



Vereniging voor mensen met
Epidermolysis Bullosa

www.debra.nl

In deze congresspecial treft u de samenvatting aan van het door DEBRA Nederland georganiseerde Internationale DEBRA- congres, gehouden in Groningen van donderdag 27 tot en met zondag 30 oktober 2011. Naast deze gedrukte versie is er nu ook de mogelijkheid, om de hele special te downloaden als PDF File. U kunt kiezen uit een Nederlandse, een Engelse en ook een Spaanse versie.

Ga naar : www.debracongress2011.com

Zo'n digitale versie geeft u als lezer en gebruiker van deze informatie heel veel meer mogelijkheden dan een gedrukt exemplaar:

- U heeft de mogelijkheid de digitale versie verder te verspreiden en/of door te sturen naar anderen die ook geïnteresseerd zijn in EB en alles wat daarmee samenhangt.
- U selecteert en print die samenvattingen uit, die U relevant vindt voor uw eigen archief.
- U selecteert samenvattingen die U mee kunt nemen naar specialisten / hulpverleners etc. waar u vanwege EB vaak mee te maken hebt.
- U kunt ook zelf contact laten opnemen met wetenschappers die presentaties hebben verzorgd; bij een aantal van hen zijn e-mailadressen vermeld.

Internationaal **debra** congresspecial

Georganiseerd door Debra International
UMC Groningen afdeling dermatologie
Wenckebach instituut
Debra Nederland



Colofon

congresspecial 2011

Verslaggeving:
Catharina Fredriks
Yvonne Westheide-Sellies
Gerda Valk-Schutte
Jack van Zijp.

Redactie:
Catharina Fredriks/ Petra Bleeker.

Vormgeving/lay-out:
Intrige

Fotografie:
Met dank aan:
Floris Leeuwenberg
Rainer Riedl
Piet Toonder.

Vertaling Spaans:
Sabine Dirks

Sponsors:
Antiquariaat Lectori Salutem,
Weesp.



Vereniging voor mensen met
Epidermolysis Bullosa

www.debra.nl

Voorwoord

Eindelijk is het dan zover, het is donderdag 27 oktober 2011 en de Fonteinpatio van het Universitair medisch centrum Groningen vult zich met de deelnemers aan het Internationale Debracongres 2011. Voor de mensen uit en rond het bestuur van Debra Nederland die dit congres hebben voorbereid, een belangrijk moment. Nu zal blijken of alle inspanningen en voorbereidingen vrucht af zullen werpen. En dat deden ze in de daarop volgende dagen.

De bijna 200 deelnemers uit 27 landen waren allen onverdeeld enthousiast over hetgeen deze dagen geboden werd op zowel wetenschappelijk als sociaal-maatschappelijk niveau. En dat er daarnaast nog zoveel tijd en mogelijkheid was met elkaar van gedachten te wisselen, elkaar te leren kennen en ervaringen te delen, maakte deze dagen voor velen tot een onvergetelijke gebeurtenis.

Door de aanwezigheid van zoveel stands met verzorgings- en verbandmiddelen was het de deelnemers mogelijk zich op de hoogte te stellen van de nieuwste ontwikkelingen op het gebied van wondverzorging.

Heel speciaal was, dat tijdens dit congres de "De Verklaring van de Universele Rechten van Mensen met EB" is aangenomen.

Al met al kunnen we terugkijken op heel bijzondere dagen, die mede dankzij de inspanningen van zoveel succesvol zijn geweest. Een paar mensen wil ik toch speciaal noemen en wel Frank Houben, de inspirator van dit congres, Malte Westheide, die de financiën heeft bewaakt en niet te vergeten Harry Gubbels van het Wenckebach instituut. Hij heeft met zijn team gezorgd dat de praktische kant van het congres op rolletjes liep. Daarnaast hadden we ook veel steun aan John Dart, die ons door zijn grote ervaring bij het organiseren van deze internationale congressen, veel tips kon geven.

Daarnaast natuurlijk veel dank voor de dagvoorzitters, de tolken, de notulisten en de sprekers, waarbij prof. Jonkman zeker genoemd mag worden, die het initiatief nam zoveel jonge onderzoekers tijdens het congres aan het woord te laten.

Dat het congres financieel mogelijk was hebben we in hoge mate te danken aan de vele sponsors vanuit de industrie, met als hoofdsponsor Mölnlycke, die ook tijdens het internationale congres van 1999 dat in Nederland werd gehouden als hoofdsponsor heeft opgetreden. Aan het VSB-fonds zijn de Nederlandse leden veel dank verschuldigd, want zij maakte het mogelijk dat de Nederlandse leden voor een gereduceerd tarief dit congres konden bezoeken.

Met deze congresspecial hopen wij iets van al hetgeen die dagen werd geboden terug te roepen.

Ank ten Siethoff-Bijkerk, voorzitter Debra Nederland.



Francis Pallison, MD, CHILI

Introductie praktische handleidingen voor de behandeling van EB.



F. Palisson

In 2008 opperde Graham Marsden, toenmalig voorzitter van DEBRA International, het idee handleidingen te laten ontwikkelen voor elk aspect van de verzorging van EB. Deze suggestie werd opgepakt. Momenteel zijn/worden hand-leidingen ontwikkeld op diverse EB-deelgebieden.

Hoe wordt zo'n handleiding ontwikkeld?

- Literatuurresearch
- Het resultaat van de research wordt bekeken door een internationaal gezelschap van wetenschappers
- Hun bevindingen worden weer overhandigd aan een groep van EB patiënten en hun verzorgers
- Het concept wat hieruit voortkomt wordt nog eens gecontroleerd door een expertise-groep
- Het concept wordt in een definitieve vorm gegoten, gepubliceerd en ter beschikking gesteld voor algemeen gebruik

Zo' n aanpak heeft wel z'n problematische kanten:

- Het is heel veel werk.
- Er moeten niet alleen medici en andere wetenschappers op internationaal gebied bij betrokken worden, maar ook EB-patiënten en hun verzorgers.
- Er worden deelaspecten bestudeerd wat EB betreft, waarvan de resultaten nog niet zijn gecheckt of gepubliceerd.
- Nieuwe ontwikkeling op behandel/reserachgebied moeten in de gaten worden gehouden ; dat maakt een frequente up-date van de handleidingen noodzakelijk.
- De aanpak is tijdrovend en dus ook heel kostbaar.

Wat zijn de voordelen?

- Je standariseert zo de beste verzorging/behandeling en aanbevelingen voor EB.
- Je geeft zo, voor professionals, patiënten en hun verzorgers heel veel inzicht in klinische problemen.
- Je stimuleert interactie tussen de verschillende internationale EB-Centra, om ook zo nieuwe benaderingen voor het ontwikkelen van klinische onderzoek te ontwikkelen.
- Je krijgt feedback van de groeperingen die bezig zijn met onderwerpen uit de te ontwikkelen handleidingen
- Je ontvangt ook opmerkingen vanuit het perspectief van de patient. Dit commentaar kan weer verwerkt worden in de handleidingen.
- Je ontvangt suggesties voor nog te ontwikkelen handleidingen

De volgende presentaties hebben als onderwerp de ontwikkeling van handleidingen op het gebied van:

- Tandheelkundige verzorging. (Is gepubliceerd ; zie presentatie Susanne Krämer)
- Pijnbestrijding (Is in ontwikkeling ; zie presentatie K. Goldschneider)
- Ergo-therapie (Verschijnt in 2012 ; zie presentatie F. Prinz)
- Kanker (Is in ontwikkeling ; zie presentatie J. Mellerio)



Meer informatie over de handleiding Tandheelkundige zorg:
www.debra-international.org

Susanne Kramer, TANDHEELKUNDIGE, SANTIAGO, CHILI

Een impressie van de ontwikkeling van de handleiding: Tandheelkundige verzorging van EB- patiënten

Voordat de handleiding voor tandheelkundige verzorging, met onderwerpen als mond- en gebitsverzorging, anesthesie, adviezen en trainingssuggesties, werd ontwikkeld, stelden de samenstellers zich de volgende vragen:

- Wat wordt het doel van de handleiding?
- Wie zullen de gebruikers zijn?

Naast ervaringsdeskundigen op het gebied van tandheelkundige verzorging werden ook patiënten van alle EB-varianten bij de ontwikkeling betrokken. Wat wilden zij?

Behalve het aantrekken van fondsen (DEBRA UK heeft bijgedragen aan de financiële totstandkoming van de handleiding) was, naast de expertise van deskundigen en mensen met EB, ook literatuurresearch over dit onderwerp (in 5 talen: van 1970 tot 2010) van groot belang. Die diverse artikelen werd door een team van meerdere deelnemers

kritisch bekeken. Ook volgden speciale bijeenkomsten rond dit thema plaats tijdens een Internationaal DEBRA-Congres in Chili.

De hierna samengestelde concepthandleiding werd ook weer kritisch gelezen door specialisten uit de gezondheidszorg, andere relevante representanten en mensen die de eindredactie op hun schouders namen.

De uiteindelijke pilot-versie, begeleid door een enquête-formulier, werd aan de pilotgroep (Argentinië, Engeland en Tsjechië) voorgelegd. Deze groep gaf deze uitprobeerversie ook weer door aan hun eigen patiëntengroep.

Ook aanbevelingen uit deze groep werden meegenomen in de uiteindelijke versie. Het is wel de bedoeling de handleidingen om de twee jaar te actualiseren.

Kenneth Goldschneider, ANESTHESIST,
Cincinnati Children's Hospital, USA

Pijnbestrijding bij EB; de ontwikkeling van een handleiding op dit gebied.

Naast de handleiding voor tandheelkundige zorg zal ook, op verzoek van DEBRA International, een handleiding worden samengesteld op het gebied van pijnbestrijding bij mensen met EB, om zo te komen tot een gestandaardiseerde aanpak van pijnbestrijding.

Pijn is helaas een veel voorkomend symptoom bij patiënten met EB. Er is nog weinig bekend over een adequate, op de resultaten van experimenten gebaseerde behandeling. Er is ook nog niet genoeg uitwisseling van gegevens over pijnbestrijding tussen de diverse EB-centra, en er wordt weinig gepubliceerd in vakbladen over dit specifieke EB-probleem. En dat, terwijl de chronische pijn natuurlijk een grote invloed heeft op de levenskwaliteit.

Dr. Goldschneider koos voor een informele onderzoeks-aanpak met zowel Amerikaanse als Engelse experts op dit gebied; zij startten een gedegen literatuuronderzoek naar pijnbestrijding bij EB. Hun bevindingen werden gerapporteerd, en de gegevens onderling uitgewisseld.

Nadat deze informatie gebundeld was in een concept, werd dit concept naar mensen buiten deze onderzoeksgroep gestuurd. Die 'buitenstaanders' waren professionals op pijnbestrijdinggebied, maar het waren ook patiënten met EB. Als de opmerkingen van deze groep op het concept verwerkt zijn, kan er toegewerkt worden naar een definitieve handleiding op dit gebied.

Met welke vormen van pijnbestrijding heeft deze ontwikkelgroep zich beziggehouden? Met:

Postoperatieve pijnbestrijding.

Deze pijnbestrijding is moeilijk natuurlijk ivm met de conditie van de huid, maar ook door de slikproblemen. Het vereist altijd een aangepaste pijnbestrijding zoals intraveneus ingebrachte fentanyl. (Fentanyl behoort tot de groep geneesmiddelen die morfineachtige pijnstillers of opiaten worden genoemd. Het heeft een sterke pijnstillende werking.)

Maar er moeten nog veel vragen beantwoord worden: Zijn opiaten wel geschikt voor kinderen? Hoe lang hou je katheders op hun plek?

Pijn bij de stoelgang.

Pijn bij voedselinname; veroorzaakt door ontstekingen en zweren in de slokdarm. Vaak hebben EB-patiënten ook last van GERD (het opstuwen door de maag van zuur door de slokdarm naar het strottenhoofd), en dat kan niet altijd met een doorsnee medicatie verholpen worden. Maar hoeveel lidocaine kan wel gebruikt worden?

Pijn in gewrichten en botten.

Wellicht kunnen extra voedingssupplementen naast medicatie hier verlichting geven, maar ook fysiotherapie en psychologische begeleiding kunnen soelaas bieden.

Pijnbestrijding thuis.

Is het bv. mogelijk Ketamine ook voor de thuissituatie ter beschikking te stellen? (Ketamine is een narcosemiddel, heeft wel bijwerkingen zoals hallucinaties)

Pijnbestrijding bij baby's

Daar luistert een juiste medicatie natuurlijk heel nauw; is gecompliceerd.

Pijnbestrijding moet dus een goede combinatie zijn van een aangepaste medicatie, een perfecte wondverzorging, een goede voeding, therapie en psychologische begeleiding; hoe ga je om met chronische pijn?

Een paar discussie punten in de groep:

- Is er voldoende aandacht voor alternatieve pijnbestrijding?
- Moet een allopathische benadering van pijnbestrijding ook niet kritisch bekeken worden?
- Er moet ook aandacht worden geschonken aan de chronische jeuk.

Meer informatie :
kenneth.goldschneider@cchmc.org



De Donderdagsprekers

Florian Prinz en Hedwig Weiss,
DEBRA- OOSTENRIJK TEAM, (ERGO) THERAPEUTEN

Handleiding voor ergotherapie bij EB.

Om te komen tot een gestandariseerde aanpak bij de behandeling van EB heeft DEBRA-Oostenrijk een handleiding gepubliceerd met adviezen en tips voor een ergo-therapeutische aanpak bij EB-patiënten; van baby tot volwassene.

Deze handleiding verzamelde de ervaringen op ergo-therapeutisch gebied; en is een vraagbaak voor iedereen die steun wil bieden aan kinderen en volwassenen met EB om zo zelfstandig mogelijk te kunnen functioneren. Florian Prinz en Hedwig Weiser geven een korte toelichting op de voornaamste bevindingen van deze handleiding:

De motorische ontwikkeling in de baby- en peutersperiode verloopt vaak moeizaam en met een achterstand bij het kruipen en gaan lopen. Op latere leeftijd verhindert het frequent voorkomende littekenweefsel ook deze bewegingsontwikkeling

Bescherming van ellebogen en knieën kan vanaf de eerste kruippogingen van een baby al verlichting geven; minder angst voor pijn en stoten of vallen.

