

# NEWSFLASH

April 2003, nummer 9

Hereditaire Multiple Exostosen  
Lotgenoten Contactgroep Nederland

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

Beste lezers,

Voor u ligt het 9<sup>e</sup> nummer van onze HME-Newsflash. Hierin besteden we uiteraard veel aandacht aan de komende lotgenotendag die gehouden wordt op zaterdag 14 juni in de Mytyschool in Utrecht. U vindt in dit nummer de uitnodiging met het programma en natuurlijk een uitgebreide toelichting op de workshops. Deze keer zijn er maar liefst 7 workshops voor u beschikbaar. Nieuw daarbij is de kindergroep en de jongerengroep. Kortom na het lezen kunt u er niet meer om heen. De lotgenotendag bevat voor elk wat wils! Indien u wilt deelnemen vult u zo snel mogelijk de opgavebon in. We zien u graag in Utrecht op 14 juni.

Verder in dit nummer de vaste rubrieken, zoals Nieuws van het bestuur, Ontwikkelingen op het gebied van HME en de vaste column van Mascha.

Daarnaast gaat dr. Ham in op de plannen voor het wetenschappelijk onderzoek bij HME, een onderzoeker, drs. Liesbeth Hameetman, van de afdeling Pathologie uit Leiden geeft een up-date van het onderzoek aldaar en dr. Wuyts brengt verslag uit van het 1<sup>e</sup> internationale HME-congres in Arizona.

Tot slot geeft Marian Berkens u uitleg over Reiki.

We hebben ook een nieuwe rubriek gemaakt n.l. een speciale kinder- en jeugdpagina. Hier schrijft Froukje over haar ervaring met een spreekbeurt op school over de HME.

Voor deze pagina zou het erg leuk zijn om ook van jou de volgende keer iets te plaatsen. Dus klim in de pen en stuur wat op!

Helaas hebben we als redactie afscheid moeten nemen van Chantal Beurskens. Zij is jaren lang redactielid geweest, maar heeft besloten om te stoppen als kerngroeplid. U leest er over in dit nummer. Chantal bedankt voor alles.

Gelukkig kunnen we vanaf het volgende nummer van de Newsflash versterking verwachten, want Hanneke Jonkman is bereid om de redactie te komen versterken. Zij is net kerngroeplid geworden. Op dit moment is zij nog druk bezig met haar revalidatie na een grote operatie. Wij wensen haar vanaf deze plek dus ook een voorspoedig herstel.

Veel leesplezier gewenst.

De redactie, Ghislaine Widera-Stevens en Jan de Lange.

## Inhoudsopgave

Pagina 2: Colofon / Column

Pagina 3: Nieuws van het bestuur

Pagina 5: Jaarverslag 2002

Pagina 8: Activiteitenplan 2003

Pagina 10: Ontwikkelingen op het gebied van HME

Pagina 11: Verslag dr. Wim Wuyts

Pagina 12: Regionale bijeenkomst

Pagina 13: Wetenschappelijk onderzoek naar kraakbeentumoren

Pagina 16: Wetenschappelijk onderzoek bij HME

Pagina 18: Weetjes

Pagina 19: Wereldmoeder met een ziek kind

Pagina 20: Even voorstellen

Pagina 20: Afscheid Chantal

Pagina 20 : Een andere kijk op HME

Pagina 21: Jeugd- en kinderpagina

Pagina 22: HME en Reiki ???

Pagina 23: Plannen voor een HME E-mailgroep

Pagina 24: Prikbord

Pagina 25: Uitnodiging Lotgenotendag

Pagina 26: Toelichting op de workshops

Pagina 29: Opgavebon Lotgenotendag

## 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-Stevens en Jan de Lange

### MEDEWERKERS AAN DIT NUMMER:

dr. S.J. Ham, mw. drs. L. Hameetman, dr. W. Wuyts, Marian Berkers, Mascha Haans, Wyne Munter, Chantal Beurskens-v.d. Burg, Froukje Bekkema, Martha Bekkema (tevens distributie), Bauke Bekkema (kopieerwerk en distributie), Martha de Gries (tekstcontrole), Hanneke Jonkman, Frans Schelbergen (tevens lay-out), Willem de Gries, Marion Post, Jan de Lange en Ghislaine Widera-Stevens.

### MEDISCH ADVIES RAAD:

Mw. dr. J.V.M.G. Bovée, dr. S.J. Ham, 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](mailto:hme@patientenbelangen.nl)  
website: [www.patientenbelangen.nl/hme.htm](http://www.patientenbelangen.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](mailto: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](mailto:jan.de.lange.sr@planet.nl)

#### Stichting Patiëntenbelangen Orthopaedie (SPO)

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

© Copyright HME Lotgenoten Contactgroep

## Column

### Lotgevallen van een HME lotgenoot....

#### Herinnering

Ik herinner me opeens dat ze vroeger zo weinig wisten over HME. Toen ik 1 jaar oud was, inmiddels ben ik 34 jaar, zagen mijn ouders dat er iets niet goed was met me. Ze voelden knobbels op mijn benen en armen en mijn linkerarm was ook schuin gegroeid. Toen ze daarmee naar de arts gingen, werd er ook meteen ingegrepen en werden er in een paar jaar tijd vijf knobbels weggehaald. Dat had nogal wat gevolgen. Ik ben een paar maanden verlamd geweest aan een been omdat ze zenuwen hadden geraakt. Maar vanwege het feit dat de artsen aan een onderzoek werkten, waar mijn ouders niet van op de hoogte waren, zeiden de artsen niets tegen mijn ouders. Totdat ze erachter kwamen en mij uit mijn bed tilden en meenamen naar huis. Dankzij een fysiotherapeut, die met kleine elektrische schokjes de spieren stimuleerde, is het uiteindelijk toch nog goed gekomen met mijn been. Ze zijn toen jaren niet naar een arts gegaan met me omdat ze het niet meer vertrouwden. Totdat er een doorverwijzing kwam naar een andere specialist. Ik was toen 10 jaar en ze wisten wat meer (ook al gaven ze de 'ziekte' verschillende namen). Nog steeds was ik slechts een onderzoeksobject voor de specialisten. Zo gebeurde het eens dat ik met bed en al naar beneden werd gereden en in een collegezaal terecht kwam, vol met studenten. De vijf uitverkorenen mochten aan me 'voelen'. Ik was helemaal overbluft door deze aandacht en dacht dat het er gewoon bij hoorde. Studenten die wat verder waren in hun studie, mocht ik ontmoeten op hun onderzoekskamer. Kleed je maar uit, en kleed je maar weer aan. En dat niet één keer, maar meerdere keren. Dat ging gewoon zo in die tijd, zo'n 24 jaar geleden. Ik denk dat het maar goed is, dat mijn ouders niet alles wisten wat ze deden want dan hadden ze me weer ontvoerd uit het ziekenhuis.

Inmiddels zijn we jaren verder en de artsen weten gelukkig weer wat meer. Het aan en uitkleden zal altijd wel zo blijven, en dat er artsen aan mijn benen voelen ook, maar soms herinner ik me dingen die me meer pijn doen, dan de pijn die ik soms in mijn lichaam voel door de extra botjes die ik meedraag...

Groetjes van Mascha

# NIEUWS VAN HET BESTUUR

In deze HME-Newsflash kunt u het Jaarverslag 2002 en het Activiteitenplan 2003 lezen. Hierin leggen we verantwoording af over onze activiteiten die we het vorige jaar hebben uitgevoerd en de ontwikkelingen die we hebben doorgemaakt. In het activiteitenplan kunt u onze plannen en ambities voor het komende jaar lezen.

Maar daarnaast is er al weer allerlei ander nieuws te melden waarover we u in deze rubriek graag willen bijpraten.

## Medisch Advies Raad

In de week dat deze Newsflash uitkomt is ook de **installatiebijeenkomst** gepland voor onze Medisch Advies Raad. Op dinsdag 15 april 2003 komen we voor het eerst bij elkaar als leden van de Medisch Advies Raad (MAR) en het bestuur.

We zijn te gast bij Prof dr. P.C.W. Hogendoorn op de afdeling Pathologie van het Leids Universitair Medisch Centrum. Naast Prof. Hogendoorn zullen aanwezig zijn de andere leden van de MAR: dr. Bovée, dr. Ham, dr. van Mourik en dr. Wuyts. We hopen tijdens deze installatie- bijeenkomst afspraken te maken over het reglement, het voorzitterschap en de verdere structuur van de MAR. Ook de inhoudelijke ontwikkelingen op het gebied van de HME staan op de agenda.

Voor u betekent het instellen van de MAR dat we **uw vragen** op het gebied van de HME aan de leden van de MAR kunnen voorleggen. De MAR is om die reden ook samengesteld uit verschillende specialismen zodat we hopelijk voor de verschillende aspecten van de HME de deskundigheid "in huis" hebben. Uw vragen kunt u kenbaar maken aan Jan de Lange. Hij is als voorzitter van ons bestuur de contactpersoon voor de MAR. We houden u op de hoogte van de voortgang van de MAR.

## Mutaties van de Kerngroep

Eind vorig jaar heeft **Will v.d. Burg** te kennen gegeven te willen stoppen met haar lidmaatschap van onze kerngroep. Will is vanaf de start van de kerngroep in 1999, samen met haar dochter Chantal, lid geweest. Will was altijd actief bij de voorbereidingen en de uitvoering van de catering van onze lotgenotendagen. Will is gelukkig bereid om samen met anderen de catering te blijven verzorgen. Will ook vanaf deze plaats bedankt voor alles.

Helaas hebben we in onze laatste vergadering van februari 2003 ook afscheid moeten nemen van nog 2 kerngroepleden. **Chantal Beurskens- v.d. Burg en Gunnar Beurskens** hebben besloten om te stoppen met hun activiteiten als kerngroeplid. Met

name Chantal was vanaf de start, samen met haar moeder Will, bij onze lotgenotengroep betrokken. Al die tijd heeft zij deel uit gemaakt van de redactie van de Newsflash en regelde zij de kinderopvang voor de lotgenotendagen. Chantal heeft in deze Newsflash een stukje geschreven waarin ze ingaat op haar afscheid. Natuurlijk blijven Chantal en Gunnar gewoon aangesloten bij onze groep en zullen zij de lotgenotendagen bezoeken. Ook vanaf deze plaats bedankt voor al jullie inzet voor onze groep.

Voor de opvolging in de redactie hebben we gelukkig al iemand gevonden.

Dat is **Hanneke Jonkman**. Hanneke maakt sinds eind vorig jaar, als opvolger van Will v.d. Burg, deel uit van de kerngroep. Helaas is het nog niet gelukt voor Hanneke om al actief te zijn, omdat zij een zware operatie moest ondergaan en nu druk met haar revalidatie bezig is. Vanaf de volgende Newsflash hoopt zij haar steentje bij te kunnen dragen. Hanneke stelt zich, in een apart stukje in deze Newsflash, aan u voor.

## Oproep nieuwe kerngroepleden

Door alle mutaties in de kerngroep zijn er **2 vacatures** ontstaan. Hierbij willen wij een oproep doen voor nieuwe kerngroepleden, die een actieve rol willen vervullen binnen onze HME Lotgenoten Contactgroep.

Wij zijn in ieder geval op zoek naar iemand die de **jeugd en kinderen** als aandachtsgebied wil nemen. Hierbij moet u denken aan het verzorgen van de jeugd- en kinderopvang in onze HME-Newsflash, het regelen van de kinderopvang voor onze lotgenotendagen en mogelijk andere activiteiten voor onze jeugd en kinderen. Misschien is dit ook wel een taak die door 2 kerngroepleden gedaan kan worden.

Dus heeft u tijd en interesse om onze kerngroep te willen versterken neem dan contact op met één van de bestuursleden. Wij zijn altijd bereid om informatie te verstrekken over onze verwachtingen en de taken van een kerngroeplid. Meer informatie kunt u ook krijgen door ons huishoudelijk reglement te lezen. Dit kunt u downloaden van onze website of aanvragen bij onze secretaris.

## SPO

In de vorige Newsflash hebben we u op de hoogte gebracht van ons plan om i.v.m. ons 5-jarig bestaan eind van 2002 een **evaluatie** te houden over ons functioneren en de relatie met de SPO (Stichting Patiëntenbelangen Orthopaedie). Deze evaluatie is uitgebreid aan de orde geweest. In ieder geval

hebben we besloten om onze huidige positie, waarin we **onderdeel van de SPO** zijn, te continueren. Voor alle duidelijkheid: we zullen als zeer zeldzame aandoening (1 op 50.000 mensen hebben HME) altijd een kleine groep blijven en daarom vinden we het van groot belang om onderdeel te zijn van een grote patiëntenorganisatie. Zo kunnen we gebruik maken van alle voordelen die dat met zich meebrengt, zoals het uitgebreide netwerk van de SPO en vele andere zaken op het gebied van de belangenbehartiging. In de gesprekken met de SPO hebben we goede afspraken kunnen maken voor de toekomst. Hieronder de belangrijkste punten.

