



NIEUWSBRIEF

CENTRUM VOOR LYSOSOMALE EN METABOLE ZIEKTEN

KERST 2023

Kerstboodschap

De feestdagen staan voor de deur. Voor de meeste mensen het moment om even stil te staan bij wat er allemaal is gebeurd en vooruit te kijken op wat de toekomst zal gaan brengen. Zo ook voor mij, want het jaar 2023 is weer voorbij gevlogen en is het jaar 2024 al weer in zicht. Een nieuw jaar met nieuwe kansen en avonturen. En dan denk ik terug aan de avonturen die ik heb mogen beleven en dan met name mijn avontuur in het Erasmus MC. Toen ik begon aan mijn promotieonderzoek naar de ziekte van Pompe, had ik had van te voren nooit kunnen bedenken dat dit een avontuur zou zijn die zo veel zou brengen. Dat het promotieonderzoek zich uiteindelijk zou doorzetten in de ontwikkeling van enzymtherapie voor de ziekte van Pompe. Het memorabele moment kwam dat de eerste patiëntjes het infuus kregen en we zagen dat de behandeling aansloeg. De boost die het ons vervolgens gaf om met de opgedane kennis meer patiënten te willen helpen. Niet alleen Pompe, maar alle metabole patiënten. En uiteindelijk de oprichting van het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten dat uitgroeide tot een van de grootste nationale en internationale metabole centra waarin de kliniek en het lab elke dag structureel met elkaar samenwerken aan dezelfde missie: een betere toekomst voor patiënten met een metabole aandoening. Hierop terugkijkend, vult mijn hart zich met trots. Trots op mijn collega's die vanaf het begin of gaandeweg met mij het avontuur zijn aangegaan en trots op de patiënten en de ouders die in ons geloofden en betrokken wilden zijn in onze missie.

Nu, 15 jaar later na de officiële oprichting van het centrum, zetten meer dan 50 medewerkers zich dagelijks in voor de beste zorg, innovatief onderzoek en hoogwaardig onderwijs. De structurele

samenwerking tussen de verschillende afdelingen zorgt elk jaar weer voor mooie ideeën en projecten en waar, zoals bij elke nieuwe uitdaging, ook de nodige obstakels overwonnen moeten worden. Waar de successen met elkaar worden gevierd, maar waar ook met elkaar wordt stilgestaan bij de tegenslagen en de verliezen. We zien onze patiënten het goed doen, wat ons vervult met trots. Daartegenover hebben we ook afscheid moeten nemen van patiënten, wat ons enorm veel pijn doet. Het geeft ons ook in beide gevallen veel motivatie en kracht. De kracht om verder te gaan en het nog beter te doen.

In 2024 staan ons weer mooie dingen en uitdagingen te wachten. Onderzoek naar nieuwe innovatieve behandelingen, zoals bijvoorbeeld de genterapie. Onderzoekers die hun promotieonderzoek zullen afronden. Evenementen zoals symposia, patiëntendagen en wervingsacties. In deze editie van de nieuwsbrief nemen we u graag mee in wat er op dit moment allemaal speelt en wat er zal gaan komen. Ik wens u samen met uw familie en vrienden mooie feestdagen en een nieuw jaar vol liefde en gezondheid.

Met trots kijk ik terug en vol verwachting kijk ik vooruit. Het avontuur is nog lang niet voorbij.

Ans van der Ploeg

Hoofd van het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten



Wilt u deze nieuwsbrief liever niet ontvangen, dan kunt u zich afmelden via de afmeldlink onderaan de nieuwsbrief.

Vanuit de patiëntenraad

Het is even geleden dat er bericht was van de Patiëntenraad van het CLMZ. We willen u op deze manier een update geven! Het doel van de patiëntenraad is dat patiënten en betrokkenen goed op de hoogte zijn van hun ziekte en van de wetenschappelijke en organisatorische ontwikkelingen. De patiëntenraad CLMZ bestaat uit patiënten, medisch personeel en wetenschappers. De patiëntenraad staat voor integrale zorg voor patiënten en wil dat de kwaliteit van zorg en de informatie daarover steeds verbetert en optimaal afgestemd is. Op dit moment heeft de patiëntenraad een afvaardiging van patiënten met de Ziekte van Pompe en MPS. Mogelijk wordt dit op korte termijn uitgebreid met een vertegenwoordiging van andere ziektebeelden.

