

Tekst van de schrijftolk tijdens Therapie in Zicht, 2 december 2015

Goedenavond, hier komt de tekst van de schrijftolk te staan, is dit goed te lezen?

goedenavond. Ik wacht nog heel even tot iedereen gezeten is.

En de honden liggen. Er wordt nog water aangerukt voor de honden, dat zijn we vergeten het is voor ons een wat ongebruikelijk congres met honden. We moeten duidelijk praten, dat is voor u gesneden koek maar ik ben Cathy van Beek, en ik doe dit voor de tweede keer, en dat ik heel rustig moet praten en goed moet articuleren en ik doe mijn uiterste best om in mijn taalgebruik niet te zeggen: ziet u dit wel? Maar dit zit zo in mijn taalgebruik dat ik alvast vergiffenis vraag.

Als ik het niet goed doe, geef even een seintje. Want het is jammer dat u aan het eind van de dag zegt # ik de helft gemist. Dat zou jammer zijn.

Is dit duidelijk?

Er is een vraag.

Misschien kan de ringleiding harder?

Even kijken. Ehm. De techniek.

Ja.

dat ga je regelen? Ja?

We doen ons best om de ringleiding harder te zetten en als dat niet lukt gaan we harder praten.

Helpt dat?

Nee, maar we gaan de ringleiding harder zetten.

Ik zal me voorstellen: ik ben Cathy van Beek, en lid van de raad van bestuur, van het Radboudumc, in het dagelijks leven ben ik bezig met patiënt zorg, en patiënt als onze partner bezig.

Toen de afdeling aan mij vroeg om deze avond voor te zitten heb ik een hele instructie gekregen maar ik zei meteen ja, aan het eind van 2 dagen symposium, en dat is een mooie afronding van een wetenschappelijk congres. We willen de inzichten vertalen naar wat het voor u kan betekenen.

Veel is nog niet zover, maar we kijken naar de toekomst. We hopen dat u vanavond te horen en te zien krijgt wat u verwacht. En hopen in dialoog te gaan. Met name in het tweede deel van de avond staat het dialoog centraal.

Nu wil ik aan degene aan mijn rechterhand vragen hoe ik het doe.

Tolk: het mag wel sneller!

Ha ha.

Nou, dat is nou weer zo leuk, dat is feedback waar ik wat mee kan.

Als het te snel gaat, dan prima.

Heel programma hebben we vanavond door te werken. En eh, de eerste die u welkom heet namens ook de afdeling kno en oogheelkunde. Want doofblindheid gaat ons ook ter harte, en de heer Carel Hoyng, hoogleraar aan onze universiteit.

En Radboudumc, die gaat ons nog inleiden in wat de bedoeling is van vanavond.

Goedenavond hartelijk bedankt Cathy van Beek, ik sta precies in uw beeld?

(tolk)

Ik eh, heet u hartelijk welkom hier 2 weken geleden hadden we een grote, dag met patiënt met macula, regeneratie, en deze zaal is goed gevuld met meer dan 200 deelnemers en dat is uniek. Hoe komt dat nu? Er is veel belangstelling voor het onderwerp erfelijke blindheid en slechthorendheid.

Even terug naar het verleden, vroeger, de belangrijkste oorzaak van blindheid bij oudere mensen is ook macula regeneratie.

Door een versnelling in het onderzoek hebben we de blindheid kunnen terugdringen met 60%. En dat is door ontwikkeling van nieuwe geneesmiddelen.

We dachten dat er nooit wat aan te doen was, en dat dachten ze ook bij erfelijke blindheid en slechthorendheid.

En nu komt er toch een lichtpuntje aan de horizon. En nu is het tijd om het te delen met het publiek. En wij als onderzoekers en dokters begeven ons op het slappe koort van informatie, en hoop. We willen u informeren maar geen valse hoop geven. Het is onze taak om u en dat is nou eenmaal ons credo, niet alleen voor de patiënt, maar ook met de patiënt, om onze ontwikkelingen te delen. En stil te staan, en voor blindheidsonderzoek, en Usher bevindt zich het genetisch onderzoek op het gebied van blindheid.

Er is nog niet zo veel onderzoek als je dat bijv vergelijkt met kanker. Maar als u ons wilt helpen om samen een vuist te maken: laten we dan proberen om geld te werven om blindheid te bestrijden. goed ik wens u een plezierige leerzame avond toe, de eerste gedeelte is informatie, het tweede is dialoog.

De eerste speaker is Camiel Boon.

Ons beste paard uit de stal, hier met lof gepromoveerd. En ze is nu in leiden ter echt gekomen.

(hij)

en hij komt hier een verhaal vertellen over erfelijke oogziekte.

Camiel?

Cathy van Beek: ik ga je nog een vraag stellen.

Wie ben je nou eigenlijk en wat is je passie?

Camiel Boon: daar wilde ik mee beginnen!

Het voelt toch als een huiswedstrijd: ik ben hier opgeleid, en ik heb hier ook mijn promotie gedaan, en ik ben wel gegrepen door die erfelijke netvlies aandoeningen, dat werd wel een passie, en op het moment dat er nieuwe behandelingen om de hoek komen kijken en in nijmegen zijn ze er serieus mee bezig, en dan is het heel interessant, en daarom is het een eer om er over te vertellen

Ik ga het vooral hebben over wat we als oogartsen komen om tot een diagnose te komen want dat is een begin om te komen tot een indeling van oogziekte.

En om tot een gen te komen.

Ik begin bij het begin, er zitten mensen met verschillende achtergronden.

Slechtzienden kunnen verschillende achtergronden hebben, en staar bijv kunnen we vrij makkelijk verbeter en door een staar operatie, en dat is de meest uitgevoerde operatie ter wereld. En dan kan de patiënt gewoon weer door het leven redden.

Maar de meer crlc meeste van u die hier zitten, zitten hier met een vervelende vorm: erfelijk, met een probleem in het netvlies

In de retina. En dat is netvlies dystrofie. En vaak zijn ze progres sief

En vaak is er geen goede behandeling. Maar daar kom ik nog op terug want dat leidt tot het volgende praatje van Rob Collin.

netvliesziekte is vrij zeldzaam, en vaak wordt u doorverwezen naar een academisch ziekenhuis.

En kijken wat de achtergrond is, dat kan hier in nijmegen, we hebben hier veel ervaring en in andere ziekenhuizen zit u ook goed, en daar werken oogartsen die al langer daar werken. En ook de genetische diagnose kunnen stellen. En we zijn nu in een netwerk, om een landelijk in kaart te krijgen van de patiënten, zodat we mensen makkelijker kunnen bereiken.

En daarom zal de oogarts u specifieke vragen stellen: ziet u slecht in het donker, etc. En u krijgt druppels in uw ogen en die pupillen moeten wijder zodat we dan goed in de lens kunnen kijken. we willen ook foto's van het netvlies en bekijken waar we mee te maken hebben. En we kunnen ook onderzoek doen naar de functie naar het netvlies

en zo kun je de structuur als de functie van het netvlies goed in kaart brengen want er zijn veel verschillende ziekten, en dan kun je ook goed kijken naar welk gen je moet zoeken.

Het klinisch onderzoek zal naar de genetische diagnose komen.

Van deze erfelijke netvliesziekten zijn er veel vormen mogelijk, die verschillen erg qua start. Sommigen zijn heel jong en anderen zijn in de werkzame leeftijd als ze geconfronteerd worden met de slechtheid. Daarnaast de ernst van achteruitgang. Er kan heel veel verschil zijn. Kenmerken van de start en progressie, dat komt doordat er veel verschillende genen de oorzaak zijn. Welk gen je draagt, bepaald hoe slecht je slechtheid is.

Zo is er redelijk veel voorkomende slechtheid ziekte, die het centrum van het netvlies aantast,. Het centrum is met name belangrijk voor scherp zien, kleuren zien, contrast zien. Mensen met Strcaba hebben met name last van daling van het zicht en van contrast zien en mensen kunnen moeilijker gezichten herkennen en letters lezen. Terwijl het netvlies rondom nog relatief goed werkt. Ze stoten nergens tegen aan, ze hebben geen last van slechtzien in het donker, maar wel een daling van scherppte in het zicht.

Andere vormen, R P, retinitis pigmentosa, die hebben wel nachtblindheid. Bij hun zal ook het gezichtsveld minder worden. Die mensen kunnen wel snel tegen dingen aanstoten, ze kijken door een kokertje heen, in een vergaand stadium.

