



## **Verslag van de lotgenotenbijeenkomst van de Nederlandse Vereniging voor patiënten met Paragangliomen**

**DATUM:** zaterdag 5 november 2016

**LOCATIE:** View Almere

**DEELNEMERS:** ca. 35 (leden, gasten en sprekers)

### **Ontvangst**

Vanaf 12.00 uur is de ontvangst van alle genodigden met broodjes, koffie, thee en jus d'orange met informeel lotgenotencontact.

### **Opening**

Voorzitter Vincent Coonen heet alle aanwezigen hartelijk welkom op deze 14<sup>e</sup> lotgenotenbijeenkomst en in het bijzonder onze gasten en onze schrijftolk Miranda zodat degenen die minder goed of niet meer kunnen horen de bijeenkomst kunnen volgen.

## **Verslag van de 12<sup>de</sup> algemene ledenvergadering tijdens Lotgenotenbijeenkomst voor patiënten met Paragangliomen datum: 5 november 2016 te Almere**

Vincent opent de ALV en loopt de agenda door.

### Jaarverslag bestuur

Als bestuur hebben we grote dromen maar zo af en toe komen we wat handjes tekort. Wat we wel bereikt hebben zijn:

- De vereniging heeft eindelijk haar eigen bankrekening. Dat biedt mogelijkheden aangezien dat is één van de eisen is om voor subsidies in aanmerking te komen;
- Er is een nieuwe folder;
- Dit jaar voor het eerst de geplande 4 nieuwsbrieven verstuurd;
- De eerste nieuwe teksten voor de website zijn klaar;
- De landelijke lotgenotendag
- De eerste gemeenschappelijke familiedag van BEZT waarvan een verslag in de laatste nieuwsbrief stond.

### Stichting Beter en BEZT

Zoals bekend praten we al jaren via de Stichting Beter met de belangenverenigingen voor Neurofibromatose, MEN en VHL. Met een subsidie van het KWF hebben we onderzocht of we niet met behoud van eigen identiteit samen verder zouden kunnen gaan. De eerste gemeenschappelijke familiedag was een van de resultaten. Het traject is inmiddels afgerond

en het verslag is bij het KWF ingediend. Later deze maand komen we weer met zijn vieren bij elkaar en gaan we evalueren wat er allemaal gebeurd is en hoe de gevoelens en belangen liggen. Een belemmerende factor bij het samenwerken is dat 2 van de verenigingen subsidie krijgen van Leven met Kanker en de andere 2 niet. Die subsidies willen we niet op het spel zetten zonder de toezegging dat de gemeenschappelijke club ook subsidie krijgt.

#### Internationale samenwerking

Helaas ligt deze een beetje op zijn gat. Net als dat wij hier op zoek zijn naar versterking van het bestuur speelt dat internationaal ook en daar moet zelfs nog meer worden opgebouwd. Volgend jaar is er een international symposium over feochromocytomen en paragangliomen met specialisten en onderzoekers uit de hele wereld. Dat is ééns in de 3 jaar en dit keer eind augustus en begin september in Sydney. Misschien dat er in de aanloop daar naar toe weer wat stappen gezet kunnen worden. Maar op dit moment is het dus even stil op dat front.

#### Kascommissie

Zoals ieder jaar worden er weer 2 vrijwilligers gezocht en gevonden voor de kascommissie.

#### Bestuur

Zoals in de nieuwsbrief al gemeld heeft Pieter het erg druk en trekt hij zich terug als bestuurslid. Gelukkig heeft Niek van Haasteren zich kandidaat gesteld waardoor we in ieder geval op sterkte blijven. Dat wil niet zeggen dat extra ondersteuning niet altijd welkom blijft!

#### Niek stelt zich voor

Mijn naam is Niek van Haasteren, al 43 gelukkig getrouwd met Anja en ben 62 jaar. Wij hebben 2 zoons (36 en 37 jaar oud) en wonen in Haaren in Noord-Brabant. Bij onze oudste zoon is in april 2014 een feochromocytoom ontdekt en toen was er ook al sprake van uitzaaiingen. Hij is in Duitsland onder behandeling.