Er is een vacature in de patiëntenraad voor een volwassen patiënt met de Ziekte van Pompe. Heeft u/heb jij interesse om deel te nemen aan de patiëntenraad? Laat het ons weten door middel van een korte toelichting! Daarnaast kunnen ook ouders van MPS patiënten reageren, ook hiervoor is vacature ruimte. De sollicitatiecommissie beoordeelt de ingezonden motivatiebrieven van de sollicitanten en maken op basis daarvan een keuze. De brief kan gestuurd worden naar patiëntenraadCLMZ@erasmusmc.nl. Ook voor meer informatie kunt u/kun je ons op dit e-mailadres bereiken. We zien jullie reacties graag tegemoet.

Op dit moment zetten wij ons in om de patiëntenraad meer bekendheid te geven. Dit doen we door onder meer een vaste rubriek in de nieuwsbrief te verzorgen, een flyer te maken, actief te worden op social media en contacten te onderhouden met patiëntenorganisaties zoals de VSN. Ook onderzoeken we of er meer lotgenoten contact mogelijk is. Tevens wordt bekeken of de patiëntenraad meer betrokken kan worden bij de (lopende) wetenschappelijke onderzoeken.

Om de patiëntenraad goed te laten functioneren is er vooral ook input nodig vanuit de patiënten, ouders of andere betrokkenen. Zo kunnen we zaken op de agenda zetten die jullie belangrijk vinden. Dus schroom niet om ons te mailen met vragen, opmerkingen of andere zaken die jullie bezighouden rondom de behandeling, bezoeken aan het EMC, etcetera. Ons e-mailadres is patiëntenraadCLMZ@erasmusmc.nl

We zien uit naar jullie reacties!

Met vriendelijke groeten, namens de patiëntenraad,

Tessa Jansen en Lida van Egmond



Personeel

Er zijn nieuwe collega's aangenomen en we zullen afscheid nemen van anderen:



Silke Feensta

Sinds september 2023 ben ik aan het werk als planner voor de volwassen Pompe polikliniek in het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten. Ik zorg ervoor dat alle planningszaken zo goed en snel mogelijk worden verwerkt. Dit is niet mijn enige taak in het Erasmus MC, ik ben nog op twee andere plekken werkzaam. Hiervoor heb ik mijn Bachelor Geneeskunde afgerond en volgend jaar start ik met mijn co-schappen. Misschien tot ziens!



Mark Wijnen

Ik kom vanaf januari 2024 werken als internist bij de afdeling erfelijke metabole ziekten voor volwassenen in het Erasmus MC. Ik heb mijn studie geneeskunde en opleiding tot internist ook in het Erasmus MC gevolgd; een echte Rotterdammer dus. Tussendoor heb ik promotieonderzoek gedaan naar lange termijn gevolgen van de behandeling van kinderkanker. In mijn vrije tijd hou ik van piano spelen, hardlopen en koken. Ik heb erg veel zin in mijn nieuwe baan!

En verder...

- **Marja Boon** - verpleegkundig consulent ziekte van Pompe zal per eind december voor een periode afwezig zijn in verband met zwangerschapsverlof. Zij zal gedeeltelijk vervangen worden door verpleegkundige **Joyce de Bot**. Komt u in de komende maanden als volwassen patient met de ziekte van Pompe op een willekeurige donderdag naar het ziekenhuis voor een controlebezoek? Dan zult u Joyce ontmoeten tijdens het verpleegkundig spreekuur!
- **Gamida Ismailova** zal eind februari haar werkzaamheden als arts-onderzoeker voor het Pompe team afronden en verder gaan met de opleiding tot neuroloog. We hopen in de volgende nieuwsbrief haar opvolger aan u voor te kunnen stellen!





Dr. Pim Pijnappel benoemd tot hoogleraar cel- en genterapie

Dr. Pim Pijnappel is benoemd tot bijzonder hoogleraar cel- en genterapie, in het bijzonder voor neuromusculaire en metabole aandoeningen. Met zijn leerstoel, nieuw in het Erasmus MC, gaat Pim zich richten op verschillende manieren om spierziekten en stofwisselingsziekten aan te pakken. Pim: 'Er is nog veel onderzoek nodig, maar met onze groep verwacht ik dat we belangrijke stappen gaan maken.'

De leerstoel wordt gedeeld door de afdelingen Klinische Genetica en Kindergeneeskunde. Er zijn verschillende hoofdthema's verbonden aan de leerstoel, die wordt ondersteund door het Prinses Beatrix Spierfonds en Spierziekten Nederland.

Cel- en genterapie voor zeldzame ziekten

Pim: 'We zijn hard bezig met het ontwikkelen van [genterapie voor de ziekte van Pompe](#), het syndroom van Hunter en CLN2. Hiervoor hebben we recent een spin off opgericht: LentiCure B.V., met als doel om de genterapie naar de markt te brengen voor een redelijke en transparante prijs.'

