

POMPE NIEUWSbrief

Maart 2021
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



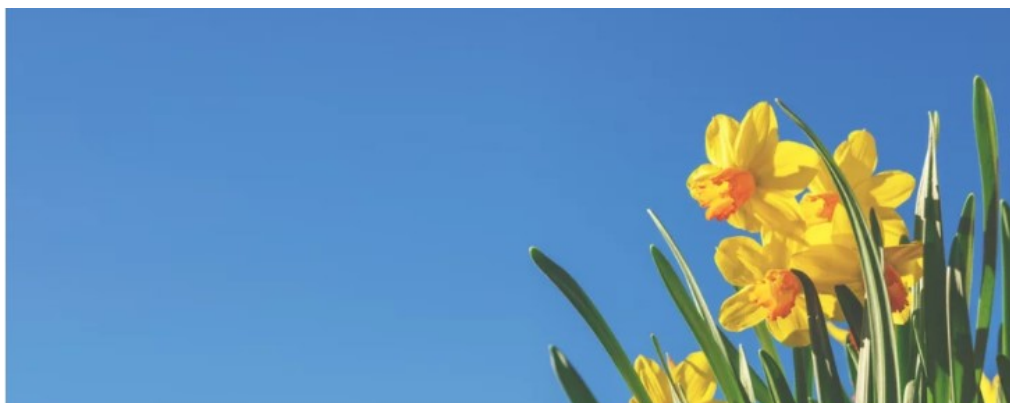
Een volgende POMPE NIEUWSbrief ligt voor u. In een tijd waarin het coronavirus nog steeds veel van de dagelijkse gang van zaken in het leven bepaalt. Heel voorzichtig komt er mogelijk iets perspectief nu er uitzicht is op vaccineren. Patiënten met een neuromusculaire aandoening van 18 jaar en ouder bij wie de ademhaling gecompromitteerd is komen vervroegd in aanmerking voor een vaccin. Dit betreft ook u, als patiënt met de ziekte van Pompe. Op dit moment heeft u mogelijk al een eerste vaccinatie gehad of staat deze gepland om te komen halen in het Erasmus MC of in uw behandelend Centrum voor Thuis Beademing. Indien u niet mobiel genoeg bent om af te reizen naar het Erasmus MC dan is er de mogelijkheid om u thuis te laten vaccineren door de huisarts in een later stadium (eind april/mei). Voor meer info verwijzen wij u naar:

<https://www.spierziektencentrum.nl/covid19-vaccin-en-mensen-met-een-spierziekte/>

In de maand april nemen we afscheid van Harmke van Kooten als arts-onderzoeker aan de 'volwassen' kant. Harmke zal, nadat zij heeft genoten van haar zwangerschapsverlof, verder gaan met de opleiding tot neuroloog. Harmke: vanaf deze plaats veel dank voor je grote inzet in de zorg voor de Pompe patiënten. We wensen je veel succes met het vervolg van je promotie onderzoek en met je verdere opleiding tot neuroloog. Eerst uitzien naar de komst van jullie 2e kindje, heel veel geluk!

In deze nieuwsbrief stellen we u op de hoogte van de ontwikkelingen binnen ons centrum en komen er verschillende [ouders van] patiënten aan het woord.

We wensen u opnieuw veel leesplezier toe!



Colofon

Redactie

Marja Boon [eindredactie]

Iris Plug

Nathalie Soares

Aan deze uitgave werkten mee:

S. in 't Groen, P. Pijnappel, M. Barto, R. Kalaitzis, Y. Nijland, C. de Haan, T. Oskam, E. Brusse, H. van Kooten, L. Harlaar, R. Nelisse

VANUIT HET LAB . . .

DATABASE VAN MUTATIES VOOR DE ZIEKTE VAN POMPE

Door Stijn in 't Groen, onderzoeker in opleiding



Zoals de meeste van jullie allang weten, wordt de ziekte van Pompe veroorzaakt door mutaties (storende verandering in het DNA) in het gen GAA, wat codeert voor het zure α -glucosidase enzym. Deze mutaties verschillen vaak per patiënt of familie en iedere mutatie kan het GAA gen op een andere manier beïnvloeden. Als het effect van een mutatie bekend is, is het dan ook (grofweg) mogelijk om aan de hand van de gevonden mutaties de ernst van het ziekteverloop bij een patiënt te voorspellen. Een van de projecten binnen ons centrum is het bijhouden van een database (www.pompevariantdatabase.nl) waarin alle bekende mutaties in het GAA gen worden weergegeven en geclassificeerd op basis van ernst. Deze database is openbaar toegankelijk en wordt wereldwijd gebruikt bij het stellen van een diagnose voor de ziekte van Pompe.

