Nieuwsbrief

Nummer 60 • Winter 2020

Inhoud

3 Susanne de Bruin - ons nieuwe redactielid

4 Van het bestuur - Geheimgroep EB

5 UMCG - Nieuws

6 Petra de Graaf - Stress bij wondzorg

7 Portret - Joyce Blankers

10 EBor Foundation

11 Debra Efteling

14 Genoomdroom Vlinderkind

debra Nederland.

Vereniging voor mensen met Epidermolysis Bullosa

www.debra.nl

Van de Voorzitter

Op het moment dat ik dit stukje schrijf is het eind november en komen de feestdagen er alweer aan. We willen met deze Nieuwsbrief u een klein 'leescadeautje' geven vol met nieuwtjes, plannen, interviews en foto's. Dit alles is verzorgd door Susanne de Bruin, onze nieuwe redactrice. Verderop in deze Nieuwsbrief stelt zij zich voor. We vinden het fijn dat zij deze taak op zich wil nemen.

Naar aanleiding van het 20-jarig jubileum van DEBRA België afgelopen oktober - gefeliciteerd met deze mijlpaal! - rees in ons bestuur de vraag: hoe lang bestaat DEBRA Nederland eigenlijk? Na enig speur- en vraagwerk kwamen we erachter dat we al 31 jaar bestaan. DEBRA Nederland is opgericht in 1988. Helaas zijn, voor zover wij dat weten, alle jubilea ons helemaal ontschoten en hebben we deze dus in stilte aan ons voorbij laten gaan. Daarvoor onze excuses aan alle betrokkenen en trouwe leden die bij de oprichting waren. We letten erop dat we ons 35-jarig bestaan in 2023 niet vergeten en met zijn allen gaan vieren!

De laatste keer dat het bestuur van DEBRA Nederland een overleg had in Groningen met wijlen professor Jonkman, sprak hij de wens uit om een arts-patiëntendag te organiseren. Deze wens wordt nu in zijn nagedachtenis vervuld, en wel op zaterdag 8 februari 2020 in Groningen. De voorbereidingen zijn inmiddels in volle gang; het belooft een leuke, leerzame en bovenal interessante dag te worden. Tijdens deze dag kunnen mensen met EB, hun gezinsleden, verzorgenden en de medewerkers van het Centrum voor Blaarziekten van het UMCG elkaar eens buiten de spreekkamer ontmoeten.
Deze dag is een goed voorbeeld van de nauwe samenwerking tussen DEBRA Nederland en het Centrum voor Blaarziekten In Groningen. We ondersteunen elkaar zoveel mogelijk; Zo is het Centrum altijd bereid mee te werken aan onze ledendagen, en DEBRA probeert het Centrum voor Blaarziekten te helpen, financieel als dat kan, maar ook door met elkaar te overleggen over allerlei zaken. Zowel over de zorg die zij al jarenlang verlenen aan mensen met EB, als het wetenschappelijk onderzoek dat zij verrichten. Debra Nederland hoopt dat te kunnen blijven doen, want een dergelijk Centrum is uniek in Nederland voor een zeldzame ziekte als Epidermolysis Bullosa. En dat moeten we zeker koesteren.

Tot slot wens ik u allen prettige feestdagen en een gelukkig nieuwjaar!

Janet Schokker
Voorzitter Debra Nederland

debra Nederland.

Vereniging voor mensen met
Epidermolysis Bullosa

DEBRA
Postbus 91
4000 AB Tiel

030 656 96 35
info@debra.nl
www.debra.nl
KvK 41059877
IBAN NL 27 RABO 0119010712

Voorzitter
Mw Janet Schokker
Loolaan 40
7315 AC Apeldoorn
voorzitter@debra.nl

Secretaris
Mw Hennie Verhoef
Scholtenseweg 53
8124 AH Wesepe
gorishennie@gmail.com

Penningmeester
Dhr Peter Philips
p.philips@planet.nl

Redactie
Susanne de Bruin
susannedbruin@gmail.com

Van de Redactie

Beste leden van DEBRA Nederland,

Voor uw neus ligt het eerste nummer van de Nieuwsbrief waar ik aan mee heb mogen schrijven. Daarom maak ik graag van de gelegenheid gebruik om me aan u voor te stellen. Want een eerste indruk maak je maar één keer, toch?

Mijn naam is Susanne de Bruin (26), freelance journalist uit Rotterdam. Momenteel schrijf ik voor verschillende titels van DPG Media en een aantal opdrachtgevers in de zorgsector, waaronder twee andere patiëntenverenigingen voor -relatief- zeldzame aandoeningen. Een werkveld dat mij enorm aanspreekt vanwege de vele persoonlijke verhalen en het grote belang dat deze verteld moeten worden om zo meer bekendheid te creëren. Bovendien wil het toeval dat mijn moeder jarenlang op de poli dermatologie heeft gewerkt. Affiniteit met huidproblematiek is er dus ook. Ik was daarom direct enthousiast toen Janet Schokker mij benaderde om de redactie te voeren over de Nieuwsberichten. In deze hoedanigheid zal ik vanaf nu niet alleen teksten schrijven, maar ook interviewen, verslag doen van evenementen en ga zo maar door! Ik hoop dat u geniet van deze feestelijke editie en ik kijk er naar uit om in het nieuwe jaar meer moois voor u te maken. Tot in 2020!

Groeten, Susanne

Van het bestuur

- Wist u dat er naast de algemene DEBRA Nederland/België facebookgroep er ook een (besloten) facebookgroep is voor mensen, die zelf EB hebben?
  Jan Talsma, beheerder, legt uit hoe u deze kunt vinden en hoe u toegevoegd kunt worden;

- Van 19 januari tot en met 23 januari 2020 zal het jaarlijks congres van DEBRA International gehouden worden in Londen. Het programma is vol, maar veelzijdig en interessant. Researchupdates, leven met EB, updates voor verzorging komen aan bod. Vanuit het UMCG zullen Marieke Bolling, Nicolas Schräder, en Peter vd Akker spreken.
  Hennie Verhoef en Janet Schokker zullen aanwezig zijn namens DEBRA Nederland. Uiteraard houden we u op de hoogte via facebook en de Nieuwsbrief!

