

POMPE NIEUWSbrief

Juli 2020
Vragen of opmerkingen?
Neem contact op met ons!

Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten



CONTACT

KINDEREN: 06-33330578 CLMZ@ERASMUSMC.NL

VOLWASSENEN: 06-33342099 CLMD@ERASMUSMC.NL

Erasmus MC
Universitair Medisch Centrum Rotterdam



Veelbewogen maanden liggen achter ons! Het coronavirus heeft een grote impact (gehad), een ieder zal dat gevoeld hebben. In Nederland lijkt de coronacrisis inmiddels onder controle. In de afgelopen maanden bent u/jij op verschillende momenten geïnformeerd over hoe de zorg vanuit het Erasmus MC voor u/jou als Pompe patiënt georganiseerd is. Op dit moment zijn de poliklinische bezoeken weer in zijn geheel hervat. Dat betekent dat we u/jou weer de begeleiding en zorg kunnen bieden op de manier waar onze voorkeur naar uitgaat, namelijk door een fysieke ontmoeting! We beseffen ons heel goed dat veel Pompe patiënten de afgelopen maanden in strikte quarantaine zijn (geweest) en dat onzekerheid in het versoepelen van alle maatregelen nog een grote rol speelt. De versoepeling zal weer nieuwe vragen met zich meebrengen: wat is voor mij verantwoord om te doen en wat niet? We willen u/jou laten weten dat het altijd mogelijk is om met vragen/onzekerheden hierin te overleggen met ons via de bekende mailadressen en telefoonnummers.

Ondanks de hele bijzondere tijden waarin we leven, zijn er een aantal zaken die we op een voor ons bekende manier hebben kunnen laten lopen. Zo ook de verschijning van de POMPE NIEUWSbrief. In deze 3e uitgave is een mix aan artikelen opgenomen. Er zijn een aantal artikelen welke inhoudelijk ingaan op het werk binnen het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten. Zo vindt u een schrijven over de weg naar een klinische trial van gentherapie voor de ziekte van Pompe. Ook zal er ingezoomd worden op de indicatiecommissie, komt collega Lianne van der Giessen aan het woord over haar werk als kinderfysiotherapeut, mogen we kennismaken met een nieuwe collega en afscheid nemen van 2 andere collega's.

Nieuw in deze nieuwsbrief is het aandeel van jullie als patiënten zelf. De vernieuwde nieuwsbrief is met veel enthousiasme ontvangen, echter werd er een rubriek gemist, namelijk hoe het leven geleefd wordt met de Ziekte van Pompe. Dit heeft ertoe geleid dat we in iedere nieuwsbrief een artikel opnemen over 'Leven met de Ziekte van Pompe, Een blik in het leven van (ouders van) een pompe patiënt'. In deze nieuwsbrief komt dhr. Bert Piels aan het woord. Voor deze rubriek zijn wij op zoek naar mensen die willen vertellen over het leven met de Ziekte van Pompe. Lijkt het u/jou wat? Laat het weten via clmd@erasmusmc.nl.

We wensen u opnieuw veel leesplezier toe!

OP WEG NAAR EEN KLINISCHE TRIAL VAN GENTHERAPIE VOOR DE ZIEKTE VAN POMPE ...

SUBSIDIE TOEGEKEND DOOR HET PRINSES BEATRIX SPIERFONDS



Door Pim Pijnappel, wetenschappelijk onderzoeker

Er zijn steeds meer aanwijzingen dat in de meest ernstige klassiek infantiele vorm van de ziekte van Pompe naast de spieren ook de hersenen kunnen worden aangedaan. Sinds 2006 is enzym vervangingstherapie beschikbaar, waarin het ontbrekende GAA eiwit (twee) wekelijks wordt toegediend via het bloed. Deze therapie werkt, maar heeft als nadeel dat het de hersenen niet kan bereiken wegens de bloed-hersenbarrière. Het is daarom van groot belang om een alternatieve therapie te ontwikkelen die zowel de spieren als de hersenen kan bereiken.