Tast- en grijpbewegingen:

Door o.a. contracturen aan de vingers, maar ook door het niet kunnen verdragen van druk op de huid zijn er bij JEB- en RDEB patiënten vaak problemen bij het langdurig vast moeten houden van schrijfmateriaal. Speciale pennen, aangepaste muizen, joysticks en spraakherkenning-programma's zijn hierbij goede hulpmiddelen.

Kinderen:

Voor de dagelijkse activiteiten kan aan ouders gevraagd worden wat hun kind wel en wat het niet kan; er zijn vol-doende hulpmiddelen om zelf bv. bestek te kunnen hanteren. Daarnaast kan natuurlijk geprobeerd worden om de contracturen aan de handen te verminderen door de vingers apart te verbinden, en spalken en speciale handschoenen te gebruiken. Ook bij voeten treedt het zg. webbing op: misschien kunnen hier ook de tenen apart verbonden worden. Vaak komen kinderen met EB al jong in een rolstoel terecht; maar juist stimuleren zoveel mogelijk te lopen en te bewegen is belangrijk om zelfstandigheid te behouden.

Internationale samenwerking en uitwisseling van gegevens blijft ook op dit gebied van het grootste belang; het is prettig dat nu ervaringen op dit therapeutisch terrein zijn verzameld en uitgegeven in een handzame bundel met tips en adviezen.

Voor meer informatie over deze handleiding,
die in mei 2012 zal verschijnen:
florian_prinz@hotmail.com

MIDDAGSESSIE Squamous Cell Carcinoom

(SCC / plaveiselcel carcinoom)

Geïntroduceerd door:
DR. FRANCIS PALLISON

In principe komt SCC net zoveel voor bij mensen zonder, als mensen met RDEB; helaas met dit verschil dat SCC bij mensen met deze EB-variant vaak tot vroegtijdig overlijden leidt. Een voorbeeld: 90,1% van RDEB-patiënten vanaf 55 jaar overlijdt aan deze kankervorm; naarmate de leeftijd stijgt, wordt de kans op vroegtijdig sterven dus steeds groter. SCC is ook moeilijk te traceren: EB-patiënten hebben al zoveel zweren en ontstekingen. SCC komt frequent voor bij handen, voeten of ellebogen. -Anne Lucky, (MD, professor in de dermatologie van de medische universiteit van Cincinnati en mededirecteur van het Cincinnati EB Centrum, Ohio, USA) Een gegeven uit de praktijk: een jonge vrouw van 20 jaar met uitgezaaide plaveiselcelcarcinomen,

Bij aanvang van de lezing van Dr. Lucky verontschuldigde zij zich tegenover de in de zaal aanwezige EB-patiënten; de Power Point presentatie bevatte juist voor deze groep wellicht schokkende beelden van de gevolgen van SCC voor mensen met RDEB.

Haar presentatie centreerde zich rond een jonge vrouw met RDEB. Op de leeftijd van 19 jaar ontdekte men bij haar een niet meer genezend kankergezwell op een onderbeen. Bij een operatieve ingreep werden ook nog meer kankercellen ontdekt dan eerst werd aangenomen. Uiteindelijk moest het aangetaste lichaamsdeel worden geamputeerd. Maar bij meer wonden op bv het dijbeen, waarin zowel streptokokken als stafylokokken werden getraceerd, werd daarna middels een biopsie ontdekt dat het hier ook om SCC ging.

Het werd een lijdensweg; uiteindelijk weigerde deze jonge vrouw verdere behandeling, en stierf, 14 maanden na de diagnose plaveiselcelcarcinoom met behulp van palliatieve sedatie een vrede maar veel te vroege dood.

Samenvatting:

- Plaveiselcelcarcinoom treedt vaak op in het derde levensdecennium
- Het verspreidt zich snel en vormt ook spoedig metastasen na ontdekking van het eerste carcinoom
- Therapieën /ingrepen hebben weinig succes, maar er is ook nog niet veel geëxperimenteerd wat dit betreft.
- Patiënten moeten alle gelegenheid krijgen om verdere behandeling te weigeren, en alleen die hulp te ontvangen, die hun levenseinde zo comfortabel en pijnloos mogelijk maakt.

Meer informatie: annelucky@fuse.net

Het ontwikkelen van een handleiding voor het behandelen van kanker bij EB.

RDEB patiënten lopen een groot risico op het krijgen van plaveiselcelcarcinoom. Maar liefst 80% van de RDEB-patiënten heeft op 45-jarige leeftijd te maken met deze voor hen agressieve huidkankervariant. De kwaadaardige cellen komen vooral voor bij handen, voeten en ellebogen. Door de veel voorkomende wonden en zweren op de huid van RDEB patiënten is de door carcinoom aangetaste huid ook moeilijk te onderscheiden van deze 'gewone' huidblaren en wonden en het al of niet aanwezig zijn van plaveiselcelcarcinoom is daardoor ook moeilijk in de gaten te houden.

Zowel de zeldzaamheid van RDEB als de wijze waarop plaveiselcelcarcinoom verloopt bij deze patiënten maakt een goede handleiding op dit gebied hard nodig; want juist door die zeldzaamheid ontbreekt voldoende expertise. Er is nu een handleiding voor dit deelgebied in de maak, die op de door Dr. Francis Pallison aangegeven methode zal worden samengesteld: via literatuurresearch, en bekeken door een internationaal gezelschap van wetenschappers, worden deze bevindingen overhandigd aan een groep van EB patiënten en hun verzorgers. Het hieruit volgende concept wordt weer gecontroleerd door een expertise-groep. Daarna wordt het concept in een definitieve vorm opgesteld, gepubliceerd en ter beschikking gesteld.

Aanbevelingen om plaveiselcelcarcinoom zo snel mogelijk te kunnen diagnosticeren

- Laat iedere 3 maanden de huid goed controleren door verpleegkundigen en dermatologen met ervaring op het gebied van RDEB.
- Vraag, naast de medische hulpverleners ook aan het thuisfront frequent foto's te maken van wonden, zweren of andere afwijkingen in de huid, om ook te zien en bij te houden hoe deze zich ontwikkelen.
- Geef heldere, goede en zo tactisch mogelijke instructies aan patiënten met RDEB, om hen te helpen hun huid zo goed mogelijk in de gaten te houden.
- Als foto's daartoe aanleiding geven: neem dan 4mm biopten
- Laat weggenomen weefsel onderzoeken door een patholoog-anatoom met ervaring op het gebied van RDEB
- Is operatief ingrijpen nodig? Dan verdient het aanbeveling het o.k team samen te stellen uit dermatologen, chirurgen, oncologen en pathologen.
- Ook regelmatige controles van de lymfeklieren horen bij de behandeling; wel is gebleken dat biopten uit lymfeklieren vaak geen uitsluitsel bieden op het aanwezig zijn van plaveiselcelcarcinoom.

Voorlopig, zolang er geen nadere methoden zijn gevonden, is het operatief verwijderen van de aangetaste huid met plaveiselcelcarcinoom nog de beste optie. Daarna moeten histo-pathologen uitsluitsel geven over eventuele uitzaaingen.

Er zijn nog weinig alternatieven bekend voor het bestrijden van plaveiselcelcarcinoom;

Meer informatie:
jemima.mellario@gstt.nhs.uk
dawn.jarvis@debra.org.uk

- Radiotherapie: onzeker, niet genoeg expertise
- Chemotherapie: de reacties zijn wisselend
- Tyrosine kinase; wordt toegepast bij gevorderde carcinomen (Kinase is een verzamelnaam voor een groep enzymen die een fosfaatgroep aan brengen op een ander eiwit of een ander molecuul)
- Toepassen Aldara-crème: van slechts een RDEB patient zijn gegevens beschikbaar over het resultaat van deze crème (Aldara-crème is een geneesmiddel dat wordt ingezet bij de behandeling van huidaandoeningen waarbij sprake is van afwijkende huidcellen.)
- Toepassen Cetuximab: Er is maar een geval bekend van deze toepassing. (Cetuximab is een is een doelgerichte kankerremmende stof ('targeted therapy'). Het kan aan een kanker vast gaan zitten en deze daardoor onschadelijk maken.

Bij het verschijnen van deze kopij was het tijdstip van de publicatie nog niet bekend.

Mark de Souza
PHD: RESEARCH DOCTORAAT

Lotus Tissue Repair Inc. en de ontwikkeling van een proteïne therapie programma.

Zoals bekend is een mutatie in de genetische codering van het collageen type VII de oorzaak van RDEB (Recessieve Dystrophische Epidermolysis Bullosa). Tot dusver was er, volgens Mark de Souza, nog geen afdoende therapie voor de genezing van deze EB-variant. Het Amerikaanse bedrijf Lotus Tissue Repair Inc (farmaceutische achtergrond) geeft aan mogelijk een therapie te hebben gevonden die in 2 tot 5 jaar succesvol kan blijken te zijn voor patiënten met RDEB; de eerste succesvolle experimenten (ook met resultaten op de lange termijn) met menselijke proefpersonen hebben in maart 2011 al plaatsgevonden.

Wetenschappers en medeoprichters van dit Amerikaanse bedrijf, Dr. Mei Chen and Dr. David Woodley, zijn de ontdekkers van deze nieuwe therapie, die nu bekend staat onder de naam: Recombinant collageen type VII technologie. (rC7) Zij zijn experts in het gebruik van rC7 als proteïne vervanging therapie. Het komt er in het kort (en wat gesimplificeerd) op neer dat het gemuteerde eiwit Collageen type VII wordt vervangen door een niet gemuteerd type.

Joy van der Stel in dialoog met Yvonne Sellies,
CONSULENT DEBRA NEDERLAND

De kracht van mijn onmacht; het levensverhaal van een inspirerende vrouw.

Yvonne introduceerde Joy van der Stel, door zuurstofgebrek bij de geboorte spastisch geworden. De ouders van Joy reageerden heel verschillend op de handicap van hun dochter. De moeder was heel sceptisch aangaande de kwaliteit van het toekomstig leven van hun dochter. Bij vader lag dat anders; hij had meer oog voor de mogelijkheden die Joy misschien nog zou hebben. Zo werd ze uitgedaagd door haar vader om zoveel mogelijk te doen.

Leidt zorg naar welbevinden, of juist niet?

Van haar 4e tot haar 12e jaar is Joy thuis opgegroeid, en kwam daarna terecht in een internaat. En in plaats van zoveel mogelijk zelf te kunnen doen en uit te proberen, werd haar daar alles uit handen genomen. Joy miste de uitdagingen en voelde zich daardoor extra gehandicapt. Het werd een frustrerend dilemma in de 5 jaar dat Joy in het internaat verbleef; thuis was ze een persoon, maar in het internaat een patiënt!

Het bedrijf heeft voor verdere research 26 miljoen dollar (beschikbaar gesteld door het Amerikaanse bedrijf Third Rock Ventures) om deze nieuwe therapie verder te ontwikkelen en beschikbaar te stellen aan RDEB patiënten.

Voor dat doel zou Lotus Tissue Repair Inc. wel graag de medewerking willen hebben van de aangesloten verenigingen bij DEBRA International. Bij kritisch bekijken van het internationale aantal RDEB-geregistreerden bleek dat aanzienlijk hoger te zijn dan de cijfers aangaven; Mark de Souza gaf aan dat 1 op de 250.000 (in de USA) tot 1 op de 1.300.000 mensen (in sommige Europese landen) lijdt aan een vorm van RDEB. Wat de USA betreft is het aantal RDEB patiënten al 3 tot 4 keer hoger dan het wat hun eigen Nationale EB register aangeeft.

Als alle DEBRA verenigingen meewerken aan een nieuwe internationale EB-registratie, wordt het duidelijker hoe hoog de huidige kosten zijn voor mensen met RDEB zonder afdoende therapie. Dit kan eraan meehelpen dure therapieën ook vanuit financieel perspectief te kunnen motiveren. Een win-win-situatie, waar door het gros van de aanwezigen positief op werd gereageerd.

Mark de Souza deed dan ook een oproep aan de aanwezige vertegenwoordigers van de DEBRA's binnen 14 dagen aan zijn bedrijf te laten weten hoeveel patiënten met EB er in hun land staan geregistreerd. Wellicht hebben al veel verenigingen via hun eigen nationale registratie in die tussentijd al aan deze vraag voldaan.

De DEBRA-verenigingen wachten nu met spanning af wat het vervolg zal zijn van deze nieuwe therapie aanpak, verder ontwikkeld door de geweldige financiële injectie die de research naar een afdoende therapie voor EB misschien nu kan ontvangen.

Meer informatie:
www.empowermij.com
(ook Engelstalige versie)
Email: joy@empowermij.com

Joy miste bij de haar behandelende medici ook het geloof in wat ze wel zou kunnen, terwijl ze zelf toch uitstekend wist waar haar grenzen lagen. Als je je niet tijdig losmaakt van zo'n institutionele aanpak kun je snel zo gehospitaliseerd raken dat dit een barrière gaat vormen voor je verdere ontwikkeling.

Ook voor kinderen en volwassenen met EB zijn er veel barrières te slechten, maar ook uitdagingen om aan te gaan; en moet je kinderen per se uit de droom helpen als ze iets willen wat later toch niet te realiseren valt?

Joy is van mening dat iedereen recht heeft op zijn eigen dromen. Eenmaal volwassen geworden weten mensen met een handicap heus wel wat ze niet kunnen en wat ze zelf wel willen en kunnen. Naarmate je ouder wordt verdwijnt wel wat van die dromen; dat realiteitsgehalte doorzien gaat stap voor stap.



Na de internaatsperiode verhuisde Joy naar Het Dorp, een speciaal voor mensen met een lichamelijke handicap ingericht dorp met alle voorzieningen die je voor het dagelijks leven nodig hebt.

Een heel beschermde en volledig op gehandicapten gerichte leefomgeving, waar alleen lotgenoten woonden; een vorm van positieve discriminatie? (het fenomeen Het Dorp is nu ook in Nederland achterhaald; het integreren van mensen met een handicap in een gewone leefomgeving heeft de voorkeur.) Gelukkig kreeg Joy uiteindelijk een woning voor zichzelf, waar ze zich prima kan redden; ze is getrouwd en heeft een prachtige dochter.

