



Hereditaire Multiple Exostosen  
Lotgenoten Contactgroep Nederland

# NEWSFLASH

November 2003, nummer 10

***Contactgroep van lotgenoten met Hereditaire Multiple Exostosen en hun relaties. Onderdeel van de Stichting Patiëntenbelangen Orthopaedie***

Beste lezers,

De herfst heeft zich inmiddels echt laten gelden wanneer de 10<sup>e</sup> HME-Newsflash voor u ligt. Dat gold niet voor de 6<sup>e</sup> lotgenotendag waaraan we in deze HME-Newsflash aandacht besteden. Deze vond 14 juni jongstleden plaats in Utrecht op een wel hele zonnige warme dag. Een zeer gemoedelijke en informatieve dag vol ontmoetingen van lotgenoten en hun familie, waaronder veel nieuwe lotgenoten. Voor een ieder die hier niet aan deel kon nemen, vindt u verderop in de HME-Newsflash een algemeen verslag. Om u een indruk te geven van de vele workshops hebben ook de verschillende workshop in- en begeleiders een verslag gemaakt. U vindt enkele foto's van de dag in deze HME-Newsflash. Een totaal overzicht van de foto's die op de lotgenotendag gemaakt zijn kunt u bekijken op onze website [www.patiëntenbelangen.nl/hme.htm](http://www.patiëntenbelangen.nl/hme.htm), ze geven een mooi overzicht van de goede sfeer en de locatie in Utrecht.

In deze HME-Newsflash ontbreekt natuurlijk ook de medische informatie, nieuws over wetenschappelijk onderzoek en het nieuws van het bestuur niet, waaronder een verslag van het bezoek aan de Duitse lotgenotendagen. Verder besteden we aandacht aan de TOG-regeling, EMDR therapie en de nieuwe HME e-mail groep. Daarnaast stellen 2 nieuwe kerngroep leden zich aan u voor te weten; Ingrid de Gries en Jeffrey van der Ende. Tevens zal een groot aantal van u met veel herkenning het bijzondere familieverhaal van de heer Van der Stel lezen, over HME "uit de oude doos" die hij voor ons op papier heeft gezet.

Gelukkig hebben we als redactie versterking gekregen in de persoon van Hanneke Jonkman. Hanneke van harte welkom. Mocht u naar aanleiding van het lezen van deze HME-Newsflash iets te vragen hebben of wilt u zelf iets bijdragen voor de volgende uitgave, laat het ons dan weten, dit geldt ook en met name voor de kinderen waarin u op de vernieuwde kinderpagina meer kunt lezen. U kunt een briefje sturen of mailen naar de redactie (zie colofon). Doen!

Namens het bestuur en de kerngroep wensen wij u zoals altijd weer veel leesplezier toe!

De redactie

Newsflash november 2003 HME Lotgenoten Contactgroep

## Inhoudsopgave

Pagina 2:	Colofon/Column
Pagina 3:	Nieuws van het bestuur
Pagina 5:	Op werkbezoek in Duisland
Pagina 7:	Ontwikkelingen op het gebied van HME
Pagina 8:	Wetenschappelijk onderzoek bij HME
Pagina 9:	Algemeen verslag 6 <sup>e</sup> Lotgenotendag
Pagina 10:	Verslagen van de workshops
Pagina 17:	Diagnostiek en behandeling van HME
Pagina 18:	Het gebruik van de DNA-chip in HME onderzoek
Pagina 21:	Evaluatie 6 <sup>e</sup> Lotgenotendag
Pagina 23:	Kinderpagina
Pagina 25:	TOG-regeling
Pagina 26:	Verslag 1 <sup>e</sup> Regiobijeenkomst in Assen
Pagina 27:	Weetjes
Pagina 28:	HME in vroeger tijden
Pagina 29:	Prikbord
Pagina 30:	Een andere kijk op HME
Pagina 31:	EMDR
Pagina 32:	De Nederlandse E-mail-groep is gestart



## COLOFON

De **HME-NEWSFLASH** is een uitgave van de **Hereditaire Multiple Exostosen Lotgenoten Contactgroep Nederland**, onderdeel van de Stichting Patiëntenbelangen Orthopaedie (SPO).

### REDACTIE HME-NEWSFLASH:

Ghislaine Widera, Hanneke Jonkman en Jan de Lange  
Redactieadres: p/a secretariaat HME-LG-groep,  
Geert Lammertslaan 8, 8421 RT Oldeberkoop,  
tel. 0516-451760, e-mail: hme@patientenbelangen.nl

### MEDEWERKERS AAN DIT NUMMER:

dr. S.J. Ham, mw. drs. L. Hameetman,  
Prof.dr. P.C.W. Hogendoorn, Hr. R. Kusters, Mw. A. v.d. Pol,  
drs. R.J.E.M. Smeets, Hr. C.F. v.d. Stel, Mw. Drs. M. Twint,  
dr. W. Wuyts, Wyne Munter, Sigrid Bekkema, Martha Bekkema  
(distributie), Bauke Bekkema (kopieerwerk en distributie),  
Jeffrey van der Ende, Martha de Gries (tekstcontrole),  
Ingrid de Gries, Willem de Gries, Dio Hemmelder,  
Marion Post (tevens tekstcontrole), Frans Schelbergen (tevens  
lay-out), Artur Widera, Gretha Zantinge, Ghislaine  
Widera, Hanneke Jonkman en Jan de Lange

### MEDISCH ADVIES RAAD:

Mw. dr. J.V.M.G. Bovée, dr. S.J. Ham (voorzitter),  
Prof. dr. P.C.W. Hogendoorn, dr. J.B.A. van Mourik  
en dr. W. Wuyts

### BESTUUR:

#### Secretaris, contactpersoon lotgenotencontact en algemene informatie:

Marion Post, Geert Lammertslaan 8,  
8421 RT Oldeberkoop, tel. 0516 - 451760  
e-mail: hme@patientenbelangen.nl  
website: [www.patiëntenbelangen.nl/hme.htm](http://www.patiëntenbelangen.nl/hme.htm)

#### Penningmeester en algemene informatie:

Willem de Gries, Uutkamp 10  
9431 KS Westerbork, tel. 0593 - 332275  
e-mail: wil.de.gries@hetnet.nl  
girorekening 4338569  
t.n.v. SPO HME-lotgenotengroep te Westerbork

#### Voorzitter,

#### medische en andere inhoudelijke informatie:

drs. Jan de Lange, Buntlaan 9  
5691 WX Son, tel. 0499 - 479293  
e-mail: jan.de.lange.sr@planet.nl

#### Stichting Patiëntenbelangen Orthopaedie (SPO)

Secretariaat: Postbus 125, 6930 AC Westervoort  
Tel. 026 - 3215154,  
e-mail: info@patientenbelangen.nl  
website: [www.patiëntenbelangen.nl](http://www.patiëntenbelangen.nl)

© Copyright HME Lotgenoten Contactgroep

*Helaas moet u deze keer, door familieomstandigheden, de vaste column van Mascha missen. Maar gelukkig was Hanneke bereid om dit keer de column te schrijven.*

## COLUMN

### Lotgevallen van een lotgenoot... Snijden

Bij het lezen van een dergelijke titel vraagt u zich waarschijnlijk af, of u wel door zult lezen.....  
Maar wie vanaf Prinsjesdag het nieuws en de plannen van het kabinet heeft gevolgd zal al snel hele andere associaties bij het woord snijden krijgen en thans toch doorlezen.

Met name in de gezondheidszorg en de daarmee gepaard gaande voorzieningen is het kabinet voornemens druk te gaan snijden, nu zult u roepen, wat heeft dat met mijn lotgevallen te maken. Nu, dat zal ik u vertellen.

Ik ben inmiddels een ervaren consultant op het gebied van vergoedingen, tegemoetkomingen én tekortkomingen in de breedste zin van het woord. U hoeft mij niets meer te vertellen over vergoedingen voor aanpassingen, particuliere en/of ziekenfondsvergoedingen, vergoedingen t.a.v. Persoons Gebonden Budget, minimale en maximale vergoedingen t. a. v. Fysiotherapie én vergoedingen betreffende het Taxivervoer, van en naar allerlei noodzakelijke, medische instanties.

Wanneer het kabinet werkelijk van plan is met name het zittend taxivervoer af te schaffen en daarvoor een eigen bijdrage in te stellen of helemaal door mezelf zal moet worden opgehoest, zal ik niet langer meer de keuzevrijheid hebben om, wanneer er werkelijk "gesneden" moet worden, voor mij het beste van het beste te kiezen.

In ons geval betekent dat, dat we vanuit Overijssel niet meer naar het OLVG in Amsterdam kunnen gaan. Ook al is datzelfde ziekenhuis, dit jaar uitverkozen, door Elsevier, als beste ziekenhuis, inclusief de afdeling Orthopedie, wat wij al een aantal jaren wisten. Ik zal dan noodgedwongen uit financiële overwegingen mijn vertrouwen t.a.v. de operaties die de kinderen nog moeten ondergaan in handen moeten leggen van tja... dat is nu het dilemma. Wie vertrouw ik die klus toe in Zwolle, of in Deventer? En snijdt dat mes dan aan 2 kanten? Wie wordt er dan werkelijk beter van dit snedige plan? Mijn kinderen in ieder geval niet!

Groetjes van Hanneke

# NIEUWS VAN HET BESTUUR

Het afgelopen half jaar is er weer veel gebeurd met onze HME Lotgenoten Contactgroep. Hierover willen we u in deze rubriek meer informatie geven.

## Mutaties van de kerngroep

In de vorige Newsflash heeft u kunnen lezen dat we in de kerngroep afscheid hebben genomen van Chantal en Gunnar Beurskens.

Eerder al heeft Hanneke Jonkman zitting genomen in de kerngroep, maar door een operatie en de revalidatie daarna heeft ze pas recent haar werkzaamheden op kunnen pakken. In deze Newsflash kunt u haar al bezig zien en zij zal op termijn het eindredacteurschap van de HME-Newsflash van Jan overnemen.

Gelukkig hebben we ook kunnen voorzien in de overige twee vacatures.

Ingrid de Gries zal binnen de kerngroep het aandachtgebied kinderen en jongeren op zich nemen. We zijn daar erg blij mee. Want we hebben gemerkt dat we tot nu toe niet erg gericht bezig waren voor deze doelgroep.

Ook zijn we blij met Jeffrey van der Ende, hij zal in ieder geval het gebied van de public relations onder zijn hoede nemen. Ook hier ligt nog veel werk te wachten. In deze Newsflash stellen Ingrid en Jeffrey zich aan u voor.

## Lotgenotendag

In onze laatste vergadering van kerngroep en bestuur hebben we de afgelopen lotgenotendag van 14 juni 2003 uitgebreid geëvalueerd, dat mede aan de hand van uw reacties in de evaluatieformulieren (zie ook in deze Newsflash). We hebben in ieder geval besloten om ook de komende jaren voor onze lotgenotendagen de locatie van de Mytylschool Ariane de Ranitz in Utrecht aan te houden. De locatie is mooi in het midden van het land gelegen en de ruimten in het gebouw bieden alle gelegenheid voor onze activiteiten op die dag. Verder hoeven we u in deze rubriek niets meer te vertellen over de afgelopen lotgenotendag want deze Newsflash staat er bol van.

## Stichting Patiëntenbelangen Orthopaedie (SPO)

De samenwerking met onze moederorganisatie de SPO verloopt prima. Op 22 december a.s. vindt er weer een bestuurlijk overleg plaats tussen een delegatie van het dagelijks bestuur van de SPO en ons bestuur. Aan de orde komen de samenwerking, de activiteiten voor 2004 en de voorlopige begroting voor 2004.

In dit kader willen we nogmaals benadrukken dat u zich niet bij ons als HME Lotgenoten Contactgroep kunt aansluiten, maar dat u voor aansluiting begunstiger dient te zijn van de SPO. Voor € 16,- per jaar kunt u dit doen en op grond van het aantal HME-lotgenoten welke per 1 oktober is ingeschreven ontvangen wij van de SPO een bijdrage. Daarbij wordt deze € 16,- door het Fonds

PGO met ongeveer een factor 1.9 vermenigvuldigd en dit bedrag ontvangen wij als subsidie van de SPO.

Nog niet iedereen uit ons adressenbestand is aangesloten bij de SPO en daarmee missen wij deze bijdragen. Dus **als u nog geen begunstiger bent: Meldt u aan!**

## Even rechtzetten

In Newsflash nr.9 in deze rubriek onder Financiën is een foutieve uitleg gegeven over de goedkeuring van onze begroting voor 2003. Er stond vermeld: "De definitieve besluitvorming hierover moet nog volgen door de Algemene Begunstigers Vergadering op 14 april 2003 en het Fonds PGO moet de gehele begroting van de SPO nog goedkeuren". Wat betreft de subsidie aanvraag is dit wel een juiste uitleg. Echter goedkeuring van de begroting door de Algemene Begunstigers Vergadering (A.B.V) is niet vereist. Aan de A.B.V. moet wel verantwoording worden afgelegd over het gevoerde beleid, inclusief het financiële beleid. Voor goedkeuring van onze begroting is alleen het fiat van het Algemeen Bestuur (AB) van de SPO nodig.

## Diverse activiteiten

Op dinsdag 25 november 2003 vergadert onze **Medisch Advies Raad (MAR)**. Op de agenda staan o.a. de ontwikkelingen op het gebied van de HME en het wetenschappelijk onderzoek. Heeft u nog vragen voor de MAR laat het ons dan weten want dan kunnen we ze bespreken. Vragen voor de MAR kunt u melden bij Jan de Lange.

Als proef hebben we een **eerste regioavond** gehouden voor de drie noordelijke provincies. Het was een succes en wij zullen ons buigen over het organiseren van meer van deze avonden ook in andere regio's.

In deze Newsflash treft u een verslag aan van deze avond. Ook kunt u in deze Newsflash lezen dat we gestart zijn met **onze HME-emailgroep**. De eerste mailtjes zijn al over en weer verstuurd. We hopen dat deze manier van elektronisch lotgenotencontact een succes wordt.

Het **contact met HME-lotgenotengroepen uit andere landen** heeft een leuke vooruitgang geboekt door een werkbezoek van een delegatie van ons aan onze Duitse collega HME-lotgenotengroep. U leest een verslag elders in deze Newsflash. Een delegatie van de Duitse HME-lotgenotengroep zal onze lotgenotendag in 2004 zeker vereren met een tegenbezoek. We denken er aan om één maal per jaar met een delegatie een buitenlands bezoek af te leggen.

Hartelijke groet,

Marion Post, Wil de Gries en Jan de Lange

Indien u zich bij ons wilt aansluiten dan kan dat door u als begunstiger aan te melden bij de SPO, hier zijn wij een onderdeel van.  
Gelieve een briefje te sturen aan:

**Stichting Patiëntenbelangen Orthopaedie**  
**Postbus 125**  
**6930 AC Westervoort**

**of via de email: [info@patientenbelangen.nl](mailto:info@patientenbelangen.nl)**  
**of via de website van de SPO: [www.patientenbelangen.nl](http://www.patientenbelangen.nl)**

Als u begunstiger bent van de SPO, voor minimaal € 16,- per jaar, ontvangt u drie maal per jaar het blad "Beter in Beweging", twee maal per jaar onze HME-Newsflash, een korting voor de deelnemerskosten van de HME-lotgenotendagen en nog veel meer.

De SPO financiert al onze activiteiten en behartigt onze belangen door gebruik te maken van hun grote netwerk.

Door uw begunstigersbijdrage ontvangen wij via de SPO subsidie ten behoeve van het uitvoeren van onze activiteiten

Vergeet niet uw naam, adres en postcode/woonplaats te vermelden.

Graag even melden dat het om een HME-lotgenoot gaat.

U ontvangt na ontvangst van uw aanmelding een acceptgirokaart voor uw betaling.

## Even voorstellen....

Hieronder stellen twee nieuwe kerngroepleden zich aan u voor

Hallo allemaal,

Mijn naam is Ingrid de Gries.

Een aantal van jullie zal mij misschien wel gezien hebben op de laatste lotgenotendag. Daarnaast komt de naam de Gries vast ook bekend voor, ik ben inderdaad de dochter van Wil de Gries (penningmeester). Zowel mijn vader als ik hebben HME.

Binnenkort zal ik de kerngroep komen versterken. Ik zal mij voornamelijk bezig gaan houden met het organiseren van workshops voor kinderen en jongeren. Daarnaast wil ik graag dat er meer ruimte komt voor brieven en artikelen, voor en door de jeugd, in de Newsflash. Het is voor mij een uitdaging om dit waar te maken.

