



NFVN

Neurofibromatose Vereniging Nederland

NIEUWSFLITS

2 2010
jaargang 28



In dit nummer:

- Interview: Anneke de Kroon:
- NF en Europa
- Uitslag enquêteonderzoek contactdagen
- Familiaire Schwannomatose

Neurofibromatose Vereniging Nederland

Secretariaat

Postbus 53386

2505 AJ Den Haag

www.neurofibromatose.nl

info@neurofibromatose.nl

Bank 4420705

Inhoudsopgave

Voorwoord	2
Uit het land	
Nieuws uit de regiocontactgroepen	3
Verslag 1e regiobijeenkomst Noord-Holland	4
Verslag bijeenkomst 23 januari 2010 Regio Zuid West	4
Verslag van de Wollebrandcross	5
De huisartsbeurs in Ahoy	7
Zeldzame ziekte dag 2010	8
Markt van Mogelijkheden in Drachten	8
Professionaliseren lotgenotencontact	9
Dagboek van Diede	10
Interview	
Anneke de Kroon: 'Ik leef met beperkingen, maar leer te accepteren	11
Artikelservice	
NF en Europa	14
Zorgplanner: een TomTom in de zorg	20
Uitslag enquêteonderzoek contactdagen	21
Persbericht EFO centrum	23
Vraag het onze medisch adviseur	
Familiaire Schwannomatose	25
Activiteitenkalender	34
Bestuursledenlijst	36
Extra	
Oproep voor NF2-patiënten	38

Voorwoord

Het kabinet is pas gevallen en in juni mogen wij opnieuw gaan kiezen. Straks krijgen wij te maken met een nieuwe regering die sterk moet gaan bezuinigen. Ook binnen de gezondheidszorg zal men daar niet aan kunnen ontkomen. Binnen de academische ziekenhuizen vindt daar al volop discussie over plaats.

In deze editie kunt u lezen over de aanbevelingen van de Raad van Europa om te komen tot expertisecentra voor zeldzame aandoeningen, dus ook voor NF. De verantwoordelijke minister heeft een werkgroep, de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, opdracht gegeven om een plan te ontwikkelen wat aan die aanbevelingen voldoet.

Beide punten zijn op de diverse overlegplatforms flink aan de orde en het ligt voor de hand dat een combinatie van deze twee, besparingen door één expertisecentrum, vaak als oplossing wordt gezien. Uw bestuur volgt deze ontwikkelingen nauwlettend en zal zo goed mogelijk ons belang naar voren dragen.

Het is van belang om ook u goed op de hoogte te houden. In deze editie wordt gestart met het uitdragen van de Europese richtlijnen. In volgende edities gaan wij in op het werk van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen en vanzelfsprekend ook op de visie die wij als vereniging uitdragen.

In dit nummer ook de uitslag van de enquête over de landelijke contactdagen en de wijze waarop dit door ons is opgepakt. Ik kan u in ieder geval verzekeren dat dit met groot enthousiasme gebeurt!

Ook verwelkom ik de nieuwe lotgenoten-contactgroep in Noord Holland onder leiding van Edith Heinhuis. Een opstart met twintig deelnemers is een groot succes!

Veel leesplezier,

Ton Akkermans



Nieuws uit de regiocontactgroepen

We hebben er weer een regiocontactgroep bij! Dankzij de inspanningen van Edith Heinhuis is er in Noord-Holland een groep gestart in Beverwijk. Dat was op zaterdag 27 februari jl.

Wij waren daarbij betrokken als landelijke coördinatoren en waren erg verrast door de grote opkomst. Erkenning en herkenning van elkaars problemen werden ervaren als een warme deken. We hopen dat deze groep, net als de andere groepen, steeds mag rekenen op een goede opkomst waarbij warmte en meeleven, alsmede het uitwisselen van informatie de belangrijkste doelen zijn. We wensen Edith veel sterkte toe bij deze mooie taak!

Ook de andere groepen draaien goed; we hebben met de andere coördinatoren tijdens een cursus elkaar ontmoet en ervaringen uitgewisseld.

Onze groep, die in Alphen aan de Rijn, is een hechte groep die al lange tijd bestaat. Steeds mogen we ons verheugen op een goede opkomst en zijn er onderlinge vriendschappen ontstaan. Deze groep komt 5 x per jaar bijeen en heeft altijd aan het einde van een cursusjaar een uitje. Momenteel wordt er weer nagedacht over de invulling ervan.

We hopen dat er nog meer groepen bij mogen komen; graag zijn we bereid om daarbij te adviseren en te ondersteunen. Mail/bel ons gerust!

Hartelijke groet,

Gabriel en Hannie van Essen

Verlag 1^e bijeenkomst regio Noord-Holland

Zaterdag 27 februari was het dan zover. In de Prinsenhof te Beverwijk vond de eerste bijeenkomst regio Noord-Holland plaats.

Op deze eerste bijeenkomst was ook familie van Essen aanwezig om mij bij te staan en te begeleiden bij het 'leiden' van een groep. Hartelijk dank daarvoor!

Ik moet zeggen dat het een groot succes was. De opkomst was, met 20 personen, zeer goed te noemen. Ik had niet durven denken dat er zoveel animo voor zou zijn. Er bleek veel behoefte te zijn naar het ontmoeten en het uitwisselen van ervaringen met lotgenoten.

Iedereen was erg enthousiast en wil ook graag deelnemen aan meerdere ontmoetingsdagen.

Ik hoop snel bevestiging te krijgen van de Prinsenhof op de aangevraagde data. Zodra deze bekend zijn komen ze in de Nieuwsflits te staan.

Groeten

Edith Heinhuis

Verlag bijeenkomst 23 januari 2010 Regio Zuid West

23 januari, de eerste bijeenkomst van 2010. Aanwezig waren 15 deelnemers. Om elf uur stond de koffie en thee weer klaar en kwamen de deelnemers binnendruppelen. Om half 12 zijn we begonnen met een rondje waarin iedereen even iets kwijt kon. Zo vertelde iemand geholpen te zijn met laseren aan fibromen in het gezicht, en dit was goed te zien.

Iemand anders zat nog te wachten op een oproep om gelaserd te worden. (ook in het gezicht) Ook zat er iemand te wachten op een onderzoek. Een deelnemer vertelde sinds kort bezig te zijn met Glivec (het medicijn tegen kanker dat zou helpen de fibromen te doen slinken). De eerste resultaten zouden al een positief beeld laten zien, maar het is nog een te korte termijn om al een goed beeld te schetsen. Na dit rondje werd het woord gegeven aan onze gastsprekerster.

Op verzoek van de dames hadden wij een schoonheidsspecialiste laten komen. Zij had zich erg goed voorbereid, en wist goed wat NF was. Ze vertelde wat algemene dingen over de huid, en maakte ook iemand op. Later werd ook voorgedaan hoe fibromen door middel van make-up wat gemaskeerd kunnen worden, bij enkele dames werd dit ook voorgedaan, met goed resultaat.

Natuurlijk zijn ze niet helemaal weg te werken. Zo rond twee uur was het weer tijd om af te ronden. Tamara (de schoonheidsspecialiste) werd bedankt met een bloemetje, een cadeaubon en applaus ging ze voldaan naar huis. Wij hebben nog 2 nieuwe data gepland, namelijk 5 juni, het uitstapje, en 2 oktober, een reguliere bijeenkomst.

Groetjes van

Marion en Christian

Nieuwsgierig geworden? Kom gerust eens langs op één van de regiobijeenkomsten. Er is er ook één bij u in de regio.

Verslag van de Wollebrandcross

Hartverwarmend om dat te mogen meemaken!

In de ochtend zijn we vroeg van huis vertrokken, volgeladen met promotiemateriaal op weg naar de 10^e Wollebrandcross. Wij waren daar niet voor niets, wij waren gekozen als één van de hoofdoelen van deze sponsorloop. Onze aanvraag ten behoeve van het onderzoek naar leer- en gedragsstoornissen bij kinderen met NF1 bij het Erasmus – Sophia kinderziekenhuis was toegekend.