R p Komt nog wat vaker voor dan ziekte van Strada, 1 op de 5000. Bij mensen met R p is, in tegenstelling tot de ziekte van Straga het verzien nog wel goed, maar kan in verloop van jaren het scherpzien nog wel afnemen,. Ook komt staar meer voor bij R p, maar dat kun je met een operatie oplossen.

Zo zijn er nog andere vormen van netvliesdystrofie, het is dus goed om zo nu en dan naar de oogarts te gaan voor een controle. Als je het over de tijd goed controleert kun je ook een prognose geven over hoe snel het achteruit zou gaan. Er zijn heel veel verschillende soorten van R p, de ene patiënt krijgt snel kokerzicht, de andere blijft lang goed kijken.

Hetzelfde met de ziekte van Strargard, er zijn milde vormen, en ook vormen die laat klachten geven. Dat is afhankelijk van de specifieke afwijking in het gen. Dat bepaald de overerving en daar gaat Rob Collin meer over vertellen.

In Nijmegen zijn ze bezig om genterapie op te zetten, in Leiden ook, maar er zijn dus hoopvolle tijden, maar er moet nog veel gebeuren voordat we het bij u toe kunnen passen. Wat Carel Hoyng ook zei, we staan nog aan het begin van de behandeling. We moeten de hoop nog temperen. Voordat Rob Collin hier gaat praten, ik wil nog een vraag stellen: er zitten veel mensen met een erfelijke netvliesandoening, willen die de hand opsteken? Of ouders van mensen met een erfelijke netvliesandoening?

En hoeveel hebben al genetisch onderzoek laten verrichten? Veel he. En hoeveel van u weten welk gen er... een probleem is. dat is fantastisch. Ik was laatst bij een patiënten dag en daar was het de minderheid, maar hier is het al heel goed. Ik denk dat het met de behandelingen goed is als u een genpaspoort heeft, dan kunt u misschien in aanmerking komen voor de genterapie.

Ik wil eindigen met een slogan: ken uw gen. Zorg dat u er alles aan doet om het te achterhalen, daarmee helpen wij mee, bedankt voor uw aandacht en ik ben blij met vragen van uw kant.

((APPLAUS))

Cathy van Beek

Camiel blijf nog even staan, we hebben nog ruimte voor verduidelijkingsvragen. Zijn er mensen die iets niet goed hebben begrepen?

Één moment, u krijgt een microfoon.

Mevrouw

U spreekt over een genpaspoort, daar heb ik nog nooit van gehoord.

Camiel Boon

Dat bedoelde ik figuurlijk. De genen hebben alle maal exotische namen, als u het weet, schrijf het ergens op en zorg dat u in de database komt. Waar alle patiënten categorieën opgeslagen zijn. rp5000? Dat heet nu rd5000, het komt op hetzelfde neer.

Mevrouw

Ik stel ook een vraag, daar was nog iemand die een hand op stak.

Achterin?

In tussen vraag ik heel even aan jou, iedereen heeft een electronisch patiëntendossier, daar ga ik vanuit, het is ook belangrijk dat het daar in komt. Het is ook de bedoeling dat data in het electronisch patiëntendossier geanonimiseerd gebruikt wordt om therapie te krijgen in leefstijl en wat dan ook.

Camiel Boon

Mensen kunnen vanuit thuis in Leiden in elk geval, thuis inloggen en dan kunnen ze het inkijken.

Cathy van Beek

We gaan nog een stapje verder. We willen dat de patiënten het zelf kunnen raadplegen en ook vragen kunnen stellen aan de dokter, we zijn het nog aan het ontwikkelen, dat ook mogelijk in de toekomst, dan kun je vragen s tellen via de computer.

Meneer

U zei, laat het regelmatig controleren? Wat is regelmatig? Kun je het altijd voorspellen?

Camiel Boon

Dat hangt ook af van de oogarts. Vroeger was het zo dat je te horen kreeg, we kunnen er niets aan doen, je hoeft niet terug te komen. Los daarvan is het nu belangrijk om eens in het jaar of eens in de twee jaar te kijken, zeker als je jonger bent en een vrij goed gezichtsveld hebt, hoe ontwikkeld het gezichtsveld zich?

Je hoeft niet elk jaar een gezichtveldonderzoek te doen en die vervelende fotos, maar persoonlijk zie ik de patiënten het liefste jaarlijks en als ze zelf willen om de twee jaar. Maar als ze het niet willen is het ook goed.

Cathy van Beek

Daar kun je afspraken over maken met je eigen oogarts he?

Camiel Boon

Ja, daar kun je je voorkeur over uitspreken, als je een heel klein kokervizier over hebt dan hoef je niet terug te komen. Maar als er iemand komt die heeft gehoord dat een rijbewijs niet mogelijk, dan zal ik er alles aan doen. Iemand die jong is.

Mevrouw

goedenavond u vertelt dat u met gentherapie bezig bent i Leiden, is dat het Usher gen? Of een andere oogziekte?

Camiel Boon

In Leiden zijn we met 1 gen bezig, chb1 gen, dat is hier in Nijmegen ontdekt, zoals bijna alle genen. Maar het is een gen van een ander soort netvliesdystrofie. Maar probleem is dat je voor elk gen bijna een specifieke gentherapie moet ontwikkelen, dat maakt het moeilijk en duur om het voor elkaar te krijgen.

(vraag niet verstaan)

Het kan leiden tot R p, maar ook tot Lch, het ligt in het verlengde van elkaar, het kan vroeg en ernstig beginnen, maar ook later, het hangt af van de genetische afwijking.

Mevrouw

Ik heb nog een vraag over de database, onlangs is er bloed afgenomen, om het gen vast te leggen, kom ik dan in de database? Automatisch?

Camiel Boon

Je komt er niet automatisch in, als je bij Carel Hoyng komt, dan moet je wel toestemming geven, maar dan zal hij de eerste zijn om je in te voeren. Het zelfde bij mij, maar het is wel goed om er zelf op aan te dringen.

Het kan ook zijn dat je al bent ingevoerd voordat je erfelijke factor bekend was, die moet dan nog worden ingevuld.

We zijn allemaal mensen, het kan zijn dat het vergeten is.

Mevrouw

Het is in augustus geweest, ik vraag het wel aan Dokter Hoyng zelf.

Mevrouw

Patiënten kunnen de regie houden over hun eigen leven, samen weet je meer en wordt het systeem ook sneller sluitend.

Zijn er verder nog vragen?

Dat kan straks ook nog, maar dan sluit ik dit onderdeel af. Camiel heel erg bedankt, je noemt vaak Nijmegen, heb je heimwee?

Camiel Boon

Naar de werkplek enorm!

Cathy van Beek

Nogmaals applaus.

((APPLAUS))

Rob!

Jij bent wel van Nijmegen he.

Oh misschien kan ik in tussentijd wel een vraag stellen.

Waar is je passie geboren?

Rob is oogonderzoeker van de afdeling genetica. En de vertaling van het gen uit eiwitten, daar gaat wat mis, daar ben jij in gespecialiseerd om het te vertalen. Maar hoe kom je zover dat je denkt, wat is een gen interessant, daar ga ik mijn in verdiepen, wil je dat delen?

Als je hebt geantwoord mag je gelijk starten.

Rob Collin

Ikzelf ben geboren in Venlo en omdat het praatje over erfelijkheid gaat, wordt het gevormd door het erfelijke materiaal mat je mee krijgt. De helft van je moeder en de helft van je vader. Als je zegt, hoe is je passie gevormd, dan begint het daar.

Als klein jongetje was ik nieuwsgierig naar hoe alles in elkaar zat, ik wilde alles weten en onthouden, daarom ben ik ook universitaire studie scheikunde gaan doen.

dat is aan de ene kant ver van het onderzoek af, maar aan de andere kant niet, ons menselijk lichaam is eigen lijk scheikunde.

Ik ben steeds meer de biochemie kant opgegaan en ik wilde iets met de kennis doen. Mijn drijfveer is de nieuwsgierigheid en tijdens de studie en promotie ben ik er achtergekomen dat ik ook andere mensen wilde helpen, dan kom je vrij snel bij medisch onderzoek uit. Daarom kom ik elke dag met heel veel plezier naar het Radboudumc en de kennis die we gebruiken in de medische wereld verder te helpen en daarmee dus de patiënt.

Cathy van Beek
Mooi.

Rob Collin

Ik loop even voorlangs, dan kom ik even voor u staan. Het menselijk lichaam is wel heel bijzonder. Zoals we hier allemaal zitten hebben we allemaal een lichaam. Het is heel complex en bestaat uit heel veel verschillende organen, de huid, de hersenen, het hart en dus ook het oog.