Concluderende tips van Joy;

Mentaal stevig in elkaar zitten is heel belangrijk; soms heb je zelfs wat tegenwerking nodig om dan die negatieve energie om te zetten in positieve energie. En hou altijd je zelf gestelde doelstellingen en ook dromen in het oog.

Na deze lezing was er de mogelijkheid het door Joy geschreven boek: De kracht van mijn onmacht; het levensverhaal van een intrigerende vrouw, te bekijken en aan te schaffen. Het boek is ook in het Engels verkrijgbaar; The power of my disability; the life story of an inspiring woman.

Kim van Zijp

MOEDER VAN JESSE, 9 JAAR, MET JUNCTIONAL EB NON HERLITZ

Hoe combineer je ouderschap met intensieve zorg?

Kim van Zijp is moeder van de 9-jarige Jesse, geboren met Junctional EB Non-Herlitz. Het leven van Jesse zou erg moeilijk worden, met veel pijn, jeuk en angst.

Kim had erg uitgezien naar Jesse, en was totaal niet voorbereid op wat haar overkwam. Al een paar dagen na de geboorte van Jesse drukte een maatschappelijk werkster de ouders op het hart om zoveel mogelijk hulp te vragen. Jesse werd door zijn huidconditie bedreigd met ondervoeding, infecties en groeiachterstanden. Kim en haar man waren 24 uur per dag bezig met voeden, verzorgen, verbanden wisselen en pijnmedicatie. Dit kostte zoveel tijd en energie dat Kim op het laatst niet meer wist hoe ze dit vol moest houden, en ze begreep wat de maatschappelijk werkster bedoelde: deze zorg is niet voor even, maar zal vele jaren duren.

Er was geen andere keuze dan de zorg te delen, maar het was moeilijk om een deel van de zorg uit te besteden; Kim wilde bevoegde verpleegkundigen die naar haar normen handelden; ze stelde hoge eisen. Maar ze leerde gaandeweg haar eisen naar beneden bij te stellen. Het was voor haar ook belangrijk dat ze afstand van de ziekte nam, maar niet van Jesse. Ze wilde een moeder zijn en geen verpleegster. De verpleegster mocht hem 'pijn' doen, zodat Kim hem naderhand kon voorlezen, knuffelen en dingen doen die moeders doen.

Niet alle zorg werd uitbesteed, Kim en haar man wilden niet helemaal afhankelijk worden van anderen. Baden, wondverzorging en verbinden werd door de verzorgers gedaan (Jesse verbleef ook 3 dagen in de week in een kinderdagverblijf met verpleegkundige hulp) Maar Kim en haar man namen het managen van de zorg op hun schouders: financiering, bevoorrading, toezicht en natuurlijk de voeding, kleding en de school. Die financiering is ook elk jaar weer een onzekere factor, nooit is zeker wat de uitkomst is, steeds moeten speciale verzoeken voor medische kosten worden gedaan. EB is zo onbekend dat de omvang van de zorg niet voor te stellen is.

Kim heeft het gevoel of ze al 9 jaar een eenzame strijd voert tegen de wereld. De voor de hand liggende oplossing lijkt stoppen met werken en thuis voor je kind zorgen, maar niet voor haar. Weinig mensen hebben daar begrip voor. Kim en haar man willen EB geen centrale plaats in hun leven laten innemen. Gelukkig hebben Kim en haar man steun aan elkaar, aan hun directe familie, speciaal haar vader en zus Bets. Zonder hun steun hadden ze het niet vol kunnen houden. Ook Jany Fisher en haar verpleegkundig team, Desiree Liem en Rika Pronk begrepen dat; Kim noemt hen 'Jesse's engelen'. Daarnaast professor Jonkman, José Duipmans, kinderarts Mandema en vele anderen van het EB-team UMCG hebben, waar zij konden, ondersteuning geboden.

Zo kreeg Kim eindelijk ruimte om bij te tanken, moeder te zijn, te kunnen werken, weer de 'oude' Kim te zijn. Ze konden weer op vakantie, weekendjes weg en durfden zelfs een volgende zwangerschap aan, met als resultaat een tweeling, 2 dochters. Maar nooit is het makkelijk. In de pedagogiek is grenzen stellen een centraal thema, maar een EB-kind wordt begrensd door pijn, het is moeilijk om Jesse iets te weigeren. De kunst is hem over zijn grenzen heen te helpen.

Jesse is nu negen jaar, hij heeft een gemiddeld gewicht en lengte in vergelijking met gezonde jongens. Hij kan na veel problemen met voeding en stoelgang, nu toch genieten van oesters, een Engels ontbijt en likt zijn vingers af bij een kippenpootje.

Meer informatie :
jack.vanzijp@denhaag.nl

Kim's motto is:

'Wat je zelf kunt doen, moet je zelf doen, maar het moet niet ten koste gaan van jezelf. Je kunt niet voor anderen zorgen als je niet voor jezelf kunt zorgen.'

Humphrey Hanley

NIEUW-ZEELAND

Leven met EB

Je hebt RDEB... Wat is de sleutel om, ondanks EB zo gezond en vooral zo gelukkig mogelijk mee te leven?

In ieder geval al de balans vinden tussen de ellende die EB met zich meebrengt en toch proberen zo zelfstandig mogelijk te functioneren.

Voor pasgeborenen met EB is het hebben van veel pijn en de bijna dagelijkse wondverzorging een marteling. In Nieuw Zeeland is men dan ook van mening dat ouders niet direct betrokken moeten zijn bij die verzorging van hun jonge kind.

Daarom werd in dit land Family Care (oorspronkelijk opgericht voor Cara patiënten) betrokken bij de verzorging van Humphrey. De ouders werden niet meer ingeschakeld bij de verbandwissels, en kregen zo een meer normale ouder-kind relatie met hun zoon. Het ging door die zorg beter met hem, hij werd een redelijk mobile tiener, en meer zelfstandig. Zijn leeftijdgenoten gingen ook normaal met hem om; al hielden ze wel rekening met zijn huidafwijking.

“Probeer zo prettig mogelijk te leven, ook al heb je EB.”

Nu heeft Humphrey een partner, haalde zijn bachelors degree, en werkt nu voor een groot energiebedrijf in Nieuw Zeeland. Op zijn werk heeft hij wel een paar kleine aanpassingen (bv een PC met headset) nodig gehad, en het bedrijf biedt hem de mogelijkheid tot flexibiliteit wat de werkuren betreft, ivm met zijn ziekte en de verbandsessies.

Het streven van Humphrey is en blijft om zo normaal mogelijk te functioneren met EB. Hij nam af en toe teveel risico's, maar leerde er ook mee om te gaan.

Humphrey beoefende een aantal sporten; paardrijden, duiken, waterboarding, ski-diving, cricket; het was allemaal mogelijk voor hem, al moest af en toe de sportkleding aangepast worden met extra beschermingsstukken.

Meer informatie :
debranewzealand@gmail.com

Matija Zmazek, CROATIA

Vertrouw op je mogelijkheden.

Iedere jongere, en natuurlijk ook jongeren met EB, houdt zich bezig met levensvragen als; Wat zijn mijn dromen, mijn doelen in het leven?

Matija wilde zelf een antwoord op die vragen zien te vinden, zelf een oplossing zoeken voor de problemen die EB met zich meebrengt.

Hij vindt dat EB gezien kan worden als iets dat gewoon bij hem hoort, iets dat door zowel vrienden als ouders met een open hart en een open geest tegemoet kan worden getreden, maar zonder dat er weer teveel gefocust wordt op deze afwijking. Er is toch meer belangrijk in een leven dan alleen het getekende uiterlijk van een mens met EB.

Wat voor Matija ook heel belangrijk is, is zijn hang naar zelfstandigheid; zoals zelf stappen ondernemen, alleen ergens op afgaan, en eigen beslissingen nemen. Hij heeft nog een belangrijke tip voor medici en ouders: Stel meer vertrouwen in mensen met EB; vooral meer vertrouwen in de mogelijkheden die deze mensen hebben.

Meer informatie:
vlasta@debra-croatia.com

De discussie na de presentatie van Joy, Humprey en Matija centreerde zich vooral rond de volgende opmerkingen en vragen:

- Kinderen met EB in welke vorm dan ook, zijn toch het beste af op een gewone school als dat maar even mogelijk is. Bij sporten of andere risicovolle activiteiten kunnen altijd nog wel aangepaste activiteiten worden ondernomen.
- Wat voor handicap je ook hebt; zelfstandigheid is heel belangrijk. Probeer zoveel mogelijk naar normale scholen te gaan, ook al kan dit teleurstellingen opleveren omdat sommige leerkrachten niet berekend zijn op een extra zorgtaak.
- Hoe hou je, ondanks de bemoedigende verhalen van Joy, Matija en Humprey, toch een positieve kijk op je leven met al die nare verhalen over vroegtijdig overlijden aan SCC? Dat vormt toch een extra belasting, maar misschien ook een extra uitdaging om toch wat van je leven te maken.
- Het is voor ouders van jonge kinderen met EB toch vaak heel moeilijk om de grens te bepalen tussen een goede verzorging en begeleiding en overbescherming.
- Er blijft een discussie bestaan rond het wel of niet betrokken zijn van ouders bij de verbandwissels van hun kinderen: wel of niet aan andere hulpverleners overlaten?
- Het verdient aanbeveling bij de volgende Internationale bijeenkomsten opnieuw aandacht te schenken aan de kwaliteit van het leven van kinderen en volwassenen met EB.



Prof. Dr. Marcel Jonkman

Presentaties van jonge wetenschappers

De zaterdagochtendsessie werd ingeleid door Prof. Dr. Marcel Jonkman, UMCG, Groningen.

Direct betrokken bij de organisatie van dit congres en aan het hoofd van het multidisciplinaire EB-Centrum in Nederland nam Marcel Jonkman het volgende initiatief:

Sinds 1990 zijn veel wetenschappers die zich toen met EB bezighielden, nog steeds actief. Niets ten nadele natuurlijk van dit 'old boys network', maar er is ook een nieuwe jonge generatie wetenschappers, die weer andere vragen opwerpen rond EB. Om ook eens deze jongere generatie aan bod te laten komen nodigde hij jonge wetenschappers uit, om op dit congres een presentatie te geven van hun bevindingen. Deze wetenschappers houden zich bezig met het onderzoek naar, of de behandeling van EB in al zijn varianten. Maar dat niet alleen; daarbij werd aan deze jonge mensen de voorwaarde gesteld hun resultaten voor een zo breed mogelijk publiek ook zo duidelijk en helder mogelijk te presenteren. Aan het eind van de ochtendsessie zou het aanwezige publiek uitgenodigd worden om te stemmen op diegene die dat het meest optimaal heeft gedaan!

Dr. Dimitra Kiritsi

AFDELING DERMATOLOGIE,
UNIVERSITEITS KLINIEK, FREIBURG, DUITSLAND

Bijzondere EB-vormen

Als thema voor haar lezing koos Dimitra Kiritsi voor het vermelden van enige bijzondere vormen van EB.

Bij een 83 jarige vrouw werd een variant van JEB vermoed

Haar haar en haar vingernagels vertoonden geen afwijkingen, maar de afwijking leidde tot dystrofische teennagels en af en toe blaarvorming. Ook bij twee zusters uit hetzelfde gezin kwam dit voor.

Het Kindler syndroom

Sinds de nieuwste classificatie van alle EB-vormen in 2008, wordt een vierde vorm onderscheiden, het Kindler syndroom. Het is ook een erfelijke aandoening waarbij de fout zit in een eiwit dat zorgt voor de hechting van de cellen van de opperhuid aan het weefsel tussen deze cellen. De aandoening kan zichtbaar worden door een toenemende, onregelmatige pigmentverdeling van de huid, vooral op de handrug. Andere problemen die kunnen

optreden zijn ontstekingen van het tandvlees en mogelijk sneller verlies van tanden. Ook de slijmvliezen van anus, de plasbuis en slokdarm kunnen aangedaan zijn en vernauwen. Verder kunnen er maagdarm problemen ontstaan. Het lastige bij deze variant is dat het niet goed mogelijk om op grond van uiterlijke kenmerken alleen te zeggen of iemand het Kindler syndroom heeft of dystrofische EB. Het kan ook op latere leeftijd ontstaan

Lethal congenital epidermolysis bullosa

Geactiveerd door een gemuteerd gen; veroorzaakt het ontbreken van plakoglobine (Plakoglobine is een proteïne, gelinkt aan cel-structuren die gespecialiseerd zijn in de adhesie van cellen onderling).

APSS

Een afwijking die veel overeenkomsten vertoont met EB; er ontstaan ook afwijkingen in de opperhuid.

Peter van den Akker

ARTS IN OPLEIDING TOT KLINISCH GENETICUS

Het voorspellen van het fenotype in dystrofische epidermolysis bullosa

De beste aanwijzing voor RDEB is nog steeds een foutje in een van de DNA bouwstenen van een gen, een mutatie. Dat gen (een soort streepjescode waarbij elk streepje een DNA bouwsteen voorstelt) bevat informatie voor bv het aanmaken van het eiwit collageen type VII; heel belangrijk voor de hechting van opperhuid aan lederhuid. Maar door dat foutje kunnen lichaamscellen die aan de slag willen met het aanmaken van collageen type VII het gen niet 'lezen'. Gevolg: of helemaal geen collageen VII of afwijkingen in de hechting van de huidlagen. Het is net zoiets als een recept voor het bakken van een appeltaart: als er een fout staat in het recept, en je doet er zout in ipv suiker of kaneel dan krijg je een oneetbare appeltaart.....

Maar als je onderzoek hebt gedaan naar zowel dominante als recessieve vormen van dystrofische EB zie je al dat er toch veel verschillen zijn tussen EB-patiënten. Er zijn dus veel subtypen, en de kenmerken en het ziekteverloop daarvan worden ook wel: 'fenotypen' genoemd. En elk fenotype heeft weer een eigen ziekteverloop.

