



NIEUWSBRIEF
CENTRUM VOOR LYSOSOMALE EN METABOLE ZIEKTEN
WINTER 2024

Een volgende nieuwsbrief vanuit het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten ligt voor u. Afgelopen periode hebben we ons als centrum met veel energie ingezet op het gebied van zorg, onderzoek en onderwijs. In deze editie een greep uit de activiteiten van het afgelopen jaar en ook een blik op de (nabije) toekomst. We starten met u te informeren over de 3FM Serious Request actie die dit jaar in actie komt voor Metakids. Vanuit ons centrum worden er meerdere acties opgezet waarover we u graag bijpraten. We nodigen u van harte uit om ons te volgen en misschien wel om zelf in actie te komen!

Verder kunt u in deze nieuwsbrief kennis maken met de patiënten welke deelnemen aan de patiëntenraad, stellen we u voor aan collega's en geven we van een 2-tal symposia een terugkoppeling.

In de afgelopen maanden is het onderwerp 'gentherapie bij de ziekte van Pompe als behandeling in de toekomst' verschillende keren voorbij gekomen op tv en in verschillende artikelen. We geven u in deze nieuwsbrief een update van de stand van zaken. Kortom; lees snel verder!

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



Het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten komt in actie voor 3FM Serious Request!

Eén van de grootste fondsenwervingsevenementen van Nederland staat dit jaar in het teken van de metabole ziekten. 3FM Serious Request komt dit jaar in actie voor Metakids!

Op 5 juni reed de 3FM Serious Request touringcar vanuit de 2023 locatie Nijmegen naar Zwolle. Van 18 t/m 24 december zal daar het Glazen Huis staan waar de 3FM-dj's zich dag en nacht zullen inzetten om zoveel mogelijk geld in te zamelen voor onderzoek naar metabole ziekten.

In Nederland worden 10.000 gezinnen dagelijks geconfronteerd met een metabole ziekte. Het is als groep de meest dodelijke ziekte onder kinderen en toch hoor je er maar weinig over. Daar moet verandering in komen. Dat vinden ze bij 3FM Serious Request en dat vinden wij ook!

Het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten zet zich al jaren in voor een betere toekomst voor patiënten met een metabole ziekte. Het centrum steunt de 3FM Serious Request actie daarom van harte en komt zelf ook in actie! De collega's van het centrum hebben meerdere acties opgestart op de metabole thema's voeding en beweging. Twee dingen die voor de meeste mensen een vanzelfsprekend iets zijn, maar voor metabole patiënten helaas een enorme beperking.

Voor het thema voeding zullen een aantal medewerkers van ons centrum een streng eiwitbeperkt dieet volgen. Iets wat onze patiënten levenslang moeten doen.

Voor het thema bewegen zullen de medewerkers individueel en gezamenlijk in beweging komen door met elkaar meerdere keren de afstand van Rotterdam naar Zwolle (150km) af te leggen met allerlei verschillende sportactiviteiten.

Ook zullen we een spinningmarathon in de hal van het Sophia Kinderziekenhuis organiseren van dinsdag 17 december tot vrijdag 20 december: 72 uur fietsen voor Metakids!

De voortgang van onze acties zijn te volgen op de website van het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten.

De collega's van het centrum nodigen iedereen uit om de acties zo veel mogelijk te steunen doormiddel van een donatie of dit initiatief zoveel mogelijk te delen in ieders omgeving. Klik op onderstaande button om naar de donatiepagina te gaan of scan de QR code.



Naar CLMZ
website

Naar de
actiepagina

In de kerstvakantie, vlak voor het sluiten van het Glazen Huis, zullen we het opgehaalde geld overhandigen aan de DJ's van 3FM. Meer informatie daarover zal t.z.t. op onze website geplaatst worden.

Zelf in actie komen

Je kunt natuurlijk ook zelf in actie komen. Naast de actie van ons centrum zijn er inmiddels vele leuke acties opgezet. Heb je zelf ook een goed idee voor een actie, via onderstaande link kun je een eigen actiepagina aanmaken. Geef je actie aan ons door via metaboolcentrum@erasmusmc.nl en we zullen de actie vermelden op onze website!

[kom in actie](#)

Vanuit de patiëntenraad

Via deze wijze willen we u kennis laten maken met de patiëntendelegatie welke zitting hebben in de patiëntenraad van het CLMZ:

Lida van Egmond

Het krijgen van de diagnose Ziekte van Pompe heeft een grote impact op jouw eigen leven en dat van jouw omgeving. Het krijgen van de juiste zorg is dan ook van groot belang. De patiëntenraad is bij deze zorg betrokken en daarom ben ik gaan deelnemen. Ik zal mij even voorstellen, Lida van Egmond, 60 jaar, moeder, partner, vriendin en lid van de patiëntenraad. Hopelijk krijgen we veel input vanuit patiënten en hun omgeving zodat we met elkaar de kwaliteit van de zorg kunnen blijven verbeteren.