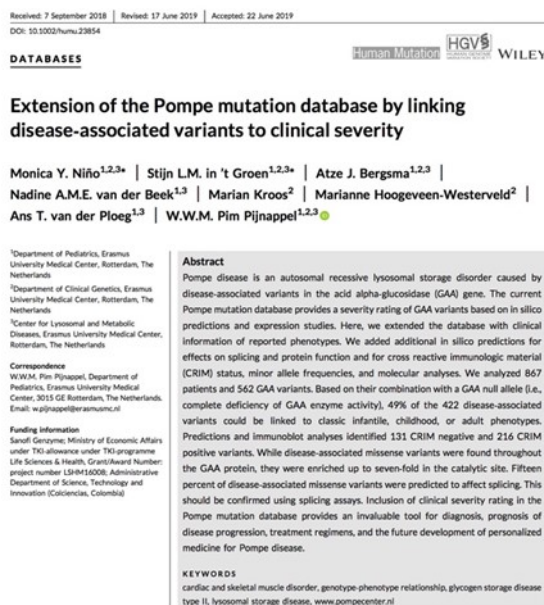
In 2016 vonden wij het tijd om deze database eens te upgraden. De hoop was (is), dat door meer en gedetailleerdere informatie weer te geven, we het diagnosticeren en de behandeling van patiënten met de ziekte van Pompe wereldwijd kunnen verbeteren. In 2019 kwam hieruit de eerste versie van de nieuwe database (publication 2018), in deze versie hebben we alle mutaties die al in de eerdere database stonden voorzien van

extra informatie over onder andere; het onderliggende mechanisme van de mutatie en het ziektebeeld van patiënten die deze mutatie(s) dragen (* even een disclaimer om uw zorgen weg te nemen; het gaat hier alleen om informatie afkomstig uit eerder gepubliceerde wetenschappelijke artikelen. Er staat dus geen persoonlijke informatie in en het is onmogelijk om uit deze database een identiteit te herleiden).

Nadat de bestaande database was bijgewerkt, was het tijd hem bij te werken met alle nieuwe mutaties die sinds 2016 zijn gevonden. Naast deze nieuwe mutaties, hebben we ook alle niet ziekmakende varianten (SNPs) in het GAA gen toegevoegd. SNPs zijn net als mutaties veranderingen in het DNA, echter niet alle veranderingen zijn ziekmakend. In het geval van SNPs, zijn dit gewoon de verschillen die iedereen uniek maakt. Door deze SNPs in de database te vermelden als “niet ziekmakend”, hopen wij eventuele foute diagnoses te kunnen voorkomen, zodat diagnostische labs zich kunnen focussen op het vinden van de mutaties.

Ten slotte wilden we ook de nieuwe mutaties en informatie verkregen uit grootschalige pre- of postnatale screening programma's includeren. In de laatste 10 jaar zijn er steeds meer landen die een dergelijk programma hebben geïmplementeerd om erfelijke aandoeningen vroeg te kunnen identificeren. Ook de ziekte van Pompe wordt in zo'n screening vaak meegenomen. De informatie die hieruit gehaald kan worden is bijzonder groot, maar de precieze bevindingen staan vaak alleen vermeld in een wetenschappelijk artikel, en die moet je dan wel net weten te vinden.

Halverwege 2020 is dus ook al deze informatie gepubliceerd en in de database verwerkt (publication 2020). Natuurlijk zullen er altijd updates moeten blijven komen om de meest recente informatie toe te voegen, maar voor nu zijn we trots met wat we bereikt hebben.



Received: 21 September 2020 | Revised: 6 November 2020 | Accepted: 30 November 2020
DOI: 10.1002/humu.24148

DATABASES

Human Mutation HGVs WILEY

Update of the Pompe variant database for the prediction of clinical phenotypes: Novel disease-associated variants, common sequence variants, and results from newborn screening

Douglas O. S. de Faria^{1,2,3} | Stijn L. M. in 't Groen^{1,2,3} | Marianne Hoozeven-Westerveld² | Monica Y. Niño^{1,2,3} | Ans T. van der Ploeg^{1,3} | Atze J. Bergsma^{1,2,3} | W. W. M. Pim Pijnappel^{1,2,3}

¹Department of Pediatrics, Erasmus MC University Medical Center, Rotterdam, The Netherlands

²Department of Clinical Genetics, Erasmus MC University Medical Center, Rotterdam, The Netherlands

³Center for Lysosomal and Metabolic Diseases, Erasmus MC University Medical Center, Rotterdam, The Netherlands

Correspondence
Atze J. Bergsma and W. W. M. Pim Pijnappel, Department of Pediatrics, Erasmus MC University Medical Center, Wytemaweg 60, 3015 CN Rotterdam, The Netherlands. Email: a.j.bergsma@erasmusmc.nl (A. J. B.) and w.pijnappel@erasmusmc.nl (W. W. M. P. P.)