Ik heb lang gewerkt als revalidatiearts maar ben ook een tijdje directeur geweest. De laatste 5 jaar ben ik binnen verschillende organisaties in Noord-Brabant actief geweest om de gezondheidszorg vanuit het cliënt- en familieperspectief te verbeteren. Daarnaast ben ik 8 jaar bestuurslid geweest van het Liliane Fonds dat zich bezig houdt met het lot van gehandicapte kinderen in de 3<sup>de</sup> wereld.

Er is geen bezwaar tegen de kandidatuur van Niek dus we gaan de bestuurswijziging bij de Kamer van Koophandel doorgeven.

#### Financieel verslag

Eric-Jan geeft een toelichting over de inkomsten en uitgaven van de vereniging.

De vereniging is nog steeds gezond al hebben we in 2015-2016 wel meer uitgegeven dan er binnen is gekomen. Voor 2017 wordt de lidmaatschapsbijdrage, zoals vorig jaar ook al besproken naar € 25,00. Dit is ook een van de eisen om in aanmerking te kunnen komen voor subsidies en om op hetzelfde niveau te komen met de gesprekspartners in BEZT.

Op verzoek van enkele leden gaan we ook werken met een gezinslidmaatschap waarbij ieder volgend lid voor € 10,00 lid kan worden. Dit gaan we nader uitwerken en wij houden u via de nieuwsbrief op de hoogte.

De kascommissie heeft de stukken bekeken en decharge verleend.

Vincent neemt het woord weer over en geeft aan dat op verzoek er dit jaar wat meer ruimte is gepland voor de onderlinge contacten. Doordat de groep kleiner was stonden er ook drie ronde tafels bij de lunch en het was goed om te zien dat er al flink was bijgepraat.

De ALV wordt afgesloten met een filmpje met sfeerindrukken van de eerste gemeenschappelijke familiedag van BEZT. Deze wordt vanwege de privacy niet online gedeeld.

## **Pauze**

## **Sprekers**

### **Drs. Thijs Jansen (Radboud UMC)**

Thijs Jansen is in 2013 als KNO-arts in opleiding als secretaris en coördinator opgenomen in het coördinatieteam van de werkgroep waar ook Willie in gezeten heeft.

Thijs bedankt voor de uitnodiging om een update te mogen geven over hoe het staat met de publicatie van de richtlijn voor hoofd- en halsparagangliomen.

Zoals u weet is het een slepend proces aan het worden en dan niet zozeer over de inhoud van de richtlijn maar meer door het proces en daar gaat hij dan ook op in.

De richtlijn is een complex document waar verschillende specialisten met hun input op één lijn moesten komen. Het is een soort handleiding over wat de minimale vereisten zijn om in een centrum goede zorg voor hoofd- en halsparagangliomen te kunnen leveren. Het is geen document waar een arts niet van mag afwijken maar als dat gebeurt moet er wel gedocumenteerd worden waarom dat zo is. Het is dus een duidelijke richting die de arts moet aanhouden maar geen wettelijk document. Dat kan ook niet omdat iedere patiënt recht heeft op zorg op maat. Dit maakt de richtlijn ook zo lastig, wanneer er van af wordt geweken dient dit in overleg te gebeuren met patiënt en beargumenteerd en gedocumenteerd worden. Er wordt dus kritisch naar gekeken en dat is één van de redenen waarom dit proces zoveel tijd heeft op genomen.

Begin 2012 heeft Willie van Delft namens de patiëntenvereniging bij de behandelende specialisten aan de bel getrokken. Het was de patiënten opgevallen dat er geen eenduidig beleid was. Het hing af van het centrum waar je onder behandeling was wat er gebeurde met bijvoorbeeld genetisch onderzoek en de behandelmodaliteiten (wait en scan, opereren, bestralen) die bij elk type tumor werden aangeboden.

