

ijzerwijzer 2

Tijdschrift over ijzerstapeling 22^{ste} jaargang, juni 2021

- Meerjarenplan
- Interviews leden
- Nieuwe rol Sanquin
- Herbeoordeling expertisecentra

hemochromatose.nl



3
Van de
voorzitter



4
Meerjarenplan
2020-2025 HVN



7
Interviews
HVN-leden



10
Nieuwe rol Sanquin
bij hemochromatose



11
Expertisecentrum
hemochromatose



12
Van de
bestuurstafel



14
Hemochromatose in
Europees verband



15
Hemochromatose
in de prehistorie



16
Patiëntencontact
en informatie

Hemochromatose Vereniging Nederland
Postbus 252 2260 AG Leidschendam

Telefonisch contact met de voorzitter
(via MEO): 088 - 505 43 21
info@hemochromatose.nl
www.hemochromatose.nl

Redactie

Isabel de Ridder
Raymond Mertens
Femmy Soeters (eindredacteur)
Menno van der Waart (hoofdredeacteur)

Redactieadres:

E hoofdredeacteur@hemochromatose.nl

Kopijstop nummer 3 • 20 juni 2021

Bestuur Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN)

Cees van Deursen, voorzitter
E voorzitter@hemochromatose.nl

Annemieke Vroom, secretaris
E secretaris@hemochromatose.nl

Hans Louwrier, penningmeester
E penningmeester@hemochromatose.nl

Vacature

E bestuurslid2@hemochromatose.nl

Menno van der Waart, P&R

E hoofdredeacteur@hemochromatose.nl

Ledenadministratie

Ans Klerx
E ledenadm1@hemochromatose.nl

Webmaster

Theo van der Zee
E webmaster@hemochromatose.nl

Medische Advies Raad

Dr. F. de Boer
Dr. C.T.B.M. van Deursen
Dr. E.M.G. Jacobs
Dr. H.G. Kreeftenberg
Dr. P.W.G. van der Linden
Dr. A. Rennings
Prof. dr. D.W. Swinkels

Vormgeving

MEO

Drukwerk

MEO

ISSN 15716678

IJzerwijzer is een uitgave van de Hemochromatose Vereniging Nederland en verschijnt vier keer per jaar. De vereniging heeft als doel het behartigen van patiëntenbelangen van mensen met hemochromatose. Het lidmaatschap loopt van 1 januari tot en met 31 december van een jaar. Het lidmaatschap kan worden opgezegd vóór 1 november. De eindverantwoordelijkheid van IJzerwijzer ligt bij het bestuur van de HVN. De auteurs zijn verantwoordelijk voor de inhoud van de artikelen. Hoewel de inhoud van deze uitgave met zeer veel zorg is samengesteld, aanvaardt de HVN geen enkele aansprakelijkheid voor schade die is ontstaan door eventuele fouten en of onvolkomenheden. Het overnemen van artikelen en mededelingen uit IJzerwijzer is geoorloofd na schriftelijke toestemming van het bestuur van de HVN en met bronvermelding. De redactie behoudt zich het recht voor om ingezonden bijdragen in te korten en te redigeren. Deze IJzerwijzer is gedrukt op niet milieubelastend papier.

Het bestuur van de HVN zoekt voortdurend naar mogelijkheden om hemochromatose onder de aandacht te brengen. We hebben daartoe al diverse media benaderd. Het antwoord is meestal dat er nog zoveel andere aandoeningen zijn om te bespreken in een tijdschrift o.i.d. We waren dan ook blij verrast met de column van prof. dr. Katan in de NRC van 17 april. Hij besprak daarin de ijzerhuishouding met ontsparingen als ijzertekort en ijzeroverschot.

Prof. Katan gaf een goede beschrijving van hemochromatose. In een reactie van een lezer, kennelijk werkzaam op een polikliniek van een ziekenhuis, werd onze vereniging genoemd en werd ook verwezen naar onze website. Het programma "Lekker in je vel" op RTL4, met daarin een onderdeel van 10 minuten over hemochromatose en de HVN, werd op 8 mei opnieuw uitgezonden. We hopen dat het krantenartikel en de uitzending veel mensen bewust maken van verstoringen van de ijzerhuishouding, en met name van ijzerstapeling. U ontvangt nu IJzerwijzer nummer 2 van dit jaar. Tussendoor krijgt u met de Nieuwsbrief al een voorproefje daarvan. Ik raad u aan om bovendien regelmatig de website te bezoeken. Hierop kunnen we tussentijds informatie plaatsen, zoals bijvoorbeeld over vaccinaties tegen Covid, of ander nieuws dat we snel onder uw aandacht willen brengen. U vindt verwijzingen hiernaar in de banner.

Het vorige Meerjarenplan bestreek de periode tot 2019, en het bestuur heeft een aantal keren overlegd over de visie voor de komende jaren. Dat heeft zijn weerslag gevonden in het "Meerjarenplan 2020-2025". Wij willen u allen hierover informeren, daarom drukken we het Meerjarenplan in deze IJzerwijzer af.

De expertisecentra worden dit jaar opnieuw beoordeeld. Voor ons gaat het om het Expertisecentrum IJzerstofwisselingsziekten van het Radboud UMC. Hierbij wordt ook de mening gevraagd van de patiënten. Dus als u ervaringen heeft met dit centrum, kunt u deze binnenkort kenbaar maken. Uw medewerking wordt op prijs gesteld.

In deze IJzerwijzer vindt u ook een artikel over EFAPH, de Europese gezamenlijke verenigingen van patiënten met hemochromatose. We hebben met de redactie van HemoNews enkele artikelen uitgewisseld. Het verhaal over de ontdekking van de hemochromatose-genen in enkele stoffelijke overschotten kan ik u zeker aanbevelen.

Via EFAPH is op de website ook een enquête geweest over de behoeften van patiënten met hemochromatose. Vanuit Nederland is hier goed op gereageerd: 78 mensen hebben de vragenlijst ingevuld. Ter vergelijking: Groot-Brittannië: 55, Frankrijk: 110, Italië: 175, Denemarken: 29. Hartelijk dank aan degenen die de vragenlijst hebben ingevuld!

Verder kunt u in deze IJzerwijzer weer enkele interviews lezen, hierin vertellen Corina en Jolanda hun ervaringen met de diagnose en de behandeling van hun aandoening. Als u graag een onderwerp in de IJzerwijzer wilt (laten) bespreken: neem gerust contact op met de redactie!

Ik wens u veel leesplezier

Cees van Deursen, voorzitter



Meerjarenplan in de steigers



Het bestuur van de HVN denkt regelmatig na over de toekomst van de vereniging en die denkbeelden worden periodiek vastgelegd in een meerjarenplan. We hadden een plan voor de periode 2015-2019, dat op onze website is gepubliceerd: ([HVN/organisatie/meerjarenplan](https://www.hemochromatose.nl/organisatie/meerjarenplan)). Maar een plan voor de volgende vijf jaar ontbrak. Corona levert behalve veel beperkingen ook veel extra vrije tijd op. Mede daardoor kon het bestuur van de HVN zich buigen over een nieuw plan en dat willen wij via deze IJzerwijzer alvast aan onze leden presenteren. Op een van de komende contactbijeenkomsten zullen we hier zeker uitgebreid op terugkomen. Mocht u nu al vragen, opmerkingen of suggesties hebben, laat ze ons weten: (voorzitter@hemochromatose.nl).

- A. Waarom een Meerjarenplan?
- B. Vormen van hemochromatose, diagnose en behandeling
- C. Referentiekader
 - 1. De Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN)
 - 2. Mission statement
- D. Doelstellingen voor de periode 2020-2025
 - 1. Bewerkstelligen vroegtijdige diagnose
 - 2. Belangenbehartiging patiënten met hemochromatose
 - 3. Informatievoorziening over HH, voor leden, zorgprofessionals en geïnteresseerden
 - 4. Dienstverlening
 - 5. Contact met en uitbreiding van de Medische Advies Raad
 - 6. Aandacht voor HH in de gezondheidszorg
 - 7. Wetenschappelijk onderzoek
 - 8. Positie van de vereniging

A. Waarom een Meerjarenplan?

- 1. Het Meerjarenplan beschrijft de beleidsdoelstellingen voor de periode 2020-2025.
- 2. Het Meerjarenplan is voor de HVN het stuurinstrument voor de werkzaamheden die de HVN de komende jaren gaat uitvoeren.