### **Financiën**

De SPO kan als zelfstandige patiëntenorganisatie gebruik maken van de subsidiemogelijkheden van het Fonds PGO, voorheen het Patiëntenfonds. Dit fonds verstrekt subsidies aan o.a. patiëntenorganisaties in opdracht van het Ministerie van VWS. Wij kunnen als kleine, niet zelfstandige, groep geen subsidie verkrijgen. Het beleid van het Fonds PGO is er ook op gericht dat kleine groepen zich vooral moeten aansluiten bij grotere organisaties. Het Fonds PGO subsidieert via de SPO bijvoorbeeld ook het project Keuze Ondersteunende Informatie Orthopedie, waarin ook wij participeren. We zijn met de SPO overeengekomen dat in ieder geval de **subsidie** die de SPO ontvangt voor de aangesloten HME-lotgenoten naar ons wordt "doorgesluisd". Dat biedt ons een goede basis voor de financiering van onze activiteiten. Voor 2003 hebben we een begroting ingediend van € 3950,00 en deze begroting is inmiddels goedgekeurd door het dagelijks bestuur van de SPO. 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. Voor alle duidelijkheid de € 16,- die u als begunstiger betaald aan de SPO wordt door het Fonds PGO vermenigvuldigd met ongeveer een factor 1.9 en dit bedrag ontvangen wij dus van de SPO. Daarom is het **van groot belang dat iedereen die bij ons is aangesloten ook vooral begunstiger is van de SPO!** Als u dus nog geen begunstiger bent: meldt u vandaag nog aan! Hoe meer HME-lotgenoten begunstiger zijn van de SPO hoe meer subsidie wij ontvangen en dit biedt ons de mogelijkheid om onze activiteiten uit te kunnen voeren.

### **Lidmaatschap Dagelijks Bestuur SPO**

Met de SPO is verder afgesproken dat er bij het algemeen beleid van de SPO meer rekening gehouden zal worden met onze wensen. Daarvoor bestaat ons bestuurlijk overleg wat we regelmatig

hebben, maar ook tussendoor zal het contact geïntensiveerd dienen te worden. Om dit nog beter te laten verlopen heeft het dagelijks bestuur van de SPO het voorstel gedaan om onze voorzitter deel te laten uitmaken van het Dagelijks Bestuur (DB) van de SPO.

Inmiddels is de kandidatuur van Jan de Lange voor het DB, samen met nog 3 andere nieuwe DB-leden, gerealiseerd en zal op de Algemene Begunstigers Vergadering op maandag 14 april 2003 het definitieve besluit hierover worden genomen. Door het lidmaatschap van onze voorzitter van het DB wordt de verwevenheid tussen onze HME-groep en de SPO nog meer benadrukt. We hopen dat we er met elkaar de voordelen van mogen ondervinden.

### **HME-Rubriek in "Beter in Beweging"**

Ook is afgesproken dat we in het blad "Beter in Beweging" van de SPO een vaste rubriek krijgen. Iedere begunstiger en donateur van de SPO krijgt dit blad 3 maal per jaar toegezonden. Verder wordt "Beter in Beweging" verspreid op orthopedische poliklinieken van alle ziekenhuizen en alle revalidatiecentra. De oplage is 60.000 exemplaren! U begrijpt dat we hiermee een prachtige mogelijkheid hebben om iedere keer de HME en onze Lotgenoten Contactgroep onder de aandacht te brengen. Misschien is de HME-rubriek u al opgevallen in de laatste 2 nummers van "Beter in Beweging".

### **Informatiedesk**

Een belangrijke activiteit van de SPO, waar wij ook belang bij hebben, is de Informatiedesk van de SPO. Deze is elke werkdag van 9 tot 12 uur bereikbaar. Om u een beeld te geven: in 2002 is de Informatiedesk 1050 maal telefonisch en per e-mail benaderd. Door andere noodzakelijke activiteiten en soms afwezigheid is het niet altijd mogelijk voor de officemanager, die de Informatiedesk bemenst, om alle werkdagen hiervoor beschikbaar te zijn. Mede op ons verzoek zijn er voor 2003 financiën vrijgemaakt om hier vervanging voor te regelen. Zodat de continuïteit voor de informatiedesk is gewaarborgd.

Tot zover weer enige informatie van het bestuur.

Hartelijke groet,

Marion Post, Wil de Gries en Jan de Lange

# JAARVERSLAG 2002

## DOEL

De *Hereditaire Multiple Exostosen (HME)* Lotgenoten Contactgroep is opgericht in 1997 en maakt vanaf 1998 officieel deel uit van de Stichting Patiëntenbelangen Orthopaedie (SPO). De HME Lotgenoten Contactgroep heeft als doel:

- \* het behartigen van de belangen van huidige en toekomstige HME-patiënten en hun verwanten in de breedste zin van het woord;
- \* het met elkaar in contact brengen van HME-patiënten in Nederland, middels lotgenotencontact en jaarlijks een lotgenotendag; en
- \* het actief verzamelen van nieuwe informatie over HME en het informeren hierover aan haar doelgroep.

## ACTIVITEITEN

### *Lotgenotendag/1<sup>e</sup> lustrum*

Op zaterdag 1 juni 2002 hielden we in de Mytyschool te Rotterdam onze 5<sup>e</sup> lotgenotendag, ons 1<sup>e</sup> lustrum!. Het was een zeer geslaagde dag met een record aantal deelnemers van 122 personen. 's-Morgens was er een korte inleiding over de complicaties van de enkels bij kinderen en volwassenen met HME. Bij 50% van de HME-patiënten spelen problemen met de enkels een rol. Daarna konden de deelnemers 2 workshops bijwonen, de onderwerpen waren: gespreksgroep ouders, tienergroep, zwemmen, orthopedie-indicatiestelling operatieve verwijdering exostosen, omgaan met beperkingen en pijnproblemen. Naast dit grote aanbod van inhoudelijke onderwerpen was er gelegenheid voor feestelijkheden. Zo was er gebak (met dank aan bakker Verhagen uit Liessel) en een drankje aan het eind van de dag (met dank aan de SPO). Van het bestuur van de SPO ontvingen we ter gelegenheid van ons 1<sup>e</sup> lustrum een mooie sculptuur.

### *Lotgenotencontact*

Afgelopen jaar waren er weer veel lotgenotencontacten. Met name waren er nogal wat nieuwe lotgenoten die voor het eerst geconfronteerd werden met een kind dat spontaan HME had gekregen. Deze mensen hadden over het algemeen veel behoefte aan informatie en lotgenotencontact. We hebben ook lotgenoten die behoefte hadden aan contacten over een

specifieke problematiek met elkaar in contact kunnen brengen.

In 2002 waren er ook contacten met buitenlandse lotgenoten. Zo zijn er contacten met HME-lotgenotengroepen uit Duitsland, Frankrijk, Engeland en Amerika. Eind 2002 hebben onze Belgische lotgenoten hun eigen Lotgenoten Contactgroep opgericht. Voordien maakten zij deel uit van onze lotgenotengroep. Vooralnog willen onze Belgische collega's geen eigen lotgenotendag organiseren en onze Nederlandse lotgenotendagen blijven bezoeken. Ook maken ze dankbaar gebruik, met toestemming, van onze Nederlandstalige informatie.

### *Communicatiemiddelen*

\* Onze **HME-Newsflash** verscheen in 2002 tweemaal. De HME-Newsflash staat vol met informatie. Dat we veel te melden hebben blijkt wel uit het feit dat nummer 8 van oktober 2002 een record aantal bladzijden telde, n.l. 30.

\* Onze **HME-Website**

([www.patiëntenbelangen.nl/hme.htm](http://www.patiëntenbelangen.nl/hme.htm)) werd afgelopen jaar in toenemende mate bezocht. In 2002 is de website uitgebreid met een jeugdpagina en een gastenboek. Inmiddels staan er op veel websites een link naar onze site, zoals het erfocentrum en onze buitenlandse collega-HME-groepen.

\* Er wordt veelvuldig gebruik gemaakt van ons **HME-Emailadres** ([hme@patiëntenbelangen.nl](mailto:hme@patiëntenbelangen.nl))

\* Om onze lotgenoten nog beter van dienst te kunnen zijn hebben wij afgelopen jaar geparticipeerd in de eerste fase van het project **Keuze Ondersteunende Informatie Orthopaedie**. Dit project moet een database ontwikkelen waarbij wij in de communicatie met onze lotgenoten gerichte informatie kunnen verstrekken over de mogelijkheden in de verschillende ziekenhuizen en bij de verschillende orthopedisch chirurgen voor specifieke behandelingen voor *Hereditaire Multiple Exostosen*.

\* Er werd veel gebruik gemaakt van onze **HME-drieluikinformatiefolder** en **Informatiebulletin/overzichtsartikel** "Multiple Exostosen, in kort bestek". Op aanvraag werd informatie opgestuurd of men werd gewezen op de mogelijkheden om informatie van onze website te downloaden. Zo is er meer interessante informatie te downloaden van onze website.

\* In 2002 werd ons als onderdeel van de SPO de gelegenheid geboden om aanwezig te zijn op het

najaarscongres van de **NOV** (Nederlandse Orthopaedische Vereniging). Op dit congres konden wij als SPO, incl. onze HME-groep, ons presenteren in een informatiestand.

## ONTWIKKELINGEN

\* In januari 2002 verscheen er een **Nederlandstalig artikel over HME** in het Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde. Het artikel "Van gen naar ziekte: Hereditaire Multiple Exostosen" is geschreven door 3 auteurs waar wij als lotgenotengroep veel contact mee hebben, t.w. dr. W. Wuyts uit Antwerpen en mw. dr. J.V.M.G. Bovée en Prof. dr. P.C.W. Hogendoorn uit Leiden. In het artikel wordt onze HME-lotgenotengroep met onze website genoemd. Het verschijnen van een artikel in een veel gelezen tijdschrift zien wij als een belangrijke informatiebron, zeker omdat er zelden een Nederlandstalig artikel over HME gepubliceerd wordt. Het artikel is met toestemming geplaatst op onze website.

\* Ook opmerkelijk is het feit dat er in 2002 voor het eerst een internationaal congres is gehouden over HME. Het driedaags **1<sup>e</sup> internationaal HME-congres** werd in oktober 2002 gehouden in Arizona USA. O.a aanwezig was dr. W. Wuyts uit Antwerpen. Hij heeft daar ook een inleiding gehouden. Dr. Wuyts heeft daar voor ons ook een aantal vragen aan de orde gesteld. In onze HME-Newsflash van april 2003 verschijnt van dr. Wuyts een verslag over dit congres. In 2004 wordt het 2<sup>e</sup> internationale HME-congres gehouden en we hopen daar dan met meer mensen uit Nederland aanwezig te zijn.

\* In 2002 hebben wij het plan opgevat om met de specialisten, waarmee wij inmiddels een goede relatie hebben opgebouwd, te komen tot de oprichting van een **Medisch Advies Raad**. De eerste stappen daartoe hebben we het afgelopen jaar gemaakt en in 2003 willen we dit verder vormgeven.

\* De **DNA-diagnostiek naar HME** is vanaf 2002 geconcentreerd bij het DNA-laboratorium in het Leids Universiteits Medisch Centrum. Mensen die de diagnose HME willen laten bevestigen of juist uitsluiten kunnen via het regionaal erfelijkheidscentrum bij hen in de buurt terecht van waaruit er een bloedmonster wordt opgestuurd voor verder DNA-onderzoek naar Leiden.

\* In 2002 zijn de eerste plannen gemaakt voor **wetenschappelijk onderzoek bij HME-patiënten**. De verdere uitwerking en start van het onderzoek zullen het komende jaar plaatsvinden.

## ORGANISATIE

### *Onderdeel SPO*

De HME Lotgenoten Contactgroep maakt onderdeel uit van de Stichting Patiëntenbelangen Orthopaedie (SPO). Men kan geen lid worden van de HME Lotgenoten Contactgroep zelf, maar zich aansluiten bij de SPO als begunstiger. Hereditaire Multiple Exostosen is een zeer zeldzame aandoening en komt voor bij 1 op de 50.000 mensen. Dat betekent dat er in Nederland hooguit 400 mensen zijn met HME.

De groep had eind 2002 een adressenbestand van zo'n 135 adressen, waarvan er ongeveer 78 (56 in 2001) begunstiger zijn van de SPO. In het verslagjaar hebben we het bestand met maar liefst 24 nieuwe adressen uit kunnen breiden. Eind van het jaar verscheen er een leuk interview in het blad Libelle met onze secretaris Marion Post als wereldmoeder met een zoon met HME. Dit leverde een flinke toename op van het aantal aanmeldingen van nieuwe lotgenoten en het aantal bezoeken op onze website.

De groep heeft een eigen bestuur en daarnaast een kerngroep met 11 actieve mensen die mee gestalte geven aan de activiteiten. In 2002 vergaderde de kerngroep 4 maal. Het bestuur vergaderde het afgelopen jaar 3 maal en had daarnaast veelvuldig telefonisch overleg en contacten via de e-mail. De voorzitter van onze HME-groep is qualitate qua lid van het Algemeen Bestuur van de SPO. Ook dit jaar was er twee maal bestuurlijk overleg tussen een vertegenwoordiging van het Dagelijks Bestuur van de SPO en het bestuur van de HME Lotgenoten Contactgroep. Verder is per 1 februari 2002 onze secretaris Marion Post voor 10 uur per week aangesteld als bezoldigd bureaumedewerker bij de SPO. Hiermee is onze binding met de SPO nog meer verstevigd en deze ontwikkeling levert een goede bijdrage aan de verdere professionalisering van zowel de SPO als onze HME lotgenotengroep.

### *Samenstelling bestuur en kerngroep*

In 2002 zijn er een aantal mutaties geweest in onze kerngroep. We hebben afscheid genomen van Will v.d. Brug. Zij was vanaf de start kerngroep lid en vond het tijd om de fakkel over te dragen. Zij blijft gelukkig beschikbaar voor de catering van onze lotgenotendagen. Als nieuwe kerngroep leden konden we welkom heten: Martha Bekkema-Nieuwhof, Gunnar Beurskens en Hanneke Jonkman.