In november 2012 zijn de artsen en de NVPG voor de eerste keer bij elkaar gekomen. Er is geprobeerd van alle specialisten die betrokken zijn bij hoofd- en halsparagangliomen, ondanks dat er expertise centra zijn, er bij te betrekken. Er zijn veel specialisten die vinden hier iets over te moeten zeggen en om die neuzen dezelfde richting op te krijgen is niet makkelijk. Maar wil je dat iedere patiënt vanaf het moment van publicatie in principe dezelfde workup krijgt dan is dat wel noodzakelijk. Dingen die dan aan de orde zijn: voor

endocrinologie vraagt een hormonaal actieve tumor om wat behandel je wanneer en welke scans, alleen hoofd of ook borst en buik. Wanneer stel je een patiënt wel bloot aan potentieel schadelijke gevolgen van een behandeling. Tijdens deze vergadering is iedereen gevraagd om tien vragen op te schrijven die in de richtlijn terug zouden moeten worden beantwoord. Ook is toen besloten dat iedere specialistengroep per gebied aan de hand van de gezamenlijk vastgestelde belangrijkste vragen te gaan werken aan hun stukje van de richtlijn.

In september 2013 hebben we met een grotere groep de belangrijkste vragen geïsoleerd. Hiermee werd ook het format van de richtlijn bepaald. De verschillende specialistengroepen zijn met deze vragen aan de gang gegaan. We zijn er trots op dat het gelukt is om zoveel specialisten te laten meewerken.

In februari 2014 zijn de verschillende stukjes samengevoegd in een eerste versie. Deze versie liet zien dat de grote lijn nog ontbrak en zo hier en daar werd om aanvulling gevraagd.

In 2015 was de eerste concept versie in een aangepast format gereed en ook dit document is weer door iedereen beoordeeld. Na de verwerking van de commentaren is de richtlijn aangeboden aan de verschillende wetenschappelijke verenigingen. Helaas bleek toen dat de richtlijn aangepast moest worden naar volgens de nieuwe medische specialistische richtlijn voor wat betreft het format. Dit was onhandig en jammer aangezien dit weer tijd kostte.

Nadat dit gebeurt was is de richtlijn opnieuw aangeboden en omdat het een richtlijn op KNO gebied betreft eerst aan de het bestuur van de KNO vereniging. Dat bestuur heeft er nog een onafhankelijk adviseur bijgehaald om er een rapport over te schrijven. Dit rapport gaat weer naar de KNO vereniging en die sturen het weer door en de verwachting is dat dit binnenkort gebeurd.

Als dat er is, en er komen niet veel verbeterpunten uit, dan moeten er nog maar 2 stappen genomen te worden. Er moet mandaat gevraagd worden bij de andere betrokken verenigingen (gelukkig zitten er in die besturen wel steeds leden van de werkgroep) en daarna de publicatie van de richtlijn zelf. Hoe lang dit nog gaat duren is helaas onbekend.

Op een vraag of de zorgverzekeraars hier ook nog wat van moeten vinden is het antwoord negatief. Alle onderzoeks- en behandelmogelijkheden worden op dit moment al vergoed. Dit is dus een richtlijn voor de zorgprofessionals en niet de verzekering. Deze richtlijn is echter vooral in het belang van de patiënt.

Dat dit traject zo lang duurt betekent niet dat we er nog niets mee gedaan hebben. De betrokken specialisten bij deze richtlijn hebben van elkaar en de gesprekken geleerd en gebruiken deze kennis dus ook. Tijdens congressen wordt aangegeven dat er gewerkt wordt aan deze richtlijn. In Nederland om ook de specialisten in de 2<sup>de</sup>-lijnsziekenhuizen te laten weten dat deze er aan komt en ze patiënten door moeten sturen. Maar ook is deze informatie al 2 keer gedeeld op Europese congressen en dat heeft er al voor gezorgd dat er al interesse is en vragen gesteld worden uit Groot-Brittannië, Frankrijk, Italië en Spanje.

De richtlijn is in een samenvatting aangeboden bij internationale wetenschappelijke tijdschriften. Er zijn gesprekken met een groot endocrinologisch tijdschrift over een samenvatting. Maar zolang de richtlijn nog niet is gepubliceerd staat dat nog stil.