Abstract

Pompe disease is an inherited disorder caused by disease-associated variants in the acid α -glucosidase gene (GAA). The Pompe disease GAA variant database (<http://www.pompevariantdatabase.nl>) is a curated, open-source, disease-specific database, and lists disease-associated GAA variants, in silico predictions, and clinical phenotypes reported until 2016. Here, we provide an update to include 226 disease-associated variants that were published until 2020. We also listed 148 common sequence variants that do not cause Pompe disease. GAA variants with unknown severity that were identified only in newborn screening programs were listed new feature to indicate the reason why phenotypes were still unknown. Express studies were performed for common missense variants to predict their severity. Updated Pompe disease GAA variant database now includes 648 disease-associated variants, 26 variants from newborn screening, and 237 variants with unknown severity. Regular updates of the Pompe disease GAA variant database will be required to improve genetic counseling and the study of genotype-phenotype relations.

KEYWORDS
database, disease-associated variants, GAA, NBS, Pompe disease, SNP



Publication 2020

Met eerste auteur Douglas de Faria

Ook is er in het lab een methode ontwikkeld om DNA mutaties te vinden die vaak worden gemist door standaard diagnose bepalingen, omdat ze liggen in een gebied dat normaal gesproken niet wordt onderzocht:

European Journal of Human Genetics
<https://doi.org/10.1038/s41431-020-00751-3>

ESHG

ARTICLE

A generic assay for the identification of splicing variants that induce nonsense-mediated decay in Pompe disease

Atze J. Bergsma^{1,2,3} · Stijn L. M. in 't Groen^{1,2,3} · Fabio Catalano^{1,2,3} · Manjuro Yamanaka^{1,4} · Satoru Takahashi⁵ · Toshika Okumura⁶ · Ans T. van der Ploeg^{1,2,3} · W. W. M. Pim Pijnappel^{1,2,3}

Received: 25 February 2020 / Revised: 10 September 2020 / Accepted: 20 October 2020
© The Author(s) 2020. This article is published with open access

Abstract

DNA variants affecting mRNA expression and processing in genetic diseases are often missed or poorly characterized. We previously reported a generic assay to identify variants that affect mRNA expression and splicing in Pompe disease, a monogenic disorder caused by deficiency of acid α -glucosidase (GAA). However, this assay could miss mRNA that is subjected to degradation. Here, we inhibited mRNA degradation using cycloheximide and performed unbiased splicing analysis of all GAA exons using exon flanking RT-PCR and exon internal RT-qPCR. In four patients that were suspected of harboring splicing variants but for which aberrant splicing could not be detected in normally growing cells, we detected a total of 10 novel splicing events in cells treated with cycloheximide. In addition, we found that sequences of GAA introns 6 and 12 were naturally included in a subset of transcripts from patients and healthy controls, indicating inefficient canonical splicing. Identification of aberrant splicing caused by the common Asian variant c.546G>T allowed the development of an antisense oligonucleotide that promoted canonical GAA pre-mRNA splicing and elevated GAA enzymatic activity. Our results indicate that this extended generic splicing assay allows the detection of aberrant splicing in cases of mRNA degradation to enable functional analysis of unknown splicing variants and the development of targeted treatment options.



Eerste auteur Atze Bergsma

PROMOTIE MONICA NINO ...

Op 7 juli 2020 heeft Monica Nino haar proefschrift online met succes verdedigd. De titel is:

The Genotype-Phenotype Correlation in Pompe Disease Studied

from an Enzymatic and Molecular Perspective

Is de klinische diversiteit van de ziekte van Pompe verklaarbaar op basis van enzymatische en moleculaire karakteristieken?

In het proefschrift staat onder andere het werk aan de Pompe mutatie database beschreven (zie bovenstaand). Tevens heeft Monica onderzoek gedaan naar een mogelijke verklaring voor de verschillen in ziekte progressie in de ziekte van Pompe, en heeft ze de ervaring van het Erasmus MC met het stellen van de diagnose voor de ziekte van Pompe beschreven.



European Journal of Human Genetics
<https://doi.org/10.1038/s41431-020-00752-2>

ESHG

ARTICLE

Enzymatic diagnosis of Pompe disease: lessons from 28 years of experience

Monica Y. Niño^{1,2,3} · Mark Wijgerd² · Douglas Oliveira Soares de Faria^{1,2,3} · Marianne Hoozeven-Westerveld² · Atze J. Bergsma^{1,2,3} · Mike Broeders^{1,2,3} · Nadine A. M. E. van der Beek^{3,4} · Hannerieke J. M. van den Hout^{1,3} · Ans T. van der Ploeg^{1,3} · Frans W. Verheijen² · W. W. M. Pim Pijnappel^{1,2,3}