We hebben in ons laboratorium gentherapie ontwikkeld die het hart, de skeletspieren, en de hersenen kan corrigeren na een eenmalige behandeling. De therapie bestaat uit een beenmergtransplantatie die gecombineerd wordt met het plaatsen van het GAA gen in de beenmergcellen in het laboratorium. De beenmergcellen bouwen het GAA gen in in het eigen DNA, en worden daarna teruggegeven aan de patiënt. Omdat de beenmergcellen stamcellen zijn kunnen ze voor de rest van het leven bestaan. Ze vormen een permanente fabriek in het lichaam die het GAA eiwit produceert en afgeeft aan het bloed. De gecorrigeerde beenmergcellen kunnen ook de hersenen bereiken en geven daar het GAA eiwit af om hersencellen te corrigeren. Daarnaast zorgen de gecorrigeerde beenmergcellen voor de preventie van afweerreacties tegen het GAA eiwit.

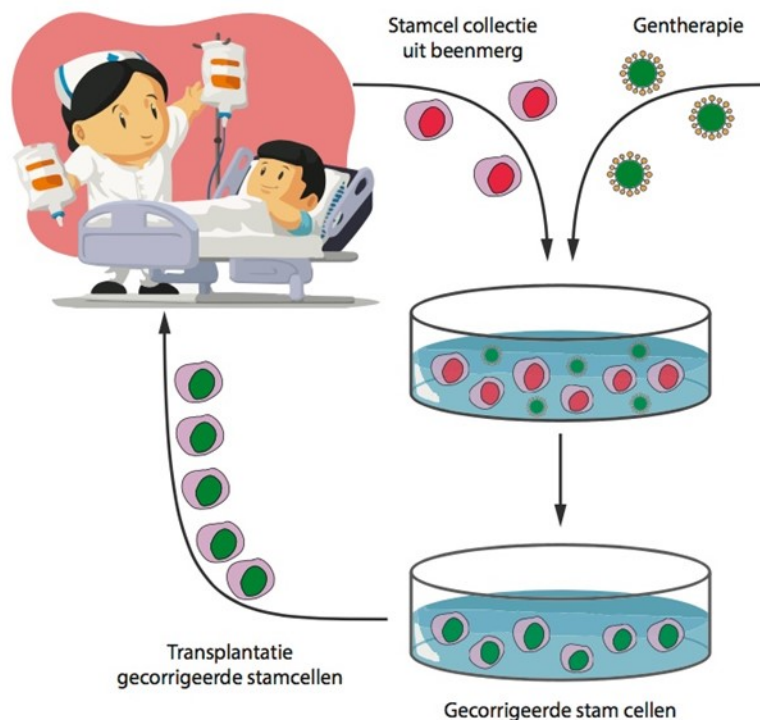
Het doel van dit project is om de

eerste fase voor te bereiden voor het uitvoeren van een fase I/II klinische trial waarin de effectiviteit en de veiligheid van de gentherapie wordt getest in kinderen met de ziekte van Pompe.

In dit project zal een gentherapie product gemaakt worden onder GMP-condities (een streng gecontroleerde werkwijze die verplicht is voor gebruik in mensen), en worden getest in het laboratorium op werkzaamheid en veiligheid. We treffen de voorbereidingen voor het verkrijgen van de omvangrijke vergunningen die nodig zijn om de trial uit te mogen voeren. We installeren werkgroepen die bestaan uit onafhankelijke wetenschappers, ethici, en vertegenwoordigers van patiëntenverenigingen. Deze werkgroepen zullen

betrokken zijn bij de voorbereidingen van de trial en bij het monitoren van de resultaten. Er zal een eerste ontwerp worden gemaakt voor de trial om vervolgoverleg met de verschillende belangengroepen en de EMA (de European Medicines Agency, die toelating op de Europese markt reguleert) mogelijk te maken.