- 3. Het Meerjarenplan vormt mede het uitgangspunt voor het opstellen van de jaarlijkse begroting.
- 4. Een Meerjarenplan is verplicht voor een ANBI instelling.

B. Vormen van hemochromatose, diagnose en behandeling

Over deze meer medisch georiënteerde onderwerpen is documentatie te vinden op de website, in richtlijnen, brochures en ander voorlichtingsmateriaal. Voor informatie hierover verwijzen wij naar deze bronnen.

C. Referentiekader

C.1 De HVN

- De Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN) is een patiëntenorganisatie die tot doel heeft het behartigen van de belangen van patiënten met primaire (hereditaire) hemochromatose (HH) (ijzerstapeling).
- De HVN heeft momenteel (begin 2021) 987 leden
- Het bestuur bestaat momenteel (begin 2021) uit 4 leden
- Belangrijke communicatiemiddelen met de leden zijn:
 - Het kwartaalblad "IJzerwijzer"
 - De Nieuwsbrief
 - De website (www.hemochromatose.nl)
 - De regiobijeenkomsten, gericht op lotgenotencontact
 - De Algemene Leden Vergadering (ALV), gericht op de verenigingsaspecten
 - Internetcontact via info@hemochromatose.nl

C.2 Mission Statement

Het opkomen voor alle personen met de erfelijke vorm van hemochromatose, zowel voor leden als niet-leden, door middel van vijf kernfuncties

- belangenbehartiging
- lotgenotencontact
- informatievoorziening
- kwaliteitstoetsing
- dienstverlening

D. Doelstellingen voor de periode 2020 -2025

D.1 Bewerkstelligen vroegtijdige diagnose

De ijzerstapeling op basis van hemochromatose is een geleidelijk proces. De klachten en verschijnselen die hiermee samenhangen ontstaan en verergeren in de loop van de tijd en zijn niet specifiek voor hemochromatose. Desondanks blijft het van groot belang dat de diagnose tijdig wordt gesteld. Om een aandoening te kunnen herkennen, zal men deze eerst moeten kennen. Onder D.3 worden de middelen opgesomd die behulpzaam kunnen zijn bij het verbeteren van de kennis over en de aandacht voor hemochromatose.

D.2 Belangenbehartiging patiënten met HH

Door middel van het lidmaatschap van overkoepelende

organisaties wil de HVN, als relatief kleine vereniging, de belangen van de patiënten op nationaal en internationaal niveau behartigen.

Dit gebeurt door deelname aan

- o Patiëntenfederatie Nederland (PFN)
- o Ieder(in)
- o Patiënten Gezondheids Omgeving Support (PGO Support)
- o European Federation of Associations of Patients with Hemochromatosis (EFAPH)

Voor de komende jaren is het doel om deze samenwerking te intensiveren. Verder wil de HVN een betere samenwerking met Sanquin bevorderen, zodat de hemochromatose patiënten waar mogelijk bij Sanquin als donor terecht kunnen voor hun behandeling in de vorm van aderlatingen of erythrocytafereses. In 2021 zal het Expertisecentrum IJzerstofwisselingsziekten van het Radboud UMC in Nijmegen worden overgedragen aan Sanquin. Dit is een extra reden om met deze organisatie goede contacten te onderhouden. In 2021 is een herbeoordeling gepland van het expertisecentrum. De HVN is gevraagd om een bijdrage aan de herbeoordeling te leveren. De leden van de HVN zullen hiervoor door het bestuur worden benaderd.

Ook willen we verkennen of lidmaatschap van de Maag-, Lever-, Darm Stichting (MLDS), de Stichting Belangen Maag-, Darm-, Leverpatiënten, en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP), voor de HVN een toegevoegde waarde kan hebben.

D.3 Informatievoorziening over HH, voor leden, zorgprofessionals en geïnteresseerden

• Lotgenotencontactmiddagen

De komende jaren wil de HVN doorgaan met het organiseren van Lotgenotencontactmiddagen, omdat deze nog steeds in een behoefte blijken te voorzien. Door de beperkingen die de COVID-19 pandemie met zich meebrengt, zullen we ons wel moeten oriënteren op alternatieven voor deze bijeenkomsten.

• IJzerwijzer

De IJzerwijzer verschijnt 4 x per jaar, en onderging enkele jaren geleden nog een facelift. Het bestuur wil graag op de huidige voet doorgaan, en een gevarieerde en lezenswaardige inhoud blijven bieden. De redactie moet nodig worden uitgebreid.



• Nieuwsbrief

In 2020 is de Nieuwsbrief geïntroduceerd, deze verschijnt ook 4 x per jaar, voorafgaand aan de IJzerwijzer, en kan wat meer inspelen op de actualiteit. Afhankelijk van de ervaringen en indrukken met de Nieuwsbrief kan de frequentie van verschijnen worden aangepast.

• Website

De Website is in 2020 in zijn geheel gereviseerd en gestileerd.

De Website blijkt in een grote behoefte te voorzien, afgaande op de aantallen bezoekers. Deze site biedt ook de gelegenheid om in te spelen op actuele zaken, zodat belangrijke informatie snel ter beschikking staat van de leden. Voor de komende jaren zullen we de Website meer als een communicatiemiddel gaan benutten.

• Medische Richtlijn Hereditaire Hemochromatose

De Richtlijn Hereditaire Hemochromatose uit 2007 werd herzien. De HVN heeft hieraan bijgedragen. De Richtlijn is nu opgebouwd uit modules. Eind 2018 is de vernieuwde Richtlijn geaccordeerd door de Nederlandse Internisten Vereniging. De verwachting is dat deze Richtlijn weer zo'n 10 jaar geldig zal zijn.

• Consultkaart IJzerstapeling

In 2020 is de "Consultkaart IJzerstapeling: behandelmogelijkheden" uitgekomen, in samenwerking met de Patiëntenfederatie Nederland, en de Nederlandse Internisten Vereniging. De HVN wil de komende tijd onderzoek op welke wijzen het gebruik van de Consultkaart kan worden gestimuleerd. De Consultkaart wordt al genoemd op www.consultkaart.nl, www.zorgkaart.nl, maar nog niet op www.thuisarts.nl en www.NVZ-kennisnet.nl.

• DVD Informatiefilm Hemochromatose

De HVN heeft in samenwerking met Veldkamp Producties een DVD uitgebracht als voorlichtingsmateriaal voor huisartsen. Hiervan zijn nog exemplaren beschikbaar.

• Brochures

De HVN brengt diverse brochures uit. Deze worden regelmatig geactualiseerd.

• Social media

De leden van het bestuur hebben zelf weinig tot geen ervaring met Facebook/Twitter/Instagram/LinkedIn e.d. Door adviezen van diverse kanten wil het bestuur de komende tijd kijken of het gebruik van sociale media ontwikkeld kan worden. In eerste instantie zullen de leden benaderd worden met de vraag of iemand deze taak op zich kan en wil nemen.

• Zorgboek Hemochromatose

In 2015 is de tweede druk van het Zorgboek Hemochromatose verschenen. Bij aanmelding ontvangen nieuwe leden een exemplaar hiervan. Het Zorgboek is een zeer nuttige bron van informatie over hemochromatose. Het aantal boeken is beperkt en de voorraad neemt geleidelijk af. Het bestuur zal nagaan of een herdruk, al dan niet geactualiseerd, mogelijk is, dan wel of er andere alternatieven denkbaar zijn.

• Zorgstandaard

De Zorgstandaard Hemochromatose biedt informatie voor de patiënt zodat hij/zij met deze kennis gewapend, in staat is om de keuzes te maken die bij zijn/haar situatie passen. Hij/zij wordt hiermee een betere gesprekspartner van de behandelaars en kan voorstellen tot behandeling beter plaatsen. Deze zorgstandaard is uitdrukkelijk niet geschreven voor artsen en

andere behandelaars, hoewel het voor hen heel nuttig kan zijn om van de inhoud van de zorgstandaard kennis te nemen. Voor hen staat m.n. de medische richtlijn ter beschikking. Voor de zorgverzekeraars is de zorgstandaard een goed instrument om in samenspraak met de behandelaars een kwalitatief goede zorg te bewerkstelligen.