Per 31 december 2002 was de samenstelling en de taakverdeling als volgt:

### **Bestuur**

drs. Jan de Lange, *voorzitter*  
mw. Marion Post- Bloemhoff, *secretaris*  
dhr. Wil de Gries, *penningmeester*

### **Kerngroep**

mw. Martha Bekkema-Nieuwhof,  
*kopiëren en distributie HME-Newsflash*  
dhr. Bauke Bekkema,  
*kopiëren en distributie HME-Newsflash*  
mw. Chantal Beurskens-v.d. Burg, *redactielid*  
*HME-Newsflash, kinderopvang lotgenotendagen*  
dhr. Gunnar Beurskens,  
*organisatie lotgenotendagen*  
dhr. Gerlof Borger,  
*techniek en organisatie lotgenotendagen*  
ir. ing. Dio Hemmelder,  
*webmaster van onze website*  
mw. Hanneke Jonkman,  
*redactielid HME-Newsflash*  
drs. Frans Schelbergen,  
*lay-out HME-Newsflash en folders*  
dhr. Artur Widera LLM,  
*organisatie lotgenotendagen en vertalingen*  
mr. Ghislaine Widera-Stevens,  
*internationale contacten en juridische adviezen*  
mw. Gretha Zantinge,  
*coördinatie catering lotgenotendagen*

### **Evaluatie**

Ter gelegenheid van ons 5-jarig bestaan hebben we eind 2002 een uitgebreide evaluatie gehouden over onze activiteiten, positie en onze relatie met de SPO. Hierover hebben we gesproken in onze eigen bestuursvergaderingen, onze kerngroepvergaderingen en ons bestuurlijk overleg met een delegatie van het Dagelijks Bestuur van de SPO. We zijn tot de conclusie gekomen dat onze HME Lotgenoten Contactgroep een steeds professionelere status heeft gekregen. Veel lotgenoten en specialisten op het gebied van de HME weten ons te vinden. Ook de buitenlandse contacten nemen toe. We zijn betrokken bij de ontwikkelingen op het gebied van het wetenschappelijk onderzoek naar HME. We willen dan ook op dezelfde voet doorgaan met deze belangrijke zaken. Voor wat betreft de

organisatiestructuur hebben we besloten onze positie als onderdeel van de Stichting Patiëntenbelangen Orthopaedie te continueren. We hebben met het Dagelijks Bestuur van de SPO goede afspraken kunnen maken om meer invloed te kunnen hebben op het algemeen beleid van de SPO en er zijn toezeggingen gedaan om over meer financiële middelen te kunnen beschikken. Dat betekent dat we vol enthousiasme voortvarend doorgaan op de ingeslagen weg en dat we hopen onze positie ten aanzien van de belangen van de HME-patiënten en hun relaties in Nederland de komende jaren verder kunnen versterken.

### **Samenwerking**

\* In 2002 hebben we de banden met de **VSOP** (Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijke en/of aangeboren aandoeningen) verder versterkt. We worden regelmatig op de hoogte gebracht van de activiteiten van de VSOP en indien van toepassing wordt onze mening over bepaalde zaken gevraagd. We zijn uitgenodigd en aanwezig geweest op een workshop georganiseerd door de VSOP en de CG-raad (Chronisch zieken en Gehandicapten Raad Nederland). Het doel was om gezamenlijke ideeën te genereren voor de verbetering van zorg en informatievoorziening voor mensen met een zeldzame aandoening. Hier werd ook de werkgroep weesgeneesmiddelen gepresenteerd. Weesgeneesmiddelen zijn medicijnen die maar voor een zeer beperkte groep patiënten, met vaak een uiterst zeldzame aandoening, zijn bedoeld. Deze medicijnen kunnen bedoeld zijn voor diagnostiek, preventie of behandeling. De ideeën vanuit deze workshop worden vervolgens besproken en gepresenteerd aan de relevante beleidsmakers.

\* Wij zijn als bestuur aanwezig geweest bij een overleg met verschillende **patiëntenorganisaties op het gebied van de orthopaedie**. Hierbij waren in totaal 17 categorale patiëntenorganisaties betrokken. Als bestuur van de HME hebben wij ons positief uitgesproken over een verdere intensivering van deze samenwerking. Hierdoor zou een belangrijke koepel kunnen ontstaan waarmee de belangen van de orthopedische patiënten, waaronder onze HME-groep, nog beter behartigd kunnen worden.

# ACTIVITEITENPLAN 2003

## Lotgenotendag

Op zaterdag 14 juni 2003 hopen wij onze 6<sup>e</sup> lotgenotencontactdag te houden. Hiervoor hebben we na erg veel zoeken uiteindelijk een locatie gevonden. De dag wordt gehouden in de Mytylschool Ariane de Ranitz in Utrecht. Het is een prima locatie en biedt ons alle mogelijkheden die we nodig hebben voor onze activiteiten op die dag. Zo is er een ook een zwembad en een sportzaal. We kunnen deze locatie ook de volgende jaren gebruiken, zodat we niet meer hoeven te zoeken naar een locatie.

Op deze 6<sup>e</sup> lotgenotendag wordt 's-morgens een inleiding gehouden over pathologie; wat gebeurt er met een exostose als deze operatief is verwijderd? Verder kunnen de deelnemers 2 workshops bijwonen met dit jaar de onderwerpen: tienergroep, kindergroep, oudergroep, zwemmen, erfelijkheid, HME en werk en revalidatiebehandeling.

## Lotgenotencontact

\* Naast de verschillende vormen van lotgenotencontact die we tot nu toe hebben opgebouwd zijn we van plan om dit jaar te starten met een regionale bijeenkomst. Van verschillende kanten hebben wij hiervoor verzoeken gekregen. We willen in eerste instantie in dit najaar een proef doen in het Noorden. Alle ons bekende lotgenoten die in het Noorden wonen krijgen hiervoor een uitnodiging. Er wordt een programma geboden waarbij onder het genot van koffie/thee het lotgenotencontact op de voorgrond staat. Het is niet de bedoeling om een inleiding of workshops te houden. Dit zijn aspecten die we alleen in onze jaarlijkse landelijke lotgenotendagen in juni willen organiseren. Als deze proef slaagt willen we dit ook in andere regio's op gaan zetten. We hopen met deze activiteit te voldoen aan de wensen van onze lotgenoten. Mogelijk dat door middel van deze regionale bijeenkomsten ook verschillende onderlinge lotgenotencontacten kunnen ontstaan.

\* Aangezien er steeds meer lotgenoten contact zoeken via onze website en de e-mail willen we proberen om te komen tot een mogelijkheid voor onze lotgenoten om met elkaar contact te hebben via een apart mailadres. Hiervoor willen we het komende jaar een **e-mailgroep** opzetten begeleid door twee kerngroepleden. De voorkeur gaat uit naar een aparte lijst voor kinderen en een aparte lijst voor volwassenen. Onze Amerikaanse collega-HME-lotgenotengroep heeft al een geruime tijd zo'n mailinglist en dit loopt prima. Een aantal van onze Nederlandse lotgenoten doet hier momenteel ook aan mee.

\* De **buitenlandse contacten** willen we dit jaar verder gaan uitbouwen. Er zijn momenteel contacten

met de Engelse, Franse, Duitse en Belgische groepen. Er is een uitnodiging om aanwezig te zijn op de lotgenotendag in Engeland in maart. Verder zal met name ons kerngroepleid Ghislaine Widera, die belast is met de internationale contacten, een intensivering voorstellen van de contacten met onze buitenlandse collega-HME-lotgenotengroepen. Mogelijk dat e.e.a. zou kunnen leiden tot een eerste Europees bestuurlijk contact van deze groepen.

## Communicatiemiddelen

\* Ook in 2003 willen we tweemaal een **HME-Newsflash** uitgeven. In april, met aankondiging en opgaven voor de lotgenotendag en in oktober met alle verslagen enz. Er staan in elk nummer veel wetenswaardigheden over ontwikkelingen op het gebied van de HME en er worden artikelen geplaatst die door deskundigen worden geschreven. De oplage van onze Newsflash is 220 stuks. Naast onze adressen, die ook begunstiger zijn van de SPO, wordt de Newsflash gestuurd naar een aantal adressen waar we vanaf onze start contact mee hebben en die dit zeer op prijs stellen en die wij zelf ook niet uit het oog willen verliezen. We willen volgend jaar wederom deze lotgenoten benaderen of zij alsnog begunstiger van de SPO willen worden. Verder wordt de Newsflash gestuurd naar onze relaties die we de afgelopen jaren hebben opgebouwd. Steeds meer wordt de HME-Newsflash verspreid op bijeenkomsten waar wij aanwezig zijn. We zien onze Newsflash, samen met onze drieluik-informatiefolder en informatiebulletin/overzichtsartikel "Multiple Exostosen, in kort bestek" dan ook als belangrijke visitekaartjes en representatie van onze activiteiten.

\* Onze **HME-drieluikinformatiefolder** willen we dit jaar gaan verspreiden bij verschillende beroepsgroepen. Dit willen we doen door een folder te sturen naar het landelijk bureau van de verschillende beroepsgroepen en hen te vragen in hun tijdschrift een kleine tekst op te nemen. Hierin geven we in het kort uitleg over de HME en onze Lotgenotengroep en wijzen we hen op onze drieluikinformatiefolder en onze website. We denken aan de beroepsgroepen: orthopedisch verpleegkundigen, verzekerings- en bedrijfsartsen, kinderartsen, fysiotherapeuten, huisartsen en consultatiebureauartsen. Daarnaast willen wij de patiënteninformatiebureaus van alle ziekenhuizen onze drieluikinformatiefolder en een informatiebrief sturen om hen te wijzen op ons bestaan.



\* Het blad **“Beter in Beweging”** van de SPO verschijnt drie maal per jaar met een oplage van 60.000. We hebben hierin inmiddels een vaste rubriek. Het komende jaar willen we hierin informatie plaatsen over de gang van zaken van onze HME-groep en de ontwikkelingen op het gebied van de HME.

\* We hopen dat door alle publicaties er dit jaar nog meer gebruik gemaakt wordt van onze **HME-website** ([www.patiëntenbelangen.nl/hme.htm](http://www.patiëntenbelangen.nl/hme.htm)) en ons **HME-mailadres** ([hme@patiëntenbelangen.nl](mailto:hme@patiëntenbelangen.nl)). We merken dat onze website niet alleen door HME-patiënten en hun verwanten bezocht wordt, maar zeker ook in toenemende mate door diverse hulpverleners van verschillende gezondheidsinstellingen.

\* Dit jaar is het de bedoeling dat we weer meewerken aan het vervolg van het project **“Keuze Ondersteunende Informatie orthopaedie”**. Deze laatste fase zal bestaan uit de afronding van het geautomatiseerde systeem. Hierna komt het systeem ter beschikking om de vragen van onze lotgenoten over de specialistische behandelingen van ziekenhuizen en orthopeden nog beter te kunnen beantwoorden.

### **Wetenschappelijk Onderzoek**

Door de ontwikkelingen en de contacten met deskundigen zijn er plannen om gericht wetenschappelijk onderzoek over HME op te zetten. Het plan is om onderzoek te doen naar de vraag hoe het in de Nederlandse situatie gesteld is met de HME. De opzet is om een zo groot mogelijke groep HME-patiënten in Nederland in kaart brengen. Hiervoor worden, met toestemming, de mensen die aangesloten zijn bij onze lotgenotengroep benaderd met een aantal vragenlijsten. Hierbij gaat het om de exostosen zelf, de hoeveelheid, locaties, operaties enz. maar ook is het de bedoeling om de gevolgen van de HME te onderzoeken op het gebied van de gezondheidsklachten, pijn, welbevinden enz.

Daarnaast worden de dossiergegevens van de HME-patiënten die behandeld worden in het Academisch Ziekenhuis Groningen (Prof. 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) volledig onderzocht en zo mogelijk wordt nader klinisch onderzoek gedaan.

Het onderzoek vindt plaats onder auspiciën van Prof. J.R. van Horn, hoofd afdeling/vakgroep Orthopaedie van het Academisch Ziekenhuis Groningen. Ook de deskundigheid van deze vakgroep wordt ingezet bij de verwerking van de onderzoekgegevens.

De coördinatie en leiding van het onderzoek is in handen van dr. S.J. Ham, orthopedisch chirurg in het

Onze Lieve Vrouwe Gasthuis te Amsterdam en drs. J. de Lange, gezondheidswetenschapper.

### **Medisch Advies Raad**

In de afgelopen jaren zijn er goede relaties opgebouwd met een aantal specialisten op het gebied van HME. Zij worden regelmatig om advies gevraagd en leveren bijdragen aan onze lotgenotendagen. Wij hebben het plan om met deze specialisten een Medisch Advies Raad (MAR) op te zetten. Deze MAR zal een onafhankelijke raad worden die de HME Lotgenoten Contactgroep ondersteunt. De raad kan het bestuur, gevraagd en ongevraagd adviseren op het gebied van medische-, medischmaatschappelijke- en wetenschappelijke aangelegenheden. De benaderde specialisten hebben inmiddels toegezegd. Het zijn:

- Mw. Dr. J.V.M.G. Bovée,  
*patholoog i.o. Leids Universitair Medisch Centrum*

- Dr. S.J. Ham,  
*orthopedisch Chirurg Onze Lieve Vrouwe Gasthuis Amsterdam*

- Prof. Dr. P.C.W. Hogendoorn,  
*patholoog, Leids Universitair Medisch Centrum*

- Dr. J.B.A. van Mourik,  
*orthopedisch chirurg Máxima Medisch Centrum Veldhoven*

- Dr. W. Wuyts,  
*Hoofd DNA-laboratorium Centrum Medische Genetica Universiteit Antwerpen*

Later zal bekeken worden of er nog andere disciplines in de MAR vertegenwoordigd moeten worden, zoals revalidatiearts, radioloog of fysiotherapeut. Een eerste bijeenkomst is gepland in het voorjaar en deze is bedoeld om de Medisch Advies Raad te installeren. Een concept reglement van de MAR is inmiddels opgesteld.

