

Beste lezer,

Dit voorwoord schrijf ik vanaf mijn vakantieadres. Helaas wel met iets minder zon dan van tevoren gehoopt, maar gelukkig ook niet in de hitte en het noodweer zoals in sommige gebieden. Er zijn mensen die goed tegen hitte kunnen, maar daar ben ik er niet één van.

Voor de vakantie zijn we als bestuur nog druk bezig geweest met onze eigen vergaderingen, overleggen met specialisten, de vormgeving van de nieuwsbrief en natuurlijk de familiedag. Die vormgeving hebben we met ingang van dit nummer uitbesteed aan grafisch ontwerper André van Dijk. Als het goed is, kunnen jullie zien dat er meer aandacht besteed is aan lettertype, kleur en opmaak in het algemeen. Als bestuur hopen we hiermee een nog beter leesbare nieuwsbrief aan te bieden.

De vooraankondiging van de familiedag stond al in de vorige nieuwsbrief en er is weer een mooie locatie gevonden. Mocht je je nog niet opgegeven hebben, het kan nog net. Naast alle dingen in het Spoorwegmuseum is er ook tijd om elkaar te ontmoeten tijdens het welkomstdrankje en de lunch. Daarom is de familiedag ook weer van harte aanbevolen en hoop ik jullie daar te ontmoeten.

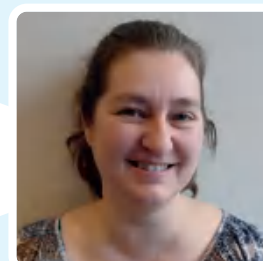
En datzelfde geldt ook voor het FD/MAS-register. In deze nieuwsbrief nog even een uitleg over wat het nou precies is, en de oproep om je aan te melden. Verder is er nog een kort verslag te vinden over het Huisweid Festival op eerste Pinksterdag. Het was een mooie, zonnige dag en ik vond het een feestje om erbij te zijn. Samen met andere vrijwilligers is er een groot bedrag opgehaald waarvan een gedeelte naar onderzoek voor FD/MAS gaat.

En de nieuwsbrief start met één van de specialisten waar we regelmatig overleg mee hebben en die ook een bijdrage op de laatste patiëntendag leverde, Marco Helder. Veel afwisseling en dus weer veel leesplezier toegewenst en hopelijk tot ziens op 30 september!

Hartelijke (vakantie)groet,

Gerry Hazekamp

Voorzitter Patiëntenvereniging Fibreuze Dysplasie



Gerry Hazekamp

IN DIT NUMMER

- 2 Interview met dr. Marco Helder
- 4 Huisweid Festival 2023
- 2 Reiskostenvergoeding: waar heb je recht op?
- 2 Meld je aan voor het FD/MAS-register!
- 2 Aanmelden Familiedag 2023



patiëntenvereniging

**Fibreuze
Dysplasie**

‘De interactie met de patiëntenvereniging is uniek’

Dr. Marco Helder is biochemicus op de afdeling kaakchirurgie aan de VU. Op onze laatste patiëntendag hield hij een presentatie over zijn onderzoek naar FD/MAS-cellen in de opperhuid, een onderzoek dat nog steeds loopt. Wij zijn benieuwd: wie is Marco Helder en wat is zijn connectie met FD/MAS?

Wat is precies je werk?

Ik ben van huis uit officieel biochemicus. Ik werk veel met biomaterialen, met name op bot en botziekten gecentraliseerd. Dat is mijn primaire onderwerp. Het onderzoek naar FD/MAS is één van de onderwerpen waar ik mij mee bezighoud. Ik ben dus onderzoeker op een klinische afdeling, daardoor kan ik klinische vragen vertalen naar onderzoeksvragen, en weer terug, dat vind ik erg leuk om te doen.

Mijn carrière begon ik ooit bij ACTA, de tandheelkunde-faculteit in Amsterdam. Hier deed ik mijn promotie. Vervolgens heb ik een postdoc in Leiden gedaan naar vruchtbaarheidshormonen – iets heel anders – en heb ik onderzoek naar baarmoederhalskanker in Groningen gedaan. Uiteindelijk kwam ik in 2002 weer terug in Amsterdam, bij de VU. Daar heb ik een hele tijd bij de afdeling orthopedie gewerkt, we werkten aan een onderzoek met stamcellen uit vet om botvorming te stimuleren. Van hieruit ben ik weer naar de afdeling kaakchirurgie gegaan, en daar ben ik nog steeds werkzaam.