- **Aandachtspuntenlijst**

Deze lijst kan worden gezien als een uitgebreide consultkaart. De lijst zal de komende tijd worden geactualiseerd en meer zichtbaar worden gemaakt op de website.

- **TV-programma "Lekker in je vel"**

De HVN heeft in samenwerking met RTL4 een item van 10 minuten verzorgd in de eerste uitzending van het programma "Lekker in je vel". Het bestuur wil de aandacht voor hemochromatose behouden en verder bevorderen en zoekt naar mogelijkheden van artikelen in kranten, tijdschriften of tv-programma's.

- **Podcast**

Om aan te sluiten bij moderne methoden om informatie te verspreiden wil de HVN ook gebruik gaan maken van podcasts, zodat gericht naar een bespreking van een bepaald onderwerp geluisterd kan worden, op een moment dat de geïnteresseerde daarvoor uitkiest. De eerste podcast is gerealiseerd en te beluisteren via de website.

- **Andere mogelijke communicatiemiddelen**

Het bestuur wil de mogelijkheden onderzoeken voor het benutten van moderne communicatiemiddelen met zorgverleners. Met name gaat het om het beter bereiken van de eerste lijn. Hierbij kan men denken aan modules, een vlog, e.d. De leden van het bestuur beschikken zelf over onvoldoende ervaring hiermee. In eerste instantie zal aan de leden van de HVN worden gevraagd of er interesse en expertise bestaat. Ook zal worden gezocht naar ervaring met marketing, om de producten ook onder de aandacht te brengen. Samen met leden van de MAR zal worden gewerkt aan een Klinische Les over hemochromatose, ten behoeve van het Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde.

D.4 Dienstverlening

- **Elektronisch spreekuur voor medische vragen**

Dit spreekuur blijkt in een behoefte te voorzien. Zolang de voorzitter een medicus is, zullen deze vragen door de voorzitter kunnen worden beantwoord, waar nodig in overleg met leden van de MAR. Als dit niet meer het geval is, zullen de vragen naar de MAR worden doorgestuurd.

- **Vraagbaak voor algemene, niet specifiek medische vragen**
Momenteel zijn 6 contactpersonen actief in Nederland en België. Zij zijn ervaringsdeskundigen en beantwoorden vragen van meer algemene aard. Indien nodig kunnen zij de vraag doorsturen naar andere deskundigen.

D.5 Contact met en uitbreiding van de Medische Advies Raad

Momenteel bestaat de MAR uit een arts/klinisch chemicus en zes internisten. Voor de toekomst willen we de diversiteit van de disciplines vergroten, met bijvoorbeeld een maag-, darm-, leverarts, een huisarts, een reumatoloog, een klinisch geneticus. De leden van de MAR werken regelmatig mee aan de lotgenotencontactdagen, als spreker over medische aspecten van hemochromatose.

D.6 Aandacht voor HH in de gezondheidszorg

De HVN is als vereniging te klein zijn om directe invloed op de politiek uit te oefenen, maar via ons lidmaatschap van nationale en internationale organisaties krijgt dit aspect voldoende aandacht.

D.7 Wetenschappelijk onderzoek

Het ontbreekt de HVN aan de financiële middelen om wetenschappelijk onderzoek te (laten) verrichten. De HVN kan wel een faciliterende rol spelen, en waar mogelijk onderzoek initiëren. Te denken valt aan contacten met Sanquin en het Expertisecentrum, en met het RIVM.

De HVN is betrokken bij een verkenning van EFAPH om te onderzoeken of een bevolkingsonderzoek naar hemochromatose zinvol kan zijn.

D.8 Positie van de vereniging

Er komen veranderingen in de subsidieverlening. Hiervoor zal met name de impact van de vereniging van belang zijn, meer dan het ledenaantal. Door contacten en waar mogelijk samenwerking met andere organisaties probeert de HVN haar positie te versterken. Daarbij is het zaak dat de HVN een autonome vereniging blijft, zodat de belangen van de patiënten met hemochromatose niet ondersneeuwen.

De organisatie Media en Ondersteuning (MEO) is ingeschakeld ter professionalisering van de organisatie van de HVN.

De HVN is een vereniging van, voor en door patiënten met hemochromatose. Voor het goed functioneren van de vereniging spelen vrijwilligers een cruciale rol. Het is zaak om de vrijwilligers actief bij de vereniging betrokken te houden. Voor de komende jaren zal het beleid hierop gericht moeten zijn.

Maart 2021

C. van Deursen, voorzitter

A. Vroom, secretaris

H. Louwrier, penningmeester

M. van der Waart, bestuurslid PR

H. Jacobs, adviseur van het bestuur

“Als je over aderlaten begint vallen ze stil”

Bij het interviewen van leden over hun ervaringen met hemochromatose komen er heel verschillende verhalen los. Sommigen ervaren een martelgang voordat eindelijk een diagnose is gesteld, terwijl anderen mazzel hebben doordat de hemochromatose vroegtijdig ontdekt wordt, vaak geheel toevallig. Ook het aderlaten wordt heel verschillend ervaren; bij de een gaat het fluitend tussen de bedrijven door, bij de ander is het een nachtmerrie met steeds maar dichtslubbende naalden en weggrollende aderen. In deze IJzerwijzer leest u twee interviews met HVN-leden. Een interview met Corina die zonder al te veel problemen met hemochromatose leeft en een interview met Jolanda waar zo ongeveer alles wat mis kan gaan ook misgaat.

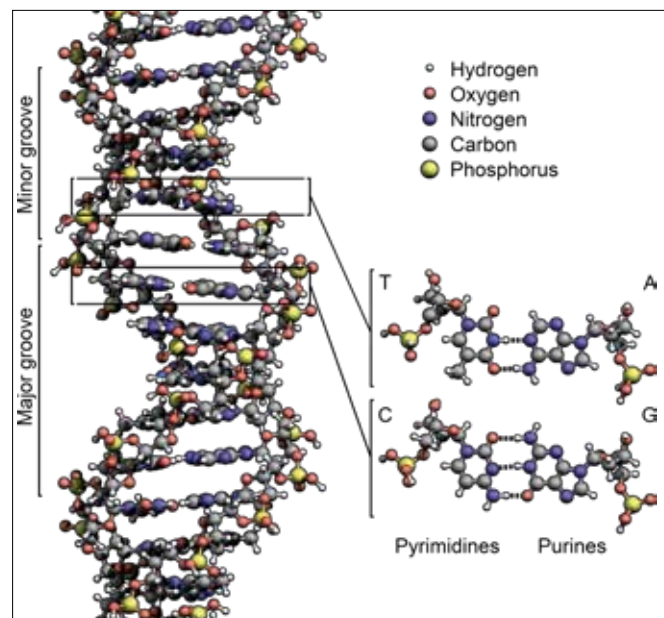
We beginnen met Corina uit Wijchen. Ze is 55, getrouwd en moeder van twee volwassen kinderen die niet meer thuis wonen. Corina werkt parttime als financieel administratief medewerkster bij een internationaal bedrijf. Haar hobby's zijn: er lekker op uit trekken met de caravan, fietsen, creatief bezig zijn en vooral genieten.

Heftige periode

Corina weet sinds eind 2017 dat ze hemochromatose heeft. “Mijn moeder was vanaf 2015 ernstig ziek en in die periode ben ik samen met mijn vader en zus, tot haar dood in juli 2017, mantelzorger geweest. De weken na haar overlijden kreeg ik te maken met een besmetting van een darmparasiet, voelde mij uiterst beroerd en was 4 weken volledig uit de running,” vertelt Corina. “Omdat ik in november 2017 nog steeds last had van vermoeidheid, haaruitval, steken ter hoogte van de lever, en mij niet fit voelde, waarvan ik zelf dacht dat het aan de heftige periode lag, ben ik naar de huisarts gegaan. Gelukkig liet deze uitgebreid bloed prikken op alle mogelijkheden die hiermee te maken konden hebben. Uit de uitslag kwam alleen naar voren dat mijn ijzerpanel afweek.”