Vanzelfsprekend waren wij er veel te vroeg, rekening houdend met hevige sneeuwval en zonder ervaring over de opzet van zo'n dag. Wij hadden daardoor alle tijd om onze kraam op te zetten en om een eerste kopje koffie te drinken.

Wat een toeloop die middag, ondanks de sneeuwval op die 30^e januari en wat een enthousiasme. Alle complimenten voor het werk en de inzet van de organisatoren. Wij maakten voor het eerst kennis met de Westlandse mentaliteit. Onze kraam werd ook bezocht door enkele CDA coryfeeën: Jacques van der Tak, oud wethouder van Rotterdam, nu burgemeester van gemeente Westland, en de toen nog missionaire minister Maxime Verhagen.



Ook het Erasmus was vertegenwoordigd met een team lopers onder aanvoering van Thijs van der Vaart. Zij vertrokken schoon bij de start en kwamen in modder en pekkel gehuld aan bij de finish. In ieder geval hebben zij een frisse neus gehaald.

Na afloop van de loopwedstrijd was het moment suprême aangebroken. Want wat had de sponsorloop opgeleverd? Het resultaat hadden wij ons nooit kunnen voorstellen. Voor alle goede doelen werd een recordbedrag opgehaald van € 274.280,=.



Voor de tweede keer en op een overweldigende wijze maakten wij opnieuw kennis met de Westlandse mentaliteit en vrijgevigheid. Hiermee is het mogelijk dat wij kunnen rekenen op een bijdrage van rond de € 50.000,= voor het eerder genoemde onderzoek.

Uiteraard wil ik iedereen bedanken die dit mogelijk heeft gemaakt, vanzelfsprekend en allereerst de gulle gevers en de organisatie van de cross en daarna ook Michel, Loes en Paul Aarts, Hans Bruggeman en mijn vrouw Janneke die de hele dag de kraam hebben bemand, Thijs van der Vaart met zijn team lopers vanuit het Erasmus MC. Met zijn allen mogen wij trots zijn op dit resultaat!



Ton Akkermans

De Huisartsbeurs 2010

Op zaterdag 6 maart 2010 stonden wij in een stand van de vereniging met als doel om zoveel mogelijk bekendheid te geven aan onze brochure leer- en gedragsstoornissen bij kinderen met neurofibromatose type 1. Tot onze verbazing was generaal Van Uhm daar ook aanwezig en hij verrichtte de officiële opening van de Huisartsbeurs. De start van een samenwerkingsverband tussen de Landelijke Huisartsen Vereniging en de Militaire Geneeskundige Dienst werd hiermee vormgegeven. Rachel, de dochter van Anna Miedema, keek haar ogen uit en greep haar kans beet, kijk maar eens naar de foto.



Ons doel hebben wij ook bereikt. Wij hebben zo'n 200-tal brochures bij huisartsen kunnen uitzetten. De stand werd vaak bezocht door een huisarts met een NF-patiënt binnen zijn praktijk.

Wij konden dan ook onze informatie kwijt en wij hebben ook diverse folders van de Erasmus MC voor aanmeldingen voor de tweede fase van het simvastatine onderzoek kunnen meegeven.

Hopelijk levert dit extra aanmeldingen op.

Enigszins afgemat hebben wij om half zes kunnen inpakken, iets voor de officiële eindtijd. Onze informatie kon het echter niet opnemen tegen de gratis verstrekte borrel.

Ton, Anna en Rachel

Zeldzame ziekte dag 2010

Op vrijdag 26 februari was het weer zeldzame ziekte dag. Deze werd gehouden in Corpus in Oegstgeest. De NFVN was die dag ook aanwezig en werd vertegenwoordigd door Riet Vermeulen en Anna en Rachel Miedema.

Wij hebben op deze dag weer wat meer bekendheid kunnen geven aan NF.



Anna Miedema

Markt van Mogelijkheden in Drachten

Op zaterdag 13 maart was er weer de Markt van Mogelijkheden in Drachten in het noorden van het land.

Dit is een beurs voor mensen met een beperking in de breedste zin van het woord. Er was een heel breed aanbod aan standhouders, o.a. organisaties voor aangepaste sporten en vakanties. Ook waren er enkele patiëntenverenigingen, diverse zorgboerderijen en projecten voor dagbesteding voor verstandelijk gehandicapten. Ook aanbieders van hulpmiddelen ontbraken niet. MEE was met een grote stand aanwezig.

Ook was er de mogelijkheid om mee te doen aan bij voorbeeld een djembé workshop. Daar heeft onze dochter Janneke aan meegedaan. Janneke (NF1) was met mij mee als standmaatje.

Dit keer had ik voor het eerst de nieuwe banners mee.

Ik heb gemerkt dat de mensen dan even langer blijven staan en dan eerder een informatiefoldertje meenemen.

We stonden op een mooi plaatsje in de hal. Met enkele mensen hebben we een leuk gesprek gehad, onder anderen met mensen uit de zorghoek.

Ik heb gesproken met een docent van een zorgopleiding die regelmatig gastdocenten uitnodigen, hopelijk komt daar een les voor leerlingen van zorgopleidingen uit voort.

Wat zou het mooi zijn als onze verenging op deze manier bekendheid kan geven aan Neurofibromatose.

Tsjitske Walda



Professionaliseren lotgenotencontact

Vrijdag 5 en zaterdag 6 februari kwamen de begeleiders van de lotgenotencontactgroepen en het bestuur bijeen in Driebergen in het congrescentrum Bergse Bossen om van elkaar te leren over het opzetten en begeleiden van lotgenotencontact. Vanzelfsprekend was er ook een deskundig coach aanwezig, Hans de Jong van Odyssee.

Wij leerden al ras dat LSD meer was dan de veronderstelde harddrug; hier stond LSD voor **L**uisteren, **S**piegelen en **D**oorvragen. Een goede lezer begrijpt het al, wij leerden en oefenden gesprekstechnieken. Daarnaast was er alle ruimte om elkaar, in een ontspannen setting, te ontmoeten en elkaar beter te leren kennen.



Hub Housen en Armand Quaedvlieg waren helaas verhinderd maar zij werden prima vertegenwoordigd door Cees Terpstra. Alle deelnemers waren overtuigd van het belang van deze training en kijken uit naar het vervolg op 1 en 2 oktober aanstaande.

Monique Kester

Dagboek van Diede

Hoi!

Hier weer een berichtje van mij. Ik ben inmiddels alweer een half jaar bezig met mijn studie en het gaat nog steeds goed. Ik heb kunnen regelen dat ik mijn tentamens verspreid kan maken, zodat er niet vijf tentamens in twee weken zijn gepropt.

Op deze manier heb ik net wat meer tijd, zodat het iets minder vermoeiend is. Ook ben ik begonnen met een 'revalidatietraject' in de Sint Maartenskliniek. Op het moment dat ik dit schrijf, ben ik nog maar twee keer geweest, dus veel meer kan ik er nog niet over vertellen.

Ik hoop in elk geval dat ze mijn vermoeidheid wat minder kunnen maken, wat erg fijn zou wezen! Wellicht dat ik daar de volgende keer meer over kan vertellen.

Verder probeer ik nog zoveel mogelijk leuke dingen te doen, wat nog best wel lukt.

Groetjes

Diede



Anneke de Kroon: 'Ik leef met beperkingen, maar leer te accepteren'

Anneke de Kroon heeft vanaf haar geboorte NF1. Bij haar is de ziekte door spontane mutatie ontstaan. Het heeft diepe sporen nagelaten in haar verdere leven. Samen met haar man Hans kreeg ze een zoon die ook NF heeft. Ze vertelt openhartig over hoe de ziekte de loop van haar schooltijd en later haar carrière heeft beïnvloed. Dankzij de nieuwe informatie van de vereniging over NF1 vallen de puzzelstukjes over haar jeugd in elkaar. "Zoals ik me als kind gedroeg, had ik alle symptomen van NF. Ik ben bezig met opnieuw leren lopen zodat ik weer kan genieten."