Hoe ben je voor het eerst in aanraking gekomen met FD/MAS?

Vanuit mijn expertise in kaakchirurgie kwam ik in contact met Marelise Eekhoff en Nathalie Bravenboer, zij hebben mij gevraagd of ik mee wilde doen aan het FD/MAS-onderzoek. We hebben eigenlijk een beetje een combi gemaakt van een aantal onderzoeken die liepen, en gekeken of we dat ook voor FD/MAS zouden kunnen gebruiken. Zo is er onderzoek gedaan naar FOP (een andere botziekte die lijkt op FD/

MAS) door middel van huidbiopten, daarvoor is een model gemaakt. We hoopten dit ook toe te kunnen passen op Fibreuze Dysplasie/McCune Albright syndroom.

Hoe ver zijn jullie inmiddels met het onderzoek?

Op dit moment ligt het onderzoek een beetje stil, de onderzoeker die eraan werkte is uitgevallen. Maar in september gaan we het weer opstarten met nieuwe studenten. Er zijn al waardevolle resultaten uit het onderzoek tot nu toe gekomen.

In het eerste deel van het onderzoek wilden we kijken of we de FD/MAS-cellen op dezelfde manier konden verkrijgen als bij FOP, door huidbiopten te gebruiken. Helaas lijkt het er op dat de benodigde cellen bij FD/MAS niet in de juiste huidlaag zitten, zoals dat wel bij FOP het geval is, en kunnen we ze dus niet direct gebruiken om de verstoorde botvorming bij FD/MAS te bestuderen. Misschien moeten we voor FD/MAS dus toch meer met patiëntenmateriaal gaan werken dat beschikbaar komt bij operaties, dan kunnen we hopelijk de ziekte wat beter gaan begrijpen.

De vervolgstap is nu dus dat we een andere manier zoeken om die cellen te verkrijgen. We willen de FD/MAS-cellen isoleren uit een stukje weefsel, zodat we beter kunnen zien: wat gebeurt er nu precies in die cellen? We zijn nu aan het testen hoe we de cel-isolatie zodanig kunnen uitvoeren dat we zo veel mogelijk FD/MAS-cellen uit een mengsel van FD/MAS- en gezonde cellen kunnen halen. We hebben

daarvoor ook een testmethode ontwikkeld om de FD/MAS-cellen te onderscheiden van de normale cellen. De FD/MAS-cellen willen we gaan vergelijken met gezonde cellen, om zo hopelijk op den duur een manier te verzinnen om de ongezonde cellen te ‘targeten’ en de gezonde cellen met rust te laten. Als we dat kunnen, kan er misschien een behandeling ontwikkeld worden.

Wanneer verwacht je meer resultaten te hebben?

Ik denk dat we nog anderhalf jaar nodig hebben, voordat we echt resultaten hebben. Er gaat veel tijd in het onderzoek zitten, en alles moet dan ook nog gevalideerd worden. Als onderzoeker moet je soms geduld hebben, maar ik vind het hartstikke leuk om te doen. Je moet je nooit laten teleurstellen door de eerste mislukking, want dan was ik al veel eerder gestopt met onderzoeken, moet ik zeggen. Ik blijf altijd op zoek naar: wat kunnen we doen en hoe gaan we dat aanpakken? Net als het onderzoek met de huidbiopten, waar niet uit kwam wat we hoopten, we gaan gewoon op zoek naar iets anders. Het is een dynamisch geheel.

Hoe vind je het om aan dit onderzoek te werken?