Sascha Stavenuiter

Toen vorig jaar de diagnose ziekte van Pompe bij mij werd gesteld, stond mijn leven even op z'n kop. Inmiddels ga ik elke twee weken naar Rotterdam voor een infuus. Dat is nu mijn nieuwe normaal. Gelukkig gaat het gewone leven ook door. Naast patiënt ben ik moeder van een zoon van 13 en werkzaam als advocaat op het gebied van het omgevingsrecht. We wonen samen met onze kat in Badhoevedorp, een klein dorpje onder de rook van Amsterdam.

Omdat ik graag goed op de hoogte ben van alles wat er speelt op het gebied van de ziekte van Pompe, de medische wereld daaromheen en de zorg voor de patiënten, ben ik



betrokken geraakt bij de patiëntenraad. We willen er graag zijn voor alle patiënten en we hopen dat zij ons steeds beter weten te vinden.



Tessa Jansen-Bunnik

9 April 2011, met spoed met de ambulance van het ziekenhuis in Breda naar de IC van het Sophia Kinderziekenhuis in Rotterdam. Bram, onze zoon van toen net 3 maanden, was ziek, maar wat er aan de hand was, was nog onbekend. Er kwam 'gelukkig' snel duidelijkheid, al was de diagnose de start van een echte achtbaan. De infantiele vorm van de Ziekte van Pompe...

Nu, ruim 13 jaar later, woon ik samen met mijn man Richard en twee zoons Bram (nu 13) en Teun (11) in Dorst. Ondanks de medicatie die Bram in de eerste jaren heel goed vooruit hielp, merken we de laatste jaren dat het inleveren helaas steeds harder gaat. Toch blijft hij doorzetten en daarom

Emma Oosterveld

Als 7-jarig meisje werd bij mij de stofwisselingsziekte MPS VI vastgesteld wat betekende dat ik vanaf nu elke week naar Rotterdam moest voor een infuus. Nu, 16 jaar later en vele infusen en ritjes naar Rotterdam verder, heb ik redelijk geleerd hoe ik mijn leven hieromheen kan aanpassen. Zo ben ik bezig met het afronden van mijn studie Communicatiewetenschappen, woon ik in Amsterdam en ga ik om de week langs bij mijn ouders om hier infuustherapie te krijgen. Daarnaast speel ik fanatiek rolstoelhockey, hier haal ik enorm veel plezier uit.

Zelf was ik vaak zoekende naar hoe je een leven opbouwt met een stofwisselingsziekte. Met mijn rol in de

zijn we ontzettend trots op Bram.

Sinds vorig jaar zit ik in de CLMZ Patiëntenraad. Met mijn ervaring als moeder van een Pompe patiënt, wil ik zo een bijdrage leveren aan het verbeteren van de zorg voor de Pompe patiënten en hun ouders. Graag neem ik daarvoor de input van andere ouders en Pompe patiënten mee in het overleg. Ik hoor of lees het graag!



Patiëntenraad hoop ik anderen hierin te ondersteunen. Ik deel graag mijn ervaringen om antwoord te bieden op vragen waar ik vroeger zelf mee rondliep, maar ook om de huidige zorg voor patiënten te verbeteren. We staan altijd open voor jullie vragen, ervaringen en inzichten – samen kunnen we de zorg verder verbeteren.



Heeft u input voor de patiëntenraad die wij in kunnen brengen? Laat het ons weten via patiëntenraadCLMZ@erasmusmc.nl of klik op onderstaande button voor meer informatie.

[CLMZ patiëntenraad](#)

Geneesmiddel studie voor EPP en XLP

De MT-7117 A302 Dersimelagon studie richt zich op patiënten met Erythropoïetische protoporfyrie (EPP) of X-linked protoporfyrie (XLP) vanaf de leeftijd van 12 jaar oud. EPP en XLP zijn zeldzame erfelijke stofwisselingsziekten die worden gekenmerkt door extreme pijnklachten van de huid die ontstaan nadat de huid is blootgesteld aan licht, met name

zonlicht. Het vermijden van licht heeft een aanzienlijke impact op het dagelijks functioneren en kwaliteit van leven van patiënten met deze ziekten. Momenteel is er slechts één geregistreerd geneesmiddel werkzaam tegen deze fototoxiciteit: Afamelanotide. Dit is een alfa-MSH analoog dat onder de huid geïnjecteerd wordt en welke de vorming van eumelanine in de huid stimuleert en zo bescherming biedt tegen het licht.