Het onderzoek zal worden uitgevoerd door onderzoekers en artsen van het Erasmus MC (Dr. Pim Pijnappel, Eva Vlaar MSc, Fabio Catalano MSc, Prof. Dr. Ans van der Ploeg, Dr. Hannerieke van den Hout, Dr. Hidde Huidenkoper) in samenwerking met onderzoekers en artsen van het Leiden Universitair Medisch Centrum (Prof. Dr. Frank Staal, Dr. Karin Pike-Overzet, Prof. Dr. Rob Hoebe, en Prof. Dr. Arjan Lankester).



DINER EN VEILING JUNIOR KAMER WESTFRIESLAND ...

EEN GROOT BEDRAG INGEZAMELD VOOR ONDERZOEK NAAR ZIEKTE VAN POMPE



Junior Kamer Westfriesland, onderdeel van JCI (Junior Chamber International), het wereldwijde netwerk voor jonge ondernemende mensen die actief bijdragen aan de maatschappij, organiseerde een prachtig mooi benefiet 4 gangen diner. Doel van het diner en de bijbehorende veiling was een mooi bedrag inzamelen voor het onderzoek naar de ziekte van Pompe. Het diner werd omlijst met Jazz muziek bij het restaurant Marque in Hoorn. Onder de kavel bij de veiling was een masterclass horloge maken bij de IWC boutique op de P.C. Hooftstraat, vliegen met een zweefvliegtuig uit 1955 en handschoenen van F1 coureur Valtteri Bottas. De sfeer, het eten en de veiling waren fantastisch en Junior Kamer West Friesland is trots op de opbrengsten!

Met de opbrengsten hoopt de Junior Kamer Westfriesland een handje te kunnen helpen naar een beter leven voor patiënten met de ziekte van Pompe.

De cheque met een waarde van €10.000,- werd op 27 februari overhandigd aan een deel van het Pompe team. Het gehele team is ontzettend dankbaar met dit prachtige bedrag wat ingezet zal gaan worden voor onderzoek naar een betere behandeling voor mensen met de ziekte van Pompe.

H E L L O

KENNISMAKEN MET NIEUWE PROMOVENDA AGLINA LIKA

...

&

G O O D B Y E

AFSCHEID NEMEN VAN VERPLEEGKUNDIGE ASIA JANIAK & RINEKE NELISSE

...

I am Aglina Lika and I am a new PhD student in the Erasmus MC. I joined on the 6th of January of this year. I will administer the International Pompe Association/ Erasmus MC survey ('the IPA survey').

My background is in statistics and I am appointed jointly by the center for Lysosomal and Metabolic disorders and the Biostatistics department. This is because the research project I work on is to develop a new statistical model. We need this statistical model to assess how your lung function, walking test and muscle strength, relate to your quality of life and handicap scores that we collect in the IPA survey.

If your lung function improves over time, does your quality of life go up, and how quickly? Once we know this, we will also investigate whether we can give a 'minimal clinical important difference', for example, how much should lung function improve in a clinical trial to be meaningful for the patient?



N a jaren van inzet voor ons centrum, gaat Asia ons verlaten.

Asia is vanaf het aller eerste begin betrokken geweest bij het geven van Myozyme aan de kinderen met de ziekte van Pompe, waarbij ze samen met Prof. van der Ploeg vol spanning bij de eerste kinderen aan het bed stond.

Later kwamen daar ook de therapieën voor de MPS patiënten bij.

Asia is altijd een zeer betrokken collega geweest, die oog had voor de patiënten en hun families. Ze heeft haar werkzaamheden voor ons centrum altijd weten te combineren met het werken op de neonatologie.

Na 20 jaar komt er nu een einde aan onze samenwerking. Namens alle collega's van het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten willen we je heel veel succes wensen bij het vervolg van je carrière! We zullen je gaan missen!!