Voor wat betreft de actualiteit van de richtlijn zijn er nog geen ontwikkelingen geweest die een aanpassing nodig zouden maken en dat blijven we in de gaten houden. Verder hoort er bij een richtlijn altijd een revisie datum om er voor te zorgen dat deze up to date blijft. Die staat bij deze richtlijn nu op 2020.

Hierna gaat Thijs Jansen in op wat onderzoeken die op dit moment lopen en wat opvalt is dat de samenwerking tussen de expertise centra hierbij al toeneemt. Door het werken aan de richtlijn weten de artsen en onderzoekers elkaar wat makkelijker te vinden. Afgerond zijn deze onderzoeken nog niet maar het is wel al duidelijk dat er geen groeiverschillen zijn tussen de types tumoren, ze groeien even veel en even snel als ze groeien. Dat laatste is zeker niet altijd het geval. Wel lijkt het er op dat tumoren bij jongere patiënten meer en sneller groeien. Ook is duidelijk geworden dat groei niet altijd extra klachten of complicaties oplevert maar ook dat zelfs niet groeiende tumoren voor extra klachten en complicaties kunnen zorgen. We houden jullie natuurlijk op de hoogte over de uiteindelijke resultaten.

Tot slot worden we als patiënten en vereniging bedankt ons geduld met het wachten op de richtlijn. Hij snapt dat dit soms frustrerend kan zijn maar de specialisten doen er alles aan om er voor ons het allerbeste uit te halen.

## Pauze

### **Niek van Haasteren (nieuw bestuurslid NVPG, lid sinds 2014)**

Onder de naam “worldMEN2016” werd van 29 september tot en met 1 oktober 2016 in Utrecht de “15th International Workshop on Multiple Endocrine Neoplasia and other rare endocrine tumors” gehouden. Er waren zo’n 310 deelnemers van artsen en onderzoekers tot (dit jaar voor het eerst) verpleegkundigen en patiënten (zo’n 50) uit 31 landen van over de hele wereld. De Belangengroep MEN (met wie wij in BEZT zitten) was medeorganisator.

Natuurlijk ging het congres voornamelijk over MEN (Multiple Endocriene Neoplasie) maar ook over andere zeldzame endocriene tumoren en daar vallen ook onze paragangliomen onder. Patiënten met MEN hebben aanleg tot het ontwikkelen van meerdere typen tumoren waaronder ook vaak feochromocytomen en soms paragangliomen.

Voor patiënten en verpleegkundigen samen werd er de laatste 2 dagen ook een parallel symposium georganiseerd maar wij waren ook bij de medische welkom, je kon gewoon binnenlopen. Naast het congres was er in de avonduren ook een sociaal programma waarop je kon inschrijven.

Enkele patiëntenverenigingen hadden ook een stand met veel informatie en de onderlinge contacten waren zeer waardevol.

Tijdens dit soort congressen praten de artsen en onderzoekers met elkaar over de stand van zaken in de medische wetenschap en over nieuwe ontwikkelingen op het gebied van onderzoek. De verwachting is dat er op het gebied van diagnostiek nog wel wat aan te komen zit.

Er worden nog steeds nieuwe manieren om te scannen ontwikkeld die iedere keer weer wat specifiekere zijn. Niet alleen algemeen maar vooral ook gericht voor bepaalde types tumoren. Deze zorgen er voor dat tumoren en uitzaaiingen makkelijker te vinden zijn en daardoor eerder ontdekt.

Verder neemt ook de kennis over de tumoren toe. Bij onze erfelijke SDHx mutaties is nu al op celniveau bekend wat dit voor de stofwisseling betekent. Dit zal voor onszelf waarschijnlijk niets meer veranderen maar voor onze (klein)kinderen waarschijnlijk wel. Onderzoekers zijn nu bezig om te kijken of ze dus niet op het niveau van de stofwisseling iets zouden kunnen doen. Hoe meer ze weten en kunnen meten betekent op termijn dat je meer en meer op maat behandeld gaat worden.

