

EB Dokters-patiëntendag: 'Leuk en leerzaam'

Op 8 februari was het zo ver: de EB Dokters-patiëntendag in het UMCG in Groningen. Om klokslag 10:15 uur trapt de dagvoorzitter dhr. Sipko Dijkstra het programma af. In het kort vertelt hij hoe de dag eruit zal zien en geeft daarna het woord aan mevr. dr. Marieke Bolling, mw. Janet Schokker en dhr. Jack van Zijp.

Janet Schokker, voorzitter van DEBRA Nederland, heet iedereen welkom en maakt duidelijk wat het belang van deze dag is. Een aantal jaar geleden kwam zij voor het eerst in het UMCG met haar pasgeboren kind Liesje. Het vermoeden was dat Liesje EB had en na onderzoek bleek dit ook zo te zijn. Nu jaren later is ze voorzitter en is het doel van de Vereniging DEBRA om mensen bij elkaar te brengen om van elkaars ervaringen te leren en profiteren. Dit is ook het doel van deze dag.

Goed nieuws

Daarna is het woord aan Jack van Zijp, voorzitter van Stichting Vlinderkind. Jack geeft aan dat iedereen die dag bij elkaar gekomen is voor de verbetering van de ziekte. Verder kon hij het heugelijke nieuws bekend maken dat Stichting Vlinderkind een goed jaar achter de rug heeft en hierbij tweehonderdduizend euro subsidie ter beschikking stelt voor het onderzoek naar EB.

Na een daverend applaus voor dit goede bericht komt Marieke Bolling naar voren als eerste spreker van de dag. Marieke is dermatoloog in het UMCG en geeft leiding aan het Centrum voor Blaarziekten. Ze begint haar presentatie met een foto van Prof. Marcel Jonkman die in januari 2019 is overleden. In de daaropvolgende dertig minuten brengt zij een hommage aan Marcel Jonkman en zijn werk.

Complex

Vervolgens deelt Marieke een aantal cijfers over EB. In Nederland zijn er 573 patiënten met de ziekte EB en dit treft 384 families. Gemiddeld worden er in ons land tien baby's per jaar geboren met de ziekte. De meeste patiënten hebben EB simplex (238), gevolgd door Dystrofische EB (161).

Benadering van de ziekte EB in het Centrum voor Blaarziekten bestaat uit diagnostiek, zorg, educatie en onderzoek. Hierbij zijn alle aspecten belangrijk en ligt er evenveel focus op elk onderdeel. Op maandag heeft Marieke spreekuur in het UMCG en patiënten kunnen voor alle problemen bij het Centrum voor Blaarziekten terecht. EB is meer dan alleen een huidaandoening: het is veel complexer.

Diagnose

Wanneer een kindje geboren wordt met blaren moet er contact worden opgenomen met het CvB. Het liefst behandelt men de baby in kwestie in Groningen. De aandacht richt zich ook op de ouders van het kindje waar veel mee gesproken wordt. Indien nodig volgt een opname in het UMCG neonatologie. Bij een milde blaarvorming volgt een paar uur durend onderzoek waarbij huidbiopten worden genomen.

Belangrijk bij het onderzoek is dat we de ziekte voldoende begrijpen. Het is essentieel waar in het DNA het foutje zit. Dit moet je weten om de huid te kunnen herstellen. Verder wordt er naar nieuwe genen gekeken in samenwerking met de afdeling cardiologie.

Fout opgeheven

Marcel Jonkman deed in 1997 een belangrijke ontdekking. Op bepaalde plekken op de huid ging niks kapot. Op die plekken zat een fout in het DNA, waardoor de oorspronkelijke fout werd opgeheven. Dit bood nieuwe kansen in het onderzoek naar verbetering.

Ter nagedachtenis aan Marcel Jonkman wordt er een indrukwekkende minuut stilte gehouden.

Betekenis

Na de presentatie van Marieke Bolling komt dhr. dr. Peter van den Akker het podium op. Peter is klinisch geneticus en betrokken bij zowel het Centrum voor Blaarziekten in Groningen als aan de Universiteit van Dundee in Schotland. Hij begint zijn verhaal met deze vraag: „Wat betekent ‘epidermolysis bullosa’ eigenlijk? Epidermis staat voor de bovenste laag van de huid. Lysis betekent loslating en bullosa staat voor blaarvorming”, duidt hij.

Peter vergelijkt de huid met een muur. Een muur biedt namelijk bescherming. Hij vertelt hoe de huid is opgebouwd en uit welke lagen die bestaat. Ook toont hij foto's van biopten en de verschillende lagen. Hierop vertelt Peter wat er mis gaat bij EB simplex en laat hij foto's zien van de eiwitten.

Kookboek

Vervolgens legt hij uit hoe ze van DNA tot een bepaald eiwit komen. Hiervoor maakt hij gebruik van een voorbeeld van een kookboek om er een beeld bij te schetsen.

