

Verslag Internationale FD/MAS Patiëntendag 17-11-17



Vrijdag 17 november 2017 vond de eerste internationale patiëntendag in Leiden plaats. Voorafgaand aan deze dag vond een tweedaags congres plaats waar vele nationale en internationale artsen bijeenkwamen; het "International FD/MAS Consortium". In het consortium komen vanuit de hele wereld artsen, onderzoekers en patiëntvertegenwoordigers bijeen, als experts op het gebied van Fibreuze Dysplasie en McCuneAlbright Syndroom. Uitgangspunt hierbij is elkaar te informeren en te praten over lopende (preklinische en klinische) onderzoeken, onderzoeksresultaten, behandelmethoden en mogelijke chirurgische ingrepen. Het Consortium komt inmiddels 3 jaar bijeen waarbij tijdens hun bijeenkomsten 1 vraag centraal staat: wat is de best mogelijke zorg die een FD/MAS patiënt mag verwachten van een arts? In de afgelopen 2 jaar is er gewerkt aan een internationaal zorgpad: een internationale richtlijn voor artsen, waarin specifiek wordt omschreven welke zorg een FD/MAS patiënt moet krijgen. Tijdens de bijeenkomst van het Consortium in Leiden is de laatste hand gelegd aan het opgestelde zorgpad.

De laatste dag stond in het teken van de patiëntenvereniging. Martine Dekker-Grootveld, de voorzitter van de Nederlandse patiëntenvereniging opende de dag, waarop een behoorlijk aantal Nederlandse FD-patiënten aanwezig was.

Als eerst werd het woord gegeven aan dr. Kassim Javaid van de universiteit van Oxford (Engeland). Hij vertelde over het van belang van het internationale **Zorgpad** dat het voor zowel artsen als patiënten makkelijker maakt om de juiste zorg te geven/ontvangen. Hierin is de samenwerking met patiënten van belang. Zij weten als geen ander waar het nu nog vaak aan schort en wat belangrijke vragen zijn om antwoord op te krijgen. Vanuit de FD/MAS-patiënten werd een aantal belangrijke punten genoemd:

- Het voor handen zijn van algemene informatie.
- Weten waar de expertisecentra zijn. Deze kennis zou voor handen moeten zijn bij elk ziekenhuis zodat doorverwijzing een optie is als de huidige arts niet goed weet wat hij met de FD/MAS aan moet.
- Informatie die beschikbaar dient te zijn op het niveau van kinderen. MAS-patiënten worden als kind al heel jong geconfronteerd met het feit dat je afwijkt van je leeftijdgenoten. Het zou fijn zijn als dit op hun niveau ook uitlegbaar is aan leeftijdgenoten zodat zij hier ook beter mee om kunnen gaan.
- Ervoor zorgen dat ziekenhuizen hun behandelingen meer met elkaar afstemmen. Dan zou je in je eigen ziekenhuis, zonder lange reizen, ook de beste behandeling kunnen krijgen.
- Laat de patiënt zich niet een nummer, een interessant project voelen. De patiënt is niet enkel FD, maar ook kind, partner, ouder, werknemer/-gever. De FD/MAS heeft niet alleen effect op het lichaam, je bent niet enkel patiënt maar ook een mens met behoeften, wensen en dromen. Het hebben van FD/MAS mag dus gerust breder bekeken worden.

- Psychische begeleiding werd ook benoemd als punt dat zeker in het zorgpad terug moet komen. Als je naar huis wordt gestuurd met de woorden: "Sorry, de medicatie helpt niet, we kunnen niets voor je doen". Dan stort je hele wereld in, terwijl voor sommige patiënten het leven pas begonnen is. Je toekomst wordt dan plots heel onzeker. Daar moet aandacht voor komen en begeleiding.
- Het zou fijn zijn als er vooruitzichten gegeven konden worden en dat deze ook tussendoor bijgesteld worden als er nieuwe technieken of medicijnen uit onderzoeken voortkomen.
- De zorgverzekeraars dienen meer kennis te krijgen over het ziektebeeld, zodat bijvoorbeeld FD/MAS op de lijst voor chronisch zieken komt en de fysiotherapie vergoed wordt zonder dat er een hoop energie, zoekwerk en touwtrekkerij bij komt kijken.

Kassim Javaid gaf m.b.t. al deze genoemde punten aan dat het belangrijk is om de patiënten te betrekken bij de ontwikkeling van het zorgpad zodat straks overal de beste zorg voor handen zal zijn.