Nu is het probleem dat baby's geboren met DEB wel dezelfde ziekteverschijnselen kunnen vertonen, maar toch tot een ander fenotype horen. Het is dus heel moeilijk om dan precies het ziekteverloop van te voren bepalen. En dat is toch heel belangrijk voor zowel het kind, de ouders, als de behandelende medici.

Internationale registratie van mutaties bij DEB-patiënten is in het kader van het later kunnen voorspellen van het ziekteverloop dus heel belangrijk. (www.deb-registry.org).

Een fenotype is al aardig in kaart gebracht: het zogenaamde RDEB-inversa fenotype, veroorzaakt door heel specifieke mutaties in Collageen type VII. Zo kan bij pasgeborenen al aangegeven worden hoe deze afwijking gevolgen heeft voor de verdere conditie en ontwikkeling.

Ook de hoeveelheid collageen VII in de huid van RDEB-patiënten is een goede voorspeller voor het verdere ziekteverloop; is dat collageen nog een beetje aanwezig, dan wijst dat naar een iets milder fenotype.

Dit onderzoek naar fenotypen zal leiden naar betere voorspellingen over de toekomst van kinderen met DEB; belangrijk voor henzelf, hun ouders en hun behandelaars.

“In dit onderzoek wordt geprobeerd zo nauwkeurig mogelijk te bepalen welk fenotype iemand heeft met DEB.”

Peter van den Akker werkt, naast deze opleiding, aan onderzoek naar dystrofische epidermolysis bullosa (DEB) onder leiding van:

- **Prof. Jonkman en Ton van Essen:**
Afdelingen voor Genetica,
Universitair Medisch Centrum Groningen
Groningen, Nederland
- **Hendri Pas:**
Afdelingen voor Dermatologie,
Rijksuniversiteit Groningen,
Universitair Medisch Centrum Groningen
Groningen, Nederland
- **Hans Scheffer:**
Afdeling voor Humane Genetica,
Universitair Medisch Centrum St. Radboud
Nijmegen, Nederland
- **Morris Swertz:**
Genomics Coordination Center,
Rijksuniversiteit Groningen,
Universitair Medisch Centrum Groningen
Groningen, Nederland.
- **Robert Hofstra:**
Afdelingen voor Genetica Rijksuniversiteit
Groningen, Universitair Medisch Centrum
Groningen
Groningen, Nederland

Hartklachten en EB simplex

Huid en hart hebben meer overeenkomsten dan men op het eerste gezicht zou zeggen. Beide organen staan continue bloot aan mechanische krachten. De structuren tussen de cellen die deze krachten moeten weerstaan, de desmosomen, zijn, wat huid- en hartcellen betreft, opmerkelijk identiek. Nu kunnen er mutaties (fouten) optreden in die genen, die een code in zich hebben voor desmosomale eiwitten. En dat zijn de eiwitten die de desmosomen vormen in huid en hart. De mutaties zijn dan ook de oorzaak van cardiocutane (zowel hart als huidaantastende) syndromen.

De meest bekende zijn het Carvajal syndroom (mutaties in desmoplakine, gen: DSP) en Naxos disease (mutaties in plakoglobin, gen: JUP). Deze syndromen worden klinisch gekenmerkt door: blaarvorming, overmatige eeltvorming op handpalmen en voetzolen, wollig haar, en cardiomyopathie (hartspierziekte) welke leidt tot vroegtijdige dood. De huidafwijkingen en het wollig haar gaan vooraf aan de cardiomyopathie en vormen daarvoor een belangrijke klinische aanwijzing voor deze aandoening.

Wij ontdekten dat mutaties in een ander, minder bekend, desmosomaal eiwit, plectine (gene: PLEC1), ten grondslag lagen aan de cardiomyopathie bij een patiënt met epidermolysis bullosa simplex (EBS, blaarniveau laag in de opperhuid) en op latere leeftijd voorkomende spierdystrofie. Door die ontdekking is plectine toegevoegd aan de desmosomale eiwitten die betrokken zijn bij cardiocutane syndromen.

Recent wordt momenteel een aantal patiënten onderzocht met een onregelmatigheid in de spierbewegingen van de rechter hartkamer. De groep wordt bekeken op mutaties in het desmosomaal eiwit, plectine. De patiënten lijden aan een puur cardiale, dominante erfelijke aandoening die wordt gekenmerkt door hartritme stoornissen, veranderingen in de hartspier, en vroegtijdige dood door een hartstilstand of hartfalen. Vroegtijdige herkenning van deze ziekte is van (levens)belang, aangezien het ziektebeeld met veranderingen van levensstijl, medicatie, en een pacemaker vertraagd kan worden.

De aandoening staat bekend als een desmosomale ziekte, aangezien bij het overgrote deel van de patiënten mutaties in (cardiale) desmosomale eiwitten worden gevonden. Wij willen onderzoeken of het minder bekende desmosomale eiwit, t.w. plectine daar ook toe behoort.

Daarnaast hebben wij een PLEC1-gen mutatieanalyse verricht bij een groep patiënten met EBS zonder andere orgaanbetrokkenheid waarbij geen mutaties werden gevonden in de nu met EBS geassocieerde genen KRT5 (eiwit keratine 5) en KRT14 (eiwit keratine 14). In 4 van de 16 patiënten/families werden dominante missense mutaties (1 aminozuur verandering in het eiwit) gevonden in PLEC1. PLEC1 is dus een derde gen dat onderzocht dient te worden, indien geen mutaties worden gevonden in de genen KRT5 of KRT14.

E. M. (Eva) Murauer

LABORATORIUM VOOR MOLECULAIRE THERAPIE, HET EB-HUIS, AFDELING DERMATOLOGIE, ACADEMISCH ZIEKENHUIS, SALZBURG, OOSTENRIJK

Functionele correctie bij RDEB in vitro and in vivo

(In vitro: Het kweken van weefsels buiten het lichaam | In vivo: Techniek in het levend organisme)

Het collageen 7 eiwit

Dystrofische Epidermolysis Bullosa (DEB) wordt veroorzaakt door erfelijke veranderingen in het collageen 7-gen dat collageen 7-eiwit produceert. Collageen 7-eiwit is de belangrijkste component van de structuur die hechtingsdraden worden genoemd, het houdt de huidlagen bij elkaar. Mensen met DEB hebben een beperkt aantal hechtingsdraden of een volledig ontbreken van deze structuur in hun huid. Daarom leiden kleine mechanische trauma's tot de karakteristieke blaarvorming op de huid van DEB patiënten.

Een genterapie

Het doel van mijn onderzoek is om een genterapie te ontwikkelen voor mensen die lijden aan DEB om deze huidziekte te genezen. Met behulp van een speciale genterapie-techniek, de zogenaamde SMaRT, willen we het veranderde collageen 7-genen in de huidcellen herstellen. Zo kunnen de cellen hun vermogen terugkrijgen om een normaal functioneel

collageen 7-eiwit te produceren voor de hechting van de huid. De afgelopen jaren is deze methode in ons laboratorium ontwikkeld. Om een gen van belang te repareren, moeten we eerst een reparatiemolecuul ontwikkelen die accepteert dat een kopie van het normale gendeel in de cellen wordt vervangen. Bovendien moet de reparatiemolecuul een herkenningspunt bevatten die garant staat voor herkenning van het bedoelde gen in een cel. We hebben een reparatiemolecuul geconstrueerd die de precieze binding aan het collageen 7-gen verduidelijkt en het veranderde deel door een correcte kopie vervangt.

In het laboratorium hebben we deze reparatie al met succes geïntroduceerd in de huidcellen van een RDEB patiënt. Gevolg: de behandelde cellen kregen weer hun vermogen terug om collageen 7-eiwit te produceren.

Dr. Saturo Shinkuma

AFDELING DERMATOLOGIE, HOKKAIDO UNIVERSITY GRADUATE SCHOOL OF MEDICINE, SAPPORO, JAPAN.

Proteïne therapie in DEB.

Onder nieuwe behandelingen voor EB worden drie alternatieven geschaard:

- Gen-therapie
- Cel-therapie
- Proteïne therapie (proteïne is een ander woord voor: eiwit)

Deze laatste therapie zorgt ervoor dat gemuteerde cellen door proteïne-inbreng zo worden gemanipuleerd dat ze in gezonde en productieve cellen veranderen. Deze therapie is veelbelovend omdat de therapie alleen die cellen 'aanvalt' die afwijkingen vertonen. Deze therapie wordt al benut bij Diabetes, maar kan ook bij de behandeling van DEB van groot belang zijn. Proteïne speelt een belangrijke rol bij de vorming van opperhuid.

In een laboratorium in Sapporo wordt het eiwit van type VII collageen geproduceerd, en dan geïnjecteerd in muizen die afwijkingen vertonen op dit eiwit-gebied. Deze experimenten, in 2009, waren succesvol.

Maar er zijn nog problemen;

- De dosering van de hoeveelheid proteïne : hoeveel proteïne moet er worden geïnjecteerd?
- Dat is voor kinderen en volwassenen natuurlijk verschillend.
- Hoe vaak moeten de injecties worden herhaald?

Saturo Shinkuma haalde veel motivatie voor zijn opleiding tot arts uit het feit dat hij zelf geboren is met EB. Hij adviseerde ook dat EB-patiënten ondanks hun aangetaste lichaam vooral van zichzelf moeten houden, en van het leven te genieten, ook al ondervinden zij veel problemen.



De jonge onderzoekers

Verder hebben we een kunstmatige huid geconstrueerd door de herstelde cellen van de patiënt te gebruiken. Die cellen lieten een normale samenhang zien van de huidlagen doordat productie van het collageen 7 was hersteld.

Als volgende stap wilden we nagaan of de correctie van de collageen-7-gen langere tijd blijft bestaan. Voor dit doel hebben we de gecultiveerde huid, gemaakt met de SMaRT-gecorrigeerde cellen, op een zogenaamd naakte muis geïmplant. Deze muis had geen immuunsysteem, dus er werd geen afstoting van het transplantaat verwacht. Vijf weken later werd de menselijke huid geanalyseerd op basis van de samenhang. Er werden geen blaren waargenomen en het collageen 7-eiwit was na 5 weken nog steeds aanwezig tussen de huidlagen, wat wijst op een lange termijn effect van deze gen correctie.

Doel op lange termijn:

Op basis van deze resultaten, is ons lange termijn doel het ontwikkelen van een ex vivo genterapie voor DEB patiënten. Om die reden worden cellen verwijderd uit de patiënt, in het laboratorium gekweekt en vervolgens behandeld met het reparatiemolecuul. Cellen die door de reparatiemolecuul zijn gecorrigeerd worden dan opgekweekt om een dunne huidlaag te produceren, die terug wordt geïmplant. In de natuurlijke omgeving van de huid moeten de getransplanteerde cellen zich ontwikkelen tot normale huidcellen en het ontbrekende eiwit gaan produceren. Als gevolg hiervan zullen de wonden van de behandelde huidgebieden worden gesloten en zal de nieuwe huid eigenschappen vertonen van een gezonde huid.

M.M. (Magda) van der Kooi-Pol
AFDELING MEDISCHE MICROBIOLOGIE,
UMCG GRONINGEN

Staphylococcus aureus epidemiology in EB

Patiënten met de blaarziekte epidermolysis bullosa (EB) hebben vaak last van chronische wonden, die besmet raken met bacteriën zoals de opportunistische ziekteverwekker *Staphylococcus aureus*. Om het dragerschap en de transmissie van *S. aureus* onder 52 patiënten met EB te bestuderen werden uitstrijkjes verzameld van beide neusgaten, de keel en drie wonden.

Als controle werden ook neus- en keel-uitstrijkjes verzameld van 13 medewerkers van de afdeling Dermatologie van het UMCG, die incidenteel contact hebben met patiënten met EB. Alle patiënten met chronische wonden en 75 % van de patiënten zonder chronische wonden bleken drager van *S. aureus* te zijn. Daarentegen was slechts 39 % van medewerkers van de afdeling Dermatologie drager van *S. aureus*. Met behulp van twee typeringstechnieken, te weten "Multiple-locus Variable Number of Tandem Repeats Analysis" (MLVA) en "spa typering" werd aangetoond, dat de 184 verzamelde *S. aureus* uitstrijkjes genetisch zeer divers zijn.

De resultaten laten zien, dat de overdracht van *S. aureus* tussen de neus, keel en wonden van individuele EB patiënten frequent voorkomt, terwijl de overdracht van *S. aureus* tussen verschillende EB patiënten niet vaak lijkt voor te komen. Er werd geen evidentie gevonden voor de overdracht van *S. aureus* tussen EB patiënten en medewerkers van de afdeling Dermatologie.

Op grond van onze waarnemingen kan geconcludeerd worden dat de *S. aureus* populatiestructuur onder de patiënten met EB, die aan deze studie hebben deelgenomen, een weerspiegeling is van de *S. aureus* populatiestructuur in Nederland, en dat er onder patiënten met EB geen bevooroordeelde hoeft te bestaan wat betreft het dragerschap van specifieke *S. aureus* stammen.

De auteurs danken de anonieme patiënten met EB en de medewerkers van de afdeling Dermatologie van het UMCG voor hun participatie in het hier beschreven onderzoek.

Anna M.G. Pasmooij
BIOLOGE, UMCG

Revertant mozaïcisme: celtherapie bij EB-patiënten

Wat is revertant mozaïcisme?

Revertant mozaïcisme verwijst bij EB-patiënten naar de aanwezigheid van plekken met gezonde huid waar geen blaarvorming optreedt, terwijl die plekken worden omgeven door zieke huid. De blaarvorming in de EB-huid wordt veroorzaakt door mutaties in het gen, betrokken bij het ontstaan van epidermolysis bullosa. Maar in de gezonde plekken zonder blaren is een extra mutatie opgetreden in dat gemuteerde gen. Deze "terug-mutatie" corrigeert de eerste mutatie en maakt de huid weer gezond. Dit wordt revertant mozaïcisme genoemd: een mozaïekpatroon van de huid als gevolg van een terugmutatie (reversie). Omdat die mutatie "natuurlijk" gecorrigeerd is, wordt revertant mozaïcisme ook wel "natuurlijke genterapie" genoemd.