Anneke (57) is geboren in Den Haag maar woont al weer 24 jaar in Veenendaal. Ze heeft haar man ooit ontmoet op het station in Utrecht en ze zijn dertig jaar samen.

“NF1 was voor mij volslagen onbekend, ook omdat ik van de huidarts niets te weten kwam. Ik heb toen ik 16 jaar was, een paar wratjes op mijn arm laten weghalen. De dokter zei iets van Von Recklinghausen, maar hij wilde me er niets over vertellen. Je moest buigen en knikken en verder je mond houden.”

Dat Anneke al van kinds af aan NF1 had, verklaart achteraf veel over haar kinderjaren. Op de kleuterschool kon ze niet meekomen met de vouwwerkjes, op de lagere school lag het leertempo te hoog. “De leraressen besteedden weinig aandacht om mij de stof uit te leggen.

Ik had grote moeite om me te concentreren, was traag en werd door klasgenootjes gepest.

In ons gezin was er geen aandacht voor mij. Ik werd gedwongen om door te gaan, boven mijn grenzen te presteren.”

Na de lagere school begon Anneke aan het Lagere Huishoud en Nijverheidsonderwijs, de theoriekant. Daarna volgde ze de Inas-opleiding die ze met de hakken over de sloot haalde. Maar het werken als ziekenverzorger was uiteindelijk toch te zwaar. “Pas vorig jaar is bij mij een ander soort ADHD vastgesteld, niet de vorm waarin je hyperactief bent maar juist sloom. Die persoonlijkheidstest heeft veel uit mijn verleden naar boven gebracht, dat ik emotioneel verwaarloosd ben. Dat heeft me onzeker gemaakt.”

Ze weet nu dat ze haar grenzen beter moet aangegeven. “Als mijn hoofd vol raakt, of ik voel me onrustig, dan zeg ik afspraken af. Het tempo moet niet te hoog liggen.” Nu werkt ze als receptioniste via Optrack, een beschutte werkplek waar mensen in hun eigen tempo kunnen werken.

Dat bevalt Anneke goed, omdat ze er kan zeggen als het even niet gaat.

Verrassing

Ze vertelt over de geschiedenis van haar zoon Jan (23), die als peuter en kleuter al een achterstand vertoonde. De komst van haar kind noemt ze een verrassing, want ze ontdekte pas dat na zes maanden dat ze zwanger was. “Ik heb het opvoeden van Jan helemaal anders gedaan dan mijn ouders met mij deden.

Door zijn verstandelijke beperking woont hij zelfstandig in een begeleid wonen-voorziening. Jan werkt bij een supermarkt en hij doet het erg goed. Als er iets met hem is, ga ik erop af. Dan wil ik van de doktoren weten wat er aan de hand is”, klinkt ze zelfverzekerd.

Gelukkig kan ze weer meer genieten van de kleine dingen, zoals een ijsje van de ijssalon. Haar hobby's zijn kaarten maken, mozaïeken, of sieraden rijgen van kralen en stukjes fietsband. Na een wandeling in de buitenlucht voelt ze dat 'haar hoofd weer ruimte heeft'. Zwemmen doet ze regelmatig. Ze bakt heerlijke appeltaarten. Al die activiteiten brengen Anneke de rust en afleiding zolang het maar in kleine stapjes gaat.

Als bewijs dat ze op de goeie weg is, vertelt Anneke hoe ze al 17 kilo is afgevallen. “Dan zie ik in de supermarkt de zakken aardappels liggen en besef welke last ik heb moeten meetillen. Ik ben van kleding 3 maten kleiner gegaan en dat voel ik tijdens het bewegen. Ik begin weer ruimte te krijgen.”

Doorzetten

Om zover te komen dat Anneke weer toekomst ziet, tekent haar doorzettingsvermogen. Het heeft haar geestelijk veel moeite gekost: maar ze bezit de wil door te gaan. Dat gaat haar nu makkelijker af dan tien of twintig jaar terug. Ze moet soms afgeremd worden, niet teveel te willen, ook in haar vertellen. “Als je je hele leven gewend was chocola te eten, dan moet je wennen aan aardappels, groenten, vlees”, legt ze de verandering in haar leven uit. Het vooruitzicht om eens langs de zee te wandelen, brengt een glimlach op haar gezicht. Ze is vast van plan om een fiets met elektromotor te kopen, zodat ze met haar man wat grotere afstanden kan afleggen. “Ik ben beperkt in wat ik kan doen, en daar moet ik rekening mee houden.”

Anneke hoopt dat de NF-vereniging iets wil doen voor de oudere NF-patiënten. Ze heeft de behoefte om in contact te komen met mensen met wie ze zich vertrouwd kan voelen. “Het hoeft zeker niet alleen over de ziekte te gaan, maar dat je met leeftijdsgenoten ook over de ‘normale’ dingen kan praten.”

Als kritiekpuntje vindt ze dat sommige artikelen die artsen schrijven te moeilijk zijn. “Ik kijk nu wat meer op de site van de NFVN. Ik ben lid sinds het begin. Het lijkt me fijn dat de vereniging mensen met elkaar in contact kan brengen, voor oplossingen en tips.”

NF en Europa

De berichtgeving uit Europa staat de laatste jaren vaak als negatief nieuws. Daarmee wordt Europa en het werk van het Europees parlement onrecht aan gedaan. Een goed voorbeeld zijn de aanbevelingen van de Raad van Europa met betrekking tot de zeldzame ziekten. Deze aanbevelingen hebben nauwelijks de pers gehaald maar zijn voor ons toch van groot belang. Voor het gemak tonen wij u een selectie van de belangrijkste punten van deze aanbevelingen.

DE RAAD GEBRUIKT DE VOLGENDE UITGANGSPUNTEN:

1. Zeldzame ziekten zijn levensbedreigende of chronisch invaliderende ziekten met een geringe prevalentie en een grote complexiteit, en vormen als zodanig een gezondheidsbedreiging voor de Europese burgers. Ondanks het feit dat zij weinig voorkomen, zijn er zo veel soorten zeldzame ziekten dat miljoenen mensen worden getroffen.
2. De beginselen en de overkoepelende waarden van universaliteit, toegang tot hoogwaardige zorg, rechtvaardigheid en solidariteit, als onderschreven in de Raadsconclusies betreffende de gemeenschappelijke waarden en beginselen van de gezondheidsstelsels van de EU van 2 juni 2006, zijn voor patiënten met zeldzame ziekten van het allergrootste belang.

N.B.: Zeldzame ziekten worden als zodanig gedefinieerd als er niet meer dan 5 patiënten op de 10.000 inwoners zijn. NF valt onder deze definitie.

6. Vanwege hun geringe prevalentie, hun specifieke kenmerken en het hoge aantal personen dat erdoor getroffen wordt, vereisen zeldzame ziekten een algemene aanpak, gebaseerd op bijzondere gebundelde inspanningen om een grote morbiditeit of vermijdbare vroegtijdige mortaliteit te voorkomen en de levenskwaliteit en het sociaal-economisch potentieel van de getroffen personen te verbeteren.

14. Europese referentienetwerken voor zeldzame ziekten hebben een bijzonder grote communautaire toegevoegde waarde, aangezien deze aandoeningen zo weinig voorkomen dat er in de afzonderlijke landen een gering aantal patiënten en beperkte deskundigheid is. Om patiënten met een zeldzame ziekte gelijke toegang tot nauwkeurige informatie, goede en tijdige diagnose en hoogwaardige zorg te kunnen bieden, is het daarom cruciaal dat op Europees niveau expertise bijeengebracht wordt.

16. Gebleken is dat zeldzame ziekten in Europa zeer doeltreffend kunnen worden aangepakt door expertisecentra te laten samenwerken en kennis te laten uitwisselen.

17. De expertisecentra moeten een multidisciplinaire zorgaanpak volgen om te kunnen omgaan met de complexe en uiteenlopende omstandigheden die met zeldzame ziekten gepaard gaan.