De tweede spreker deze ochtend is professor Roland Charpulat uit Lyon (Frankrijk). Hij deelde informatie n.a.v. van zijn onderzoek naar de **werking van bisfosfonaten** in FD/MAS. Uit de eerste onderzoeken bleek dat bisfosfonaten in tabletvorm ook hielpen tegen de botpijn bij FD. Uit een controleonderzoek bleek dat het gebruik van placebo's bijna dezelfde uitkomst gaf. Gesteld kan worden dat de bisfosfonaten in tabletvorm geen vermindering van **botpijn** geven, in tegenstelling tot de goede vermindering van botpijn bij het toedienen van intraveneuze bisfosfonaten. De bisfosfonaten in alle vormen hebben allen een goed effect bij het verminderen van botmarkers, waardoor de activiteit van de FD beïnvloed kan worden.

Na deze Franse dokter kwam dr. Allison Boyce uit Bethesda (USA) aan het woord. Zij is kinderendocrinoloog en gaf uitgebreid informatie over alle aspecten van het **McCune Albright Syndroom (MAS)**. Zij behandelt patiënten met een vervroegde puberteit met Letrazole. Dit zorgt tevens voor een minder snelle groei, wat een positief effect heeft op de activiteit van de FD (groeihormoon heeft invloed op de botgroei). Wanneer er sprake is van schildklierproblemen kan dit voor de korte termijn behandeld worden met Methimazole. Voor de langere termijn wordt behandeld met radioactief jodium of chirurgie. Wanneer er sprake is van craniofaciale FD blijkt uit ervaring dat wanneer er wordt geopereerd vóór er sprake is van verminderd zicht, deze patiënten later juist vaker zichtproblemen krijgen. Uitgangspunt is nu dat opereren zo lang mogelijk wordt uitgesteld en de patiënt wordt behandeld om het groeihormoon onder controle te houden. Dit doet zij d.m.v. de medicijnen octrotide, lanretoide en pegvisomat. Als laatste benoemde dr. Boyle het Cushing Syndroom. Bij dit syndroom wordt er een te veel aan stresshormoon aangemaakt door een endocrietumor. Deze wordt chirurgisch verwijderd.

Voor de pauze kwam dr. Robert Stanton aan het woord. Hij is arts in een kinderziekenhuis en heeft al 37 jaar ervaring met patiënten (kinderen) met FD. In zijn vroege jaren als arts wist hij niet veel over FD. Er waren slechts enkele korte publicaties beschikbaar en er was nog geen behandeling. Met name de polyostotische FD bleek problematisch omdat deze agressiever bleek, meer deformiteiten en dunnere, zwakkere botten voortbracht. Er is inmiddels een lange lijst van **behandelingen** die dr. R.P. Stanton heeft uitgeprobeerd en **die niet blijken te werken**.

- Bottransplantatie helpt bijna nooit. (Kleine monostotische FD zou daar het best voor in aanmerking kunnen komen). Het donorbot wordt afgebroken waardoor de FD weer terug is in het bot.
- Probeer ervoor te zorgen dat deformiteiten niet nog erger worden.
- Het gebruik van platen en schroeven kan tijdelijk uitkomst bieden.
- Opereer pas als dat echt noodzakelijk is. Je kunt de patiënt niet genezen. Een operatie is nuttig wanneer dit pijn kan verminderen in botten die veel lichaamsgewicht dragen. Ook wanneer er sprake is van deformiteiten (zo vroeg mogelijk opereren) of wanneer er botbreuken mee kunnen worden voorkomen.
- Start altijd eerst met medicatie!
- Het plaatsen van pinnen in het bot heeft de voorkeur boven het plaatsen van platen langs het bot. In het LUMC heeft men echter wel goede ervaringen met het plaatsen van op maat gemaakte titanium platen.

Nadeel van chirurgie bij kinderen is dat zij nog in de groei zijn. Pinnen door het bot kunnen de groeischijf beschadigen en ook zijn er geen standaard platen op kindermaten voor handen.

Na de interessante presentatie van dr. Stanton werd het woord gegeven aan Deanna Portero. Zij is President of the **Fibrous Dysplasia Foundation** in the USA. Vanaf 1989 zijn er over de wereld patiëntenverenigingen opgericht maar sinds vorig jaar is er een enorme versnelling in gekomen. Maar liefst vier **patiëntenverenigingen** zijn er bijgekomen. Dit jaar heeft de Fibrous Dysplasia Foundation informatie opgevraagd bij de besturen van 12 patiëntenorganisaties. Elf daarvan hebben hierop gereageerd. De meeste organisaties houden zich bezig met specifieke vragen als:

- de behoefte voor juiste en begrijpelijke informatie over MAS/FD
- contact met lotgenoten en familie
- een gebrek aan kennis en bekendheid van FD/MAS
- kansen om onderzoek naar FD/MAS te versnellen.

Verder wordt er:

- Gelobbyd bij de politiek
- Aan financiële ondersteuning van patiënten gedaan
- Contact gezocht met medicijnfabrikanten over hun kennis.