Thijs had het over de richtlijn en deze is ook nodig want als je in hoofdlijnen niet op dezelfde manier werkt is het lastig om, zeker bij zeldzame aandoeningen, genoeg statistische gegevens op te bouwen. Natuurlijk willen we niet volgens de statistieken behandeld worden maar zo persoonlijk mogelijk. Patiënten hoeven zich niet aan precies aan de statistiek (lees ook richtlijn) te houden, maar ze vormen de statistiek. Hoe het met jou gaat, wordt toegevoegd aan de statistiek. Misschien draag jij zelfs wel bij aan de verlegging van die statistiek.

Mijn zoon heeft de SDHB mutatie die ze in 2001/2002 op het DNA hebben kunnen aantonen. Inmiddels zijn ze zo ver dat er binnen de SDHB subgroepen bekend zijn. Deze hebben ze alleen maar kunnen ontdekken op basis van de statistiek. Als de “beginnende groep” groot genoeg is kun je op zoek naar subgroepen. Uiteindelijk ga je dan niet meer behandelen op de “beginnende groep” maar op de subgroep. De behandeling wordt dus meer op maat op basis van genetische subtypering. We gaan dus op weg naar gepersonaliseerde geneeskunde.

Door die subtypering krijgen we meer inzicht in wie wanneer mogelijk tumorvorming krijgt en wie niet. Zoals gezegd waren er 31 landen vertegenwoordigd. Wat zou er gebeuren als je al die databases bij elkaar zou voegen? Wat kunnen we statistisch gezien nog meer leren (grotere groep) en hoe zit het dan met de verschillende subtyperingen. Wat zou dat weer kunnen betekenen voor de behandelingen van al die mensen ieder voor zich. Henri Timmers had het hier vorig jaar over met zijn one million dollar question. Misschien zouden we al veel meer weten als we dat zouden doen.

Ook werd er bijvoorbeeld gesproken over MEN en uitzaaiingen naar de lever. Er is bloedtoevoer naar die uitzaaiing daar, daar wordt nu gekeken naar embolisatie (stoppen van de bloed toevoer) zo dicht mogelijk bij die uitzaaiing. Wat betekent dat voor de kans dat die uitzaaiing afsterft en klaar.

Doordat we steeds meer weten van de invloed van tumoren op de stofwisseling kunnen we ook steeds meer in het bloed meten. Wat betekent het als je in plaats van een biopt uit een zwelling/tumor te halen dit al in het bloed kunt zien.

Bovenstaande zal niet van vandaag op morgen werkelijkheid zijn maar het geeft wel een goed gevoel dat er onderzocht wordt en er dingen voor onze (klein)kinderen zitten aan te komen.

Verder zijn er op dit congres de resultaten van 2 onderzoeken gepresenteerd die gingen over de kwaliteit van leven bij patiëntgroepen groter dan 200. Tot nu toe waren het maximaal enkele tientallen over de kwaliteit van leven van mensen met MEN1. Het ene was een Nederlands onderzoek onder alle MEN1 patiënten (daar is een database van). Het andere een Amerikaans onderzoek waarbij patiënten zich online konden aanmelden. Helaas zijn de onderzoeken niet helemaal te vergelijken omdat er andere standaarden gehanteerd zijn. Wel viel op dat de uitkomsten in lijn liggen. Wat onder andere opviel was dat deelnemers zich meer zorgen maakten over hun kinderen dan over zichzelf. Ook bleek er een verschil tussen de mensen met werk en de mensen zonder werk. De mensen zonder werk maakten zich meer zorgen maken. Ook het hebben van een tumor speelde een rol. Er bleek duidelijk ook dat er niet medische dingen, zoals fysieke conditie, goed kunnen slapen en sociale activiteiten de kwaliteit van leven sterk beïnvloeden.