Er is een nieuw geneesmiddel, Dersimelagon (MT-7117) dat net als Afamelanotide een alfa-MSH analoog is, maar dit medicijn is via de mond in te nemen. Dit nieuwe geneesmiddel wordt in de MT-7117 A302 studie getest op werkzaamheid, veiligheid en verdraagbaarheid in vergelijking met een placebo. Van dit nieuwe geneesmiddel Dersimelagon (MT-7117) wordt verondersteld dat het de frequentie, duur en ernst van lichtgevoeligheidssymptomen in EPP en XLP patiënten kan verminderen.



Personeel

Er zijn nieuwe collega's aangenomen, zij stellen zich graag voor:

Lianne Potters

Sabine Schoenmakers

Mijn naam is Lianne Potters en ik ben in januari 2024 begonnen als arts-onderzoeker in het centrum voor lysosomale en metabole ziekten. Ik ben inmiddels al een tijdje bezig, maar bij deze wil ik me graag ook via de nieuwsbrief aan jullie voorstellen.

Ik ben als een van de artsen verantwoordelijk voor de zorg van volwassen patiënten met de ziekte van Pompe op de polikliniek. Over het algemeen doe ik de poliklinische consulten op de maandagen. Naast het werk op de polikliniek houd ik me bezig met een aantal onderzoeken naar de ziekte van Pompe. Ik begeleid onder andere de AVA-studie, waarin we de werking van een van de nieuwe vormen van enzymtherapie onderzoeken bij enkele patiënten binnen ons centrum. Hiernaast zijn we momenteel bezig met het opzetten van een onderzoek naar een minder frequente toediening van enzymtherapie.

Ik kom uit Utrecht en heb voorheen gewerkt als basisarts op de afdeling neurologie in het St. Antonius ziekenhuis (Nieuwegein). In mijn vrije tijd houd ik van koken, een goede film of goed boek, maak ik graag mooie reizen en doe ik aan volleybal en kickboksen.

Ik kijk ernaar uit mij de komende 4 jaar in te zetten voor het Pompe centrum! Wie weet tot op de polikliniek of aan de telefoon!

Mijn naam is Sabine Schoenmakers – Schippers en ik ben sinds 1 december 2022 ben ik werkzaam in het Sophia Kinderziekenhuis als planningscoördinator voor de MPS- en Pompekliniek in het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten. In mijn werkzaamheden probeer ik alle afspraken voor onze patiënten zo goed en zo snel mogelijk te verwerken, een goede follow-up te plannen en afspraken te combineren om ziekhuisbezoeken te beperken. Mijn werkdagen zijn maandag, dinsdag, woensdag en vrijdag. Wellicht zien we elkaar bij de volgende onderzoeksdag!



En verder...

- **Marije Meijer** - is als planner werkzaam voor de volwassen patiënten met de ziekte van Pompe, zij heeft dit overgenomen van Silke Feenstra.



Pim Pijnappel benoemd tot bijzonder hoogleraar

Dr. Pim Pijnappel is benoemd tot bijzonder hoogleraar cel- en gentherapie, in het bijzonder voor neuromusculaire en metabole aandoeningen.

Pim is sinds 2012 werkzaam bij het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten en wil met zijn leerstoel zich gaan richten op verschillende manieren om spierziekten en stofwisselingsziekten aan te pakken.

Op 15 mei vond de oratie plaats aan de Erasmus Universiteit in Rotterdam. Tijdens de inaugurele rede met de titel “Behandeling boven bejag: Maatschappelijke ontwikkeling van gentherapie” sprak Pim over de ontwikkeling van gentherapie en over het belang om de behandeling voor een maatschappelijk verantwoorde prijs beschikbaar te maken voor patiënten. Op dit moment werkt de onderzoeksgroep van Pim aan de ontwikkeling van gentherapie voor de ziekte van Pompe, MPS 2 (Hunter syndroom) en CLN2. Ook wordt er in het research lab gewerkt aan technologische ontwikkelingen zoals de muscle-on-a-chip technologie. Middels deze technologie is het mogelijk om ziektemechanismen te bestuderen en nieuwe en bestaande behandelingen te testen. Een andere onderzoekslijn betreft de spierregeneratie via spierstamcellen. Hiermee hopen we 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 en is er een wereldwijde mutatie database voor de ziekte van Pompe opgezet.