In deze Newsflash heb ik al een poging gedaan om wat voor de kinderen te schrijven en nodig ik jullie van harte uit om ook jullie bijdrage te leveren.

Met vriendelijke groet,  
Ingrid

Beste mensen,

Mijn naam is Jeffrey van der Ende en ik ben de vader van 3 jonge kinderen.

Sinds 2 jaar ben ik lid van de HME lotgenotengroep. Mijn oudste 2 kinderen zijn bekend met HME. Via de huisarts was de diagnose snel gesteld omdat in de familie HME voorkomt. Onze huisarts wees ons bij het stellen van de diagnose op het bestaan van een HME vereniging. Of dit een gok was of daadwerkelijke kennis weten wij nog steeds niet, wel dat het een gouden advies was.

Via korte omzwervingen elders worden onze twee oudste kinderen nu goed behandeld. Door de zeldzaamheid van de aandoening is het als ouder nog moeilijker om je kinderen met HME te begeleiden. Medische kennis is verbrokken en acceptatie van de omgeving bij beperkingen is zeker niet iets waar je kinderen op kunnen rekenen. Voor mij was het dan ook nog maar een kleine stap om actief lid te worden van de HME kerngroep. Ik verwacht hiermee een bijdrage te kunnen leveren aan de bekendheid van HME in Nederland en samen met de kerngroep alle patiënten te bereiken om hen in ieder geval de informatie te kunnen bieden die hen helpt de juiste beslissingen te nemen.

Hartelijke groet,  
Jeffrey van der Ende

# Op werkbezoek in Duitsland

We hebben als Nederlandse HME Lotgenoten Contactgroep ook contact met HME lotgenotengroepen in het buitenland. Zo hebben we contact met Frankrijk, Engeland, Amerika, België en Duitsland.

De heer Gerd Heuer van de Duitse groep nodigde een delegatie van onze groep uit om de lotgenotenbijeenkomst in Duitsland bij te wonen. De delegatie bestond uit Ghislaine en Artur Widera en Jan de Lange. Het was niet alleen een bezoek aan collega's, maar er was ook werk aan de winkel. Dhr. Heuer heeft ons gevraagd om een presentatie te houden over onze eigen groep en de activiteiten die wij organiseren voor lotgenoten. De Duitse HME'ers wilden graag weten wat wij als groep deden, zodat ze misschien ideeën op konden doen. Omgekeerd waren wij nieuwsgierig hoe een lotgenotenbijeenkomst in Duitsland werd georganiseerd.

De Duitse Lotgenotengroep bestaat nu 3 jaar. Initiatiefnemers van de groep zijn Gerd en Babette Heuer. Bij hun zoon Lucas werd een aantal jaren geleden HME geconstateerd. Zoals veel ouders met een kind waarbij HME wordt geconstateerd, gingen zij op zoek naar informatie. In Duitsland was weinig te vinden. Tijdens hun zoektocht naar informatie over HME kwamen ze op de site van onze groep. Zij schreven een mailtje naar Jan de Lange en zijn zelfs op bezoek geweest bij het bestuur. Want zij wilden ook een vereniging voor HME'ers in Duitsland oprichten.

Dat is hen gelukt. De HME vereniging in Duitsland bestaat 3 jaar. Dit was dan ook hun derde lotgenotenbijeenkomst, of liever gezegd weekend. De afstanden in Duitsland zijn groter dan in Nederland, dus het ligt voor de hand om een weekend te organiseren in plaats van een dag. Het weekend vond plaats in Noord-Duitsland in Sandhatten, dichtbij Oldenburg. Een weekend organiseren, betekent ook dat er slaapplekken moeten zijn voor de deelnemers. Daarom werd het weekend in een jeugdherberg georganiseerd. Ongeveer 55 HME'ers uit heel Duitsland namen deel aan het weekend.

Het programma van de eerste dag, 12 oktober, bestond 's-ochtends uit een presentatie van het bestuur over de laatste ontwikkelingen op het gebied van HME en het laatste nieuws van het bestuur.

In Duitsland bestaat geen algemene patiëntenvereniging voor orthopedische patiënten zoals de SPO. Daarom is de HME lotgenotengroep in Duitsland een vereniging en dus een eigen rechtspersoon. Zij heeft eigen statuten, een eigen reglement, een bestuur en een jaarlijkse ledenvergadering. Hierdoor kan zij aanspraak maken op de subsidies voor activiteiten van patiëntenverenigingen. Deze subsidies zijn afkomstig van de ziektekostenverzekeraars (de Krankenkassen).

Verder was er die zaterdagmorgen gelegenheid voor een uitgebreide voorstelronde.

Zaterdagmiddag gaf één van de specialisten op het gebied van HME in Duitsland, Prof. dr. A.L. Meiss uit Hamburg, een nabeschouwing van "Het Exostosen Symposium" dat in Duitsland gehouden werd in mei 2003. Tijdens dit symposium hebben medisch specialisten uit Duitsland en Amerika voordrachten gehouden over HME. De Duitse Lotgenotengroep was bij de organisatie van het symposium betrokken en Gerd Heuer heeft er ook een inleiding gehouden over de stand van zaken van de lotgenotengroep. Wat opviel uit de reacties van de deelnemers was dat men zich voornamelijk zorgen maakt over de kans op kwaadaardige ontwikkeling, de erfelijke aspecten en natuurlijk de vraag: wanneer opereren? In Duitsland zijn de meningen hierover verdeeld. Er bestaan twee stromingen van artsen: één stroming van specialisten wil wachten met opereren totdat kinderen uitgegroeid zijn en een andere wil liever zo jong mogelijk opereren.

Na deze interessante presentatie, was het de beurt aan ons. Onze presentatie was gemaakt door Jan en werd gehouden door Ghislaine. We wilden met de presentatie laten zien, hoe wij als HME-Lotgenotengroep in Nederland zijn begonnen, hoe de structuur in elkaar zit, o.a. onze relatie met de SPO. Natuurlijk ook wat we allemaal doen, zoals het organiseren van de lotgenotendag, het uitbrengen van de Newsflash, onze website, lotgenotencontact, de vragen van HME'ers beantwoorden etc.

We kregen veel vragen vanuit de zaal over onze organisatie en activiteiten. Hierover hebben we nog lang verder gepraat, ook nog tijdens het avondeten.

Zaterdagavond heeft de auteur van een Duitse roman, Karsten Krampitz zelf HME-patiënt,

gedeelten voorgelezen uit zijn boek “Der Kaiser vom Knochenberg”. Het is een komische roman welke speelt in de DDR-tijd, waar de hoofdpersoon regelmatig zijn belevenissen met zijn aandoening: “Multiple Exostosen”, aan de orde stelt. Het was een leuke avond. Natuurlijk hebben wij het boek aangeschaft met voorin een woordje van de auteur voor ons.

Zondagmorgen was gewijd aan de plannen voor de toekomst. De Duitse groep heeft het idee van de workshops van ons overgenomen en zij beraden zich nog verder over o.a. het meer inhoud geven aan hun lotgenotendagen en om iets meer zinvols te organiseren voor hun jeugd.

Het was erg interessant om dit weekend mee te maken. Zo konden we eens zien hoe een collega-lotgenotengroep dingen organiseert en eens praten met buitenlandse HME'ers. Ook is het plan

opgevat om als Europese HME-groepen (Engeland, Frankrijk, België, Duitsland en Nederland) te streven naar een intensivering van de samenwerking.

Eén conclusie kan in ieder geval worden getrokken: de vragen van HME'ers over hun aandoening zijn universeel: overal ter wereld worstelt men met dezelfde vragen en zoekt naar dezelfde informatie. Hopelijk kunnen de Nederlandse en Duitse lotgenotengroep HME'ers in beide landen bij hun zoektocht helpen en, door over de grens heen informatie uit te wisselen over de laatste ontwikkelingen van HME, een bijdrage leveren aan onderzoek naar HME.

Jan de lange  
Artur Widera  
Ghislaine Widera



### DNA-Diagnostiek bij HME

Het is momenteel goed mogelijk om erfelijkheidsonderzoek naar HME te laten verrichten. Hierbij kan door middel van het onderzoeken van het DNA uit een bloedmonster de diagnose HME bevestigd worden. Hiervoor dient u een verwijzing te hebben van uw huisarts of orthopedisch chirurg. U kunt dan een afspraak maken met het regionaal erfelijkheidscentrum bij u in de buurt. HME is een autosomaal dominante aandoening en hierover kunt u daar alle informatie krijgen. Ook kunt u hier terecht voor gesprekken over de erfelijkheidsaspecten van de HME.

Bij dit regionale erfelijkheidscentrum wordt een bloedmonster afgenomen en dit wordt dan opgestuurd naar het DNA-laboratorium van de Stichting Klinisch Genetisch Centrum in Leiden. Hier wordt alle DNA-diagnostiek naar HME voor Nederland uitgevoerd. De uitslag van het DNA-onderzoek kunt u na ongeveer 3 maanden verwachten.

Mocht u algemene vragen hebben over de uit te voeren DNA-diagnostiek in Leiden, dan kunt u hiervoor het algemene telefoonnummer van het DNA-laboratorium in Leiden bellen. Dat is: 071-5276082

## Ontwikkelingen op het gebied van de HME

Ook dit keer kan ik deze rubriek kort houden, want in deze Newsflash staan weer een aantal artikelen waarin u over de verschillende ontwikkelingen op het gebied van de Hereditaire Multipele Exostosen kunt lezen.

Zo treft u aan:

- een artikel van drs. Liesbeth Hameetman naar aanleiding van haar inleiding op onze laatste lotgenotendag: **“Het gebruik van de DNA-chip in Hereditaire Multiple Exostosen onderzoek”**.

- een artikel van Prof. dr. P.C.W. Hogendoorn naar aanleiding van zijn inleiding op onze laatste lotgenotendag: **“Diagnostiek en Behandeling van Hereditaire Multiple Exostosen (Multipele Osteochondromen)”**.

- een stuk over de **stand van zaken van het wetenschappelijk onderzoek bij HME** door dr. S.J. Ham en drs. J. de Lange.

Zoals u ziet zijn er in Nederland veel onderzoeksactiviteiten naar HME. Daar zijn we erg blij mee en we hopen dat, met meer kennis van HME, er ook vooruitgang geboekt kan worden bij de aanpak van de HME.

In het buitenland gebeurt er gelukkig ook veel. Zo wordt er in België op de Universiteit van **Antwerpen** door, de ons bekende dr. W. Wuyts, verder gewerkt aan het onderzoek naar de genetische aspecten van HME. Maar ook in **Duitsland** zijn enkele ontwikkelingen waar wij tijdens ons werkbezoek (zie elders in deze Newsflash) op werden geattendeerd.

Het betreft hier een onderzoek van twee doctoraal studenten geneeskunde die onderzoek doen bij kinderen en volwassenen naar de **“Kwaliteit van leven en de verzorging bij patiënten met HME”**. In Duitsland heb ik deze studenten ontmoet en er is afgesproken dat we op de hoogte worden gebracht van de resultaten van hun onderzoek. Verder was er tijdens het genoemde Lotgenotenweekend in Duitsland een inleiding over het in mei 2003 gehouden **“Symposium over HME”** in de Kliniek voor Orthopaedie in Hamburg. Ook hieruit bleek dat er in Duitsland bij de orthopeden, genetici en andere specialisten steeds meer aandacht is voor de problematiek van de HME.

Vriendelijke groet, Jan de Lange

### Hoe kunt u bijdragen aan het wetenschappelijk onderzoek van de afdeling Pathologie LUMC?

Voor het onderzoek wordt gebruik gemaakt van weefsel afkomstig van tumoren o.a. exostosen. Het verwijderde osteochondroom/exostose of chondrosaroom wordt door de afdeling pathologie microscopisch onderzocht om de diagnose te bevestigen en om eventuele kwaadaardigheid van een osteochondroom uit te sluiten. Materiaal dat overblijft (restmateriaal) kan worden gebruikt voor het hier beschreven onderzoek. Wanneer u of uw kind in de toekomst geopereerd wordt en u mee zou willen helpen aan dit onderzoek, kunt u ons toestemming geven om het restmateriaal te gebruiken. Het is belangrijk dat u dan van te voren contact met ons opneemt, omdat het voor de kwaliteit van het genetische materiaal van belang is dat het overgebleven kraakbeenweefsel op tijd en op de juiste manier wordt ingevroren. Wij kunnen dan het materiaal op de juiste manier verwerken in samenwerking met de afdeling pathologie van het ziekenhuis waar u wordt geopereerd. Daarnaast zullen wij u een formulier toesturen met meer informatie, waarmee u tevens uw toestemming kenbaar kunt maken.

Contactpersonen: Prof. P.C.W. Hogendoorn, Dr. J.V.M.G. Bovée, Drs. L. Hameetman  
Afdeling Pathologie, LUMC. Tel: 071-5266639,  
Email: p.c.w.hogendoorn@lumc.nl, j.v.m.g.bovee@lumc.nl, L.hameetman@lumc.nl





Onze Lieve Vrouwe Gasthuis  
Amsterdam  
Afdeling Orthopaedie

Hereditaire Multiple Exostosen  
Lotgenoten Contactgroep Nederland  
Onderdeel van de SPO

Academisch Ziekenhuis  
Groningen  
Afdeling Orthopaedie

---

## WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK BIJ HME

Verschillende malen hebben wij u geïnformeerd over de plannen voor wetenschappelijk onderzoek naar HME. In dit stukje willen wij berichten over de voortgang.

### Onderzoek naar **Hereditaire Multiple Exostosen en de gevolgen hiervan in Nederland**

Hoe staat het met de voortgang van dit onderzoeksproject? Zoals bij wetenschappelijk onderzoek bijna altijd gebruikelijk is, heeft ook dit project wat vertraging opgelopen. De specifieke HME-vragenlijsten, die speciaal voor dit onderzoek zijn ontwikkeld, zijn inmiddels door een groepje volwassenen, kinderen en ouders uitgetest. De opmerkingen die hieruit kwamen hebben tot enige aanpassingen geleid. Inmiddels is het complete onderzoeksplan, inclusief alle vragenlijsten, gereed. Prof. dr. J.R. van Horn zal het onderzoeksplan binnenkort ter beoordeling aanbieden aan de Medisch Ethische Toetsings Commissie van het Academisch Ziekenhuis Groningen. Verder staat het onderzoeksplan op de agenda van onze eigen Medische Advies Raad die op 25 november a.s. gehouden zal worden. Als deze twee instanties zich over de plannen hebben gebogen en zich hier positief over uitspreken dan kan het onderzoek echt van start gaan.

U zult **bovenstaande logo's** aantreffen op de brief die wij aan alle ons bekende adressen zullen sturen. In deze brief wordt uitleg gegeven over het onderzoeksproject "Onderzoek naar Hereditaire Multiple Exostosen en de gevolgen hiervan in Nederland". Bij deze brief treft u een antwoordformulier aan waarop u kunt geven of u mee wilt werken aan dit onderzoek en met hoeveel personen (volwassenen en kinderen). Als u nog meer mensen met HME kent die niet bij ons bekend zijn, maar toch ook mee willen werken aan dit onderzoek dan kunt u de naam en het adres ook op dit formulier noteren. Nadat wij uw, hopelijk, positieve antwoord hebben ontvangen, zullen wij u de vragenlijsten toesturen die u kunt invullen.

De coördinatie en leiding van dit onderzoek is in handen van dr. S.J. Ham en drs. J. de Lange. Deze studie vindt plaats onder auspiciën van Prof. J.R. van Horn uit het Academisch Ziekenhuis Groningen.

### **Dossieronderzoek in drie ziekenhuizen naar de klinische situatie van mensen met Hereditaire Multiple Exostosen**

Er wordt hard gewerkt aan het klinisch gerichte onderzoek waarbij gebruik gemaakt wordt van de dossiers van volwassenen en kinderen met Hereditaire Multiple Exostosen die onder behandeling zijn in één van de drie ziekenhuizen: het Academisch Ziekenhuis Groningen (prof. Dr. J.R. van Horn), het Máxima Medisch Centrum locatie Veldhoven (dr. J.B.A. van Mourik) en het Onze Lieve Vrouwe Gasthuis te Amsterdam (dr. S.J. Ham). Eventueel zal nog aanvullend poliklinisch onderzoek worden verricht. Het onderzoek zal door dr. S.J. Ham worden verricht met ondersteuning van prof. van Horn, dr. van Mourik en drs. J. de Lange. Met deze studie proberen we te komen tot meer inzicht in de problematiek en de mogelijke behandelingen van de diverse botten en gewrichten. In feite is ons uiteindelijke doel; het komen tot aanbevelingen voor operatieve- en niet-operatieve therapie (fysiotherapie, ergotherapie, Mensendieck, etc ...) in individuele gevallen.