Tenslotte:

Het jaar 2003 belooft een enerverend jaar te worden. We hebben weer veel plannen op stapel staan. Naast onze belangrijkste taak, het lotgenotencontact, zal de nadruk dit jaar vooral liggen op het verder professionaliseren van de HME Lotgenoten Contactgroep, mede in samenwerking met de SPO. Verder zullen de internationale contacten en het wetenschappelijk onderzoek een belangrijke rol spelen in 2003. De kerngroep en het bestuur willen er met enthousiasme aan werken.

Het bestuur van de HME Lotgenoten Contactgroep:

Jan de Lange, voorzitter

Marion Post, secretaris

Wil de Gries, penningmeester

# ONTWIKKELINGEN OP HET GEBIED VAN HEREDITAIRE MULTIPLE EXOSTOSEN

Deze rubriek kan ik dit keer kort houden, want in deze Newsflash zijn hierna een drietal artikelen geplaatst die geschreven zijn door de specialisten van de centra die zich bezig houden met de ontwikkelingen op het gebied van de HME.

U kunt de volgende drie artikelen lezen:

- een verslag van dr. W. Wuyts uit Antwerpen van het **“Eerste Internationaal Congres over HME”** in Arizona.
- een up-date van het **“Wetenschappelijk onderzoek naar kraakbeentumoren”** door drs. L. Hameetman van de afdeling Pathologie van het Leids Universitair Medisch Centrum.
- de stand van zaken over **“Wetenschappelijk onderzoek bij HME”** door dr. S.J. Ham uit het Onze Lieve Vrouwe Gasthuis te Amsterdam.

Verder wil ik u nog wijzen op de DNA-diagnostiek in Nederland dat in Leiden plaats vindt. Hiervoor staat in onderstaand kader nog eens alles voor u op een rijtje.

Mocht u zelf nog ontwikkelingen op het gebied van de HME tegenkomen, dan hoor ik dit graag van u.

Ook vragen over de HME vernemen we graag. We zullen dan ons best doen om het antwoord voor u te achterhalen.

Hiervoor kunnen we nu ook gebruik maken van onze Medisch Advies Raad.

Met vriendelijk groet,  
Jan de Lange

## 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

## *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)*

# Verslag van de "First Conference on Multiple Hereditary Exostoses", Tucson Arizona (USA), oktober 2002

Door dr. Wim Wuyts, hoofd DNA-laboratorium  
van het Centrum Medische Genetica van de Universiteit Antwerpen en  
lid van de Medisch Advies Raad van onze HME Lotgenoten Contactgroep

Van 25 tot en met 27 oktober 2002 werd in Tucson, Arizona (USA) de eerste "Conference on Multiple Hereditary Exostoses" gehouden. Dit initiatief had tot doel een overzicht te geven over alle aspecten van multiple exostosen en hierover intensief van gedachten te wisselen. Om een zo breed mogelijk gebied te bestrijken bevonden zich onder de deelnemers zowel artsen als wetenschappelijke onderzoekers en tevens vertegenwoordigers van de Amerikaanse HME patiëntenvereniging. Gedurende drie dagen werd zeer veel en vaak erg gespecialiseerde informatie op ons afgevuurd en hieronder zal ik trachten de relevante informatie voor de HME lotgenoten samen te vatten.

De eerste dag was vooral toegespitst op de klinische en genetische aspecten van HME. Gerenommeerde Amerikaanse orthopedische chirurgen deelden hun ervaringen met HME patiënten mee. Het blijkt dat het voornaamste probleem waarmee deze artsen worstelen de vraag is **of** en zo ja **wanneer** het meest geschikte moment is voor het chirurgisch verwijderen van een exostose. Vooral bij jonge kinderen is het niet evident en vaak niet aan te raden onmiddellijk over te gaan tot chirurgisch ingrijpen. Eén van de voornaamste criteria is natuurlijk de grootte en plaats van de exostose, twee zaken die direct hun invloed hebben op de complicaties die veroorzaakt kunnen worden. Wanneer een exostose geen hinder veroorzaakt zal eerder afgewacht worden en zullen alternatieve therapieën (relaxatietherapie, Yoga,...), vooral gericht op de pijnbestrijding en pijncontrole, vaak (tijdelijk) verlichting kunnen brengen. Echte geneesmiddelen of therapieën ter vervanging van de chirurgische ingrepen zijn op dit ogenblik nog niet voorradig.

Op genetisch vlak waren de laatste 10 jaren voor HME erg baanbrekend. Zo werden eindelijk twee genen die verantwoordelijk zijn voor deze ziekte geïdentificeerd; namelijk het EXT1 op chromosoom 8 en het EXT2 gen op chromosoom 11. Sinds de identificatie van deze genen zijn ook de gebruikte technieken voor het opsporen van mutaties in deze genen geëvolueerd zodat een beter overzicht werd verkregen over het aandeel van elk gen in de HME patiëntenpopulatie. Bij de meeste patiënten ( $\pm 55\%$ )

wordt een EXT1 mutatie gevonden. Bij 35% van de patiënten een EXT2 mutatie in hun DNA vertonen. In ongeveer 10% van de patiënten vindt men met de meest gebruikte techniek ("directe sequentieanalyse") geen mutatie in één van deze genen. Het probleem is dat bepaalde mutaties met deze techniek niet opgespoord kunnen worden. Wanneer bijvoorbeeld een groot stuk DNA, dat het volledige EXT gen of een deel ervan bevat, weg is dan zal dit niet gedetecteerd worden. Om dit na te kijken zijn aanvullende analyses nodig. Onderzoeksgroepen die deze aanvullende analyses reeds hebben uitgevoerd op hun patiënten rapporteren het ontbreken van grotere DNA stukken in ongeveer 10% van de patiënten. Dit alles impliceert dat het EXT1 en EXT2 gen samen eigenlijk verantwoordelijk zijn voor alle HME gevallen. In de literatuur werd vroeger ook beschreven dat er een EXT3 gen zou bestaan, gelegen op chromosoom 19. Deze bevinding werd in het verleden reeds vaak argwanend bekeken en met de huidige informatie zijn er meer en meer aanwijzingen dat dit niet klopt.

Op dit ogenblik worden er een aantal studies gedaan, die trachten uit te zoeken of er een verband is tussen het soort mutatie dat een patiënt vertoont (bv een EXT1 of een EXT2 mutatie) en de ernst van de aandoening. Algemeen gesproken lijkt het er op dat mannelijke HME patiënten vaak zwaarder zijn aangetast dan hun vrouwelijke lotgenoten, al is hiervoor nog geen verklaring. Eerste bevindingen suggereren bovendien dat EXT1 patiënten soms een ernstiger ziektebeeld vertonen dan EXT2 patiënten, maar hierbij zou ik onmiddellijk willen toevoegen dat het aantal patiënten in deze studie eigenlijk nog veel te klein is om dergelijke conclusie te vellen. Hopelijk krijgen we in de toekomst hier meer zicht op.

In een aangrijpende avondsessie vertelden de Amerikaanse lotgenoten over hun ervaringen en de moeilijkheden die zij ondervinden ten gevolge van HME. Naast de lichamelijke HME specifieke problemen, die ook de Nederlandse HME lotgenoten natuurlijk welbekend zijn, blijkt dat deze mensen het door het Amerikaanse verzekeringssysteem extra hard te verduren krijgen. De constante angst door de

verzekeringsmaatschappij geschrapt te worden bezorgt hen een onvoorstelbare extra druk die grote sociale gevolgen heeft. Zo betalen zij vaak zelf vele onderzoeken omdat aangifte van deze onderzoeken aan de maatschappij uiteindelijk tot schrapping kan leiden! De stuwende krachten achter de Amerikaanse lotgenotengroep vertelden tevens dat het twee jaar heeft geduurd om een klinisch laboratorium te vinden in de USA dat bereid was EXT mutatieanalyse te verrichten. De HME lotgenotengroep heeft om dit te bekomen trouwens een aanzienlijke som geld moeten betalen aan het desbetreffende laboratorium om zogenaamde “set-up” kosten te dekken.

Het resterende gedeelte van dit congres was gewijd aan de meer functionele onderzoeken m.b.t. de EXT genen. De laatste bevindingen over de exacte

functie van deze twee genen werden toegelicht waaruit blijkt dat beide genen samen betrokken zijn bij de aanmaak van heparaan sulfaat. Tevens werden een aantal diermodellen beschreven, gaande van muizen tot de fruitvlieg, waarin getracht wordt door fouten in één van de EXT genen aan te brengen meer te weten te komen over de exacte mechanismen die verstoord worden.

In conclusie werd getracht door dit congres wetenschappers en artsen die werken rond HME en HME patiënten samen te brengen en de mogelijkheid te geven hun ervaringen uit te wisselen. Gezien de enthousiaste reacties van alle deelnemers aan dit congres is het te verwachten dat dit een positieve invloed zal hebben op het werk dat rond HME verricht wordt wat uiteindelijk de HME patiënten ten goede moet komen.

**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)**

## **Regionale bijeenkomst**

**Najaar: Proef in het Noorden van het land**

Tijdens de jaarlijkse lotgenotendagen horen we vaak, dat lotgenoten ook buiten deze dagen om de behoefte hebben om ervaringen met anderen uit te wisselen. Daarom willen wij, bij wijze van proef, een eerste regionale bijeenkomst organiseren in het Noorden des lands.

Tijdens deze bijeenkomst zal de nadruk liggen op het lotgenotencontact, dus het uitwisselen van ervaringen en dergelijke. Het is geenszins de bedoeling dat er workshops en/of inleidingen zullen plaatsvinden.

Onder het genot van een kopje koffie willen we een ieder die daar behoefte aan heeft, de gelegenheid

bieden zijn/haar vragen, ervaringen en zorgen met lotgenoten te delen.

Deze eerste bijeenkomst zal in het najaar gehouden worden in Assen.

Lotgenoten uit het Noorden zullen hiervoor t.z.t. persoonlijk uitgenodigd worden.

Wanneer blijkt dat deze bijeenkomst in een behoefte voorziet, willen we in de toekomst ook in andere regio's dergelijke bijeenkomsten organiseren.

Initiatiefnemers van deze eerste bijeenkomst zijn:  
Martha Bekkema uit Leek, Groningen  
Wil de Gries uit Westerbork, Drenthe  
Marion Post uit Oldeberkoop, Friesland

# Wetenschappelijk onderzoek naar kraakbeentumoren: Een update

drs. Liesbeth Hameetman, AIO (onderzoeker)  
Afdeling Pathologie, Leids Universitair Medisch Centrum

In het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) wordt veel wetenschappelijk onderzoek gedaan naar de ontstaanswijze en het gedrag van kraakbeentumoren. Er is hierbij een nauwe

samenwerking tussen de afdelingen radiologie, orthopedie, endocrinologie, oncologie, kindergeneeskunde, genetica en pathologie.

## Nederlandse Commissie voor Beentumoren

De Commissie voor Beentumoren is gevestigd in het Leids Universitair Medisch Centrum. Deze commissie bestaat uit orthopeden, chirurgen, radiologen, radiotherapeuten, (kinder)oncologen en pathologen die gespecialiseerd zijn op het gebied van de bottumoren. De Commissie voor Beentumoren viert dit jaar haar 50-jarig bestaan. Artsen uit heel Nederland kunnen de commissie raadplegen bij de diagnose en behandeling van bottumoren. Sinds kort is er ook een website die door artsen geraadpleegd kan worden ([www.oncoline.nl](http://www.oncoline.nl)).

In de Newsflash van april 2002 heeft Dr. Judith Bovée, patholoog in opleiding, uitgebreid verslag gedaan over het onderzoek dat gedaan wordt bij de afdeling pathologie in het LUMC. Sinds augustus 2002 ben ik zelf werkzaam op deze afdeling als onderzoeker (AIO). Ik werk mee aan een nieuw onderzoeksproject dat zich de

komende jaren bezig zal houden met het in kaart brengen van genen die een rol spelen bij het ontstaan van osteochondromen (exostosen) bij patiënten met multiple osteochondromas (MO) en eventuele kwaadaardige ontarding hiervan. Dit project wordt gefinancierd door het Koningin Wilhelmina Fonds/Nederlandse kankerbestrijding.

## HME wordt MO

Sinds een aantal maanden heeft de Wereld Gezondheid Organisatie (WHO) de terminologie van HME veranderd in MO, Multiple Osteochondromas (in het Nederlands: Multiplere osteochondromen) aangezien exostose niet helemaal de juiste (pathologische) term is voor deze botuitwassen. Er is sprake van MO wanneer er minstens twee osteochondromen worden gevonden. Tevens dient er een positieve familie anamnese te zijn (er zijn één of meerdere familieleden met MO bekend) of een mutatie in één van de EXT genen. Dr. Bovée en Prof. Hogendoorn van het LUMC hebben meegewerkt aan deze vernieuwde classificatie en terminologie van MO. De richtlijnen van de WHO worden over de gehele wereld toegepast.

## Soorten kraakbeentumoren

### *Perifere kraakbeentumoren*

Perifere kraakbeentumoren ontstaan aan de buitenkant van het bot. De perifere kraakbeentumoren bestaan uit osteochondromen (exostosen, goedaardige perifere kraakbeentumoren) en de hierin ontstane secundaire perifere chondrosarcomen (kwaadaardige kraakbeentumoren). Perifere chondrosarcomen vormen ongeveer 15% van alle chondrosarcomen. Chondrosarcomen bij MO zijn altijd van het perifere subtype. Osteochondromen bestaan uit een botuitwas bedekt door een kraakbeenkap.

Osteochondromen kunnen solitair voorkomen (bij een patiënt wordt slechts één osteochondroom gevonden) of multipel, waarbij bij een patiënt meerdere osteochondromen worden geconstateerd. Multiplere osteochondromen zijn meestal erfelijk. Een enkele keer kan de kraakbeenkap van een osteochondroom kwaadaardig worden. Er is dan sprake van een perifeer chondrosarcoom. In de literatuur is niet duidelijk hoeveel procent van de osteochondromen uiteindelijk kwaadaardig kan worden. Solitaire osteochondromen worden zelden kwaadaardig (minder dan 1% van de gevallen). In het geval van MO wordt dit percentage iets hoger geschat (1-3%).