20. De WHO heeft zeggenschap van patiënten betiteld als een „absolute vereiste voor gezondheid” en gepleit voor een „proactief partnerschap en een strategie voor zelfzorg voor patiënten ter verbetering van de gezondheidsresultaten en van de levenskwaliteit van chronisch zieken” (1). In dit licht hebben onafhankelijke patiëntenverenigingen een cruciale taak bij zowel de rechtstreekse ondersteuning van individuele patiënten als bij de collectieve werkzaamheden waarmee zij de voorwaarden voor de patiëntengemeenschap als geheel, alsook voor de komende generaties verbeteren.
21. De lidstaten zouden ernaar moeten streven patiënten en patiëntenvertegenwoordigers te betrekken bij de besluitvorming en de activiteiten van patiëntenverenigingen te stimuleren.

De raad beveelt de lidstaten aan:

I. PLANNEN EN STRATEGIEËN OP HET GEBIED VAN ZELDZAME ZIEKTEN

1. Op het juiste niveau plannen of strategieën voor zeldzame ziekten op te stellen of in andere volksgezondheidsstrategieën te zoeken naar passende maatregelen voor zeldzame ziekten, om voor patiënten met een zeldzame ziekte toegang tot hoogwaardige zorg, inclusief diagnostiek, behandeling, rehabilitatie voor degenen die met de ziekte leven, en, indien mogelijk, doeltreffende weesgeneesmiddelen, te waarborgen, en met name:
 - a. zo spoedig mogelijk en bij voorkeur uiterlijk eind 2013 een plan of strategie goed te keuren, die als leidraad dient voor en structuur aanbrengt in alle relevante maatregelen op het gebied van zeldzame ziekten in het kader van de gezondheids- en sociale stelsels van de lidstaten;

II. ADEQUATE DEFINITIE, CLASSIFICATIE EN INVENTARISATIE VAN ZELDZAME ZIEKTEN

III. ONDERZOEK NAAR ZELDZAME ZIEKTEN

6. Lopend onderzoek en onderzoeksmiddelen in nationaal en communautair kader te inventariseren teneinde de laatste ontwikkelingen en de stand van het onderzoek op het gebied van zeldzame ziekten in kaart te brengen, en de coördinatie van communautaire, nationale en regionale programma's voor onderzoek naar zeldzame ziekten te verbeteren.
7. De behoeften en prioriteiten op het gebied van fundamenteel, klinisch, translationeel en sociaal onderzoek naar zeldzame ziekten vast te stellen en manieren te vinden om deze te bevorderen, en te stimuleren dat interdisciplinaire samenwerkingsinitiatieven ook via nationale en communautaire programma's worden aangestuurd.

IV. EXPERTISECENTRA EN EUROPESE REFERENTIE NETWERKEN VOOR ZELDZAME ZIEKTEN

11. Uiterlijk eind 2013 op hun hele nationale grondgebied de geschikte expertisecentra te inventariseren en de oprichting van expertisecentra te overwegen.
12. Expertisecentra aan te moedigen deel te nemen aan Europese referentienetwerken, met inachtneming van de nationale bevoegdheden en voorschriften met betrekking tot de goedkeuring en erkenning van die netwerken.
13. Zorgtrajecten voor patiënten met zeldzame ziekten tot stand te brengen door, zo nodig, samenwerking met relevante deskundigen en uitwisseling van gezondheidswerkers en expertise in binnen- en buitenland op te zetten.

14. Wanneer dit nodig is om toegang tot specifieke benodigde gezondheidszorg te waarborgen, het gebruik van informatie- en communicatietechnologie zoals telegeneeskunde te ondersteunen.
15. In hun plannen of strategieën de noodzakelijke voorwaarden op te nemen voor het verspreiden en mobiliseren van expertise en kennis om patiënten in hun nabije leefomgeving te kunnen behandelen.
16. Te stimuleren dat expertisecentra voor zeldzame ziekten een multidisciplinaire zorgaanpak hanteren.

V. BUNDELING VAN EUROPESE DESKUNDIGHEID OP HET GEBIED VAN ZELDZAME ZIEKTEN

VI. ZEGGENSCHAP VAN PATIËNTENORGANISATIES

18. Patiënten en patiëntenvertegenwoordigers te betrekken bij de besluitvorming op het gebied van zeldzame ziekten en de toegang van patiënten tot actuele informatie over zeldzame ziekten te vergemakkelijken.
19. De activiteiten van patiëntenorganisaties te bevorderen, bijvoorbeeld op het gebied van voorlichting, capaciteitsvorming en opleiding, uitwisseling van informatie en beste praktijken, netwerkvorming en hulpverlening aan zeer geïsoleerde patiënten.

VII. DUURZAAMHEID

20. Samen met de Europese Commissie ernaar te streven dat met passende financierings- en samenwerkingsmechanismen de duurzaamheid van infrastructuur die ontwikkeld is op het gebied van informatie, onderzoek en gezondheidszorg voor zeldzame ziekten op lange termijn gegarandeerd is.

De lidstaten worden verzocht:

1. Uiterlijk eind 2013 en met het oog op het doen van voorstellen in het kader van een eventueel toekomstig communautair actieprogramma op het gebied van de volksgezondheid, aan de hand van de door de lidstaten verstrekte informatie een aan het Europees Parlement, de Raad, het Europees Economisch en Sociaal Comité en het Comité van de Regio's gericht uitvoeringsverslag over deze aanbeveling op te stellen, waarin wordt beoordeeld in hoeverre de voorgestelde maatregelen doeltreffend zijn en of er nadere maatregelen noodzakelijk zijn om de leefomstandigheden van patiënten met zeldzame ziekten en van hun gezinsleden te verbeteren.
2. De Raad op gezette tijden op de hoogte te brengen van de follow-up van de mededeling van de Commissie over zeldzame ziekten.

Het voorgaande is niet een volledig overzicht van alle artikelen. De selectie geeft wel aan dat vanuit Europa allerlei ontwikkelingen worden gestimuleerd die leiden naar goede zorg en expertise voor zeldzame aandoeningen en dus ook voor NF. De ontwikkelingen zijn niet vrijblijvend, van de Nederlandse regering wordt verwacht dat zij uiterlijk eind 2003 een voorstel doet hoe te komen naar deze goede zorg en expertisecentra.

De regering heeft voor het opstellen van dit voorstel een adviesgroep samengesteld, de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen. De leden van deze stuurgroep zijn benoemd door de regering en één van hun speerpunten is de zorg en behandeling voor mensen met zeldzame aandoeningen in Nederland beter te organiseren. De stuurgroep doet voorstellen voor de verdere ontwikkeling van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen in Nederland.

In een volgende editie van ons verenigingsblad zal ik verder ingaan op wat de stuurgroep voor ogen heeft. U begrijpt dat uw bestuur deze ontwikkeling nauwlettend volgt en probeert uw stem te verwoorden in dit traject.

Ton Akkermans

Zorgplanner: een TomTom in de zorg

Mensen die intensieve (AWBZ) zorg nodig hebben, krijgen doorgaans te maken met papieren rompslomp. Een ingewikkelde vraagstelling en een ondoorzichtig bureaucratisch netwerk vormen een struikelblok voor veel zorggebruikers. Voor hen is er nu de website www.dezorgplanner.nl. Deze site biedt inzicht in de gang van zaken rond de AWBZ-zorg.



De zorgplanner kan gezien worden als een soort TomTom voor langdurige zorg. De zorgplanner heeft de vorm van een digitaal bordspel.