Wij houden u op de hoogte van de voortgang van beide onderzoeksprojecten. Voor vragen kunt u ons altijd bereiken via tel. 0499-479293 of email: [jan.de.lange.sr@planet.nl](mailto:jan.de.lange.sr@planet.nl)

Hartelijke groet,  
dr. S.J. Ham, orthopedisch chirurg verbonden aan het Onze Lieve Vrouwe Gasthuis te Amsterdam en drs. J. de Lange, gezondheidswetenschapper



# Algemeen Verslag van de 6<sup>e</sup> Lotgenotendag

gehouden op zaterdag 14 juni 2003

Op zaterdag 14 juni hebben we als Lotgenoten Contactgroep voor mensen met Hereditaire Multiple Exostosen en hun verwanten onze 6<sup>e</sup> HME-Lotgenotendag in Mytyschool Ariane de Ranitz te Utrecht gehouden.

Voorzitter Jan de Lange mocht opnieuw een record aantal deelnemers verwelkomen. We waren in totaal met **155 mensen**. Er waren 140 lot- en deelgenoten, 105 volwassenen en 35 kinderen tot 12 jaar. Daarnaast waren er natuurlijk ook de sprekers, workshopleiders en de vrijwilligers voor de diverse activiteiten. Ook dit jaar waren de lotgenoten uit België weer van de partij met 4 gezinnen.

Na de opening hielden Prof. dr.

P.C.W. Hogendoorn, patholoog en drs.

L. Hameetman, onderzoeksmedewerker, beide van de afdeling Pathologie van het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) een inleiding. Ze vertelden ons alles over **het onderzoek van de patholoog na het operatief verwijderen van een exostose**. Verder werd het functioneren van

de Nederlandse Commissie voor Bottumoren toegelicht. Deze uitgebreide commissie van

diverse specialisten bestaat dit jaar 50 jaar en kan o.a. de orthopedisch chirurgen bij vragen

adviseren. Ook lichtten Prof. Hogendoorn en mw. Hameetman de verschillende

onderzoeksprojecten van de afdeling Pathologie in het LUMC toe. Een verslag van de inleidingen

vindt u verderop in deze Newsflash.

Hierna was het tijd voor de workshops.

Er waren dit jaar 7 workshops en 5 daarvan

werden twee maal gehouden in een morgen en middagsessie.

- **Jongerengroep** door Ralf Kusters,

bewegingsagoog

- **Kindergroep** door Gitta Lichthart en Lizzy

Dijk, dramaspécialisten

- **Gespreksgroep voor ouders** door drs. Myelle

Twint, orthopedagoge

- **Zwemmen** door Anet v.d. Pol, gespecialiseerde

zweminstructeur

- **Erfelijkheidsaspecten van HME** door dr.

Wim Wuyts, biochemicus hoofd DNA-

laboratorium in Antwerpen

- **HME en werk** door Jannie Komduur,

beleidsmedewerker van het Breed Platform

Verzekerden en Werk

- **Revalidatiebehandeling** door drs. Rob Smeets,

revalidatiearts

Alle workshopleiders mochten zich op grote belangstelling verheugen. Van de gehouden workshops vindt u verderop in deze Newsflash een verslag.

Tussen de workshops door was er een uitstekend verzorgde lunch. Er waren volop broodjes ham en kaas, krentenbollen, koffie, thee, melk, karnemelk, limonade, fruit en yoghurttoetjes.

Na de 2<sup>e</sup> ronde workshops volgde een korte theepauze. Beide pauzes boden voldoende tijd aan de deelnemers om met anderen een babbeltje te maken en ervaringen uit te wisselen.

Na de theepauze was er de terugkoppeling van de workshops. Tijdens de terugkoppeling vertelden de workshopleiders in het kort over de inhoud en de evt. daarop volgende discussies van en tijdens de workshops.

Alle inleiders en workshopleiders gaven belangeloos hun medewerking. Maar ook waren er al die anderen die de kinderoppas, de catering en alle andere werkzaamheden dit jaar weer verzorgden. Natuurlijk werden zij bedankt voor hun inzet d.m.v. een flesje wijn en een handdruk.

Nadat de voorzitter een ieder bedankt had voor zijn medewerking en aanwezigheid wenste hij een ieder wel thuis en sprak de hoop uit elkaar weer te treffen op onze 7<sup>e</sup> lotgenotendag, die gehouden zal worden op **zaterdag 5 juni 2004**.

Daarna konden de aanwezigen nog een drankje nuttigen, waarna men, vaak nog vol van de indrukken, huiswaarts keerde.

Het is bijna cliché, maar we kunnen als kerngroep wederom terugzien op een geslaagde dag. Uit de evaluatieformulieren konden wij opmaken dat ook de aanwezigen weer zeer tevreden waren. De uitslag van de evaluatie vindt u verderop in deze Newsflash. De locatie werd ook als positief beoordeeld.

Het positieve oordeel over de locatie betekent in ieder geval dat onze 7<sup>e</sup> lotgenotendag op **zaterdag 5 juni 2004** wederom in Mytyschool Ariane de Ranitz in Utrecht gehouden zal worden. Hiermee komt onze wens om in het midden van Nederland te zitten, uit.

Marion Post, secretaris

## Verslag van de Workshop Jongerengroep

Op 14 juni was het dan zover. Een HME lotgenotendag, waar plaats gemaakt was voor een bijeenkomst voor jongeren van 10 tot 18 jaar. Centraal stond “bewegen”. Zeven jongeren hadden zich opgegeven voor de workshop.

Na een korte inleiding over de werkzaamheden van een bewegingsagoog in de revalidatie, was toch vooral het woord aan de jongeren. Zo was ik bijvoorbeeld erg geïnteresseerd in de bewegingsmogelijkheden en ervaringen van de verschillende jongeren. Wie doet mee aan de gymles op school en wie doet er aan sport? Ook hebben we gesproken over de problemen die zich voordoen bij HME en bewegen. Het bleek dat zowel de bewegingsmogelijkheden als de beleving erg verschillend waren.

De groep wilde vooral lekker bezig zijn. Na een korte warming-up zijn we vooral aan de slag gegaan met de bal. Eerst individueel, later met de hele groep. Enkele zaken die we hebben doorgenomen zijn: hoe pas je een

oefening voor jezelf aan zodat je mee kunt doen? Hoe kun je rekening houden met iemand in een balspel, zodat diegene gewoon mee kan doen? Met bovenstaande tips kon iedereen deelnemen aan het groepsspel. Opvallend was het fanatisme waarmee gestreden werd!

Na een klein uur volop in beweging te zijn geweest, hebben we de workshop afgesloten. Iedereen was moe maar voldaan, zo bleek. Afsluitend kon worden geconcludeerd dat bewegen (op een verantwoorde manier) erg leuk kan zijn. Met een kleine aanpassing (bijvoorbeeld iemand de bal niet aangooien, maar aanstuiten) kun je de mogelijkheden tot deelname behoorlijk vergroten. Besluit ik met te zeggen dat het ook voor mij een leuke en leerzame dag is geweest.

Ralf Kusters,  
Bewegingsagoog verbonden aan het Revalidatiecentrum  
“De Tolbrug”  
‘s-Hertogenbosch

## Verslag van de Workshop Kindergroep

Dit was de eerste keer dat er tijdens de HME-lotgenotendag een aparte workshop was voor kinderen in de leeftijd van 6 t/m 12 jaar. Er deden kinderen aan mee met HME, maar ook kinderen waarvan hun zusjes of broertjes HME hebben.

De workshop werd geleid door twee dramaspécialisten: Gitta Lichthart en Lizzy Dijk.

Het doel van deze workshop was om, met behulp van drama en spel, de kinderen laten vertellen en uitbeelden wat het hebben van HME betekent. Of wat het met je doet als je een broertje of zusje hebt met HME.

De workshop begon met het spelenderwijs aan elkaar voorstellen. Om de beurt moesten de kinderen hun naam zeggen en daarbij ook een beweging bedenken en uitbeelden. De hele groep moest dit daarna na doen.

Maar met 23 kinderen en dus evenveel namen en bewegingen, was dit nog een hele klus.

Hierna hebben de kinderen nog verteld waarom ze op de lotgenotendag waren.

Dit vertelden ze eerst aan een ander kind en deze vertelde het dan weer aan de groep.

Je moest dus erg goed luisteren en onthouden!

Na deze introductie werd de groep in tweeën gedeeld. De ene groep ging met Gitta dansen en bewegingen maken die te maken hadden met emoties. Hoe beweeg je als je boos bent? Of hoe kijk je als je verdrietig bent? Er werd dus eigenlijk een beetje geacteerd.

De andere groep ging ondertussen met Lizzy naar een ander lokaal om daar mee te doen met het “vertelpantomime” Ook dit had weer te maken met emoties. Lizzy vertelde een verhaal en de kinderen moesten hierbij de emoties uitbeelden. Dit zorgde voor zeer lachwekkende situaties, want alle kinderen beeldden hun emoties weer anders uit.

Na 20 minuten werden de groepen omgewisseld.

De tijd was eigenlijk te snel voorbij, hierdoor was er geen mogelijkheid meer om nog iets voor te bereiden voor de ouders. Dat was jammer, want dat zou een erg leuke afsluiting zijn geweest van deze workshop.

Ingrid de Gries

# Verslag van de Workshop Gespreksgroep Ouders

Voor de werkgroep ouders was de belangstelling dit jaar weer groot. De behoefte aan informatie en het uitwisselen van kennis over HME is ook op deze bijeenkomst groot gebleken. De aanwezigen waren ouders met kinderen in alle leeftijdsgroepen. Alle aanwezigen gaven een korte beschrijving van hun achtergrond en huidige situatie met hun kinderen in relatie tot HME. Hierbij viel al gelijk op dat er veel herkenning was in de verhalen over en weer. Maar de manier waarop met zaken als pijn en beperkingen werd omgegaan is erg individueel bepaald.

De historie van de ouders zelf en de manier van omgaan hiermee was zeer verschillend. De ouders in de groep, die zelf ook HME hebben, leefden als kind in een tijd waarin op medisch gebied veel minder bekend was over HME. Bij sommigen was de hele familie van één van de ouder bekend met HME en werd de last tijdens hun jeugd door de hele familie ervaren en samen opgelost. Ook waren er ouders waarvan de HME tijdens de eigen jeugd (en nu nog) een groot probleem was maar door de verdere familie (behalve de periodieke operatieve ingrepen) verzwegen werd. Uit de rondgang bleek duidelijk dat sommige het HME-verleden als kind erg zwaar hebben ervaren, in tegenstelling tot anderen.

Inmiddels zijn de ouders met HME getrouwd en wordt ook de partner in meer of mindere mate geconfronteerd met de beperkingen van HME. Hieraan werd kort aandacht besteed. Vanuit deze achtergrond is er gesproken over ouders, opvoeding, kinderen en HME. Het begrip waar kinderen met HME op bijvoorbeeld scholen mee te maken hebben bleek vaak wisselend. Vaak werd aangegeven dat dit als ver onder de maat ervaren werd en slechts een enkeling gaf aan een positieve

samenwerking met de school te hebben opgebouwd. Vele ouders gaven het voorbeeld dat mindere prestaties van hun kinderen op school op bijvoorbeeld het gebied van de sport niet werden geaccepteerd en in een enkel geval zelfs met een onvoldoende werden beloond. Over gymnastieklessen van de kinderen had bijna iedereen een zelfde ervaring. De beperkingen en pijn van HME met betrekking tot gymnastiek zijn vaak zo ernstig dat hier veel leed werd ervaren. De ouder, die hiervoor aandacht en begrip bij de betreffende (gymnastiek)leraar vroeg, werd in vele gevallen niet begrepen.

De kinderen van de aanwezige ouders verschilden erg in leeftijd. Hieruit bleek dat bij iedere leeftijd, naast de algemene beperkingen en pijn, een eigen problematiek hoort. Op het gebied van externe ondersteuning in het onderwijs en daarbuiten kwam geen eenduidige advies. Wel werd verwezen naar het rugzakbudget waar één van de kinderen gebruik van maakte. Belangrijk is dat de leerkrachten bekend zijn met het feit dat het kind HME heeft. Zo kan ook de Newsflash aan de mentor worden gegeven. Het kind zelf kan bijvoorbeeld een spreekbeurt houden (zie voorbeelden op de jeugdpagina van onze HME-website). Op deze manier kan het kind meer begrip en steun krijgen voor HME op school.

Ook kwam nog even de zogenaamde TOG-regeling (Tegemoetkoming Onderhoudskosten thuiswonende Gehandicapten kinderen) aan de orde (waarover elders meer in deze uitgave).

Jeffrey van der Ende en Dio Hemmelder met dank aan drs. Myelle Twint, Orthopedagoge te Oldeberkoop

***Korrelatie: 0900-1450 (10 eurocent per minuut),  
maandag t/m vrijdag van 9.00 tot 22.00 uur.  
Teksttelefoon voor doven en slechthorenden: (030) 276 30 30.  
www.korrelatie.nl***

# Verslag van de Workshop Zwemmen

De datum 14 juni stond al lang in mijn agenda, leuk dat ik weer van de partij mocht zijn.

Met de goede ervaring van vorig jaar en een met spelmateriaal volgepropte auto, gingen we die dag dus op naar Utrecht.

Op de deelnemerslijst van dit jaar stonden wat meer volwassenen en veel meer kinderen. De schrik was daarom groot toen ik het bad zag, 37 kinderen in dit bad, dat wordt stapelen. Gelukkig kon er opvang geregeld worden en zo ontstonden er twee kindergroepen. Mijn doel van de workshop was: iedereen zoveel mogelijk laten genieten van het warme water.

Door de volwassenen werd eerst gedold met ballen en leerden ze in vijf minuten de namen van alle deelnemers. Daarna werden er oefeningen gedaan op flexibele buizen om te voelen hoe je beweegt, wat je beweegt en wat niet nodig is om te bewegen.

Tot slot werd geprobeerd om tot zo groot mogelijke ontspanning te komen door te liggen in het water. Hierbij werd gebruik gemaakt van ondersteunend materiaal zoals de flexibele buis, reiskussentjes en opgerold bubbeltjes plastic of een grote lap bubbeltjes plastic. Het ging er 's morgens gezellig aan toe, er werd veel gelachen. Genieten, toch?

De oudste kinderen waren 's middags het eerst aan de beurt. Ze konden door middel van enkele tikspelen aan elkaar wennen, zodat ze daarna in kleine groepjes spelopdrachten konden uitvoeren.

Zoals: pak zo snel mogelijk alle blikjes van de bodem, ga met je groepje op de grote slang zitten en peddel naar de overkant, hoeveel ballonnen kun je samen op het kleed de lucht ingooien en ook weer opvangen? Er werd naar hartelust gespeeld en de teleurstelling was van de gezichten af te lezen toen ze ruimte moesten maken voor de volgende groep. Het was wederom genieten.

De jongste kinderen met nog een vader en/of een moeder als begeleiding verkenden met grote belangstelling het bad en het spelmateriaal. Na een paar tikspelletjes konden ze met het materiaal hun eigen gang gaan. Door de hoepels duiken, water vervoeren met een emmertje op een paal, zo ver mogelijk wegzwemmen met een band die aan elastiek zit, enz. Ook voor hen zat de tijd er veel te snel op.

Voor mij was de workshop in ieder geval geslaagd, ik heb volop genoten.

Met vriendelijke watergroet,  
Anet van de Pol, zweminstructeur verbonden aan het zwembad "Eekeburen" te Oldekerk



# Verslag van de Workshop Erfelijkheidsaspecten van Hereditaire Multiple Exostosen

De workshop was opgedeeld in twee delen waarbij tijdens het eerste deel een inleiding werd gegeven over erfelijkheid in het algemeen en erfelijkheidsaspecten van HME in het bijzonder. Tijdens het tweede deel werd dieper ingegaan op bepaalde aspecten en situaties die werden aangebracht door specifieke vragen van de aanwezigen.

Het menselijk erfelijk materiaal ligt vervat in het DNA dat is opgebouwd uit 4 elementaire bouwstenen (de basen). In totaal bevat ons DNA zo ongeveer 3 miljard bouwstenen, die verspreid liggen over 23 paar chromosomen. De volgorde van deze bouwstenen vormt een genetische code die alle informatie bevat die nodig is voor onze ontwikkeling. Wanneer ergens in het DNA fouten ontstaan, kan dit dan ook aanleiding geven tot ontsporing van het ontwikkelingsproces. Er werd geïllustreerd hoe verschillende soorten fouten aanleiding geven tot verschillende aandoeningen en op welke manier deze kunnen overerven.