En het oor. En allemaal die organen zijn opgebouwd uit cellen. En die cellen weten precies wat ze moeten doen.

een zenuwcel moet informatie doorgeven. Een hartcel moet zorgen dat het bloed wordt rondgepompt en een cel in het netvlies moet ervoor zorgen dat het licht wat via de voorkant in het oog binnenkomt, uiteindelijk in de hersenen wordt omgezet naar een beeld.

Dat is wat de netvliescel moet doen.

Hoe weet zo 'n netvliescel wat hij moet doen? Daar hebben we ons DNA voor, ons erfelijk materiaal. Het is heel bijzonder dat het dna in iedere lichaamscel hetzelfde is, maar toch is iedere cel anders en doen ze andere dingen.

Ons dna is opgebouwd uit genen. In ons dna zitten 22, ongeveer, 22000 verschillende genen. En die genen, dat is eigenlijk de code voor het maken van eiwitten.

En eiwitten, dat zijn eigen lijk de bouwstenen in de cel, die ervoor zorgen dat de cel haar werk doet. Nu heeft een netvliescel, natuurlijk andere eiwitten nodig dan een bloedcel. Of een hartcel. Dus die 22.000 genen die in ons dna zitten, het is niet zo dat in iedere cel ook, die 22.000 eiwitten gemaakt worden.

En ons menselijk lichaam is zo bijzonder dat het precies weet in welke cel, welke eiwitten nodig zijn en dus ook in welke cel die eiwitten gemaakt moeten worden.

Dat is duidelijk voor iedereen?

ik zie niemand nee knikken, dus het zou goed zijn.

Wat gaat er mis bij erfelijke oogaandoeningen?

Het dna, dat is eigen lijk een hele lange code.

Heel heel dik boek. Met 3 miljard letters. En samen vormen die 3 miljard letters de code voor die 22.000 eiwitten.

Heel af en toe is zo 'n letter niet goed. Dan staat het niet op de plek waar een t moet staan, maar dan staat er een a. Dan raakt de cel in de war en gaat het fouten maken en een verkeerd eiwit maken. Of een bepaald eiwit helemaal niet maken.

Als het eiwit nu net heel belangrijk is in het netvlies. dan resulteert het erin dat die netvliescel niet goed functioneert. Dat is eigenlijk heel kort gezegd hoe erfelijke netvlies regeneratie in elkaar zit. in ons dna zit een fout, waardoor een eiwit wat belangrijk is in het netvliescel niet goed wordt

aangemaakt, waardoor de cel en uiteindelijk ook het weefsel, in dit geval het netvlies, niet doet wat het moet doen.

Dat is de genetica van erfelijke oogaandoeningen. En van die 22.000 genen die we hebben, zijn er misschien wel 2000 heel belangrijk voor die netvliescel. En die zijn allemaal belangrijk. Maar dat is altijd een hiërarchie en sommigen zijn heel belangrijk, en anderen misschien iets minder belangrijk. Zo kan het dus zijn dat een bepaalde fout in het dna, een heel drastisch effect heeft op het functioneren van het netvlies. Terwijl een andere fout in het dna, ook wel ervoor zorgt dat het netvlies het niet goed doet, maar het doet het nog wel een beetje. Misschien dat u dan op latere leeftijd pas klachten krijgt.

Bij iemand met een drastische dna fout, kan praktisch blind geboren worden.

Het klinkt alle malen eenvoudig, maar het in kaart brengen van het dna, al die 3 miljard letters van ieders persoonlijke boek, kunnen we nu lezen.. En dan kunnen we ook met hele speciale technieken er ook achterkomen, waar die foutjes zitten.

En dat, alles bij elkaar, heeft al, ik denk dat het eerste gen wat fout was bij een oogaandoening eind jaren '80, begin jaren '90 ontdekt is, nu 25 jaar later hebben we denk ik 70-80% wat we kennen, nog steeds niet allemaal.

Ik wil nu even overgaan naar therapie.

Kunnen we die genetische informatie, kunnen we die gebruiken voor de patiëntenzorg?

Het eerste voorbeeld wat ik wil noemen gaat over gentherapie.

Gentherapie is eigenlijk niets meer dan proberen een behandeling te verzinnen, te ontwikkelen, die specifiek een fout in het dna herstelt.

Ieder gen heeft zijn eigen code.

Als we nu weten waar de fout zit, en bij persoon, bij mevrouw Jansen kan het gen A zijn, bij meneer Pietersen kan het gen B zijn. Maar als we weten welk gen een fout heeft, kunnen we dan niet proberen dat gen te repareren?

Als een computer stuk is, ik weet niet wie van u wel eens een computer in elkaar gedraaid heeft, je ziet heel veel draadjes en dingetjes, maar een computer kun je uit elkaar draaien, net als een motor van een auto.

Als je dan een onderdeel vindt wat het niet doet, dan haal je dat eruit en stop je daar een nieuw onderdeelje in.

Dat kunnen we natuurlijk niet met een oog doen. We kunnen niet uw oog eruit halen, kijken wat er mis is, op de operatietafel het prepareren en weer terugzetten, dat kan niet.

Het is niet zo makkelijk als bij een computer.

Wat we wel kunnen doen, proberen die code, die eigenlijk in staat is om het goede eiwit te maken, om die code in een laboratorium artificieel te maken.

Daar zijn we ook al 10 -15 jaar mee bezig. Die code kunnen we maken.

Wat we tot dusver als wetenschappelijke gemeente gedaan hebben, de code in een virus gestopt en u kent het allemaal als hele vervelende wezentjes die ons ziek maken. Maar wat we eigenlijk doen, we gebruiken het goede eigenschappen van een virus, dat het menselijke cellen kan binnendringen, om de therapie uit te voeren.

We stoppen de code van het goede gen in een virus en dat virus kan geïnjecteerd worden in het oog. Vervolgens kan het virus de oogcel, de netvliescel binnengaan. Het eiwit wat door uw eigen dna niet meer geproduceerd wordt, gaan produceren en we hopen daarmee te bewerkstelligen dat de cel weer zijn werk gaat doen, dat is gentherapie.

Het klinkt heel erg moeilijk, dat is het ook.

Er zijn ook andere vormen van therapie in ontwikkeling, bijvoorbeeld celtherapie. Daar probeer je niet een gen in de cel te brengen, maar je probeert een hele nieuwe cel aan te bieden. Dat is nog veel complexer.

En op al die gebieden is wetenschappelijk onderzoek aan de gang. En om een heel klein voorbeeld te schetsen, ik heb de neiging om te lang te praten, als mijn tijd erop zit, dan informeert u mij gerust.

Cathy van Beek

Probeer maar achterom..

Rob Collin

Maar hoe de gentherapie eruit ziet, voor één bepaald gen hebben ze al bij patiënten een virus in het oog geïnjecteerd. In een aantal landen is het gedaan. Om een idee te geven, het gen is midden jaren 90 ontdekt. In 2007 -2008 zijn de eerste patiënten geïnjecteerd. Jie moet weten of de behandeling effectief is, nog veel belangrijker, je moet weten of de nieuwe behandeling veilig is. Dat moet je over een lange periode meten, daar zijn ze nog mee bezig. Pas als het hele pakketje klaar is, dan kun je naar een bevoegde instantie gaan om goedkeuring te vragen voor een nieuw medicijn.

Uiteinde lijkt komt er een nieuw medicijn op de markt. Zover zijn we nog niet, maar om een beeld te geven, een onderzoek duurt 10, 15, 20 jaar en kost miljoenen euros. Voor ieder gen is het opnieuw nodig om het hele traject te doorlopen.

Natuurlijk leren we van de studies, de eerste keer is altijd het lastigste, de tweede keer kan het wellicht sneller, maar besef je dat het heel veel geld kost en heel veel tijd kost.

Ik kan een uur verder babbelen, maar ik kan mij voorstellen dat u nu een beeld heeft wat dna is, hoe de genetica van erfelijke oogziekten in elkaar steekt en wat gentherapie is en ik denk dat dat een belangrijke basis is voor na de pauze te discussiëren, wellicht kan ik nu al wat verduidelijken.

((APPLAUS))

Cathy van Beek

Nou, Rob, heel goed uitgelegd, maar het is ingewikkeld, ik kan mij voorstellen dat er onderdelen zijn dat mensen denken, hoe zat het nou precies? Of een vraag hebben over, wat het belangrijkste is, de potentiële therapie.

Één vraagje, is die tijd te versnellen door meer geld of heb je tocht een aantal jaren nodig om die gevolgen op lange termijn te bekijken?