De leerstoel wordt gedeeld door de afdelingen Klinische Genetica en Kindergeneeskunde en wordt ondersteund door het Prinses Beatrix Spierfonds en Spierziekten Nederland.



Gentherapie, waar staan we?

Op dit moment worden patiënten met de ziekte van Pompe behandeld met enzym vervangingstherapie (ERT). Een behandeling waarbij met behulp van een infuus het ontbrekende enzym wordt aangevuld. Omdat we in het Centrum voor Lysosomale en Metabole ziekten alle patiënten nauwkeurig volgen hebben we geleerd dat niet alle patiënten hetzelfde effect ervaren van de behandeling met ERT. Daarom heeft ons centrum zich de afgelopen jaren ingezet om nieuwe mogelijkheden voor behandeling te onderzoeken.

Gentherapie lijkt nieuwe hoop te geven voor mensen met de ziekte van Pompe, maar ook andere lysosomale stapelingsziekten kunnen hiermee mogelijk behandeld worden. Met gentherapie kan de fout in het erfelijk materiaal, het DNA, hersteld worden. Dit zou voor patiënten met de ziekte van Pompe betekenen dat zij zelf weer het ontbrekende enzym gaan produceren. In ons centrum worden grote stappen gezet, de intensieve samenwerking tussen lab en kliniek is hierin heel belangrijk.

Toch is het goed om hierbij te vermelden dat, ondanks de snelle ontwikkelingen, het nog een aantal jaar zal duren voordat deze behandeling beschikbaar komt voor patiënten. Er moeten nog belangrijke stappen doorlopen worden om goedkeuring te krijgen. Het verkrijgen van goedkeuring om een nieuw product op de markt te brengen duurt lang. Dit komt omdat verschillende organisaties en commissies bij het proces betrokken zijn en elk van hen heeft zijn eigen eisen en beoordelingen.

Op dit moment wordt het plan ontwikkeld om de behandeling in veiligheidsstudies te gaan testen. En de behaalde laboratoriumresultaten moeten opnieuw en herhaaldelijk worden getest om te bevestigen dat het uiteindelijke product dat bedoeld is voor patiënten werkt zoals verwacht. Dat doen de onderzoekers nu in menselijke cellen.

We zetten dus mooie stappen richting een nieuwe toekomst voor patiënten, maar er is ook nog een lange weg te gaan voordat deze behandeling echt beschikbaar komt. Tot die tijd houden we op de hoogte van de stappen die gezet worden. U kunt meer lezen op de site van ons centrum, www.clmz.nl.



Terugkoppeling Mucopolysaccharidose (MPS) congres – Auf augenhohe

In april vond het 17e Internationale Congres voor MPS en verwante aandoeningen plaats. Dit congres is bedoeld voor artsen, patiënten en hun naasten, en biedt voor elke groep aparte sessies.

Een aantal artsen en verpleegkundigen van het Erasmus MC waren aanwezig. Patiënten met MPS vertelden hoe het is om met deze aandoening te leven. Daarnaast werden er onderzoeken gepresenteerd over nieuwe behandelingen voor sommige types MPS. Uw arts bespreekt dit graag met u als er relevante ontwikkelingen zijn.

Voor ons als specialisten was het congres leerzaam, en het helpt ons om de zorg te verbeteren. Voor patiënten biedt het congres een kans om anderen te ontmoeten en nieuwe inzichten te krijgen. Het volgende congres vindt in 2026 plaats in Florence, Italië. Sluit u de volgende keer ook aan?



Verpleegkundig specialist in opleiding doet onderzoek

Mijn naam is Angel van den Berg. Ik ben verpleegkundige in opleiding tot specialist bij de metabole ziekten in het Erasmus MC. Momenteel ben ik mij aan het specialiseren in drie ziektebeelden, phenylketonurie (PKU), medium chain acyl co-enzyme A dehydrogenase deficiëntie (MCADD) en Galactosemie. Vanaf september 2024 ben ik begonnen de patiënten met deze aandoeningen te zien op de polikliniek, onder supervisie van de artsen. Voor de opleiding Master Advanced Nurse Practise ben ik samen met dr. Peltenburg bezig met een onderzoek naar vrouwen met PKU die tijdens de zwangerschap zijn behandeld in het Erasmus MC. Bij PKU kan de stof phenylalanine (phe) niet/slechts deels worden omgezet in tyrosine. Hierdoor stapelt de stof phenylalanine zich op. Te hoge waarde van phenylalanine kan schade geven, vooral in de kinderleeftijd en ook aan een ongeborn kind. Om deze reden is het belangrijk dat vrouwen met PKU tijdens de zwangerschap een (extra streng) eiwitbeperkt dieet volgen om deze waarde laag te houden. Dit vraagt veel van deze vrouwen. Ze leveren elke week twee bloedspotkaarten in om de waarde in de gaten te houden. Het doel van dit onderzoek is om inzicht te verkrijgen in de ervaringen en mogelijke behoeftes in de zwangerschap bij vrouwen met PKU. Daarnaast willen we inzicht krijgen in de ervaringen met het eiwitbeperkt dieet en met

de begeleiding in de zwangerschap. We willen zo onderzoeken op welke manier de begeleiding verbeterd kan worden. Voor het onderzoek zal ik een aantal vrouwen met PKU interviewen.