HME is een autosomaal dominante aandoening wat betekent dat als één van beide ouders HME heeft, de kinderen 50% kans hebben ook HME te ontwikkelen. De ziekte wordt veroorzaakt door fouten in tenminste 23 genen, EXT1 (gelegen op chromosoom 8) en EXT2 (gelegen op chromosoom 11) genoemd.

Middels DNA onderzoek kan bepaald worden in welk gen het foutje (mutatie) gelegen is. Op dit ogenblik wordt bij het routine DNA onderzoek een dergelijke fout gevonden in ongeveer 90% van de onderzochte HME patiënten. Wat bij de overige 10% van de patiënten juist de oorzaak is van HME maakt deel uit van verder wetenschappelijk onderzoek dat op dit ogenblik aan de gang is.

Tijdens de vraag- en antwoordsessie kwamen verschillende aspecten aan bod. Op de vraag of er nu een verschil is tussen HME te wijten aan een EXT1 mutatie dan wel een EXT2 mutatie is het antwoord nog onduidelijk. Daarover moeten nog grotere studies worden verricht. Ook het hoe en waarom een genetisch onderzoek zo lang kan duren en zo duur is werd besproken. Tevens werd aandacht besteed aan het “verzekeringsaspect” en de invloed van de uitslag van een genetisch onderzoek op de gezondheidsverzekering. Ook over het feit van mogelijk prenataal onderzoek en omgaan met het feit dat je 50% kans hebt een kind met HME op de wereld te zetten werd druk van mening gewisseld.

dr. Wim Wuyts  
Hoofd DNA-laboratorium  
Centrum Medische Genetica  
Universiteit Antwerpen België



# Verslag van de Workshop HME en Werk.

Nogal wat mensen met HME krijgen te maken met problemen bij het zoeken naar werk of als zij werk hebben kunnen zich allerlei problemen voor doen. Ook bij verzekeringen doen zich soms problemen voor. Maar sowieso is het moeilijk om in het oerwoud van regels van allerlei voorzieningen je weg te volgen.

Het Breed Platform Werk en Verzekerden is een organisatie die zich inzet voor mensen die moeilijkheden ondervinden bij werk en verzekeringen in verband met gezondheidsproblemen. Daarom hadden we mevrouw Jannie Komduur van dit Platform uitgenodigd om een korte inleiding te geven en op ervaringen van lotgenoten te reageren.

Mevrouw Komduur gaf een inleiding over de nieuwe Wet Poortwachter die sinds 1 april 2002 van kracht is. Dit is een nieuwe wet, die regelt wat de plichten en rechten zijn van werkgever en werknemer bij ziekmelding van de werknemer. Stel: u bent lang ziek? Wat moet u doen? Wat moet uw werkgever doen?

Allereerst meldt u zich ziek bij uw werkgever. Uw werkgever licht de Arbo-dienst in of de bedrijfsarts. 6 weken na uw ziekmelding brengt de Arbo-dienst een advies uit over de mogelijkheden tot herstel en werkherwinning. Kunt u weer aan het werk? Hoe wordt dit aangepakt? Heeft u misschien aangepast werk nodig?

Samen met uw werkgever maakt u een plan van aanpak, waarin deze vragen staan en de antwoorden daarop. Dit is het reïntegratieplan en een reïntegratiedossier. Misschien komt u eerst weer één dag per week werken voor een uurtje of twee en dan langzaam verder opbouwen.

Voor de 13e week vanaf uw ziekmelding informeert uw leidinggevende het uitvoeringsinstituut

Werknemersverzekeringen (UWV) over uw ziekte zijn.

Uw werkgever moet samen met u van tijd tot tijd nagaan of de gemaakte afspraken nog kloppen. Moeten de afspraken worden bijgesteld omdat de situatie is veranderd?

Als de Arbo-dienst vaststelt dat u niet meer terug naar uw eigen baan kunt, dan moet uw werkgever samen met u kijken naar aangepast werk. Negen maanden na ziekmelding wordt een reïntegratieverslag gemaakt, waarin staat wat u allebei hebt ondernomen om u weer terug op uw werk te laten komen of wat er gedaan is om naar aangepast werk te kijken. Dit verslag wordt samen met een WAO aanvraag ingediend bij het UWV.

Dit verslag is belangrijk. Het UWV bekijkt het verslag en kijkt of u genoeg heeft gedaan om weer aan het werk te gaan. Natuurlijk wordt ook gekeken of uw werkgever genoeg heeft gedaan om u terug naar uw werk te begeleiden. Als u zelf niet genoeg meewerkt, dan kan de werkgever uw loon inhouden of u ontslaan. Als de werkgever niet genoeg heeft gedaan, kan het UWV uw WAO aanvraag afwijzen en uw werkgever dwingen om uw loon langer door te betalen.

Dit is de theorie, maar de praktijk is vaak heel anders. Dat bleek ook wel uit de discussie tijdens de workshop. Heel veel mensen hadden geen goede ervaring met hun werkgever na ziekmelding. Vaak besteden leidinggevenden niet genoeg aandacht aan het plan van aanpak. Er worden geen goede afspraken gemaakt, over hoe en wanneer u op uw werk terugkomt. Soms denkt de werkgever dat hij passend werk heeft gevonden maar is dat voor u niet acceptabel. U kunt als HME'er bijvoorbeeld geen staand werk meer doen. De werkgever heeft een zittende baan voor u met een computer, maar dat is ook pijnlijk voor uw handen en polsen. Of HME'ers die verpleegkundige zijn van beroep, waar men als passend werk een baan achter de kassa wordt aangeboden. Ook het UWV dat gaat over de WAO aanvraag en de uitkeringen, blijkt niet goed op de hoogte van de eigen regels. Veel HME'ers hadden hiermee slechte ervaringen omdat verschillende medewerkers van het UWV verschillende verhalen vertelden.

Veel vragen waren er ook over terugkeer naar werk na een WAO uitkering. Wat gebeurt er met mijn WAO uitkering als ik weer aan het werk ga, maar het lukt toch niet? Stel dat ik weer ziek wordt wat dan? Jannie Komduur gaf aan dat er goede afspraken op schrift moeten worden gezet met het UWV. Het Breed Platform Werk en Verzekerden kan u hierin adviseren. Zij geven ook brochures uit over WAO, Wajong en reïntegratie. Verzekeringen etc. Hun website is [www.bpv.nl](http://www.bpv.nl)

Ghislaine Widera

met dank aan drs. Jannie Komduur, Beleidsmedewerker arbeid en sociale zekerheid verbonden aan het Breed Platform Verzekerden en Werk te Amsterdam

# Verslag van de Workshop “HME en Revalidatiebehandeling”

De workshop werd geleid door Rob Smeets, revalidatiearts te Eindhoven. In de workshop werd door Rob Smeets allereerst uitgelegd wat revalidatie inhoudt en hoe revalidatie zich de voorbije decennia heeft ontwikkeld. Daarna werd door hem uitvoerig stilgestaan bij de werkwijze van een revalidatiearts in algemene zin. Tijdens het laatste deel van de workshop werden verschillende aspecten van de revalidatiebehandeling specifiek voor patiënten met HME nader toegelicht naar aanleiding van vragen van deelnemers aan de workshop.

De officiële definitie van revalidatie van de World Health Organization (WHO, onderdeel van VN) is ‘Het gecoördineerd en gecombineerd gebruik maken van maatregelen op medisch, sociaal, arbeidstechnisch en onderwijskundig (psychologisch en pedagogisch) terrein, die de gehandicapte op de voor hem/haar optimale plaats helpen’. Revalidatie wordt door Rob Smeets in aangescherpte vorm gedefinieerd als ‘de zorg voor mensen met (dreigende) problemen van het bewegingsapparaat die (zouden kunnen) leiden tot blijvende verstoring van het functioneren’. Uit deze definitie blijkt dat (heden ten dage) preventie uitdrukkelijk onderdeel is van het werkveld revalidatie en dat veel aandacht wordt gegeven aan de menselijke aspecten ervan. Dit is niet altijd het geval geweest. Na WO I bestond de taak van de revalidatiearts vooral uit het weer geschikt maken van oorlogsslachtoffers voor het arbeidsproces. Na WO II verschoof de aandacht naar kinderen en de lichamelijke revalidatie van volwassenen. Een grote verandering vond plaats na invoering van de WAO en het ontstaan van GMD’s rond 1967.

Momenteel is revalidatie een niet meer uit ziekenhuizen weg te denken functie en kent Nederland een volledige regionale dekking in de vorm van regionale revalidatiecentra.

Voor de revalidatiearts betekent dit dat hij/zij kennis moet hebben van ziekten m.b.t. het bewegingsapparaat en de consequenties daarvan, kennis van de prognose, kijkt naar de mens met de ziekte en de gevolgen daarvan voor zijn dagelijks functioneren en vervolgbeleid kan maken.

In de werkwijze van de moderne revalidatiearts speelt de zgn. SAMPC-methodiek een belangrijke rol. Doel van de SAMPC-methodiek is het leveren van maatwerk aan de patiënt: het vinden van een balans tussen wat wel kan en wat niet kan. De SAMPC-methodiek houdt in dat daarbij de volgende aspecten in beschouwing worden genomen:

- **Somatische aspecten** ofwel lichamelijke functies, zoals kracht, conditie, beweeglijkheid van gewrichten, gevoel en coördinatie;
- **Activiteiten** in het dagelijkse leven, zoals wassen, aankleden, arm-handfunctie, lopen, staan, en zitten;
- **Maatschappelijke aspecten**, zoals gezin, wonen, werken, vrije tijd, sport, huishouden en vervoer;
- **Psychologische aspecten**, zoals stemming, verwerking, acceptatie, angst, concentratie, geheugen, zoeken van de balans tussen wat wel en niet kan;
- **Communicatie**, zoals schrijven, lezen, telefoneren en pc-gebruik.

Aan de hand van de prognose van de aandoening en de beïnvloedbaarheid van de geconstateerde problemen, rekening houdend met de SAMPC-aspecten, bepaalt de revalidatiearts het beleid/de invulling van de behandeling: wat kan wel en wat kan niet (leveren van maatwerk aan de betrokken patiënt). Een dergelijke revalidatiebehandeling is bij uitstek een ‘teamsport’; naast de revalidatiearts kunnen tal van andere disciplines/specialisten bij de behandeling een rol spelen. Denk aan bijvoorbeeld een fysiotherapeut, een ergotherapeut, een bewegingsagoog, een logopedist, een verpleegkundige, een maatschappelijk werker, een psycholoog/orthopedagoog en de huisarts. De revalidatiearts heeft bovendien een specifieke coördinerende rol waar het gaat om geneesmiddelen, schoenaanpassingen/ maatschoeisel, spalken/braces en technische voorzieningen.

Na de inleiding was er volop gelegenheid voor vragen en uitwisselen van ervaringen. Uit de antwoorden van Rob Smeets bleek dat de revalidatiebehandeling goede mogelijkheden biedt voor mensen, volwassenen en kinderen, met HME.

De verschillende problemen die men ten gevolge van HME kan ervaren, zoals bewegingsproblemen, pijn en vergroeiingen (b.v. onderarm), maken dat er mogelijk aanpassingen nodig zijn in de vorm van hulpmiddelen of aanpassingen in de dagelijkse gang van zaken van iemand. Dit is bij uitstek het gebied van de revalidatiegeneeskunde.

Voor een eerste bezoek aan een revalidatiearts is een verwijzing van uw huisarts of orthopeed nodig. Inmiddels zijn er al diverse mensen met HME die goede ervaringen hebben opgedaan met de revalidatiebehandeling. Met name de multidisciplinaire benadering waarbij diverse behandelaars, zoals fysiotherapeut, ergotherapeut, bewegingsagoog enz., een aandeel hebben, spreekt hen aan.



Het is te hopen dat in de toekomst meer mensen met HME de positieve aspecten van de revalidatiebehandeling zullen ontdekken.

Voor meer informatie kunt u kijken op de website van de revalidatiecentra in het algemeen: [www.revalidatie.nl](http://www.revalidatie.nl) of

voor het revalidatiecentrum in Eindhoven: [www.blixembosch.nl](http://www.blixembosch.nl)

Frans Schelbergen  
met dank aan drs. Rob Smeets,  
Revalidatiearts verbonden aan het revalidatiecentrum  
Blixembosch Eindhoven



# Diagnostiek en Behandeling van Hereditaire Multipele Exostosen (Multipele Osteochondromen)

**Op onze lotgenotendag op 14 juni 2003 heeft Prof.dr P.C.W. Hogendoorn, patholoog in het Leids Universitair Medisch Centrum, een inleiding gehouden over de betekenis van de pathologie bij de HME. Prof. Hogendoorn geeft hieronder een samenvatting van zijn inleiding waarin vooral de betekenis van de Nederlandse Commissie voor Beentumoren, waarvan Prof. Hogendoorn voorzitter is, voor de HME aan de orde komt.**

Tumoren en hierop gelijkende afwijkingen van het skelet zijn gelukkig relatief zeldzaam. De incidentie van gevallen waarvoor invasieve diagnostiek, dat wil zeggen het nemen van een biopsie voor weefselonderzoek, en/of therapie wordt uitgevoerd wordt geschat op circa 3 per 100.000 Nederlanders. Door deze lage incidentie krijgt de gemiddelde arts in het algemeen maar ook de gemiddelde (orthopedisch) chirurg, radioloog en patholoog slechts geringe ervaring met beoordeling/behandeling van dit soort aandoeningen. De beoordeling wordt vaak gecompliceerd doordat (kwaadaardige) tumoren vaak oppervlakkig grote gelijkenis kunnen vertonen met reactieve toestanden (bijvoorbeeld fractuur). Onjuiste diagnostiek kan dus tot verstrekkende (mutilatie) gevolgen leiden. Dit geldt ook voor de diagnostiek van HME.

Aangezien bij histologische beoordeling (weefsel onderzoek) het wezenlijk is om over uitgebreide klinische gegevens te beschikken, inclusief radiologische documentatie, geschiedt dit optimaal in teamverband, waarbij de verschillende disciplines vanuit eigen invalshoek het geval belichten en samen tot een diagnose komen. Dit inzicht heeft in 1953 geleid tot de oprichting van de Nederlandse Commissie voor Beentumoren, waarvan sindsdien het secretariaat in Leiden gevestigd is. Hier wordt het materiaal (klinische gegevens, operatieverslag, radiologische documentatie en histologisch materiaal) van de door de behandelend arts ter consultatie aangeboden gevallen geordend, beoordeeld en verslagen en zonodig voorzien van verder diagnostisch of therapeutisch advies. De gevallen worden pas in behandeling genomen als de documentatie compleet is om zelf niet in valkuilen te lopen waarvoor zo vaak wordt gewaarschuwd vanuit de Commissie.

Ook kan door de behandelende arts de Commissie om advies worden gevraagd voordat invasief onderzoek (biopsie of resectie) plaatsvindt. In dat geval wordt op basis van de ter hand gestelde radiologische en klinische documentatie een te volgen beleid voorgesteld. Spoedgevallen worden direct beoordeeld; de minder spoedeisende gevallen worden in de maandelijkse plenaire vergadering besproken.

Op dit moment bevat het archief van de Commissie bijna 14.000 compleet gedocumenteerde gevallen van beentumoren of hierop gelijkende afwijkingen (radiologie, kliniek en histologie) en is daarmee een der grootste referentiecollecties ter wereld.

De specialisten die in de Commissie zijn benoemd zijn afkomstig uit de volgende disciplines: Klinische Oncologie, Kinderoncologie, Neurochirurgie, Oncologische Chirurgie, Oncologische Orthopedie, Radiologie, Radiotherapie, en natuurlijk Pathologie. Deze specialisten zijn aangezocht op grond van hun expertise met instemming van de betreffende specialistenvereniging en doen hun werkzaamheden voor de Commissie zonder enige vorm van honorering.

Maandelijks komt de Commissie multidisciplinair bijeen, waarbij de verschillende disciplines de casus hebben voorbereid. Voor wat betreft de pathologie komt dit veelal neer op het verrichten van extra (immuunhistochemische) kleuringen of doorsnijdingen, waarvoor de weefselblokjes worden opgevraagd, zo deze, om tijd te besparen niet al direct zijn bijgevoegd. Niet zelden moet ontvangen paraffine materiaal (opnieuw) worden ontkalkt voordat optimale beoordeling kan plaatsvinden. In specifieke gevallen kan zelfs weggevroren materiaal worden opgevraagd, om met behulp van moleculair biologische technieken, bijvoorbeeld mutaties in de EXT-genen, op te sporen. Er wordt dan ook altijd aangeraden om van het verwijderde weefsel materiaal in te laten vriezen.