### *Centrale kraakbeentumoren*

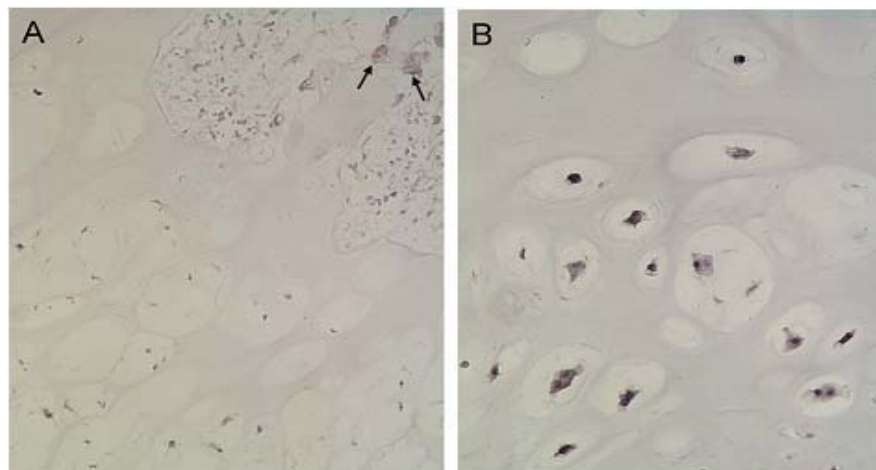
Centraal in het bot worden onderscheiden de enchondromen (goedaardige kraakbeentumoren) en chondrosarcomen (kwaadaardige kraakbeentumoren). Centrale chondrosarcomen vormen de grootste groep chondrosarcomen (75%). Centrale chondrosarcomen zijn dus niet geassocieerd met MO. Met behulp van microscopisch onderzoek kan de patholoog chondrosarcomen in verschillende graden classificeren. Deze graden geven de kans op het ontstaan van uitzaaiingen aan. De meeste chondrosarcomen zijn laaggradig, wat betekent dat ze zelden zullen uitzaaien.

### Genetische veranderingen in perifere kraakbeentumoren

Onze onderzoeksgroep heeft gevonden dat het EXT1-gen (één van de genen verantwoordelijk voor MO) een belangrijke rol speelt in het ontstaan van een osteochondroom. In MO patiënten kon een verandering in het EXT1-gen in het bloed worden aangetoond, geërfd van één van beide ouders, samen met een tweede verandering van het gen in het weefsel van het osteochondroom. Deze resultaten gaven opheldering over de zogenaamde tumor-suppressor functie van EXT1. Een tumor-suppressor is een stofje dat ervoor zorgt dat er geen tumor ontstaat. Als door veranderingen in het genetisch materiaal deze stof niet meer kan worden gemaakt, dan kan er een tumor, bijvoorbeeld een osteochondroom, ontstaan. Wanneer de kraakbeenskap van een osteochondroom kwaadaardig wordt, verliest de tumor nog meer van zijn erfelijk materiaal. Sommige laaggradige perifere chondrosarcomen bleken bijna de helft van hun erfelijk materiaal verloren te hebben. Dit fenomeen is zeer zeldzaam bij tumoren bij de mens.

### Ontwikkeling van een nieuwe diagnostische test

Een belangrijke hypothese in ons onderzoek is dat een verandering in de EXT genen invloed heeft op de regulatie van groeifactoren in de groeischijf bij MO patiënten. Daarom hebben we de afgelopen jaren onderzoek gedaan naar de aan- of afwezigheid van groeifactoren in osteochondromen van patiënten met en zonder MO. Het onderzoek toonde aan dat enkele groeiregulatoren inderdaad afwezig zijn in zowel erfelijke als niet-erfelijke osteochondromen. Ook bleek dat de meeste van deze groeiregulatoren in chondrosarcomen weer wel tot expressie kwamen. Bcl-2, één van deze groeiregulatoren, bleek al in laaggradige perifere chondrosarcomen aanwezig te zijn (figuur 1). Dit was echter een serie met een beperkt aantal tumoren. Het leek erop dat Bcl-2 als diagnostische test gebruikt zou kunnen worden, om onderscheid te maken tussen osteochondromen en laaggradige chondrosarcomen. Dit kan voor de patholoog soms zeer lastig zijn. Om uit te zoeken of de aanwezigheid van Bcl-2 als test gebruikt kan worden, moet eerst worden aangetoond dat deze test betrouwbaar genoeg is. Dat wil zeggen dat de kans dat de test de verkeerde uitslag geeft zo klein mogelijk is. Daarom is een grote groep perifere kraakbeentumoren onderzocht op de aanwezigheid van Bcl-2. Hiervoor is door het hele land gezocht naar zowel erfelijke (MO) als solitaire osteochondromen en laaggradige perifere chondrosarcomen. Het zoeken verliep via de landelijke pathologie database (PALGA), waar alle uitslagen van pathologieverslagen opgeslagen zijn. Deze informatie is anoniem. Alleen de resultaten van het pathologisch onderzoek zijn beschikbaar, zodat de privacy van de patiënten wordt beschermd. Op dit moment zijn we bezig met het analyseren van alle verkregen resultaten en zullen we met hulp van de afdeling Statistiek van de Universiteit Leiden.



Figuur 1. De aanwezigheid van Bcl-2 in tumorcellen wordt aangetoond met een bruine kleurstof. In A (osteochondroom) is er geen bruinkleuring in de tumorcellen (linksonder) maar wel in de normale cellen (zie pijl). In B (perifeer chondrosarcom) is er duidelijk bruinkleuring.

kijken of we hiermee daadwerkelijk een geschikte test in handen hebben

#### Doel van het nieuwe onderzoeksproject

Het doel van het onderzoeksproject dat afgelopen jaar is gestart, is het in kaart brengen van genetische veranderingen die optreden in perifere kraakbeentumoren. Tijdens dit onderzoek zal een techniek worden gebruikt, de zogenaamde micro-array, waarbij men met weinig genetisch materiaal de activiteit van duizenden genen kan bestuderen.

Voor deze micro-array experimenten gebruiken wij weefsel afkomstig uit perifere kraakbeentumoren. In tegenstelling tot vele andere tumoren, bevatten deze slechts weinig tumorcellen en daardoor weinig genetisch materiaal. Daarom is het belangrijk dat wij zo veel mogelijk weefsel van de tumoren verzamelen. Met deze nieuwe techniek hopen wij een aantal van de genetische veranderingen te kunnen ophelderen en zo het ontstaan van kraakbeentumoren beter te kunnen begrijpen en een betere diagnose te kunnen stellen.

#### **Hoe kunt u bijdragen aan het wetenschappelijk onderzoek?**

Voor het onderzoek wordt gebruik gemaakt van weefsel afkomstig van tumoren. Het verwijderde osteochondroom 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 tevoren 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

De resultaten van dit onderzoek zullen worden vergeleken met de resultaten van een ander onderzoeksproject dat op de afdeling pathologie gaande is. Dit is een project, gefinancierd door NWO, dat op zoek is naar genetische routes die belangrijk zijn in centrale kraakbeentumoren (niet MO geassocieerd). Het vergelijken van de genetische veranderingen tussen centrale en

perifere tumoren kan leiden tot het vinden van verschillen en overeenkomsten op DNA niveau. Met de ontrafeling van de functie van de EXT-genen is het onderzoek naar kraakbeentumoren in een stroomversnelling geraakt. Toch zal er nog veel onderzoek verricht moeten worden om alle vragen te beantwoorden.

***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***

# WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK BIJ HME

In het vorige nummer de HME-Newsflash is al uitgebreid ingegaan op de aanleiding om in de Nederlandse situatie onderzoek te gaan doen bij mensen met Hereditaire Multiple Exostosen. In dit artikel wil ik vooral ingaan op het onderzoek wat uitgevoerd wordt in de drie ziekenhuizen bij de HME-patiënten die daar in behandeling zijn.

Wij willen graag de klachten, afwijkingen en functiebeperkingen van de verschillende botten en gewrichten, die het gevolg zijn van de multipole exostosen alsmede eerder uitgevoerde behandelingen in kaart brengen. Hierbij moet bijvoorbeeld worden gedacht aan problematiek rondom het schoudergewricht, de elleboog, de pols en onderarm, de wervelkolom, het bekken en de heupen, de knie en het enkelgewricht. Dit is een uitgebreide studie waarbij wij gebruik willen maken van de gegevens uit de dossiers van HME-patiënten die zijn behandeld in één van de drie centra: 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 ondergetekende worden verricht met ondersteuning van prof. Van Horn, dr. Van Mourik en drs. J. de Lange. Het doel van de studie is om te komen tot meer inzicht in de problematiek en de mogelijke behandelingen van de diverse botten en gewrichten. Hierbij mag ik ook verwijzen naar het artikel van dr. Noonan, waarover ik in de laatste HME-Newsflash schreef. In dit artikel wordt gesteld dat in bepaalde gevallen beter op vroege leeftijd een enkeloperatie kan worden verricht om problemen op oudere leeftijd te voorkomen. In feite is dit ook ons uiteindelijke doel; het komen tot aanbevelingen voor operatieve of niet-operatieve therapie (fysiotherapie, ergotherapie, Mensendieck, etc ...) in individuele gevallen. Daarnaast zullen wij behandelingen bij vooral de jonge kinderen kritisch vervolgen om op deze wijze het effect hiervan na een aantal jaren te kunnen evalueren. Ook bij deze studie geldt weer dat alle patientengegevens vertrouwelijk zullen worden behandeld en nooit openbaar zullen worden gemaakt.

Voor alle duidelijkheid: naast dit onderzoek in de drie ziekenhuizen is er nog het plan om een studie te verrichten waarbij het er om gaat om inzicht te verkrijgen in de gezondheidssituatie en het welbevinden van mensen met HME. Dit is een

aspect dat tot nu toe in de (internationale) studies onderbelicht is gebleven en dat tegelijkertijd een belangrijke basis vormt voor verder onderzoek. Om dit te verwezenlijken willen wij alle leden van de HME Lotgenoten Contactgroep vragen mee te werken en de vragenlijsten, die binnenkort worden toegestuurd, in te vullen. Omdat er vaak meerdere mensen met HME in één familie voorkomen, zouden wij graag van een ieder de gevraagde gegevens willen ontvangen. Uiteraard zullen persoonlijke gegevens nooit openbaar worden gemaakt. De coördinatie en leiding van het onderzoek is in handen van drs. J. de Lange en mijzelf. Deze studie vindt plaats onder auspiciën van Prof. J.R. van Horn uit het Academisch Ziekenhuis Groningen. De resultaten van het onderzoek worden vanzelfsprekend bekendgemaakt aan de leden van de lotgenotengroep via de HME-Newsflash en op één van de komende lotgenotendagen.

Tenslotte wil ik nog melding maken van het feit dat ik contact heb gehad met Prof. Dr. Pennig en zijn groep uit Keulen. Zij hebben ervaring met operaties aan onderarm en pols bij kinderen met HME. De resultaten uit deze kliniek zullen binnenkort worden gepubliceerd. Hierover alsmede over het onderwerp "Elleboog, onderarm, pols en hand" wil ik graag in de volgende HME-Newsflash melding maken.

Dr. S.J. Ham,  
Orthopedisch chirurg  
Afdeling Orthopaedie  
Onze Lieve Vrouwe Gasthuis, Amsterdam  
en lid van de Medisch Advies Raad van  
onze HME Lotgenoten Contactgroep.

*Wilt u meewerken aan het onderzoek naar HME in Nederland?*

*Binnenkort ontvangt u bericht en kunt u uw medewerking kenbaar maken.*

*Mogen wij op u rekenen?  
Alvast bedankt!*



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.

*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)*

# WEETJES

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

## **Landelijk nummer Klachtenopvang zorg**

Vanaf 1 januari 2003 is het landelijk nummer met Klachtenopvang Zorg voor patiënten en hun naasten beschikbaar: 0900 - 243 70 70 (€ 0.10 per minuut). Wie met dit nummer belt wordt na het intoetsen van de eigen postcode direct doorgeschakeld naar een Informatie- en Klachtenbureau Gezondheidszorg (IKG) in de eigen regio.

## **Week van de Chronisch Zieken 2003**

De week van de Chronisch Zieken 2003 heeft dit jaar als thema "Regie in eigen hand". De week start op vrijdag 7 november 2003 met een congres over de resultaten van het onderzoeksprogramma over chronisch zieken. Tijdens deze week zullen weer honderden organisaties en instellingen laten zien wat zij betekenen of kunnen betekenen voor mensen met een chronische ziekte. Er zullen in het hele land allerlei activiteiten georganiseerd worden. In september verschijnt het speciale magazine Chronisch Ziek 2003 waarin het programma met de activiteiten tijdens de week is opgenomen. Dit magazine zal gratis verkrijgbaar zijn bij de apotheek en andere instellingen. Het weekprogramma zal vanaf 1 juli reeds ingezien kunnen worden op de site: [www.chronischziek.nl](http://www.chronischziek.nl)

## **Informatie voor chronisch zieken en gehandicapten**

In de brochure "Ik heb wat, krijg ik ook wat? Wegwijzer bij kosten van handicap en ziekte" staan de belangrijkste compensatieregelingen helder op een rij. Daarin is ook te lezen wie ervoor in aanmerking komt, waaraan u moet voldoen en

waar u moet zijn voor een aanvraagformulier en verdere informatie. De brochure kan besteld worden via de postbus 51-informatielijn (0800-8051, gratis, op werkdagen van 09.00 tot 21.00 uur). Op de internetsites van de betrokken ministeries staat uitgebreide informatie over de regelingen ([www.minvws.nl](http://www.minvws.nl) en [www.belastingdienst.nl](http://www.belastingdienst.nl)). De tekst van de brochure is direct te downloaden via [www.szw.nl](http://www.szw.nl)

## **Interessante websites:**

**[www.pijn.pagina.nl](http://www.pijn.pagina.nl)** Dit is een soort startpagina met het onderwerp pijn en biedt allerlei verwijzingen.