- 8 februari 2020 is er een dag voor alle mensen met EB en hun familie, verzorgers en belangstellenden. Deze dag wordt georganiseerd door het Centrum voor Blaarziekten, DEBRA Nederland en Vlinderkind. Verhelderende presentaties over EB, een meet & greet met iemand van het EB team, workshops, een programma voor de kinderen, en een lunch. De dag zal gehouden worden in het UMCG. U ontvangt hiervoor over een aantal weken een uitnodiging.

Lid worden van de Geheim groep EB patiënten.

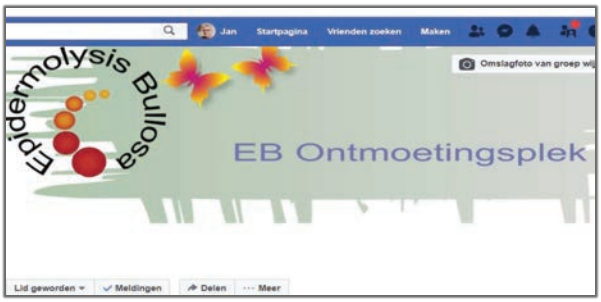
De EB Groep is voor mensen die een vorm van EB hebben. Om lid te worden van deze groep handel je als volgt.

Eerst log je in, zoals je altijd doet, op je Facebook pagina. Voor de veiligheid kun je het beste een veilig wachtwoord gebruiken dat bestaat uit 10 tekens. Die tekens bestaan uit Hoofdletters, cijfers en tekens zoals @_+& enz. Maak het wachtwoord niet te gemakkelijk zoals namen, geboorte datum of postcode en huisnummer. Maak een moeilijk wachtwoord en schrijf dat op om te bewaren.

Als je ingelogd bent op Facebook typ je in de zoekbalk 'eb groep' of 'EB Groep' zoals hieronder.

Klik op deze EB Groep.

Hierboven zie je dat er verschillende EB groepen tevoorschijn komen. Let op! Bij jou kan dit scherm er wat anders uitzien dan wat je hier ziet. Je klikt op de bovenste EB Groep. Dan kom je in een scherm waar wat vragen worden gesteld. Beantwoord die.



De beheerders beoordelen of je lid mag worden en zij voegen je toe aan de groep. Daar kan een paar dagen overheen gaan. Dus graag geduld.

Mocht het niet lukken, meld dit dan door een email te sturen naar Jan Talsma
dagotal52@hotmail.com

umcg Nieuws

Nieuws vanuit het Centrum voor Blaarziekten UMC Groningen

FINANCIËLE BOOST VOOR PHILAE PHARMACEUTICALS

Het investeringsfonds Pharma Connect Capital heeft een investering gedaan in het onderzoek naar de ontwikkeling van een 'skin lander' (huid-lander) door het bedrijf Philae Pharmaceuticals. Dit bedrijf is een spin-off van het UMCG en opgericht door prof. Marcel Jonkman die eerder dit jaar overleed, samen met emeritus hoogleraar organische chemie Dick Kellogg en farmacoloog dr. Reinier Schwietert. Het doel is om een molecuulconstructie te ontwikkelen die heel specifiek en efficiënt de huid en slijmvliescellen kan bereiken en daar een behandeling kan afleveren. De eerste behandeling die aan dit molecuul gekoppeld zal worden, is een molecuul waarmee exon-skipping veroorzaakt wordt bij mensen met een ernstige vorm van EB. Bij exon-skipping wordt er met behulp van synthetisch RNA een klein stukje van de genetische informatie waarin de fout die EB veroorzaakt zich bevindt, verwijderd. Hierdoor wordt er in plaats van geen eiwit wel weer eiwit gemaaktt. "Het is een mooie injectie waarmee we verder kunnen in dit onderzoek", aldus dr. Marieke Bolling van het UMCG die ook nauw betrokken is bij het onderzoek. "Op dit moment is het onderzoek nog pre-klinisch en voor de patiënten dus echt nog toekomstmuziek. Maar ik heb er een heel positief beeld bij, naar mijn idee is dit onderzoek haalbaar en zinvol", stelt ze.

Waar de 'skin lander' vooral tot doel heeft moleculen voor de behandeling van EB op de juiste plek in de huid af te leveren, wordt op de afdeling genetica van het UMCG, in samenwerking met de afdeling dermatologie, onderzoek gedaan naar exon skipping zelf. Dit vindt plaats onder leiding van dr. Peter van den Akker. "Er wordt nu veel geëxperimenteerd in muizenmodellen. De resultaten van deze mogelijke therapie zijn mooi en veelbelovend", vertelt Bolling bevlogen, "Waar de behandelingen met verband en zalf zich nu vooral richten op symptoombestrijding, onderzoeken we voor de toekomst manieren om de fout in het DNA aan te pakken. Dit doen we op DNA-, RNA- en/of eiwit niveau, om de huid echt sterker te maken. Ik heb de hoop dat die behandelingen binnen 5-10 jaar voor mensen met EB beschikbaar zijn. Er zit echt wel wat aan te komen op het gebied van de behandeling van EB", voorspelt ze.

TRIAL CANNABIS-OLIE

Begin volgend jaar start er een trial waarin onderzocht zal worden of patiënten met EB echt baat hebben bij het gebruik van cannabisolie voor de behandeling van pijn en jeuk. De trial zal plaatsvinden in Groningen en wordt gesubsidieerd door DEBRA UK. De uitkomsten zullen dus ook internationaal gerapporteerd worden. Veel centra zitten te wachten op deze data.