Uitleg en doorverwijzingen

Na een korte uitleg kan de 'speler' (zorggebruiker) van start via een keuzemenu. Hij geeft eerst aan welke soort zorg hij nodig heeft: gehandicaptenzorg, verpleging en verzorging of geestelijke gezondheidszorg. Daarna gaat het spel door op de gang van zaken die in de zorg gebruikelijk is. Via aanklikbare wegwijzers belandt de speler steeds op een korte uitleg van zijn keuze. Zo vindt hij bijvoorbeeld uitleg over beroepsmogelijkheden bij de vraag 'Wat te doen als je het niet eens bent met je indicatie? Na beantwoording van de vraag 'Wil je thuis blijven wonen of ga je liever naar een intramurale instelling?' krijg je uitgebreid antwoord op hoe de zorg verder geregeld kan worden als je thuis of intramuraal woont. De zorgplanner biedt ook veel aanvullende informatie. Bijvoorbeeld over het persoonsgebonden budget. Verder verwijst de zorgplanner naar allerlei informatieve links.

De zorgplanner is een initiatief van zeven cliëntenorganisaties, waaronder de Chronisch zieken en Gehandicapten Raad (CG-Raad). Kijk op www.dezorgplanner.nl.

Uitslag enquêteonderzoek contactdagen

Beste leden,

Zoals jullie weten is de groep jongeren gestopt met het organiseren van jongerendagen. Dat zou inhouden dat er geen contactdagen meer zullen komen. En dat is niet de bedoeling, want contactdagen zijn voor veel mensen belangrijk. Onze conclusie: we moeten iets nieuws opzetten en deze keer niet alleen voor de jongeren, want we hebben meer leden dan alleen jongeren. Ik ben toen op het idee gekomen om voor verschillende leeftijdscategorieën, contactdagen te gaan aanbieden. Dan komt de vraag wie willen er aan meedoen en wat willen de leden. Daarom hebben we een enquête gehouden onder de leden om deze vragen te beantwoorden. Dat hebben we geweten! Er zijn heel veel aanmeldingen gekomen, hieronder volgt de uitslag van deze enquête:

groep	leeftijd	aantal aanmeldingen
Jonge kids	5/6 t/m 10	11
Kids	11 t/m 15	9
Jongeren	16 t/m 30	19
30+	31 t/m 100	33
NF2	Alle leeftijden	15

Het idee is om voor elke groep, twee keer per jaar een dagje uit inclusief lunch te organiseren.

Het is de bedoeling dat dit in een ongedwongen sfeer gebeurt, gewoon gezellig weg met lotgenoten en diegene die ervaring willen uitwisselen, kunnen dit natuurlijk doen, maar het is niet verplicht.

Er wordt rekening gehouden met de afstand voor iedereen, dus we zullen een zo centraal mogelijke plaats in Nederland zoeken en met de door de leden aangegeven wensen, zoals openbaar vervoer en toegankelijkheid voor rolstoelen.

Dit vergt nog een hoop regelwerk, ik ben nu druk bezig om de eerste dag voor iedere groep te organiseren en ik hoop binnenkort een datum te

hebben voor de groepen. De eerste dag zal rond eind april/ begin mei zijn.

Mochten er nog leden zijn die zich nog willen aanmelden voor deze dagen, dan kan dat door mij een mail te sturen met vermelding van voornaam, achternaam, geboortedatum en woonplaats. Mijn e-mail is annamiedema@hotmail.com.

Anna Miedema



Persbericht

Woerden, 25 februari 2010

Unieke website met beeldmateriaal over erfelijke ziekten

Morgen lanceert het Erfocentrum de website erfelijkheidinbeeld.nl. In korte filmpjes wordt uitleg gegeven over erfelijke en aangeboren ziekten. Op de site staan al meer dan 150 filmpjes en video's van patiëntenorganisaties, omroepen en vele andere bronnen. Betrouwbaar beeldmateriaal over veel erfelijke en aangeboren ziekten is nu op één centrale website toegankelijk. De lancering vindt plaats op 26 februari om 11.30 uur op de 'Zeldzame Ziekten Dag' in Corpus te Oegstgeest.

Er zijn duizenden erfelijke en aangeboren ziekten en aandoeningen. De kennis bij patiënten en hun omgeving is daardoor beperkt. Maar ook medische hulpverleners kunnen vragen niet altijd direct beantwoorden. Erfelijkheid is ook complex om uit te leggen. Bij ingewikkelde zaken kunnen filmbeelden vaak beter dan woorden zeggen wat er aan de hand is. Er is veel beeldmateriaal over erfelijkheid, erfelijke ziekten en aandoeningen. Het is verspreid over vele organisaties en lang niet alles is online toegankelijk. Het Erfocentrum is daarom begonnen dit digitale beeldmateriaal te verzamelen en via één centrale website online toegankelijk te maken.

Vernieuwend

Met www.erfelijkheidinbeeld.nl heeft het Erfocentrum zich een vernieuwende stap gezet om de positie van patiënten en hun omgeving te versterken. Door duidelijke en begrijpelijke filmbeelden krijgen bezoekers informatie over erfelijkheid, erfelijke en aangeboren aandoeningen. Met de kennis verkregen door de filmpjes over 'hun' aandoening, kunnen patiënten de eigen verantwoordelijkheid voor behoud en verbetering van hun gezondheid beter waarmaken. De website kan ook huisartsen en andere medische professionals ondersteunen in de informatieverstrekking aan hun patiënten.

Begrijpelijk en betrouwbaar

Op erfelijkheidbeeld.nl zijn informatieve filmpjes en video's uit vele bronnen, zoals YouTube, omroepen (patiënten)organisaties en het Erfocentrum, bij elkaar gebracht en online toegankelijk gemaakt. Criteria voor het opnemen in de database van erfelijkheidbeeld.nl waren begrijpelijkheid, objectiviteit, actualiteit en betrouwbaarheid. De informatie is alfabetisch op ziekte of aandoening geordend. Elk filmpje is voorzien van een korte beschrijving, links naar andere betrouwbare informatie, de eigenaar of maker van het filmpje en zo mogelijk een patiëntenorganisatie voor de betreffende aandoening. Het samenbrengen van beeldmateriaal over erfelijke ziekten en aandoeningen en het direct online toegankelijk zijn, maken deze site uniek en waardevol voor arts en patiënt.

www.erfelijkheidbeeld.nl is financieel mogelijk gemaakt door Rabobank, Fonds NutsOhra en Stichting Erfocentrum.



Vraag het onze medisch adviseur

Vraag:

Hallo allemaal,

Ik heb sinds mijn twintigste familiere Schwannomatose. (nieuw type NF). Het is een zeer zeldzame genetische afwijking waardoor in mijn lichaam goedaardige tumoren ontstaan aan de zenuwen. Tot 1996 bestond deze ziekte niet maar MacCollin (Amerikaanse neuroloog) gaf de ziekte een naam, neuroloog Koehler zette Schwannomatose in Nederland op de kaart.

Naar schatting lijden wereldwijd slechts 1 op de 40.000 mensen aan deze ziekte. Nog zeldzamer is het als meerdere familieleden Schwannomatose hebben. Wereldwijd zijn er maar zeventien families bekend. Mijn familie is –tot op heden– de enige in Nederland.

Was getekend,

Antwoord:

Familiäre Schwannomatose

Inleiding

De laatste jaren zijn er in de medische vakbladen patiënten met meervoudige Schwannomen beschreven die geen andere kenmerken van NF1 of NF2 hadden. Vaak werden deze gezwellen ontdekt na klachten van pijn, die begon na een verwonding. Schwannomen kunnen uitval of prikkeling van zenuwen veroorzaken. Verlamming van spieren of gevoelsstoornissen en pijn kunnen de gevolgen zijn.

De neuroloog kan door gericht onderzoek vaak een gezwel vinden, dat dan door de chirurg kan worden verwijderd.



Prof. Dr. K. Lips

Bij microscopisch onderzoek door de patholoog wordt er een schwannoom gezien. Soms kunnen in de familie van een patiënt met Schwannomatose ook deze gezwellen worden aangetroffen. Bijna nooit gaat het samen met de uitingen van NF1 of NF2 (**zie tabel 1 en 2**). Het is dus een afzonderlijk ziektebeeld. Door middel van familieonderzoek is vastgesteld dat er een verandering ofwel mutatie is in een gen op chromosoom 22. Bij NF2 is er ook een mutatie in een gen op chromosoom 22, maar dit blijkt een ander gen te zijn als bij Schwannomatose, maar dat wel erbij in de buurt ligt.