Spieren

Daarnaast ontwikkelt Pim muscle-on-a-chip technologie: 'We maken patiënt-specifieke mini-spieren van huidcellen. De mini-spieren kunnen samentrekken en we kunnen de krachten ervan meten.' Ze worden gebruikt om ziektemechanismen te bestuderen en om nieuwe en bestaande behandelingen testen.

Een andere onderzoekslijn betreft spierregeneratie via spierstamcellen. Hiermee hoopt Pim in de toekomst nieuw spierweefsel te kunnen maken bij patiënten die spierweefsel hebben verloren door ziekte of ongeval.

Verder wordt RNA-therapie voor de ziekte van Pompe ontwikkeld, en is een wereldwijd gebruikte database voor de ziekte van Pompe opgezet.

De groep-Pijnappel werkt nauw samen met de kliniek en is ook onderdeel van het [Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten](#).

Pim is sinds 2012 werkzaam in het Erasmus MC, op de afdelingen Kindergeneeskunde en Klinische Genetica.

Meer weten over de klinische studie naar gentherapie bij de Ziekte van Pompe welke in voorbereiding is? Klik dan op de button lees meer.

[Lees meer](#)



Van links naar rechts: Fabio, Gerben, Tessa, Giacomo, Isabel, Dejan en Pim

Oranjepad 2023

Wij van het lab van Pim Pijnappel proberen elk jaar het onderzoek tegen spierziekten te vertegenwoordigen bij het Oranjepad. Dit jaar liepen we (weliswaar zonder training) de 10 kilometer afstand, waarbij PhD studenten, Postdocs en ikzelf (Tessa) als technician, samen met onze professor Pim de uitdaging aangingen. Met een totaal opgehaald bedrag van €1000,- was deze afstand voor ons de perfecte balans tussen n et geen blaren krijgen, maar genoeg tijd voor goede gesprekken. Het Oranjepad laat ons elk jaar weer zien waar we zo hard voor werken; mensen tonen belangstelling, bedanken ons voor ons werk en daar bovenop komen we in aanraking met de pati nten waar we dit allemaal voor doen. We liepen in de kenmerkende groene research T-shirts, waardoor onderweg mooie gesprekken ontstonden tussen kliniek, pati nt en onderzoeker. We zijn erg dankbaar voor iedereen die zich zo hard inzet voor de strijd tegen spierziekten, en die ons werk

mogelijk maken. Het belang van het onderzoek, maar ook zeker het sponsorgeld dat nodig is, worden erg benadrukt tijdens evenementen als deze en we zijn erg trots dat we hier onderdeel van mogen uitmaken.



Aankomende promoties

Eva Vlaar heeft onderzoek gedaan naar lentivirale gentherapie voor de ziekte van Pompe. De ziekte van Pompe wordt veroorzaakt door een verandering in het GAA gen, wat leidt tot een tekort aan het benodigde eiwit en de ontwikkeling van symptomen van de ziekte. Met gentherapie proberen wij met behulp van een onschadelijk gemaakt virus een 'gezonde' kopie van het gen in de cellen van de patiënten in te brengen, waardoor deze het missende eiwit weer zullen aanmaken. De resultaten van dit onderzoek zijn veelbelovend, en laten in een model van deze ziekte zien dat deze behandeling leidt tot een afname van de ziektesymptomen in zowel de spieren als de hersenen.

Eva zal haar proefschrift op 18 januari 2024 verdedigen.

Fabio Catalano's proefschrift legt de basis voor toekomstige klinische ontwikkelingen door een speciaal soort gentherapie te onderzoeken – hematopoëtische stam- en voorlopercel-gemedieerde lentivirale gentherapie (HSPC-LVGT) – voor de behandeling van twee genetische ziekten, de ziekte van Pompe en de ziekte van Hunter. Hij toont aan dat de fusie van een marker (IGF2) met het enzym dat ontbreekt bij de ziekte van Pompe (GAA), effectief is bij het behandelen van deze ziekte in muizen, door pathologie in spieren en hersenen te voorkomen, evenals ongewenste immunoreacties. Voor de ziekte van Hunter onderzoekt hij een vergelijkbare aanpak, ditmaal door verschillende fusie-eiwittechnologieën te testen, om de effectiviteit van HSPC-LVGT bij het behandelen van hersen- en perifere pathologie in een muismodel voor de ziekte van Hunter te verbeteren. Hij presenteert ook gegevens over het veiliger en effectiever maken van deze eiwitcombinaties. In het laatste hoofdstuk van zijn proefschrift bespreekt Fabio de belangrijkste bevindingen, uitdagingen en de belofte die deze therapieën bieden voor het verbeteren van de levens van patiënten met de ziekte van Pompe en de ziekte van Hunter.