**[www.gezondheidsplein.nl](http://www.gezondheidsplein.nl)** Een algemene site over gezondheid van de AVRO en het gelijknamige Tv-programma.

**[www.hethic.nl](http://www.hethic.nl)** Het Hulpmiddelen Informatie Centrum. Deze site is een initiatief van het ministerie van Volksgezondheid Welzijn en Sport (VWS) en heeft tot doel gebruikers van (medische)hulpmiddelen brede, gebruiksvriendelijke informatie en kennis te bieden. De site is vernieuwd en biedt nu nog meer, nog moderner, nog gemakkelijker informatie. De gebruiker kan nu kiezen uit 60.000 hulpmiddelen.

**[www.leefwijzer.nl](http://www.leefwijzer.nl)** Het was het wachten waard: De gloednieuwe site van Leefwijzer is in december 2002 van start gegaan. De inhoud, de vormgeving, de uitstraling en de visie van Leefwijzer zijn volledig vernieuwd. Minder regelgeving en meer ervaringen uitwisselen. Leefwijzer is een site van en voor, maar vooral ook dóór mensen met een handicap of een chronische ziekte geworden.

## **DE PEN ALS LOTGENOOT**

Ook dit jaar wordt weer de schrijfwedstrijd "De Pen als Lotgenoot" gehouden.

Heeft u een ziekte, aandoening of handicap? Hoe beïnvloedt die uw leven?

Schrijf uw ervaringen en belevenissen met de HME op en deel dit verhaal met anderen.

Denk niet te snel dat uw verhaal niet interessant is. Er zijn veel mensen die willen weten hoe anderen omgaan met hun ziekte of handicap. Doe mee met "De Pen als Lotgenoot 2003", of moedig andere mensen aan mee te doen. Er zijn twee leeftijdscategorieën: 1. jongeren van 12 tot 18 jaar en 2. volwassenen.

Voor beide categorieën zijn twee prijzen beschikbaar die door het Fonds PGO beschikbaar worden gesteld.

Een stimuleringsprijs (de hoofdprijs) van netto € 2250,- en een aanmoedigingsprijs van netto € 750,-

Insturen is mogelijk tot 16 juni 2003.

Voor meer informatie over b.v. de eisen waaraan uw verhaal moet voldoen en om het inschrijfformulier te ontvangen kunt krijgen op telefoonnummer: 026 – 381 90 10.

Postadres: De Pen als Lotgenoot, p/a Reinoud Adviesgroep, Postbus 9219, 6800 HZ Arnhem

Website: [www.leefwijzer.nl/penalslotgenoot](http://www.leefwijzer.nl/penalslotgenoot). E-mail: [penalslotgenoot@leefwijzer.nl](mailto:penalslotgenoot@leefwijzer.nl). Veel succes!

*In Libelle nummer 50, verschenen in december 2002, stond een interview met onze secretaris Marion Post. Er werd in dit nummer aandacht besteed aan zes moeders die als wereldmoeders werden beschreven. Onze Marion kwam hier ook naar voren als een wereldmoeder met haar zoontje Douwe die HME heeft. Wij willen u dit artikel (tekst en foto) natuurlijk niet onthouden.*

## Wereldmoeder met een ziek kind

### 'HME is in letterlijke en figuurlijke zin mijn kindje'

Marion Post (36) is moeder van twee dochters (10 en 11 jaar) en een zoon (6). Haar zoontje, Douwe, leidt aan de zeldzame erfelijke aandoening Hereditaire Multiple Exostosen (HME), een skeletaandoening waarbij goedaardige knobbels aan de buitenkant van botten verschijnen. Als moeder én als oprichter van een lotgenotengroep zet ze zich in voor meer bekendheid van deze ziekte.

"Toen Douwe een maand of negen was, ontdekte ik op zijn ribben een knobbeltje. Ik dacht dat het kanker was en wist niet hoe gauw ik bij de dokter moest komen. De vervanger van onze huisarts zei dat Douwe misschien z'n ribjes had gebroken en dat ze niet helemaal goed aan elkaar waren gegroeid.

Ik geloofde hem niet. Als moeder wéét je het als je baby iets gebroken heeft. In dat geval had Douwe telkens moeten schreeuwen van de pijn als ik hem oppakte.

Zes weken later voelde ik nog meer bulten op z'n lijf en opnieuw ging ik naar de arts. Uit een onderzoek bleek dat het HME was. Allereerst voelde ik opluchting dat het geen kanker was, maar meteen daarop zat ik vol met vragen. De arts gaf me een kopietje mee van een Engelstalig artikel uit een van zijn medische boeken met de mededeling, dat deze aandoening zo zeldzaam was, dat Douwe waarschijnlijk de enige in Nederland zou zijn.

Ik wilde me daar niet bij neerleggen en meldde Douwe aan bij Eurocat, een registratiesysteem voor mensen met een aangeboren afwijking. Bij de aanmelding keek de dame niet vreemd op van HME. Sterker nog, ze had er vaker van gehoord. Ik was met stomheid geslagen en wilde onmiddellijk contact met mensen die ook HME hadden.

Via een oproep in onder meer Libelle kwam ik deze mensen op het spoor. Al gauw ontstond de behoefte aan een ontmoetingsdag en daaruit kwam een lotgenotengroep voort. Die is inmiddels als subgroep ondergebracht bij de Stichting Patiëntenbelangen Orthopedie.

Inmiddels zijn we al vijf jaar bezig om meer aandacht te krijgen voor HME.

En we worden serieus genomen. Door al mijn werk voor de lotgenotengroep heb ik ook het idee dat ik wat voor Douwe kan betekenen. Hij zal er niet door genezen, maar wordt er wel beter van. Natuurlijk vind ik het als moeder erg om zo'n mooi kind als Douwe te zien vergroeien en ben ik soms bang wat hem in deze harde maatschappij nog te wachten staat. Maar ik ben niet van plan om bij de pakken te gaan neerzitten. HME is in letterlijke en figuurlijke zin mijn kindje en ik zal er alles aan doen om de bekendheid rond deze aandoening te vergroten."

*Kijk voor meer informatie over HME op [www.patiëntenbelangen.nl/bme.htm](http://www.patiëntenbelangen.nl/bme.htm)*



## Even Voorstellen...

### Een nieuw kerngroep lid stelt zich aan u voor.

Hallo, mijn naam is Hanneke Jonkman. Zowel ik zelf als mijn dochters hebben HME. Sinds mijn eerste kennismaking met diverse mensen van de HME lotgenoten groep zo'n 3 jaar geleden, is mijn enthousiasme om zitting te nemen in deze eneroverende groep alleen maar gegroeid. Binnenkort kom ik de kerngroep dan ook versterken om, naar ik hoop, een positieve en actieve bijdrage te kunnen leveren aan de bekendheid van en ontwikkelingen binnen HME.

Hartelijke groet, Hanneke

## Afscheid Chantal

Beste lotgenoten,

Een aantal weken geleden heb ik besloten om te stoppen met mijn werk binnen de kerngroep. Deze beslissing is het gevolg van een grote verandering in ons leven, in mei verwachten Gunnar en ik ons eerste kindje. Ik heb gemerkt dat dit invloed heeft op mijn inzet voor andere zaken. De HME in het algemeen is wat meer op de achtergrond gekomen (behalve het aspect erfelijkheid), we blijven natuurlijk wel deelnemen aan de lotgenotendagen.

Dit alles betekent dat u mijn naam niet meer zult vinden in de Newsflash, ook de organisatie van de lotgenotendag laat ik aan mij voorbij gaan. Ik hoop dat iemand anders mijn plaats met veel enthousiasme zal innemen, de kerngroep verdient het. Ik heb het altijd met veel plezier gedaan. Misschien zie ik u dit jaar op de lotgenotendag en anders in ieder geval het jaar erop.

Groetjes Chantal Beurskens-v.d. Burg.

Door een misverstand is onderstaande oproep niet verschenen in het vorige nummer van onze Newsflash.

*Onze excuses daarvoor. Hierbij een nieuwe kans!*

## Een andere kijk op HME



Beste Lotgenoten,

De holistische visie waarin de mens gezien wordt als een geheel van lichaam, ziel en geest, wordt meer en meer door de wetenschap ondersteund. Binnen deze gedachte kan het hebben van HME een uitnodiging zijn meer aandacht aan de diepere betekenis ervan te besteden. Het is ons immers 'op ons lijf geschreven' ervan uit gaande dat het lichaam dat we hebben geen toeval is, maar 'Special Design!'

Het lichaam wordt beschouwd als de oudste bron van wijsheid. Bij het skelet kunnen we ons voorstellen dat het ons lijf vorm, stevigheid, veiligheid en bewegelijkheid biedt. In bepaalde botten worden rode bloedlichaampjes aangemaakt. Dit alles brengt ons bij onze innerlijke structuur. Het lichaam zit vol symbolen. Onze botten hebben eigenwijze vormen, waardoor we ons niet zo vrij kunnen bewegen als we zouden wensen. Het zijn 'creatieve vormen', waarbij we ons af kunnen vragen hoe we vorm geven aan ons leven. Als we beperkingen ervaren in onze bewegingen, is de uitdaging misschien ons bewust te zijn van onze innerlijke bewegingsvrijheid. Omgaan met lichamelijke beperkingen stelt je voor veel keuzes.

Marieke de Vrij is een vrouw met heldere vermogens zoals helderhorendheid, helderziendheid en helderwetendheid en zij werpt licht op levensvragen van grote individuele en maatschappelijke betekenis (zie ook [www.mariekedevrij.org](http://www.mariekedevrij.org)). Zij heeft zich ook verdiept in de specifieke leerweg van mensen met een lichamelijke beperking en/of handicap. Voor lotgenoten die serieus geïnteresseerd zijn, bestaat er de mogelijkheid om samen met Marieke de Vrij dieper op deze andere kijk op HME in te gaan. De kosten hiervan zullen afhankelijk zijn van het aantal deelnemers. Plaats en datum zullen nog in nader overleg met Marieke worden bepaald.

### Voor informatie:

Wyne Munter, tel. 010-5923087,  
e-mail: [wynemunter@zonnet.nl](mailto:wynemunter@zonnet.nl)

## JEUGD- EN KINDERPAGINA

Hallo ik ben Frouktje Bekkema.

Ik ben 9 jaar en ik heb mijn spreekbeurt over HME gedaan. Omdat ik het zelf heb. De juf vond het knap van mij dat ik het over mijzelf deed.

Sommige kinderen wisten niet wat HME was.

Op het laatst stelden ze vragen over HME zoals :

Doet het pijn?

Is het eng? Mogen wij voelen hoe een knobbel voelt?

Ik heb verteld over de lotgenotendag, dat er kinderopvang is.

De mensen praten over knobbels en kunnen oefeningen doen in het zwembad.

Ik heb plaatjes laten zien van het artikel dat meneer J. de Lange heeft geschreven.

Ik had een röntgenfoto mee van mijn vader.

Op die foto staat een knobbel in het onderbeen..

De kinderen van mijn klas vonden het machtig interessant en begrijpen nu wat HME is.

*Jouw stukje volgende keer  
in de Newsflash?*

*Graag zelfs.*

*Je mag het mailen naar:*

*[hme@patientenbelangen.nl](mailto:hme@patientenbelangen.nl)*

*of sturen naar ons  
secretariaat.*

Van Frouktje



## HME en Reiki ???

Hallo lotgenoten,

Jullie hebben allemaal net als ik vast weleens iets gehoord of gelezen over Reiki. Levensenergie? Hoezo? Klinkt mooi! Het zal wel!  
Dat was precies wat ik dacht totdat ik er bij toeval mee in aanraking kwam door mijn vader. Een wereld vol verlichting van pijn ging voor mij open.

Pijn die was ontstaan door de vele operaties achter elkaar die ik moest ondergaan om de lastgevende exostoses te laten verwijderen uit mijn nek, rechterschouderblad, rechterarm, linkerhand, beide benen en beide voeten. Talrijke operaties waarvan ik inmiddels de tel ben kwijtgeraakt. Een keer zijn er zes exostosen tegelijkertijd verwijderd in, onder en boven mijn rechterknie. Het weer opnieuw leren lopen en revalideren daarvan heeft zeker anderhalf jaar geduurd. Mijn rechterschouderblad is twee keer van zijn plaats gehaald om lastgevende exostoses daar te verwijderen. Vervelende operaties dacht ik toen tot er een exostose van 4 bij 5 cm verwijderd moest worden uit mijn rechter bovenarm. Ik kon helemaal niets meer zelfs niet eens mijn arm optillen om iets te pakken of te eten. Ik kon de gezwollen arm alleen maar laten hangen. Dit was de meest pijnlijke en moeilijkste operatie die ik me kan herinneren. De pijn straalde continue uit van onder mijn rechterschouderblad boven naar mijn nek en van daaruit beneden naar mijn hele rechterarm en ging niet meer weg.

Jaar in, jaar uit, dag en nacht, altijd was er die kloppende en zeurende pijn. Heel langzaam werd de pijn steeds minder hevig en voelde ik de pijn ook minder vaak. Reiki is een langzame geneeswijze en na vijf maanden behandelen was de pijn op mijn meest kwetsbare plek zo goed als verdwenen.