Revertant mozaïcisme in alle subtypes van EB
In 1997 werd de eerste patiënt beschreven met EB en revertant mozaïcisme. De patiënte met junctionele EB van 28 jaar oud had verscheidene revertante plekken waar geen blaarvorming optrad op haar handen, armen en enkel. In elke huidplek was een andere corrigerende mutatie

opgetreden. Destijds werd gedacht dat revertant mozaïcisme zeldzaam was. In de laatste 15 jaar is revertant mozaïcisme echter gevonden in alle subtypes van EB: EB simplex, junctionele EB, dystrofische EB en Kindler syndroom. Sinds 2010 zijn er drie patiënten beschreven met dystrofische EB. Daarnaast werd in Barcelona op het 41ste Europese congres rond dermatologisch onderzoek de eerste patiënt met Kindler syndroom en revertant mozaïcisme gepresenteerd.

Revertant mozaïcisme komt voor in alle patiënten met gegeneraliseerde JEB-nH.

Mutaties in het gen voor type XVII collageen (COL17A1) veroorzaken non-Herlitz junctionele EB (JEB-nH). Het ogenschijnlijk incidenteel voorkomen van revertant mozaïcisme werd onderzocht in een groep van 14 patiënten met JEB-nH, veroorzaakt door mutaties in het COL17A1 gen. Van die 14 patiënten hadden er tien over het hele lichaam wel blaarvorming, (gegeneraliseerd). Bij de andere 4 patiënten kwam die blaarvorming voor bij voornamelijk handen en voeten. In 6 van die 10 patiënten werd revertant mozaïcisme vastgesteld; die klinisch gezonde huidplekken waren donkerder van kleur. Fotomateriaal en de klinische kenmerken van de andere vier patiënten met blaarvorming over het hele lichaam lieten zien dat ook al die patiënten revertante huidplekken hadden. Daarentegen werd revertant mozaïcisme niet gevonden in de vier patiënten met voornamelijk blaarvorming bij handen en voeten.

Wat zijn de mogelijkheden voor therapie?

Revertant mozaïcisme biedt de mogelijkheid om therapieën te onderzoeken die gebruik maken van die natuurlijke gecorrigeerde cellen. Zo zouden die cellen mogelijk gebruikt kunnen worden om er een huidtransplantaat te maken teneinde de aangedane huid te behandelen. Een andere optie is om natuurlijke genterapie te combineren met een nieuwe technologie waarbij van huidcellen weer stamcellen gemaakt worden. Stamcellen zijn ware alleskunnners. Met een duwtje in de juiste richting transformeren ze zichzelf tot leverweefsel, kraakbeen of elk ander weefsel. Als huidcellen van die revertante huidplekken omgevormd worden tot stamcellen, dan kunnen van deze gecorrigeerde stamcellen een ongelimiteerde hoeveelheid huidcellen gekweekt worden in het laboratorium. Daarna kan van die huidcellen een huidtransplantaat gemaakt worden.

Als alternatief kunnen die cellen ook omgevormd worden tot bloedvormende en mesenchymale cellen (cellen die o.a. bindweefselcellen, spiercellen en, cellen die bloedvaten van binnen bekleden omvatten) Deze cellen kunnen dienen voor beenmergtransplantatie om zo de patiënt te genezen.

In ieder geval kan er op deze manier wellicht een therapie worden ontwikkeld met eigen gezonde huidcellen van de patiënt zelf. Het is dus belangrijk bij vooral DEB-patiënten te letten op dit soort gezonde en vaak gepigmenteerde plekken en ook de patiënten goed te bevragen: Welke plekken huid lijkt stevig c.q. onkwetsbaar?

A.(Antoni) Gostynskil
UMCG GRONINGEN

Revertante cel therapie

Revertant mozaïcisme

Revertante celtherapie is een nieuwe therapeutische mogelijkheid bij patiënten met EB. Revertant mozaïcisme (ook genoemd "natuurlijke genterapie") is een terugmutatie die de functie herstelt van het gemuteerde gen. Revertant mozaïcisme wordt beschreven voor een aantal ziekten van bloed, spieren, lever en huid. In de huid werd dit voor het eerst aangetoond bij Junctional EB. Bij een patiënt met mutaties in het type 7-collageen gen waren gezonde stukjes huid aanwezig naast de aangedane huid. Later werd dit ook beschreven bij andere vormen van EB.

Het concept van revertante celtherapie

De aanwezigheid van revertante (= gezonde) delen van de huid is van grote betekenis voor EB-patiënten. Het geeft echter ook beperkingen aan op dit gebied; zoals de controle over de plaatsing van de gezonde huiddelen op iemands lichaam. Desondanks is het idee van revertante celtherapie geboren: het uitbreiden van revertante plekken door transplantatie van de eigen huidcellen van de patiënt in de vorm van gemanipuleerde huidcellen.

War zou een adequate benadering zijn om deze therapie uit te voeren?

Men kan een klein huidbiopt (ongeveer 1 cm²) nemen, de huidcellen isoleren, en opkweken in een laboratorium setting. Stamcellen van de huid die in een dergelijk biopt aanwezig zijn zullen zich verspreiden en uitbreiden, waardoor huidtransplantaties van een groter gebied dan het originele biopt (theoretisch gezien kan dat tot een paar vierkante meters) geproduceerd kunnen worden. Deze revertante huidtransplantaties kunnen dan weer getransplanteerd worden naar de patiënt en op lange termijn verbetering geven.

Klinische ervaring met revertante celtherapie

De eerste experimenten met revertante huidcellen lieten een mogelijk probleem zien met de mutante (= ongezonde) cellen die de gezonde cellen binnendrongen gedurende de transplantatie productie. De geproduceerde huidtransplantatie bestond uit slechts 3% revertante cellen, de andere 97% waren mutante cellen van de patiënt. Een dergelijk laag percentage revertante cellen is niet voldoende om een stuk gezonde huid te behouden.

Om dit probleem te onderzoeken hebben we gebruik gemaakt van een diervorm en elke stap van de revertante celtherapie geanalyseerd: celvermeerdering, productie van de ontkieming, transplantatie en lange termijn overleving. Helaas constateerden we tijdens het hele proces een geleidelijke verdwijning van het type COL17A1 revertante cellen (van

40 naar 3%). De reden voor dit verlies van revertante cellen tijdens het hele proces moet nog worden vastgesteld.

Momenteel beoordelen we de mogelijkheden van revertante celtherapie voor patiënten met revertante dystrofische EB. In de voorlopige studies zien we een hoger percentage van revertante celoverleving dan in de voorgaande experimenten.

Toekomst en kansen voor een succesvolle therapie

Er zijn een paar mogelijke verklaringen waarom revertante celtherapie nog niet succesvol is geweest:

- Het kleine aantal revertante stamcellen
- Het groeiverlies buiten het lichaam van de patiënt
- De ongewenste invloed van kweektechnieken op revertante cellen.

We zijn momenteel op zoek naar mogelijke celisolatie en selectiemethoden om de ontkiemingen te verrijken met revertante cellen.

In de nabije toekomst zou de noodzaak voor verrijking vervangen kunnen worden door revertante celtherapie op basis van geactiveerde krachtige cellen. Die cellen, geactiveerd door revertante patiëntcellen, kunnen terug gedifferentieerd worden in de huidcellen en gebruikt worden om meerdere huidtransplantaties te produceren, of in beenmergcellen geplaatst worden voor doeltreffende therapie. Met deze nieuwe mogelijkheden staan wij te popelen om onze experimenten voort te zetten.



Afsluiting zaterdagochtend sessie;

En de winnaar is....

De (PowerPoint) presentaties van deze 8 jonge wetenschappers werd geboeid beluisterd en ook bekeken door het aanwezige publiek, maar zoals toegezegd door Marcel Jonkman, werden nu de stemkastjes uitgedeeld.

De uitslag was spannend; op enkele stemmen na zaten Peter van den Akker, met zijn geestige voordracht, en Satoru Shin-kuma, die indruk maakte met zijn persoonlijke statement, elkaar wat de stemverdeling betrof op de hielen. Maar **Peter van den Akker** bleek de winnaar!



v.l.n.r.: Marcel Jonkman en Peter van den Akker

Marcel Jonkman bedankte de jonge wetenschappers voor hun inzet. En het publiek bedankte Marcel Jonkman voor dit dynamische initiatief. Niet alleen was het leuk en zinvol om jonge wetenschappers te betrekken bij dit internationale congres; ook de voorwaarde om hun verhaal zo duidelijk mogelijk over te brengen op de aanwezigen, is een belangrijke uitdaging, ook voor een oudere generatie!

Prof.dr. Marcel Jonkman

DERMATOLOGIE UMC GRONINGEN

Een update van de resultaten van international EB-research.

Aan EB wordt in wetenschappelijke kringen steeds meer aandacht besteed. Tegenwoordig is het mogelijk om snel tot een diagnose te komen na de geboorte, in tegenstelling tot 20 jaar geleden. Ook zijn nu meer varianten bekend.

EB simplex

Nieuw bv. is suprabasale EB simplex door plakoglobine tekort (een ankeriwit). Deze variant is ook lethaal evenals de vorm door desmoplakine afwijkingen die eerder in Groningen werd ontdekt; na gemiddeld 10 dagen overlijden kinderen hieraan. (Desmoplakine is een proteïne, gelinkt aan celstructuren die gespecialiseerd zijn in de verbinding tussen cellen onderling) Een andere nieuw gevonden variant is EB simplex van handen en voeten. In de huid is een gebrek aan het molecuul BPGAI gevonden (komt heel zeldzaam voor).

Junctionele EB

Ook hier hebben nieuwe ontwikkelingen plaatsgevonden; zoals een op latere leeftijd ('late onset') verschijnende junctionele EB, die handen, voeten en tanden aantast. Het wordt veroorzaakt door recessieve mutaties in COL17A1.

Dystrofische EB

Toekomstige genezende therapieën bij EB zullen gebruik maken van geneesmiddelen, proteïne, gen- of celtherapie. Een echte genezing voor EB is er nog niet; maar met elke

nieuwe therapie wordt onze kennis groter op weg naar een echte genezing in de toekomst. Zoals:

Geneesmiddeltherapie:

Aan de Universiteit van Dundee (UK) worden met de methode siRNA (een methode die gebruikt wordt om, in dit geval, 'verkeerde' genexpressie te onderdrukken), 'slechte' moleculen verwijderd bij huidziekten; misschien een optie voor behandeling van EB simplex.

Proteïnetherapie

Aan de universiteit van Californië wordt geëxperimenteerd met muizen; zij worden geïnjecteerd met menselijk eiwit, type VII collageen. Ook bij de presentatie van Marc de Souza kwam dit ter sprake, en via Lotus Tissue Repair Inc kan misschien het onderzoek naar, en de toepassing van deze proteïne therapie verder worden gefinancierd.

Gentherapie:

De Europese gemeenschap doneert 5 miljoen euro in de research naar een gen-therapie voor RDEB; voor experimenten ex vivo (experiment met levend weefsel, buiten het lichaam).

Celtherapie

Met celtherapie kan misschien (mutant) type VII collageen in de huid gegenereerd worden, waardoor blaarvorming verminderd en wonden sneller helen. Het eiwit type VII collageen wordt door huidcellen gemaakt en deze cellen worden weer gestimuleerd door bindweefselcellen, die zich makkelijk in laboratoria laten kweken. Lichaamsvreemde fibroblasten worden in de lederhuid van de RDEB patiënt geïnjecteerd. De injectie met deze niet zo immunologische cellen veroorzaken een soort reactie van de opperhuidcellen die aanzet tot meer type VII collageen productie.

Dr. J.W. (John) Frew

UNIVERSITY NEW SOUTH WALES, SYDNEY AUSTRALIA

De kwaliteit van het leven en EB

De kwaliteit van het leven bij mensen met een chronische aandoening kan bepaald worden door de volgende factoren; In hoeverre heeft zo' n chronische ziekte invloed op de fysieke, emotionele, psychologische en sociale aspecten van een mensenleven?

“Ook bij mensen met EB is proberen te bepalen hoe die levenskwaliteit is, belangrijk.”

Zo' n meting kan helpen;

- Bij het herkennen van die gebieden waar de behandeling op gericht moet zijn.
- Het kan dienen om nieuwe behandelingen te evalueren.

Op dit moment is het experiment nog niet afgerond; de fibroblasten verdwijnen na twee weken, maar het mutante type VII collageen van de patiënt blijft wel maanden zitten in de huid, waardoor wonden kunnen genezen. (Fibroblasten zijn de belangrijkste cellen van het bindweefsel)

Stamceltherapie:

Een pluripotente stamcel is een heel regenererende cel die in staat is om in een ander celtype te veranderen. In Egypte, Chili en in Minnesota (USA) zijn momenteel experimenten met stamcellen en EB gaande met redelijke resultaten. Bij EB-patiënten zelf kan beenmergtransplantatie plaatsvinden, al is er wel kans op een infectie. Maar er moet nog wel het een en ander worden uitgezocht:

- Welke cellen moeten uit het merg worden gehaald?
- Wat was de oorzaak van het overlijden van kinderen die deze behandeling hadden ondergaan?

Gelukkig zijn er ook lichtpunten; voorheen was het moeilijk om aan geschikte stamcellen te komen, maar nu kunnen in principe stamcellen worden geproduceerd voor alle mogelijke organen, dus ook de huid. Deze cellen heten 'induced pluripotent stem cells' (iPSCs).

Revertant mozaïcisme

Een natuurlijke vorm van gentherapie; (zie de presentatie van M.Pasmooij). Revertante huidcellen kunnen als lichaams-eigen bron dienen voor iPSC technologie.

Maar naast misschien de financiële injectie via Lotus Repair INC zal zeker nog 100 miljoen dollar nodig zijn om al deze therapieën verder te ontwikkelen; om de therapieën toepasbaar en vooral toegankelijk te maken voor alle patiënten met EB.

- Om de ziektelast te vergelijken tussen de verschillende soorten EB.
- Door de tijd heen kunnen ook nauwkeurige metingen van veranderingen in de levenskwaliteit van mensen met EB worden bijgehouden.