Rob Collin

Het zou zeker sneller gaan met meer geld, dan kun je met meer mensen tegelijk aan het onderzoek werken. Aan de andere kant als je wilt bepalen of iets na 3 jaar nog veilig is, dan moet je wel die drie jaar wachten. Dus deels wel, maar aan de andere kant, we kunnen nooit in één jaar van een idee naar een medische toepassing kunnen gaan.

Cathy van Beek

Helder, wie heeft er een vraag?

Mevrouw

Hallo, goedenavond.

Je hebt het over gentherapie nadat een diagnose is gesteld van slechtziendheid om het dan te behandelen, ik heb een vraag over, als je zelf, mijn zoon heeft retinoblastoom, die wordt groot en wil misschien kinderen, wordt er ook gentherapie, misschien heet het wel anders, hoe zeg ik dat?

Ontwikkeld, waarbij kan worden onderzocht of de vrucht, dan ga ik wel heel ver, of er in de vrucht al sprake is van de genetische afwijking. Snapt u de vraag?

Rob Collin

Dan heb je het formeel niet over gentherapie, dan heb je het over het stellen van een genetische diagnose in een ongeboren vrucht, dat kan. Daar zijn middelen en mogelijkheden voor.

(NIET VERSTAAN)

Dat is de genetische diagnostiek die zich ermee bezig houdt, als u een erfelijkheids adviseringsvraag heeft, als uw zoon nadenkt over kinderen en weet de erfelijke effecten, dan raad ik u aan om met de specialist in gesprek te gaan en zij kunnen de mogelijkheden bespreken en kijken of het wat oplevert.

Cathy van Beek

Dat is ook een ethische dimensie he. Het heeft veel aspecten het beantwoorden van deze vraag, maar wel een hele relevante. Daar is ook een vraag.

Mevrouw

Stel dat het lukt met het virus en de genezing zeg maar, gaat het over totale genezing? Of stopt het proces daar waar de ziekte op dat moment is?

Rob Collin

Hele goede vraag, heeft iedereen het goed kunnen verstaan? De vraag was, als zo 'n therapie werkt, kunnen we dan weer helemaal goed gaan zien, of stopt het alleen de verdere achteruitgang? Ik vermoed dat het per gen zou verschillen. Dokter Boon haalde al aan dat een groot nadeel van deze aandoening is dat ze vaak progressief zijn, dat het erger wordt met de tijd.

Dat komt omdat de netvliescellen, op een gegeven moment als ze lang niets te doen hebben, dan sterven ze af, als ze zijn afgestorven, dan kun je er ook niet een nieuw gen in s toppen. We willen in ieder geval bewerkstelligen dat de achteruitgang stopt en er zal ook zeker wel gevallen zijn waar er verbetering is, maar het is denk ik een illusie dat mensen weer 100%gaan zien.

Cathy van Beek

Ik zie aan het knikken dat het helder is het antwoord, nog Één vraag voor de pauze. In de pauze kunt u ook... Jullie benaderen he?

Rob Collin

Ja, we zijn nog even hier.

Mevrouw

Ik ben heel benieuwd, kun je de eiwitten niet zelf in het oog plaatsen? Heb je echt het gen daarvoor nodig?

Rob Collin

Ook een hele goede vraag, het probleem met eiwitten is, dat ze minder stabiel zijn. Dat ze instabiel zijn. En als we eiwitten in een cel zouden krijgen, dan is het al lastig om een eiwit in de cel te krijgen en op een gegeven moment breekt het eiwit af, dan zou je iedere dag of elke week een nieuw eiwit aan moeten leren.

Voor de code van het eiwit in Één keer aan te leveren, zorg je dat de cel alles heeft om het eiwit te maken, de cel neemt het op en kan continu eiwit produceren. Dat is het voordeel van dna-niveau en niet het eiwitniveau te implanteren.

Cathy van Beek

Ik zou zeggen, we gaan naar de pauze, niet nadat we een daverend applaus hebben gegeven ((APPLAUS))

Na de pauze treft u het panel hier, ik zou willen vragen om 5 over half 9 hier weer terug te zijn. Tot straks.

Cathy van Beek

Zijn we compleet?

Ik ga alvast starten, met eh, even een huishoudelijke mededeling, dat ik aan de sprekers zometeen als ze de naam van een gen of van een ziekte benoemen dat ze dat wat langzamer willen doen, want voor de tolken is het geen gesneden koek, als voor jullie.

Kan dat panel?

Ja, ze gaan het doen.

prima.

En nog een vraag van iemand, die heeft gevraagd alles wat er getypt wordt zou het fijn zijn als we dat thuis kunnen krijgen. Of mee kunnen nemen.

Adriaan, we gaan een poging doen he?

Hebben we alle mal adressen?

Dan krijgt u het uitgetikt thuis.

dan ga ik jullie voorstellen aan het panel, en ik begin met de vraag: e waarom zitten jullie hier?

Willen jullie je voorstellen, wil je vertellen René waarom je hier zit?

René: ja, en wil je mijn passie ook weten?

- ja, dat is wel leuk.

René: voor toekomstige generaties, want ik ben 62 jaar en ik denk niet dat ik in een fase zit, dat we mij nog gaan helpen. Ik heb een leven bij de omroep achter de rug en in 2010 toen ik bij de Nos werkte, werden zijn ogen te slecht, en radio werkte ik ook en dat wordt al lang niet meer alleen de oren gemaakt. Dus ik werk nu in de achterhoek.

Evert: medische ethiek: en ik moet keuzes maken en we moeten proberen elke technologie in ons leven toe te passen, en zodat onzen kinderen er beter van worden.

Mijn passie?

Ja... Mijn passie is mijn werk voor een belangrijk deel en om hier mee bezig te zijn, en hopen dat mensen er beter over gaan nadenken, en ook dit de technologie, ik houdt er wel van.

Mijn naam is Ronald, en ik ben kno arts hier, en ik ben betrokken bij erfelijke slechthorendheid, en ook bij het Usher syndroom en ik ben daar op gepromoveerd en mijn passie is om samen met de mensen die Usher hebben om goed onderzoek te doen, naar wat impact heeft op het leven van mensen met Usher, en of we gezamenlijk kunnen optrekken.

Cathy: kun je nog wat vertellen je bent ook bezig met de zevenheuvelenloop?

Ronald: ja, dat is vanuit de patiënt georganiseerd er zijn stichtingen, waaronder Usher punt nl, en die is gelinkt aan stichting MUS, en stichting doofblindheid, en met de Usher syndroom.nl hebben we een zeer actieve zevenheuvelenloop gelopen in het donker, en het is een grote uitdaging, met budby's hebben we een sponsor actie gehad, en hebben veel geld opgehaald, en ook met een bijdrage van het raad van bestuur. En het gaat om het netvlies te komen van de burgers, en dan is zo'n evenement van de zevenheuvelenloop fantastisch. Ik heb niet naar de passie gevraagd Carel. Het laat zich wel raden maar toch?

Het is mijn vak. maar het is omgang met mensen, en bezig zijn met mensen, en ook nieuwe dingen ontwikkelen, wetenschappelijk onderzoek, vanuit de vraag van de patiënt, en zorg probeer je het onderzoek richting te geven, zodat we vanuit de wetenschap naar het bed zeg maar, dat is in

overdrachtelijke zin naar de patiënt komen. En dat is mijn passie en vooral op het gebied van slechtziendheid.

En ik ben ook aan het werven, vanuit stichting kika, en die mensen hebben dat aangetrokken, erfelijke blindheid, en daar ben ik bij betrokken, en ik hoop dat er veel aandacht voor komt, en veel geld komt om het onderzoek een extra stimulans te geven.

Cathy van Beek, van harte welkom, wie ben je en welke passie heb je?

Ik ben Stijn van Belt. En vader van een dochter met Usher type 1b, en daarna kreeg ik daar passie, en ik probeer een bijdrage te leveren voor mensen met Usher.

We hebben veel stellingen en die willen we bespreken, ik weet niet of het gelukt is om de ringleiding harder te zetten?

Hoort u het beter? Nog niet?

Nou, misschien nog een poging?

Nee, iedereen goed in de microfoon spreken. We hebben stellingen en als u die niet zo interessant vindt gaan we door. Hoe kunt u dat vertellen?

We hebben gekleurde kaartjes maar dat is niet voor iedereen te zien. Rechthoekig is groen: mee eens.

En driehoekig: rood: niet mee eens.

Eerste stelling: ik zal het even voorlezen, Adrian?

Even projecteren.

(zie scherm).