Heel af en toe heb ik een kleine terugval als ik me teveel en te vaak heb geforceerd. Maar nog altijd is dit veel minder hevig en meestal maar een dag of twee in plaats van weken of maanden zoals voorheen het geval was. Daarnaast heb ik nu zelden last van zwellingen. Zelfs mijn spierkracht is toegenomen. Natuurlijk heb ik mijn beperkingen en grenzen, maar die zijn beduidend minder als twee jaar geleden. Mijn vader behandelt mij nog steeds iedere dag. Hij had zelf ook altijd veel pijn en door Reiki zijn er veel van zijn

pijnklachten afgenomen en voelt hij zich veel beter.

Door de geweldige resultaten met Reiki wilde ik graag buiten mijzelf ook andere mensen helpen. Via mijn vader ben ik nu ingewijd in Reiki I en Reiki II.

Met Reiki I kun je pijnklachten verlichten door allerlei handopleggingen. Van nature uit leg je al vaak je handen op je buik als je buikpijn hebt of wrijf je met je hand over een pijnlijke plek. Door Reiki wordt de binnenkant van je handen warm. Je legt je handen op de pijnplek en in gedachten vraag je of de pijn mag verdwijnen. Bij Reiki II kun je andere mensen ook op afstand behandelen vanuit je eigen stoel met behulp van een aantal tekens die je tijdens je Reiki II inwijding hebt ontvangen. Aan de hand van iemands naam, adres en woonplaats, vraag je of andermans pijn en klachten verlicht mogen worden.

Iedere dag doe ik nu een zelfbehandeling en behandel ik naast mijn vader nog ongeveer dertien andere mensen. Dat is best intensief en kost veel tijd maar het is heerlijk als je merkt dat anderen zich steeds beter gaan voelen en hun pijnklachten afnemen.

Het geeft je een geweldig goed gevoel als je andere mensen mag helpen.

Een vriendin van mij zat een tijdje geleden in een hele zware depressie. Ze had o.a. veel last van een onrustige ademhaling, chronische darmstoornissen en daarnaast ook veel pijn in haar rug. Na een paar behandelingen voelde ze zich al wat beter; haar ademhaling en darmen waren rustiger geworden en de pijn in haar rug was verdwenen. Ook voelde ze zich wat minder depressief. Ik ben haar blijven behandelen totdat ze zich weer helemaal beter voelde. Als het tussentijds wat minder ging gaf ze dat aan mij door en dan behandelde ik haar een paar keer extra om een terugval te voorkomen.

Het is zo belangrijk om te weten hoe het gaat met de mensen die je behandelt. Als er geen verbeteringen of veranderingen worden doorgegeven, kun je klachten behandelen die inmiddels al zijn verdwenen en zijn er misschien wel nieuwe klachten waar je niets vanaf weet en waar je dan ook geen genezing voor kunt vragen.

Ik ben ervan overtuigd dat ook andere lotgenoten baat kunnen hebben bij het toepassen of ontvangen van Reiki.

Als je kind of je partner pijn heeft en je kunt met een simpele handoplegging de pijn verlichten, dan is dat toch iets geweldigs.

Je kunt zelfs Reiki en massage tegelijk geven.

Natuurlijk moet je er tijd voor vrijmaken en leren welke handopleggingen je waarvoor kunt toepassen.

Reiki is zeker geen geloofsovertuiging en iedereen kan in Reiki worden ingewijd bij hem of haar in de

buurt. Let er wel op dat de kosten voor Reiki-inwijdingen bij sommige Reiki Masters veel meer kosten dan bij de andere.

Tot slot wens ik jullie allemaal het allerbeste en zie ik jullie wellicht op een van de lotgenotendagen.

Groetjes,  
Marian Berkers

Stiffelio 47  
5629 NL Eindhoven  
040-2421068

## PLANNEN VOOR EEN HME E-MAILGROEP

Ten behoeve van lotgenoten met HME en hun relaties heeft het bestuur van de HME Lotgenoten Contactgroep het plan opgevat een zgn. e-mailgroep op te zetten, waarin aangesloten deelnemers elkaar op eenvoudige wijze via e-mail berichten kunnen sturen. 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 kunt u via de e-mailgroep door de HME-kerngroep en bestuur worden voorzien van actuele informatie over de HME Lotgenoten Contactgroep Nederland.

Wat een e-mailgroep is en hoe deze werkt wordt hieronder door middel van onderstaande vragen en antwoorden uiteengezet.

### **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 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.

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

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.

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

Nee, om berichten te kunnen sturen moet je je eerst aanmelden voor de groep.

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

Ja, als je deelneemt aan de groep kun je via een nog te bepalen e-mailadres een overzicht krijgen van alle oude berichten.

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

U hoeft slechts uw e-mail adres, naam en woonplaats op te geven om deel te kunnen nemen aan de e-mailgroep. Uw e-mailadres is alleen aan de leden van de e-mailgroep bekend nadat u een bericht heeft verstuurd.

Zodra we de organisatie rond hebben zullen we dit op onze website bekend maken en ook in de volgende Newsflash zullen we hier weer aandacht aan besteden.

Maar u kunt zich nu al aanmelden bij ons secretariaat voor deelname aan de e-mailgroep ([hme@patientenbelangen.nl](mailto:hme@patientenbelangen.nl)).

Hartelijke groet,  
Frans Schelbergen

# PRIKBORD

## **RIJEXAMEN**

Eind vorig jaar werden wij benaderd door een jonge man van 19 jaar met HME die voor de eerste keer zijn rijexamen had afgelegd. Helaas gezakt, maar dat is op zich niets bijzonders. Maar de rijexaminator vond dat hij er toch wat vreemd uit zag vanwege de HME en vertelde dat hij eerst een medische keuring moest ondergaan. Deze keuring was gelukkig positief: er werden geen belemmeringen vastgesteld om gewoon rijexamen te doen. Hij is nu gelukkig bij de derde maal afrijden geslaagd. Alles toch goed gekomen!

### **Oproep**

Toch vragen wij ons af of er meer mensen vanwege hun HME soortgelijke ervaringen hebben gehad bij het rijexamen. Mocht dit het geval zijn dan zouden we dat graag van u vernemen. U kunt contact opnemen met onze secretaris Marion Post.

## **Alternatieve behandelingen bij HME**

Er zijn in de reguliere geneeskunde geen andere behandelwijzen voorhanden dan operatieve verwijdering van de exostosen of het operatief corrigeren van vergroeiingen. Verder hebben veel HME-patiënten baat bij aanvullende behandeling zoals fysiotherapie, revalidatie en pijnbestrijding.

De laatste tijd hebben wij echter van verschillende lotgenoten vernomen dat zij gebruik maken van een min of meer alternatieve wijze van behandelen van HME. Maar ook vragen of er geen alternatieve behandelingen voorhanden zijn, worden gesteld.

Zo zijn er mensen die fosamax/bisfosfanaat gebruiken. Vanuit de homeopathie zou het middel Hecla Lava exostosen kunnen doen verminderen. Ook bij Reiki en accupunctuur zou men baat hebben.

### **Oproep**

Wij zijn benieuwd of er andere HME-patiënten zijn die ervaring hebben met genoemde preparaten/ behandelingen of mogelijk andere alternatieve behandelmethoden. Graag vernemen we dit van u. U kunt contact opnemen met Jan de Lange.

## **Vergaderlocatie gevraagd!**

Als kerngroep en bestuur vergaderen we gemiddeld zo'n vier maal per jaar. Wij houden deze vergaderingen altijd op een zaterdag en tot nu toe altijd bij één van ons thuis. Dat betekent dat we in alle regio's van Nederland vergaderen. Van het uiterste Noorden tot het Zuiden van het land. U zult begrijpen dat we heel wat tijd kwijt zijn met reizen. Daarom zijn wij op zoek naar een geschikte locatie in het midden van het land. Ergens in de provincie Utrecht zou het beste zijn.

Natuurlijk kunnen we de koffie/thee en de lunch gewoon betalen dat doen we nu ook. Maar voor de locatie zelf willen we eigenlijk niet te veel uitgeven. Daarvoor is ons budget niet voldoende. Bovendien vinden we het ook wat jammer om daar veel voor te betalen. We geven het liever uit aan meer nuttige zaken.

**Weet u een geschikte vergaderlocatie voor 4 zaterdagen in het jaar van 10.30 tot 14.30 uur voor ongeveer 15 personen in het midden van het land?**

We denken aan een ruimte in een kerk, instelling, school, (sport)kantine of misschien heeft iemand wel een groot huis waar ruimte beschikbaar is. We zouden er erg mee geholpen zijn.

U kunt voor uw reacties contact opnemen met onze secretaris Marion Post.

## **Ervaringen met corrigerende operaties aan enkel of knie bij kinderen.**

Uit de contacten met ouders van kinderen met HME is naar voren gekomen dat er behoefte is aan lotgenotencontact met andere ouders waarvan hun kinderen geopereerd zijn aan knie en/of enkel om de scheefstand te corrigeren door middel van krammen. De ouders waarvan hun kinderen ook voor zo'n operatie in aanmerking komen willen graag de ervaringen van anderen vernemen. Als u bereid bent om hierover lotgenotencontact te hebben dan horen we dat graag. Wij kunnen u dan met elkaar in contact brengen.

Uw reacties kunt u laten weten bij onze secretaris Marion Post.



# Uitnodiging en Programma LOTGENOTENDAG voor HME patiënten en hun verwanten op zaterdag 14 juni 2003 te Utrecht

Van harte willen wij u uitnodigen voor onze lotgenotendag voor HME patiënten en hun verwanten. Dit jaar is het alweer de zesde keer dat we een lotgenotendag organiseren. Ook nu hopen we dat we weer een aantrekkelijk en interessant programma voor u hebben. We beginnen de ochtend na de opening met een algemene inleiding en daarna zal er voor iedereen de mogelijkheid zijn om 2 workshops te bezoeken. Voor de lunch en na de lunch één. Voor elke workshop is nu meer tijd beschikbaar, want er is steeds 1½ uur voor uitgetrokken. Zie voor de toelichting op de workshops elders in deze Newsflash.

We hebben geprobeerd om tussen de programmaonderdelen door genoeg tijd voor u in te plannen voor het onderlinge contact, zeg maar het lotgenotencontact zelf.

Vorig jaar, tijdens ons eerste lustrum, is de afsluiting aan het eind van de dag met een drankje ons goed bevallen. Er is dan gelegenheid om nog even met elkaar informeel na te praten over de dag en eventueel afspraken onderling te maken. Daarom willen we dat ook dit jaar weer zo organiseren.

Gelukkig hebben we weer een goede locatie met alle noodzakelijke ruimten kunnen vinden. Zoals door velen gewenst is de locatie dit maal in het midden van het land en wel in de Mytylschool in Utrecht. Als deze locatie ons goed bevalt kunnen we onze lotgenotendagen in de toekomst elk jaar daar houden.

**De dag wordt gehouden in de Mytylschool "Ariane de Ranitz" Blauwe Vogelweg 11 te Utrecht.  
Het programma ziet er als volgt uit:**

- \* 10.00 - 10.30 uur:      Ontvangst met koffie/thee  
                                  Gelegenheid tot kennismaken, bijpraten en eventueel de kinderen naar de KINDEROPVANG te brengen.
- \* 10.30 - 10.50 uur:      Opening, welkomstwoord en mededelingen
- \* 10.50 - 11.20 uur:      Inleiding "*Wat gebeurt er met een exostose nadat deze operatief is verwijderd. Tevens wordt er ingegaan op het wetenschappelijk onderzoek dat plaats vindt op de afdeling Pathologie van het LUMC*"  
                                  De inleiding wordt gehouden door Mw. Dr. J.V.M.G. Bovée, patholoog i.o. en Prof. Dr. P.C.W. Hogendoorn, patholoog en lid van de Nederlandse Commissie voor Bottumoren. Beide zijn verbonden aan de afdeling Pathologie van het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) en lid van de Medisch Advies Raad (MAR) van onze HME lotgenotengroep.
- \* 11.20 - 12.50 uur:      1<sup>e</sup> ronde WORKSHOPS
- \* 12.50 - 14.00 uur:      Lunchpauze.
- \* 14.00 - 15.30 uur:      2<sup>e</sup> ronde WORKSHOPS
- \* 15.30 - 15.45 uur:      Theepauze
- \* 15.45 - 16.15 uur:      Korte terugkoppeling van de workshops
- \* 16.15 uur:                Drankje als afsluiting van de dag

## Deelnemerskosten:

We hebben er voor gekozen om de deelnemerskosten voor dit jaar niet te verhogen. Wel wordt er weer onderscheid gemaakt tussen hen die zich bij ons hebben aangesloten oftewel begunstiger zijn van de SPO en zij die dat niet zijn. Als u voor 1 mei 2003 te boek staat als **betalend begunstiger van de SPO**, kunt u voor gereduceerde prijs deelnemen. Dat wil zeggen dat u als gezin korting krijgt wanneer er op uw adres een SPO begunstiger geregistreerd is. Dus als u nog geen begunstiger bent, meldt u aan bij ons secretariaat.

Deelnemerskosten:	Wel begunstiger SPO	Geen begunstiger SPO
Volwassen	€ 8,00	€ 10,50
Kinderen tot 12 jaar	€ 3,50	€ 4,50

\* De prijzen zijn inclusief de koffie/thee en lunch.

\* U kunt zich opgeven voor deze dag middels de opgavebon achter in deze Newsflash.

**Het bestuur en de kerngroep hopen u allen weer te mogen begroeten op onze lotgenotendag.**

# TOELICHTING OP DE WORKSHOPS

*Hieronder wordt per workshop aangegeven wat u kunt verwachten van de workshops die gehouden worden op onze lotgenotendag op 14 juni 2003 te Utrecht*

Aan het eind van de morgen en aan het begin van de middag worden de workshops gehouden. De workshops duren allemaal 1½ uur.