Received: 10 March 2020 / Revised: 3 October 2020 / Accepted: 20 October 2020
© The Author(s) 2020. This article is published with open access

Abstract

Pompe disease is a lysosomal and neuromuscular disorder caused by deficiency of acid α -glucosidase (GAA), and causes classic infantile, childhood onset, or adulthood onset phenotypes. The biochemical diagnosis is based on GAA activity assays in dried blood spots, leukocytes, or fibroblasts. Diagnosis can be complicated by the existence of pseudodeficiencies, i.e., GAA variants that lower GAA activity but do not cause Pompe disease. A large-scale comparison between these assays for patient samples, including exceptions and borderline cases, along with clinical diagnoses has not been reported so far. Here we analyzed GAA activity in a total of 1709 diagnostic cases over the past 28 years using a total of 2591 analyses and we confirmed the clinical diagnosis in 174 patients. We compared the following assays: leukocytes using glycogen or 4MUG as substrate, fibroblasts using 4MUG as substrate, and dried blood spots using 4MUG as substrate. In 794 individuals, two or more assays were performed. We found that phenotypes could only be distinguished using fibroblasts with 4MUG as substrate. Pseudodeficiencies caused by the GAA2 allele could be ruled out using 4MUG rather than glycogen as substrate in leukocytes or fibroblasts. The Asian pseudodeficiency could only be ruled out in fibroblasts using 4MUG as substrate. We conclude that fibroblasts using 4MUG as substrate provides the most reliable assay for biochemical diagnosis and can serve to validate results from leukocytes or dried blood spots.

FACEBOOK PAGINA 'TIPS EN TOPS VOOR NOP' ...

VOOR MENSEN MET DE ZIEKTE VAN POMPE

Door Marijke Barto



EVEN VOORSTELLEN

Mijn naam is Marijke. Sinds 2005 ben ik gediagnostiseerd met de ziekte van Pompe. Ik was toen 25 jaar. Ik ben in 2010 getrouwd met Wilco en in april 2011 is onze zoon Sam geboren. Sinds 2014 heb ik nachtelijke beademing. Verder sta ik 2 dagen de juf uit te hangen voor een heel leuke groep 4. En als hobby zing ik 1 keer per week in een close harmonie groepje, fiets ik graag, ben gek op films en musicals, spreek ik graag af met vrienden om iets gezelligs te ondernemen en natuurlijk houd ik ervan om met mijn man en zoon op stap te gaan of thuis iets gezelligs te doen. We gaan graag naar musea, het bos, bios of kijken thuis een film met lekker veel chips en cola en ook spelen we graag gezelschapsspelletjes met elkaar. Verder kamperen we elk jaar met de caravan van mijn schoonouders.

“De reden dat ik deze facebookpagina ben begonnen, is dat stukje herkenning.”

ERVARINGEN

Vanuit mijn fysio sportte ik 1x per week met een groepje mensen met MS. Ook al is het een andere ziekte, er zijn veel overeenkomsten en die zijn fijn om te kunnen delen en te bespreken met elkaar. Recent ben ik een facebookpagina gestart. De reden hierachter is dat stukje herkenning en erkenning met elkaar te kunnen delen. Dat kan over van alles gaan. Vragen zoals: Hoe kampeer jij? Welke hulpmiddelen gebruik je daarbij?

Welke fiets heb je? Of meer persoonlijke vragen die je mij altijd per mail kunt vragen als je dat prettiger vindt. Denk aan: hoe verliep jouw zwangerschap? Wat is jouw ervaring met nachtelijke beademing? Ik heb de behoefte om mijn ervaringen te delen. En verder ben ik super benieuwd naar jullie ervaringen en jullie goede ideeën om het leven met deze ziekte net wat makkelijker en leuker te maken. Daarbij heb ik zelf ook vragen waar jullie misschien antwoord op kunnen geven.

Voel je vrij om jouw tips en tops door te geven op de facebookpagina 'Tips en tops voor nop' voor mensen met de ziekte van Pompe. Gebruik de zoekfunctie van Facebook om de pagina te vinden of gebruik deze link: https://m.facebook.com/groups/421472389252801?group_view_referrer=search. Ook al verloopt de ziekte bij iedereen anders, als we één iemand kunnen helpen is dat al top!

Lieve groet, Marijke Barto



'Tips en tops voor nop' voor mensen met de ziekte van Pompe.

Groep (Privé) - 6 leden



+ Uitnodigen

VERSCHILLENDE PUBLICATIES ...