Over de gehele wereld zijn er onderzoeksactiviteiten. De patiëntenverenigingen zijn betrokken bij het ophalen van geld voor onderzoeken, steunen onderzoekers bij het ontwerp van hun studie, ondersteunen bij het werven van patiënten, helpen bij het organiseren en sponsoren van internationale meetings en maken het onderzoek van FD/MAS bekend bij een breed publiek onderzoekers.

De FD Foundation heeft vanaf 2013 al een hoop bereikt. Er zijn adviseurs aangetrokken met relevante expertise en minimaal conflicterende belangen. Er is geld gegeven om te starten met hoog aangeschreven onderzoek. Er is een patiëntenregister opgericht in 2016 en er is nog geld beschikbaar om deze data te analyseren. Er zijn twee onderzoekers geholpen met feedback voor de opzet van een studie naar de relatie tussen operaties in het gezicht en de kwaliteit van leven.

Kleine bedragen om onderzoeken te kunnen starten zijn heel belangrijk. Tevens is het van belang muismodellen te ontwikkelen en controleren. Biobanken te ondersteunen voor toegankelijkheid van menselijke cellen, weefsels en iPS cellen. Het ontwikkelen en testen van bestaande en nieuwe medicijnen. Het beter voorspellen van de voortgang van de ziekte en de bestaande modellen van pijn te evalueren.

De algemene doelen van de FD Foundation voor 2018 zijn: Het behouden en verbeteren van alle bestaande programma's, inclusief de patiëntenbijeenkomsten, onderwijsprogramma's ondersteuning voor onderzoek. Meer aandacht geven aan het ophalen van geld voor wetenschappelijk onderzoek. En uitbreiding en versteviging van het netwerk van patiënten en onderzoekers op lokaal en internationaal niveau.

Wat kunnen de Nederlandse Patiënten en familie doen?

- **Word lid van de Patiëntenvereniging Fibreuze Dysplasie. Meer leden betekent meer mogelijkheden om iets te kunnen doen.**
- **Vertel de Patiëntenvereniging hoe je wilt helpen. Bied hulp aan als jouw vereniging hierom vraagt.**
- **Kansen voor wetenschappelijk onderzoek zijn schaars. Zonder deelnemers geen onderzoek en vooruitgang. Denk serieus na of je zou willen meedoen met een studie waaraan je een bijdrage kunt leveren.**

De laatste presentatie werd gegeven door Natasha Appelman-Dijkstra, Endocrinoloog in het LUMC, en ging over het gebruik van Denosumab bij FD.

Bisfosfonaten worden gebruikt voor de behandeling van FD maar niet alle patiënten reageren hierop. Bisfosfonaten hechten zich aan het bot en zorgen ervoor dat de osteoclast niet meer aan het bot kan hechten en dat deze kapot gaan. De RANKL, die meer wordt aangemaakt bij FD, zorgt voor meer activering van de botafbraak en dus uiteindelijk ook voor de aanmaak. Tegen RANKL is een medicijn ontwikkeld: Denosumab. Er is een kleine studie geweest met 12 volwassen patiënten met FD/MAS. De patiënten zijn behandeld met hoge dosering bisfosfonaten, waarbij geen volledige normalisering van botmarkers plaatsvond of pijnklachten aanhielden. Elke 3 of 6 maanden werd een

injectie met 60 mg. Denosumab gegeven. Tevoren was er gezorgd voor een normaal calcium en vitamine D gehalte. De dosering van de Denosumab werd aangepast op geleide van pijnklachten en de botwaarden in het bloed. Uit het onderzoek kan worden geconcludeerd dat een behandeling met Denosumab gunstig kan zijn voor patiënten die niet op bisfosfonaten reageren. 60 mg per 3 maanden zou op dit moment de dosis en het schema van keuze zijn. Patiënten dienen wel goed geïnformeerd te worden over de risico's van het missen van een dosering en moeten goed gemonitord worden, zeker na het stoppen van de medicatie. Vervolg behandeling met bisfosfonaten dient overwogen te worden. **Behandeling en monitoring dient bij voorkeur te gebeuren in een expertise centrum met ervaring.**

Na deze laatste presentatie volgde rondetafelgesprekken met daaraan de experts. Elke tafel had een ander thema: Kindergeneeskunde, McCune Albright Syndroom, Orthopedische behandeling, Medicamenteuze behandeling, Craniofaciale FD en Patiëntenverenigingen. De patiënten werden in de gelegenheid gesteld vragen te stellen aan de artsen die aan de tafel zaten.

De middag werd afgesloten met de uitreiking van de cheque van het Huisweid festival door Sam t.b.v. de Bonsiusstichting die het onderzoek naar FD mogelijk maakt met donaties als deze.

Alle aanwezigen worden bedankt voor hun aanwezigheid en hun bijdrage in de gesprekken.