Wat tijdens het congres ook voor iedereen duidelijk werd is dat er toch opnieuw gekeken worden naar de samenstelling van het team van behandelende specialisten. Deze onderzoeken hebben daar zeker toe bijgedragen. Een van de sprekers kwam met het verhaal dat er bij een bepaald type tumor wel 10 verschillende artsen betrokken waren maar dat er geen psycholoog of maatschappelijk werker betrokken is. Ook oncologische revalidatie zou hier een rol in kunnen/moeten krijgen. Je wilt tenslotte niet alleen langer leven, dat leven moet ook de kwaliteit van leven speelt een rol.

Mijn conclusie is wetenschap !!! Als je veel grotere groepen hebt krijg je veel meer gegevens. Er werd ook de intentie uit gesproken: “we moeten het spul bij elkaar gaan leggen”. De werkelijkheid is vaak weerbarstiger: wat hou je bij je, maar de intentie is er. Als we vooruit willen komen, dan moeten we samenwerken op alle fronten, artsen, onderzoekers en patiënten.

Dit zijn beginnen maar op zich is het wel aardig. Dit gaat over groepen, maar van groepen moet je ook weer naar personen. Ieder onderzoek is een onderzoek maar in de behandeling van een patiënt hoef je je als artsen ook niet altijd te houden aan uitkomsten van een onderzoek. Maar dat er aandacht wordt besteed aan kwaliteit van leven was voor de vele congresgangers iets nieuws.

Aan het eind van het congres zaten we allemaal bij elkaar. Er was maar één programma, de artsen, onderzoekers, verpleegkundigen met patiënten en familieleden. De artsen gingen vragen stellen aan de zaal. De artsen waren enorm verrast omtrent de waarde van interactie met patiënten. Er kwam dus ook uit, ter herhaling: naast overleving (de medische behandeling) moet er ook aandacht zijn voor de kwaliteit van leven van niet alleen patiënten maar ook van dragers van een erfelijke mutatie. Ook met hen gebeurt iets. We gaan langzamerhand meer op weg naar gezamenlijke besluitvorming. Artsen vragen wat wij patiënten en familieleden belangrijk vinden en vullen het niet meer automatisch voor ons in.

Een van de opmerkingen was: we screenen niet voor 18 jaar omdat we dachten dat we jullie een plezier deden, jullie hoeven je dan ook niet ongerust te maken. Natuurlijk waren er patiënten in de zaal die daar anders over dachten. Conclusie van de artsen: eigenlijk wel vreemd dat we dat voor jullie invullen. Misschien is het goed om daar nog eens met jullie over in gesprek te gaan, misschien zelfs individueel in de spreekkamer. Ik denk dat dit de juiste conclusie is omdat de wens per patiënt en familie kan verschillen. Hetzelfde gebeurde bij embryo selectie na IVF. We kunnen op groepsniveau praten over ethische dilemma's. Technische mogelijkheden betekenen niet automatisch dat iedereen daar wat mee wil. Het is goed om bij dit soort dingen als groepen in gesprek te gaan maar de keuze is nog altijd individueel. Nogmaals: de artsen waren blij verrast met wat daar gebeurde. Zij willen dit dus zeker vaker gaan doen in overleg met de patiënten en hun belangenorganisaties.

Naast het congres vond er ook uitwisseling van kennis en informatie plaats tussen patiëntenbelangengroepen. Niet alleen per land maar ook internationaal. Dit liep van het gebruik van Sociale Media tot organiseren van lotgenotencontact en informatie voor doelgroepen zoals kinderen en laaggeletterden, denk aan folders en filmpjes. Verder kwam ook nog voorbij het nut van een telefonische hulpdienst, fondsenwerving, verzekeringen en hypotheek. Er gebeurde van alles waarvan je dacht: interessant, moeten we het eens samen over hebben.