GESCHIEDENIS CENTRUM VOOR BLAARZIEKTEN UMCG

Rosalie Baardman, een van de arts-onderzoekers binnen het Centrum voor Blaarziekten, duikt in de geschiedenis van het expertisecentrum dat nu zo'n 30 jaar bestaat. "Daarnaast bekijkt ze de huidige stand van zaken; zijn we goed bezig met de manier waarop wij zorg en diagnostiek uitvoeren", vertelt drs. José Duipmans van het Centrum voor Blaarziekten. "Prof. Jonkman zag zijn eerste patiënt in 1988 en sinds 1999 houden we het multidisciplinaire carrousel spreekuur voor mensen met EB. Hierbij blijft de patiënt in één spreekkamer waarin 5-7 verschillende consulten plaatsvinden met diverse specialisten. Op deze manier is het voor de patiënt het minst belastend. Destijds waren we één van de eerste EB zorgverleners die zo te werk gingen maar ook nu wordt het door patiënten nog steeds als heel efficiënt en professioneel ervaren." Bovendien kunnen patiënten in ons centrum rekenen op de beste diagnostiek ter wereld. "Wanneer we overleggen binnen ERN (European Reference Network) met collega's van andere EB-centra zijn zij vaak verbaasd hoe snel wij tot de diagnose kunnen komen; aan de hand van een biopt weten we binnen 24 uur om welke vorm van EB het gaat", aldus Duipmans, "En dan weten we in 6 à 8 weken de DNA uitslag. In andere Europese landen duurt het soms 3 jaar om tot een juiste diagnose te komen. We hebben het hier dus goed voor elkaar", stelt Duipmans trots.

EIGEN SITE!

Het Laboratorium voor Immunodermatologie is onderdeel van het Centrum voor Blaarziekten in Groningen en heeft sinds oktober een eigen site voor specialisten! Op www.immunoderma.org/ vinden zorgverleners informatie over de diagnostiek en het aanvragen van een EB-biopt. "We wilden al heel lang een eigen site voor ons expertisecentrum naast de pagina van het UMCG. In de toekomst zal de site informatie geven over het gehele blarencentrum en gericht zijn op zowel patiënten, als (para)medici en onderzoekers", vertelt drs. Duipmans.

Petra de Graaf verdiept zich in stress bij wondzorg

Al zeven jaar maakt orthopedagoog Petra de Graaf deel uit van het multidisciplinaire team van het Centrum voor Blaarziekten UMC Groningen.

"Tijdens het carrousel spreekuur waar de patiënten door meerdere specialisten worden onderzocht, kijk ik hoe het psychisch en op sociaal gebied gaat", vertelt De Graaf, "Hoe is de thuissituatie, lukt het nog? En is de patiënt angstig voor de wondzorg?"
Dat laatste is vaak het geval en dat viel niet alleen De Graaf, maar ook andere specialisten in het team op. Om die reden besloot ze zich hierin te verdiepen. Ze schreef een onderzoeksvoorstel en ging op zoeken naar fondsen. Zo promoveert ze nu op het onderwerp 'Wondzorg bij kinderen met EB als bron van stress'. Dit onderzoek doet ze bij twee afdelingen, zowel dermatologie als Health Psychology, beide in het UMCG. Ze wordt daarbij begeleid door dr. Bolling en prof. dr. Hagedoorn. De Graaf is nu 4 jaar bezig en heeft waarschijnlijk nog twee jaar te gaan. Doordat ze bij twee afdelingen onderzoek doet, ontstaat er een interessante wisselwerking tussen het wetenschappelijke en praktische aspect van het onderwerp.

Emoties blokken

'Het onderzoek bestaat uit twee delen. Het eerste deel is een set van interviews met volwassen mensen met EB en ouders van patiënten met EB. Op basis daarvan is een vragenlijst ontwikkeld specifiek gericht op de wondverzorging.
Het tweede deel betreft een set van vragenlijsten die bij de doelgroep kinderen met EB en hun ouders is afgenomen. Daarin staat de algemene kwaliteit van leven van kinderen met EB en hun ouders centraal, hoe zij met de ziekte omgaan en is er specifiek aandacht voor de manier waarop de wondverzorging hierin een rol speelt.
In haar eerste artikel 'Impact of painfull woundcare', bespreekt ze de conclusies die ze kan trekken uit de interviews. "Ouders ervaren veel last bij het uitvoeren van wondzorg", meent De Graaf, "Maar ze zijn ook heel inventief in het zoeken naar manieren om het voor hun kind zo draaglijk mogelijk te maken", legt ze uit. Ook ervaren kinderen de wondzorg heel anders dan hun verzorgers: "Dat is ook logisch; zij hebben geen leven zonder EB gekend. Voor ouders is het bovendien lastig dat zij iets moeten doen wat zij niet willen", verduidelijkt De Graaf, "Daarom schakelen zij ook vaak hun emoties uit om het mogelijk te maken wondzorg uit te voeren."

Meteen geraakt

De Graaf had zeven jaar geleden niet kunnen bevroeden dat ze zich zo in kinderen met EB zou specialiseren: "Ik weet nog toen een bekende me vertelde over Stichting Vlinderkind en de aandoening EB. Ik voelde me direct geroepen om vanuit mijn vakgebied iets te doen voor die patiënten", herinnert ze zich. Ze werd in contact gebracht met prof. Jonkman en begon zo op vrijwillige basis bij het Centrum voor Blaarziekten. "Na een jaar vroegen ze me of ik zou willen blijven. Het ziekenhuis had niet genoeg uren beschikbaar om daar iemand vast voor aan te stellen. Daarom heeft Stichting DEBRA toen aangeboden mijn werkzaamheden voor een aantal uur per week te vergoeden. Daar ben ik heel blij om, ik doe dit werk met veel plezier", besluit ze.

Portret Joyce Blankers

‘We hebben wel honderd trucjes’

“Ik heb het wel, maar je ziet het niet” begint Joyce Blankers (48) haar verhaal. Natuurlijk vindt ze het fijn dat haar plekken meestal niet zo zichtbaar zijn, maar het zorgt ook voor onbegrip: “Mensen zien niet dat ik blaren heb en staan er dus ook vaak niet bij stil. Maar ik heb dan natuurlijk wel huidpijn”, stelt Joyce.

