



Harteraad
voor mensen
met hart- en
vaataandoeningen

In samenwerking met

ST ANTONIUS
een santeon ziekenhuis

Nieuwsbrief Rendu-Osler-Weber

NIEUWSBRIEF NR. 16, augustus 2022

Een gezamenlijke uitgave van het Expertisecentrum ROW van het St. Antoniusziekenhuis en de patiëntenvereniging Harteraad.

Inhoud:

1. In Memoriam Riet Alaverdy
2. Longarts Dr. Sanne Boerma stelt zich voor
3. Medicijn voor ROW ontwikkeld: klinische studie met Pi3kinaseremmer van start
4. Podcast met patiënt: medicijnonderzoek bij bloedverlies in maagdarmkanaal
5. Website HHT-Europe
6. SAVE the DATE : 15 oktober 2022 ROW-patiëntendag
7. Wist u dat?

1. IN MEMORIAM

Maria Lourina Alaverdy- van der Knijff

~Riet~

Op 22 maart 2022 overleed Riet Alaverdy op 83-jarige leeftijd. Riet was een bescheiden vrouw. Ze was altijd zeer toegewijd aan de ROW-patiënten en de patiëntenvereniging: Riet was erbij vanaf het eerste uur en verdedigde de belangen van ROW-patiënten met hand en tand tot 2021. Vele jaren was Riet voorzitter van de ROW-diagnosegroep, organiseerde zij gedurende 20 jaar de tweejaarlijkse ROW-patiëntendag en verzorgde zij twee maal per jaar de ROW-nieuwsbrief. In 2012 werd zij daarvoor dan ook gehuldigd met een lintje!
De Nederlandse ROW-wereld is Riet veel dank verschuldigd.



2. Interview met Dr. S. Boerman, Longarts, St. Antonius Nieuwegein

'Mijn werk als arts doe ik echt met hart voor de patiënt'

Tijdens de coronacrisis heeft Dr. Repke Snijder afscheid genomen en is Dr. Sanne Boerman in zijn plaats aangetreden als longarts met specialisatie longvaatziekten.

In dit korte interview maakt u kennis met deze bevlogen arts.

Wat wilde u als kind worden?

Dat heb ik nagevraagd bij mijn ouders, zij wisten het nog heel goed: dokter! Toen ik een jaar of 6 was heeft mijn vader een aantal weken opgenomen gelegen in het ziekenhuis in verband met een pleuritis, een longvliesontsteking. Sindsdien heb ik een tijdlang gezegd dat ik dokter wilde worden.



Later heb ik toch gemeend me te willen verdiepen in management en organisatie en ben ik na de middelbare school bedrijfskunde gaan studeren in Groningen. Dat bleek voor mij veel te abstract en te weinig gericht op de zorg en verbetering voor de mens zelf. Vervolgens ben ik gelukkig overgestapt naar Geneeskunde, ik ben nog elke dag blij met die keuze.

Hoe kwam u tot de keuze om te specialiseren tot longarts?

Mijn eerste baan was in een ander ziekenhuis, als arts-assistent op de afdelingen interne geneeskunde, MDL en longgeneeskunde. Ik werd toen vanaf het begin gegrepen door longziekten. Het specialisme longziekten is zo divers: klaplong, longembolieën, maar ook chronische zorg zoals COPD en het begeleiden van mensen met ernstige benauwdheidsklachten. Sommige patiënten zijn weliswaar niet beter te maken, maar dan is een goede begeleiding des te belangrijker. Ik vind het fijn om daar aandacht voor te hebben.

In het St. Antonius ziekenhuis, waar ik werk sinds 2012, is de liefde voor de longgeneeskunde echt aangewakkerd. In dit ziekenhuis is zo veel specialistische kennis en wordt zo veel gedaan voor longziekten. We kunnen hier echt heel veel betekenen voor mensen met longziekten, vooral op long-vaatgebied.

Sinds een jaar ben ik longarts met als specialisatie longvaatziekten: zoals ROW, Pulmonaire Hypertensie (PH) en longembolieën. 'Longvaatziekten' is wat mij betreft het meest interessante gebied van de longgeneeskunde doordat het nog meer gericht is op het gehele menselijk lichaam en de uitwerking van een longprobleem op het hart en vice versa. Dat vraagt ook om een intensieve samenwerking met andere specialisten zoals de cardioloog en radioloog, en dat vind ik heel erg leuk; samen proberen goed voor een patiënt te zorgen in plaats van allemaal gericht op slechts 'het eigen stukje mens'

Hoe bent u voor het eerst in contact gekomen met ROW?