S inds 2004 is Rineke Nelisse werkzaam geweest als research verpleegkundige bij het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten. Door haar jarenlange ervaring als verpleegkundige is ze al die tijd de perfecte schakel tussen patiënt, ouders en onderzoek geweest.

In de loop der jaren groeide de patiënten groep en ook de werkzaamheden aan nationale en internationale research databases. Groot en klein, ver weg en dichtbij, iedereen kende Rineke en andersom.

Na jarenlang een vast gezicht op zaal te zijn, was Rineke er ook toen de patiëntjes naar huis toe mochten met hun infusen. Rineke reed met groot plezier het hele land door voor thuisbezoeken en het instrueren van nieuwe thuisverpleegkundigen.

Wij als haar collega's, maar ook de patiëntjes en hun ouders zullen Rineke zeker missen. We hopen en wensen dat ze nog heel lang samen met haar man, kinderen en kleinkinderen van een welverdiend pensioen kan genieten!





VANUIT DE PATIËNTENRAAD CLMZ...

EEN UPDATE DOOR DE PATIËNTVERTEGENWOORDIGERS

Namens de patiënten vertegenwoordiging in de patiëntenraad: Ellen Euverman, Wilma Treur & Joris van den Burg.

Tijdens het spierziekte congres van afgelopen September 2019 hebben wij ons als patiënten vertegenwoordiging aan jullie voorgesteld namens de Patiëntenraad CLMZ. Wij willen ons graag inzetten om jullie belangen te behartigen en een bijdrage te leveren aan de verbetering, vooruitgang en kwaliteit van de o zo belangrijke zorg en behandeling van ziektes als Pompe en MPS.

Juist in deze bijzondere tijden is die betrokkenheid meer dan ooit nodig. Het coronavirus is voor velen van ons een serieus risico. Daarom verdient het juist nu de hoogste prioriteit om met elkaar in dialoog te zijn over wat er nodig is in termen van communicatie, zorg en aandacht.

Inmiddels heeft de patiëntenraad ook haar eigen email adres: patiëntenraadCLMZ@erasmusmc.nl Hier kunnen al jullie vragen, suggesties en commentaren naar toe. Deze zullen we in onze overleggen mee nemen en behandelen.

Als patiëntenraad hebben we afgelopen februari opnieuw een bijeenkomst gehad. We hebben over uiteenlopende onderwerpen gesproken en de kaders duidelijk uitgewerkt. Belangrijk om te vermelden is dat de zittingstermijn als patiënt vertegenwoordiger is gesteld op minimaal 2 jaar en maximaal 4 jaar. De patiënt vertegenwoordiger gaat zelf op zoek naar iemand die zijn/haar plaats wil innemen. Lijkt u/jou dit iets? Laat het weten via ons mailadres!

Vanuit de patiëntenraad zijn we tevens bezig om de vorm waarin we informatie verstrekken en betrokkenheid verhogen, te moderniseren. Denk hierbij aan het opzetten van Webinars, nieuwe websites en een betere afgestemde inhoud zodat iedereen meer inzicht krijgt in de ontwikkelingen omtrent zorg en behandelingen.

Een andere manier om iedereen meer te betrekken is het opzetten van een enquête onder de patiënten. De vraag is welke onderwerpen hier in moeten komen? Hiervoor gaan we in gesprek met het CLMZ team en kunnen we natuurlijk ook jullie input goed gebruiken: laat het weten via het eerder genoemde mailadres!

Naast het werk aangaande communicatie hebben we gesproken over de thuiszorg situatie bij het toedienen van ERT (Myozyme). Al onze recente ervaringen zijn gedeeld met het CLMZ team en worden meegenomen in de gesprekken met Eurocept om samen aan verbetering te werken voor ons als patiënten. Uiteraard zijn we ook benieuwd naar jullie ervaringen in de thuisbehandeling, je kunt deze met ons delen via het eerder genoemde email adres.