Beruchte sandalen

Joyce heeft EB Simplex – Dowling Meara en is de eerste in haar familie met de huidaandoening. “Een spontane mutatie, een ‘novo’ noem je dat. Ik denk dat mijn ouders destijds erg geschrokken zijn”, vertelt ze. Joyce werd geboren op een heel warme dag, 9 juli 1971. Haar kleine vingertjes zaten vol met blaartjes ter grootte van een speldenknop. Er werd in eerste instantie gedacht dat het door de warmte kwam, maar vervolgens verschenen de blaren ook op haar voetjes en hielen. Ze moest in het ziekenhuis blijven. Eerst tot eind augustus in het ziekenhuis in Waalwijk, waarna ze werd overgebracht naar de dr. Veger Kliniek van het Radboud UMC. “Pas op 10 oktober mocht ik eindelijk naar huis. Het was groot feest thuis, met taart en het huis vol slingers. Ik was helemaal ingepakt met verband. Helaas was ’s avonds het feest snel over toen bleek dat ik juist door al die verbandwikkels veel open plekken en blaren had gekregen”, aldus Joyce.

De term EB was in die tijd nog niet bekend. Haar ouders gingen nog talloze keren met haar naar het Radboud UMC waar ze werd behandeld voor haar ‘blarenziekte’. Toch kan Joyce zich weinig herinneren van het behandelen en verzorgen van de blaren in haar jeugd. “Ik weet dat het wel is gebeurd, maar ik kan me eigenlijk niets herinneren van het blaren prikken als kind. Ik denk dat ik dat geblokt heb”, mijmert ze. Wat ze zich nog wel levendig herinnert zijn de beruchte blauwe sandalen die ze tijdens een wandelvakantie met het gezin zo heeft vervloekt. “We waren in Oostenrijk en tijdens de wandelingen droeg ik blauwe

Debra Nederland wil graag portretten maken van mensen met EB. Dit is het derde portret in deze reeks. Heeft u ook belangstelling voor een foto- en geschreven portret? Stuur dan even een mail naar **voorzitter@debra.nl**. We komen dan het liefst bij u thuis om foto’s te maken en een interview te houden. Uiteraard publiceren we alles in overleg. Iemand anders met EB voordragen mag natuurlijk ook.

“Ik vind het heerlijk om in de tuin te werken”

sandalen met witte sokken. Na een tijdje had ik natuurlijk zoveel blaren op mijn voeten dat ik het niet meer volhield. Huilend zat ik op een steen en zei dat ik daar bleef zitten, zelf als ik dan alleen zou achterblijven. Ik kon echt niet meer verder", weet Joyce nog. Ook de vastenactie op de basisschool is ze niet vergeten: We liepen met klasgenoten van dorp tot dorp. Ik wilde natuurlijk niet eerder stoppen dan de rest en haalde zelfs 28 km. Toen kon ik geen stap meer verzetten. Mijn ouders moesten me komen ophalen want ik had wel 30 blaren op mijn voeten."

"Huilend zat ik op een steen en zei dat ik daar bleef zitten"

Net als mama

Na de puberteit werd de EB gelukkig een stuk minder en tegenwoordig heeft Joyce nog maar weinig last van blaren: "Alleen onder mijn voeten als ik bijvoorbeeld te ver heb gelopen", vertelt ze. "Hormonen hebben enorm veel invloed. Tijdens mijn zwangerschappen had ik nergens last van, maar na de geboorte waren de blaren binnen een dag weer terug. Ongelooflijk, dat verzin je toch niet!", vertelt ze lachend. Joyce heeft twee kinderen, een zoon en een dochter. Anne (18) en Thijs (20) hebben allebei dezelfde vorm EB als hun moeder. "Het is een dominante vorm, dus er was vijftig procent kans dat mijn kinderen het ook zouden krijgen. Uiteindelijk hebben ze het dus allebei geërfd", vertelt ze. "Thijs kreeg na drie dagen een grote blaar bij zijn navel", weet ze nog, "Bij Anne leek het er in eerste instantie op dat zij niets had. Haar eerste blaar kwam pas op de tiende dag."

"Onbewust doe je van alles om blaren te voorkomen"

Ermee dealen

Joyce vond het moeilijk om blaren te prikken bij haar kinderen, juist omdat ze zo goed weet hoe het voelt. "Maar hun vader en ik zijn altijd positief gebleven. We moesten er mee dealen en probeerden ze ondertussen af te leiden door bijvoorbeeld liedjes te zingen of een verhaaltje voor te lezen." Elf jaar geleden is Joyce gescheiden en woont ze met haar kinderen in Drunen. "We redden het goed met z'n drietjes", vindt ze. Joyce denkt dat het voor haar kinderen wel fijn is geweest dat zij het ook heeft: "Ik denk dat zij daar altijd wel baat bij hebben gehad. Ik wist natuurlijk al hoe je er mee om moet gaan". Nu Thijs en Anne ouder zijn, hebben zij ook niet meer zoveel last van de blaren. Thijs is zelfs op zijn 16e gaan voetballen: "Dat wilde hij natuurlijk al jaren, maar toen hij klein was ging dat niet. Nu traint hij drie keer in de week en voetbalt daarnaast nog twee keer." Wat Thijs doet om zo min mogelijk blaren op te lopen? "Niets", reageert hij met een grijns. "Maar daardoor heeft hij ook meer last dan mijn moeder en ik", vult zijn zus Anne aan. "Het is wel een brokkenpiloot", geeft zijn moeder toe, "Hij heeft al een paar keer zijn voet gebroken. Dan heeft hij meer last van de blaren door het gips dan van de breuk." Anne en Joyce laten zich ook niet remmen in hun hobby's door de EB: "Anne heeft jarenlang dansles gehad en ik speel graag op mijn elektrisch orgel. Anders dan bij een piano hoef je die toetsen niet hard aan te slaan maar alleen zachtjes in te drukken", legt Joyce uit, "Daarnaast vind ik het heerlijk om in de tuin te werken. Voor de foto hebben we de handschoenen even achterwege gelaten, maar die heb ik normaal gesproken wel aan hoor", bekent ze lachend.