Levensbedreigende ziekte zoals kanker moeten meer onderzoeksfinanciering krijgen an erfelijke slechtziendheid of slechthorendheid.

mee eens of niet?

Wat schat je in adrian?

Ik schat nee.

De meeste mensen zijn het er niet mee eens! Ik heb vandaag gelezen, en u waarschijnlijk ook wel, omdat u de krant hoort of leest, hoe moet ik dat zeggen met braille dan zult u horen dat mark zuckerman dat zijn vermogen gaat naar goede doelen, 99%.

Ik ben blij, ik zie een paar groene, maar overwegend: rood. Waarom is kanker belangrijker dan slechtziendheid?

Dat staat op de schaal van leiden, kwaliteit van leven als de derde zwaarste element in iemands leven.

Er zijn nog twee dingen die zwaarder zijn dan slechtziendheid.

En dan slechthorendheid hoort daar ook bij.

Dus ik weet niet waar mensen die kanker hebben verblijven op de schaal maar dat hangt af van het type maar je moet er je leven lang mee dealen, en ik kan me voorstellen dit is even belangrijke.

Even terug naar mark, en samen met zijn vrouw, ik heb wel eens gehoord dat we allemaal 5 handdrukken verwijderd zijn van de president van usa dus we zouden binnen 5 handdrukken, het gaat over je netwerk bij de president van de usa komen. Het is wat optimistisch, laten we in de buurt komen van mark, van iemand die al contacten heeft in silicon vally, dat die persoon zegt we hebben geld nodig.

Dat is mijn preek van de week. Natuurlijk moet het onderzoek langer doorlopen maar als we onderzoek doen naar de genetische diagnose doen, gaat het t toch sneller.

Wie wil reageren?

Oh sorry!

Zal ik maar van Evert van Leeuwen, wal steken. Het gaat ook om het aantal mensen dat er aan lijdt. En daarom gaat er meer geld naar kanker. Het aantal mensen, de vraag is dat een morele grond is of dat het de ernst van de ziekte moet zijn. Maar er moet nog een derde component zijn: wat is de kans van slagen?

Dat is net zo belangrijk.

Panelleden?

reageer.

René, als het staat tot 1, 5 wat naar kankeronderzoek gaat, dan is het wel terecht dat het via de kaarten geconcludeerd is, en als je dan hoort dat er veel mensen zijn die dat hoog inschatten op de schaal van grote levensgebeurtenissen, en het op de derde plaats staat, wat een verrassing is voor mij, is het terecht dat er meer geld naar toe moet.

Rob: punt van Evert: hoe kunnen we als onderzoeken bepalen wat de kans van slagen is, en hoe kan de bevolking die geld geeft de kans van slagen bepalen?

We hebben al vaak moeite met het inschatten van de kans van slagen, en voor de maatschappij is het al onmogelijk.

Het zou een overweging moeten zijn maar het inschatten is erg lastig. Het is zo dat mensen geld aan goede doelen geven omdat er iemand in de omgeving die ziekte heeft

Cathy: er komt een moment dat jullie als wetenschappers zeggen: het is veelbelovend. en is dat al bereikt? Dan kunnen wij dat ook zeggen. Dat scheelt!

Ik denk dat het moment wel nabij is.

Voor erfelijke oogziekten.

- Carel,: maar de overeenkomsten, met andere, ik ben nu zo betrokken bij de werving, en bijvoorbeeld kinderkanker komt minder voor dan kinderkanker, terwijl daar 40 miljoen heen gaat. Het is veel meer zichtbaar.

Ze hebben daar de doelstelling om de sterfte met 15 tot 20% terug te dringen. En ik denk dat wij dat ook kunnen halen, en dat zou mogelijk moeten zijn. Door de maatschappij wordt er niet gekeken hoe het binnenkomt, naar de hoeveelheid.

Dat men met Één kracht naar buiten toe treedt: dus niet 20 organisaties waar iedereen zich achter schaaft, de patiënt, allemaal Één persoon met Één krachtig geluid.

Het is goed om kleine bedragen bij elkaar te krijgen maar het is beter om de krachten te bundelen en dan sterk naar buiten komen en daar moeten we samen aan trekken.

En dat professioneel aan te pakken

Mevr: is het niet zo dat qua geld verkrijgen de media aandacht zo' n grote rol speelt?

Carel: ja, maar die vragen om een persoon, bijvoorbeeld kika, een professionele organisatie, en als kinderkanker ook 20 organisaties hadden, hadden ze niet zo veel succes.

en naast media: kanker is doodsoorzaak nummer 2 in Nederland.

we gaan niet de concurrentie aan, maar we kunnen er van leren?

Carel, hoe kika bijvoorbeeld ontstaan is: op een gegeven moment ging er veel geld en je hebt de care en de cure, het zorgen voor, en het proberen te verbeteren en in kinderkanker ging veel geld in het welzijn bijvoorbeeld de cliniclowns maar niemand wilde de ziekte verminderen, en dat is in de blinden en slechtiendzorg 200 miljoen om in de zorg. Dat steekt schril af tegen de 1, 5 miljoen tegen cure.

Dus de dat staat daar is een onevenwicht.

Ik hoorde een stem?

Heeft het er ook niet mee te maken dat slechthorendheid, slechtziendheid, geassocieerd wordt met hulpmiddelen en niet met genezing en oplossing en dat we met z' n allen, patienten, en niet denken aan een oplossing voor blindheid maar denken in hulpmiddelen?

Dat zou goed kunnen.

-ik ben het helemaal met je eens Yvon. Wat je ziet, dat die focus, die is aan het veranderen, dat zie je de afgelopen paar jaar, dat we bezig geweest zijn, zaken op te starten, daarmee zie je dat een stukje awareness, het begrip hebben voor het feit dat we ermee bezig zijn, los van hoe snel en wanneer het komt, dat dat al helpt. En dat daardoor ook mensen gemotiveerd raken om wel een extra steentje bij te dragen, want ze zien dat het niet alleen om de hulpmiddelen gaat, maar dat het ook echt naar genezing of stopzetten van gaat.

En als je dan kijkt naar de onderzoeksmiddelen, dan denk ik dat dat in de toekomst, zeker wat Carel ook zeg, dat we daar nog heel veel mooie stappen in kunnen maken en het liefste met elkaar.

Cathy van Beek

Prima, wil ie mand anders reageren?

S Stijn

Ik wil wel wat zeggen, ik denk inderdaad voor het naar buiten treden voor het Usher syndroom, dat meer mensen begrip krijgen en dat het makkelijker wordt om fondsen te werven. Zeker als je het doet met medici en patiënten zelf. En als Één front op trekken.

Hetzelfde effect als ALS. dat heeft ook veel mediaeffect gehad en heel veel donaties.

Cathy van Beek

de stichting ALS met de emmer water over je heen, dat heeft veel bekendheid gegeven.

Stijn van Belt

Het is ook niet zo 'n heel grote aandoening volgens mij. Iedereen kent het wel.

Cathy van Beek

Klopt, maar het hoeft ook niet over aantallen te gaan, het gaat ook over, wat doet het met je leven?

En wat Ivon net zei, waar is het publiek opgericht? Misschien nog wel op de hulpmiddelen. Maar wat ik iedereen hoor zeggen, dat we het samen moeten doen! Niet verdeeld! Als het nog zo is.. Dat weet ik niet, maar dan zou ik zeggen, probeer je eigen belang te overstijgen, door het samen op de agenda te zetten, door zichtbaar te zijn, gaat het ook voor jouw ziekte of genetische aandoening helpen.

Ik wil..

Evert van Leeuwen

Buipen het feit dat de o (René van de Veer) cijfers voor oogonderzoek en 200 miljoen voor care en niet voor cure, dat is nogal wat, er zou iemand op moeten staan, die een soort van rolmodel wordt, zoals ook bij ALS en ook bij andere ziektes.

Waarbij iemand een ambassadeur voor de ziekte is. En wat ik verder nog wil zeggen, we hebben het wel over de verhouding tussen kanker en slechtziendheid, het ene is dodelijk en het andere verdomd moeilijk om mee te leven, maar er is mee te leven.

Mevrouw

Ik vroeg mij ook af over het verkopen van je probleem, is er wel eens een kosten baten analyse gedaan op slechtheid, het lijkt mij ook heel veel kosten. Dat je op dat opzicht ook kunt zeggen, we investeren in de samenleving omdat het ons wat op gaat leveren.

Cathy van Beek
Eigen belang.