Tot slot, het leven in een 1,5 meter maatschappij waarbij COVID-19 ons als patiënten nog meer uitdagingen en (kop)zorgen geeft staat hoog op de prioriteiten lijst bij ons en het CLMZ Team. Heb je hier vragen over of wil je je eigen (positieve) ervaringen delen over hoe je deze tijd doormaakt, deel dat dan via patiëntenraadCLMZ@erasmusmc.nl.

Tot de volgende update, stay safe!

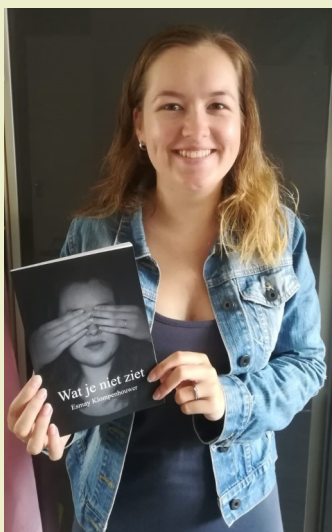
Groetjes Wilma, Ellen & Joris

WAT JE NIET ZIET ...

OVER MIJN LEVEN MET EEN SPIERZIEKTE

Mijn naam is Esmay Klompenhouwer en ik heb de ziekte van Pompe.

Nadat ik in 2019 op reis ben geweest met leeftijdsgenoten, die ook allemaal een spierziekte hebben, kreeg ik een idee. Ik sprak met hen over de moeilijkheden die ze meemaakten, die ik maar al te goed herkende. Zij hadden juist het idee dat ze daar alleen in waren.



Daarom besloot ik een boek te schrijven over mijn leven met een spierziekte. Hierin beschrijf ik de periode vanaf mijn diagnose tot nu. Ik vertel over de moeilijkheden die ik tegen ben gekomen, maar vergeet ook zeker niet de mooie dingen die op mijn pad zijn gekomen, juist omdat ik een spierziekte heb.

Met mijn boek hoop ik mensen in een soortgelijke situatie een hart onder de riem te steken. Ik wil ze laten zien (eigenlijk lezen) dat ze niet alleen zijn.

Het boek is voor jou voor €15,- (exclusief verzendkosten).

En het mooiste? Per boek doneer ik €1,- aan Spieren voor Spieren!

Je kunt het boek bestellen via onderstaande link:

<https://www.boekenbestellen.nl/boek/wat-je-niet-ziet/38921>



Erasmus MC
Universitair Medisch Centrum Rotterdam



ALS BEWEGEN WAT MINDER GAAT ...

IN GESPREK MET DR LIANNE VAN DER GIESSEN, KINDERFYSIOTHERAPEUT

Als kinderfysiotherapeut ben ik inmiddels 22 jaar betrokken bij het Pompe team. Inderdaad.... vanaf het eerste uur. Ik kan me de dag nog herinneren dat de eerste patient op de IC haar eerste enzymtherapie kreeg. Wat was dat spannend! Hoe zou het kind die dag gaan reageren en vooral wat gaat de enzymtherapie voor haar en de anderen brengen in de toekomst. De spanning van de eerste enzymtherapie is gelukkig minder geworden, al blijft dit voor ouders nog altijd een spannende dag. Hoe het effect gaat zijn voor de kinderen in de toekomst daar hebben we inmiddels al antwoorden op, maar ook nog genoeg vragen.

Als kinderfysiotherapeut zie ik tot het 7de levensjaar of de eerste twee jaar van de behandeling de kinderen 4x per jaar en daarna 2x per jaar, tenzij er vragen zijn of bij achteruitgang in motorisch functioneren. Wij hebben voor de kinderen een vast protocol waar motorische