Corina bleek een Hb van 9,4 g/dl, ferritine 567 µg/l, ijzer 43 µmol/l, transferrine 2,3 g/l en een transferrineverzadiging van 82 % te hebben. De huisarts had gegoogeld, kwam uit op hemochromatose en stuurde Corina door naar een internist. Deze gaf eerst te kennen dat het waarschijnlijk geen hemochromatose zou zijn, maar liet toch een DNA test uitvoeren. In januari 2018 kwam de diagnose: primaire hemochromatose, homozygoot voor C282Y. “Best wel een verrassing, omdat er aan beide kanten in mijn familie

geen personen bekend zijn met deze aandoening,” aldus Corina.



Aderlatingen

“Toen is de molen van aderlatingen in gang gezet,” vertelt Corina. “Ik had gelukkig geen ernstige klachten van mijn gewrichten of andere beschadigingen aan mijn organen. Alleen bij een echo controle van de lever, kwamen ze erachter dat ik 2 poliepen in mijn galblaas heb.”

“Ik ben in februari 2018 begonnen met 4 weken achter elkaar aderlatingen van 400 ml, dan een week rust en bloedprikken op ferritine. Dan weer 4 weken, 1 week rust, bloedprikken, etc. In het CWZ in Nijmegen gebeuren de aderlatingen op de dagopname, in een bed.”

“Omdat ik na de 2de keer aderlaten veel last had van een paar dagen duizeligheid, is er door de internist voorgeschreven dat ik na de aderlating een infuus met eenzelfde hoeveelheid zoutoplossing terugkrijg. Dit staat als standaard in mijn dossier. Ik moet zeggen dat ik mijzelf in de ontijzeringsfase nooit ziekgemeld heb bij mijn werkgever. Ik plande de aderlatingen aan het eind van de middag, meestal op donderdag, zodat ik het weekend kon bijkomen, maar het was een heftige periode. Ik voelde mijzelf steeds vermoeider worden. Je verliest immers niet alleen je bloedcellen maar ook andere vitamines en mineralen.”

Onderhoudsfase

“Na 15 aderlatingen en bijna 5 maanden verder was mijn ferritine 38 µg/l en kon ik de onderhoudsfase in,” aldus Corina. “Ik merkte bij een ferritinewaarde van rond de 80 µg/l dat ik mij minder energiek begon te voelen en met de internist is toen afgesproken dat een ferritine van 80 µg/l mijn maximale

waarde zou zijn om weer een aderlating te krijgen. Elke 3 maanden wordt mijn bloed gecontroleerd. Op dit moment heb ik 3 a 4 keer per jaar een aderlating."

Omdat hemochromatose bij Corina 'vroeg' ontdekt is, heeft ze gelukkig bijna of geen schade aan haar organen of gewrichten overgehouden. "Ik merk het wanneer ik weer tegen een aderlating aanzit, doordat ik mij weer vermoeider ga voelen," vertelt Corina. "Ik had nog nooit van hemochromatose gehoord. Ook niet in mijn familie van vader en moederskant. Ik weet wel dat mijn opa altijd een heel gebruide huid had. Misschien had hij ook hemochromatose. Mijn omgeving weet dat ik hemochromatose heb. Ze kijken wel verbaasd als je uitlegt dat je te veel aan ijzer in je bloed krijgt. Ze kennen eigenlijk alleen bloedarmoede. En als je over aderlaten begint, vallen ze stil. Dat is toch iets uit de middeleeuwen?"

Voeding

De hemochromatose heeft geen invloed op het dieet van Corina. "Ik eet vrijwel alles. Alleen let ik op dat ik geen vruchtensap meer bij het eten drink en geen voedingssupplementen met toegevoegd ijzer neem. Mijn dagelijkse bord Brinta als ontbijt neem ik nog maar zelden. En spinazie en andijvie staan niet meer zo vaak op mijn menu." Na de diagnose is Corina meteen lid geworden van de HVN. "Ik ben ook 1 keer op een contactbijeenkomst geweest. Dat was in de nog-niet-Corona-tijd. Goede uitleg en een warme ontvangst met lunch." Als mogelijk onderwerp voor een volgende contactbijeenkomst noemt Corina een onderwerp/reportage over de verschillende behandelingen van aderlaten. Via een dagopname in een ziekenhuis, doneren via Sanquin of middels erythrocytaferese. Wat zijn de voor- en eventuele nadelen?

Femmy Soeters

Veel beperkingen door hemochromatose

Voor het tweede interview hebben we Jolanda bereid gevonden om geïnterviewd te worden over haar ervaringen met hemochromatose. Jolanda is 48 en woont met haar man en zoon van 19 in een klein dorpje in Zeeland. In mei 2017 moest ze stoppen met werken vanwege haar lichamelijke beperkingen. Ze houdt van foto's bewerken (digitaal of in de vorm van een scrapbook) en kleding maken voor zover dit gaat met de lichamelijke klachten.

De hemochromatose werd bij Jolanda ontdekt in 2002. Op 29-jarige leeftijd dus en dat is voor een vrouw veel jonger dan gemiddeld. "Na de geboorte van mijn zoon in 2001 bleven mijn leverfuncties verstoord," vertelt Jolanda. "Er werd mij toen gezegd dat ik deze over een half jaar nog naar eens moest laten controleren. Omdat deze toen nog niet verbeterd waren zijn de artsen verder gaan zoeken. In september 2002, een jaar na de geboorte van mijn zoon, heb ik de diagnose hemochromatose gekregen en werd me uitgelegd wat het behandelplan was."

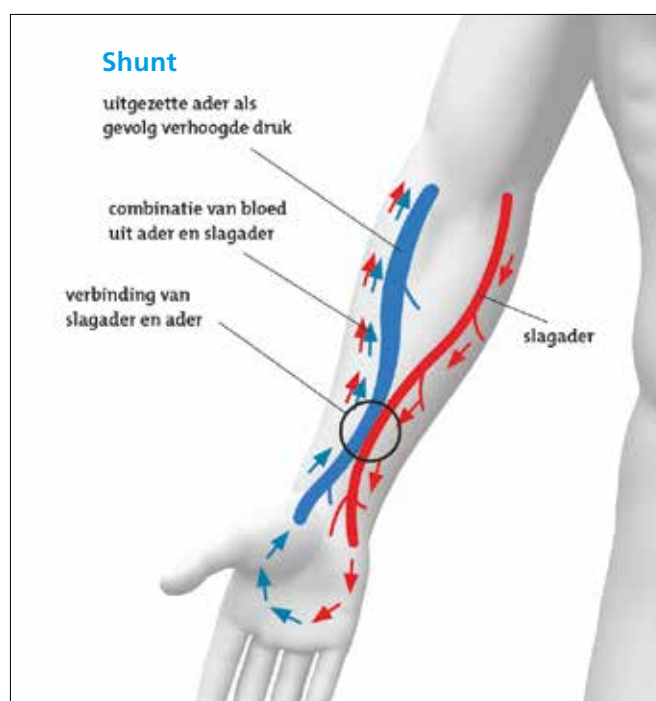
"Ik weet inmiddels dat ik heterozygoot ben voor de H63D mutatie en had toen ze het ontdekten een ferritinegehalte van boven de 5300 $\mu\text{g/l}$," aldus Jolanda. "Ik heb dit zelf moeten opzoeken in mijn dossier, want de artsen hadden het altijd over juveniele hemochromatose."

Onttrekkingsfase

In het eerste jaar moest Jolanda tweemaal in de week aderlaten, steeds een halve liter. In het tweede jaar werd één

keer in de twee weken een halve liter afgenomen. Nu, in de onderhoudsfase, wordt een aderlating ingepland zodra het ferritinegehalte boven de 50 $\mu\text{g/l}$ komt.