Tips uitwisselen

Ze vinden alle drie dat er met deze vorm van EB prima te leven valt. "Natuurlijk heb ik soms wel een heel vervelende blaar en ben ik er even helemaal klaar mee, maar ik ben al zo blij dat het nu veel minder erg is dan vroeger", zegt Anne. Onbewust houdt het gezin er echter rekening mee in bijna alles wat ze doen: "Dat gaat op de automatische piloot, je denkt er bijna niet meer bij na maar onbewust doe je van alles om blaren te voorkomen", stelt Joyce, "Ik heb misschien wel 100 trucjes, van losse, zachte kleding tot naadloze sokken of handdoeken alleen drogen in droogtrommel", somt Joyce op. De laatste jaren wisselen ze zelfs tips uit: "Anne las een paar jaar geleden over Satin Spray in een of andere beautyblog. De spray legt een glad laagje over je huid. Ideaal om in de zomer te voorkomen dat je benen langs elkaar schuren wanneer je een jurkje draagt." Zelfs de vloer is tegenwoordig EB-proof. "Toen we hier kwamen wonen lag er nog een tegelvloer met heel brede voegen op de benedenverdieping. We hebben jarenlang heel voorzichtig op sokken van tegel naar tegel gelopen. Sinds afgelopen zomer hebben we eindelijk een heerlijk gladde PVC-vloer. Wat een verbetering, dat hadden we jaren eerder moeten doen!"

Ongevraagd advies

Waar ze nog geen oplossing voor hebben gevonden, is het onbegrip waar ze soms tegenaan lopen. Joyce werkt in de zorg en is tijdens haar werkzaamheden dus veel in beweging. "Mensen snappen het vaak niet. Je krijgt toch scheve gezichten van collega's als je thuisblijft vanwege blaren onder je voeten. Dat die blaren dan ontstoken zijn, weten zij vaak niet". Ook ongevraagd advies komt geregeld voor. "Als mensen wondjes op mijn armen zien, wordt er toch vaak op gereageerd", vertelt Anne, "Zo is me weleens een speciaal dieet aangeraden, of een bezoekje aan het Lourdes vanwege de geneeskrachtige werking van het water daar. Dat het een erfelijke aandoening is wordt vaak niet begrepen", meent Anne. "Als dat echt de oplossing zou zijn dan hadden wij natuurlijk al lang met zijn drieën daar in het water gelegen", grapt Joyce tot slot.

"Ongevraagd advies komt geregeld voor"

EBor Foundation

De EBor Foundation is een stichting die ambities en dromen van patiënten met de zeldzame ziekte Epidermolysis Bullosa centraal stelt.

Oorspronkelijk was de doelstelling van de stichting het verwezenlijken van Bor's laatste wensen. Ondanks de tegenslagen die Bor in zijn leven heeft ervaren, was hij iemand die altijd overliep van ambitie en nog van alles wilde bereiken met zijn zieke lichaam. Zijn boodschap aan de wereld was dat je met EB toch een leuk leven kunt leiden en dat het belangrijk is dat zo veel mogelijk mensen over de ziekte EB horen!

SPECIALE DROOM

Na zijn overlijden op 25 juni 2016 hebben wij besloten de stichting door te zetten en ons in te zetten voor alle EB-patiënten en lotgenoten, wereldwijd.
Dit doen we onder andere door andere door het organiseren van de jaarlijkse EBor Awards, waarbij we EB-ers met een speciale droom, ambitie of wens ondersteunen met een mooi geldbedrag en hopelijk daarmee kunnen bijdragen aan de kwaliteit van leven.

BOR OP TV

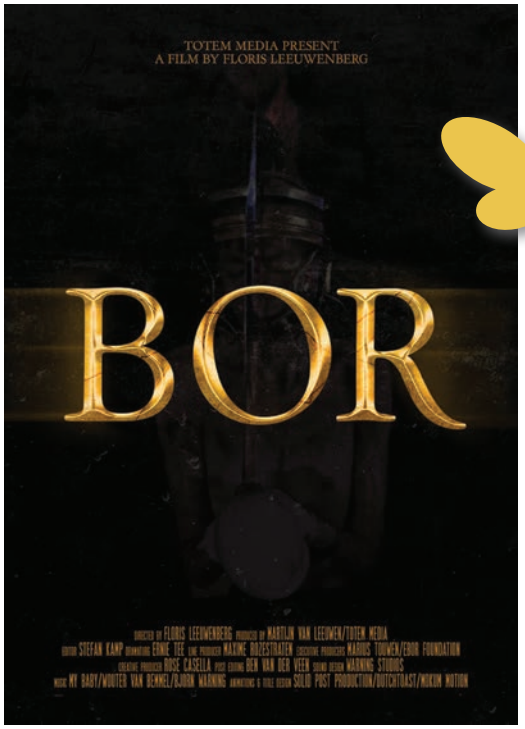
In 2019 slaan de de Bor Awards een jaartje over. De Ebor Foundation heeft dit jaar namelijk een andere prioriteit: het uitbrengen van de langverwachte documentaire over het leven van Bor. Met de uitzending van deze film maken we Bor's allerlaatste droom waar. Deze film is tot stand gekomen door een hele grote groep gulle en trouwe donateurs die jaren geleden in een crowdfundcampagne hebben geïnvesteerd. Het project heeft wat vertraging opgelopen maar op 3 december om 23.25 is het eindelijk zover: De documentaire "Bor" wordt dan uitgezonden door BNN VARA.

VIER DE LIEFDE

Tegelijk wordt deze film ingestuurd naar diverse internationale filmfestivals en zijn de ambities daarmee hoog.
Deze film laat zien hoe het leven is met EB, maar ook hoe krachtig Bor was. Dromen en doelen maakten hem sterker. Taboes worden doorbroken en de liefde wordt gevierd.
We hopen dat we met deze film een groter publiek bereiken en er naast meer awareness voor EB er ook een grotere groep zich aangesproken voelt
om zich aan te melden voor de BOR Award 2020. Zodat we er volgend jaar weer een succesvolle editie van kunnen maken!