Tijdens mijn opleiding tot longarts in Nieuwegein zag ik vanaf het begin regelmatig mensen met ROW doordat zij uit het hele land komen voor screening en behandeling.

'Opgenomen met een hersenabces ten gevolge van ROW'

Eén van de eerste patiënten die ik zag was opgenomen met een hersenabces ten gevolge van ROW. Het betrof een jonge vrouw en dat maakte ontzettend veel indruk op mij: zij had koorts en ook een epileptisch insult. Wekenlang kreeg zij antibiotica.

Wat heeft uw belangstelling voor ROW gewekt?

Het heeft op mij veel indruk gemaakt dat een ziekte zich op zoveel verschillende (en ook ernstige) manieren kan presenteren. Uiteindelijk treft ROW de hele familie, degenen die de ziekte hebben, degenen die nog in onzekerheid zitten maar ook degenen die uiteindelijk de ziekte niet blijken te hebben.

De 'patient-journey' is vaak langer dan gedacht. Daarnaast vereist ROW een goede samenwerking met andere disciplines omdat de ziekte in verschillende organen tot uiting kan komen. Gelukkig zijn er steeds meer behandelingen mogelijk. Dat het behandellandschap zo in beweging is, maakt het ook heel interessant.

Heel fijn dat er heel veel aandacht voor ROW is, maar hopelijk is er nog veel te winnen voor een betere kwaliteit van leven voor mensen met ROW?

Er worden nu meer gerandomiseerde studies en grotere studies gedaan. Ook is er veel samenwerking op Europees niveau en zijn er internationale studies bijvoorbeeld met Canada. De Europese samenwerking biedt veel waardevolle ontmoetingen met Europese artsen en patiënten. Het voelt heel goed om in die samenwerking ook de patiënten te ontmoeten met aandacht voor de 'patiënt journey'. Dankzij de betrokkenheid van patiënten wordt er veel aandacht besteed aan patiënt ervaringen en dat maakt je daarvan meer bewust. Dat vind ik erg mooi en belangrijk.

Wat heeft jouw passie voor wetenschappelijk onderzoek getriggerd?

Mijn werk als arts doe ik echt met hart voor de patiënt. Het onderzoek gaat mij dan ook vooral om het verbeteren van de kwaliteit van zorg en het verbeteren van kwaliteit van leven voor de ROW-patiënten.

'Een medicijn dat speciaal voor ROW is ontwikkeld'

Afgelopen jaren is er veel onderzoek gedaan met middelen die voor andere aandoeningen zijn ontwikkeld. Ik vind het een hele mooie stap dat er nu een medicijn speciaal voor ROW is ontwikkeld en dat wij mee kunnen doen aan het verdere onderzoek naar dit middel. Als dat medicijn bij ROW leidt tot afname van de bloedingen kunnen we heel veel betekenen voor de ROW-patiënten.

Met welke onderzoeken naar ROW/HHT houdt u zich momenteel bezig?

Er loopt nu een onderzoek naar het screeningsinterval voor PAVM (pulmonaire arterioveneuze malformaties) Met de screening naar AVM bij mensen die geen AVM's hebben verwachten we het interval te kunnen verzetten van 5 naar 10 jaar.

Dat zou betekenen dat mensen die weinig klachten hebben, minder naar het ziekenhuis hoeven te komen. We hebben zojuist een onderzoek afgerond naar het gebruik van Tacrolimus, waarbij gekeken is naar het effect van Tacrolimus op het aantal neusbloedingen en bloedtransfusies. Deze resultaten worden nu verwerkt. Ook gaat bijna van start een multicenter studie met een PI3-kinase-inhibitor een samenwerking met o.a. Zwitserland, Canada en Nederland. Lees daarover meer in het stuk dat Josefiën Hessels heeft geschreven voor deze Nieuwsbrief.

Wat wil je in de toekomst betekenen voor ROW- patiënten?

Een betere kwaliteit van leven kan bereikt worden door het remmen van de AVM's. Ik hoop echt dat we daar in de komende jaren nieuwe stappen in kunnen zetten.

'Meer awareness over ROW en de mogelijke gevolgen is namelijk minstens zo belangrijk als de behandeling'

Daarnaast is er nog te veel onbekendheid over ROW onder patiënten, maar ook onder medici. We willen graag meer bekendheid en meer awareness bij patiënten in Nederland en wereldwijd; maar ook meer bekendheid met het ziektebeeld onder artsen.