In 2002 heeft de Commissie ten behoeve van behandelend artsen een richtlijn voor de diagnostiek en behandeling van patiënten met beentumoren uitgegeven. Bij de totstandkoming van deze richtlijn is ook het bestuur van de HME Lotgenoten Contactgroep betrokken. Deze richtlijn is o.a. via internet in te zien via [www.oncoline.nl](http://www.oncoline.nl). Hierin staat o.a. beschreven hoe de diagnostiek kan worden verricht bij HME inclusief DNA (kiembaan) diagnostiek. De bedoeling van deze richtlijn is de diagnostiek en behandeling doelmatig, efficiënt en gericht te laten plaatsvinden.

De ervaringen van de Commissie worden ook gebruikt voor het geven van nascholing in de vorm van drie jaarlijkse Boerhaavecursussen over klinisch-pathologische diagnostiek van tumoren van steun- en bewegingsapparaat en 5-jaarlijkse symposia. Het laatste symposium was juist gericht op de diagnostiek en behandeling van aan het oppervlak van het bot ontstane zwellingen (waaronder HME). Tevens is op basis van het Commissiearchief een atlas uitgegeven waarin de grote variëteit in radiologische presentatie en de incidentie, lokalisatie en leeftijd van de verscheidene tumorentiteiten is gedocumenteerd.

Dit jaar kan de Commissie terugkijken op haar 50 jarig bestaan. Gelet op het veelvuldige en constante beroep dat wordt gedaan op de Commissie kan de oprichters in 1953 een zeer voorzienende blik worden toegedicht!

Prof. Dr. P.C.W. Hogendoorn, Patholoog,  
Voorzitter Nederlandse Commissie voor Beentumoren,  
Lid van de Medisch Advies Raad van de HME  
Lotgenoten Contactgroep  
Afdeling Pathologie, Leids Universitair Medisch  
Centrum,  
Postbus 9600, L1-Q, 2300 RC Leiden

## Het gebruik van de DNA-chip in Hereditaire Multiple Exostosen onderzoek

drs. Liesbeth Hameetman, Onderzoeker Afdeling Pathologie,  
Leids Universitair Medisch Centrum, Leiden

Tijdens de zesde HME-Lotgenotendag op 14 juni 2003 heb ik verteld over de laatste ontwikkelingen in het onderzoek naar kraakbeentumoren.

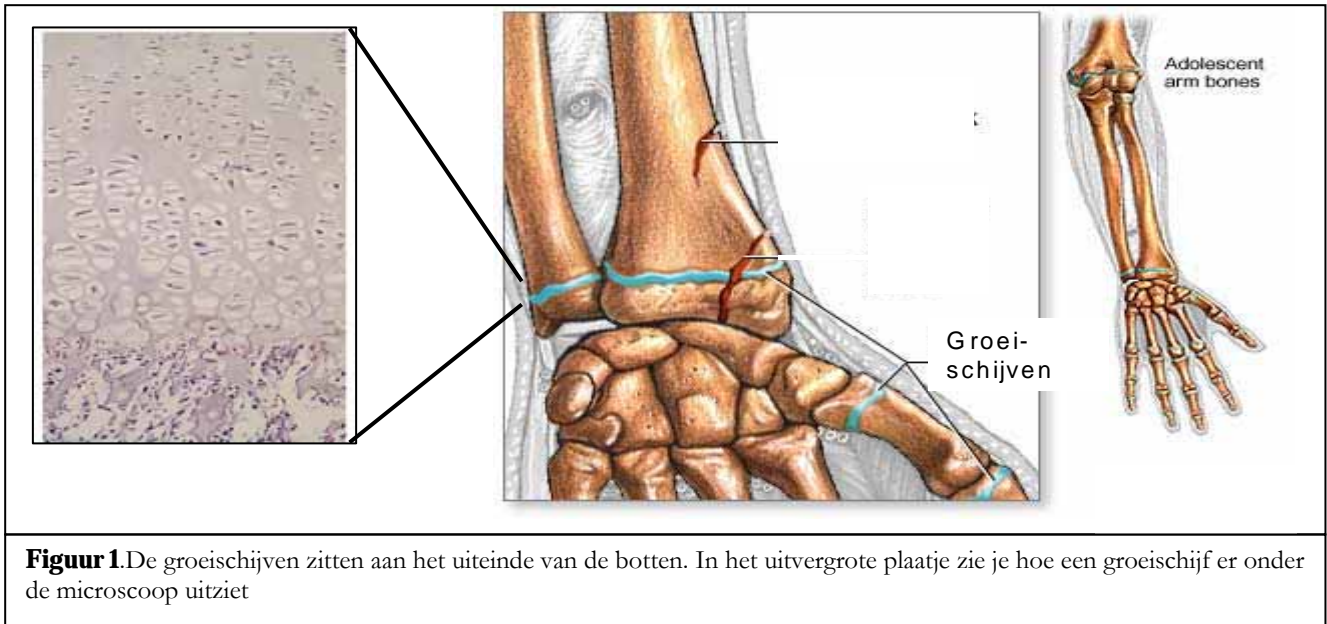
Ik zal het hieronder proberen samen te vatten, zodat u het nog eens rustig kunt nalezen.

Hereditaire Multipele Exostosen (HME) is een familiale afwijking die gekarakteriseerd wordt door multipele exostosen, welke in het jargon van de patholoog osteochondromen genoemd worden. Dit zijn goedaardige kraakbeentumoren die ontstaan aan het oppervlak van het bot. Deze tumoren bestaan uit een kraakbeenkap op een steel die bestaat uit botweefsel. Ongeveer 1 op de 50.000 mensen heeft HME, dat zijn 300-400 mensen in Nederland. Het komt iets vaker bij mannen voor dan bij vrouwen. Osteochondromen kunnen ook solitair voorkomen, dan heeft een persoon slechts één osteochondroom. Als een persoon meerdere osteochondromen heeft, heeft de persoon meestal ook HME.

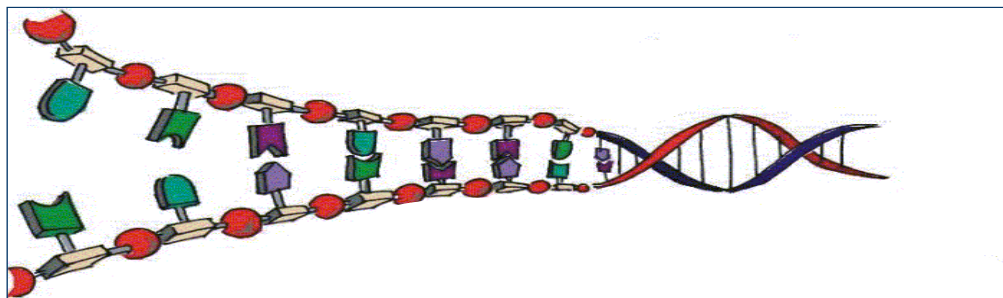
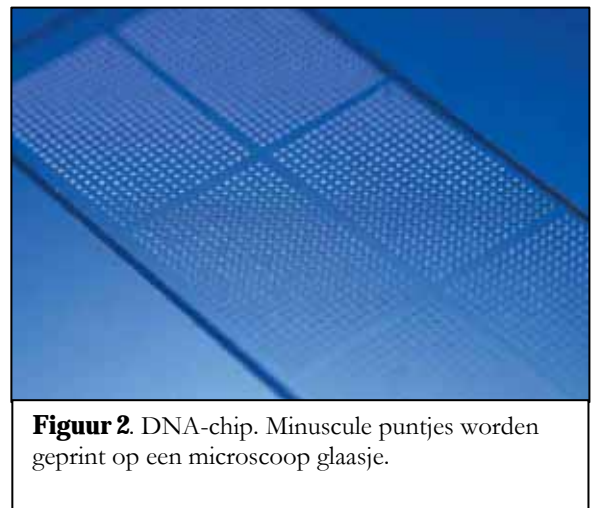
Als je een osteochondroom onder een microscoop bekijkt, lijkt deze op een normale groeischijf (**Figuur 1**). Een groeischijf is betrokken bij de lengtegroei van botten en zit onder andere in de benen, armen, vingers en tenen. De schedel heeft geen groeischijf. In de groeischijf zitten verschillende eiwitten die betrokken zijn bij de regulatie van de groei, zoals bijvoorbeeld de *EXT* eiwitten. De stukjes DNA die ervoor zorgen dat deze *EXT* eiwitten worden aangemaakt, worden de *EXT* genen genoemd. Bij een HME-patiënt wordt vaak een mutatie in een

*EXT*-gen gevonden in het bloed. Deze mutatie is geërfd van één van de ouders of het betreft een eerste spontane mutatie. Door deze mutatie wordt er een defect *EXT*-eiwit aangemaakt door het lichaam. Gelukkig heeft het menselijke lichaam van elk gen twee kopieën, waardoor er bij één mutatie nog één goed gen overblijft, waardoor alles nog goed functioneert. Nu blijkt dat in het weefsel van een osteochondroom het tweede *EXT* gen ook is veranderd, waardoor er hier geen goed werkend *EXT* eiwit meer wordt aangemaakt. Er zijn dus twee defecte *EXT* genen nodig om een osteochondroom te krijgen. Omdat *EXT*-genen osteochondromen kunnen onderdrukken, worden ze tumorsuppressor genen genoemd.

Op de afdeling Pathologie van het LUMC wordt onderzoek gedaan naar het ontstaan van erfelijke en niet erfelijke osteochondromen en de verschillen hiertussen. Tevens zijn wij op zoek naar genen die belangrijk zijn bij het kwaadaardig worden van een osteochondroom. Uiteindelijk willen we er achter komen hoe we osteochondromen het beste kunnen beoordelen in de diagnostiek, waardoor een betere behandelmethodemogelijk is.



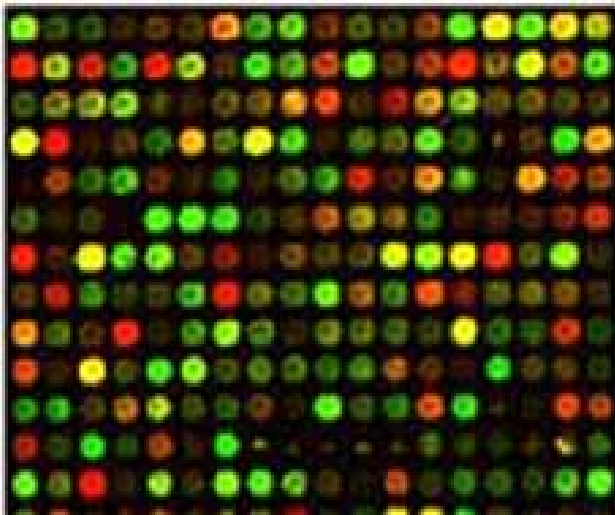
Op dit moment richt het onderzoek zich voornamelijk op de verschillende genen die belangrijk zijn voor het ontstaan van osteochondromen. In het humane genoom, het DNA, ligt de erfelijke informatie vast in de volgorde van de bouwstenen (basen). Het DNA van de mens omvat ongeveer dertigduizend genen. Van de meeste genen weten we alleen maar dat ze bestaan, wat ze doen in het lichaam is nog niet bekend. Maar elke dag worden nieuwe functies van genen ontdekt. Het is onmogelijk om deze genen één voor één te testen of ze voorkomen in osteochondromen. Daarvoor is een nieuwe techniek ontwikkeld om duizenden genen tegelijk te testen, de chip- of array-technologie. Deze chip is vaak een glazen plaatje met duizenden minuscule stukjes DNA die representatief zijn voor een bepaald gen (**Figuur 2**). De stukjes DNA worden met behulp van een soort printer op het glas geprint.



**Figuur 3.** DNA bestaat uit een dubbele streng. De strengen passen op elkaar als twee helften van een ritssluiting. De ene streng kan zich alleen maar aan de ander streng hechten als die een overeenkomstige (complementaire) volgorde van bouwstenen heeft

De DNA-chip is gebaseerd op een klassiek principe in de biologie, namelijk hybridisatie. DNA bestaat uit een dubbele streng (**Figuur 3**). Deze strengen passen op elkaar als de twee helften van een ritssluiting. De ene streng kan zich alleen maar aan de andere streng hechten als die een overeenkomstige (complementaire) volgorde van bouwstenen heeft. Als twee strengen precies op elkaar passen, vormen ze samen een dubbele streng. Dit fenomeen wordt hybridisatie genoemd.

Het DNA voor een bepaald gen op de chip is enkelstrengs. Tijdens het experiment wordt enkelstrengs DNA toegevoegd als een soort "fotonegatief" van de actieve genen in het DNA. Er treedt alleen hybridisatie op als de volgorde van de bouwstenen precies past. Dus als een bepaald gen actief is in een osteochondroom, dan zal hybridisatie optreden met het overeenkomstige stukje DNA dat op de chip geprint is.



**Figuur 4** Foto van een stuk van een DNA-chip

Dit wordt vervolgens zichtbaar gemaakt door middel van fluorescentie.

De fluorescentie wordt gedetecteerd via een soort foto waarop duizenden puntjes (spotjes) te zien zijn (**Figuur 4**).

Elk spotje is representatief voor een bepaald gen. De kleur van de spotjes is een maat voor de activiteit van het gen. Als het spotje rood is, is het gen niet actief in het osteochondroom in vergelijking met normaal weefsel. Een geel spotje geeft aan dat het gen een normale activiteit heeft. Is het spotje groen, dan is het gen actiever in het osteochondroom dan in normaal weefsel.

Het uitvoeren en analyseren van dit soort experimenten kost erg veel tijd. Alle tumoren waar genoeg restmateriaal van was na de operatie om weefsel in te vriezen voor ons onderzoek, worden gehybridiseerd op een glaasje. De serie die wij nu bestuderen omvat ongeveer 40 tumoren en onze chips bevatten tienduizend genen. Dan kan men nagaan dat hier ontzettend veel gegevens uitkomen.

Gelukkig hoeven we die niet met de hand te bekijken. Er zijn verschillende computerprogramma's ontwikkeld die alle gegevens kunnen verwerken. Er kunnen dan groepen vergeleken worden, bijvoorbeeld erfelijk versus niet-erfelijk en die programma's kunnen dan aangeven welke genen verschillen in activiteit hebben tussen de verschillende groepen. Als we dit weten kunnen we gaan kijken wat de rol is van deze genen in het osteochondroom. De DNA-chip is erg gevoelig voor fouten, dus de resultaten mogen niet blindelings vertrouwd worden. Andere experimenten zullen daarom nodig zijn om te kijken of de resultaten van chip bevestigd kunnen worden. Toch is het een techniek die op dit moment vrij populair is in de wetenschap omdat het heel veel informatie geeft over tumoren in slechts één experiment. Op dit moment zijn alle DNA-chip experimenten uitgevoerd en zijn we begonnen met het verwerken van de enorme hoeveelheid gegevens.

Ik hoop in één van de komende Newsflashes verslag te kunnen doen van de resultaten.

Sinds afgelopen januari 2003 heeft de Wereld Gezondheid Organisatie (WHO) de terminologie van HME veranderd in MO, Multiple Osteochondromen, aangezien exostosen niet helemaal de juiste (medische) term is voor deze botuitwassen.

Er is sprake van MO wanneer tenminste twee osteochondromen worden gevonden. Tevens moet een positieve familie anamnese (één of meerdere familieleden met MO) bekend zijn of een mutatie in één van de EXT genen. De richtlijnen van de WHO worden over de gehele wereld toegepast. Dr. Bovée en Prof. Hogendoorn van het LUMC hebben meegewerkt aan deze vernieuwde classificatie en terminologie van MO.



# Evaluatie 6<sup>e</sup> lotgenotendag

Wederom werd op onze 6<sup>e</sup> lotgenotendag aan het einde van de dag door de deelnemers volop gebruik gemaakt van de mogelijkheid om de evaluatieformulieren in te vullen. Dit jaar waren er naast evaluatie formulieren voor volwassenen voor het eerst ook evaluatieformulieren voor kinderen en jongeren.

Aanwezig dit jaar waren 140 deelnemers (105 volwassenen en kinderen vanaf 13 jaar en 35 kinderen t/m 12 jaar).