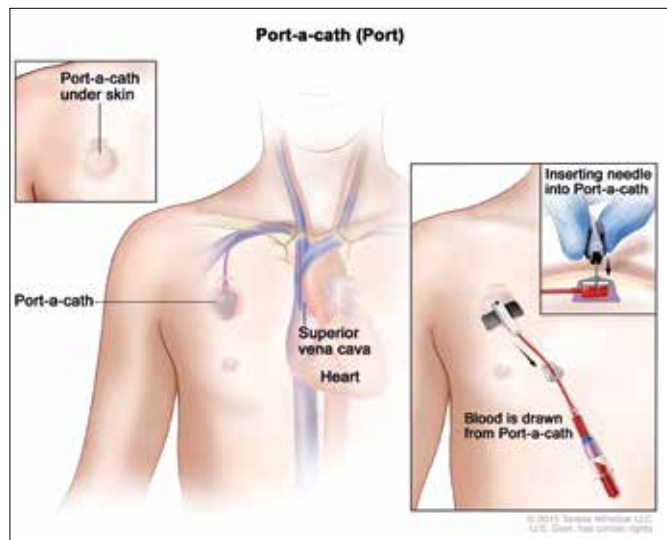
"Het eerste jaar aderlaten was geestelijk en lichamelijk heel erg zwaar," vertelt Jolanda. "De aderen waren niet makkelijk te prikken omdat ze wegrolde. Zo werd het mij tenminste uitgelegd. Daarnaast stelde soms het bloed in de naald, waardoor er opnieuw aangeprikt moest worden. Een half jaar na de start van het aderlaten kreeg ik mijn eerste operatie en werd er een shunt* geplaatst."



(*Een shunt is een operatief aangelegde verbinding tussen een slagader en een ader. Door deze verbinding stroomt het bloed van de slagader in de ader. In de ader ontstaat een hogere druk en het bloed gaat sneller stromen. De ader zet daardoor uit en krijgt een meer stevige wand, zodat de shunt makkelijker kan worden aangeprikt.)

Dichtslibben

"Deze shunt heeft echter maar een half jaar gewerkt, toen was hij dichtgeslibd," vertelt Jolanda. "Daarna is er nog een nieuwe shunt geplaatst; die werkte maar twee dagen, toen was deze ook dichtgeslibd. Er is daarna een centrale lijn geplaatst ter overbrugging voor het plaatsen van een port-a-cath* die 6 jaar heeft gewerkt. Omdat hij ontstoken was hebben ze deze verwijderd en een nieuwe geplaatst. De 2de port-a-cath heeft 5 jaar z'n werk gedaan maar moest uiteindelijk ook vanwege een ontsteking verwijderd worden."



(*Een Port-a-cath (PAC) is een getunneld centraal veneus toedieningssysteem. Dat wil zeggen dat hij in een groot bloedvat ligt dat direct naar het hart gaat en een grote stroomsnelheid heeft. De PAC wordt volledig onder de huid geplaatst. Meestal gebeurt dit op een goed geschikte maar onopvallende plaats op de borst).

Vlindernaald

Nadat de laatste port-a-cath verwijderd was, werden bloedafnames (voor bloedonderzoek en aderlatingen) met een vlindernaald via een ader op de hand gedaan. "Op deze manier nemen ze bloed af aan de hand van een open systeem of met bloedbuisjes," aldus Jolanda. "De laborantes vullen dan ongeveer 60 bloedbuisjes, dat ligt er een beetje aan hoelang het bloed blijft lopen."

Artrose

Jolanda heeft veel klachten overgehouden aan de hemochromatose, met name artrose op vele plaatsen zoals: enkels, polsen, handen, vingers, onderrug en knieën. "Doordat er bij beide enkels ter hoogte van het

spronggewricht geen kraakbeen meer zit draag ik al 10 jaar aangepaste, op maat gemaakte, orthopedische schoenen," aldus Jolanda.

"Ik heb veel beperkingen," gaat Jolanda verder. "Voordat ik deze aandoening kreeg was ik heel sportief. Ik deed aan damesvoetbal en skeeleren. Tevens fietste en wandelde ik graag. Door de hemochromatose kan ik niet lang meer staan en het huishouden kost me heel veel moeite."

Naast de hemochromatose zijn er in de loop der jaren meer medische problemen bij Jolanda opgetreden. Jolanda: "ik heb een longembolie gehad, ik heb Huid LE, de Ziekte van Hashimoto, het syndroom van Hughes (ook wel het Antifosfolipidensyndroom genoemd) en Lupus Anticoagulans. Verder nog veel maag-/darmklachten een overactieve blaas, de al genoemde artrose, oedeem en lactose-intolerantie."

Risicogroep

Het is dan ook geen wonder dat Jolanda vanaf mei 2017 niet meer werkt. "Het werd te zwaar voor mijn gewrichten en ik kreeg steeds meer last van oedeem. De artsen zijn nog steeds aan het zoeken waar dit vandaan komt."

In mei 2019 is Jolanda met vrijwilligerswerk gestart, een paar uurtjes in de week. "Door corona en de eerste lock down moest ik stoppen. Sindsdien zit ik thuis omdat ik tot de risicogroep behoor. Ik ga alleen van huis voor mijn afspraken of om boodschappen te doen zo lang de pijn het toelaat."

"De eerste jaren na de diagnose hemochromatose heb ik heel veel op mijn voeding gelet," vertelt Jolanda. "Nu eet ik alles wat ik lekker vind behalve melkproducten (lactose-intolerantie), gluten en soja. Verder houd ik er wel rekening mee dat ik geen vruchtensap bij of na de maaltijd drink omdat vitamine c de ijzeropname bevordert. Daarentegen drink ik meer thee om de ijzeropname tegen te gaan."

Jolanda had nog nooit van hemochromatose gehoord toen de diagnose gesteld werd. "Ook in mijn familie komt het voor zover ik weet niet voor. Ik ben meteen lid geworden van de HVN om er meer over te weten te komen. Ik ben één keer naar een bijeenkomst geweest toen ik pas lid was. Tegenwoordig kan ik het niet meer opbrengen om ernaar toe te gaan. Het kost mij te veel energie en het is ver weg voor mij."

Femmy Soeters

Nieuwe rol Sanquin bij Hemochromatose

In de vorige IJzerwijzer is onderstaand verslag gepubliceerd, maar er is toen een niet onbelangrijk stuk tekst weggefallen en er is sindsdien nog nieuwe informatie beschikbaar gekomen, die aan het eind van dit verhaal is toegevoegd. Vandaar dat we in deze uitgave van de IJzerwijzer het verslag andermaal hebben geplaatst.

Samenwerking HVN en Sanquin

Onlangs heeft Cees van Deursen via Skype een overleg gevoerd met mevrouw dr. Věra Novotný, internist-hematoloog, transfusiespecialist en Directeur Medische Zaken Sanquin Bloedbank en mevrouw dr. Eva Rombout-Sestrienkova, internist en transfusiespecialist Unit Transfusiegeneeskunde Sanquin Bloedbank.



Dr. Novotný is afkomstig van het Radboud UMC, en sinds enige tijd directeur Medische Zaken bij Sanquin. Zij heeft meerdere taken, en wil een link leggen tussen de praktijk van de patiënt en de donor, en wetenschappelijk onderzoek.

Dr. Rombout-Sestrienkova is transfusiespecialist bij Sanquin en ervaren in de therapeutische erythrocytaferese (TE). Met haar heb ik al jaren samengewerkt in het kader van de behandeling van patiënten met hemochromatose en ook in onderzoeken over TE en hemochromatose.

Het leek mij goed om kennis te maken met dr. Novotný, omdat er raakvlakken zijn tussen de HVN en Sanquin, en het daarom nuttig is om elkaar over en weer te kennen, en goed samen te werken.

Erythrocytaferese

Patiënten met hemochromatose kunnen met Sanquin te maken krijgen door hun behandeling in de vorm van TE, of doordat zij zich willen aanmelden als donor. We hebben gesproken over de problemen met TE, die vooral samenhangen met de vraag: wie zal dat betalen? Het beantwoorden van deze vraag valt echter buiten het bereik van Sanquin.

