

# Nieuwsbrief 10



Nr 3 van jaargang 5, september 2017

## Lotgenotendag 2017

Op zaterdag 7 oktober is onze landelijke lotgenotendag en deze zal plaatsvinden in het LUMC.

In de algemene ledenvergadering komen een aantal belangrijke dingen aan de orde waar wij als bestuur graag jullie mening over horen en graag toestemming voor krijgen. De stukken en punten van de ALV komen ongeveer een week van tevoren.

Opgeven kan nu al door liefst te reageren op deze e-mail maar bellen met Vincent kan ook via 036-5291435.

Het voorlopige programma:

- 12:00 Ontvangst met lunch
- 13:00 Begin ALV, onderwerpen die in ieder geval aan bod komen:
  - Hervierkiezing en kandidaat-bestuursleden;
  - Aanpassing boekhoudjaar naar kalenderjaren (in verband met de subsidieaanvraag);
  - Verschillende mogelijke begrotingen (afhankelijk van wijziging boekjaar en wel of geen subsidie).
- 14:00 Spreker 1: Dr. Jaap (J.J.M.) Teunissen, Erasmus MC, Lutetium therapie
- 14:30 Pauze
- 14:45 Spreker 2: Dr. Jeroen (J.C.) Jansen, LUMC, Voorspellen van tumorgroei
- 15:15 Pauze
- 15:30 Spreker 3: Dr. Erik (E.F.) Hensen, LUMC (eerder VU Amsterdam), Resultaten van een onderzoek van dragers van een SDHB-mutatie
- 16:00 Afsluiting
- 16:15 Drankje en napraten

Kan zijn dat het LUMC met de sprekers nog iets gaat schuiven, korter, zodat er ook nog ruimte is voor een extra onderwerp: Stamboomonderzoek door LUMC.

## Nieuws van het bestuur

### Bestuurssamenstelling:

Onze vereniging is opgericht in 2005 en bestuursleden worden benoemd voor een periode van maximaal 6 jaar. Dit betekent dat zowel Eric-Jan als Vincent aan het einde van hun zittingsperiode zijn gekomen.



Nieuwsbrief 3, Jaargang 5, september 2017

Eric-Jan heeft aangegeven dat het na 12 jaar langzaam tijd wordt om het stokje te gaan overdragen. Wel heeft hij aangegeven bereid te zijn om er eventueel nog een kortere periode aan vast te willen knopen. Dit om dingen goed te kunnen overdragen en een aantal stappen in onze professionalisering af te ronden.

Vincent stelt zich na 6 jaar weer kandidaat voor een nieuwe periode.

Volgens onze statuten bestaat het bestuur uit 3 tot 7 personen en dat betekent dus dat wij op zoek zijn naar 1 of meerdere kandidaat-bestuursleden. Wij zijn vooral op zoek naar iemand met een financiële achtergrond die ons kan helpen met Als er iemand ook nog

We vergaderen zo'n 7-8 keer per jaar en verder is er als nodig e-mail contact. Met de techniek van vandaag is het niet meer zo dat je fysiek de vergadering moet bijwonen, inbellen via telefoon of Skype kan natuurlijk ook. De vergaderingen duren normaal gesproken 1,5 uur.

Wil je meer informatie of je belangstelling kenbaar maken aarzel dan niet om contact op te nemen met Vincent via mail of telefoon.

## **Gezinslidmaatschap**

Het dit jaar ingevoerde gezinslidmaatschap heeft ons tot en met begin september 13 nieuwe leden opgeleverd. Dank aan allen.

### **Hoe aan te melden:**

Aanmelden gaat in twee stappen:

- Per gezinslid maakt u € 10,00 over op het bekende rekeningnummer: NL04 RABO 0191 9991 64 van Ned. Ver. Paragangliomen te Haarlem o.v.v. Gezinslidmaatschap (Voornaam/letters) en (Achternaam);
- Stuur per gezinslid een e-mail naar [leden@glomustumoren.nl](mailto:leden@glomustumoren.nl) met daarin nogmaals de naam, het adres, geboortedatum en indien ook belangstelling voor de nieuwsbrief of andere informatie zoals uitnodigingen e-mailadres.

## **Subsidies en ledenaantal**

Zoals in de vorige nieuwsbrief aangegeven is het magische aantal leden 100 om in aanmerking te kunnen komen voor de basissubsidie van het ministerie van VWS moet je aan behoorlijk wat eisen voldoen.

We hebben toen aangegeven dat we als peildatum op 1 augustus zouden nemen. Helaas is het niet gelukt om dat aantal op 1 augustus te halen maar het scheelt niet veel.