In totaal zijn er 94 formulieren ingevuld en ingeleverd. (74 bij de volwassenen, 2 bij de jongeren en 18 bij de kinderen) dit betekent een responsgemiddelde van **67%** over het totaal. Zoals gezegd kunnen we dus voor het eerst dit jaar een totale respons **per categorie** berekenen en die ziet er als volgt uit: bij de kinderen was de respons van 75%, bij de jongeren 29% en bij de volwassenen was de respons van 76%.

## **Evaluatie Kinderen t/m 12 jaar.**

De ochtend en de middag waren bijna alle kinderen actief, zowel bij de kindergroep, als bij het zwemmen of in de kinderopvang. Het zwemmen en de kinderopvang worden door de kinderen hoog gewaardeerd. De dag als geheel werd met een cijfer van gemiddeld 8,6 gescoord. Een meerderheid van 81% gaf aan de bezochte kindergroep leuk tot heel erg leuk te hebben gevonden. Hoewel sommigen het leeftijdsverschil wat groot vonden gaf een meerderheid van 89% aan volgend jaar weer mee te doen aan de kindergroep. Het samen bezig zijn met Gitta & Lizzy werd met een meerderheid van 69% als leuk tot heel erg leuk ervaren.

Van de 22 % van de kinderen die de website wel eens bezoekt, scoort de website voldoende tot erg leuk. De Newsflash wordt door 27 % wel gelezen maar zo'n tweederde van de geëvalueerden leest de Newsflash niet.

Enkele ideeën die door de kinderen werden geopperd voor een volgende lotgenotendag zijn: meer rekening houden met leeftijdgenoten bij elkaar, vrij sporten, waaronder klimtoestellen, meer tijd voor het zwemmen, en wat het eten betreft mag er het liefst patat op het lunchmenu staan!

## **Evaluatie jongerengroep.**

Hoewel het aantal ingevulde formulieren van de jongeren wat aan de lage kant was, waren de jongeren die hem wel ingeleverd hebben erg tevreden en gaven de dag als geheel een 8 als gemiddelde.

De activiteiten onder leiding van Ralf Kusters en het zwemmen werden uitstekend gewaardeerd, en zijn wederom voor herhaling vatbaar.

De inleidingen door prof. Hogendoorn en drs. Hameetman, waren voor de jongeren waarschijnlijk wat lastig te volgen en werden minder goed ontvangen. Daarentegen vonden de jongeren de organisatie rondom de lotgenotendag goed tot uitstekend.

## **Evaluatie Volwassenen.**

De dag als totaal werd gemiddelde met een 8 gewaardeerd

De inleidingen van prof. Hogendoorn en drs. Hameetman werden door 69% goed en 12% uitstekend bevonden. De overige 19 % vond de inleidingen te kort of juist veel te lang.

Hieronder volgt per vraag het resultaat uit het totale aantal deelnemers van de workshops welke 's ochtends en 's middags werden gehouden.

- Bij de gespreksgroep ouders beoordeelden 12 % de workshop voldoende, 66% goed en 22% uitstekend, waarbij wel opgemerkt moet worden dat veel ouders opmerkten dat de groepen wat aan de grote kant zijn en de aangeboden tijd daardoor te kort.
- De workshop zwemmen werd, hoewel de grootte van het bad wat tegenviel voor zoveel mensen, door 63% goed bevonden en door 37% als uitstekend geëvalueerd.
- De workshop erfelijkheidsaspecten werd door 3 % als voldoende ervaren, door 59% als goed en door 38% uitstekend bevonden.
- Binnen de workshop HME en werk liepen de meningen nogal uit een, dit kwam mede doordat sommige ervaringen en voorzieningen niet door onze Belgische lotgenoten konden worden gedeeld, gezien de verschillen in de Nederlandse en Belgische wetgeving rondom dit onderwerp. Verder was de uitslag van de evaluatie als volgt: 4% scoorde onvoldoende, 4% matig, 24% voldoende, 52% goed en 16% uitstekend.
- De workshop Revalidatiebehandeling werd door 5% als matig geëvalueerd, door 25 % als voldoende, door 55% als goed en door 15% als uitstekend ervaren.

Hieronder de antwoorden op de overige vragen:

- Voor zover van toepassing voor de deelnemers werd de kinderopvang door 18 % als voldoende bevonden, door 32 % goed en door 50% als uitstekend!

- Zoals elk jaar lagen de meningen over de catering ook weer uit elkaar. Gelukkig vond een meerderheid van 81% de catering goed (54%) tot uitstekend (27%).
- De accommodatie van de Mytylschool, werd door een meerderheid van de deelnemers (99%) voldoende (7%) of goed (74%) tot uitstekend (18%) beoordeeld. Ook de bereikbaarheid had voor niemand problemen opgeleverd. Ondanks de nog kleine onvolkomenheden, kunnen we dus stellen dat we wat de deelnemers betreft deze locatie kunnen aanhouden.
- Over de organisatie is iedereen (100%) tevreden. 1% van de deelnemers vond de organisatie voldoende, 63% goed en 36% uitstekend!
- Over de HME -Newsflash is de overgrote meerderheid tevreden, ook de HME-website scoorde in de evaluatie voldoende tot uitstekend, waarbij kan worden opgemerkt dat diegenen die geen mening hadden de website nog nooit hadden bezocht. Ondanks dat mogen we toch concluderen dat de website aan de verwachtingen van de deelnemers voldoet.
- Van het totaal aantal deelnemers aan de evaluatie bezochten 39% de lotgenotendag voor de 1<sup>e</sup> maal, 23% voor de 2<sup>e</sup> maal, 17% voor de 3<sup>e</sup> maal, 5% voor de 4<sup>e</sup> maal, 5% voor de 5<sup>e</sup> maal en 11% van de deelnemers had tot nu toe alle lotgenotendagen bezocht.
- Ook dit jaar werd er door de deelnemers weer een aantal suggesties aangedragen voor

onderwerpen, organisatie of centrale locatie voor de vergaderingen opgemerkt. Waaronder de suggestie om vaker ouderbijeenkomsten te organiseren en de groep voor de workshops “gespreksgroep voor ouders” niet te groot te maken, specifieke problemen bespreken welke door lotgenoten worden ervaren, meer aandacht voor ouderen dwz. de 65+ lotgenoten. Op de vraag of men ergens aan mee wilde werken werd ook door diverse mensen positief gereageerd, wat o.a. heeft geresulteerd in twee nieuwe kerngroepen die zich elders in de Newsflash aan u voorstellen.

#### **Conclusie:**

Over het algemeen kunnen we stellen dat ook deze 6<sup>e</sup> lotgenotendag weer door allen zeer tevreden is beoordeeld.

De door u ingevulde evaluatieformulieren zijn voor ons van groot belang om bij elke lotgenotendag opnieuw te streven zoveel mogelijk naar ieders tevredenheid de lotgenotendagen te organiseren.

Bovendien inspireren uw suggesties en ideeën ons ieder jaar weer om met veel enthousiasme en bezieling de volgende lotgenotendag te organiseren. De volgende staat alweer gepland voor 5 juni 2004

Hartelijk dank voor uw medewerking,  
Jan de Lange  
Hanneke Jonkman

**Wilt u meer weten over chronische pijn of heeft u vragen?**

**U kunt dan contact zoeken met de Stichting Pijn-Hoop.**

**Zij kunnen u verder op weg helpen.**

**Stichting Pijn-Hoop, Honthorstlaan 39**

**1816 TA Alkmaar**

**tel.secr.: 072-5119685**

**website: [www.pijn-hoop.nl](http://www.pijn-hoop.nl)**



# Kinderpagina

Hallo allemaal,

Eindelijk is het dan zover. Er is vanaf nu een echte kinderpagina.

Hebben jullie vragen of willen jullie iets kwijt over HME, dan kunnen jullie dat vanaf nu allemaal naar mij mailen of sturen. Dan zorg ik ervoor dat dit dan weer in de volgende HME-Newsflash komt te staan.

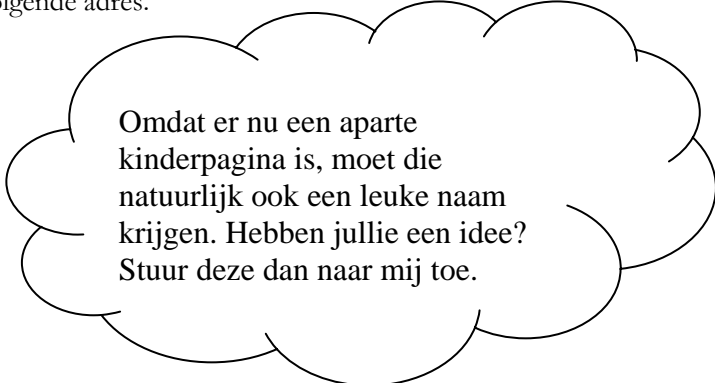
Heb je bijvoorbeeld iets vervelends of leuks meegemaakt op school of thuis en wil je dat graag aan andere kinderen vertellen? Dat kan. Dit keer is er een verslag gemaakt over de lotgenotendag door Sigrid Bekkema. Hieronder heb ik het voor jullie op de kinderpagina geplaatst.

Heb je een spreekbeurt gehouden over HME en wil je daar iets over vertellen of heb je tips voor andere kinderen? Ook dat kun je mij toe sturen. Maar ook als je vragen of iets te vertellen hebt over een onderzoek of opname in het ziekenhuis, kun je dat hier kwijt. Zo kan ik er samen met jullie voor zorgen, dat er wat meer ruimte voor kinderen komt in de HME-Newsflash. Want dit blad is natuurlijk niet alleen bestemd voor ouders.

Jullie vragen en verhalen kunnen jullie sturen naar het volgende adres.

e-mail: **[i.de.gries@hetnet.nl](mailto:i.de.gries@hetnet.nl)**

brief: Ingrid de Gries  
Bottelroosstraat 75  
9741 JG GRONINGEN



Omdat er nu een aparte kinderpagina is, moet die natuurlijk ook een leuke naam krijgen. Hebben jullie een idee? Stuur deze dan naar mij toe.

## ***Eigen verslag van Sigrid Bekkema over de HME-lotgenotendag***

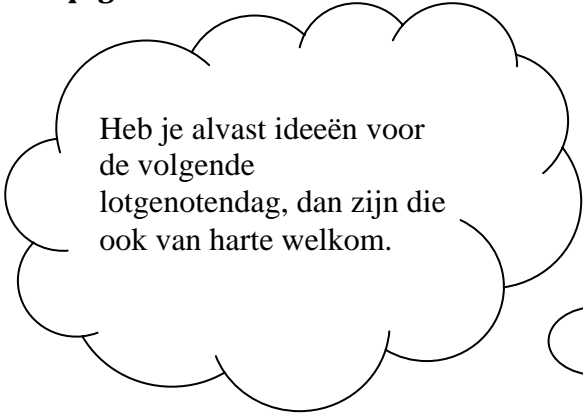
*Wij gingen naar de knobbedag. Wij haalden eerst Anet de zwemjuf op. De auto was helemaal vol met mensen en zwemspullen. Het duurde wel lang voordat wij er waren, maar we waren op tijd, want we waren de eersten. Toen gingen we naar binnen en alle stoelen waren nog leeg. Er kwamen steeds meer mensen. Toen waren ze er bijna allemaal, want we zagen Cobie nog niet. Cobie is mijn tante. Wij gingen mee met Cobie naar de kinderopvang. Daar mochten wij buiten spelen en kleuren. Wij gingen naar de drama-les, daar moesten wij onze naam zeggen en een gek dansje of sprongetje maken. Daarna werden we in groepjes verdeeld. Ik ging eerst in een heel leuk groepje daar deden wij nephuilen, lachen, blij, boos en verdrietig. Toen mocht ik wat uitzoeken (dat was boos kijken) en een ander kindje moest op de gang en later raden wat wij uitbeelden. Het tweede groepje was ook wel leuk, daar moesten wij zelf een verhaaltje maken en dat moest zijn met blij, boos en verdrietig. Ik had een verhaal gedaan dat ik een poesje had en dat ie weg is gegaan en toen had ik hem weer gevonden.*

*Daarna gingen wij zwemmen. Het zwembad was wel een beetje klein. Het was wel leuk zwemmen en we moesten een waterbal met een kleedje de bal omhoog gooien zonder dat het eraf valt. En daarna moesten we een emmertje op ons hoofd doen en zwemmen ermee zonder dat het er af viel. Wij gingen nog in een band. Je moest naar de overkant en daarna loslaten en dat was fijn. We moesten nog door hoelahoepen zwemmen. Daarbij hielp mijn papa. Daarna gingen wij douchen en ons aankleden.*

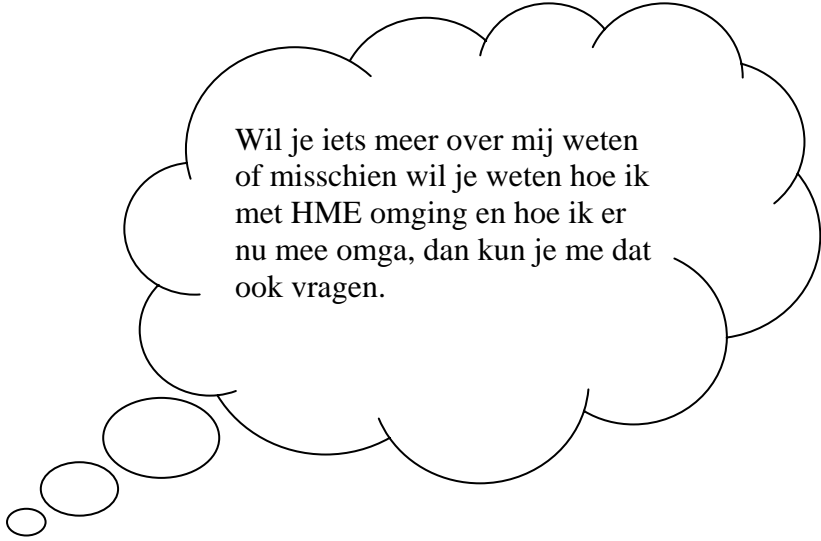
*Het was een leuke dag.*

*Groetjes van Sigrid Bekkema, 8 jaar.*

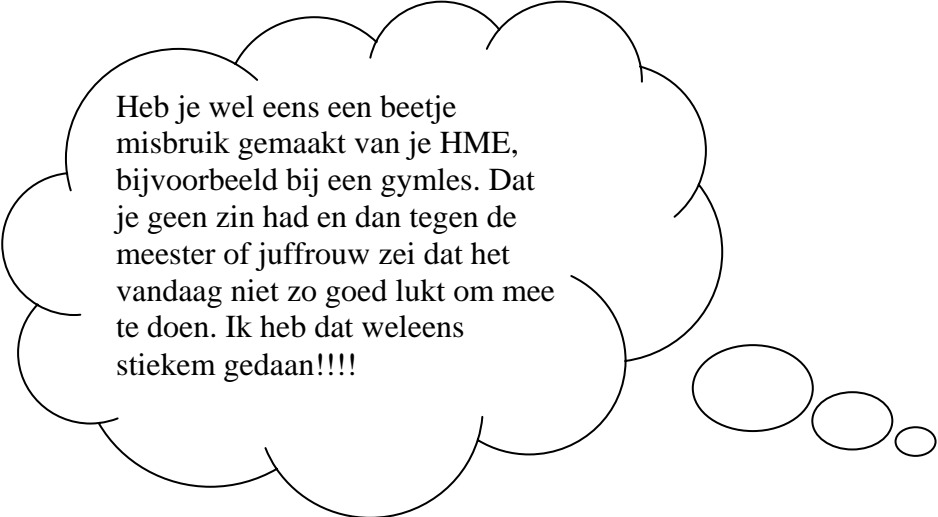
## Vervolg kinderpagina



Heb je alvast ideeën voor de volgende lotgenotendag, dan zijn die ook van harte welkom.



Wil je iets meer over mij weten of misschien wil je weten hoe ik met HME omging en hoe ik er nu mee omga, dan kun je me dat ook vragen.



Heb je wel eens een beetje misbruik gemaakt van je HME, bijvoorbeeld bij een gymles. Dat je geen zin had en dan tegen de meester of juffrouw zei dat het vandaag niet zo goed lukt om mee te doen. Ik heb dat weleens stiekem gedaan!!!!

# TOG-REGELING

## **Informatie over Tegemoetkoming Onderhoudskosten thuiswonende Gehandicapte kinderen In dit stuk is, met toestemming, dankbaar gebruik gemaakt van de informatie uit "In Beweging" september 2003 maandblad van de Reumapatiëntenbond**

De regeling Tegemoetkoming Onderhoudskosten thuiswonende Gehandicapte kinderen voorziet in een inkomensonafhankelijke tegemoetkoming voor ouders of verzorgers van een gehandicapt of chronisch ziek kind tussen de drie en achttien jaar oud. In aanmerking komen kinderen die (voorlopig) blijvend gehandicapt zijn. Verder moet de ziekte of stoornis van lichamelijke, verstandelijke of geestelijke aard zijn, én leiden tot beperkingen (de handicap).