Een ander onderwerp van gesprek was de mogelijkheid voor patiënten met hemochromatose om zich aan te melden als bloeddonor bij Sanquin. Het donorschap zal waarschijnlijk wat worden vergemakkelijkt als de voorwaarde van een

ferritinespiegel van < 100 µg/L voor bloeddonatie komt te vervallen. Het wachten is nog op de officiële invoering van de nieuwe richtlijn hiervoor. Ik heb aangekaart dat we van die invoering gebruik willen maken om hemochromatose meer in de schijnwerpers te zetten.

Onderzoek

Naar aanleiding van de nieuwe referentiewaarden voor ferritine noemde dr. Novotný dat haar was opgevallen dat er patiënten zijn die zich juist bij lagere ferritinespiegels beter voelen. Dat is ook mijn ervaring. Er zijn ook donoren die aangeven dat zij weer toe zijn aan een donatie, met verbetering van fitheid, of hoe je het wilt noemen, als gevolg. Deze bevinding zou een interessant uitgangspunt kunnen zijn voor verder onderzoek.

Nu Sanquin de ferritinespiegel meet vóór de bloeddonatie worden niet alleen diegenen geïdentificeerd die een lage ijzervoorraad hebben, maar ook personen met verhoogde ferritinewaarden. Aan hen wordt verder onderzoek geadviseerd en op deze manier kan men hemochromatose op het spoor komen. Er zijn plannen om de frequentie van deze diagnose bij aanstaande en bestaande donoren te onderzoeken.

Informatie

We hebben gesproken over informatievoorziening over en weer: over wat Sanquin wel en niet kan/mag voor de patiënten met hemochromatose, en over uitleg over hemochromatose voor de medewerkers van Sanquin, die bij de behandeling van de patiënten betrokken zijn. Sanquin heeft regelmatig een soort refereravond georganiseerd, en dr. Novotný heeft voorgesteld om te kijken of deze weer kunnen worden ingesteld, maar dan in de vorm van Zoom meetings. Bij deze gelegenheden kunnen dan ook onderwerpen die met ijzerstapeling samenhangen worden besproken.

Verder zullen we regelmatig, bijvoorbeeld 1x per 2 maanden via Skype overleggen, aan de hand van agendapunten om nieuwe onderwerpen te bespreken en de voortgang van lopende zaken te belichten. Een daarvan zal dan de nieuwe functie van Sanquin zijn. Onlangs werd namelijk bekend gemaakt dat het Expertisecentrum IJzerhuishouding van het Radboud UMC overgaat naar Sanquin.

Het was een prettige kennismaking en een nuttig gesprek.

Cees van Deursen, voorzitter.

P.S.: wij hebben bericht ontvangen dat de eis van 100 µg/l voor ferritine wordt aangepast; hierover binnenkort meer.

Over de her-beoordeling van Expertisecentra

In deze corona tijd wordt er weinig geknuffeld of gezoend maar des te meer wordt er geZOOMd. ZOOM, voor wie dat nog niet heeft meegekregen, staat o.a. voor elektronisch vergaderen en dat gebeurt in deze bijzondere tijd dus om de haverklap. Zo zaten Cees van Deursen en Menno van der Waart op 3 december 2020 een paar uur aan hun laptop gekluisterd om bijgepraat te worden over bovenstaand onderwerp: de her-beoordeling van Expertisecentra voor zeldzame aandoeningen.

Eerst even iets over zeldzame aandoeningen. Hereditaire (erfelijke) Hemochromatose (HH) valt onder die categorie, omdat in Nederland ca. 1 op de 2000 mensen (8000 patiënten) met die aandoening te maken hebben en dat is precies het criterium voor een zeldzame aandoening.

HH is een van de vele zeldzame ziektes. Er zijn er duizenden en er worden nog steeds nieuwe aandoeningen gevonden. In Nederland kampen naar schatting ca. 1 miljoen mensen met een of meer zeldzame aandoeningen; een indrukwekkend aantal!

Expertisecentra

Er zijn allerlei verenigingen in Nederland die zich bezighouden met zeldzame aandoeningen. Een van de grotere spelers is de VSOP, Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntorganisaties. Wij zijn als HVN daar geen lid van, maar via een van de leden ("Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten") staat hemochromatose toch op de VSOP kaart en er wordt daar ook verwezen naar de HVN.

Die VSOP is o.a. betrokken bij het her-beoordelen van Expertisecentra voor zeldzame ziektes. In Nederland zijn ongeveer 350 expertisecentra; we behoren tot de Europese top. Alleen het Radboud Ziekenhuis in Nijmegen kent al 39 van dit soort centra en een daarvan houdt zich bezig met "IJzerstofwisselingsziek-

tes" en daar valt HH ook onder.

Dit expertisecentrum wordt geleid door Dr. Alexander Rennings en Prof. Dr. Dorine Swinkels, voor de HVN bekende namen want zij zijn ook allebei lid van onze Medische Advies Raad (MAR). Het in 2015 opgerichte centrum is nauw betrokken bij diagnose, advies en onderzoek op het gebied van erfelijke hemochromatose.

Her-beoordeling

Terug naar die ZOOM sessie waar dit stukje mee begon. De VSOP nodigde ons uit, samen met ca. 150 andere patiëntenorganisaties, voor een informatiesessie over de toekomstige her-beoordeling van expertisecentra. Het kan gaan om een eerste aanvraag om als expertisecentrum te mogen fungeren, of om een her-beoordeling van een bestaand expertisecentrum. In ons geval gaat het dus over de her-beoordeling van het Nijmeegse centrum.

Die her-beoordeling is nodig, omdat de erkenning als expertisecentrum voor 5 jaar wordt afgegeven en die termijn is inmiddels aan het verstrijken. Maar er is nog een reden voor deze exercitie. Expertisecentra zijn op initiatief van de EU vanaf 2009 gestart en vanaf 2013 zijn de meeste centra in Nederland opgericht. Het was de bedoeling dat nationale



expertise centra zouden gaan samenwerken met collega centra in andere EU landen, maar dat is slechts ten dele gelukt. Een van de problemen daarbij is, dat landen verschillende codes gebruiken voor hun aandoening.

Bemoeilijkt

Die codes staan in registers van Orphanet, waar een Nederlandse versie van bestaat maar ook een internationale versie en, zoals gezegd, die codes corresponderen niet altijd met elkaar, waardoor de beoogde samenwerking wordt bemoeilijkt. De beoogde European Reference Network's (ERN's) zijn daarmee onvoldoende van de grond gekomen.

Afgezien van de geldigheidstermijn is deze her-beoordeling dus ook nodig om meer eenduidigheid in de classificaties te krijgen en daarmee de mogelijkheid te creëren om ook op internationaal niveau beter met elkaar samen te werken.

Betrokken

Die her-beoordelingen gaan volgend jaar van start en de patiëntenorganisaties worden daar nadrukkelijk bij betrokken. Als een groep artsen als expertisecentrum wil gaan fungeren of als een bestaand centrum voor verlenging in aanmerking wil komen, moeten zij daartoe een verzoek indienen bij de minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS). Die stuurt deze verzoeken door naar de Nederlandse Federatie van Universitaire Medische Centra, de NFU.

De NFU gaat informatie verzamelen van de aanvragers, van collega medici en, via de VSOP, van de patiëntenverenigingen. De VSOP stuurt vervolgens vragenlijsten naar de patiëntenverenigingen om hun ervaringen met een bestaand expertisecentrum te peilen of hun verwachtingen voor een nieuw centrum te inventariseren. Die informatie gaat via de NFU naar een beoordelingscommissie die een advies geeft aan de minister. Dat advies wordt in de regel door de minister over-

genomen en het besluit over de aanvraag wordt vervolgens teruggekoppeld naar de betreffende ziekenhuis organisatie. Al met al dus een hele papierwinkel, maar het belooft daarmee wel een zorgvuldig proces te worden.