Neurofibromatose 1

Twee of meer van de volgende verschijnselen:

- 6 of meer café au lait vlekken met diam > 0,5 cm vooraf aan puberteit of > 1,5 cm erna
- 2 of meer neurofibromen of tenminste een plexiform
- Sproeten in oksels of liezen
- Opticus glioom
- 2 of meer hamartomen van de iris (Lisch noduli)
- Specifieke botafwijking: dysplasie sfenoid, dysplasie cortex lange pijpbeenderen
- Eerste graads familielid met NF1

Tabel 1

Neurofibromatose 2

NF2 diagnose zeker:

- Dubbelzijdig vestibulaire schwannomen of 1ste graads familielid met NF2

èn

- Eenzijdig vestibulair schwannoom bij leeftijd < 30 jaar of 2 van de volgende verschijnselen: Meningioom, glioom, schwannoom, cataract op jeugdige leeftijd

Mogelijk NF2:

- Eenzijdig vestibulair schwannoom leeftijd < 30 met een van de volgende verschijnselen: Meningioom, glioom, schwannoom, juveniel cataract

òf

- twee of meer meningiomen met een eenzijdig vestibulair schwannoom < 30 jaar met een van de volgende verschijnselen: glioom, schwannoom, cataract op jeugdige leeftijd

Tabel 2

Schwannomen zijn meestal goedaardige tumoren, die voorkomen zowel bij mensen met NF2 als bij mensen met Schwannomatose. Schwannomatose is een aandoening, die behoort tot de groep ziekten, die neurofibromatosen (NF) wordt genoemd.

De aandoening Schwannomatose is pas kortgeleden, in 1991 in Japan voor het eerst, beschreven. Er komen meervoudige ofwel 'multipele' schwannomen bij voor die onder de huid zijn gelegen en van zenuwen uitgaan. Ze kunnen ook uitgaan van zenuwen in het ruggenmerg of in de hersenen. Ze kunnen dus neurologische complicaties geven. Schwannomatose is een zeldzame aandoening, die voorkomt bij ongeveer 2 tot 3 per 100.000 mensen (350 tot 400 patiënten in Nederland). We kennen een sporadische, waarbij geen familieleden zijn aangedaan, en een familiale vorm. De familiale of erfelijke vorm is heel zeldzaam voorkomend (**zie tabel 3**).

Schwannomen en Schwannomatose

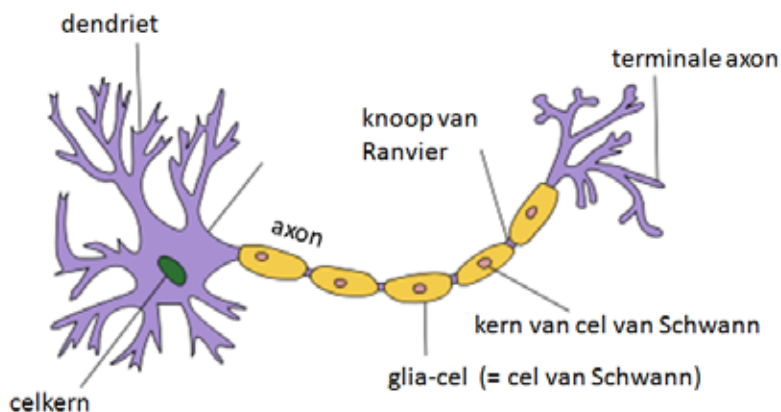
Aantal patiënten in Nederland met:

	ongeveer
• één schwannoom	4000
• dubbelzijdige schwannomen bij NF2	180
• Schwannomatose zonder NF2	165
• familiale Schwannomatose	40

Tabel 3

De cel van Schwann

Schwann cellen zijn glia-cellen ofwel steuncellen die zenuwen bedekken en omhullen (zie figuur 1a). Ze bevatten myeline. Myeline is een eiwit dat zenuwen isoleert van de omgeving waardoor de geleidingsnelheid van een prikkel door die zenuw toeneemt. Als een Schwann cel gaat delen, vormt het een gezwel en noemen we het een schwannoom. Ze zijn eigenlijk goedaardig, maar als ze op de zenuw gaan drukken, kunnen ze chronische pijn veroorzaken. Ook kan uitval van een zenuw optreden. De enige behandeling van schwannomen is ze chirurgisch te verwijderen.



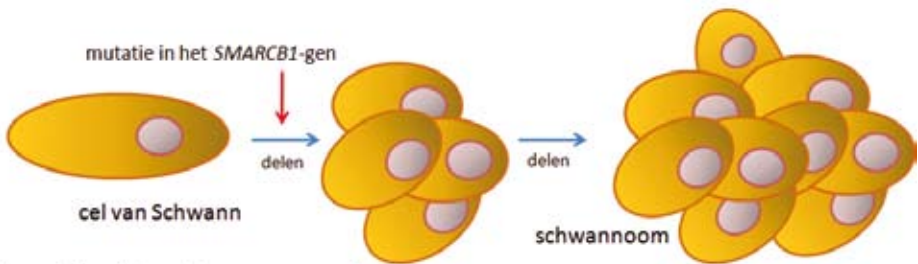
Figuur 1a Structuur van een zenuwcel (neuron)

Het gen dat verantwoordelijk is voor het ontstaan van Schwannomatose

Het gen heet het **SMARCB1** gen en dit staat voor **SWI/SNF gerelateerd, Matrix geassocieerd, Actine-afhankelijke Regelaar van Chromatine, subfamilie B, lid 1**. Het is een complexe naam. Het is dan ook een bijzonder gen, omdat het eiwit dat ervan is afgeleid meer dan één functie in de cel heeft. Het **SMARCB1-eiwit** is betrokken bij het aflezen van het DNA van een gen en het is tevens gebonden aan actine en dus de structuur binnenin de cel.

Actine is een eiwit dat behoort tot het 'skelet' van een cel. Actine neemt deel aan veel taken van de cel: het houdt de vorm van de cel in stand, het heeft een taak bij celdeling, het is betrokken bij de verplaatsing van onderdelen in de cel (b.v. mitochondriën), het zorgt voor celbeweging en het verplaatsen van de cel. Het onderhoudt het contact met andere cellen en het heeft een rol bij afweer na een aanval van buitenaf bv. door een bacterie of virus.

Het **SMARCB1-eiwit** is een tumor-suppressor eiwit. Het onderdrukt celdeling. Het gen komt tot uiting in de cellen van Schwann. Als door een mutatie in het gen de functie van het eiwit verloren is, gaat de cel van Schwann delen en ontstaat er een schwannoom (zie Fig. 1b). Bij de erfelijke vorm is de mutatie in alle cellen van het lichaam aanwezig. Bij de sporadische vorm kan de mutatie in alle cellen aanwezig zijn, maar vaak is deze alleen in een beperkt aantal cellen en in de schwannomen terug te vinden.



Figuur 1b Het ontstaan van een schwannoom

Kenmerken van Schwannomatose (zie tabel 4)

Familiaire Schwannomatose

Kenmerken:

- multipele schwannomen
- niet vestibulair: geen NF2
- niet in de huid
- chronische pijn
- niet kwaadaardig
- mutaties in het SMARCB1 gen op chromosoom 22
- zowel bij sporadische als familiale vorm
- gen ligt vlak bij het NF2 gen

Tabel 4

Veel van de kenmerken van Schwannomatose overlappen met de kenmerken van NF2 (zie tabel 2).

Bij Schwannomatose:

- Komen Schwannomen voor en geen neurofibromen. Neurofibromen zijn een kenmerk van neurofibromatose Type 1 (**NF1, zie tabel 1**).
- Multipele schwannomen komen in het gehele lichaam voor of soms alleen in een speciaal gebied
- De schwannomen ontwikkelen zich uit zenuwen in het hoofd, het ruggenmerg en/of zenuwen onder de huid, maar niet in de huid.
- Ze veroorzaken chronische pijn, tintelen, spierzwakte en soms uitval van zenuwen.
- Ongeveer 1/3 van de patiënten heeft 'segmentale' schwannomen, hetgeen betekent dat de schwannomen tot een gedeelte van het lichaam zijn beperkt, zoals een arm, been of het ruggenmerg.