Bovendien moeten deze beperkingen betekenen dat het kind duidelijk meer afhankelijk is van verzorging, begeleiding en toezicht, dan een gezond kind van dezelfde leeftijd. Om voor de regeling in aanmerking te komen moet het kind thuis wonen. De medische beoordeling gebeurt zoveel mogelijk op basis van schriftelijk aangeleverde gegevens. De onafhankelijke keuringsinstantie Argonaut brengt advies uit aan de Sociale Verzekerings Bank (SVB), die uiteindelijk over de aanvraag beslist. Aanvragers kunnen binnen zes weken na een afwijzing een bezwaarschrift indienen.

Veel ouders en verzorgers van kinderen met Hereditaire Multiple Exostosen zijn niet of onvoldoende bekend met bovenstaande regeling die sinds een aantal jaren kan worden aangevraagd. Als ouder van 2 kinderen met HME kan ik een iedere ouder of verzorger van een kind met HME, aanraden om een verzoek in te dienen, om voor deze regeling in aanmerking te komen.

De volgende zaken zijn echter handig om te weten wanneer u besluit een aanvraag in te dienen.

- U dient voor elk kind waarvoor u in aanmerking wilt komen voor deze regeling een aparte aanvraag in te dienen.
- Stuurt u naast het invullen van de formulieren zoveel mogelijk (medische) informatie mee over uw kind (denkt u daarbij aan, evt. tegen vergoeding, kopieën van huisartsen- en specialistenverslagen, kopie rapport revalidatiecentra etc.). Maar ook kunt u bijvoorbeeld de HME-informatiefolder en het informatiebulletin "Multiple exostosen, in kort bestek" toezenden ter nadere informatie over de HME.
- De vragenlijsten zijn nogal rigide opgesteld, vaak kunnen ze alleen met een ja of nee beantwoord worden en wordt er weinig ruimte gelaten voor uitleg of nuancering,
- Houdt u er rekening mee dat bij elke leeftijds categorie andere criteria worden gehanteerd bij de uitkomsten van de vragenlijsten. Bij oudere kinderen worden andere criteria gehanteerd dan bij kinderen in de jongste categorie.
- Vergeet u ook niet om wanneer u bezoek krijgt van de keuringsarts voorbereid te zijn op vragen die met de pijnbeleving, het verloop van de

aandoening te maken hebben en het evt. medicijngebruik van het kind.

- Bedenk dat bij een bezoek de keuringsarts slechts een momentopname van uw kind ziet. Licht zoveel mogelijk situaties toe die wellicht niet op dat moment aan de orde zijn, maar wel degelijk van invloed zijn op andere dagen en de extra zorg/begeleiding die uw kind dan nodig heeft.
- Vergeet u ook de psychosociale- en emotionele aspecten niet te vermelden die extra zorg vereisen, voor u als ouder/ verzorger bij het begeleiden van kinderen met HME.
- Verwijst u naar de website: [www.patientenbelangen.nl/hme.htm](http://www.patientenbelangen.nl/hme.htm) indien de onbekendheid van een zeldzame aandoening als HME bij keuringsartsen vragen oplevert die u zelf niet kunt beantwoorden. Veel informatie is te vinden bij literatuur die op de website vermeld staat.
- Op de website van de Sociale Verzekeringsbank: [www.svb.nl](http://www.svb.nl) vindt u meer informatie over de TOG-regeling. Deze site is vooral ook praktisch gericht. Hier vindt u wie recht heeft op de regeling en hoe de procedure verloopt. En wat de wettelijke extra bijdrage is per kind per kwartaal. Bovendien kunt u er brochures over de regeling downloaden in meerdere talen.
- Heeft u geen toegang tot internet, dan kunt u voor aanvraag formulieren en brochures contact opnemen met de SVB Vestiging in Roermond  
Tel: 0475 36 8040  
Fax: 0475 36 8009  
Openingstijden: 08.00 - 17.00 uur

Hanneke Jonkman

# Verlag 1<sup>e</sup> Regiobijeenkomst HME Lotgenoten en hun relaties op donderdag 23 oktober te Assen

Op het verzoek van vele lotgenoten, om ook naast de jaarlijkse lotgenotendagen, contact met elkaar te hebben, werd door ons gereageerd met het organiseren van een regionale bijeenkomst in de avonduren.

De drie Noordelijke provincies hadden daarbij de primeur. Alle bekende lotgenoten uit Friesland, Groningen en Drenthe (35 adressen) werden persoonlijk uitgenodigd om op donderdag 23 oktober naar de Businessclub (VIP-ruimte) van de TT-baan in Assen te komen.

Maar liefst 21 personen meldden zich hiervoor aan. Samen met de 3 organisatoren, Martha Bekkema, Wil de Gries en ondergetekende werd het dus een bijeenkomst met 24 personen.

Avondvoorzitter Martha Bekkema heette om 20.00 uur iedereen van harte welkom in de gezellige en warme ruimte van de TT-VIP-gasten. Onder het genot van een kopje koffie stelden de deelnemers zichzelf aan elkaar voor.

Aanvankelijk was het de bedoeling om na dit voorstellingsrondje in 2 groepen uiteen te gaan, maar daar kwam uiteindelijk niks van terecht. Tijdens het voorstellen kwamen er al dusdanig veel zaken aan de orde, dat de tijd omvloog. Het duurde dan ook bijna 2 uren voordat de laatste aan de beurt was om wat over zichzelf te vertellen. Iedereen heeft aandachtig geluisterd en menigmaal werd er op bepaalde onderwerpen door de aanwezigen gereageerd en ontstond er een groepsgesprek. De aanwezigheid van enkele voor ons nog onbekende lotgenoten was ook zeer waardevol. Zij deelden hun ervaringen met ons en wij konden op onze beurt weer veel informatie verstrekken.

Wat vooral gebleken is tijdens deze avond is dat vroegtijdig ingrijpen bij jonge HME-patiënten

een hoop ellende op latere leeftijd kan voorkomen. Natuurlijk is de begeleiding door een op het gebied zeer kundige specialist daarbij onontbeerlijk. Ook werd de stelling dat een 2-jaarlijkse botscan bij volwassen HME-patiënten van het grootste belang is, onderschreven.

Met de deelnemers werd vervolgens de avond op zich geëvalueerd. De aanwezigen vonden het een nuttige avond, die zeker voor herhaling vatbaar is. Het liefst zouden men 2x per jaar zo'n bijeenkomst willen houden, in het voorjaar en in het najaar.

Over de locatie was iedereen ook zeer te spreken. Over het tijdstip waren de meningen iets verdeeld. Een aantal aanwezigen zou liever op een zaterdag bijeen willen komen. Tevens werden ons nog een paar alternatieve locaties aangeboden. Deze kunnen echter alleen in de avonduren worden gebruikt en niet op zaterdag.

Om ca. 22.30 uur was de avond, iets later dan gepland afgelopen. Vele indrukken, tips en ervaringen van anderen rijker, keerde iedereen weer huiswaarts. De (voor ons) nieuwe lotgenoten waren in ieder geval ook zo enthousiast over deze bijeenkomst, dat ze zeker ook de lotgenotendagen in de toekomst willen bijwonen.

Wij vinden als organisatoren dat deze proef, het organiseren van een regionale avondbijeenkomst, zeer in z'n opzet is geslaagd. Naast de aanwezigen waren er ook nog mensen die wel belangstelling hadden maar helaas deze avond verhinderd waren. Dit allemaal meegenomen zullen er in de toekomst waarschijnlijk meer van dit soort bijeenkomsten worden georganiseerd in diverse regio's door geheel Nederland. U hoort er vast meer van.

Namens de organisatoren, Marion Post

**Wilt u meer informatie over uw kind in het ziekenhuis,  
dan kunt u terecht bij het volgende adres:**

**Kind en Ziekenhuis  
Korte Kalkhaven 9**

**3311 JM Dordrecht Tel: 078-6146361**

**e-mail: [kind.en.ziekenhuis@worldonline.nl](mailto:kind.en.ziekenhuis@worldonline.nl)**

**website: [www.kindenziekenhuis.nl](http://www.kindenziekenhuis.nl)**

# WEETJES

In deze rubriek treft u allerlei informatie, die we voor u hebben gevonden en handig is om te weten

## Wist u:

- dat direct na onze HME-lotgenotendag van 14 juni j.l. er een **record aantal hits** (verbindingen) van 27 stuks zijn geweest van bezoekers op onze HME-website?
- dat het **OLVG (onze Lieve Vrouwe Gasthuis) in Amsterdam is uitgeroepen tot het beste grote ziekenhuis van Nederland?** Het Amsterdamse ziekenhuis is de algemene winnaar in het jaarlijkse Elsevier-onderzoek.  
Er wordt over gezegd dat er grote medische deskundigheid, uitstekende afdelingen cardiologie en orthopedie, een goede Eerste hulp en tevreden patiënten zijn. Vele HME'ers en ouders van kinderen met HME zullen dit wellicht herkennen door hun positieve ervaringen met deze afdeling orthopedie en natuurlijk de deskundigheid van dr. S.J. Ham op het gebied van de HME. Ons is bekend dat in het OLVG inmiddels de grootste groep HME'ers in behandeling is.
- dat we dankzij Wil de Gries, onze penningmeester en al jarenlang vrijwilliger bij de TT-baan in Assen, **gratis gebruik hebben kunnen maken van de VIP-ruimte en de koffie/thee** op dit circuitcomplex voor onze 1<sup>e</sup> regioavond?
- dat de **Wet Gelijke Behandeling op grond van handicap en chronische ziekte (Wgbg/cz)** op 1 december in werking treedt? Het is vanaf die datum verboden om onterecht onderscheid te maken omdat iemand een handicap of chronische ziekte heeft. Dat geldt op het werk, in het beroepsonderwijs en in het openbaar vervoer. Alle vormen van lichamelijke, verstandelijke of psychische beperkingen vallen onder deze wet. Meer informatie op de site: [www.gelijkisgelijk.nl](http://www.gelijkisgelijk.nl) Hier kunt u ook een brochure downloaden. Het ministerie van Volksgezondheid heeft een folder op haar website: [www.minvws.nl/document.html?folder=393&page=20491](http://www.minvws.nl/document.html?folder=393&page=20491)
- per 1 augustus 2003 de wet **“Regeling Leerlinggebonden Financiering”**, ook wel **“rugzakje”** genoemd, in werking is getreden? Met deze wet krijgen ouders meer zeggenschap over het onderwijs van hun kinderen. Men krijgt de mogelijkheid om zelf te kiezen voor gewoon, met b.v. ambulante begeleiding, of speciaal onderwijs. Er is een Rugzak Informatielijn geopend tel. 030 - 297 06 89. Geïnteresseerde ouders kunnen ook internetsite [www.oudersenrugzak.nl](http://www.oudersenrugzak.nl) bezoeken
- dat er een **Juridisch Steunpunt is voor Chronisch Zieken en Gehandicapten?** Hier kunt u met vragen terecht die te maken hebben met: wonen, vervoer,

zorg, onderwijs, sociale zekerheid, arbeid enz. Iedereen kan bellen voor informatie en professioneel advies. Maar alleen leden van lidorganisaties van de CG-raad (Chronisch zieken en Gehandicapten Raad) krijgen hulp bij dossieronderzoek en bij juridische procedure. Goed te weten: wij zijn als HME-groep en SPO niet aangesloten bij de CG-raad. Het telefoonnummer is 035 – 672 26 66 (op werkdagen van 10.00 – 13.30 uur).

## Interessante websites:

- [www.patiëntenbelangen.nl/hme.htm](http://www.patiëntenbelangen.nl/hme.htm)** Onze eigen website. Hierop zijn veel links te vinden over allerlei zaken die met HME te maken hebben maar ook over algemene zaken m.b.t. tot ziekten, gezondheidszorg en diverse organisaties te vinden zijn?
- [www.handicap-studie.nl](http://www.handicap-studie.nl)** Dit is een website waar je alles kunt vinden over studeren met een handicap of chronische ziekte.
- [www.werkegezondheidswijzer.nl](http://www.werkegezondheidswijzer.nl)** Deze website is een initiatief van de Commissie Het Werkend Perspectief. Het doel is om eerste hulp te bieden bij vragen en problemen op het gebied van Werk, Inkomen en Gezondheid. De site is opgebouwd uit veel gestelde vragen, informatie en verwijzingen naar helpdesks, organisaties en internetgroepen.
- [www.kvhn.nl](http://www.kvhn.nl)** Op deze website van de Koninklijke Vereniging Homeopathie vindt u alle informatie betreffende deze vereniging en wat homeopathie eventueel voor u kan betekenen.
- [www.vhan.nl](http://www.vhan.nl)** Via deze site van de vereniging van Homeopathische Artsen Nederland kunt u onder meer adressen van aangesloten homeopathische artsen vinden.
- [www.netdokter.nl](http://www.netdokter.nl)** Deze site is speciaal bedoeld voor jongeren van 12 tot 18 jaar met vragen over ziekten.
- [www.zonmw.nl](http://www.zonmw.nl)** ZonMw is een intermediaire organisatie en staat voor kennisvermeerdering en vernieuwing van de gezondheidszorg en het gezondheidsonderzoek. Op hun website kunt u alle informatie vinden.
- [www.medicijngebruik.nl](http://www.medicijngebruik.nl)** Dit is de site van het DGV, het Nederlands Instituut voor verantwoord medicijngebruik. Dit instituut heeft samen met de SPO, de NOV en met financiering van het Fonds PGO, een informatiebrochure vervaardigd voor Medicijnen bij orthopedische aandoeningen. Deze brochure zal binnenkort verschijnen.
- [www.apotheek.nl](http://www.apotheek.nl)** is een site met uitgebreide, patiëntgerichte informatie over medicijnen. Gemaakt door de KNMP, de vereniging van Nederlandse apothekers i.s.m. de Consumentenbond en het DGV.

## HME in vroeger tijden

**Zijn eerste kennismaking met de HME-Lotgenoten Contactgroep in juni 2002 bracht de heer van de Stel op het idee om de geschiedenis van HME binnen zijn familie uit te zoeken.**

**De heer van de Stel vond een verslag uit 1922 van Professor Hermans, toentertijd verbonden aan het Coolsingel ziekenhuis te Rotterdam.**

Prof. Hermans schreef over de oma van de heer van de Stel o.a.: Betreft: Eigen waarnemingen (van Prof. Hermans)

Betreft een familie van Migom-van der Stel, waarin Multiple Cartilagineaire Exostosen erfelijk voorkomen. Voor zover wij konden nagaan, strekt deze erfelijkheid zich uit over drie generaties en zijn zowel mannelijke als vrouwelijke leden van de familie met de afwijking behept. De aanleiding tot een nader onderzoek van de familie werd gegeven door een thans 42-jarige patiënte die 16 jaar geleden (1906) wegens een grote tumor aan de rechter onderarm heelkundige hulp kwam inroepen. Patiënte, toen 26 jaar oud, gaf bij navragen aan, dat ze sinds haar 12<sup>e</sup> levensjaar een beenharde verdikking aan de rechteronderarm iets boven het polsgewricht had gehad; deze dikte was langzaam maar zeker in grote toegenomen. Zonder echter veel bezwaren te veroorzaken. De laatste jaren was de uitwas snel gegroeid en had tenslotte een enorme grote bereikt **(zie foto)**. Duidelijk zichtbaar is hier de meer dan hoofd grote tumor. Die de gehele onderarm tussen elleboog en polsgewricht in neemt, terwijl de rechterhand

niet meer dan een aanhangsel van het gezwel uitmaakt. De naar rechts voorover gebogen houding van patiënte demonstreert duidelijk de zwaarte van de aan de bovenarm hangende uitwas. Het oppervlak van de tumor vertoont talrijke oneffenheden in de vorm van grotere en kleine knobbels, alle bedekt door de overal intacte huid. De vingers van de rechterhand zijn gefixeerd in een flexie contractuur, die vooral aan de laatste vier vingers sterk uitgesproken is. Bij palpatie bleek de consistentie van het gezwel beenhard: enkele van de oppervlakkige knobbels waren hard elastisch als kraakbeen. Sommigen er van vertoonden nog de zgn. transluciditeit, er waren geen verweekte plekken aanwezig. De eigenlijke tumor was overal bekleed door de nergens necrotische, overigens zeer dun uitgerekte, gladde, glanzende huid, die vrijwel direct op de harde onderlaag lag en weinig verschuifbaar was. Van de spieren, van de bloedvaten en zenuwstammen van de onderarm was geen spoor meer te bekennen.'