Eerdere studies hebben algemene dermatologische levenskwaliteit kwalificaties gebruikt om de levenskwaliteit van leven met EB te meten, maar deze kwalificaties houden geen rekening met de specifieke problemen van mensen met EB. Dergelijke meetinstrumenten kunnen resulteren in een onderschatting van de effecten van EB op de levenskwaliteit van mensen die deze chronische aandoening hebben.

Aangezet door de problemen met deze huidige meetinstrumenten hebben we een EB-specifieke levenskwaliteit vragenlijst ontwikkeld, die statistisch bewezen is nauwkeurig en betrouwbaar te zijn, en die ons toeliet om die levenskwaliteit te onderscheiden in zeer mild, mild, matig, ernstig en zeer ernstig verstoord. Maar ook was het zo mogelijk om veranderingen in die levenskwaliteit te kunnen controleren tijdens het gebruik van nieuwe behandelingen in klinische studies.

Een van deze klinische studies was een gerandomiseerde (een bepaald type wetenschappelijk onderzoek) dubbelblind placebo-gecontroleerde studie van allogene fibroblasten (bindweefselcellen) in vergelijking met de injectie van een placebo-suspensie oplossing. Onze resultaten toonden indrukwekkende wondgenezing met zowel fibroblast en placebo-injecties, evenals stijging van het Collageen 7-nivo en algehele verbeteringen in de levenskwaliteit.

3 van de 5 patiënten in de studie vertoonden op dit gebied veranderingen die boven de minimale klinisch relevante verschillen voor deze vragenlijst lagen. Dat betekende dat de behandeling een belangrijk verschil maakte in hun algehele kwaliteit van leven.

Daarom draagt onze vragenlijst in belangrijke mate bij aan het evalueren van de levenskwaliteit EB. Ook functioneert de vragenlijst bij klinische studies om de invloed aan te tonen van nieuwe behandelingen bij het verwezenlijken van verbetering in die levenskwaliteit bij EB-patiënten. In de toekomst hopen we de vragenlijst te vertalen in verschillende talen; zo willen we stimuleren dat deze vragenlijst ook internationaal gebruikt kan gaan worden.

Meer informatie :
jwfrew@gmail.com

W.Y. Yuen

De terminale fase in Herlitz EB: ERVARINGEN EN DATA

Junctionele Epedermolysis Bullosa van het type Herlitz (JEB-H) is een zeldzame huidafwijking die ernstige blaarvorming van huid en slijmvliezen veroorzaakt, en leidt tot een vroegtijdige dood.

In de periode van 1988- tot 2011 werden 22 kinderen, met deze zeldzame afwijking geboren, gevolgd door het EB-Team van het UMCG.

Zo wilde het team proberen met dit onderzoek richtlijnen samen te stellen betreffende de prognose, de therapie en de zorg voor deze kinderen. Maar ook de behoeften van ouders die hun kind verloren aan JEB-H konden zo worden geïdentificeerd door middel van interviews met 14 ouders.

De gemiddelde leeftijd van de kinderen was 5,8 maand. De doodsoorzaken, in volgorde van het voorkomen daarvan: Groeistoornissen, ademproblemen, longontsteking, uitdroging, bloedarmoede, bloedvergiftiging en euthanasie.

Er kwamen in het onderzoek geen duidelijke factoren naar voren, die van invloed waren op de levensduur (Zoals bv de relatie tussen geboortegewicht en levensverwachting.) Wat kun je voor deze kinderen doen? Vooral een goede wondverzorging en een adequate pijnbestrijding is van belang.

Voor kinderen met deze EB-variant biedt, als ze vroegtijdig overlijden, de thuissituatie de beste optie, hoewel er in die palliatieve zorg kwalitatief weinig verschil is met overlijden in een ziekenhuis.

Het bespaart sowieso een hoop narigheid voor ouders en vooral het kind, als het kind zo snel mogelijk medische zorg en ondersteuning ondervindt van een EB-Centrum met zorgverleners die expertise hebben op het gebied van deze afwijking. Eerlijkheid is daarbij geboden; goede informatie over levenseinde en euthanasie; de kinderen zullen jong sterven. Ouders van deze kinderen hebben dan ook veel steun nodig van een netwerk van zorgverleners. En naast een goede medicatie om het lijden aan deze afwijking zo draagbaar mogelijk te maken, is het ook zaak te zorgen, dat ouders na het overlijden genoeg tastbare herinneringen overhouden aan hun te vroeg gestorven kindje: er kunnen worden foto's gemaakt, haarlokjes verzameld etc.

Ook erfelijkheidsadvies hoort bij de taken van het begeleidende team.

Concluderend:

Het is belangrijk

- De diagnose JEB-H na de geboorte zo snel mogelijk vast te stellen. Zo kan de zorg verschuiven van levensreddend naar zo comfortabel mogelijk maken.
- Ook aandacht te schenken aan de (informatie) behoeften van de ouders.



Zaterdagmiddag 29 oktober 2011

AFSLUITING



“Deze ideeënsessie was bedoeld als voorbeeld van hoe waardevol het is, om je ideeën aan anderen kenbaar te maken en beschikbaar te stellen.”

De ideeënsessie.

Frank Houben, één van de medeorganisatoren van het congres, vertelde over de ambities van Debra International.

Eén van die ambities, juist in verband met het relatief geringe aantal patiënten met EB, is om zinvolle suggesties, know-how en tips met elkaar te delen. Om dat te stimuleren was, voorafgaand aan het congres, aan alle deelnemers de vraag gesteld om ideeën, oplossingen en kennis voor en tijdens het congres door te sturen aan Frank Houben. Een aantal van die ideeën zijn hier kort weergegeven. Geïnteresseerden die meer willen weten kunnen contact opnemen met deze inzenders.

Openen van een deur

Voor veel mensen met een sterk verminderde handfunctie is het bijna onmogelijk zelf de deur met een sleutel te openen. Er zijn mogelijkheden om de deuren te openen met een speciale afstandsbediening.

Sabine.daby@googlemail.com

Verbandmiddelen

In landen met weinig voorzieningen op het gebied van verbandmiddelen kan de toepassing van plastic folie een goedkope en toegankelijke manier zijn om (niet geïnfecteerde) wonden te laten genezen.

Lauradesena@hotmail.com

Speciale handschoenen

Deze handschoenen lijken op de handschoenen die wielrenners gebruiken, maar bij deze handschoenen zijn de naden vlak en zacht. De handschoenen zijn gemaakt van niet klevend materiaal; beschikbaar in verschillende maten, kleuren, en, zo mogelijk, ook dunner materiaal. Het beschermt de handen van zowel kinderen als volwassenen bij hun dagelijkse activiteiten. De handschoenen geven, in tegenstelling tot duidelijk verbonden handen, ook minder aanleiding tot lastige vragen uit de omgeving.

Sabine.daby@googlemail.com

Aangepaste vakantiebestemming

In Marbella biedt DEBRA España de mogelijkheid voor mensen met EB in een daarvoor geschikt en aangepast appartement een vakantie door te brengen.

info@debra.es

Aangepaste pak

Een pak van zachte stof dat verband wellicht overbodig maakt, de verzorgingstijd aanzienlijk reduceert en de zelfstandigheid van de patiënt met EB vergroot:

info@debra.es

Een vaporizer

Voor het beheerst gebruik van medicinale Cannabis; Bor Verkroost gaf aan dat het gebruik van medicinale Cannabis de pijngrens aanzienlijk verlaagt; prettig in tegenstelling tot opiaten, die vaak voor behoorlijke sufheid zorgen. Ook stimuleert de Cannabis de eetlust in grote mate. Om mensen met EB (het gaat hier natuurlijk om volwassenen) die niet willen roken toch profijt te laten hebben van Cannabis wordt nu in Nederland geëxperimenteerd met een vaporizer. Arno Hazekamp, onderzoeker aan de Universiteit Leiden en al meer dan 5 jaar bezig met promotie-onderzoek naar het gebruik van Cannabis als medicijn, stelt: de Vaporizer is de brug tussen het medicijn en de patiënt.

florisleeuwenberg@gmail.com

Info@I-up.nl (Bor)

Kijk ook op www.vaporizerblog.nl. (Engelstalige blog)

Voorkomen van wrijving.

Frank Houben zelf heeft veel profijt van een eigen idee: het dragen van twee dunne sokken over elkaar om wrijving en dus blaren bij het lopen zoveel mogelijk te voorkomen.

Frank@frankhouben.nl

Het openhouden van de mondopening bij EB.

Bij anesthesie maar ook bij tandheelkunde kan het te klein zijn van de mondopening een probleem zijn. Met behulp van een tandtechnicus werd een speciaal hulpmiddel ontworpen om zelfstandig door kinderen met EB te worden gebruikt. Voor meer informatie en afbeeldingen van deze aanpassing:

sabine.daby@googlemail.com

Een methode om bij handchirurgie de genezing te versnellen de pijn te verminderen.

Het gebruik van Apligraf op de wonden van REDB-patiënten ondersteunt een snelle genezing en een significante vermindering van de pijn zowel bij operatiewonden als bij de chronische wonden. Apligraf is dubbelgelaagd gekweekte kunststof.

kristin.kernland@insel.ch

Debra International is het internationale platform dat het delen van kennis faciliteert. Frank Houben hoopt dan ook dat Debra International een mogelijkheid zal creëren om alle ideeën op een bv. toegankelijke website te plaatsen, zodat iedereen zich kan laten inspireren door ideeën van anderen.

Het is ook een oproep aan alle aangesloten landen om alles wat een ander eventueel kan gebruiken aan elkaar ter beschikking te stellen.

“We delen een missie, laten we dan vooral ook alle kennis delen om deze missie te vervullen.”

Zaterdagmiddag 29 oktober 2011

AESLUITING



Mail ideeën naar
Jimmy Fearan: Jimmy@debraireland.org of
Graham Marsden: graham.marsden@95jermynstreet.com

Het nieuwe bestuur van DEBRA-International

Rainer Riedl (Austria)	President
Francis Palisson (Chile)	Deputy President
Michael Fitzpatrick (Australia)	Treasurer
Gena Brumitt (Canada)	Deputy Treasurer
Jimmy Fearan (Ireland)	Secretary
Vlasta Zmazek (Croatia)	Deputy Secretary
Rick Gallagher (USA)	
Robin Hood (UK)	
Evanina Makow (Spain)	
Polona Zakosek (Slovenia)	

Internal auditors:
Shoaib Gopalani (Canada)
Graham Marsden (UK)



Vervolgens gaf Graham Marsden (DEBRA UK) informatie over de binnen het bestuur aanwezige ideeën. Er zijn nu 40 landen lid van Debra International. De laatste 3 jaar is al veel bereikt, ook dankzij de Debra-International vertegenwoordigers. Door externe veranderingen en huidige communicatietechnieken is het tegenwoordig makkelijker om met elkaar te communiceren.

Ook medewerkers van gezondheidsinstellingen en farmaceutische bedrijven besteden steeds meer aandacht aan nieuwe therapieën waaronder DNA- en proteïne-therapie. Maar door de bijna wereldwijde recessie zal fondsenwerving steeds moeilijker worden.

Toch moeten nu ook bronnen worden aangeboord om bv. de nieuw gevormde nationale groepen te helpen en daarvoor een goed uitvoerbaar plan te maken. Verder wordt aan alle aangesloten leden gevraagd om met suggesties te komen: Wat verwacht je van Debra International?

afgelopen dagen. Het gevoel van saamhorigheid overheerste; taal was geen barrière.

Na plaats te hebben genomen aan de tafels en te zijn verwelkomd door onze voorzitter, Ank ten Siethoff, was het de beurt aan Tom Haze op met gitaar en zang. Tom heeft zelf EB en wist niet door de voorrondes van het televisie-programma "Holland's got talent" te komen maar voor ons staat vast; deze jongen heeft wel degelijk talent!!

Het diner was inmiddels in volle gang toen de organist, Eeuwe Zijlstra, ons met veel bezieling het een en ander over het orgel vertelde. Het orgel van de Martinikerk in Groningen: de Rolls Royce onder de kerkorgels; groots, majestueus en met een ongeëvenaarde klank. Met zijn 3500 pijpen en 53 registers is het orgel van de Martinikerk één van de grootste Noord Europese barokorgels. Het geluk viel deze avond ten deel aan de aanwezige "EB-kids" die onder begeleiding van de organist het orgel mochten bekijken en daadwerkelijk de registers opentrekken; een geweldige ervaring! Dat was niet de enige verrassing voor alle aanwezigen want het ten gehore brengen van de nationale volksliederen was niet onopgemerkt gebleven.

Voor ons was het een perfecte afsluiting van een zeer geslaagde congresdag.



Tijdens het congres waren de met de bezoekers meegekomen kinderen haast niet te zien, want ze werden geweldig opgevangen en leuk bezighouden door: Annemarie en Maria Derksen

Gelukkig kwam een aantal van deze kinderen voor de congresgangers tevoorschijn voor een vrolijke afsluiting van deze congreszaterdag; Alexandra Beens, Alexandra en Samantha de Waal, Nico en Remco Berkers, en Jesse van Zijp zongen:

We hebben allemaal wat, we zijn allemaal raar,
en toch zijn we broertjes en zusjes
We hebben allemaal wat, we zijn allemaal raar
en toch houden we van elkaar

Kijk, dat is Wim, die is niet zo slim
die weet niet dat twee en twee vier is
En daar is Tom, ook al zo dom
die denkt dat Amerika hier is
Kijk, daar is Jack, die stottert zo gek
als hij met ons wil p-praten
En daar is Leen, die trekt met zijn been
die loopt overal in de gaten.