Warme groet,

Karen Schloszer
Zelfstandig zorgaanbieder & ambulant begeleider



Debra Nederland ledendag
9 november 2019 in de Efteling

Debra Efteling
Janet Schokker: Als Debra Nederland organiseren we altijd twee maal per jaar een dag voor alle leden. In het voorjaar een Algemene Ledenvergadering (dit is een wettelijke verplichting voor een vereniging, zoals Debra Nederland is) en in het najaar een ledendag, met vaak sprekers en presentaties. Beide dagen zorgen we ervoor dat het gehouden wordt op een leuke locatie, met een hapje en een drankje erbij.
Al lang hadden we de Efteling hiervoor op ons verlanglijstje staan, en dit jaar kon dit financieel ook. We vonden het een geslaagde dag! De opkomst was groot; (meer dan 40 volwassenen en 30 kinderen) Het is een prachtig park, waar iedereen zich kan vermaken. We hadden er voor gekozen geen sprekers uit te nodigen, omdat men dan misschien te weinig tijd zou hebben alle attracties te bezoeken. Wel zijn we gezamenlijk de dag begonnen met koffie en iets lekkers, waarbij de kinderen door de Efteling verrast werden met een leuk aandenken, en hebben we in de avond genoten van een Italiaans buffet.
We zagen oude bekenden én nieuwe gezichten, en het was fijn te merken dat iedereen genoten heeft!

Lillian Bleeker: "Ik heb een heel leuke dag gehad! Nadat we de dag samen begonnen met een drankje en gebak, ben ik met mijn broertje en zijn vriendin het park ingegaan. Ik had goede schoenen aangedaan en zorgde dat we niet te lang achter elkaar liepen. Met al attracties kun je ook veel zitten en we zijn ook niet al te laat naar huis gegaan. Ik ben al zo lang ik me kan herinneren lid van de vereniging Debra en ga ook graag mee met dit soort uitjes. Het is altijd fijn om met anderen te kunnen praten over hoe het gaat. Samen kunnen we elkaar toch verder helpen."

Lina Ras: "Het was hartstikke gezellig in de Efteling. We hebben al twee jaar contact met een gezin dat een kindje heeft dat recessieve dystrofische EB heeft als onze Lennart (12). Toen hij en Yade (2) elkaar voor het eerst zagen was dat echt heel speciaal. We hadden gelijk zo'n goede klik met elkaar. Je had dat gezichtje van Yade moeten zien toen Lennart zijn broekspijp optilde om te laten zien dat zijn benen ook in het verband zitten! Andersom was het ook confronterend. Lennart raakte er niet over uitgesproken hoe verdrietig hij het vond voor zo'n klein kindje. Terwijl hij dat natuurlijk net zo heeft gehad, maar dat weet hij niet meer. Het is heel fijn om op zo'n dag met lotgenoten je ervaringen te kunnen delen."

Joyce Blankers: "Wat mij betreft is de Efteling het ideale park voor een familiedag van DEBRA. Met de attracties en de mooie natuur is er voor iedereen wat wils. Bovendien is het hele park geasfalteerd, de structuur van het park is zo fijn en glad. Ik was er met een vriend, mijn dochter en een van haar vriendinnen. We hebben het heel leuk gehad en het was ook gezellig dat we aan het eind van de dag samen gingen eten. Tijdens zo'n dag heb je wat minder contact met lotgenoten dan tijdens de algemene ledenvergadering, maar het is zeker een heerlijk dagje uit! Wat mij betreft mag de familiedag vaker in de Efteling worden georganiseerd."

Efteling Park

Ga weer glimlachen dankzij Safetac® technologie

Safetac® technologie is een adhesietechnologie die vermijdt dat wondverbanden in het wondbed kleven. Hierdoor wordt, beter dan bij andere verbanden, pijn bij verbandwissel geminimaliseerd en weefseltrauma voorkomen.[2,3]

De huid van patiënten met Epidermolysis Bullosa is extreem gevoelig en kwetsbaar. Verbanden met Safetac® technologie genieten de voorkeur van zowel zorgverleners als ouders die hun kind pijnvrij willen kunnen behandelen. Safetac® technologie laat de gezonde huid intact en veroorzaakt geen bijkomend weefseltrauma aan blaren.

En belangrijker nog, een behandeling met Safetac® technologie betekent een grote opluchting voor de patiënt zelf.

Geef patiënten met EB meer redenen om te glimlachen. Minimaliseer pijn en trauma tijdens de verbandwisselingen met Safetac® technologie.

Safetac® TECHNOLOGY

De gepatenteerde Safetac® technologie is exclusief voor Mepilex®, Mepitel® en andere geavanceerde verbanden van Mölnlycke Health Care.

MÖLNLYCKE HEALTH CARE

De naam en het logo Mölnlycke Health Care, Mepilex®, Mepitel® en Safetac® zijn wereldwijd geregistreerde handelsmerken van Mölnlycke Health Care AB.
Mölnlycke Health Care NV, Berchemstadionstraat 72 b 2, 2600 Berchem. Tel.: 03-286 89 50 Fax: 03-286 89 52. www.molnlycke.com

1. White R. Evidence for atraumatic soft silicone wound dressing use. Wounds UK 2005 **2.** White R. A Multinational survey of the assessment of pain when removing dressings. Wounds UK 2008 **3.** Dykes PJ et al. Effect of adhesive dressings on the stratum corneum of the skin. Journal of Wound Care 2001

Genoomdroom Vlinderkind

Zaterdag 2 november was het dan zover. Op deze dag was de eerste Genoomdroom voor patiënten, familieleden en betrokkenen. De afdelingen Genetica van het Radboudumc en het Maastricht UMC+ hebben in het afgelopen jaar al diverse malen goede doelen acties gevoerd. Acties die in het teken stonden van zeldzame erfelijke aandoeningen. In het kader van deze 'Genoomdroom' is ook deze voorlichtingsdag georganiseerd.

Deze dag stond dit jaar in het teken van de erfelijk overdraagbare aandoening EB, oftewel Epidermolysis Bullosa. Een ernstige huidaandoening waarbij de huid zo teer is als die van een vlinder. Vandaar ook de bijnaam 'vlinderkind'. Initiatiefnemers Rowdy Meijer, analist bij de afdeling Genetica en de ouders Wendy en Stan van vlinderkind Yade (2) staken voor de organisatie van deze dag de handen ineen. Het doel van deze dag: 'de honderd aanwezigen een inkijkje geven in de lastige materie van ons DNA en het genereren van meer naamsbekendheid voor Stichting Vlinderkind'.