Van de redactie

HART EN VAATZIEKTEN BIJ DE NIET-KLASSIEKE FORM VAN DE ZIEKTE VAN POMPE: EEN SYSTEMATISCHE REVIEW

Recent is in *Neuromuscular Disorders* een artikel gepubliceerd door eerste auteur Harmke van Kooten. Het artikel is een eerste overzicht over de beschikbare literatuur over hart- en vaatziekten bij de niet-klassieke vorm van de ziekte van Pompe. Hartproblemen zijn een kenmerk van de infantiele vorm van de ziekte van Pompe, echter bij de niet-klassieke vorm lijken deze zeldzaam. Wel zijn er vaatafwijkingen, zoals bijvoorbeeld aneurysma's, beschreven bij sommige niet-klassieke Pompe patiënten. Mogelijk wordt dit veroorzaakt door glycogeenstapeling in de vaatwanden. Dit review probeert inzicht te geven in de betrokkenheid van hart en vaten bij de niet-klassieke vorm van de ziekte van Pompe: hoe vaak komt dit voor en wat is hier de oorzaak van? Hiervoor zijn 48 eerder gepubliceerde studies bestudeerd. De kwaliteit van de verschillende studies is wisselend, waarbij er een groot aantal studies maar een kleine groep patiënten of slechts 1 patiënt beschrijft. Er kan worden geconcludeerd dat ernstig hartproblemen slechts zeer zelden voorkomen bij niet-klassieke Pompe patiënten. Mogelijk komt een verwijding van de bloedvaten vaker voor bij niet-klassieke Pompe patiënten, maar of dit door de ziekte van Pompe wordt veroorzaakt of door andere risicofactoren voor hart- en vaatziekten is tot nu toe onvoldoende duidelijk. Om meer inzicht te krijgen in hart- en vaatproblemen bij niet-klassieke Pompe patiënten is het noodzakelijk om een grotere studie op te zetten waarin ook de risicofactoren voor hart- en vaatziekten worden meegenomen.

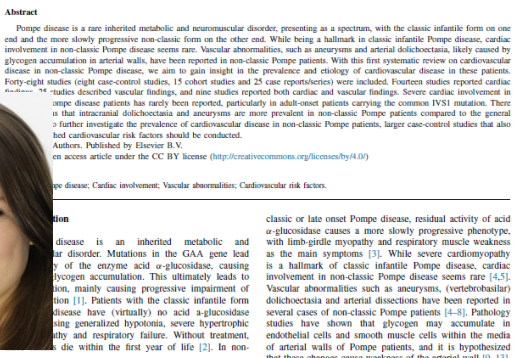
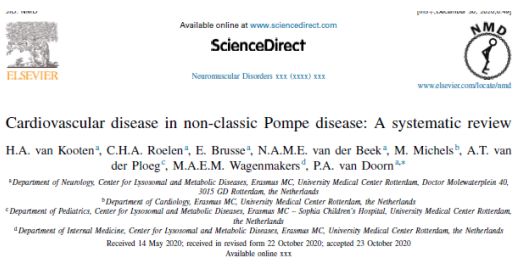
MRI VAN DE ADEMHALINGSSPIEREN OM ZWAKTE VAN HET MID- DENRIF VAST TE STELLEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

In Orphanet Journal of Rare Diseases heeft Laurike Harlaar [eerste auteur] een artikel gepubliceerd over haar MRI onderzoek. Zwakte van het middenrif [met als gevolg ademhalingsproblemen] treedt vaak op bij de ziekte van Pompe. Helaas is het effect van enzymtherapie op het middenrif soms beperkt, mogelijk omdat vroeg in het ziektebeloop al onomkeerbare schade aan het middenrif ontstaat. Momenteel wordt bij elke controle middels het blazen van een longfunctie [spirometrie] inzicht verkregen in de ademhalingsfuncties. Omdat spirometrie de functie meet van alle ademhalingsspieren samen, wordt beginnen de zwakte van het middenrif mogelijk niet herkend. In deze studie wordt geprobeerd om middels een MRI van de ademhalingsspieren de vroege tekenen van middenrif zwakte te herkennen.

Om dit te onderzoeken hebben 35 kinderen en volwassenen met de ziekte van Pompe met wisselende ziekte symptomen een longfunctietest geblazen in de MRI. De resultaten zijn vergeleken met 18 gezonde controlepersonen. Tijdens de inademing werden de bewegingen van het middenrif en de borstkas gemeten.

Uit dit onderzoek blijkt dat bij de ziekte van Pompe de bewegingen van het middenrif verminderd zijn, terwijl de bewegingen van de borstkas normaal zijn. Daarnaast hebben de onderzoekers gevonden dat zelf als de longfunctiemeting nog niet afwijkend is, de beweging van het middenrif al verminderd is. MRI onderzoek zou gebruikt kunnen worden om deze vroege verschijnselen van zwakte van het middenrif bij Pompe patiënten te herkennen. Deze kennis kan helpen in de overwegingen om met behandeling te starten om mogelijke onomkeerbare schade aan het middenrif te voorkomen.