Voorwaarden

Een centrum kan alleen de kwalificatie "expertise" krijgen als ze voldoen aan de volgende voorwaarden:

- kwalitatieve zorg voor de patiënt
- actief met eigen onderzoek
- garantie voor continuïteit
- aantoonbare samenwerking met andere partijen
- informatie- en communicatie centrum
- grensoverschrijdende activiteiten

Rond mei/juni verwacht de HVN de vragenlijsten te ontvangen. We zullen onze leden zeker gaan betrekken bij deze exercitie omdat het ook gaat om de vraag of zij dit Nijmeegse Centrum kennen en hoe zij hierover oordelen. Mocht u ervaring hebben met het Nijmeegse Centrum en uw ervaringen nu al met ons wil delen, graag! Uw reactie kan naar onze voorzitter Cees van Deursen worden gestuurd (voorzitter@hemochromatose.nl). Maar u kunt ook wachten tot de vragenlijst beschikbaar is. Die wordt zeker op de website en zo mogelijk ook in de IJzerwijzer gepubliceerd. Kortom, dit was een prima ZOOM sessie, bij wijzen van spreken, om te zoenen.

Cees van Deursen

Menno van der Waart

Korte Berichten van het bestuur

Contactbijeenkomst en ALV

Traditiegetrouw begint de contactbijeenkomst van mei met een Algemene Leden Vergadering (ALV). Dat lukte vorig jaar niet vanwege de corona beperkingen en dat gaat helaas ook dit jaar niet lukken, omdat we nog steeds niet met grotere groepen bij elkaar mogen komen. We hopen dat we ergens eind augustus/begin september een contactbijeenkomst kunnen organiseren en dan zal ook de ALV worden gehouden. Mochten er ook tegen die tijd nog steeds beperkingen gelden die zo'n bijeenkomst onmogelijk maken, dan zullen we een digitale ALV organiseren. In ieder geval is het Jaarverslag 2020 al op de website te vinden (publicaties/jaarverslagen).

Korte Berichten van het bestuur

Expertisecentrum her-beoordelen

Elders in dit blad staat een uitgebreid verhaal over de her-beoordeling van het Nijmeegse expertisecentrum voor hemochromatose. Zo'n her-beoordeling vindt om de vijf jaar plaats en het Nijmeegse Centrum is dit jaar aan de beurt. Hoe zo'n her-beoordeling in zijn werk gaat leest u in het artikel. Daarin staat ook te lezen dat wij op zoek zijn naar leden (of hun familie) die ervaring hebben met dit centrum. Bent u door een van de specialisten (bijvoorbeeld Dr. Alexander Rennings of een van zijn collega's) behandeld en zo ja, hoe zijn uw ervaringen? Er zullen in dit verband eind mei/begin juni vragenlijsten beschikbaar komen die we ook via onze website met u gaan delen, maar u kunt ook alvast uw reactie doorgeven aan onze voorzitter via voorzitter@hemochromatose.nl.

Wereld Hemochromatose Week

Vorig jaar stond in de maand juni een "Wereld Hemochromatose Week" gepland. Het was de bedoeling om in die week zoveel mogelijk aandacht te geven aan hemochromatose. Corona gooide roet in het eten want, afgezien van hier en daar een publicatie, was het niet mogelijk om bijeenkomsten te organiseren. De HVN heeft in 2020 wel een duit in het zakje gedaan via de RTL uitzending op 3 en 4 oktober, maar dat viel niet samen met de geplande hemochromatose week. Dit jaar is er andermaal gekozen voor een dergelijke week, namelijk van 1-7 juni en er zijn mooie logo's voor gemaakt in allerlei talen, ook in het Nederlands zoals u kunt zien. Maar ook dit keer is het niet eenvoudig gebleken om echt veel extra aandacht te genereren. We hoopten op een symposium voor geïnteresseerde medici, maar dat zit er niet in. We proberen nog wel om de komende tijd het onderwerp in kranten of tijdschriften te krijgen, maar ook dat is niet eenvoudig. Immers, het gaat om een aandoening waar slechts een beperkt aantal mensen last van heeft en kranten en tijdschriften schrijven liever over grote medische problemen. Als er HVN leden zijn die een "ingang" hebben bij een krant of tijdschrift (bijvoorbeeld redactieleden kennen), dan zou dat kunnen helpen om in beeld te komen. Dus, wie oh wie kent de journalistieke wegen?



Fotografen gezocht: Laat roest niet rusten

In vorige IJzerwijzers zijn hier en daar foto's geplaatst van (veelal roestende) ijzerwerken. Die zijn afkomstig van onze Australische collega's die daar een hele collectie van hebben aangelegd en wij mogen daar ook gebruik van maken. Er is inmiddels een oproep uitgegaan naar al hun leden, maar ook naar de HVN, of wij ook op de creatieve toer willen gaan en foto's willen maken van ijzeren, bij voorkeur wat roestende, objecten. Dus, een oproep aan alle fotografen onder ons: stuur ons (al of niet) roestige foto's, bij voorkeur als bijlage bij een mail en laat weten of we die mogen delen met onze Australische tegenvoeters en of ze voor publicatie vatbaar zijn, met name in de IJzerwijzer. Uw bijdragen zijn welkom bij hoofdredacteur@hemochromatose.nl.

Wij zijn op zoek naar redactieleden

Wij zouden de redactie van de IJzerwijzer heel graag met 1 of 2 leden willen uitbreiden; die oproep staat al een tijdje in ons blad, maar tot nu toe loopt het geen storm. Zou er nou niemand van de bijna 1000 HVN leden in staat en geïnteresseerd zijn om zo'n taak op zich te nemen? Heus, je hoeft geen geboren schrijver te zijn; dat zijn de huidige redactieleden ook niet. De een vindt het leuk om een interview af te nemen en daar een verslagje van te maken. Een ander wil misschien af en toe wat schrijven over ervaringen die interessant kunnen zijn voor mede-patiënten. Maar ook gewoon "alleen maar meedenken" kan al een nuttige bijdrage zijn.

Wij zijn op zoek naar social media experts

De meeste (vooral grote) patiëntenverenigingen hebben niet alleen een website, maar zitten ook op facebook, twitter, instagram en hoe al die prachtige media ook mogen heten. De HVN zou ook graag op een of meer van die media actief willen worden, maar het ontbreekt het huidige bestuur aan de mankracht, maar ook aan de expertise om daar vorm aan te geven. We zijn dus op zoek naar een of meer leden die iets voelen voor het opzetten en bijhouden van een HVN account op een of meer van deze social media. Dus, andermaal, wat zou het fijn zijn als we iemand kunnen vinden om zo'n taak op te pakken.

Wat doet de EFAPH?

In IJzerwijzer nummer 1/2021 stond een verslag van de Jaarvergadering van de EFAPH, maar niet alle lezers zijn bekend met deze Europese vereniging, en dus leek het ons relevant om daarover wat meer te (laten) vertellen via onderstaand verhaal van Patricia Evans.

De EFAPH (European Federation of Associations for Patients with Haemochromatosis: Europese federatie van verenigingen voor patiënten met hemochromatose) is verheugd om Nederland welkom te heten als lid, samen met 12 andere Europese landen. Het belangrijkste doel van EFAPH is om bij de bevolking, bij degenen die werkzaam zijn in de gezondheidszorg en bij bestuurders en politici in heel Europa te bevorderen dat hemochromatose meer bekend wordt. EFAPH wil ook de lidstaten behulpzaam zijn bij het bevorderen van de bekendheid in hun eigen land en de uitwisseling van ervaringen tussen de verschillende landen vergemakkelijken.

Een ander belangrijk doel is deelname aan andere overkoepelende organisaties in Europa om invloed te krijgen op de Europese politiek wat betreft de gezondheidszorg en uitwisseling van ervaringen met andere patiëntenorganisaties in heel Europa. EFAPH maakt deel uit van Europese groepen bij de ontwikkeling van algemene richtlijnen voor de diagnostiek en behandeling van alle vormen van hemochromatose. Het is ook een taak van EFAPH om andere Europese landen te helpen om officiële patiëntengroepen of patiëntenorganisaties op te richten. Natuurlijk gaan al deze activiteiten gepaard met kosten, waardoor de noodzaak bestaat om fondsen te werven

voor noodzakelijke reiskosten, voor het beheren van de website en voor de kosten van het kantoor.