Indrukwekkende opening

In de Tuinzaal worden de gasten hartelijk ontvangen. Na een warm drankje en een heerlijke appelpunt wordt de dag officieel geopend. Dr. Hans Scheffer, Laboratoriumspecialist Klinische Genetica, spreekt als eerste de aanwezigen toe. Hij vertelt ons iets over het programma, de sprekers van vandaag en neemt ons mee in zijn eigen persoonlijke verhaal. Hans: "Vierendertig jaar geleden werd onze zoon Wouter geboren. Na zijn geboorte sloeg de blijdschap al snel om in onzekerheid en verdriet. Er werd een stukje huid onderzocht en na zo'n zes weken

wachten kregen wij de uitslag. Wouter bleek een ernstige vorm van EB te hebben." Op het scherm staat een foto van een baby liggend in zijn bedje. Hij is gewikkeld in witte lakens. Met zijn ene hand omklemt hij een houten rammelaar. Zijn grote ogen kijken ons recht aan. Het zal niemand zijn ontgaan dat zijn gezicht en zijn zichtbare arm vol blaren en wondjes zitten. De hele zaal kijkt naar het beeld van deze kwetsbare baby. Veel ouder dan de leeftijd op deze foto's is hij niet geworden.

Goedlachse ambassadeur

Dan is het de beurt aan Shivan Hassan (27). Deze goedlachse ambassadeur van Stichting Vlinderkind spreekt openhartig over zijn leven met de aandoening EB. "Ik ben onlangs begonnen bij accountantskantoor PwC Amsterdam" vertelt hij. "Ik ben ontzettend blij dat zij mij een kans hebben gegeven om daar te kunnen werken. Binnen het bedrijf wordt, mede door mijn ambassadeurschap, nu ook steeds meer duidelijk wat het voor mij inhoudt om dagelijks met deze huidaandoening te moeten dealen. Deze inzage lijkt ook vanuit financieel oogpunt nu zijn vruchten af te werpen. Recentelijk hebben zij te kennen gegeven dat zij serieus overwegen om Stichting Vlinderkind ook financieel te gaan steunen. Ontzettend fijn, want er moet nog veel onderzoek worden verricht en daarvoor is alle steun van harte welkom." Zijn hele gezicht begint te stralen. Op geheel eigen wijze weet hij de ernst van dit onderwerp op een luchtige manier onder de aandacht te brengen. Zijn missie luidt: 'Op zoveel mogelijk manieren EB meer naamsbekendheid geven.'

Interessante theorie

Dr. Helger IJntema, hoofd laboratorium Genoomdiagnostiek, neemt het stokje van hem over. "Wat denkt u, hoeveel procent van ons DNA komt overeen met een chimpansee? En hoeveel met een banaan? Waar in ons lichaam zijn de bouwstenen van ons DNA opgeslagen? En wat zijn nou precies de aminozuren?" Dr. IJntema presenteert aan de hand van feiten en weetjes de gasten een topje van de ijsberg over haar specialisme, de erfelijkheidsleer. "In ons lab worden onder de microscopen nog steeds chromosomen geteld, maar door de technologie van deze tijd heeft er in het lezen van DNA wel een revolutionaire doorbraak plaatsgevonden. Door deze digitalisering is het tegenwoordig ook mogelijk om DNA geautomatiseerd te analyseren. Het programma geeft aan waar de varianten zitten en de genetisch analist gaat hier dan verder mee aan de slag. Door deze doorbraak is het onderzoek naar erfelijk overdraagbare ziektes in de afgelopen vijf enorm toegenomen." In het Radboudumc worden allerlei vormen van erfelijk overdraagbare ziektes onderzocht. "Of je erfelijk belast bent met een ziekte weet lang niet iedereen. Heel wat van deze aandoeningen komen namelijk nooit tot uiting. Maar wist u dat maar liefst een op de zeventien mensen een zeldzame ziekte heeft, waarvan het grootste gedeelte erfelijk is?"

Receptuur oma's appeltaart

De laatste lezing wordt gegeven door Dr. Peter van de Akker, klinisch geneticus en onderzoeker. Hij is gespecialiseerd in genetische huidaandoeningen. Dr. van den Akker is als arts werkzaam bij het Groningse Centrum voor Blaarziekten. Hij heeft nauw samengewerkt met de oprichter van dit blarencentrum, Prof. Dr. Marcel Jonkman. Helaas is deze professor in januari jongstleden op veel te jonge leeftijd gestorven. Deze bijzondere man

heeft er alles aan gedaan om EB medisch op de kaart te zetten. In Groningen heeft hij een speciaal onderzoekscentrum gecreëerd om nog meer onderzoek te kunnen verrichten naar deze zeldzame huidziekte.

Dr. Van den Akker geeft ons inzicht in de drie verschillende vormen van EB. Waar in de huid bevindt zich nou precies de destructieve fout. "Epidermolysis bullosa simplex bevindt zich in de Epidermis, basale cellen of in de Dermis", aldus Dr. Van den Akker. Zodra EB wordt ontdekt wordt er middels een biopt onderzoek verricht in het lab naar de vorm van EB. In de laatste ontwikkelingen wordt er onderzoek verricht naar methodes om EB te verlichten of zelfs te bestrijden. Te denken valt aan huidtransplantaties, dit kan een oplossing zijn voor de Junctionele EB. In het verleden heeft er ook een stamcelbehandeling bij een beenmergtransplantatie plaatsgevonden, maar dit onderzoek is gestaakt.

"In Groningen zijn we volop bezig met een methode genaamd CRISPR/Cas9-genoom editing', een methode om fouten in ons DNA te kunnen repareren." Dr. Van den Akker vergelijkt dit foutje in het DNA met de receptuur van een appeltaart. "We hanteren bijvoorbeeld een methode genaamd: 'Exon skipping therapie.' We knippen dan de hele fout uit het RNA. En dan is er nog de revertant mozaïcisme, een natuurlijke gentherapie waarbij er momenteel wordt geëxperimenteerd met de cellen van de gezonde stukjes huid van iemand met EB." Vol toewijding en passie vertelt deze arts over zijn vak. Iedereen hangt aan zijn lippen en niemand vindt het erg als zijn lezing nog iets langer duurt dan gepland.