Het onderzoek is gesponsord door het Prinses Beatrix Spierfonds: [https://www.spierfonds.nl/nieuws/wetenschappelijk-onderzoek/ademhalingsspieren-vroeg-aangedaan-bij-ziekte-van-pompe](https://www.spierfonds.nl/nieuws/wetenschappelijk-onderzoek/ademhalingsspieren-vroeg-aangedaan-bij- ziekte-van-pompe)



STICHTING ZIEKTE VAN POMPE ...

EEN TERUGBLIK & VOORUITBLIK

Door Roxanne Kalaitzis



Op 31 januari 2019 is de stichting Ziekte van Pompe opgericht door Roxanne en Dimitri Kalaitzis, trotse ouders van zoon Valenti met de klassiek infantiele vorm van de ziekte van Pompe. Valenti is de grootste kracht achter de stichting. De stichting heeft de ANBI-status en het CBF-keurmerk voor goede doelen in bezit.

ONZE MISSIE

Stichting Ziekte van Pompe zet zich in om bekendheid te genereren voor deze nog onbekende ziekte teneinde een bijdrage te leveren aan het tijdig stellen van de diagnose. Tevens zorgen we voor fondsenwerving om financieel te kunnen ondersteunen bij wetenschappelijk onderzoek naar de ziekte van Pompe en de bestrijding en genezing hiervan te ondersteunen. We bundelen de krachten en kennis van artsen, onderzoekers en diverse fondsen om de zorg van de patiënten en hun omgeving te optimaliseren.

Deze missie voeren wij uit door regelmatig media te genereren om meer bekendheid te krijgen voor de ziekte. Ook organiseren we jaarlijks een benefietdiner en daarnaast diverse kleinere events. We werken samen met het Prinses Beatrix Spierfonds en Spierziekten Nederland, we hebben een netwerk van vrijwilligers en sponsoren die ons ondersteunen en we hebben donateurs welk aantal wel jaarlijks proberen te verhogen.

HET JAAR 2020

We kunnen terugblikken op een bijzonder jaar waarin we, ondanks dat alle geplande events geen doorgang konden vinden, toch mooie positieve veranderingen hebben gerealiseerd voor de stichting.

Het bestuur is uitgebreid met twee nieuwe leden, we



hebben het CBF-keurmerk voor goede doelen mogen ontvangen en hebben een ANBI-status verkregen waardoor bedrijven/particulieren belastingvrij kunnen schenken.

Tevens een leuke nieuwe partner gevonden in Your Gift Cards, welke een deel van de waarde van de cadeaukaart schenkt aan de stichting.

En het deels door de stichting gesubsidieerde onderzoek in samenwerking met Prinses Beatrix Spierfonds is afgelopen november gestart.

De verkoop van zakjes pepernoten was een groot succes!

Al met al hebben we alsnog ongeveer 15.000 euro opgehaald afgelopen jaar.

HET JAAR 2021

We hebben leuke plannen voor dit jaar. We kunnen niet wachten om de events te gaan communiceren. We hopen van harte dat deze dit jaar wel door mogen gaan! Tot die tijd zullen we ons focussen op het vergroten van ons netwerk, waarin jullie ook een belangrijke rol spelen.

Zou je het fijn vinden om jouw ervaringen met deze ziekte te delen? Heel graag! We verspreiden jouw verhaal dan via onze communicatiekanalen. Neem contact op via info@stichtingziektevanpompe.nl

Wij gaan vol goede moed verder, want onze ultieme droom is: Pompe de wereld uit!

www.stichtingziektevanpompe.nl

info@stichtingziektevanpompe.nl

Volg ons ook via Instagram & Facebook

Vanuit de patiëntenraad CLMZ

@ patiëntenraadCLMZ@erasmusmc.nl



Sinds het verschijnen van de vorige nieuwsbrief heeft de patiëntenraad twee bijeenkomsten gehad. Tijdens deze bijeenkomsten wordt gemerkt dat we als raad 'groeien'. Na een eerste kennis en aftast fase [wat is het doel en waar staan we voor als patiëntenraad?] zijn we inmiddels als raad meer bezig met onderwerpen die de directe zorg voor een ieder aangaat. We willen u dan ook weer een korte update geven!

Vanuit het Lab

Tijdens de bijeenkomsten van de patiëntenraad is ook stevast 'het laboratorium' vertegenwoordigd, in dit geval door Gerben Schaaf. Gerben heeft beschreven dat er op dit moment binnen het lab [door Pim Pijnappel en zijn team] hard gewerkt wordt aan voorbereidingen om klinische studies [trials] te gaan doen. Dit zijn trials met behandelingen door middel van gentherapie [lentivirale gentherapie en antisense oligonucleotiden therapie]. Dit kost de nodige tijd... maar het is een voorbereiding op een hoopvolle toekomst!