Ons DNA is eigenlijk een groot kookboek vol met recepten (genen) voor duizenden gerechten. Als de recepten goed worden opgevolgd ontstaat er een goed gerecht (eiwit). Maar als er een mutatie (fout) zit in het recept, zoals in de huid van iemand met EB, ontstaat er een verkeerd gerecht (eiwit). Als je bijvoorbeeld een appeltaart gaat bakken, gebruik je meerdere ingrediënten waaronder suiker om de taart lekker zoet te maken. Als in het recept de suiker is weggelaten en deze dus ontbreekt in de taart zal de appeltaart niet zo lekker zijn. En dat is het foutje in het DNA bij een patiënt met een ernstige vorm van EB. Bij een mildere vorm zit er nog wel suiker in het recept, maar in mindere mate. Tevens kan het zijn dat de suiker vervangen is voor zout in het recept, waardoor er ook geen lekkere taart ontstaat.

Ontwikkelingen

Kortom, een zeer verhelderend verhaal van Peter die in eenvoudige taal heeft uitgelegd wat EB precies is en hoe het ontstaat. Vervolgens benoemt hij bepaalde behandelingen waar de medische wereld mee bezig is. Zo wordt er onderzoek gedaan naar beenmergtransplantaties. Hier zijn echter grote risico's aan verbonden. Een andere behandeling is de huidtransplantatie waar in Duitsland onderzoek naar wordt gedaan. Dit zijn behandelingen waar nog jaren onderzoek voor nodig is om de resultaten en de gevolgen in kaart te brengen.

Na deze indrukwekkende en leerzame presentaties is het tijd voor een kopje koffie met iets lekkers. Dit geeft de aanwezigen ook mooi de gelegenheid om elkaar te ontmoeten en te spreken.

Heilzame planten

Na deze korte pauze volgt de nieuwe spreker, namelijk arts-onderzoeker (promovendus) dhr. drs. Nic Schröder. Hij is verbonden aan het Centrum voor Blaarziekten en vertelde in zijn presentatie over cannabinoid-gebaseerde medicijnen voor EB. Nic is geboren en getogen in Hongkong en de vierde generatie arts uit zijn familie. Al gauw trok EB zijn aandacht en is hij hier betrokken bij geraakt.

Zijn presentatie gaat over een plant in relatie tot een medicijn. Een plant als medicijn? Er zijn meerdere planten die worden gebruikt in de medische wereld als medicijn. Opium is bijvoorbeeld een belangrijke pijnstiller die al lang geleden is ontdekt. Zo is men er in China 4000 jaar geleden al achter gekomen dat planten kunnen werken tegen pijn. Daarnaast is de coca plant een goed hulpmiddel voor plaatselijke verdoving, werkt het blad van de wilg als bloedverdunner en is de digitalis goed voor het hart.

Cannabis als medicijn

Nic houdt zich in zijn werk als onderzoeker bezig met de werking van cannabis. Maar wat is cannabis? Cannabis is een plant die zowel een mannelijke als een vrouwelijke vorm kent. De mannelijke plant wordt hennep genoemd en hier wordt bijvoorbeeld kleding van gemaakt. In het verhaal van Nic wordt de vrouwelijke plant behandeld.

Er zijn diverse toedieningsvormen voor het gebruik van cannabis. Men kan het inhaleren waardoor het wordt opgenomen in de longen. Dit geeft een snelle werking. Je kan het ook slikken door middel van thee om het via de darmen te laten opnemen in het lichaam. In de vorm van zalf kan het ook op de huid worden aangebracht wat een lokaal effect heeft. Tot slot kan het ook als olie onder de tong worden ingenomen met een snelle werking tot gevolg.

Ontspannen

Vaak voorkomende indicaties om cannabis te gebruiken zijn chronische pijn, slaapstoornissen en angst. In Nederland is cannabis op verschillende manieren verkrijgbaar. Men kan het zelf kweken, kopen in de koffieshop, bij de drogist of op recept van de overheid. De werking van cannabis verschilt per persoon. Voor EB-patiënten zou het kunnen werken om te slapen, te ontspannen, tegen jeuk en/of pijn. Voor vragen over het gebruik van cannabis kan er contact worden opgenomen met het Centrum voor Blaarziekten.

Na het interessante verhaal van Nic Schröder is het de beurt aan mw. drs. Petra de Graaf, orthopedagoog van het EB-team in het Centrum voor Blaarziekten. Petra vertelt over haar werk als Orthopedagoog.

Psychosociale zorg

Ook introduceert ze in deze presentatie de Psychosocial Clinical Practice Guidelines van DEBRA International, waaraan ze heeft meegewerkt.

Doel van de Psychosocial Clinical Practice Guidelines (psychologische hulp):

- Het bieden van advies ten aanzien van psychosociale zorg aan mensen met EB, hun families en professionals;
- Review van wetenschappelijke literatuur psychosociale zorg;
- Behoefte aan toekomstig onderzoek in kaart brengen;
- Bruikbaar voor mensen met EB, families, professionals, onderwijzers, stakeholders, werkgevers en politici;
- Betreft patiënten van alle leeftijden en alle typen EB.