SSIEM Symposium in Porto

In september van dit jaar hebben verschillende van onze collega's van het Erasmus MC en Sophia de kans gehad om deel te nemen aan het internationale SSIEM-symposium over metabole ziekten in Porto. Dit jaarlijkse event brengt specialisten van over de hele wereld samen om de laatste wetenschappelijke inzichten en vooruitgangen in het onderzoek naar metabole ziekten te delen.

Tijdens het symposium werden er verschillende onderzoeken gepresenteerd, waaronder veelbelovende nieuwe behandelingen en preparaten die mogelijk een positieve impact kunnen hebben op de zorg en levenskwaliteit van patiënten. De nieuwste bevindingen op het gebied van therapieën en medicatie bieden veel hoop voor de toekomst en kunnen bijdragen aan een effectievere behandeling van

metabole ziekten. Dit geldt voor enkele ziektebeelden. Mocht dit voor u van toegevoegde waarde zijn dan zal de arts dit altijd met u bespreken.

Voor ons als specialisten was het leerzaam om nieuwe kennis op te doen en eventueel toe te passen in onze dagelijkse zorg. Daarnaast heeft Dr. Wagenmakers (internist-endocrinoloog gespecialiseerd in metabole ziekten) samen met Jörgen Bierau (laboratoriumspecialist) een interactieve sessie geleid, waarbij verschillende moeilijke casussen over Hyperammonieëmie werden besproken.

Wij blijven ons inzetten om de nieuwste wetenschappelijke kennis en behandelingsopties in de zorg voor onze patiënten te integreren, zodat we samen de best mogelijke zorg kunnen bieden.



Een schrijvende patiënt... **Konijnenmelk, hamstercellen & zingende kwartels**

Op maandagmiddag 28 oktober was de boekpresentatie van het boek 'Konijnenmelk, hamstercellen & zingende kwartels - de strijd om een levensreddend medicijn', geschreven door Maryze Schoneveld van der Linde en Erik van Uden. Dit boek biedt een inkijkje in de ingewikkelde wereld van de medicijnontwikkeling. De schrijvers vertellen hoe het eerste middel tegen de erfelijke spierziekte, de ziekte van Pompe, tot stand kwam; welke hordes er genomen moesten worden en welke bijdrage patiënten hieraan geleverd hebben. 'Het verhaal laat de



complexiteit zien van de wereld van de farmaceutische industrie, van onderzoekers die elkaar aftroeven en daarna innig samenwerken, van ambtenaren die worstelen met adviezen, en niet te vergeten een verhaal over de cruciale rol die de patiënten en hun ouders speelden.'

Rond de presentatie van het boek werd een mooie middag georganiseerd rond het thema 'zeldzaam' met als belangrijke vraag: hoe krijgen wij effectieve medicijnen zo snel mogelijk en tegen aanvaardbare prijzen bij patiënten met een zeldzame aandoening. En hoe voorkomen we dat dezelfde discussies zich blijven herhalen. Bevlogen sprekers lieten zien welke lessen er uit het verleden te leren zijn en welke oplossingen hiervoor zijn.



Tenslotte:

Vitamine D

Veel patiënten met metabole ziekten hebben een hoger risico op vallen of botontkalking. Voor hen zijn sterke botten erg belangrijk. Vitamine D helpt om botten sterk te houden. Je krijgt vitamine D maar beperkt binnen door voeding (bijvoorbeeld vette vis) en maakt het vooral zelf door zonlicht. Maar in Nederland is het lastig om goede vitamine D waarden te hebben zonder inname van extra vitamine D.

Daarom raden we bij deze patiënten aan om vitamine D als supplement te nemen. Sinds 2022 wordt vitamine D op recept niet meer vergoed, maar je kunt het zelf kopen bij de drogist. Alle vitamine D bij de drogist (ook huismerk) voldoet

aan de eisen en is vaak voordeliger. Let wel op de juiste dosering: ons advies is 800 IE of 20 microgram vitamine D per dag.

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.