Meer awareness over ROW en over de mogelijke gevolgen is namelijk minstens zo belangrijk als de behandeling, denk ik. Daar willen we echt op inzetten met ons team. Ik heb heel erg veel zin om met ons hele team de komende jaren de zorg voor ROW-patiënten te verbeteren.

3. Onderzoek naar nieuw medicijn VAD044 bij de ziekte van Rendu-Osler-Weber

Bloedneuzen bij de ziekte van Rendu-Osler-Weber

Bij de ziekte van Rendu-Osler-Weber (ROW) is er een foutje in het DNA, waardoor er afwijkende bloedvaten ontstaan; waaronder verwijde haarvaten in de neus. Deze afwijkende bloedvaten zijn kwetsbaar en veroorzaken makkelijk bloedingen. Hierdoor ontstaan bloedneuzen, welke vaak voorkomen bij patiënten met ROW. De bloedneuzen zijn wisselend in ernst en nemen meestal toe met de leeftijd. Door het bloedverlies kan bloedarmoede en/ of ijzergrek ontstaan, waarvoor staaltabletten en soms ijzerinfusen of

bloedtransfusies nodig zijn. Daarnaast komen er afwijkende bloedvaten voor in de organen, waaronder de hersenen, longen, lever en de darmen.

Huidige behandeling voor bloedneuzen

Voor de bloedneuzen zijn er op dit moment een aantal behandelingen beschikbaar, waaronder neuszalf, operaties door de KNO-arts en enkele medicijnen – welke oorspronkelijk voor een andere aandoening bedoeld waren, maar soms ook werken bij bloedneuzen bij ROW. Desondanks zijn bij sommige patiënten de bloedneuzen niet goed onder controle te krijgen.

Onderzoek met nieuw medicijn

VAD044 is een medicijn dat door de firma Vaderis ontwikkeld is specifiek voor ROW, ook het eerste specifieke medicijn, en richt zich op de verstoring in de aanmaak van bloedvaten. We hopen dat hiermee de functie van de bloedvaten verbeterd. Recent is het medicijn getest bij gezonde vrijwilligers. Binnenkort zal de volgende (fase 1b) studie plaatsvinden met het medicijn, in verschillende landen verspreid over de wereld. Dit is een onderzoek naar de veiligheid en werkzaamheid van VAD044 bij patiënten met ROW met ernstige bloedneuzen. In het St. Antonius Ziekenhuis, het ROW-expertisecentrum van Nederland, kunnen ongeveer 30 patiënten meedoen. Het onderzoek bestaat uit een observatieperiode, behandelperiode en vervolgperiode. Gedurende de behandelperiode worden deelnemers in drie groepen verdeeld: twee groepen met ieder een andere dosering van het medicijn en één groep ontvangt een placebo (nepmedicijn). Tijdens de studie worden bij deelnemers regelmatig onderzoeken verricht om de veiligheid en werkzaamheid te controleren.

Na de studie kunnen alle deelnemers aan het onderzoek het medicijn in ieder geval een jaar lang blijven gebruiken (OOK degenen die voor placebo geloot hebben), in een open vervolgstudie.

Indien u meer wilt weten over dit onderzoek kunt u contact opnemen met de arts-onderzoeker:

j.hessels@antoniuziekenhuis.nl

4. a. Podcast: SAIPAN-trial bij ROW patiënten

Door het oog van de scoop: Een gesprek met Professor Joost Drenth (MDL-arts en hoofd van de MDL afdeling in het Radboud UMC) en Lia Goltstein over de SAIPAN trial.

*‘Ton, een patiënt die heeft deelgenomen aan deze studie,
doet hierin eveneens zijn verhaal’*

Deze podcast, hoewel vrij medisch, is ook zeer interessant voor ROW-patiënten (met name het eerste deel waarin Ton zijn ervaringen deelt). De aflevering is te vinden op

spotify: <https://open.spotify.com/episode/4W4jYzljYSIMCZH5kkoa7?si=xG2-n1l7Rfeisj7P0i4Usw>

b. VOOR WIE en WAT IS DE SAIPAN TRIAL?

‘Er kunnen nog ROW-patiënten worden geïncludeerd in de SAIPAN trial’

De bloedvatafwijkingen die bij ROW/HHT-patiënten in verschillende organen bloedingen kunnen veroorzaken kunnen zich in de loop van hun leven ook in het maagdarmsstelsel ontwikkelen. Deze bloedvatafwijkingen zijn met endoscopisch dichtbranden van de vaatjes niet goed te behandelen omdat de afwijkingen zeer uitgesproken zijn en snel terugkeren. IJzerinfusen en/of bloedtransfusies zijn dan nodig tegen bloedarmoede en dus verlies van kwaliteit van leven.

