



Kort verslag van het DBA-symposium van 10 tot 12 juni 2019 bij Sanquin in Amsterdam

Het symposium was perfect georganiseerd door Marije Bartels van het UMC Utrecht, Marieke von Lindern van Sanquin en Alyson Macinnes van het AMC.

Het symposium begon in de late middag van 16:00 tot 18:00 uur in het restaurant Het Bureau met een bijeenkomst waarin vertegenwoordigers van patiënten(organisaties) met elkaar hun ervaringen deelden en elkaar beter leerden kennen. (Tegelijkertijd vond een besloten bijeenkomst van EuroDBA, de organisator van het symposium, plaats).

Onder de ongeveer 20 patiëntenvertegenwoordigers waren er vier Nederlanders: drie ouders van patiënten en de voorzitter van de Stichting Zeldzame Bloedziekten (SZB), de opsteller van dit korte verslag. Verder namen er aan de door een Engelse vertegenwoordiger geleide discussie vertegenwoordigers uit Duitsland, Oostenrijk, Zweden, België, Denemarken, Finland, Spanje en Frankrijk deel. Die laatste twee landen lieten een PowerPointpresentatie zien over hun organisatie en de manier waarop DBA in hun land wordt aangepakt.

In een eerste ronde stelde iedereen zich persoonlijk voor, vertelde of er in haar/zijn land een DBA-patiëntenorganisatie bestond en hoe die dan georganiseerd was, hoeveel patiënten hij/zij vertegenwoordigde en hoe haar/zijn patiëntenorganisatie aan financiering kwam. Alle aanwezigen waren zeer onder de indruk van de Oostenrijkse patiëntenvertegenwoordigers. Die wisten als klein land een half miljoen euro bij elkaar te krijgen voor onderzoek naar de erfelijkheid van deze ziekte.

Het was een open en warme bijeenkomst. Ook tijdens het aansluitende diner leerden de patiëntenvertegenwoordigers elkaar kennen.

Op dinsdag de gehele dag en woensdag tot iets na de middag presenteerde een keur van wetenschappers en artsen onderzoeksresultaten en ontwikkelingen in de behandeling van DBA. Ik kon helaas alleen dinsdag deelnemen en ik was zeer onder de indruk van het scala aan activiteiten en onderzoek dat in Europa en wereldwijd plaatsvindt. Verhalen over de fundamentele lopende onderzoeken waren voor een leek als ik te ingewikkeld om goed te volgen. Wel begreep ik dat de kennis over deze ingewikkelde ziekte met zoveel varianten snel toeneemt. Helaas heb ik daarnaast de indruk dat bij iedere ontdekking deze ziekte toch weer ingewikkelder blijkt te zijn dan gedacht, maar zo gaat dat in de wetenschap nu eenmaal.

Heel indrukwekkend was de voordracht van professor Alan Warren over de werking van ribosomen, de organismen in een cel die eiwitten produceren. Bij DBA is nu net dat proces verstoord doordat de ribosomen zelf niet goed werken. Dat komt door genetische fouten in de eiwitten waaruit het ribosoom zelf bestaat. Warren liet animaties zien die bestonden uit een reeks echte opnamen van werkende ribosomen. Die opname waren gemaakt met behulp van een speciale microscoop (een cryo-elektronenmicroscoop). Een serie van deze filmpjes komt binnenkort beschikbaar op internet.

Een ander opvallende bijdrage kwam van Dr. Ward van Beers van de Van Creveldkliniek in het UMCU. Hij liet nog eens zien dat het probleem van ijzerstapeling bij patiënten met anemieën niet onderschat moet worden, ook niet bij patiënten die weinig of geen bloedtransfusies krijgen. Hij hamerde erop dat het bestrijden van ijzerstapeling juist voor DBA-patiënten belangrijk is omdat hun ijzerkringloop

anders verstoord is dan bij andere zbz-patiënten. Hij benadrukte dat de mate van ijzerstapeling in organen niet goed gemonitord kan worden met het volgen van het ferritinegehalte in het bloed. Speciaal MRI-onderzoek (zogenaamd T2*-bepaling) is volgens hem de aangewezen methode.

Naar mijn oordeel is het heel belangrijk dat patiënten vertegenwoordigers aan dit soort bijeenkomsten deelnemen. Een hoop zaken zullen voor hen te specialistisch zijn om goed te kunnen volgen, maar er blijft altijd veel hangen en het is zeer bemoedigend om te zien hoeveel mensen hun best doen om de ziekte te begrijpen en de behandeling te verbeteren. Ik denk ook dat het in contact te komen met patiënten(vertegenwoordigers) voor artsen en onderzoekers heel stimulerend is.

Paul Peereboom,



Zoals ik hierboven al meldde, kon ik niet deelnemen aan de laatste dag, die ook voor patiënten(organisaties) heel interessant was. Gelukkig namen de organisatoren zelf het initiatief dit verslag aan te vullen met hun rapportage over dat derde deel van het symposium:

"Ook voor artsen en wetenschappers was het een inspirerend congres.

Op woensdagmorgen werd eerst gerapporteerd door patiëntvertegenwoordigers en artsen over de registries. Het begon met een indrukwekkend verslag van de nog jonge patiëntenvereniging DBA-Africa. Snelle levering van veilig bloed is niet vanzelfsprekend in Zuid-Afrika, ook al worden er drones ingezet om bloed bij het ziekenhuis af te leveren. Er zijn maar weinig gespecialiseerde ziekenhuizen en de diagnose DBA was nog maar een enkele keer gesteld. Waarschijnlijk worden de patiënten onvoldoende herkend. Daar wil DBA Africa en de Olive Children's Foundation wat aan veranderen.

Door de klinische data van patiënten te combineren wordt duidelijk welke risico's patiënten met DBA lopen. Omdat de zorg voor DBA patiënten verbetert, komen de risico's van volwassen DBA-patiënten meer en meer in beeld. DBA patiënten blijken een sterk verhoogde kans te hebben om myelodysplastisch syndroom (MDS, voorstadium van leukemie) te ontwikkelen, en er is ook een vergroot risico op sommige tumoren, met name darmkanker en bottumoren. Het is goed om te weten waarop gelet moet worden, zodat patiënten goed kunnen worden gescreend. Dit is ook waarom het zo belangrijk is dat patiënten, artsen, en wetenschappers op internationaal niveau samenwerken om risico's en de optimale behandeling te kunnen bepalen.

Hoopvol was de sessie over nieuwe behandelingen. Spaanse wetenschappers zijn al ver met de ontwikkeling van gentherapie voor patiënten met Fanconi Anemie en zijn nu ook bezig om gentherapie op te zetten voor DBA patiënten. Tevens werd er gerapporteerd over het succes van stamceltransplantaties bij kinderen met DBA in met name de laatste 15 jaar en de zoektocht naar nieuwe geneesmiddelen. Het doel hiervan is om bloedtransfusies te kunnen verminderen en hopelijk de behandeling met prednison te kunnen vervangen met middelen met minder bijwerkingen. Ook geneesmiddelen die nu al gebruikt worden voor andere vormen van anemie

worden daarbij bekeken. De komende jaren zullen uitwijzen of deze behandelingen echt effectief en veilig genoeg zijn.

Al met al kijken we terug op een zeer geslaagd congres. Begin 2020 willen we een tweede Nederlandse (en Belgische) patiëntendag organiseren waar we de informatie van dit congres nog eens terug zullen laten komen.”

Alyson MacInnes, Marieke von Lindern en Marije Bartels