Belangrijke stem

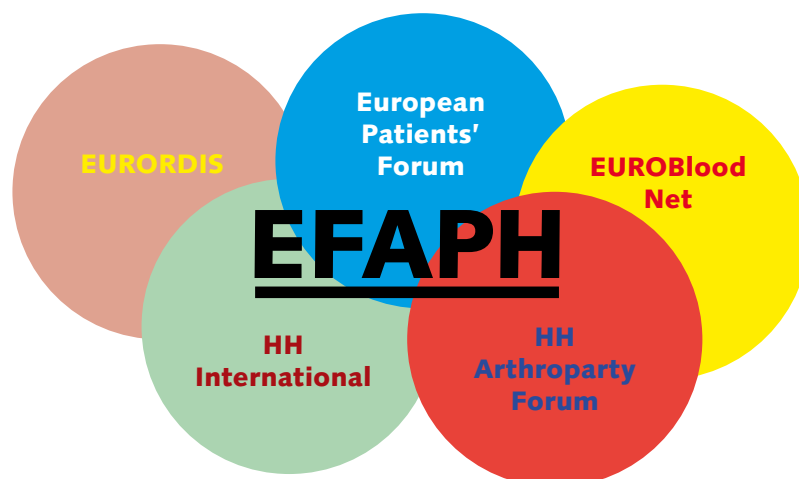
Het bestuur van EFAPH bestaat volledig uit vrijwilligers. De huidige voorzitter is Ketil Toska uit Noorwegen, zelf hemochromatosepatiënt. EFAPH heeft vertegenwoordigers vanuit heel Europa in vele Europese organisaties, waaronder het European Reference Network, European Patients Forum, Haemochromatosis Arthropathy Research Initiative Group, European Organisation for Rare Diseases, the European Association for the study of the Liver and the Connection Europe Facility. Het lidmaatschap van Haemochromatosis International (HI) geeft EFAPH een stem op internationaal niveau, mede door een gezamenlijke wetenschappelijke raad van internationale deskundigen die advies uitbrengen over medische en wetenschappelijk onderwerpen en die initiatieven ondersteunen, zoals het opzetten van screeningsonderzoeken. Samen staan de twee organisaties sterker en een belangrijk resultaat van hun gezamenlijke inspanning is de publicatie van richtlijnen met betrekking tot de behandeling in een internationaal vakblad* en het feit dat bloed van patiënten met hemochromatose wordt geaccepteerd als donorbloed door diverse nationale bloedtransfusiediensten.

Patricia Evans, voorzitter van Haemochromatosis International

* *Therapeutic recommendations in HFE hemochromatosis for p.Cys282Tyr (C282Y/C282Y) homozygous genotype.*

Adams P, et al. *Hepatol Int.* 2018 Mar;12(2):83-86. doi: 10.1007/s12072-018-9855-0. Epub 2018 Mar 27. PMID: 29589198

EFAPH: Your voice in Europe and beyond



Hemochromatose is meer dan 5000 jaar oud!

(Dit artikel werd ons doorgestuurd door Patricia Evans van Haemochromatosis International).



Een groep erfelijkheidsdeskundigen van het Trinity College in Dublin, Ierland, onder leiding van professor Dan Bradley* en archeologen van de Queen's University in Belfast hebben voor het eerst het DNA onderzocht van lichamen van Ieren uit de oudheid. Dit leverde nieuwe informatie op en geeft inzicht in de oorsprong van de bevolking van Ierland en haar cultuur.

Uit het onderzoek van dit DNA blijkt dat duizenden jaren geleden mensen massaal naar Ierland trokken. Zij brachten nieuwe erfelijke eigenschappen mee en het is waarschijnlijk dat dit culturele veranderingen teweeg heeft gebracht, onder andere de overgang van jagers-verzamelaars naar landbouwers en bronsbewerkers. Op deze manier kunnen zij de oorsprong van de west-Keltische taal vormen.

Keltische ziekte

Het team heeft het DNA van een boerin uit die tijd, die zo'n 5.200 jaar geleden in Ballinahatty bij Belfast woonde, volledig onderzocht, en ook het DNA van 3 mannen uit een wat latere periode,

rond 4000 jaar geleden, in de Bronstijd toen men bekend was met metaalbewerking. Tot hun verrassing trof met de H63D mutatie van het hemochromatose gen aan bij de vrouw, en de C282Y mutatie werd gevonden bij de mannen uit de Bronstijd, die 4000 jaar geleden op de Rathlin eilanden woonden, dichtbij de kust van Noord-Ierland.

De boerin had zwart haar, bruine ogen en leek meer op Zuid-Europeanen terwijl de erfelijke varianten die aangetroffen werden in de 3 mannen uit de Bronstijd het meest voorkomende Ierse Y-chromosoom type hadden, blauwe ogen en de meest voorkomende mutatie bij hemochromatose. Deze C282Y mutatie komt zo vaak voor bij mensen van Ierse afkomst, dat hemochromatose wel de "Keltische ziekte" wordt genoemd.

Oorsprong

Het onderzoeksteam heeft voor het eerst een variant van een belangrijke ziekte in de prehistorie ontdekt. Het feit dat deze variant nog steeds voorkomt in de huidige bevolking in deze gebieden, heeft er waarschijnlijk mee te maken, dat het een voordeel met zich meebracht. In vroeger tijden bestond de voeding voornamelijk uit graan. Het was moeilijk om het ijzer uit het graan in de darmen op te nemen. Een kind met een hemochromatose-gen was hiertoe echter beter in staat, zodat het zich beter kon ontwikkelen.



Dit onderzoek toont ook aan dat de analyse van DNA uit de oudheid een krachtig middel kan zijn om vragen te beantwoorden over de oorsprong van de Ierse bevolking, vragen die onderzoekers al lang bezighouden

* Professor Dan Bradley is Professor of Population Genetics at Trinity College, Dublin. Bradley et al. Proc Natl Acad Sci U S A. 2016 Jan 12;113(2):368-73.

Patiëntencontact en informatie

Als u, in welke zin dan ook, met vragen zit die u niet direct bij uw arts, familieleden of vrienden kwijt kunt of wilt, zijn deze HVN-vrijwilligers er voor u. Onderstaande personen zijn telefonisch en/of via e-mail te benaderen voor een persoonlijk gesprek of e-mailcontact. Zij zijn uit eigen ervaring goed bekend met de aandoening hemochromatose. Ze kunnen u wellicht helpen om met de praktische en soms ook emotionele problemen die u ondervindt, om te leren gaan. Aarzel dus niet, maar bel of mail een van deze vrijwilligers. Mocht u, indien u belt, om wat voor reden dan ook geen gehoor krijgen, belt u dan gerust een ander uit de lijst. De vrijwilligers zijn bereikbaar van maandag tot en met vrijdag van 8.30 tot 17.30 uur. •



Contactdagen 2021

In verband met de coronapandemie kunnen er voorlopig geen contactdagen georganiseerd worden.

Oproep voor onderwerpen en sprekers contactdagen

Het is voor het bestuur best lastig om voor de contactdagen steeds weer nieuwe sprekers te vinden. Om in contact te komen met nieuwe sprekers, vragen wij u om aan uw behandelend specialist te vragen of die een lezing zou willen geven op een van de contactdagen. Als de specialist hier voor voelt, kunt u zijn/haar contactgegevens, telefoonnummer of e-mailadres, doorgeven aan een van de bestuursleden. Het bestuur neemt dan contact op voor verdere afspraken. Ook ontvangt het bestuur graag suggesties voor onderwerpen, of voor een andere invulling van de contactdagen. We hopen op deze manier nieuwe bronnen en onderwerpen aan te boren, voor interessante bijeenkomsten die aan uw wensen voldoen.

Femmy Soeters

Regio	Naam	Telefoon	E-mail
Noord-Brabant en Limburg	Ria Straver-Gemen	088-5054321	lotgenoten6@hemochromatose.nl
Noord-Holland, Zuid-Holland	Peter Jansen	088-5054321	lotgenoten7@hemochromatose.nl
België	Frans Heylen	0032-34809681	lotgenoten2@hemochromatose.nl
Zeeland	Henny Neve	088-5054321	lotgenoten5@hemochromatose.nl
Overijssel, Gelderland, Utrecht	Ineke Turfboer	088-5054321	lotgenoten3@hemochromatose.nl
Groningen, Friesland, Drenthe	Gerkje Hijlkema	088- 5054321	lotgenoten1@hemochromatose.nl