Mevrouw

Dat je ook kijkt, niet zozeer naar zorgkosten, maar ook naar participatie die mensen missen of verminderd hebben door de aandoening. Door erin te investeren kun je mensen meenemen en neerzet ten en uiteindelijk minder kosten te hebben. Dat wordt ook vaak gebruikt om dingen te verkopen en onder de aandacht te brengen.

Cathy van Beek

Als ik het samenvat, we moeten het samen doen. De dokters, ik doe het maar even in algemene termen, wetenschappers, de bestuurders, iedereen vanuit zijn specifieke plekje, samen zichtbaar worden! Een ambassadeur, ik heb al gehoord dat de gebroeders Blind zich hebben verbonden aan Één van de zich stichtingen, maar misschien is er voor al die stichtingen die hier mee bezig zijn, nog een andere ambassadeur denkbaar. Maar misschien zegt iemand, ik heb een netwerk en tijd over, misschien gepensioneerd en ik ga ervoor! Ik ga mijn netwerk aanboren en samen met jullie zorgen dat het veel sneller op de agenda komt.

Ik daag jullie ook uit, daar in het panel, je hebt ook een maatschappelijke impact, je vertegenwoordigd iemand, de wetenschap of medici en denk dat de volgende keer dat we hier zitten, dan wil ik jullie graag uitdagen om dan met een plan gekomen te zijn.

Dat het intussen al, misschien hebben jullie het al, maar ik had het nog niet gehoord in de voorbereiding, maar dat er iets is van, oke, we gaan het zus of zo aanpakken met elkaar. Jullie kijken nog helemaal niet enthousiast.

(gelach)jullie houden zeker niet van huiswerk?

Carel

Daar is de stichting niet voor, vader en zoon blind, die zijn er ambassadeur van, die zijn er nu mee bezig. Het werven van geld is een vak. Het moet een hobby zijn, maar het is een vak.

Cathy van Beek

Doen vader en zoon dat voor alle stichtingen?

Carel

nee, het is een nieuwe stichting, die probeert te bundelen en probeert te werven ala kika.

Mevrouw

Ik wil niets vragen, maar na je vlammende betoog om zelf in beweging te komen, voor degene die betrokken zijn bij Usher syndroom, er is een stand in de hal, we hebben heel mooi promotiemateriaal en toolkits, als je je geroepen voelt om geld in te samen, als je verbonden bent aan Usher syndroom, dan ben je welkom!

Cathy van Beek

Even een ((APPLAUS)).

Geweldig!!

Dit is nu opstaan en je stem laten horen! Dat is wat ik bedoel.! Ik stel voor dat we naar de volgende stelling gaan, het spreekt mij niet zo aan, maar ik mag jullie niet beïnvloeden.

De gezondheidszorg wordt steeds duurder, aan de kosten van gen en stamceltherapie moet naar draagkracht door patiënt en ouders worden bijgedragen.

Is er iemand die het in het bijzonder inspireert? Die mag een groen kaartje naar boven doen. Iemand die er graag over wil praten, de stelling van zijn leven!!! Nee nee nee. We gaan door naar de volgende stelling.

Jonge ouders met een doof of slechthorend pasgeboren kind moeten hun kind altijd genetisch laten testen of Usher syndroom.

Daar zie ik alle maal groene, spontaan groene kaartjes verschijnen, enkele roden.

Ronald, wil je het uitleggen wat het bete kent in de praktijk en waarom het belangrijk is?

Ronald

Het is zo dat we tegenwoordig in Nederland hebben we de hoorscreening, de eerste 2 weken van zijn leven wordt iedereen getest met zijn gehoor. Kinderen met slechthorendheid die vallen er doorheen en worden doorgestuurd naar een audiologisch centrum voor nadere diagnose. Vaak zijn het kinderen met een gewone vorm van slechthorendheid of dat er geen sprake is van slechthorendheid door een foutieve meting, of een ernstige slechthorendheid of zelfs doofheid.

In de laatste situatie komen kinderen in een CI-traject, een cochleair implantaat traject, ze krijgen een implantaat in het slakkenhuis, waardoor ze in een normale situatie, in principe, kunnen opgroeien, dat het kan telefoneren en weet wat fluisteren is. En op een andere manier opgroeien dan in het verleden.

In het traject voor i CI, doen we ook altijd evenwichtsonderzoek, als blijkt dat het niet goed is aangelegd, dan is de kans vrij groot dat er kans is van Usher syndroom. Als je gaat zeggen, je moet elk kind ANLTIJD genetisch testen, dat staat hier ook onderstreept, dan kan ik er als dokter geen ja op zeggen.

Het is de keuze van de ouders en die ruimte moeten ze ook krijgen.

maar waarom is het zo belangrijk? Dat weten we alle maal wel. Het heeft te maken met het feit dat kinderen gaan opgroeien en klachten krijgen van het zien. Als een kind struikelt over dingen die op de grond liggen of die ze niet zien of zich onveilig voelen in het donker door een beginnende nachtblindheid. En dan kun je als ouders, ik ben ook vader van 3 kinderen, nog eens nors reageren van: kijk eens uit! Dat zijn wel zaken, dat als je weet dat je kind een vorm van slechthorendheid heeft, dat je er op een andere manier mee om kan gaan.

Ook in het vervoltraject, qua keuzes voor school en beroep, als je het weet, dan kun je er toch wat beter mee om gaan. Elm... Een ander iets wat we wel eens zien,

Cathy van Beek

Is het een nieuwe stelling?

Ronald

Stijn nog even.

Stijn van Belt

Ik denk dat je inderdaad kinderen altijd moet laten testen op het syndroom van Usher. Als er doofheid of slechthorendheid is. Maar ik denk dat je goed moet nadenken over de impact van het resultaat. Als je ziet dat een kind Usher heeft, dan kun je het heel klinisch die diagnose voorschotelen, maar er zit een heel verhaal aan vast. Je weet dat er 15 -20 jaar later iets gaat gebeuren. Dat heeft een vreemd effect.

Als je ziet dat een kind minder goed gaat zien, dan kun je er naar acteren, maar als je weet dat een kind over 10 jaar slechter gaat zien, dan heeft het heel veel impact op je gezin en daar moet je wel als medische wetenschap over nadenken, hoe ga je met de resultaten om? Je kunt het wel diagnostiseren, maar dan? Hoe ga je de mensen begeleiden?

Evert? Is dit ook een onderwerp waarvan je zegt... Ethisch.

Evert van Leeuwen

Aan de ene kant zullen we de testen vanzelf laten ontwikkelen, omdat er heel veel ontwikkeling zit in het vroeg testen van kinderen. Maar ik ben het met Stijn eens, we weten niet wat de impact is. We kunnen wel zeggen: hoe meer we weten, hoe meer we kunnen, maar dat is niet altijd het geval. De behoefte om de kennis dan ook goed in te bedden in van: wie ben ik en wat kan ik worden? Maar ook de maatschappij met elkaar erop af te stemmen.

We hebben het er over gehad, als mensen bang zijn voor een ziekte, dan gaan mensen geld geven. Voor ALS bijvoorbeeld. Iedereen kan het krijgen, die mensen gaan geven.

Maar waar mensen niet bang voor zijn, daar geven mensen minder voor, ze zijn ook minder solidair en gaan minder rekening houden met je.

We gaan ervan uit dat we alle maal problemen krijgen. We kunnen het opbrengen door het dragelijk te houden, dat besef zie ik nog niet in de ontwikkeling van de nieuwe testen.

Stijn van Belt

Plus dat je de mensen bij wie je de diagnose stelt, dan geef je mensen wel een lange tijd extra zorg erbij. Je weet dat je kind Usher heeft, maar je realiseert je niet dat je op dat moment de ouders en de familie, de komende 10 jaar heel veel zorg geeft. Terwijl als je de diagnose had geweten, maar niet gemeld, dan had je 10 jaar lang die zorg niet gehad.

Het is een neven effect waar heel weinig aandacht voor is.

Ronald

Als ik mag reageren.

Meneer

Mijn dochter heeft ook Usher, die is ondertussen 24. Wij wisten het dus niet. Maar daardoor heeft ze wel een normale ontwikkeling gehad. Ik denk dat als ze eerder de diagnose had gehad, dan zit je nog langer in de zorg dan nu.

Dus...

De vraag is of het handig is om te weten.

Mevrouw

Ik denk dat het van Usher patiënt tot Usher patiënt heel verschillend kan zijn. Als je doof geboren bent en je eh... Gaat op jonge leeftijd, op 3 -jarige leeftijd al last krijgen van eh... Het donker, dat je gezichtsveld al afgeplat is, ik denk dat daar verschillend op gereageerd kan worden.