Mijn conclusies:

- er zijn hoopvolle medische ontwikkelingen in de toekomst. Er zit van alles in het vat alleen weten we niet of dat voor ons is of pas voor onze (klein)kinderen;
- In Nederland zijn we zeker medisch gezien prima op de hoogte;
- Internationale samenwerking: het delen van informatie zorgt voor grotere databases die de ontwikkelingen kunnen versnellen en de communicatie makkelijker maken;
- We zijn op weg naar samenwerking van de 4 verenigingen in Nederland maar ook ieder voor zich internationaal. Hierdoor krijgen we meer inbreng vanuit het patiëntperspectief. We worden daardoor een sterkere gesprekspartner ten opzichte van behandelaars en fondsen;
- Er ontstaat steeds meer samenwerking tussen artsen en onderzoekers maar ook met patiëntenorganisaties. Dit zal ook zijn effect hebben in de spreekkamer.

Op de website [worldMEN2016](#) is veel Engelstalige informatie terug te vinden, nu ook de [presentaties](#). Als u belangstelling hebt in de slides die Niek gebruikt heeft dan kunt u deze bij hem aanvragen (of [zetten wij deze online???](#)).

## Pauze

### Interactieve sessie bestaande uit twee delen

Voordat we aan de interactieve sessie begonnen vertelde Vincent dat alles wat tijdens deze gesprekken besproken zou worden alleen anoniem vastgelegd wordt.

#### Landelijke databases SDHA en SDHB

Op de laatste dag van het worldMEN congres werd Vincent door Dr. Henri Timmers geïnformeerd dat er sinds dit jaar landelijke databases zijn van alle patiënten met een SDHA en SDHB mutatie en dat er gewerkt wordt aan databases van de andere mutaties. Dit is een project wat eigenlijk in 2013 al begonnen is. Dit zijn niet de eerste databases, die van MEN1 bestaat er al langer en die heeft geresulteerd in het door specialisten heel hoog ingeschatte onderzoek wat eerder vandaag ter sprake kwam.

Op verzoek vertelde Thijs Jansen hoe artsen en onderzoekers met die databases omgaan en wat er in geregistreerd staat:

Om te beginnen hebben artsen een eed moeten afleggen maar ook onderzoekers moeten aan eisen voldoen en zeg maar examens afleggen voordat ze met gegevens mogen omgaan. Het gaat hierbij om integriteit en de bewaking van privacy. Alle informatie moet op een vastgestelde manier worden opgeslagen en er vindt ook controle plaats of onderzoekers hier goed en veilig mee om gaan. Daarnaast staan in die database geen naam en toenaam vermeld. Wel heeft iedere patiënt een nummer en via dat nummer is dit in potentie, via het behandelende ziekenhuis, te herleiden. Maar de onderzoeker zelf heeft dus geen toegang tot die gegevens. Verder krijgt een onderzoeker alleen toegang tot die informatie die nodig is voor dat specifieke onderzoek. Dit is eigenlijk net zo als in het ziekenhuis, alleen die artsen die u behandelen hebben toegang tot uw dossier. Tot slot wordt tegenwoordig aan het begin van een behandeling in een universitair ziekenhuis gevraagd of de gegevens voor onderzoek gebruikt mogen worden. Verzekeraars hebben nooit toegang tot deze gegevens.

Hierna geeft Vincent nog aan dat het eerder besproken onderzoek naar de kwaliteit van leven bij de MEN1 ook op die manier is uitgevoerd. Alle basis gegeven stonden in de database, de onderzoeker kon via de ziekenhuizen de patiënten benaderen met de vraag of ze wilden meewerken of niet? Alle gegevens van de patiënten die meegewerkt hebben zijn daarna weer anoniem in het onderzoek opgenomen.

Tot slot komen we samen tot de conclusie dat deze databases eerder een stap vooruit zijn dan een risico. Doordat anonieme informatie gebundeld wordt de groep patiënten in de onderzoeken groter. Hierdoor neemt de waarde van de onderzoeken toe. Een ander voordeel is dat er eerder subgroepen patiënten ontdekt worden waarop de behandeling dan weer beter afgestemd kan worden.

#### ADHD en feochromocytomen

Het laatste onderdeel van de agenda betrof de link die er in een onderzoek uit de Verenigde Staten gelegd is tussen ADHD bij kinderen en feochromocytomen.