vaardigheden en motorische functies zoals spierkracht en conditie in kaart worden gebracht. Omdat een kind in ontwikkeling is worden deze testen in de loop van hun ontwikkeling aangepast. Met behulp van de testgegevens hebben we inzicht in het beloop van de ontwikkeling van het kind en kunnen we ook adviezen geven aan ouders en kinderfysiotherapeuten in de woonomgeving van het kind. De meeste kinderfysiotherapeuten in de eerstelijns hebben geen ervaring met de ziekte van Pompe. Ik zie het ook als mijn taak om hen van informatie te voorzien en als vraagbaak te functioneren. Uitdagend blijft het om de kinderen gemotiveerd te laten zijn voor de soms ook best saaie testen. Een kind loopt als voorbeeld tot zijn 18de 100 keer een zes minuten looptest. Ik ben dan ook reuzetrots op de kinderen dat zij altijd weer met zin en goede moed hier op de poli verschijnen.

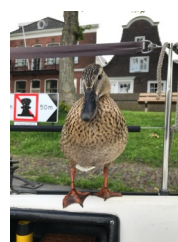


Contact krijgen voorafgaand aan de test

LEVEN MET DE ZIEKTE VAN POMPE ...

EEN BLIK IN HET LEVEN VAN (OUDERS VAN) EEN POMPE PATIËNT

Door Bert Piels



Als Pompe patiënt vind ik het een eer om over het leven met Pompe te mogen schrijven in de Nieuwsbrief.

De spierziekte Pompe werd bij mij snel ontdekt, tijdens een opname in het UMC Utrecht door Neuroloog Dr. Frank Diekstra en Neurologe in opleiding Drs. Carmen H. Stervering.

In heel korte tijd hebben zij ontdekt waarom mijn longfunctie niet voldoende is en dat de waggel loop (zo herkenbaar) bij de ziekte van Pompe hoort.

De spierziekte uit zich bij mij het meest in het lopen. Daarnaast is op mijn rug liggen niet te doen, is mijn energie beperkt, en niet te vergeten: ik heb het altijd koud, behalve als het boven de 23 graden is.

In het Erasmus MC lig ik om de week aan het infuus met Myozyme.

Wie is deze Pompe patiënt? Mijn naam is Bert Piels, net 63 jaar, geboren in Rotterdam. Sinds 1978 woon ik in Nieuwegein samen met mijn vrouw Atie. Wij hebben een dochter Montana.

Ons gezin bestaat verder uit een hond, een kat, vissen en een eend.

De enige die mee mag op vakantie is de eend. Dit omdat wij zeilend langs de Noordzeekusten gaan met ons zeilschip. De hond wordt misselijk, de kat wil naar huis lopen en het aquarium is niet te tillen. De eend zwemt of vliegt een stuk mee, en soms zit zij aan boord.

De boot, Team Windrose genaamd, wordt ook als wedstrijdschip gebruikt. Een team van 8 dames staat dan aan het roer en ik mag ook mee! Het team start vanuit Naarden waar iedere woensdagavond een wedstrijd is. Ook doen wij aan nationale wedstrijden mee.

Voor aankomend seizoen hebben wij ons ingeschreven met het team van 4 dames en 1 heer voor een wedstrijd die 24 uur lang duurt. Wij starten bij Volendam en na 24 uur onafgebroken zeilen komen wij met zoveel mogelijke mijlen aan in Medemblik. Als skipper met Pompe is dit een uitdaging, en wij hebben alleen plan A. Tijdens de wedstrijd wordt er door gevaren en gaat mijn beademing mee aan boord. Maar ook vervoer van de boot naar het hotel, en een taxi naar de prijsuitreiking bij kasteel Radboud zijn geregeld.

Uiteraard gaan er een paar flessen

champagne mee, je weet maar nooit of je gaat winnen, zekerheid voor alles! (En alcohol ontsmet...)

Tijdens de wedstrijden draaien er camera's, om filmverslagen te maken. Deze films worden gemaakt in de Rembrandt Studios te IJsselstein of in Voorburg. U zult nu dus begrijpen dat mijn professie filmmaker (editor) is. Ik maak vooral reisverslagen en thema-films.