Degenen die geïnteresseerd zijn in de rest van het verhaal van dhr. van de Stel, kunnen contact met hem opnemen, tel.nr.. 0181-451590.



# PRIKBORD

## *Reacties op oproepjes in de vorige Newsflash:*

### **Rijexamen**

Op onze oproep over problemen bij het rijexamen voor mensen met HME, kwamen nog 2 reacties. Ook deze twee meiden van 18 jaar moesten van hun rijexaminator eerst een medische keuring ondergaan alvorens opnieuw rijexamen te mogen doen. Eén van hen is inmiddels gekeurd en natuurlijk goed gekeurd en wacht op een oproep voor een nieuw rijexamen. De ander wacht nog op de keuring.

Hetzelfde verhaal dus als eerder van een jongen die, zoals bericht, inmiddels in het bezit is van het rijbewijs. Het lijkt er dus op dat er voor HME'ers geen belemmeringen zijn om rijexamen te doen en gewoon auto te rijden. Maar soms moet de rijexaminator hier nog van overtuigd worden. Het levert ergernis op en langer wachten op je rijbewijs op.

We zullen het maar houden op onbekendheid met een zeldzame aandoening als HME.

### **Alternatieve behandelingen**

Op het oproepje aan mensen met HME die ervaring hebben met alternatieve behandelingen werd door één persoon gereageerd. Deze moeder heeft ervaring met homeopathische behandeling bij haar zoon. Haar ervaring was positief. Mochten er meer mensen zijn die ervaringen hebben laat het ons dan weten.

### **Corrigerende operaties**

Ook hierop is gereageerd. Er waren 3 mensen met kinderen waarbij corrigerende operaties waren uitgevoerd. Eén ouder reageerde omdat de onderarm van haar dochter was gecorrigeerd met een orthofix. Ook reageerden er twee moeders met ervaring bij hun resp. dochter en zoon met het stilzetten van de groei aan één kant van zowel de knie als de voet door middel van krammen = epifysiodese. Op vragen nadien van andere ouders waarvan een kind één van deze ingrepen moest ondergaan hebben we deze mensen met elkaar in contact kunnen brengen. Zo kan men leren van elkaars ervaringen en elkaar ondersteunen.

### **Vergaderlocatie**

Dit probleem hebben we bijna opgelost. Zoals het er nu naar uit ziet gaan we als kerngroep en bestuur onze vergaderingen 4 maal per jaar in een ziekenhuis in het midden van het land houden. Het is nog niet helemaal rond maar we verwachten een positieve besluitvorming hierover.

## *Nieuwe oproepjes:*

### **Oproep voor nieuwe rubriek "Medische Vraagbaak"**

We hebben het plan om vanaf de volgende Newsflash een nieuwe rubriek te starten, de Medische Vraagbaak. De bedoeling is om hier vragen van u of van jou voor te leggen aan één van de specialisten van onze Medisch Advies Raad en de vraag en het antwoord in deze nieuwe rubriek te publiceren. Afhankelijk van de ruimte kunnen we meer dan één vraag aan de orde laten komen.

Daarom onze oproep om uw vragen in te sturen naar ons redactieadres (zie colofon) en wellicht wordt uw vraag dan in de volgende Newsflash behandeld. Mocht dit niet het geval zijn dan krijgt u in ieder geval persoonlijk antwoord.

### **Eigen oproep**

Heeft u zelf behoefte om een oproepje te doen in onze Newsflash laat het ons dan weten. U kunt b.v. vragen naar de ervaring van iemand met een bepaalde operatie of locatie van een exostose of iemand zoeken in uw buurt waar u eens wat lotgenotencontact mee wilt hebben. We zien uw oproepjes graag tegemoet op ons redactieadres.



## Een andere kijk op HME.... van start gegaan

Eerder hebben wij u geïnformeerd over de plannen om met elkaar op een andere manier te kijken naar HME. Hierbij was het plan om samen een sessie over HME mee te maken bij Marieke de Vrij.

Eerst wat meer uitleg over Marieke de Vrij: Marieke (1953) is een vrouw met heldere vermogens zoals helderhorendheid, helderziendheid en helderwetendheid en middels bewoordingen werpt zij licht op levensvragen van grote individuele en maatschappelijke betekenis. Zij is, door middel van deze vermogens in staat het collectief bewustzijn en de potentie die hierin ligt aan te voelen. De kennis die op diverse terreinen vrijkomt, wil zij benutten ten gunste van velen. Zij wenst zich dienstbaar op te stellen om, door uitbreiding van de bestaande kennis via haar inspiratie, maatschappelijke verandering vorm te geven en vernieuwing te initiëren op vele terreinen.

Via Marieke de Vrij is veel kennis vrijgekomen over een groot aantal onderwerpen van onder andere spiritueel, maatschappelijk, medisch en economisch belang, maar niet alle onderwerpen zijn reeds tot publicatie omgezet.

Uit de lijst met onderwerpen noemen wij er hier enkele: diabetes, discriminatie, euthanasie, incarnatie, gehandicaptenzorg/zwakzinnigenzorg, ouderdom/dementie, paranormale gaven, relatieproblemen, spirituele achtergronden van ziekten en economie.

Marieke de Vrij werkt binnen de Stichting De Vrije Mare een Stichting voor Maatschappelijke

Vernieuwing, Vormgeving vanuit Vrije Verbinding. Zie website: [www.mariekedevrij.org](http://www.mariekedevrij.org)

Inmiddels zijn we met drie mensen, allen met HME, op bezoek geweest bij Marieke de Vrij in Nibbixwoud op dinsdag 23 september j.l. Daar hebben we in een sessie van ongeveer 2 uur ons gebogen over de Hereditaire Multiple Exostosen. Aan de hand van de gegevens die Marieke ontving en de vragen die wij haar stelden ontstond er een uitgebreid, anders dan gangbaar, beeld over de HME. Over de oorsprong ervan, maar ook over de gevolgen en de mogelijkheden om er effectief wat aan te doen.

Wat ons betreft was het een heel interessante ontmoeting met Marieke en we zien dit gesprek met haar dan ook graag als een eerste kennismaking met de mogelijkheden om een andere kijk op HME te onderzoeken. Er wordt een uitgebreid verslag van gemaakt en aan de hand daarvan willen wij tijdens een volgend samenzijn met Marieke meer gericht zaken over de HME aan de orde stellen.

We hebben een nieuwe afspraak gepland op dinsdagmiddag 9 maart 2004 wederom in Nibbixwoud. Hieraan voorafgaand willen we als groepje HME'ers bij elkaar komen om deze ontmoeting voor te bereiden. Wie dit alles aanspreekt kan zich bij ons aansluiten en zich bij ondergetekende opgeven. De kosten zullen afhankelijk zijn van het aantal deelnemers.

Voor informatie en opgave:  
Wyne Munter, tel. 010-5923087,  
email: [wynemunter@zonnet.nl](mailto:wynemunter@zonnet.nl)

### Helpdesk Gezondheid, Werk en Verzekeringen

Heeft u door uw gezondheid problemen met het verkrijgen van werk en/of verzekeringen?

Bel voor informatie en advies de **Helpdesk Gezondheid, Werk en Verzekeringen**.

Telefoon: 020 – 4800 300 op werkdagen van 12.00 tot 20.00 uur

Of kijk op [www.bpv.nl](http://www.bpv.nl)

# EMDR

## Eye Movement Desensitization and Reprocessing

In de gespreksgroep voor ouders, op de lotgenotendag van 14 juni jl. werd door een van ouders de vraag gesteld, wat te doen wanneer een kind een dermate angst heeft ontwikkeld voor ziekenhuizen, prikken en alles wat er bij witte jassen hoort naar aanleiding van negatieve ervaringen.

Bij een aandoening als HME en de veelvuldige bezoeken aan het ziekenhuis die daar vaak mee gepaard gaan, nog afgezien van alle andere handelingen die daar uit voortvloeien, kan dit niet alleen grote problemen voor het kind geven, maar kan dit ook als een grote belasting voor de ouders en of verzorgers ervaren worden.

Een van de mogelijkheden die werd aangereikt was de EMDR methode. EMDR staat voor: **Eye Movement Desensitization and Reprocessing** en is een complexe vorm van psychotherapie, die iemand in staat stelt negatieve ervaringen te verwerken en zowel de lichamelijke als psychische symptomen die daar uit voort zijn gevloeid in de loop van de tijd, op een relatief snelle en effectieve manier kwijt te raken.

Belangrijk voor het welslagen van de methode, is te weten of in dit geval de angst (of angsten) van het kind terug te voeren zijn op een nare ervaring of veelvoud van ervaringen en de bijbehorende herinnering aan die negatieve ervaring(en), gebeurtenis.

Door middel van bijvoorbeeld het volgen van de hand van de therapeut met de ogen wordt een zgn. afleidend stimulus gecombineerd met verschillende elementen uit andere therapieën, zodat het kind de ervaring leert verwerken zonder dat het de ervaring uitvoerig hoeft te beschrijven, of er langdurig over hoeft te praten.

Deze minimale belasting, maakt de methode dan ook erg geschikt voor, zeer jonge, kinderen.

Er zijn inmiddels diverse studies en onderzoeken gedaan naar de effecten en resultaten van de methode, u kunt alles hierover na lezen op [www.emdr.nl](http://www.emdr.nl).

Ook kunt u op deze site lezen wat de verschillen en overeenkomsten zijn met andere vergelijkbare methodes uit de gedragstherapie, waaronder exposure "in vivo", imaginaire exposure etc.

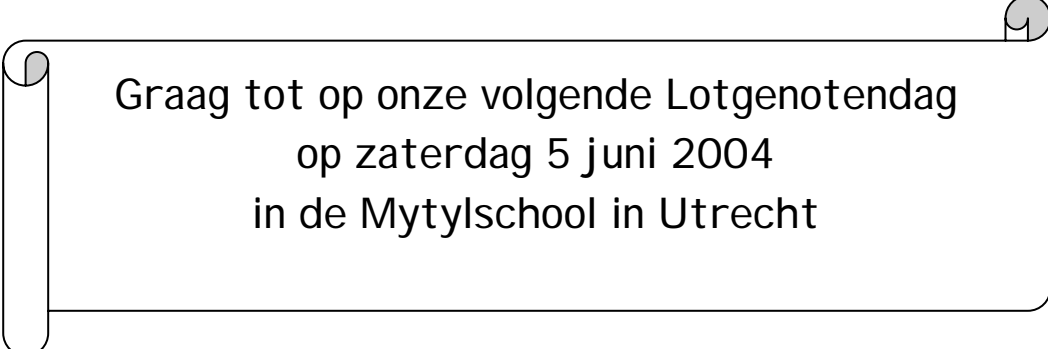
Wel is de informatie die op deze site wordt gegeven nogal wetenschappelijk van aard.

Op [www.psycho-trauma.nl](http://www.psycho-trauma.nl) kunt u wat meer praktische informatie vinden. Op deze pagina kunt u ook uw vragen voorleggen en informatie verkrijgen via een invulformulier. Voor deze informatie en bijvoorbeeld vragen met betrekking tot welke psycholoog/psychotherapeut of psychiater in uw omgeving bevoegd is met deze methode te werken, kunt u ook telefonisch of schriftelijk contact opnemen met:

**Centrum voor Psychotherapie en Psychotrauma,  
Soestdijkseweg-Noord,  
3723 HB Bilthoven,  
tel: 030-2294675**

In een volgende Newsflash, hoop ik u aan de hand van een interview met een psychologe, en haar ervaringen uit de dagelijkse praktijk, wat meer toegespitste voorbeelden te kunnen geven, hoe EMDR in zijn werk gaat bij kinderen en met name bij angst voor ziekenhuizen, prikken, tandarts e.d.

Hanneke Jonkman



Graag tot op onze volgende Lotgenotendag  
op zaterdag 5 juni 2004  
in de Mytyschool in Utrecht

# De Nederlandse HME E-mail groep is gestart!

We hebben u in de vorige Newsflash bericht over onze plannen om een e-mail groep op te zetten voor HME'ers en hun relaties. Zo kan Lotgenotencontact via de mail plaatsvinden en kunnen aangesloten deelnemers met elkaar mailen. Als u vragen, nieuwtjes etc. heeft over onderwerpen die te maken hebben met HME kunt u die via de e-mailgroep door middel van één e-mailtje aan alle andere deelnemers stellen! Ook kan iedereen zo van andermans ervaringen leren of profijt hebben. Daarnaast kunnen we elkaar steun bieden. Als HME'er weet je precies wat een andere HME'er doormaakt tenslotte. We hebben inmiddels de e-mail groep opgezet en nodigen alle HME'ers en hun relaties van harte uit om lid te worden.

We zullen nog even een kort stukje herhalen uit de vorige Newsflash waarin Frans Schelbergen heeft uitgelegd wat een e-mail groep is en hoe het werkt. Daarnaast zullen wij u uitleggen hoe u zich kunt aanmelden.

## **Wat is een e-mailgroep?**

Een e-mail groep kan worden omschreven als een groep mensen die via één enkel emailadres elkaar berichten kunnen sturen. Wanneer u een bericht stuurt naar het e-mailadres van de e-mailgroep wordt dat bericht automatisch verstuurd naar alle andere deelnemers.

## **Mag iedereen deelnemen aan de groep?**

Ja, iedereen mag deelnemen, maar..... de beheerder van de e-mailgroep zal uw aanmelding persoonlijk beoordelen om misbruik te voorkomen. Ook kan de beheerder iemand uit de groep halen die zich niet aan de regels houdt. U kunt zich aanmelden bij de e-mail groep door een mailtje, waarin u zich kort voorstelt, te sturen aan:

**HME-Lotgenoten@yahoogroups.com.**

De beheerder, ook wel moderator, genoemd zal uw aanvraag dan behandelen en zorgen dat u wordt aangemeld. De groep is dus "gesloten". Alleen aangemelde leden kunnen uw mailtjes lezen. Mensen die zo maar op het internet surfen, kunnen onze mailtjes niet zien. Zo kunnen we in alle vertrouwen over HME en daaraan gerelateerde onderwerpen praten.

## **Wat zijn die regels dan?**

1. De e-mail berichten moeten over HME en/of HME-gerelateerde onderwerpen gaan. De inhoud van de berichten moet fatsoenlijk zijn en normen en waarden dienen gerespecteerd te worden.

2. Respect: Voorwaarden om over soms diepe gevoelens en indrukken te kunnen praten, zijn wederzijds respect en vertrouwen. Iedereen gaat op een andere manier met HME en alles wat daar bij komt om. Ook al is dat niet uw manier en vindt u dat iemand helemaal verkeerd bezig is, blijf elkaar altijd met respect bejegenen.

3. Vertrouwen: De leden van de e-mailgroep mailen over hun gevoelens ten opzichte van HME, hun aandoening en hun persoonlijke situatie. Dit kan alleen als er een vertrouwen is, dat deze informatie ook vertrouwelijk wordt behandeld. Alles wat geschreven wordt is uitsluitend bedoeld voor de leden van de e-mailgroep en niet voor publicatie of extern gebruik.

## **Kan iedereen berichten sturen aan de groep?**

Nee, om berichten te kunnen sturen moet je je eerst aanmelden voor de groep door een mailtje te sturen aan:

HME-Lotgenoten@yahoogroups.com

## **Kan ik alle oude berichten bekijken?**

Ja, als je deelneemt aan de groep kun je via de site van de e-mailgroep een overzicht krijgen van alle oude berichten.

## **Kunnen mijn gegevens misbruikt worden?**

U hoeft slechts uw e-mail adres, op te geven om deel te kunnen nemen aan de e-mailgroep. In dat mailtje kunt u zich kort voorstellen. Uw e-mailadres is alleen aan de leden van de e-mailgroep bekend nadat u een bericht heeft verstuurd.

## **Ik heb mij al aangemeld voor de e-mailgroep bij het secretariaat van de HME-groep. Moet ik mij nogmaals aanmelden?**

Dat hoeft in principe niet. Wij hebben uw gegevens en zullen u uitnodigen om deel te nemen aan de groep. Mocht u desondanks niets van ons horen, dan kunt u zich aanmelden door een mailtje te sturen aan

HME-Lotgenoten@yahoogroups.com

Wij hopen u gauw te kunnen begroeten bij de e-mailgroep.

Ghislaine Widera en Hanneke Jonkman