Het onderzoek naar FD/MAS vind ik erg leuk om te doen, onder andere omdat er zo’n actieve patiëntenvereniging is. Zij proberen heel erg om alles wat van belang kan zijn voor het onderzoek bij elkaar te brengen, te activeren. Zo hebben we elke twee maanden overleg met de patiëntenvereniging en bespreken we de stand van zaken. Op die manier hebben we hele nauwe interactie met de vereniging, en dus ook met de patiënten. Dat vind ik heel uniek. FOP heeft ook zo’n betrokken patiëntenvereniging, maar bij ‘normaal’ botonderzoek, bijvoorbeeld naar artrose,

heb je zoiets niet. Doordat FD/MAS zoiets specifiek is, heb je veel directer contact met de patiënten en dat maakt het leuker.

Met wat voor onderzoeken houd je je nog meer bezig momenteel?

Vanuit de afdeling kaakchirurgie ben ik met meerdere ziektes en onderzoeken bezig. We willen bijvoorbeeld onderzoek gaan doen naar een soort tumor in de onderkaak. Hierbij gaan we op dezelfde manier als bij het onderzoek naar FD/MAS kijken naar de cellen en oppervlaktemoleculen. Hetzelfde principe kunnen we dus voor meerdere ziektes gebruiken, dat is heel waardevol.

Uiteindelijk is het doel om voor al die ziektes een therapie of behandeling te vinden. Op dit moment is er eigenlijk geen behandeling voor FD/MAS. Het zou mooi zijn als die er wel komt.

Werk je veel samen met andere afdelingen?

Dat klopt, het onderzoek naar FD/MAS is ook een samenwerking van meerdere afdelingen. Ik voer het

grotendeels met mijn collega Nathalie Bravenboer uit, wij doen heel veel samen. Zij zit bij de klinische afdeling chemie, en heeft ook heel veel expertise in bot. Dat is een beetje wat ons bindt. Ik ben altijd op zoek naar samenwerkingsverbanden die elkaar kunnen versterken.

We werken ook samen met andere ziekenhuizen. Zo richten wij ons bij de VU als het gaat om FD/MAS op de kaakchirurgie. Maar bij het LUMC in Leiden houden ze zich ook bezig met FD/MAS, maar dan juist meer gericht op de rest van het lichaam. We delen onze kennis met elkaar en trekken gezamenlijk op in het onderzoek, op die manier proberen we een beetje een afstemming te maken van wat iedereen doet en van elkaars expertise te profiteren. ●



Dr. Marco Helder

Huisweidfestival 2023

€105.000 opgehaald voor het goede doel!



In onze vorige nieuwsbrief besteedden we er al uitgebreid aandacht aan: ieder jaar op pinksterzondag wordt het Huisweid Festival in Warmenhuizen georganiseerd. De inkomsten van dit festival gaan naar verschillende goede doelen ter ondersteuning van patiënten met zeldzame aandoeningen. FD/MAS is één van die doelen!

Het Huisweid Festival 2023 vond plaats op 28 mei en was weer een groot succes! 'Geweldige opbrengst! Geweldige muziek! Geweldige sfeer! Geweldig weer!' schrijft de organisatie trots op Facebook. Veel vrijwilligers hebben zich vol ingezet om van het festival ook dit jaar een groot succes te maken.

*'Geweldige opbrengst!
Geweldige muziek! Geweldige
sfeer! Geweldig weer!'*

Het was een stralend warme dag, de sfeer was goed en, niet onbelangrijk, er werd in totaal maar liefst €105.000 opgehaald! 25% van deze opbrengsten komt ten goede aan onderzoek naar FD/MAS. Het festival begon al vroeg in de ochtend met het pre-Huisweid Festival, waar er vrije toegang was voor mensen met een beperking. Er waren diverse

muziekpodia waar gedanst kon worden, er waren springkussens, een draaimolen en een suikerspinnenkraam. In de middag stroomde het grote publiek toe om van bier, patat en de muziek te genieten.

Vertegenwoordiging van onze vereniging
Natuurlijk waren de bestuursleden van patiëntenvereniging Fibreuze Dysplasie aanwezig, samen met dr. Natasha Appelman-Dijkstra en Mariya Cherenko van het LUMC en Nicolette Graaf (een van onze leden en vrijwilliger op het festival). Zij beheerden samen een stand waar ze zonnebrillen, T-shirts en zweetbandjes verkochten. Ook kon men hier terecht voor informatie over Fibreuze Dysplasie en het McCune Albright Syndroom (FD/MAS). Gelukkig voor hen was er ook nog genoeg tijd om zelf van het festival te genieten. Wat een leuke sfeer en een goede muziek, wij verheugen ons nu al op volgend jaar! ●



Reiskostenvergoeding: waar heb je recht op?