Fabio zal zijn proefschrift op 28 februari 2024 verdedigen.

Verder zal Alessandro Iuliano op 20 februari zijn proefschrift met de titel '*A Tissue Engineered Model of Skeletal Muscle. Creating next-generation tools to study muscle biology and neuromuscular disorders*' verdedigen.

Stijn in 't Groen zal op 5 maart zijn proefschrift met de titel '*Connecting Genomics and Tissue Engineering to Model Pompe Disease*' verdedigen.

Promotie Debby Wensink

Op woensdag 7 juni 2023 is Debby Wensink gepromoveerd op haar proefschrift

'Living with Erythropoietic Protoporphyrin: Bridging the gap between research and clinical practice'.

Erythropoïetische protoporfyrie (EPP) is een erfelijke stofwisselingsziekte, veroorzaakt door een enzymdefect in de heemsynthese. Personen met EPP hebben een sterk verlaagde kwaliteit van leven door ernstige pijn te veroorzaken na blootstelling aan licht. Tot recent was er werkzame behandeling voor EPP, de behandeling bestond uit het vermijden van buitenlicht en het dragen van beschermende kleding. Sinds 2016 is er in Nederland behandeling met afamelanotide, tot op heden is dit de enige behandelingsoptie voor EPP. Het is een uitdaging om in studies aan te tonen dat de behandeling effect heeft voor patiënten. Het is moeilijk om het effect duidelijk op te schrijven en uit de bloedsuitslagen komt geen duidelijk verschil. De afgelopen jaren heeft Debby onderzoek gedaan bij EPP-patiënten, waarvan een groot deel behandeld werd met afamelanotide. Hierbij hebben de deelnemers vragenlijsten ingevuld, een Actiwatch® (een horloge dat licht meet) gedragen en werden de resultaten van de standaardbehandeling bekeken. Er deden enkel volwassenen mee aan het onderzoek. De uitkomsten worden beschreven in haar proefschrift.

Het proefschrift laat met data uit de dagelijkse praktijk zien dat afamelanotide behandeling veilig is, en effectiever is in het voorkomen van pijnklachten (en fotosensitieve symptomen) in EPP-patiënten. Afamelanotide verhoogt de tijd die buiten doorgebracht kan worden, blootstelling aan wit licht, verbetert de kwaliteit van leven, en zorgt voor minder ernstige fototoxische reacties. Daarnaast blijkt dat EPP een negatieve impact heeft op de arbeidsparticipatie en sociale aspecten. Het meten van wit licht blootstelling en 'tijd-tot-symptomen' (*time-to-prodrome*) zijn geschikte uitkomstmaten om behandel effecten in EPP-patiënten te meten. Tenslotte, is ernstige leverziekte in EPP-patiënten zeldzaam, maar we kunnen met elastografie (fibroscan) helaas niet voorspellen wie er risico lopen op het krijgen van die ernstige leverziekte. Maar de geobserveerde normale prevalentie van leververvetting en leverfibrose zijn geruststellend voor EPP-patiënten.

Debby en haar mede-onderzoekers willen alle deelnemers die hebben meegedaan aan de onderzoeken heel erg bedanken.



Recente publicatie

Recent is er een artikel gepubliceerd met de titel:

'The impact of COVID-19 infection, the pandemic and its associated control measures on patients with Pompe disease'

Tijdens de COVID-19 pandemie werd er gedacht dat patiënten met de ziekte van Pompe een verhoogd risico hadden op ernstige klachten bij een COVID-19 infectie. Ook kon de pandemie impact hebben op de zorg en behandeling van deze patiënten. Om te onderzoeken hoe Pompe patiënten COVID-19 infecties en de pandemie hebben ervaren, hebben we samen met de Internationale Patiënten Associatie een vragenlijst ontworpen. In totaal hebben 342 (!) patiënten uit 25 verschillende landen de vragenlijst ingevuld. De resultaten laten zien dat de meeste patiënten erg voorzichtig waren tijdens de hele pandemie: veel van hen leefden bijvoorbeeld in quarantaine of desinfecteerden hun handen voor een lange tijd. We zagen ook dat de ernstiger aangedane patiënten vaker strengere maatregelen namen. Deze voorzichtigheid onder patiënten resulteerde erin dat minder dan 50% van patiënten een COVID-19 infectie heeft doorgemaakt. De meeste patiënten hebben een relatief milde infectie doorgemaakt: de meeste patiënten herstelden binnen 4 weken en maar 8 patiënten moesten in het ziekenhuis worden opgenomen. Ondanks dat de infectie mild was, gaf 42.2% van deze patiënten aan dat hun algehele conditie, hun klachten van de longen en/of van hun mobiliteit erger was/waren geworden door de infectie. Naast een fysieke impact gaf bijna 70% van de patiënten aan dat ze problemen ervaren wat betreft hun mentale gezondheid, eenzaamheid of sociale isolatie door de pandemie. Tevens als gevolg van de pandemie: bijna 20% van de patiënten ervaarde onderbrekingen van de enzym vervangende therapie en bijna 60% veranderingen in medische zorg. Deze resultaten laten zien dat het belangrijk is dat persoonlijke zorg gecontinueerd wordt tijdens moeilijke tijden zoals een pandemie, onafhankelijk van hoe ernstig iemand is aangedaan. Ook is het belangrijk dat er aandacht is voor sociale betrokkenheid.