Het percentage van ADHD diagnoses onder patiënten waarbij later een feochromocytoom of paraganglioom ontdekt werd was 3 x zo hoog als het landelijke gemiddelde. Bij 33% van deze patiënten verdwenen de ADHD verschijnselen na de operatie. Ook werd er bij 44% van deze kinderen



een hoge bloeddruk vastgesteld bij de diagnose. Medicatie die vaak bij ADHD gegeven wordt kan ook de symptomen (zoals hoge bloeddruk en verhoogde dopamine waardes) die bij feochromocytomen en paragangliomen kunnen versterken.

Bij een van kinderen van een van onze leden is er ADHD vastgesteld en naar aanleiding van dit onderzoek is er nu besloten om al voor hun 18<sup>de</sup> bij beide kinderen in dit gezin genetisch onderzoek te doen. Wel moet hierbij worden opgemerkt dat hier pas toe is besloten nadat er ook door een psycholoog met beide kinderen over is gesproken.

Verder weten we ook dat er in de families van andere leden autisme en hoogbegaafdheid voorkomen. Deze 3 aandoeningen worden gerekend tot de spectrum aandoeningen waar bijvoorbeeld ook ADD en dyslexie ook bij horen.

Bovenstaande gecombineerd met onderzoeken onder grotere groepen patiënten zette het bestuur aan tot denken. De vraag kwam op of dit bij meer families voorkomt en of wij daar wat mee zouden moeten. Als dat zo is wat kun je er dan mee en hoe geven we dit dan vorm.

Uit inventarisatie tijdens de lotgenotendag bleek dat er in meerdere families bovenmatig ADHD en zonder echte diagnose concentratieproblemen en andere aandoeningen lijken voor te komen. Of dit echter hoger is dan het landelijke gemiddelde is natuurlijk de vraag. Net als in het Amerikaanse onderzoek was de aanwezige groep klein dus de vraag is hoe kom je aan grotere groep. Andere vragen waren hoe voorkom je dat mensen in families dubbel geteld worden en gaan we dan voor alleen ADHD of zouden we meer willen weten. Ook is pas sinds enkele jaren echt duidelijk dat ADHD ook bij volwassenen voorkomt, hoe zou je dat mee kunnen nemen. Verder kwam ook de vraag op of je bij de SDHD mutatie, waarbij tumoren alleen voorkomen als je het van je vader erft, er ook een verband kan zijn aangezien er tijdens de zwangerschap ook hormonale activiteit is.

Uiteindelijk komen we tot de conclusie dat we zeker een eerste inventarisatie willen doen en dat de beste manier een vragenlijst is. Na het verzamelen van de resultaten van die vragenlijst kunnen we dan (in samenwerking met de expertise centra) kijken hoe dit zich verhoudt tot de landelijke gemiddelden.

Als uit die vergelijking zou blijken dat er één of meerdere aandoeningen duidelijk vaker lijken voor te komen komen de volgende vragen vanzelf:

- Is er een centrum/zijn er centra die (samen) dat nader onderzoek wil(len) doen;
- Zijn er fondsen beschikbaar en/of kunnen (extra) fondsen gevonden worden;
- Hoe moet dat onderzoek er uit zien aangezien je nu vanuit een totaal ander uitgangspunt onderzoek wil gaan doen.

Die laatste vragen zullen natuurlijk door de universitaire centra beantwoord moeten worden.

De eerste stap voor nu is dat het bestuur met ruggespraak van Thijs Jansen aan de slag gaat met de te stellen vragen en de manier waarop we dit gaan oppakken. Zodra we hier als bestuur uit zijn laten we het jullie natuurlijk weten.

## Afsluiting

Voor de officiële afsluiting wordt eerst Pieter nog even in het zonnetje gezet en bedankt voor zijn inzet voor de vereniging. Daarna ontvangen ook Thijs Jansen en Ruud Spruit (als dank voor het beschikbaar stellen van tolkuren wat de vereniging behoorlijk wat kosten bespaart) nog een presentje. Tot lot wordt ook de schrijftolk nog bedankt.

Na de officiële afsluiting was er nog de gelegenheid om onder het genot van een drankje nog even na te praten.