Ik was heel blij dat ik op 3-jarige leeftijd al wist dat mijn dove zoon Usher had. Omdat ik toen adequaat kon reageren op zijn struikelingen en op het aangeven als hij mijn hoofd niet zag. Het is afhankelijk van het type Usher. En heel verschillend.

Meneer

Het hangt van het type af, maar aan de andere kant denk ik wel, mijn dochter heeft type 1b... Die wordt dus nu steeds meer, dat ze last van haar gezichtsveld heeft, maar doordat we het niet wisten hebben we alles gedaan voor een normale school en dat is voor haar positief geweest.

Cathy van Beek

Een dilemma.

Mevrouw bovenaan was eerst... Maar ze is de baas over de microfoon.

Mevrouw

Ik wil er op in gaan, ik denk dat Stijn het dilemma van de artsen goed verwoord, als arts wil je van begin af aan informatie geven, dat je een dossier op kunt bouwen en onderzoek kunt doen, maar je wilt ouders ook niet teveel belasten, het brengt heel veel zorgen met zich mee, onbewust hou je rekening met dingen die zich in de toekomst gaan plaatsvinden, bepaalde dromen kunnen misschien afgewezen of anders gestuurd worden.

Het heeft heel veel impact om een diagnose op jonge leeftijd te krijgen. Als er hoop is op genezing moet je zo snel mogelijk alles in kaart brengen, maar als het over 20 -30 jaar plaats vindt en je kunt kinderen die nu geboren worden en je kunt ze nog een goede toekomst bieden, zonder zwaard van Damocles, dat is heel dubbel.

Cathy van Beek

Wilde u er ook wat over zeggen?

Mevrouw

Aan de reacties te zien blijkt inderdaad dat er niet een duidelijk antwoord is, Één meneer zegt, ik ben blij dat ik het later wist. Een andere mevrouw was blij dat ze het vroeg wist. Wij zitten er tussenin, wij wisten het op 9-jarige leeftijd van onze dochter. Als je het nu vraagt, had je het eerder willen weten? Daar heb ik geen goed antwoord op? In de jaren dat we het niet wisten hebben we haar zo normaal mogelijk opgevoerd, als we het geweten hadden, hadden we veel dingen misschien niet gedaan. Aan de andere kant krabben we ons ook wel op het hoofd, inderdaad met struikelen, daar hebben we geïrriteerd op gereageerd, wat niet terecht was, maar een antwoord op de vraag: had je het eerder willen weten? Dat weet ik niet zo goed. Om te benadrukken dat er niet een duidelijk antwoord voor is.

Cathy van Beek

Wat doe je dan Ronald, als er zo 'n verschil is van opvatting van ouders.

Ronald

Er zit een heel groot verschil in ouders die komen bij mij op het spreekuur en vragen aan mij, heeft mijn kind Usher, want mijn kind is doof. Dan is het makke lijk en kun je het testen en goed voorlichten.

Maar als het het niet is en het kind slechthorend is, dan kunnen we met de huidige genetische testen, het is nog heel recent he, sinds een jaar of 5 a 10 kunnen we het op een goede manier, wij ook als dokters en mensen die veel omgaan met mensen met Usher, dat wij ook worstelen met het geven van de diagnose en het vervolgtraject. Daar hebben we onderling ook veel discussie over, hoe we het zo goed mogelijk kunnen kanaliseren. Een goed antwoord hebben we niet.

Je moet goed luisteren naar de patiënt en naar de ouders, als ze willen weten wat de oorzaak is, dan zul je ze moeten vertellen dat Usher een veelvoorkomende vorm van slechthorendheid is en dat het getest kan worden. Dan is het uien de ouders om te beslissen om te testen of niet en aan ons om ze goed begeleiden na de diagnose.

Cathy van Beek

Hier was ook nog iemand die wilde reageren.

Mevrouw

Ja, wij zijn ouders van een zoontje van 1, 14 maanden is hij. We hebben de diagnose 3 weken geleden gekregen. Wat mij opvalt dat er mensen in de zaal zijn die reageren van: ik ben eigenlijk blij dat ik het niet wist, mijn zoon of dochter heeft een gewone tijd gehad.

Wij weten de diagnose nu wel, maar ik heb niet het gevoel dat mijn zoontje een ander leven gaat krijgen .

Het klopt wel dat we niet meer onbezorgd zijn, dat klopt wel. Maar ik ben er wel van overtuigd dat we hem gaan proberen, juist normaal op te laten groeien, maar wat er bij komt, dat we hem toch kunnen voorbereiden op wat er gaat gebeuren, kijkend naar de toekomst en studiekeuzes die hij kan maken.

Er zullen andere dingen wellicht belangrijker zijn, maar ik hoop dat wij hem e net zoals de ouders die het niet wisten, hem naar een normale school kunnen laten gaan en daarbij de wijsheid hebben dat hij het heeft en misschien net iets meer kunnen sturen.

Cathy van Beek
Heel veel variatie.

Ivon

Ik ben van de generatie waarvan mijn ouders het niet wisten en ik kwam er zelf achter. Met Usher syndroom kom je er zelf achter op laat puberteit en jong volwassen, dat is een verschrikkelijke rotleeftijd om dan de diagnose te krijgen. ik heb weliswaar een onbezorgde jeugd gehad, ouders en ik zijn niet belast, prima, daar ben ik dankbaar voor.

Maar ik denk, ook Stijn horend en de andere vrouw net, volgens mij heeft het allemaal te maken met het sociale netwerk waarin je als kind opgroeit.

Je moet het als ouders en als kind en als familie kunnen en ouders een diagnose geven die alleen maar in paniek raken en zorg hebben, daar is het kind niet bij gebaat.

En een puber of jong volwassenen een diagnose geven die er alleen voor staat, die is er ook niet bij gebaat. Het gaat wel om het netwerk wat er omheen is.

Cathy van Beek

Mooi gezegd, was er nog iemand anders? Ik zie dat u de microfoon achter de rug hebt, niemand meer over dit punt? Ik denk dat het heel persoonsafhankelijk is.. Toch nog??

Het kan nog hoor.

Mevrouw

Ik ben nog benieuwd, ik merk zelf, gaat het zo beter?? Wat ik lastig vind, het schijnt zelfs nu nog voor te komen, als mensen een diagnose krijgen, dat ze niet opgevangen worden. Zelfs anno 2015 komt het nog voor. Ik vraag mij af of het ook zou kunnen helpen.

Ook bij ouders die op jonge leeftijd een kindje... Ik ben een beetje zenuwachtig, sorry hoor.

Cathy van Beek

Geeft niet.

Mevrouw

Als ouders van een jong kindje een diagnose krijgen, dan lijkt het mij heel belangrijk dat er een nazorg is. Ook voor mensen in de volwassen leeftijd de diagnose krijgen en ik vraag mij dus af of er structureel aandacht voor is, ik heb er zelf slechte ervaringen mee.

Ik onderschrijf wat Ivonne zegt, dat het fijn is als je weet wat er aan de hand is. Ik heb zelf pas de diagnose gehad na jarenlange onduidelijkheid. Het heeft ook wel voordelen om het vooraf te weten.

Wat u zei vond ik heel mooi, als je een diagnose hebt voor je kindje, om je daardoor niet te veel van je stuk je laten brengen, maar vooral te zien als een hulp om goed met je kind om te gaan, maar ook een normaal mogelijke, het kind een normaal mogelijk leven te geven, heel mooi.

Cathy van Beek

Mooi gezegd.

Ik zie er nog Één opmerking over over de nazorg, Ronald je zei het net, je moet ook zorgen dat er begeleiding is.

Ronald

Ik herken en erken dat ik denk dat we er echt mee aan de slag moeten, absoluut!

Cathy van Beek

Ik ga nog naar een volgende stelling.

Als er een groene golf ontstaat, dan gaan we nog even bij deze stelling stilstaan.

We gaan naar de volgende..

Ik heb liever een retinaal transplantaat , dit is veiliger dan genterapie. Kan iemand van het panel het toelichten?

Carel Hoyng

Ja, ik dus blijkbaar.

We hebben daarbij het retinaal transplantaat, daar hebben we het helemaal niet over gehad, dat is een ontwikkeling waarbij men het netwerk probeert na te bootsen met lichtgevoelige cellen. Een klein plaatje wordt in het netvlies gezet en neemt de functie van het netvlies over, of de functie die het netvlies niet meer heeft. het licht moet via de zenuwweefsel een beeld vormen, dat moet ook geopereerd worden, dat is een jonge ontwikkeling.