Het Radboudumc en het St. Antonius Ziekenhuis zijn daarom samen met vele partijen en andere ziekenhuizen in 2019 een studie gestart naar de behandeling van ROW/HHT-patiënten met somatostatine/octreotide. Dit is een medicijn dat veelbelovende resultaten heeft laten zien bij mensen met een vergelijkbare aandoening als ROW (nl. angiodysplasieën). Het bijwerkingenprofiel is gunstiger dan dat van de meeste medicijnen.

In de SAIPAN trial wordt de effectiviteit van octreotide onderzocht in een studie waarbij de helft van de patiënten het middel krijgt en de andere helft niet. Deelname aan de studie duurt een half jaar. Tijdens deze periode wordt uw bloedgehalte vier keer bepaald en wordt u gevraagd twee keer vragenlijsten over kwaliteit van leven in te vullen. Ook wordt er geregistreerd hoe vaak u ijzerinfusen en/of bloedtransfusies nodig heeft en hoe vaak u in het ziekenhuis wordt opgenomen. Uiteindelijk worden de 2 groepen vergeleken om na te gaan of het medicijn effectief is geweest. Deelnemers die in eerste instantie het medicijn niet kregen kunnen het na hun deelname alsnog gaan gebruiken.

Momenteel hebben er 27 van de beoogde 38 participanten deelgenomen aan deze studie. In de medische podcast door het oog van de scoop wordt de SAIPAN trial besproken. Een patiënt die heeft deelgenomen aan de studie doet zijn verhaal. In het tweede deel van de podcast gaan Professor Joost Drenth, Maag-, Darm- en Leverarts, en Lia Goltstein, arts-onderzoeker, dieper in op ROW/HHT.

Er kunnen nog ROW-patiënten worden geïnccludeerd in de SAIPAN trial.

Voor nadere informatie:

drs. Lia Goltstein, arts-onderzoeker Maag-, Darm- en Leverziekten in het Radboud Universitair Medisch Centrum. email: lia.goltstein@radboudumc.nl.

5. Op 15 oktober 2022 is er weer een ROW-patiëntendag

Het belooft weer een interessante dag te worden met veel nieuws inclusief de Hot-Topics van het 14^e Internationaal wetenschappelijk congres eind september. En natuurlijk eindelijk weer kans voor patiëntencontact. Programma en inschrijving volgt.



6. Website HHT-EUROPE

Wilt u het nieuws over ROW/HHT Europa volgen? Kijk dan op <https://www.hhteurope.org/>
Ook vindt u daar informatie over de organisatie en alle activiteiten van HHT Europa

7. WIST U DAT..... ?

er voor ROW/HHT een besloten Belgische/Nederlandse Facebookgroep is? De link daarvoor is https://www.facebook.com/groups/393386680810745/?notif_id=1523372302124409¬if_t=group_r2j_approved&ref=notif
U dient wel zelf een Facebookaccount te hebben om te kunnen inloggen.

er flyers en huisartsenbrochures over ROW beschikbaar zijn? Harteraad en het St. Antonius Ziekenhuis hebben samen een patiënten brochure en een informatiebrochure over de ziekte van Rendu-Osler-Weber voor artsen opgesteld. Deze kunt u downloaden van onze websites, bijvoorbeeld voor overhandiging aan uw huisarts en tandarts. Verder vindt u op de websites van het St. Antoniusziekenhuis en Harteraad veel informatie over de ziekte van Rendu-Osler-Weber.

u lotgenotencontact kunt aanvragen? Als u vragen heeft of ervaringen of gedachten wilt uitwisselen kunt u lotgenotencontact aanvragen bij Harteraad. Het bureau brengt u dan graag in contact met onze ROW-ervaringsdeskundigen.

Deze Nieuwsbrief is tot stand gekomen met medewerking van:

Dr. L. Goldstein (Radboudumc), Dr. S. Boerman (St. Antonius Ziekenhuis), Dr. J. Hessels (St. Antonius Ziekenhuis), Dr. J.J. Mager (St. Antonius Ziekenhuis) en Ria Blom (ROW-Diagnosegroep Harteraad)

Verantwoording beeld: R. Blom

Voor contact:

St. Antonius Ziekenhuis T: 030 - 609 2428, E: row@antoniuziekenhuis.nl

Harteraad T: 088 - 1111 600, E: info@harteraad.nl; www.harteraad.nl