Sprekende beelden

De geur van soep vult de Tuinzaal, maar voordat we naar de lunch gaan sluit Dr. Hans Scheffer de ochtend af. Op het grote scherm verschijnen om beurten foto's en beelden van de twee vlinderkinderen Yade en Daniëlle. Beelden van hun dagelijkse verzorging, beelden van twee jonge kinderen wiens leven in het teken staat van EB. In deze gezinnen is de onbezorgdheid ver te zoeken en de angst soms akelig dichtbij. Zo vertelt moeder Wendy: "Dagelijks wordt Yade meerdere keren door ons verzorgd. We hebben een kast vol speciaal verband en wondverzorging. Er gaat geen dag voorbij zonder dat zij pijn of jeuk heeft,

maar Yade is zo onwijs sterk en krachtig." Haar ogen staan vol trots en moederliefde, dan krijgt haar blik iets serieus. "De keren dat zij blaren in haar keel en slokdarm had waren doodeng. Hiervoor moesten we ook direct naar het ziekenhuis, maar na een goede behandeling mocht ze weer met ons mee naar huis. Desondanks proberen we ook echt met ons hele gezin van het leven te genieten. Onlangs is Yade begonnen met peuterdans. We hadden nooit gedacht dat we dit ooit met haar zouden gaan doen. Maar we zien haar genieten, het is goed voor haar ontwikkeling en we willen er dan ook alles aan doen om haar een zo normaal mogelijk leven te laten leiden."

Met ingehouden adem komen een voor een de beelden voorbij. Het kwik stijgt, het is muisstil en langzaam vult de ruimte zich vol emotie. Wendy buigt haar hoofd naar voren, haar wangen zijn rood en zachtjes klinkt haar snik. Stan slaat zijn arm om haar heen. Een gebaar van troost, saamhorigheid en liefde. Overal in de zaal vloeien de tranen.
De foto's maken een enorme indruk.

Van theorie naar praktijk

Bij de grote ramen achterin de zaal staan schalen vol broodjes, wraps en een grote pan kippensoep. Van de hangtafels tot aan de trap toe, overal in de zaal vormen zich groepjes mensen. Allen genieten van een bordje vol lekkers. Er wordt volop gepraat over alles wat zij die ochtend hebben gehoord en gezien. Dan is het alweer tijd voor het middagprogramma, deze bestaat uit een rondleiding over de afdeling genetica en workshops in het lab. Hoe ziet ons eigen DNA eruit? Welke machines staan er en waar dienen zij voor? In groepjes van tien lopen we na een korte uitleg naar verschillende laboratoria. Hier is onder ander een werkende robot te zien en voor deze gelegenheid hebben de medewerkers van het lab het zo geprogrammeerd dat er een mooie blauwe vlinder gepipetteerd wordt. In de daaropvolgende laboratoria worden tijdens de rondleiding andere veel gebruikte technieken in het genetisch onderzoek uitgelicht.

Zodra de vijftig minuten voorbij zijn verzamelen we ons bij de lift en gaan we naar de kelder van het gebouw. Daar bevinden zich grote laboratoria waar workshops worden gegeven. Zo mogen wij b.v. door middel van een microscoop naar huidcellen kijken en ons eigen DNA isoleren. In de tussentijd zijn Shivan, Peter, Rowdy en Wendy in gesprek met de cameraman en reporter van Hart van Nederland. Diezelfde avond komt het item al in de uitzending.

Tijdens de borrel heerst een ontspannen sfeer, maar al snel blijkt dat alle gasten veel indrukken hebben opgedaan. Gewapend vol nieuwe inzichten en informatie keren zij aan het einde van de dag weer huiswaarts. Deze Genoomdroom was een waar succes en is zeker voor herhaling vatbaar.

Tekst; Sandy Theunissen,
www.jouwtekstschrijver.nl

EUROCEPT HOMECARE
Wondzorg

Bij **Eurocept Homecare** staat innovatie in de zorg voorop. In nauwe samenwerking met voorschrijvers leveren we **wondzorg** bij de patiënt thuis. We kunnen voorzien in alle wondmaterialen die op de Nederlandse markt verkrijgbaar zijn en hebben ook de mogelijkheid om aanvullende medicatie, dieet- en sondevoeding te leveren. Onze verpleegkundigen geven advies en beantwoorden alle vragen. Het **gemak** voor u als patiënt staat bij ons voorop.

eurocept
homecare | wondzorg

Eurocept Homecare levert alle op de Nederlandse markt verkrijgbare merken zodat uw arts het meest geschikte materiaal voor uw behandeling kan inzetten. Eurocept Homecare levert altijd de wondmaterialen die uw arts u voorschrijft.

- *Binnen 24 uur wondmateriaal bij de patiënt in huis.*
- *Eerste levering wondmaterialen in een praktische wondtas.*
- *Eurocept Homecare levert alle wondmaterialen.*
- *Uw arts kan via ons digitale aanvraagsysteem veilig en snel wondmaterialen voor u aanvragen.*
- *Producten zowel per stuk als per verpakkingseenheid.*
- *Bundeling met andere Eurocept producten in één levering.*
- *Eenvoudige herhaalbestelling.*
- *Bestelling en moment van leveren per e-mail bevestigd.*
- *Producten worden, indien gewenst, zoveel mogelijk uitgepakt geleverd.*
- *Bij volgende levering nemen wij, indien gewenst, verpakkingsmaterialen mee retour.*

Heeft u vragen?
Neem dan contact op met onze Customer Service Wondzorg. Iedere werkdag bereikbaar van 08.00 tot 17.30 uur.

030 – 669 21 16

wondinfo@eurocept.nl

eurocept
homecare | wondzorg

6200.00.11-20aug2019

Epidermolysis Bullosa

Ervaar het gemak, alles onder één dak

Bij ons kunt u terecht voor:

- Verbandmateriaal, medicatie, drink- en/of sondevoeding
- Deskundige verpleegkundige begeleiding
- Snelle levering
- Onafhankelijk leverancier
- Vergoeding lidmaatschap Debra*

Vragen? Wij helpen u graag verder!
Telefoonnummer: 030 669 2116
E-mail: wondinfo@medizorg.nl

eurocept
homecare

*vraag naar de voorwaarden

DEBRA Nederland wenst al haar leden, donateurs en connecties een heel goed 2020 toe!