Hoofdbehandelaar

Een ander punt wat aandacht heeft is het hoofdbehandelaarschap op de polikliniek. Aan de 'volwassen kant' bestaat het team van behandelaars op de polikliniek uit verpleegkundigen, fysiotherapeut, arts-onderzoekers [die elke 4 jaar wisselen], internist en neurologen [hoofdbehandelaar: prof. dr. Van Doorn, dr. Brusse of dr. Van der Beek]. De arts-onderzoekers zien de patiënten en bespreken alle patiënten voor en/of na met de neuroloog en internist. Waar nodig kijkt de neuroloog mee, dit in ieder geval altijd bij het eerste bezoek van de patiënt. De patiëntvertegenwoordigers hebben aangegeven dat het meerwaarde zou hebben als het voor hen duidelijker is wie de hoofdbehandelaar is en patiënten indien gewenst specifieke vragen met hun hoofdbehandelaar kunnen bespreken. Wilt u tijdens het polikliniekbezoek ook iets bespreken met één van de neurologen? Laat het ons weten voor uw afspraak zodat dit ingepland kan worden!

Wist u overigens dat u in uw elektronisch patiënten-

dossier ook kunt inzien wie uw hoofdbehandelaars zijn?

Enquête

Door de patiëntvertegenwoordigers [Wilma, Ellen, Joris en Marcel] is een enquête voorstel gemaakt. Dit voorstel is besproken. Doel van de enquête is inzicht verkrijgen in de tevredenheid van alle patiënten over de verleende zorg door het expertisecentrum. Het enquêtevoorstel zal worden opgepakt door medewerkers van het centrum om dit verder uit te werken en te gaan verspreiden onder alle patiënten. De mogelijkheid bestaat dat u binnenkort deze enquête ontvangt, we waarderen het erg wanneer u hierin uw mening aan ons laat weten!

Erleven

Als centrum communiceren we op verschillende manieren met onze patiënten. Onder andere middels brieven. De brieven wordt wat inhoud betreft opgesteld door medewerkers van het centrum. Er wordt aan een willekeurige patiënt gevraagd om mee te lezen of de inhoud begrijpelijk genoeg is. De patiëntvertegenwoordigers hebben aangegeven dat zij er zeer voor open staan om mee te lezen met de brieven en andere correspondentie welke door het expertisecentrum wordt verspreid onder de patiënten. Het centrum vindt goede communicatie erg belangrijk en schakelt daarvoor meelezers in. Het aanbod van de patiëntvertegenwoordigers zien we als een waardevolle toevoeging en daar willen we graag gebruik van maken.

Tenslotte...

Tenslotte: lijkt het u leuk om met ons mee te denken over bovenstaande en andere onderwerpen die de directe zorg aangaan? Wilt u meedenken als patiëntvertegenwoordiger binnen de patiëntenraad? Dan zijn we naar u op zoek! Twijfelt u of wilt u meer info? Laat het ons weten via ons mailadres: patiëntenraadCLMZ@erasmusmc.nl. We kijken uit naar uw reactie!

LEVEN MET DE ZIEKTE VAN POMPE ...

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

Door Ynske Nijland

Ynske Nijland, moeder van Hanne, heeft voor deze nieuwsbrief een bijdrage willen leveren. Ynske verteld:

Hanne is een creatief en gezellig meisje van zeven jaar die over alles wel iets te vertellen heeft. Ze kan verschrikkelijk boos worden als iets niet lukt en als ze niet kan winnen, gaat ze door het dak.

Ze is gediagnosticeerd met de 'ziekte van Pompe' toen ze drie maanden oud was. Lichamelijk gaat het goed, haar bewegingen zijn alleen minder verfijnt. Ze rent als een koe op de eerste lentedag en schrijft zoals een olifant met de vulling van een balpen zou schrijven. Maar ze kan alles, probeert alles, is nergens bang voor en ze



is bloedfanatiek.

Omdat haar grote spiergroepen minder krachtig zijn, hebben we afgelopen periode wat aanpassingen doorgevoerd. Ze is overgestapt naar een zwemvereniging waar individuele aandacht is voor haar, waardoor ze intensiever traint en sterker wordt. Ook hebben we een aanvraag lopen voor een aangepaste fiets, want het wiebelige fietsen bezorgde ons zweetplekken waar de gemiddelde oase jaloers op zou zijn.