We hebben 2016 afgesloten met 77 betalende leden. Op dit moment staat de teller op 91 betalende leden. Van 7 leden die in 2016 wel hebben betaald hebben we helaas de contributie voor 2017 nog niet ontvangen. Tellen wie die ook nog mee dan komen we op 98 leden en dan zouden we dus nog maar 2 nieuwe (gezins-)leden nodig.

We gaan dus met de hoop op nog net die paar extra (gezins-)leden toch aan de slag met het voorbereiden van de subsidieaanvraag!



## **Van Beter naar BEZT**

Op 14 juni is de Stichting Belangengroep Erfelijke Zeldzame Tumoren opgericht. Via deze Stichting willen de patiëntenverenigingen van MEN, NF, NVPG (wij dus) en VHL samen sterker worden zonder verlies van onze eigen identiteit.

Samen waar je samen sterker staat en ieder voor zich waar de belangen verschillen is het motto. We hebben alle 4 gemerkt dat de druk op het bestuur soms te groot is om stappen te kunnen maken. De wereld van de patiëntenverenigingen is in beweging en waarom zou je ieder voor zich het wiel willen uitvinden.

Waar willen we naar toe? Door stap voor stap naar elkaar toe te groeien kunnen we tijd en kosten besparen en het werk voor de besturen verlichten. Afgesproken is dat we stap voor stap dingen op dezelfde manier gaan doen. Hierdoor lopen bestaande contracten door totdat deze vernieuwd moeten worden.

Jullie kunnen hierbij denken aan de ledenadministratie, boekhouding, website en nieuwsbrief/-magazine. Ieder apart maar wel op dezelfde manier en met dezelfde zakelijke partner. Bijvoorbeeld een nieuwsbrief/-magazine waarbij ieder zijn eigen informatie deelt maar informatie over algemene dingen zoals verzekeringen en sociaal-psychische aspecten maar één keer hoeft te worden geschreven. Ook kun je denken aan websites die qua structuur en de eerdergenoemde onderdelen hetzelfde zijn maar toch elk met de eigen kleuren en specifieke dingen. Daarnaast willen we gaan werken aan één gemeenschappelijke dag (zelfde programma) en één dag waar ieder zijn eigen ALV en aandoening specifieke sprekers heeft.

Nu de Stichting BEZT is opgericht gaat de Stichting Beter zich opheffen en tegoeden en contacten met specialisten van de Stichting Beter worden overgedragen aan de Stichting BEZT.

Kennen jullie nog andere mensen die ons een warm hart toedragen maar geen lid zijn? Het lidmaatschap staat open voor iedereen dus ook andere familieleden of vrienden.

## **Gesprekken met ziekenhuizen**

Na het goede gesprek met de KNO-artsen van het LUMC heeft Vincent op 20 juli ook een gesprek gehad met Dr. J. Rijken, KNO-arts van het VUMC. In het najaar hopen we in ieder geval nog een gesprek in Nijmegen te hebben.

## **Medische onderzoeken**

Op het gebied van medische onderzoeken wordt er meer en meer door de verschillende centra. Een van die onderzoeken is het landelijke onderzoek naar dragers met een SDHB-mutatie. Een van de medewerkers aan dit onderzoek was Dr. Nienke Niemeijer.

In de toekomst zullen we meer informatie gaan delen over gepubliceerde onderzoeken.



## Promotie Dr. Nicolazine (Nienke) Niemeijer

Op 29 maart 2017 is Nienke Niemeijer in het LUMC gepromoveerd tot doctor. Zoals in de vorige nieuwsbrief aangegeven deze keer wat meer over haar promotieonderzoek. Hierbij een inkijkje in de studie door Niek van Haasteren:

Het proefschrift, "Paragangliomas: Clinical Picture" (Paragangliomen het klinische plaatje), bestaat uit een inleiding en 6 hoofdstukken met studies over diverse onderwerpen. Aan het eind is er een Nederlandse samenvatting met de belangrijkste conclusies van de 6 studies.

Er blijft onduidelijkheid omtrent de penetrantie (hoe vaak komt de ziekte tot uiting bij mensen met een SDHx-mutatie) en hier is geprobeerd een antwoord op te vinden.