Er zijn opdrachtgevers die de wereld rond zijn geweest en terugkomen met ruwe film opnames van alle bezienswaardigheden in veel landen en plaatsen. Ik maak daar

avondvullende thema-films over bijv. Peru, Alaska, Argentinië, de Zuidpool maar ook de Amazone of gebergte als de Junkfrau, Chamonix en Mont Blanc etc.

Om bewegende beelden te zien van onze boot is er op Youtube een kanaal Team Windrose, een website: www.teamwindrose.nl en wij zijn te vinden op Facebook, Instagram en Tiktok.

Ik hoop dat ik u enthousiast heb kunnen maken om de bewegende beelden eens te checken en 'ja' de eind staat er ook op.

Veel kijkplezier!



INDICATIECOMMISSIE ZIEKTE VAN POMPE...

EEN ZORGVULDIGE AFWEGING VOOR INZET VAN EEN KOSTBARE THERAPIE

Alle Nederlandse patiënten waar bij de ziekte van Pompe is gediagnosticeerd, worden in het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten (CLMZ) binnen het Erasmus MC behandeld en vervolgd. Wanneer de diagnose met zekerheid gesteld is, komt al snel de vraag of er een behandeling is om de ziekte te bestrijden. En ja, er is een behandeling. Een kostbare behandeling welke een behoorlijke impact heeft op het leven van de Pompe patiënten. Een zeer zorgvuldige afweging is hier dus op zijn plaats: Welke patiënten komen in aanmerking voor behandeling? Wie bepalen dat? Zijn er start en stop criteria en wie bewaken deze?

Deze en meer vragen zijn de redenen om een multidisciplinaire indicatiecommissie in te stellen in het Erasmus MC. De commissie bestaat uit een multidisciplinair team van experts waaronder neurologen, kinderartsen, verpleegkundig specialisten en consultant, arts-onderzoekers, geneticus, apotheker, medisch ethicus en een onafhankelijk externe voorzitter.

Het belangrijkste doel van de indicatiecommissie is een beoordeling maken of nieuwe patiënten in aanmerking komen voor behandeling met enzymvervangingstherapie. Alle nieuw gediagnosticeerde patiënten worden besproken met de leidende vraag: is er een indicatie voor behandeling met Myozyme®? Patiënten die gestart zijn met de therapie worden in ieder geval na 2 jaar behandeling geëvalueerd. Dit wordt vastgesteld op basis van de verkregen parameters tijdens de verschillende polibezoeken (oa. longfunctie, time-testen en spierkrachtmetingen). Ook patiënten die reeds enige tijd geleden gediagnosticeerd zijn maar welke nog niet behandeld worden, worden regelmatig opnieuw besproken in de indicatiecommissie. Ook als er andere redenen zijn om te denken aan stoppen met behandelen worden patiënten opnieuw besproken (denk bijvoorbeeld aan het optreden van bijwerkingen rondom een infuus, klinische achteruitgang, openbaring van een andere ernstige ziekte). Naast het bespreken van individuele patiënten krijgen ook andere thema's aandacht in de commissie, denk bijvoorbeeld aan het effect van leefstijl op de behandeling.

Het ontwikkelen van start en stop criteria is een resultaat van voortschrijdend inzicht. Dit inzicht wordt verkregen vanuit internationaal verzamelde data over het klinische beloop van het ziektebeeld. In 2017 zijn er door de EPOC (European Pompe Consortium) Europese richtlijnen gepubliceerd voor het starten en stoppen van enzymvervanginstherapie voor volwassenen. Deze richtlijnen vormen het uitgangspunt voor de indicatiecommissie bij de zorgvuldige afweging voor iedere individuele patiënt om wel of geen indicatie af te geven voor behandeling met Myozyme®.

Feiten

Circa 120 behandelde patiënten in Nederland met Myozyme®

Kostbare behandeling: circa €400.000 per jaar per patiënt

Indicatie commissie is opgericht in 2006, tegelijkertijd met registratie van het middel Myozyme®

Per jaar 4 bijeenkomsten