**U kunt op de lotgenotendag per persoon 2 maal een workshop bijwonen.**

**Op de opgavebon kunt u per deelnemer 4 voorkeuren in volgorde aangeven.**

Voor sommige workshops geldt een maximaal aantal deelnemers om de workshop goed tot zijn recht te laten komen. Verder bepaalt de volgorde van binnenkomst van de aanmeldings-formulieren uw deelname.

Wij proberen zo veel mogelijk rekening te houden met uw wensen.

## 1. Jongerengroep

**o.l.v. Ralf Kusters, bewegingsagoog en Psychomotorisch therapeut, verbonden aan het Revalidatiecentrum “De Tolbrug” in 's-Hertogenbosch.**

Andere jaren was er de tienergroep onder leiding van Tea Keidel, maar Tea heeft te kennen gegeven deze groep niet meer te kunnen leiden. Daarom hebben we gekozen voor een andere opzet. We noemen deze groep nu ook liever jongerengroep, temeer omdat er nu ook een kindergroep wordt georganiseerd.

We hebben Ralf Kusters bereid gevonden om de groep te leiden. Ralf is bewegingsagoog en psychomotorisch therapeut. Hij is werkzaam als bewegingsagoog op revalidatiecentrum “De Tolbrug” in 's-Hertogenbosch. Hij behandelt en begeleidt mensen die beperkingen hebben waardoor bewegen moeilijk(er) is. Bewegen (of opnieuw gaan bewegen) is het doel. Veel voorkomende behandelvragen zijn: hoe kom ik van mijn bewegingsangst af, wat zijn mijn bewegingsmogelijkheden en wat is verstandig/onverstandig op bewegingsgebied. De activiteiten spelen zich af in de sportzaal, zwembad en fitnessruimte.

Tijdens deze workshop wil Ralf in de sportzaal met jullie als jongeren lekker gaan bewegen en jullie verschillende ervaringen daarmee laten opdoen. Zo worden er verschillende oefeningen gedaan, er kunnen balspelen gedaan worden of met andere materialen gewerkt worden. Maar veel hangt ook af van wat jullie samen willen. Dus er is ook volop gelegenheid om zelf invulling te geven aan deze workshop.

De groep is bedoeld voor jongeren met of zonder HME in de **leeftijd van 10 tot 18 jaar**.

De workshop wordt éénmaal, alleen 's-morgens gehouden, zodat jullie na de lunch ook kunnen gaan zwemmen of een andere workshop bezoeken. Maar misschien hebben een aantal van jullie zelf nog wel andere ideeën. Laat het ons weten dan kunnen we zien wat we daar mee kunnen.

## 2. Kindergroep

**o.l.v. Gitta Lichthart uit Lippenhuizen en Lizzy Dijk uit Heerenveen, dramaspécialisten**

Deze workshop is nieuw. Maar we hebben de laatste jaren gemerkt dat de groep kinderen die zich niet meer thuis voelt in de kinderopvang en nog te jong zijn voor de tiener/jongerengroep een beetje tussen de wal en het schip vallen op onze lotgenotendagen. Daarom deze nieuwe workshop voor kinderen vanaf **6 jaar (groep 3) tot een jaar of 10/12**. De workshop wordt éénmaal, alleen 's-morgens gehouden, zodat jullie na de lunch ook kunnen gaan zwemmen.

**Graag bij opgave voor deze workshop de leeftijd(en) van het kind/de kinderen noteren.**

### **Nieuw: workshop voor de kids!**

Dit jaar voor de eerste keer een workshop voor jullie jongens en meisjes!

Bedoeld voor alle kinderen, dus met HME, maar ook voor de broertjes en zusjes die geen HME hebben, tussen 6 en 12 jaar oud (vanaf groep 3).

Samen met Gitta Lichthart en Lizzy Dijk, dramaspécialisten, gaan jullie als groep creatief aan de slag. Nadat jullie met elkaar kennis hebben gemaakt door middel van spelletjes gaan ze leuke dingen met jullie doen. Met behulp van o.a. drama, poppenspel, attributen etc. zullen zij proberen jullie te laten uiten wat het hebben van HME voor jullie en je broertjes en zusjes nou eigenlijk betekent. Natuurlijk vinden we het leuk om met jullie samen ook wat voor jullie ouders te doen aan het einde van de dag en jullie mogen zelf bepalen wat! Dus twijfel niet en meldt je aan; het wordt vast heel erg leuk!

### 3. Gespreksgroep voor ouders

**o.l.v. mevr. drs. Myelle Twint, orthopedagoge uit Oldeberkoop**

De workshop met dit onderwerp wordt dit jaar voor de 5<sup>e</sup> keer georganiseerd. Uit de evaluaties blijkt dat ouders deze workshop aangrijpen om hun ervaringen uit te wisselen die het hebben van een kind met HME met zich mee brengt. Ouders lopen tegen uiteenlopende zaken aan die rechtstreeks met de HME van hun kind te maken hebben. Dat levert vaak vragen op.

Hoe gaan andere ouders daar mee om? Wat kun je doen? Wat betekent HME voor mijn kind en hoe ga ik daar mee om? Etc.

Voor de 4<sup>e</sup> keer wordt deze workshop geleid door Myelle en zij zal trachten om de ouders met elkaar in gesprek te laten komen over zaken die hen bezighouden.

U als ouder bepaalt dus zelf de inhoud van de gespreksgroep.

**Graag bij opgave voor deze workshop de leeftijd(en) van uw kind(eren) met HME noteren.**

### 4. Zwemmen

**o.l.v. Anet van de Pol, zweminstructeur in het zwembad “Eekeburen” te Oldekerk**

Zoals vorig jaar al toegezegd wil Anet van de Pol ook dit jaar weer zien dat iedereen actief is in het zwembad. Wel is de opzet van de ochtend en de middag wat verschillend. Gelukkig beschikt de locatie van dit jaar ook weer over een zwembad en ook hier is de temperatuur aangepast en zal ongeveer 32 graden zijn. Bekend is dat veel HME-patiënten, vooral jongeren, problemen hebben om zich te vertonen in het zwembad (“al die knobbels en littekens...”).

In deze workshop zijn we “onder elkaar”. Anet van de Pol, die de workshop leidt, zal eerst wat uitleg geven over de mogelijkheden van het water. Zij heeft veel ervaring met het geven van zwemlessen en het leiden van groepen, o.a. mensen met reuma.

Bij de **eerste ronde** van deze workshop in de ochtend zijn de **volwassenen**, met of zonder HME, van harte welkom. Anet wil met name de volwassenen de gelegenheid geven om (opnieuw) kennis te maken met de mogelijkheden die het water kan bieden voor mensen met HME. Niet alleen het zwemmen in het water maar ook het bewegen in het water kan een aangename bezigheid zijn. Water kan ook erg ontspannend werken. Dat hebben een aantal van u vorig jaar al wel ontdekt. Daarom is het goed dat er 's-morgens geen kinderen in het zwembad zijn, zodat er enige rust is.

Voor de **tweede ronde** zijn alle **kinderen en jongeren** welkom. Deze workshop kan er lekker gespeeld worden in het water. Natuurlijk mogen ook ouders erbij zijn om hun kinderen in het water te begeleiden. Maar er is natuurlijk ook deskundige begeleiding aanwezig.

**Denkt u bij deelname aan het zwemmen aan het meenemen van zwemkleding en handdoek!! Graag ook bij opgave voor het zwemmen aangeven of u/jij kunt zwemmen en uw/jouw leeftijd.**

### 5. Erfelijkheid

**o.l.v. dr. W. Wuyts, hoofd DNA-laboratorium van het Centrum Medische Genetica van de Universiteit Antwerpen en lid van de Medisch Advies Raad (MAR) van onze HME lotgenotengroep.**

Dr. Wim Wuyts is geen onbekende op onze lotgenotendagen. Hij heeft al twee maal eerder zijn medewerking verleend. Maar de verschillende aspecten van erfelijkheid bij HME blijven onderwerpen die velen van ons bezig houden. Dit ondervinden wij onder andere door de vragen van jonge paren die voor een kinderkeus staan of ouders zonder HME die geconfronteerd worden met een kind dat HME heeft.

Er zijn in de afgelopen 2 jaar ook weer veel nieuwe lotgenoten bij gekomen en deze hebben nog niet eerder de uitleg van dr. Wuyts kunnen vernemen.

Dr. Wuyts zal in deze workshop eerst een inleiding houden over de erfelijkheidsaspecten in het algemeen en daarna zal hij in gaan op de specifieke situatie bij *Hereditaire (=erfelijke) Multiple Exostosen*.

Er is ook volop de gelegenheid om uw vragen te stellen en ervaringen uit te wisselen.

### 6. HME en werk

**o.l.v. mw. J. Komduur, beleidsmedewerker arbeid en sociale zekerheid verbonden aan het Breed Platform Verzekerden en Werk te Amsterdam.**

Dit is ook zo'n onderwerp waar wij veel vragen over krijgen. 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 krachtenspel van allerlei voorzieningen je weg te volgen.

Mw. Komduur zal aan het begin van de workshop een korte inleiding houden, met name over de sociale zekerheid. Hierna is er volop gelegenheid om uw vragen te stellen, uw ervaringen te vertellen en met elkaar in gesprek te gaan.

**Indien u vragen heeft voor deze workshop kunt u deze vooraf kenbaar maken op uw op opgaveformulier. Wij zorgen er dan voor dat mw. Komduur deze vragen krijgt en zich goed kan voorbereiden op een antwoord op uw vragen.**

## 7. Revalidatiebehandeling

o.l.v. drs. R.J.E.M. Smeets, revalidatiearts verbonden aan het revalidatiecentrum “Blixembosch” te Eindhoven.

Steeds meer mensen met HME krijgen te maken met de behandeling in een gespecialiseerd revalidatiecentrum. Soms is de situatie die de HME voor gevolgen heeft op het dagelijks leven van iemand een reden om een revalidatiebehandeling te volgen. Maar soms kan een ingrijpende operatie t.g.v. de HME betekenen dat men letterlijk gaat revalideren in een revalidatiekliniek of revalidatiepolikliniek. Rob Smeets werkt al jaren in de revalidatie, zowel klinisch als poliklinisch in een revalidatiecentrum als ook in ziekenhuizen en is tevens verbonden aan een pijnwerkgroep. Hij heeft ook ervaring met de behandeling van HME patiënten.

Tijdens deze workshop zal Rob Smeets eerst een inleiding houden over de revalidatiebehandeling in z'n algemeenheid. Welke indicaties zijn er aan de orde en welke disciplines zijn er betrokken bij de revalidatiebehandeling? Vervolgens zal Rob ingaan op de betekenis van de revalidatiebehandeling voor mensen met HME.

Ook tijdens deze workshop kunt u vragen stellen en ervaringen uit wisselen.



## Opgavebon HME-Lotgenotendag 14 juni 2003

Naam : \_\_\_\_\_  
 Adres : \_\_\_\_\_  
 Postcode+ woonplaats: \_\_\_\_\_  
 Tel.nr. : \_\_\_\_\_

- Wij zijn/ Ik ben **wel begunstiger**/\*
- Ik meld mij bij deze aan als begunstiger\* van de SPO (**hiermee verklaart u begunstiger te worden en ontvangt u t.z.t. een acceptgirokaart**) en kom(en) met
- Aantal volwassenen : .... á € 8,- = € \_\_\_\_\_  
 Aantal kinderen t/m 12 jaar : .... á € 3,50 = € \_\_\_\_\_ +  
 Totaal verschuldigd deelnamebedrag = € \_\_\_\_\_

- Wij zijn / Ik ben **géén begunstiger** van de SPO\* en kom(en) met
- Aantal volwassenen : .... á € 10,50 = € \_\_\_\_\_  
 Aantal kinderen t/m 12 jaar : .... á € 4,50 = € \_\_\_\_\_ +  
 Totaal verschuldigd deelnamebedrag = € \_\_\_\_\_

\*Graag het hokje van uw keuze aankruisen

Wij wensen gebruik te maken van de kinderopvang.

Aantal kinderen:  
 Leeftijd kinderen:

De volgende personen geven zich op voor de workshops:

	Deelnemer 1	Deelnemer 2	Deelnemer 3	Deelnemer 4
Naam				
Opmerkingen				
1 <sup>e</sup> keuze				
2 <sup>e</sup> keuze				
3 <sup>e</sup> keuze				
4 <sup>e</sup> keuze				

\*De beschrijving van de workshops vindt u elders in deze Newsflash.

- N.B. \* Indien u zich opgeeft voor de workshop **gespreksgroep ouders**, wilt u dan de leeftijd(en) van uw kind(eren) met HME bij de opmerkingen vermelden.
- \* Indien u uw kind(eren) opgeeft voor de **kindergroep**, wilt u dan de leeftijd(en) van uw kind(eren) vermelden.
- \* Indien u zich opgeeft voor de workshop **zwemmen**, wilt u dan bij de opmerkingen noteren of u/jij kunt zwemmen en graag uw/jouw leeftijd vermelden.

\*Over het volgende onderwerp zou ik tijdens de workshop \_\_\_\_\_ vragen willen stellen/geïnformeerd willen worden: \_\_\_\_\_

In de week voorafgaand aan de lotgenotendag zal u een routebeschrijving en een deelnemerslijst worden toegezonden. Uw aanmelding wordt pas definitief zodra het verschuldigde bedrag op onze girorekening binnen is.

**Het verschuldigde deelnamebedrag voor 17 mei 2003 a.s. overmaken naar rekeningnr. 4338569**

t.n.v. SPO-HME Lotgenotengroep te Westerbork

**o.v.v. Lotgenotendag en duidelijk voorzien van naam en adres.**

**Deze bon ingevuld voor 17 mei 2003 a.s opsturen naar:**

HME Lotgenotengroep

Geert Lammertslaan 8

8421 RT OLDEBERKOOP

of faxen naar faxnummer: 0516 – 452359

U kunt zich ook aanmelden via onze website

(www.patientenbelangen.nl/hme.htm)