We hebben allemaal wat, we zijn allemaal raar
en toch zijn we broertjes en zusjes
We hebben allemaal wat, we zijn allemaal raar
en toch houden we van elkaar

Kijk, daar is Aad, die spuugt als hij praat
zodat je haast helemaal nat wordt
Dat is nog niks, vergeleken bij Trix
die rijdt door een plas zonder spatbord
Daar heb je Pien, altijd zo kien
de tong uit haar mond als ze rekt
En daar is Marij, die zegt steeds 'goodbye'
Ze weet niet eens wat het betekent

We hebben allemaal wat, we zijn allemaal raar
en toch zijn we broertjes en zusjes
We hebben allemaal wat, we zijn allemaal raar
en toch houden we van elkaar

Kijk, dat is Pim, die mag niet op gym
omdat het niet goed voor zijn hart is
En daar is Margot, die doet altijd zo
ze lijkt op de apies uit Artis
Daar heb je Wil, die is toch zo stil
zijn pa en zijn ma zijn gescheiden
En daar is Teus, verband op zijn neus
hij wou van de trapleuning glijden

We hebben allemaal wat, we zijn allemaal raar
en toch zijn we broertjes en zusjes
We hebben allemaal wat, we zijn allemaal raar
en toch houden we van elkaar

Yvonne Westheide-Sellies CONSULENTE DEBRA NEDERLAND Depressie en EB

Ida Mollema,
maatschappelijk werk UMC Groningen

Het forum startte met een Power Point presentatie en een YouTube filmpje over depressie.

(Kijk op: http://www.youtube.com/watch?v=H02MTQovp-hl&feature=results_main&playnext=1&list=PL5ABC990D17E22382)

Iedereen is tijdelijk wel eens verdrietig, prikkelbaar, futloos etc. Maar een depressie is een langdurige staat van somber zijn gepaard met de volgende symptomen:

- Cognitieve stoornis: negatief zelfbeeld (ik ben een mislukking, middelmatig, ik voel me slecht, waarom zou iemand mij leuk vinden, er is geen hoop voor mij voor de toekomst, niets zal veranderen)
- Stemningsstoornis: diepe droefheid, hopeloosheid, eenzaamheid, afwijzing (niemand geeft om mij), onverschilligheid, suïcidale verlangens.
- Gedragstoornissen: Afname van de activiteit, soms een algemene onverschilligheid in alles wat wordt ondernomen, lusteloos zijn, zich doelloos voelen.
- Lichamelijke problemen: pijn op de borst, stijfheid van gewrichten, hoofdpijn, duizeligheid.

Waarom raken mensen depressief?

Depressie kan het gevolg zijn van reageren op een "down periode". Mensen voelen zich "down" hetzij als gevolg van de "eigen fouten" in hun leven (schuld) hetzij als gevolg van vervelende gebeurtenissen (ziekte, verlies van werk, overlijden van een dierbare, etc.). Depressie is een diepe, doordringende droefheid, waardoor vaak verantwoordelijkheden ontlopen en interesse in de omgeving minder worden. De schuldgevoelens die het vermijden van die verantwoordelijkheid met zich meebrengt, en het verlies van positieve gevoelens door minder "leuke dingen" te doen resulteren in steeds minder motivatie om verantwoord te leven. Die neerwaartse spiraal produceert depressie. Mensen worden depressief wanneer ze:

- Niet in staat zijn dat doel te bereiken, waarvan ze denken dat te moeten bereiken om gewaardeerd te worden.
- Inzien dat het voortzetten van de inspanningen om dat doel te bereiken nooit tot een succes zullen leiden
- Moedeloos geworden stoppen om dat doel te bereiken.

Bij mensen met EB kan dit betekenen:

- Ik zal nooit gezond worden. Daarom is mijn leven heel weinig waard.
- Het maakt niet uit hoe hard ik werk voor mezelf, mijn situatie zal toch nooit veranderen.
- Ik stop maar met proberen, het heeft toch geen zin, waarom zou ik nog moeite doen.

WE HEBBEN ALLEMAAL WAT!

Veel theorieën over depressie verklaren dat boosheid ten grondslag ligt aan depressie en dat is vaak ook het geval. Als iemand er achter komt dat zijn / haar doel werd geblokkeerd door een externe factor, zal hij/zij wanhopig worden, zich schuldig voelen en ook boos worden

Wanneer is het tijd om in te grijpen?

• Als er stemmingswisselingen zijn: het gaat goed voor een paar weken of maanden, maar dan is er weer een terugval. Zo'n cyclus kan zich herhalen.

• Als de depressie zo ernstig wordt dat het punt is bereikt waar geen sociale relaties meer worden aangegaan, er weinig sprake meer is van emotionele reacties, en als men niet meer in staat lijkt beslissingen te nemen.

Er zou dan ook medische hulp ingeschakeld moeten worden als tenminste vijf van de volgende acht symptomen aanwezig zijn:

1. Slechte eetlust / gewichtsverlies

- of een verhoogde eetlust / gewichtstoename.
2. Slaapstoornissen.
3. Groot verlies van energie, vermoeidheid.
4. Gemarkeerde traagheid van beweging of disproportionele opwinding.
5. Verlies van interesse in gebruikelijke activiteiten.
6. Gevoelens van zelfverwijt, overmatige schuldgevoelens.
7. Afgezwakt denkvermogen en afnemende concentratie.
8. Terugkerende suïcidale gedachten of wensen

Hoe kun je helpen en ondersteunen?

1. Leef je even kort in in zijn / haar gevoelens, toon empathie.
2. Vraag naar de oorzaak / de ontwikkeling van de depressie.
3. Focus dan op de ervaring die de depressie veroorzaakt.
4. Identificeer de verkeerde doelen die diegene met een depressie zichzelf heeft gesteld en probeer het negatieve zelfbeeld om te buigen.
5. Dring op gedragstherapie aan.

consulent@debra.nl
i.mollema@umcg.nl

sommige landen hebben weinig ervaring met, of zelfs een totaal gebrek aan verbandmaterialen. In de evaluatie werd nog de video van Louise Stevens, BrightkSky Australia (National Epidermolysis Bullosa Dressing Scheme) genoemd. Kijk voor de video op: http://www.ebdressings.com.au/Educational_Support_and_Resources/Video.aspx

José Duipmans wil de bevindingen van dit forum noteren en mogelijk bundelen in een gids voor wondverzorging. Dit zou als een topic in het Nurses Forum van Debra International terug kunnen komen.

Toekomst forum verpleegkundigen:

Namens Heidi Silseth (Noorwegen) vroeg José, of er nog wel behoefte bestond aan continueren van het dit Forum van Debra International. In de loop van de tijd is dit forum een beetje doodgebloed en ligt op dit moment helemaal stil. Gemeend wordt dat het achterliggende idee goed is en zeer bruikbaar, maar de manier waarop het is georganiseerd is voor verbetering vatbaar. Ook zou het prettig zijn de fora op verschillende tijden te laten plaatsvinden om deelnemers de mogelijkheid te geven al deze fora te bezoeken. José zal dit terug rapporteren aan Heidi.

Impact van EB op verpleegkundigen:

Iedereen was het erover eens; de verzorging van EB is heel emotioneel, enerverend, stressvol en heeft mentaal veel impact. Een burn-out is ook een risico van dit beroep. De rol van je leidinggevenden is hierbij heel relevant. Ook psychologische hulp kan nodig zijn: Hoe hou je jezelf op het been?

Het is soms moeilijk als professional om erover te praten of zelf hulp te vragen. Toch is dat belangrijk, je kunt het niet alleen. Ook de artsen met wie je samenwerkt, moeten dit aspect in de gaten houden.

José stelde voor John Dart te vragen of de effecten van EB op verpleegkundigen volgend jaar als nieuw onderwerp geagendeerd kunnen worden voor het Nurses Forum op het internationale Debra congres 2012.

Meer informatie :
j.c.duipmans@derm.umcg.nl

José Duipmans

GESPECIALISEERD VERPLEEGKUNDIGE

Forum: Verpleegkundigen en EB

Introductie:

Na een kennismakingsronde werd een presentielijstje ingevuld inclusief e-mailadressen van de aanwezigen. Die informatie maakt het mogelijk met elkaar te netwerken en ervaringen uit te wisselen, eventueel via het International EB-nurses forum. José toonde een PowerPoint Presentatie over wondgenezing als introductie op het praktische gedeelte.

EB en adolescenten:

Jennie Hon (UK) neemt 1x per jaar een groep EB-jongeren tussen de 16 en 19 jaar een week mee uit. De reacties zijn heel positief, de jongeren vinden het erg fijn om bij elkaar te zijn en ervaringen uit te wisselen. Het blijkt dat er een gat zit tussen de informatie over EB in de baby/kinderperiode en de informatie over EB bij de groei naar volwassenheid. Het plan is nu een folder/brochure uit te geven die door de jongeren zelf wordt samengesteld met allerlei praktische zaken, en waarbij ook seksuele relaties aan bod zullen komen. In een vragenformulier zal aan 20-25 jarigen worden gevraagd wat er bij hen leeft en of zij hier eventueel (anoniem) antwoord op kunnen geven.

Wondverzorging

Een kopie van het hoofdstuk over wondzorg van Jackie Denyer: uit Dermatologic Clinics: 'Woundmanagement for children with EB' werd rond gedeeld; ook werd het artikel: Principles of Woundcare in Patients with EB (Irene Corrales, Alan Arbuckle en anderen) uitgereikt. Daarna was het tijd voor het praktische gedeelte van het forum over wondverzorging. Er werd 'in het echt' geoefend op 2 Lotus patiënten, die bij zichzelf verschillende 'EB-wonden' aangebracht hadden op een moeilijk te verbinden plaats. Er werden 2 groepjes samengesteld die elk een patiënt behandelde, de andere 2 groepjes observeerden en stelden vragen aan de behandelaars.

Bij evaluatie van de workshop werd deze praktijkoefening ervaren als een zeer leerzame en zinvolle training en observatie. Wel bleek hoe groot de onderlinge verschillen waren;

Groepsbijeenkomst: VOEDING & DIEET BIJ EB-PATIENTEN

Rosie Jones KINDERZIEKENHUIS BIRMINGHAM, ENGELAND

voedingsproblemen bij jonge kinderen met JEB

Rosie Jones beschrijft een situatie in de praktijk: de voedingsproblemen in een sociaal wat zwak gezin, waarin het eerste kind werd geboren met Herlitz Junctional EB.

De toestand van het meisje was slecht: ze leed aan bloedarmoede, had veel ontstekingen, last van constipatie, en veel blaren in de mond.

De mondhygiëne was slecht, poetsen lukte niet. Bovendien was het meisje ook hardhorend, en had een ontwikkelingsachterstand. In het overvolle huis was van moeder weinig ondersteuning te verwachten om de situatie van het kind te verbeteren.

Met hulp van de diëtisten en andere hulpverleners werd toen toch geprobeerd om de levenskwaliteit van het kind te verbeteren; er werden energiedrankjes voorgeschreven en voedingssupplementen, begeleid met praktische adviezen en vooral bemoedigende steun voor het gezin.

Het meisje kreeg spraakles; en er werd hulp geboden bij de eet- en slikproblemen.

Ondanks die aanpak bleef het een moeizame geschiedenis;

rosie.jones@loch.nhs.uk
dawn.jarvis@debra.org.uk

Susanne Marie Krämer, TANDHEELKUNDIGE, SANTIAGO, CHILI

Voeding en tandheelkundig verzorging van EB; een multidisciplinaire aanpak.

Meer informatie: susiks@yahoo.com

Door problemen met de blaren in de mond, de soms kleine mondopening en slikproblemen zijn er al snel moeilijkheden bij het vormen van een gezond gebit. Soms hebben 20-jarigen alleen nog stompjes in hun mond, of zijn bij 8-jarigen de voortanden al verdwenen.

Preventie is dus heel belangrijk; bij baby's is borstvoeding essentieel (soms wel met extra bijvoeding) maar als zuigen, ook aan een speen, pijn en problemen veroorzaakt, zal de baby met lepeltjes gevoed moeten worden.

Het is dus belangrijk vanaf de geboorte al goede voorlichting te geven en proberen met aan de ouders voorgelegde vragenlijstjes de risico's voor het zich vormende gebit in de gaten te houden. Een dergelijk risico-overzichtje kan zo leiden tot preventieve voorschriften.

Van het zo nodige tandenpoetsen kan een feestje worden gemaakt, naast het gebruik van een gewone zachte tandenborstel kan een extra leuke tandenborstel aan het jonge kind worden gegeven om mee te spelen.

de familieomstandigheden werkten niet mee. Besloten tot gastrostomie werd dit tot overmaat van ramp ook geen succes; de wond die was ontstaan bij het inbrengen van het buisje wilde maar niet genezen, en het buisje moest weer verwijderd worden. De ouders weigerden dan ook voor de tweede maal gastrostomie toe te staan.

Maar ondanks de hopeloze situatie thuis werd een aangepaste vorm van gastrostomie voorgesteld; van een tweede mislukking mocht natuurlijk geen sprake zijn.

En dit keer, met extra veel voorzorgsmaatregelen zoals antibacteriële dressings om de ontstane wond te verzorgen, lukte het met deze aanpak; het toen 4-jarige meisje kwam kilo's aan en kon na drie weken naar huis, waar ze ook nog werd bijgevoed met o.a. Nutridrink.

Ze knapte zienderogen op, kreeg meer energie, ging weer bewegen en werd goed opgevangen op een speciale school voor doven en slechthorenden. In het gezin was intussen nog een kindje geboren met JEB; maar daar kon gelukkig op de leeftijd van dertien maanden al met succes gastrostomie worden toegepast.

Andere hulpmiddelen om het gebit zo goed mogelijk te houden zijn het gebruik van chloor-hexidine, of een hogere fluordosering/fluortandpasta. Ook kan geprobeerd worden om alle kleine spleetjes en ruimten tussen en in het gebit te dichten met een beschermingslaagje van een soort plastic.

Voedingsadviezen zijn natuurlijk ook nodig: het is aan te bevelen 4 maaltijden per dag te geven; beter dan veel kleine tussendoortjes. Ook moet er natuurlijk gelet worden op de suikerinname.

Voedsel met veel carbohydraten moet als het kan vermeden worden. Dat zit in crackers, corn-flakes, brood en koekjes. Voedsel met een laag gehalte aan carbohydraten zijn beter: zoals kaas, noten, eieren, melk en groenten.

Juist die combinatie van een gezonde voeding en een goede tandheelkundige verzorging van het gebit vraagt, zoals hier gebeurd is, om een intensieve samenwerking tussen tandheelkundigen en diëtisten.

Groepsbijeenkomst: VOEDING & DIEET BIJ EB-PATIENTEN

Lynne Hubbard DIËTISTE ST. THOMAS HOSPITAL, LONDEN.

Gastrostomy bij volwassen patiënten met EB.