Er is een commercieel verkrijgbaar transplantaat, het doet het nog erg slecht. Nog helemaal geen Éénduidigheid over of het een toegevoegde waarde heeft. Het is heel erg duur. En ehm, ja als ik dan naar de stelling kijk, genterapie hebben we het over gehad, ik denk zeker niet dat het veiliger is, hier staat ik...

Ik denk dat we heel technisch moeten zijn, ik denk dat de chiptechnologie nog net zoals de genterapie, allebei in een zeer... Eh... In een stadium van wetenschappelijk onderzoek zit. Waarbij het retinaal transplantaat een beetje moet totale blinden en niet meer functionerende netvlies moet vervangen terwijl genterapie er voor moet zorgen dat de ziekte niet verder gaat, het zijn 2 totaal verschillende indicatiest.

Er is eigen lijk geen keuze.

Cathy van Beek

De stelling was een mooie kapstok om jou het verhaal nog te laten vertellen.

Dan gaan we gewoon door.

Voorkomen van oogziekte is beter dan genezen.

Wij moeten investeren in gen- en stamceltherapie.

Is er voldoende? we zien veel groene kaartjes.

Is er voldoende over stamceltherapie gezegd vanavond?

Rob?

Rob

Ik heb het heel kort aangestipt. Het netvlies bestaat uit cellen, zoals ik vertelde. In de cellen zitten genen en het verschil met genterapie, daarbij probeer je de gezonde cellen die van nature aanwezig zijn, probeer je weer aan te zetten. En bij stamceltherapie probeer je nieuwe cellen in het netvlies te krijgen. Kort door de bocht het verschil tussen de technieken, wellicht is het als verheldering voor het antwoorden van de stelling.

Cathy van Beek

Ja, om hier nu uitgebreid over te discussiëren, het is er allebei, het is allebei in ontwikkeling, we zullen ons uiterste best doen, we moeten naar de bevoegde instantie als het blijkt te werken en te helpen.

Ja, van ons kunt u verwachten dat we samen met u, die bevoegde instantie ook zo snel mogelijk opzoeken en de druk opvoeren, er is vaak een wachtlijst van nieuwe medicijnen en hulpmiddelen. Maar als blijkt dat het helpt, dan is de kans enorm groot dat het door gaat.

Carel Hoyng

Overigens de enige manier en belangrijkste manier om het voorkomen van het erfelijke blindheid is het afraden van het neef-nicht huwelijken.

Cathy van Beek

Het wat? Afraden van neef-nicht huwelijken. Ik ga even naar de zaal... Want leg dat maar even...

(geroezemoes)

Carel Hoyng

Erfelijke blindheid...

- we moeten wel discussiëren (Evert van Leeuwen)

Cathy van Beek

De tijd is op bijna.

Carel Hoyng

Om te discussiëren moet je af en toe wat prikkelen. Het is zo dat de meeste genetische vormen van blindheid, komt omdat er twee genetische afwijkingen bij elkaar komen. We zijn allemaal drager van 10.000 erfelijke oogziekten als er 2 bij elkaar komen toevallig, dan heb ik het over recessieve aandoeningen, die kans is vele mate groter als je in ee familiale omgeving trouwt. Dan heb je een veel hogere kans om het genetische effect tegen te komen en dus op een blind kind.

Dat zie je bij neven en nichten trouwen.

Het staat ook op het formulier. Ze moeten het aankruizen of niet.

Cathy van Beek

Volgens mij genoeg uitgelegd, we gaan er niet meer over discussiëren, maar een begrijpelijke opmerking en ook een waarschuwing denk ik..

Heeft u in de zaal, nog een vraag waarvan u zegt, ik kwam hier met de verwachting dat ik een antwoord zou krijgen op.... X of y vraag. Dan bent u nu aan zet om die vraag te stellen.

Want ik wil niemand teleurgesteld de zaal laten verlaten.

Er is iemand...

Meneer

Ja, goedenavond, het is ook terugkomend op de vraag die net werd gesteld door mijn vriendin hier naast mij. We hebben aan het begin van deze discussie gehad over geld werven en dan met name bij

particulieren en Mark Zuckerberg, het gaat ook om een kosten baten analyse, ik kan mij voorstellen dat het voor een overheid interessant is om te investeren in dit soort therapiën, moeten we daar niet veel en veel harder achter aan gaan?

Miljoenen en miljoenen worden wekelijks verkwist aan falende projecten, dit lijkt mij een heel interessant onderzoek waarbij we stapje voor stapje kunnen aantonen, we gaan resultaat bereiken. Overheid dit gaat jullie geld opleveren, kunnen we er niet onderzoek naar doen om daarna de boodschap naar de overheid te kunnen geven?

Mijn vraag is ook, in hoeverre is, zijn jullie als wetenschappers, onderzoekers en artsen ook bezig om die geldbronnen aan te boren?

Maar wat gebeurt daar Cathy van Beek: het is ook doelmatig als je naar het hele spectrum kijkt: ook de arbeidsparticipatie, hulpmiddelen, ben ik wel benieuwd naar, of de wetenschappers dan ook in hun onderzoek betrekken we hebben veel wetenschappers hier en dat het vaak vergeten wordt. En dat noemen we health economics.

Dus ik ben wel benieuwd, Rob ronald, en met name de health economics.

René, ik denk dat hij bedoelt nederland is kaasland, maar het is ook ogenland, en er zouden fondsen moeten zijn om onderzoek te doen.

Wat het ook is, op het moment, we hebben het over kanker versus oogziekte maar welke winst kun je boeken door juist te investeren in oogziekten, niet alleen voor de patiënt, maar ook voor de maatschappij, en hoeveel zou het ons wel niet kosten als die mensen niet kunnen werken, en wel willen, en als ze wel kunnen werken. Wij als maatschappij kunnen niet alleen in zorgkosten maar in breder perspectief wel gebaat zijn.

Om juist bij je financiers te bekijken, wat voor een winst er te behalen is.

Ik weet wat de haken en ogen zijn maar het lijkt me essentieel, wil je op de lange termijn wat betekenen.

Evert: het is moeilijk je hebt geen vast traject. Je kunt niet zeggen ik investeer zoveel, en dan is het opgelost. Dus het is moeilijk voor politici om keuzes te maken dus er komt niet snel geld bij een universiteit. keuze maken voor ziekten en groepen mensen hangt af van particuliere fondsen.

Cathy van Beek: het gaat ook om de onderzoekers zelf of ze dat in kaart brengen, bijvoorbeeld bij andere onderwerpen, zijn jullie daar mee bezig of alleen met de genen?

Rob: zeker maar we hebben het nog niet heel goed in kaart. Het is ook voor de groepen anders. Het is lastig om te zeggen: oket dat kost de overheid zoveel, en als ik gentherapie goed kan toe passen levert dat zoveel op en er zit ook bij: het heet onderzoek doen: dat betekent dat je niet weet wat de uitkomst is. We hebben wel in ons hoofd wat we willen, maar zelfs slimme onderzoekers kunnen niet in de toekomst kijken. Dus het is lastig als we een onderzoeksubsidie indienen, bij de eu, etc wordt dat stuk wel belangrijk, en er wordt ook naar gevraagd. beschrijf niet alleen het onderzoeksresultaat, maar ook wat levert het de maatschappij op? We worden dat ook gedwongen om dat beter in kaart te brengen Carel Hoyng, we zijn nu bezig met een promovendus, en we zijn bezig om een model te maken: we doen dat met de ziekte van stargard.

En dan meten we: wat kost de patiënt gem, en de maatschappij aan hulpmiddelen en begeleiding op het werk, etc. Dat valt niet mee. u heeft zelf het onderzoek gedaan, en u weet dat het niet makkelijk is, en dit onderzoek kost ook weer geld. En dus daarom gaat het langzaam, het liefst zou je iemand fulltime er op willen zetten. Het is een dagbesteding om dat goed voor een groep uit te zoeken maar we zijn er mee bezig omdat we goed beseffen als de j j behandeling goed werkt, en het is niet goedkoop om het te kunnen aantonen dat het een winst voor de maatschappij is.

Cathy van Beek: volgens mij is dat een mooie afronding van de publieksavond. Ik wil wel weten of u een vervelende avond: rood heeft gehad of een fantastische avond: groen.

Nou zeg! Fantastisch!

Er zijn ook mensen die rood en groen doen. Die hebben nog vragen en die kunnen gesteld worden bij het hapje en drankje wat nog in de foyer is.

((APPLAUS))!

Voor het panel en voor u zelf!

Want bij een publiëksavond hoort een publiek en u was fantastisch! Dank u wel.
eind.