Leven met een kindje met de 'ziekte van Pompe' is niet altijd even makkelijk. Wij weten dat ze een spierziekte heeft en die wetenschap maakt dat wij constant waakzaam en alert zijn. Van die, weliswaar meestal op de achtergrond, sluimerende kopzorgen over de toekomst. Wat als het ooit haar kwaliteit van leven beïnvloedt? Bij iedere aanpassing houden we ons hart vast en stellen we waar nodig het toekomstbeeld bij. En dat maakt ons soms verdomd onzeker. Maar het hoort bij ons leven en het brengt ons ook zo veel goede en leuke dingen. Dat proberen we Hanne ook mee te geven als ze weer eens de oorlog heeft verklaard aan 'Pompe'. Ze heeft inmiddels een leeftijd bereikt dat ze begint te beseffen dat ze anders is dan andere kinderen en dat is voor haar niet altijd even makkelijk. Zo heeft ze incontinentieproblemen door spierzwakte en komt ze niet goed mee met het tempo van groep vier, omdat haar verwerkingssnelheid simpelweg te traag is. Het aanprikken van het infuus gaat soms ook minder soepel, waardoor het een tweede keer moet. Toen ze klein was onderging ze dat. Tegenwoordig duurt het weken, voordat ze het vertrouwen weer terug vindt in haarzelf en haar verpleegkundige. Op dit soort momenten zie je de onzekerheid bij haar, dan staat alles voor haar op losse schroeven.

Toch staan wij positief in het leven. We zoeken altijd naar mogelijkheden en we betrekken Hanne bij alle beslissingen. Dat laatste vinden we belangrijk, omdat we er van overtuigd zijn dat dit in de toekomst bijdraagt aan haar zelfstandigheid.

CARLA DE HAAN ...

EEN KENNISMAKING

Mijn naam is Carla de Haan en ik werk sinds kort als verpleegkundig consulent bij het centrum voor lysosomale en metabole ziekten.

Ik werk al lange tijd in het Erasmus MC, eerst als kinderverpleegkundige en de laatste 23 jaar als spoedeisende hulp verpleegkundige. Ik vond het weleens tijd om een switch te maken en een ander onderdeel van het verpleegkundig vak uit te gaan voeren.

Mijn rol binnen het team van lysosomale en metabole ziekte is het coördineren van de intraveneuze behandeling met enzymtherapie thuis en in het ziekenhuis. Dit houdt in dat ik contacten binnen en buiten het ziekenhuis heb met patiënten, ouders, scholen, thuiszorgorganisaties en eerstelijnszorg apotheken. Ik bezoek de patiënten thuis en op school. Daarnaast leid ik thuisverpleegkundigen op en ben het eerste aanspreekpunt voor problemen met de enzymtherapie thuis.

Ik heb er ontzettend veel zin in en kijk ernaar uit om iedereen te leren kennen!



TINEKE OSKAM ...

EEN AANSTAAND AFSCHIED



Na vele trouwe dienstjaren gaat Tineke Oskam ons verlaten... 43 jaar heeft zij bij het Erasmus MC gewerkt! Vele functies heeft Tineke in al die jaren gehad. Sinds 2009 is zij bij het centrum voor lysosomale en metabole ziekten betrokken. Tineke is hier begonnen als verpleegkundig consulent maar zag de meerwaarde voor het centrum om als verpleegkundig specialist verder te gaan. Zij is gestart met de opleiding tot Verpleegkundig Specialist en heeft deze in 2014 succesvol afgerond.

Tineke: recht door zee, vol energie en patiëntgericht! Wat zullen we haar gaan missen! Tineke met haar kordate pas in de gangen, haar directe manier van communiceren met patiënten in de spreekkamer, haar enthousiasmerende lessen aan thuiszorgverpleegkundige, haar waardevolle bijdrage aan de verschillende overleggen..

De komende maanden zullen in het teken staan van steeds meer afscheid nemen. Op 16 Juni zal haar laatste werkdag zijn. Dus neem uw kans waar om afscheid te nemen van Tineke zoals u dat wilt de komende maanden.

T E N S L O T T E . . .

EEN WOORD VAN DANK!

Door Rineke Nelisse

Beste patiënten en ouders,

Na 45 jaar werkzaam te zijn geweest in het Erasmus MC Sophia, waarvan de laatste 16 jaar in het Centrum voor Lysosomale en Metabole ziekten, ben ik eind november 2020 met pensioen gegaan. Ik heb altijd met veel plezier in het centrum gewerkt! Vooral de contacten met de kinderen en hun ouders waren voor mij heel waardevol. Bij veel patiënten ben ik thuis op bezoek geweest om de verpleegkundigen in de thuissituatie te toetsen of om aan ouders wat ondersteuning te bieden, dat heeft ook mijn band met de patiënten versterkt.

Graag had ik van een ieder persoonlijk afscheid genomen, maar door Corona is mijn afscheid iets anders verlopen dan ik had gewild. Via deze weg wil ik iedereen bedanken voor de cadeaus, de persoonlijke woorden en het mooie boek, waar ook veel patiënten en hun ouders aan mee hebben gewerkt.

Ik kijk met veel plezier terug op mijn tijd in het Sophia en wens alle patiënten en hun ouders alle goeds.

Groeten,

Rineke

