmus te beginnen met de focus-sessies voor kinderen. Hopelijk in mei worden de vragenlijsten dan definitief vastgesteld.

Volgens Wilson zijn bij het Erasmus (en Sophia kindziekenhuis) 37 kinderen bekend van jonger dan 18 jaar. Voor het onderzoek zijn 3 tot 5 focus-sessies nodig. “We hebben dus meer dan genoeg kinderen om die sessies uit te voeren.”

‘De kwaliteit van leven vragenlijst voor volwassenen is niet geschikt voor kinderen. Die maken zich zorgen over andere dingen’

de kinderen EPP beleven met hun zorgen en problemen.” Die sessies moeten inzicht geven in de kwaliteit van leven van kinderen op gebied van fysiek, psychologisch en sociaal. Wilson gaat ervan uit dat de kinderleeftijd in 2 categorieën valt in te delen. De kinderen van 6 tot 10 jaar beleven zaken anders dan de kinderen van 11 tot 17 jaar. Ook ouders en onderwijzers zouden in dit onderzoek moeten worden opgenomen. “Het kan zijn dat zij nog extra informatie kunnen aanbrengen bovenop deze focus-sessies met kinderen.”

Eerst problemen VS oplossen

Wilson kwam op de patiëntendag in Emmen ook met zorgelijk nieuws. Clinuvel heeft aangegeven dat kinderen

Een zeldzame ziekte

Vervolg pagina 6

pas aan de beurt komen als de problemen op de Amerikaanse markt zijn opgelost. Wilson: "Dat heeft een puur financiële achtergrond. Ik moet zeggen dat de problemen groot zijn bij het op de markt krijgen van Scenese in de VS. Clinuvel moet rekening houden met de aandeelhouders. Die moeten immers ook voor financiering zorgen van de ontwikkeling van Scenese voor kinderen."

FDA lastiger

Over de toelating van Scenese in de Verenigde Staten zei Wilson het volgende. "De toelatingshouder FDA wil zekerder zijn van de werkzaamheid dan de EMA in Europa was. Wij kennen bijzondere omstandigheden die zijn meegewogen bij de EMA. Die kennen ze in de VS niet. We hebben recent een heel indrukwekkende bijeenkomst gehad in de VS. Daar sprak de FDA met 5 patiënten, waaronder een 11-jarig meisje en een man van 50 jaar die

tweemaal zijn baan kwijt was geraakt door EPP. De tranen liepen bij veel mensen over de wangen."

Nieuw oud onderzoek Cimetidine

Op die bijeenkomst kwam een 'nieuw' oud onderzoek ter sprake die een spaak in het wiel van Scenese in de VS kan steken. Dr Tang heeft cimetidine onderzoek op 5 patiënten en hierover geschreven. Het onderzoek zou laten zien dat het middel werkt bij EPP-patiënten, maar op het onderzoek is veel kritiek. Wilson: "Hier is duidelijk niet goed gediagnosticeerd. We hebben echt twijfels over de observaties. Ervaringen van andere patiënten met cimetidine laten zien dat ze geen verbetering ervaren en zelfs een verslechtering opmerken. Ik zou zeggen: Vergeet cimetidine." Het betekent wel dat de FDA dit eerst ook moet beseffen voordat het Scenese een kans geeft op de Amerikaanse markt.

EPP-zomerkamp voor 6-14 jarige patiënten

Karine Sponen, een Franse moeder van een jonge EPP-patiënt heeft een fantastisch plan opgevat om een kinderkamp voor EPP-patiënten te organiseren in de Pyreneeën. Hoe mooi zou het zijn als minimaal 10 en maximaal 24 patiënten de week van hun leven hebben? En vriendjes maken uit andere landen die met dezelfde problemen kampen.

Het gaat om de week van 6 tot 13 augustus in een groot chalet in de Pyreneeën in de buurt van Arette. De vakantieweek wordt aanbevolen door de Franse patiëntenvereniging. We hebben daar wel extra informatie opgevraagd over de begeleiding en welke taal wordt gesproken. We begrijpen uit de uitnodiging dat de kosten voor de vakantieweek iets meer dan 400 euro bedragen, afhankelijk van de keuze voor grotexcursies. Het chalet zou over verschillende binnenactiviteiten beschikken. De buitenactiviteiten zouden in de randen van de dag kunnen plaatsvinden. Op papier een fantastische kans voor jonge patiënten om zich daar veilig met medepatiënten te vermaken. Kijk voor meer info over de locatie op

<http://arette64.wixsite.com/nelson-paillou>



Bij interesse kunnen we u in contact brengen met de organisatoren. Mail dan naar secretariaat@epp.info.

Een zeldzame ziekte

Oproep van Erasmus MC voor deelname aan onderzoek

Wij vragen u om mee te doen aan een medisch-wetenschappelijk onderzoek naar de blootstelling aan licht bij EPP patiënten en controles. U beslist zelf of u wilt meedoen. Voordat u de beslissing neemt, is het belangrijk om meer te weten over het onderzoek.

Waarom?

Het onderzoek moet duidelijk maken of EPP patiënten langer in het licht kunnen en meer kunnen gaan bewegen, als zij worden behandeld met afamelanotide (Scenesse). In de eerdere studies zijn er dagboekjes en vragenlijsten gebruikt om dit te meten. Het nadeel hiervan is dat het veel tijd vraagt om alles in te vullen.

Wat?

Voor dit onderzoek willen wij gebruik maken van een lichtmeter, de Actiwatch van Philips (zie afbeelding). Deze Actiwatch meet licht en bewegingen. We willen bij EPP patiënten de hoeveelheid licht en beweging meten vóór en tijdens behandeling met afamelanotide en dit vergelijken met iemand die geen EPP heeft.

Hoe?

Bij deelname zou het gaan om 2x2 weken lang het horloge dragen. Namelijk de periode voor een afamelanotide implantaat, en tegelijkertijd met iemand in uw regio die geen EPP heeft, dat noemen we een controle, die draagt dan ook 2 weken lang het horloge. Uw afspraak voor het plaatsen van een implantaat kunt u zelf bepalen.

- De tweede periode van 2 weken dragen is 7 dagen na het plaatsen van het implantaat, weer gedurende 2 weken het horloge dragen, en weer tegelijkertijd met een controle.

Met vriendelijke groet,
Janneke Langendonk

Interesse? Mail naar stofwisselingsziekten@erasmusmc.nl



Colofon:

Voorzitter:

Secretaris:

Annette Karstenberg

Penningmeester:

Maurice de Laat

Alg. bestuursleden:

Danny de Roode
Jeroen Verheul
Mob: 06-47310054

Wetenschappelijke adviesraad:

Dr. F.W.M. de Rooij, biochemicus
Mw. Dr. A van Tuyll - Van Serooskerken, dermatoloog
Dr. F. Petrij, klinisch geneticus
Mw. Dr. E.H. Hoefsloot, klinisch moleculair geneticus
Dr. R.J. de Knegt, MDL arts
Drs. R.W. Stikkel, huisarts
Dr. J. Langendonk

Redactie Nieuwsbrief:

Jeroen Verheul
Annette Karstenberg

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
Dr. F.W.M. de Rooij
Prof. Dr. P. Wilson
Klaas Kok
Jeroen Verheul