- Er zijn verschillende gevallen bekend waarin mensen met schwannomatose een vestibulaire schwannoom (acoustisch neuroom) hebben ontwikkeld. Een acoustisch neuroom is een schwannoom van de vestibulaire zenuw in de hersenen. Deze zenuw is betrokken bij het gehoor. Dus patiënten met een vestibulair schwannoom ervaren gehoorverlies tot aan doofheid toe. Echter in tegenstelling tot NF2 zijn deze vestibulaire schwannomen altijd eenzijdig. Ook komen ze nooit op jonge leeftijd voor.
- Patiënten met Schwannomatose hebben geen problemen met leren zoals patiënten met NF1 kunnen hebben.
- De symptomen komen soms tot uiting als er hormonale veranderingen zijn zoals in de puberteit of tijdens de zwangerschap.

Voorwaarden waaraan moet worden voldaan om de diagnose Schwannomatose met zekerheid vast te stellen (criteria voor diagnose):

- Twee of meer schwannomen, die onder de huid zijn gelegen (niet in de huid zoals neurofibromen bij NF1)
- Meestal geen vestibulaire schwannomen zoals bij NF2
- Er wordt geen kenmerkende NF2 verandering (mutatie) in het DNA gevonden, maar er is meestal een mutatie in het *SMARCB1*-gen

òf

- er is een pathologisch-bevestigd niet-vestibulair schwannoom plus een eerste graads familielid die een schwannomatose heeft

Behandeling van Schwannomatose

- Patiënten met Schwannomatose betreffen ongeveer 2,4% tot 5% van alle patiënten die voor een schwannoom worden geopereerd.
- In sommige gebieden van het lichaam kunnen schwannomen klein zijn en moeilijk te lokaliseren. Echografie tijdens de operatie is een waardevolle methode om deze kleine gezwellen op te sporen. Hierdoor kan de tijd van de operatie worden verkort en het risico van beschadiging van normaal weefsel worden beperkt.
- Het is zinvol om schwannomen operatief te verwijderen. De pijn verdwijnt meestal door de operatie. Soms blijft er pijn bestaan en worden andere zenuwen door de operatie beschadigd.
- Soms ontwikkelt zich na de operatie een nieuw gezwel op dezelfde plaats.
- Als er niet geopereerd kan worden, is wel behandeling van de pijn gewenst. Schwannomatose kan soms veel pijn veroorzaken, die moeilijk te behandelen is.
- Er zijn op dit moment nog geen medicijnen beschikbaar, die de gezwellen bij Schwannomatose kunnen tegengaan.
- Gamma-knife chirurgie is een nieuwe methode van behandelen die voor schwannomen in het hoofd kan worden gebruikt om de tumor te verkleinen, maar er is geen garantie op succes. Het hoofd moet gedurende de behandeling geruime tijd in een standaard (frame) worden vastgezet.
- Recent zijn er vorderingen gemaakt met het zogenaamde Cyber-knife. Dit is een door een robotarmgestuurde stralenbron, die geschikt is voor behandeling van schwannomen. Het hoofd hoeft hierbij niet te worden vastgezet en de kans op effectieve behandeling is zeer groot.

- Schwannomen zijn bijna altijd goedaardig. Daarom zullen veel dokters terughoudend zijn om te opereren. Ze zullen geneigd zijn om een operatie uit te stellen. Ze willen dan wel goed periodiek controleren om te zien of er geen groei optreedt. Schwannomatose patiënten hebben meervoudige gezwellen en het risico van steeds opereren kan groter zijn dan de voordelen.

Met vriendelijke groet,

Kees

Bronvermelding

1. Hulsebos T.J., Plomp A.S., Wolterman R.A., Robanus-Maandag E.C., Baas F., Wesseling P.
Germline mutation of INI1/SMARCB1 in familial schwannomatosis.
Am J Hum Genet. 2007; 80: 805-10 (AMC, Amsterdam)
2. Reinders J.W., Koehler P.J.
Familiaire schwannomatose, een nieuwe aandoening te onderscheiden van neurofibromatosis type 1 and 2
Ned Tijdschr Geneeskd. 2007;151:1891-5. Atrium Medisch Centrum, Heerlen

Activiteiten

Bijeenkomsten Regio Noord in Meppel

Contactpersonen	Telefoonnummer	Datum bijeenkomsten
Tjitske Walda	0513-62.97.99	9 juni 2010

Bijeenkomsten Regio Noord Holland in Beverwijk

Contactpersonen	Telefoonnummer	Datum bijeenkomsten
Edith Heinhuis	075-62.19.680	29 mei 2010
		11 september 2010
		20 november 2010

Bijeenkomsten Regio West in Alphen aan den Rijn

Contactpersonen	Telefoonnummer	Datum bijeenkomsten
Hannie en Gabriel van Essen	010-42.08.729	12 juni 2010

Bijeenkomsten Regio Zuid/West in Oud Gastel

Contactpersonen	Telefoonnummer	Datum bijeenkomsten
Marion en Christian van Meer	0165-51.03.57	5 juni 2010
		2 oktober 2010

Bijeenkomsten Regio Oost

Contactpersonen	Telefoonnummer	Datum bijeenkomsten
Nellie van der Niet en Janita Velthoen	0492-39.00.92	12 juni 2010

Huiskamerbijeenkomst:

Contactpersoon	Telefoonnummer	Datum bijeenkomsten
Inge Schlunk	035-60.20.570	Na de zomervakantie

Bijeenkomsten NF2:

Contactpersoon	Telefoonnummer	Datum bijeenkomsten
Anna Miedema	072-88.87.561	

Jongerenactiviteiten:

Contactpersoon	Telefoonnummer	Datum bijeenkomsten
Anna Miedema	072-88.87.561	

Bestuursleden

<p>Ton Akkermans, voorzitter Rietvelddreef 42 2992 HJ BARENDRECHT Tel. 0180-62.72.68 a.akkermans2@chello.nl</p>	<p>Hans Bruggeman, secretaris Slot de Houvelaan 37 3155 VR MAASLAND Tel. 010-59.16.624 hbrklee@kabelfoon.nl</p>
<p>Riet Vermeulen, penningmeester De Zodde 20 1231 MB LOOSDRECHT Tel. 035-58.21.730 info@vermeulenart.nl</p>	<p>Monique Kester Weena 195 3013 AL ROTTERDAM Tel. 010-452.17.69 mgmkester@hotmail.com</p>
<p>Pia Plokker Hofstede 19 2411 WH BODEGRAVEN Tel. 0172-61.67.49 piaplokker@gmail.com</p>	<p>Anna Miedema De Wieder 31 1704 AZ HEERHUGOWAARD Tel. 072-88.87.561 annamiedema@hotmail.com</p>

Contactpersonen

<p>Coördinatie regio's en Regio West Hannie en Gabriel van Essen Tel. 010-42.08.729 na 19:00 uur regiokontakt-nf@hotmail.com</p>	<p>Regio Noord Tsjitske Walda Tel. 0513-62.97.99 T.Walda@kpnplanet.nl</p>
<p>Regio Noord-Holland Edith Heinhuis Tel. 075-62.19.680 e_heinhuis@hotmail.com</p>	<p>Regio Oost Nelly van der Niet, Jan Velthoen Tel. 0492-39.00.92, 0578-57.02.91 j.velthoen@chello.nl</p>