Er wordt een familie met een SDHB exon 3 deletie beschreven; dit is 1 van de meest voorkomende SDHB-mutaties in Nederland. Het is nu gelukt om een groot aantal mutatiedragers in de studie mee te nemen die wel de mutatie hebben maar geen tumoren. Het bleek dat de penetrantie lager was dan in eerdere studies wordt aangenomen. Naast andere factoren kan een reden voor de eerdere overschattingen zijn dat weinig mutatiedragers zonder tumoren zijn meegenomen. Een van de oorzaken kan zijn dat mutatiedragers in Nederland gevonden moeten worden door en via de aangedane patiënt. Er zijn ook andere methodes zijn om familieleden op te sporen. Studies als deze zijn nodig voor verbetering van voorlichting aan families. Er wordt geadviseerd wordt genetische voorlichting mutatie-specifiek te doen Mijn indruk is dat dit verhaal ook zal kunnen opgaan voor andere SDH-mutaties. Meer over dit onderzoek tijdens de lotgenotendag.

Beschreven wordt ook een retrospectieve (terugkijkende) studie naar de fenotypische kenmerken (welke waarneembare gevolgen treden op) bij een grote groep mensen met een SDHB-mutatie. Bij zowel bekende patiënten maar ook familieleden met een mutatie maar nog geen lichamelijke gevolgen. Deze studie zorgt er dus voor dat mutatiedragers beter kunnen worden voorgelicht over mogelijke gevolgen. Hoeveel kans is er op bepaalde gevolgen en om welke gevolgen gaat het dan? Ook blijkt uit deze studie dat het van belang is om zoveel mogelijk (nog) niet aangedane mutatiedragers te kennen om goede voorlichting te kunnen geven.

In een andere studie is onderzocht welke andere (niet PGL) tumoren kunnen voorkomen bij mensen met SDHx-mutatie. Geconcludeerd wordt dat mogelijk het surveillance-protocol bij van patiënten met een SDHD-mutatie moet worden aangepast met standaard beeldend onderzoek van de buik i.v.m mogelijk kunnen voorkomen van een tevens aanwezige alvleeskliertumor. Zover is het echter nog niet.

Daarnaast is er onderzoek gedaan naar groep mensen waarbij aan twee kanten een glomus-caroticum tumor is weggenomen. Wat is de invloed daarvan op de slaap gerelateerde hartfrequentie. Hier bleek met een controlegroep geen verschil te bestaan dus eventuele effecten van de slaap op het hartritme moeten een andere oorzaak hebben.



De twee laatste studies beschrijven het effect van I-MBG therapie en chemotherapie bij een maligne (kwaadaardig) feochromocytoom/paraganglioom. Beschreven worden zowel het effect op tumorvolume als op de hormoonproductie. Voor deze studies is gebruik gemaakt van systematisch literatuuronderzoek waardoor grotere groepen bestudeerd konden worden.

Mijn conclusie is dat ik het geweldig vind dat er goed onderzoek plaatsvindt naar de gevolgen en behandelopties van de aandoeningen waarmee wij moeten (leren) omgaan. Er zijn 6 prima studies toegevoegd aan studies die eerder plaatsvonden. Ook in Nederland is er goede aandacht voor paragangliomen en feochromocytomen. Dit is voor ons natuurlijk hoopvol.

## **Website Vereniging Klinische Genetica Nederland**

Op de website van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (<http://www.vkgn.org>) staan onder het kopje "Nieuws" twee interessante artikelen:

- Het eerste (4 mei 2017) gaat over de herziene uitgave "Richtlijnen voor Diagnostiek en preventie van erfelijke en familiale tumoren" ook genoemd het "Blauwe Boekje". Helaas is de "landelijke richtlijn hoofd en halsparagangliomen" er nog steeds niet maar sommige punten zijn wel al (gedeeltelijk) meegenomen zoals het hogere aantal genen wat wordt genoemd;
- Het tweede (28 april 2017) gaat over de nieuwe "Keuzehulp voor mensen die DNA-onderzoek overwegen" en een wachtkamertijdschrift. Beide zijn onder andere mede ontwikkeld door de VSOP waarvan wij zoals in de vorige nieuwsbrief gemeld nu kandidaatlid zijn.

## **Enquête aandoeningen naar aanleiding van Lotgenotendag 2016**

Het is ons nog steeds niet gelukt om jullie van de eerder toegezegde enquête te voorzien. Als iemand ons hierbij wil helpen zouden wij dat zeer op prijs stellen.

### **Reacties**

Reacties op en vragen naar aanleiding van deze nieuwsbrief zijn van harte welkom! U kunt ze sturen naar: [nieuwsbrief@glomustumoren.nl](mailto:nieuwsbrief@glomustumoren.nl).

### **Colofon**

Bestuur

Vincent Coonen, voorzitter

Eric-Jan Vermeulen, secretaris en penningmeester

Niek van Haasteren, lid

Eindredactie nieuwsbrief: Vincent Coonen  
[nieuwsbrief@glomustumoren.nl](mailto:nieuwsbrief@glomustumoren.nl)



Nieuwsbrief 3, Jaargang 5, september 2017