Hoe gaat het op de lange termijn met volwassen patiënten die deze vorm van voedselinname in hun leven toepassen? Bij patiënten met EB zijn er vaak problemen met slikken; ook orale medicatie gaat gepaard met moeilijkheden.

Gastrostomie blijkt dan toch een veilige en stabiele oplossing. Zo krijgen deze chronisch zieken toch voldoende vitamines, mineralen, proteïnen en vezels binnen.

Toch was het belangrijk om via een analyse van de effecten van deze aanpak te onderzoeken wat de effecten zijn op de lange termijn.

Meer informatie:
Lynne.Hubbard@gstt.nhs.uk

Er werden daarom data verzameld van 12 patiënten gebaseerd op groei en gewichtstoename. De patiënten hadden 10 tot 19 jaar ervaring met gastrostomy.

Uit de cijfers bleek o.a. dat bij 58% van de volwassenen de groeicurve was toegenomen, en bij 50% gold dat ook voor de gewichtstoename.

Wel kleven natuurlijk nog wel eens bezwaren aan deze aanpak; bv. een lekkende stoma en pijnlijke ervaringen bij het aanbrengen van de slangetjes. Om dit te voorkomen wordt dan ook geprobeerd om betere endoscopische methoden te gebruiken wat o.a. de stomaplaatsing betreft; en het hele proces zo goed mogelijk te begeleiden met door praktijkervaring opgedane adviezen.

Fondsenwerving

Een samenvatting van de ideeën, die wellicht inspirerend kunnen zijn voor andere nationale DEBRA-acties:

Chili

Skiën voor EB

Aktie met eigen banners, posters en PR-emails.

Drie skiwedstrijdjes rond vlinders zoeken in de sneeuw.

Opbrengst: Circa € 6.000,- maar ook nieuwe leden melden zich aan. Een ander evenement was de Family race: kennis maken met sneeuw voor EB families.

Robin Hood Fundraisers forum

Skisport is erg elitair in Chili; dus financieel richt je je dan op een interessante doelgroep. Het was de eerste keer dat DEBRA Chili dit georganiseerd heeft. De acties droegen bij aan meer informatie over en belangstelling voor EB.

Canada

Het organiseren van een internationale EB awareness week

Deze actie werd onder de aandacht gebracht door posters in het Engels en Frans, met foto's van EB kinderen/mensen. Via een website was een print versie van de posters te downloaden. 56 landen van over de wereld deden mee (Nederland was er nog niet bij). Dit initiatief is in 2005 begonnen met een brief aan het Amerikaanse Congres. In 2006 heeft dit geresulteerd in de National EB awareness week USA. Nu is dit gegroeid tot een Internationale Awareness week.

Belangrijk voor de PR:

Persberichten, sociale media (1200 facebook verbindingen) en persberichten in gratis dagbladen als de Metro. In de webshop werden speciaal bedrukte mokken, shirts etc. aangeboden.

Gebruikte motto's

"Walk a mile in my shoes for a while."

"The only limitation is your creation."

Spanje

Speciale liefdadigheidswinkels

Met hulp van DEBRA UK is DEBRA Espagna gestart met charity shops; er zijn er nu 7. De winkels worden gerund door een betaalde manager; maar verder bemand door vrijwilligers, mensen uit re-integratietrajecten en

alternatief gestraften. De winkels zijn afhankelijk van donaties en opbrengsten van o.a. rommelmarkten. Het competitieve voordeel ligt in de lage vaste prijzen. De kosten van de best renderende winkel zijn gemiddeld 35.000 euro per jaar. Met een omzet van 100.000 euro is dus de winst die ten goede kan komen aan DEBRA Espagna 65.000 per jaar.

Kroatië

DEBRA Kroatië organiseerde een veiling van kleding van nationale bekendheden via internet. Dit leverde voornamelijk publiciteit op en daarmee ook het op gang zetten van een bewustwordingsproces bij het grote publiek; wat is EB?

Tsjechië

Ook DEBRA Tsjechië maakte gebruik van nationale bekendheden; 12 foto's van 12 bekende dames en heren in 12 situaties gaven weer hoe Vlinderkinderen hun omgeving ervaren. Met de foto's zijn exposities georganiseerd, kalenders geproduceerd en agenda's / dagboeken, met behulp van sponsors.

De kosten waren € 14.000,- (studio/ontwerp) maar de opbrengst zal waarschijnlijk circa € 30.000,- bedragen. Misschien is het een idee om in de toekomst een internationale kalender samen te stellen.

Ierland

DEBRA Ierland huurde een telemarketing bedrijf in om loten voor een loterij via de telefoon te verkopen. De kosten waren hoger dan de opbrengst, maar er werd afgesproken dat bij een opbrengst geen kosten in rekening zouden worden gebracht. De uiteindelijke opbrengst was € 200.000,-

Engeland

Robin Hood van DEBRA UK laat een korte maar heel duidelijke en aangrijpende documentaire van 4 minuten zien over zijn aan EB overleden dochter. Deze DVD heeft hij altijd paraat in een mobiel DVD spelertje. "Can I have only 4 minutes of your time?" is zijn beginzin als hij iemand aanspreekt voor de fondsenwerving. Hij kiest voor de "emotionele chantage; Doorzetten en doorgaan tot aan het gaatje". Zijn motto is: grijp al je kansen.

Australië

DEBRA Australië organiseerde de Cannonball Charity Ride 2011; het is een motorrally door de woestijn in Australië die al eerder werd georganiseerd. Er deden dit jaar ongeveer 25 ridders mee.

Motto: "Roosting for a cause".

De opbrengst was \$ 34.000,- dollars.

Nieuw Zeeland

Het Nieuw Zeeland Ballet had in 2011 EB als charity doel bestempeld.

USA/Internationaal

Harley Davidson gaat op de kleding "DEBRA badges" zetten.

Algemene opmerking: Is het mogelijk tot een internationaal forum voor fondsenwerving forum te komen via de website van DEBRA International?



; Plenaire ideeënsessie, geleid door Graham Marsden (DEBRA UK)

AESLUITING van het congres

Ideeën en tips voor de toekomst van DEBRA International; Wat zou er in de toekomst gedaan kunnen worden gerealiseerd, uitgevoerd?

Handleidingen:

Handleidingen zoals nu zijn vervaardigd voor de tandheelkundige zorg voor EB-patiënten en de handleiding voor Ergotherapie en EB (deze komt in 2012 uit) vormen een heel goed initiatief, dat uitgebreid kan worden naar andere zorgdeelgebieden en disciplines. Het is alleen lastig medici en zorgverleners te benaderen om naar hun bevindingen te vragen als het landen betreft waar minder of geen EB-patiënten staan geregistreerd.

Door de groei van internationale contacten ontstaat er ook meer behoefte aan dit soort handleidingen, maar dat kost tijd en geld. Er moet door betrokkenen veel extra vrije tijd en energie worden gestoken om mee te kunnen doen met dit soort initiatieven. De handleiding tandheelkundige verzorging heeft 15.000 euro gekost. Misschien kan ook DEBRA International fondsen gaan werven voor dit doel. Ook DEBRA UK heeft een fonds waar wellicht uit geput kan worden voor het samenstellen van deze gidsen. Ook België en de USA zijn bereid geld te investeren in dit soort initiatieven.

Ook een handleiding voor voeding/dieettoepassingen bij EB wordt momenteel voorbereid, evenals een handleiding voor kanker en EB. Een goede bijkomstigheid bij het samenstellen van deze handleiding is dat er ook ervaringen van experts en uitkomsten van literatuuronderzoek in worden verwerkt.

Andere voorstellen voor handleidingen en EB:

- Oogheelkunde.
- Psychosociale aspecten bij EB-patienten
- Levenskwaliteit en EB.

Andere onderwerpen:

Ook heel belangrijk: de medewerking van de aanwezige DEBRA-vertegenwoordigers aan de **database die Lotus Tissue Repair INc initieerde** en verder wil ontwikkelen. Natuurlijk beantwoordt een dergelijke database aan commerciële doeleinden, maar juist als er betrouwbare cijfers bekend zijn kan er meer geld worden losgepeuterd. Een research naar een afdoende therapie zal zeker hoge kosten met zich meedragen; daarom is ingaan op het aanbod van en medewerking met Lotus Tissue Repair Inc. zeker een win-win situatie. Als de database gereed is heb je ook meer mogelijkheden om geïnteresseerde wetenschappers en researchers aan te trekken.

Resultaten van research (zoals revertant mozaïcisme) moeten voor een zo breed mogelijke kring beschikbaar zijn

Kleinere landen als bv Columbia krijgen ook steun van DEBRA International; deze instantie betaalde vliegticket en hotelkosten voor vertegenwoordigers van dit land. Misschien kan DEBRA International de **kleine landen ook steunen** met het organiseren van werkgroepen (zorgverleners) met ervaring met EB, om zo uitwisseling van informatie te stimuleren.

Ook een land als Roemenië heeft veel hulp nodig bij het starten en verder ontwikkelen van een **DEBRA Roemenië**. DEBRA International heeft een fonds om dit soort initiatieven te ondersteunen als er goede voorstellen worden voorgelegd.

Er kan ook een **ervaringsteam** worden samengesteld om naar Roemenië af te reizen en daar instructies en adviezen te geven. Dat zou ook voor kleine landen als Colombia een goed idee zijn

Voor de Japanse vertegenwoordigers is de beheersing van de **Engelse taal** toch een probleem; maar dat geldt ook voor Spaanse, Italiaanse, Portugese en Franse vertegenwoordigers. Omdat Spaans toch als tweede wereldtaal geboekt staat, kan er misschien op het volgende congres een Spaanse tolk worden ingehuurd.

DEBRA Japan is, door het tekort aan vrijwilligers, niet in staat **Engelstalige handleidingen te vertalen in het Japans**; misschien kan DEBRA International hier ook wat aan bijdragen.

In Japan zal een **DEBRA-Azië bijeenkomst** worden georganiseerd. Kan DEBRA International daar ook in participeren?

Soms is het ontbreken van geld niet het meest belangrijke probleem; maar is er **behoefte aan daadwerkelijke hulp** en advies van mensen die echt hulp en ondersteuning kunnen aanbieden.

Misschien is het mogelijk dat grote DEBRA verenigingen ervaringen delen met kleinere.

Is het zinvol om ook mensen aan te wijzen of te werven die zich als een soort regio-partners kunnen opwerpen? Daarbij wordt gedacht aan grote continenten als Afrika en Azië, die ondervertegenwoordigd zijn op het internationale EB-vlak.

om te lobbyen voor meer samenwerking en informatie uitwisseling?

In Zuid-Amerika is de situatie heel anders, vergeleken met het Westen van Europa en de Verenigde Staten. Het continent omvat veel arme landen, en is soms afhankelijk van chirurgische expertise uit het Westen.

Voor het organiseren van het volgende internationale congres is het misschien handig om als alle DEBRA's hun eigen sponsors benaderen met de vraag ook bij te dragen aan deze internationale bijeenkomsten.

Voor een volgend congres zouden ook EB jongeren als Humphrey Hanly, Mattija Zmazek en Bor Verkroost uitgenodigd kunnen worden om een ander psychosociaal aspect van EB in het kader van schuldgevoelens eens toe te lichten. Voelen EB-jongeren en hun ouders zich schuldig naar elkaar toe? Waarover en waarom?

Online EB Community; het Internationale EB Forum functioneert helemaal niet meer; de beste manier van communiceren blijft toch: e-mailen.

Rainer Riedl



AAN HET WOORD:

Rainer Riedl

de nieuw gekozen voorzitter van DEBRA International

Beste collega's,

Ik vond het een eer om gekozen te worden tot voorzitter van DEBRA International; en ik zal dan ook met enthousiasme en vol met plannen die rol gaan vervullen.

Als zoveel van U al weten ben ik persoonlijk betrokken bij EB; het is nu 18 jaar geleden dat bij mijn dochter Lena de diagnose EB werd gesteld.

Al sinds haar eerste levensjaren heb ik mij intensief ingezet om de levens van diegenen die EB hebben te verbeteren. Ook nu heb ik grote plannen om die aanpak voort te zetten.

Er zijn verschillende onderwerpen waar ik als voorzitter speciaal aandacht aan wil gaan besteden:

- Ik wil proberen alle aangesloten DEBRA-groepen ervan te overtuigen gezamenlijk een logo en beeldmerk te gebruiken; zodat we gezien worden als een professioneel en internationaal bekend netwerk.
- Ik zou graag willen dat de website van DEBRA International haar potenties waar gaat maken en zo iedereen aanmoedigt de website te gebruiken door haar van informatie te voorzien. Ik zou ook willen stimuleren dat groepen communicatief meer betrokken raken bij sociale netwerken, en vooral mee gaan doen met de DEBRA International Facebook pagina.
- Research naar EB is een van mijn persoonlijke drijfveren; ik zou graag zien dat meer nationale groeperingen zich, hoe dan ook, gaan bezighouden met onderzoek. DEBRA Austria heeft een goede naam opgebouwd als supporter voor EB-onderzoek; wij investeren ieder jaar in projecten die door het DEBRA International Medical and Scientific Advisory Panel (MSAP) worden aangemerkt als waardevol.

Een van de laatste ontwikkelingen op dit gebied is onze investering van 3 miljoen Euro in grote internationale projecten die bezig zijn met het ontwikkelen van een behandeling voor EB. En in dit voorjaar zullen beslissingen worden genomen over andere succesvolle projecten; we kijken ernaar uit om dat nieuws met u te delen.

Ik verwelkom verder alle suggesties die u geeft om DEBRA International verder te ontwikkelen als organisatie; en ik verheug me erop om met u allen samen te werken.

Ik wens u het beste voor 2012,
Rainer Riedl

DEBRA Austria
www.debra-international.org



VOLGENDE DEBRA-INTERNATIONAL:
13 - 16 SEPTEMBER 2012
TORONTO, CANADA



Sponsoring



3M, Abbott, Derma Silk, Laprolan, Lotus tissue repair, PopyMem, Trio Helthcare, URGO Medical, VSB fonds,
Advances Bio Healing, GlaxoSmithKline, LR, MediThuis, MediZorg, Pfizer, Janssen