Velen van jullie hebben meegedaan aan bovenstaande studie waarvoor hartelijk dank! Mocht u meer over deze studie willen lezen, klik dan op de button lees meer.

[Lees meer](#)





Roos in actie voor metabole ziekten!

In het weekend van 9 en 10 december stond Rosa Geleijnse met haar kraam op de kerstmarkt op het Deliplein Winterplein in Rotterdam. Rosa verkocht daar zelfgemaakte kerstversiering om geld in te zamelen voor de metabole ziekten. Rosa en haar broer hebben allebei de zeldzame metabole ziekte AKU. Ze komen regelmatig in het ziekenhuis voor controle. In Rosa's woorden een fijne plek met heel veel lieve dokters. Maar Rosa ziet ook veel andere zieke kinderen, die veel langer in het ziekenhuis moet blijven en niet altijd iets hebben om zichzelf te kunnen vermaken. Dat bracht Rosa op het idee om een actie op te starten en geld in te zamelen voor meer speelgoed in de wachtkamers. Via de Vrienden van Sophia hebben de ouders van Rosa een actiepagina opgezet en niet zonder succes! Al voordat Rosa met haar kraam op de kerstmarkt stond, werd het streefbedrag al ruim overschreden. De verkoop van de kerstversiering was een groot succes. 'Het was nat, koud en winderig, maar ook enorm veel lieve klanten, blije kinderen en gezelligheid op het plein', vertelt Vivian Geleijnse, de moeder van Rosa. Alleen al via Rosa's actiepagina van de Vrienden van Sophia heeft Rosa een bedrag opgehaald van €1.127!

Namens het hele metabole team, heel veel dank Rosa voor dit geweldige initiatief. Je bent een topper!

[Lees meer](#)

Voor in de agenda:

- **17th International Symposium on MPS and Related Diseases van 4 tot 7 april 2024 in Würzburg Duitsland:** De vereniging voor patiënten met MPS en vergelijkbare aandoeningen die is opgericht door ouders van kinderen met deze aandoeningen in de

jaren tachtig. Het doel van de vereniging is het verstrekken van advies, begeleiding en ondersteuning aan patiënten en hun naasten. Daarnaast bevordert de vereniging het netwerken met artsen/wetenschappers en internationale samenwerking. Meer informatie? Klik op onderstaande button:

[Lees meer](#)

Tenslotte:

Krijgt u een Myozyme infuus voor de behandeling van de ziekte van Pompe? Dan zult u merken dat in de nabije toekomst de manier van voorschrijven verandert. De reden hierachter is om het proces in de apotheek te verbeteren. Hierdoor gaan we voor de Myzoyme infusen werken met vaste concentraties. Dit kan er ervoor zorgen dat de infuuszakken een ander volume hebben dan u gewend bent. De hoeveelheid werkende stof van het infuus verandert niet, alleen het volume waarin de werkende stof wordt opgelost wordt aangepast. De standen van het infuus zullen voor iedereen persoonlijk worden berekend, dat is afhankelijk van de concentratie (en dus het gewicht). Mocht uw gewicht veranderen, dan veranderen daarmee ook de standen van het infuus. De duur van het infuus zal min of meer hetzelfde blijven als dat u gewend bent. Eurocept is reeds op de hoogte van de verandering.

Colofon

Redactie: Iris Plug, Anjali Timal, Nathalie Soares,
Angel van den Berg, Marja Boon

Contact

Centrum voor Lysosomale en Metabole ziekten
metaboolcentrum@erasmusmc.nl
www.clmz.nl



Deze nieuwsbrief niet langer ontvangen? Schrijf je [hier](#) uit.