<p>Zelfhulpgroep Neurofibromatose Zuid Nederland Hub Housen Tel. 046-43.73.399 stichtingmarcolimburg@gmail.com</p>	<p>Regio Zuid/West Marion en Christian van Meer Tel. 0165-51.03.57 nf-regiokontakt@hotmail.com</p>
<p>Huiskamer bijeenkomst Regio Gooi en Eemland Inge Schlunk Tel. 035-60.20.570 ingevictoria@hetnet.nl</p>	
<p>Website Michel Aarts Tel. 0174-41.45.49 michel.aarts@capgemini.com</p>	<p>Werkgroep 'Ouders van opgroeiende kinderen met NF' Loes Aarts Tel. 0174-41.45.49 aartsloes@hotmail.com</p>
<p>Stichting Marco Hub Housen Tel. 046-43.73.399 stichtingmarcolimburg@gmail.com www.stichtingmarco.nl</p>	<p>Stichting NF World Wide Leo en Wilna Velthuis mail@stichtingnfworldwide.com www.stichtingnfworldwide.com</p>
<p>NF-jongeren Anna Miedema (zie bestuur)</p>	<p>Telefonisch contactpersonen Janneke Akkermans Tel. 0180- 62.72.68 W. Sanders Tel. 0598-63.03.47</p>
<p>Contactpersoon NF2 Anna Miedema (zie bestuur)</p>	<p>Relevante sites op Hyves neurofibromatose2.hyves.nl neurofibromatose.hyves.nl geefnfbekendheid.hyves.nl nfnoordholland.hyves.nl</p>

Ooproep voor NF2 patiënten

Onderzoek naar tinnitus bij mensen die zijn geopereerd aan een brughoektumor

Prof.dr. P. van Dijk, klinisch fysicus-audioloog

Ir. M.J. van Gendt, klinisch fysicus-audioloog i.o.

Het UMCG zoekt mensen die geopereerd zijn aan een brughoektumor en die tinnitus hebben die beïnvloed wordt door beweging van de ogen. Het kan daarbij gaan om tinnitus die altijd aanwezig is en verandert door oogbeweging. Maar het kan ook zijn dat u alleen tinnitus hoort als uw ogen bewegen.

Prof. dr. P. van Dijk, klinisch fysicus-audioloog en Ir. M.J. van Gendt, klinisch fysicus-audioloog i.o., onderzoekers van het UMCG, willen graag in contact komen met patiënten met deze bijzondere vorm van tinnitus. Hoewel het hier om een uitzonderlijke vorm van tinnitus gaat, kan dit onderzoek toch inzicht geven in tinnitus in het algemeen.

Mensen met tinnitus horen een geluid dat niet in de omgeving aanwezig is. Veel mensen met tinnitus vertellen dat ze gesuis of gefluit horen. Daarom is "oorsuizen" de Nederlandse benaming voor tinnitus. Maar vaak beschrijven mensen ook heel andere geluiden, zoals bonken, brommen of tikken. Tinnitus komt vaak voor in combinatie met gehoorverlies. Er wordt vaak een vergelijking gemaakt met fantoompijn: mensen die bijvoorbeeld een vinger missen voelen soms pijn of jeuk in de vinger die ze niet meer hebben. Vergelijkbaar hiermee, horen mensen hun tinnitus meestal bij de toonhoogte waar ook sprake is van gehoorverlies.

Tinnitus komt veel voor bij patiënten met een brughoektumor. De brughoektumor is een zeldzame, goedaardige tumor in de schedel die erg vaak voorkomt bij patiënten met NF2. De tinnitus blijft meestal ook aanwezig na een operatie waarbij de tumor wordt verwijderd. Tachtig procent van de patiënten die vóór de operatie geen tinnitus hadden, blijken dit na de ingreep wel te hebben.

De tinnitus die gehoord wordt na een brughoekoperatie blijkt een bijzondere eigenschap te hebben. Mensen beschrijven soms dat hun tinnitus wordt beïnvloed door beweging van hun ogen. Dit is als eerste ontdekt door een meneer die merkte dat hij wat hoorde als hij in de achteruitkijkspiegel van zijn auto keek. Waarom de oogbeweging van invloed is op de tinnitus is onbekend.

De Afdeling KNO en het Audiologisch Centrum van het Universitair Medisch Centrum Groningen doen onderzoek naar tinnitus. Daarbij maken we onder andere gebruik van een MRI-scanner om activiteit in de hersenen te meten. Wij willen de MRI-scanner ook gebruiken om te onderzoeken waarom oogbeweging van invloed kan zijn op tinnitus. Hoewel het hier om een uitzonderlijke vorm van tinnitus gaat, kan dit onderzoek toch inzicht geven in tinnitus in het algemeen. Het UMCG zoekt mensen die geopereerd zijn aan een brughoektumor en die tinnitus hebben die beïnvloed wordt door beweging van de ogen. Het kan daarbij gaan om tinnitus die altijd aanwezig is en verandert door oogbeweging. Maar het kan ook zijn dat u alleen tinnitus hoort als uw ogen bewegen. De onderzoekers van het UMCG willen graag in contact komen met patiënten met deze bijzondere vorm van tinnitus.

U kunt zich aanmelden bij mevrouw ir. M.J. van Gendt, e-mail: m.j.van.gendt@med.umcg.nl. Mensen die reageren krijgen een korte vragenlijst toegestuurd. Ook als u niet mee zou willen doen aan een onderzoek m.b.v. een MRI-scanner, maar wel tinnitus hebt die door oogbeweging wordt beïnvloed, is uw reactie van harte welkom.

Het is belangrijk om te weten dat bij dit onderzoek geen behandeling wordt getest. Helaas zijn we nog niet zover dat we uw tinnitus kunnen genezen. Het onderzoek is bedoeld om tinnitus beter te begrijpen en heeft voor deelnemers geen bekende positieve of negatieve effecten.

Oproep

- Bent u in het verleden geopereerd i.v.m. een brughoektumor? en
- Verandert uw tinnitus door oogbeweging? en
- Hebt u belangstelling voor deelname aan wetenschappelijk onderzoek?

Geef uw naam en adres door aan:

Mevrouw ir. Margriet van Gendt, klinisch fysicus-audioloog i.o.
KNO, Universitair Medisch Centrum Groningen

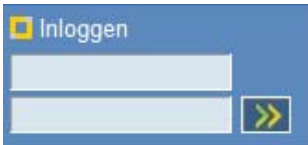
Telefoon: 050-363.71.57

E-mail: m.j.van.gendt@med.umcg.nl

Forum op de website www.neurofibromatose.nl

Het forum op de website is een plek waar leden hun vragen kunnen stellen aan andere leden en kunnen reageren op vragen van anderen. Het doel is om in verenigingsverband ervaringen uit te wisselen.

De toegang op het forum van de website kan worden verkregen door de volgende gegevens in te vullen:



A screenshot of a login form. The form has a blue header with the text 'Inloggen' and a small yellow square icon. Below the header are two light blue input fields. To the right of the second input field is a submit button with a yellow right-pointing arrow.

Eerste vak: lidnummer. Dit staat op het adreslabel van de nieuwsflits.

Tweede vak: postcode. Aaneengesloten, dus zonder spaties invullen.

Neurofibromatose Vereniging Nederland

Secretariaat

Postbus 53386

2505 AJ Den Haag

www.neurofibromatose.nl

info@neurofibromatose.nl

Bank 4420705



TNT Post
Port betaald

Lotgenotencontact

In dit boekje en op onze website www.neurofibromatose.nl treft u een overzicht van onze lotgenotencontactgroepen en een activiteitenkalender met de komende bijeenkomsten. In deze contactgroepen worden de ervaringen met elkaar gedeeld en ondervindt men steun aan elkaar. U bent hier van harte welkom!

Meer informatie

- U kunt extra informatie inwinnen via het secretariaat of via de website van de Neurofibromatose Vereniging Nederland.

Dankzij de nieuwe informatie van de vereniging over NF1 vallen de puzzelstukjes over haar jeugd in elkaar. "Zoals ik me als kind gedroeg, had ik alle symptomen van NF. Ik ben bezig met opnieuw leren lopen zodat ik weer kan genieten."

Neurofibromatose Vereniging Nederland

Secretariaat: Postbus 53386, 2505 AJ Den Haag