Als FD/MAS-patiënt kan het voorkomen dat je voor een behandeling meerdere keren naar het ziekenhuis moet gaan. Mogelijk heb je dan recht op reiskostenvergoeding vanuit de zorgverzekering. Dit valt onder de zogenaamde hardheidsclausule: hieronder vallen personen die voor behandeling van een langdurige ziekte of aandoening voor langere tijd zijn aangewezen op vervoer. Vervoer kan per ambulance plaatsvinden, maar ook met (eigen) auto, taxi of openbaar vervoer.

De zorgverzekeraar kan besluiten om de reiskosten te vergoeden, maar bekijkt dit per geval. Het is dus niet zo dat je, omdat je FD/MAS hebt, automatisch recht hebt op deze vergoeding. Dit is afhankelijk van een aantal factoren, en hangt ook af van je verzekeraar. Neem daarom altijd contact op met je zorgverzekeraar. ●

Kijk voor meer informatie op www.zorginstituutnederland.nl/Verzekerde+zorg/vervoer-zvw

Meld je aan voor het FD/MAS-register!

Draag je steentje bij aan wetenschappelijk onderzoek naar FD/MAS door je aan te melden in het FD/MAS-register. Hoe meer patiënten zich aanmelden, hoe meer gegevens er wereldwijd gedeeld worden en hoe sneller diagnoses gesteld kunnen worden voor toekomstige patiënten.



EuRRECa
European Registries for
Rare Endocrine Conditions



EuRR-Bone
European Registries for Rare
Bone and Mineral Conditions

Wat is het FD/MAS-register?

Het FD/MAS-register is een onderdeel van EuRRECa (European Registries for Rare Endocrine Conditions) en EuRR-Bone (European Registries for Rare Bone Conditions), een wereldwijd register voor endocriene- en botaandoeningen gefinancierd door subsidie vanuit de EU. Als onderdeel hiervan worden er in het FD/MAS-register specifiek gegevens verzameld over FD/MAS. Vorig jaar

in april werd het register gelanceerd, wat is voortgekomen uit samenwerkingen tussen patiëntenverenigingen door heel Europa. Ook patiëntenvereniging Fibreuze Dysplasie heeft geholpen om het register op te zetten!

In het register zetten jouw specialist(en) of jijzelf informatie over je ziekte, over pijn, lopen en bewegen. Hoe meer gegevens er verzameld worden, hoe beter artsen op de ziekte en het verloop kunnen inspelen. Op deze manier kan in de toekomst sneller een betere diagnose gesteld worden, wat heel belangrijk is voor volgende generaties patiënten.

Het doel is om dit jaar data van 200 FD/MAS-patiënten te verzamelen, daarom aan jullie de oproep: meld je aan en doe mee!

Hoe kun je meedoen?

Je kunt je aanmelden via de vereniging (info@fibreuzedysplasie.eu), of vraag je eigen specialist om je aan te melden. Ook dr. Natasha Appelman-Dijkstra van het LUMC kan je toegang tot de website geven, mail voor informatie naar bot@lumc.nl. ●

Familiedag 2023: kom jij ook?

Onze jaarlijkse Familiedag komt al dichterbij! Op 30 september gaan we met zijn allen naar het SPOORWEGMUSEUM in Utrecht: het leukste station van Nederland. Uiteraard zorgen wij voor een gezellig programma inclusief versnaperingen.

“Het Spoorwegmuseum is niet zomaar een museum. Het is een fascinerende plek waar je ontdekt hoe de trein de wereld heeft veranderd. Met een levensecht station, een theater, spannende attracties en met wisselende tentoonstellingen en evenementen ben je altijd op het juiste spoor!”

Aanmelden

Aanmelden voor deze dag is al mogelijk, een officiële uitnodiging is via de mail verstuurd. Niet ontvangen of nog niet aangemeld? Stuur een mailtje naar info@fibreuzedysplasie.eu.

We zien jullie graag op 30 september!