Petra de Graaf doet zelf onderzoek naar stress bij wondverzorging van kinderen met EB. Belangrijke resultaten van het onderzoek van Petra heeft betrekking op families met EB-patiënten.

- Aandacht en monitoring psychosociale situatie;
- Ondersteuning bij omgaan met EB, sociale ondersteuning, informatie over EB;
- Risico op breakdown, steun voor familie en ouders als een geheel;
- Ondersteuning bij respijtzorg en tijd voor elkaar als familie;
- Psychosociale ondersteuning voor emotionele pijn door zorgtaak;
- Beschikbaarheid 'experts' om familie te helpen trainen en ondersteunen.

Workshops

Na alle presentaties is het tijd voor de lunch in de grote zaal. Voor iedereen stond er een lunchpakket klaar met heerlijke broodjes en fruit. Tijdens de lunch had men de mogelijkheid om één op één te spreken met de sprekers en onderzoekers.

Het middagprogramma bestaat uit verschillende workshops. De mensen konden kiezen uit de workshops wondzorg, intimiteit en seksualiteit, EB op de OK, pijn en jeuk bij EB en solliciteren.

Denk in mogelijkheden

De workshop solliciteren met EB wordt gegeven door Jeroen Wessels. Jeroen is HR manager bij energiebedrijf Vattenfall en kan vanuit die rol vertellen over hoe de werkgever kijkt naar sollicitanten met EB. Naast Jeroen heeft Shivan een belangrijke rol in deze workshop. Als EB-patiënt en rolstoelgebruiker kan hij vertellen over zijn ervaringen met solliciteren.

Een belangrijke tip van Jeroen en Shivan is dat je bij een werkgever duidelijk moet aangeven wat je wel kan en niet wat je niet kan. Neem de werkgever mee in wat je voor hem kan betekenen. Denk in mogelijkheden en niet in problemen. Een werkgever gaat dan inzien wat hij aan je heeft. Bij een sollicitatie is je toon, inhoud en houding van belang om een goede indruk achter te laten.

Goed begin

Een andere tip is dat je de werkgever goed moet voorbereiden. Hoe beter hij is voorbereid, hoe beter het gesprek zal gaan. Een goede manier om dit te doen is door een video te maken van jezelf en deze te delen op LinkedIn of mee te sturen met je sollicitatie.

Na alle workshops komt iedereen weer bij elkaar in de zaal voor het laatste gedeelte van de dag. Er wordt een deel van een documentaire uitgezonden die door de Stichting Vlinderkind

is gemaakt. In de documentaire komen verschillende patiënten aan het woord die vertellen over de ziekte EB. Het is een zeer aangrijpende documentaire die veel losmaakt bij de aanwezigen in de zaal. Na afloop komt Liesbeth Parlevliet aan het woord. Zij is de moeder van een jonge man uit de documentaire die een paar jaar geleden is overleden aan de ziekte. Liesbeth volgt gezinnen met kinderen met EB om hen te fotograferen. Ze wil laten zien hoe gezinnen hiermee omgaan achter de voordeur. Liesbeth roept gezinnen die willen meewerken op zich bij haar te melden.

Na alle serieuze en aangrijpende onderwerpen is er tijd voor wat ontspanning. De kinderen van de aanwezige ouders hebben gedurende de dag een voorstelling voorbereid welke zij voor de hele zaal laten zien. Op deze manier wordt de dag op een vrolijke wijze afgesloten met muziek en dans.

Reacties

Een van de hoofdorganisatoren, drs. José Duipmans van het UMCG, kijkt met een goed gevoel terug op de dag. „Het was super! Heel leuk om met al die mensen en het hele team samen te zijn. Het was geweldig om met het gehele team uit te dragen ‘wij zijn er allemaal voor jullie’”, legt ze uit. Ook uit ze haar tevredenheid over de inhoud van het programma en de manier waarop lotgenoten elkaar konden treffen. “Het was een mooie samenwerking zo met het UMCG Centrum voor Blaarziekten, Stichting Vlinderkind en DEBRA. Het gaf veel energie en in de toekomst zou ik het graag nog eens organiseren.”

Ook Remy van Werkhoven, een van de leden, heeft genoten van de dag. Met name het lotgenotencontact is voor haar van grote waarde: „Ik vond het geweldig en confronterend tegelijk. Het is zo fijn om met mensen te praten die hetzelfde meemaken. Ik was blij in m’n hartje dat we allemaal in hetzelfde schuitje zaten die dag.”

Ook Shivan Hassan is enthousiast: „Ik mocht spreken bij de workshop ‘Werken en solliciteren’. Gelukkig heb ik al vaker voor grote groepen gepreut, dus ik was niet zo zenuwachtig. Het was leuk om advies te geven en ik kreeg ook heel goede vragen. Dat maakte het voor mij ook heel leerzaam. Ook was het goed om bij te praten met EB-genoten, dat is ook heel belangrijk op zulke dagen. Ik hoop dat het vaker georganiseerd wordt!”, besluit hij.

Met dank aan: alle deelnemers en vrijwilligers , Stichting Vlinderkind en:

