



de patiënt prominent

Het team van het Erasmus MC Porfyrie Expertise Centrum wil u graag uitnodigen om een afspraak te maken op het porfyriespreekuur van het Erasmus MC.

Wat is erythropoïetische Protoporfyrie (EPP)

Erythropoïetische Protoporfyrie (EPP) is een zeldzame en ernstige aandoening waaraan naar schatting ongeveer 150 à 200 mensen in Nederland lijden. Momenteel is de zorg voor deze patiënten erg versnipperd en worden patiënten begeleid door huisartsen, internisten, dermatologen en maag-, darm- en leverartsen. Deze artsen zien over het algemeen echter maar een beperkt aantal EPP-patiënten en hebben daardoor niet de mogelijkheid om brede ervaring op te doen met deze zeldzame aandoening.


Porfyrie Expertise Centrum

Door de inspanningen van Professor Wilson, Emeritus Hoogleraar Interne Geneeskunde, en dr. De Rooij, Biochemicus, is er veel ervaring opgedaan met het diagnosticeren en begeleiden van patiënten met porfyrie in het Erasmus MC. Om deze kennis en deskundigheid te behouden en uit te breiden, alsook vanwege onze betrokkenheid bij het doen van onderzoek naar nieuwe behandelingsmogelijkheden van patiënten met porfyrie, en EPP in het bijzonder, is het Erasmus MC Porfyrie Expertise Centrum opgericht.

EPP-zorgpad

Om de zorg en begeleiding van patiënten met EPP zo optimaal mogelijk aan te bieden en te laten verlopen is er binnen het Expertise Centrum een zogenaamd EPP-zorgpad ontwikkeld. Met het opstellen van het zorgpad streven wij naar verbeterde kwaliteit van de begeleiding en behandeling van patiënten met EPP. Het hoofddoel hiervan is het eerder herkennen van

**Informatie voor patiënten met
Erythropoïetische Protoporfyrie (EPP)
Porfyrie Expertise Centrum**



zowel acute als lange termijn complicaties om zodoende de behandeling zo goed mogelijk te kunnen uitvoeren. Met deze werkwijze verwachten wij dat de kwaliteit van leven van de individuele EPP-patiënt kan worden verbeterd.

Door de zorg voor EPP-patiënten op één plaats samen te brengen streven wij naar dezelfde kwaliteit van zorg voor alle patiënten. Ook wordt er wetenschappelijk onderzoek verricht. Tijdens uw bezoek aan de polikliniek zult u worden gevraagd of we uw gegevens mogen gebruiken om de kwaliteit van zorg in de toekomst verder te verbeteren en of we de gegevens ook mogen gebruiken voor het doen van wetenschappelijk onderzoek.

Afspraak maken

U kunt voor het maken van een afspraak een mail sturen naar:

stofwisselingsziekten@erasmusmc.nl

Of u kunt bellen naar de polikliniek metabole ziekten van het Erasmus MC, telefoonnummer 010 704 01 15 keuze 2.

Diagnostiek

In deze folder staat verder beschreven welke diagnostiek in het Erasmus MC aan EPP patiënten wordt aangeboden en hoe vaak. Houdt u er wel rekening mee dat deze zorg en de aanvullende onderzoeken onder de algemene patiëntenzorg vallen. Dit betekent dat u, in het kader van het jaarlijkse eigen risico, een rekening kunt ontvangen van uw ziektekostenverzekeraar naar aanleiding van uw bezoek aan de polikliniek.

Welke diagnostiek wordt aangeboden in het zorgpad:

- *Bloed- en urineonderzoek*
Er vindt bloed- en urineonderzoek plaats om de functie van de lever en nieren en de hoogte van de porfyrynes te onderzoeken.
- *Vragenlijst over kwaliteit van leven*
- *Botdichtheidsmeting*
Het botdichtheidsonderzoek wordt eenmalig gedaan omdat het vermijden van de zon invloed heeft op de stevigheid van het bot.
- *Fibroscan lever en echo buik*
Voor onderzoek naar de complicaties in de lever wordt een echografie en aanvullend elasticiteitsonderzoek met een fibroscan verricht. Beide zijn ongevaarlijk en zonder bijwerkingen. Door leverschade in een vroeg stadium te onderkennen hopen we door eerdere behandeling erger te voorkomen.

Het aantal controles op de polikliniek en diagnostiek vindt eenmaal per jaar plaats, zo nodig vaker. Het streven is om tijdens uw bezoek ook alle aanvullende onderzoeken te laten plaatsvinden.



Voor het bespreken van de uitslagen zal er in overleg met u een afspraak worden gepland op een later tijdstip. Er zal zo veel mogelijk worden gestreefd naar het combineren van meerdere afspraken op een dag. Zo kan bijvoorbeeld het plaatsen van een implantaat worden gecombineerd met andere onderzoeken of met het bespreken van uitslagen van onderzoek.

Nieuwe vorm van EPP


Uit wetenschappelijk onderzoek is gebleken dat er nog een vorm van EPP bestaat. Bij dit type hebben patiënten echter geen pijn van de huid maar wordt deze rood en zwelt hij op onder invloed van licht. Vooralsnog is niet duidelijk of bij deze vorm ook de complicaties van de lever kunnen optreden. Dit moet nog verder worden uitgezocht. Mogelijk zijn er bij u in de familie mensen die dergelijke klachten van de huid hebben maar waarbij de diagnose EPP niet is gesteld omdat de typische pijnklachten ontbreken. Graag zouden we met deze mensen in contact komen om hen verder in kaart te brengen en vast te stellen of er bij hen inderdaad sprake is van deze nieuwe vorm van EPP. Ook zij kunnen zich aanmelden bij onze polikliniek voor nadere evaluatie.

Nieuwe behandeling

Onlangs is er onderzoek gedaan naar de effecten van het geneesmiddel Afamelanotide (Scenesse®). De verwachting is dat het geneesmiddel zal worden geregistreerd en dan verkrijgbaar zal zijn in Nederland. Op dat moment kan het ook worden voorschreven aan patiënten. Hoe de vergoeding van het geneesmiddel eruit gaat zien is nog niet duidelijk. De plaatsing van Afamelanotide implantaten zal maar op een beperkt aantal plaatsen in Nederland mogelijk zijn. Omdat het hier om een nieuw geneesmiddel gaat waar nog betrekkelijk weinig ervaring mee is, zijn wij van mening dat regelmatige en goed gestructureerde controles noodzakelijk zijn. Zeker omdat we nog niet weten welke lange termijn effecten dit nieuwe middel heeft.

Dit betekent dat we naast de algemene controles en onderzoeken ook graag willen weten hoe het in het algemeen met u gaat en welke invloed Afamelanotide heeft op uw kwaliteit van leven. Daartoe vragen wij u een speciale vragenlijst in te vullen. Deze lijst is vergelijkbaar met de lijst die tijdens het onderzoek is gebruikt en zal elk seizoen worden afgenomen in plaats van 2-maandelijks.

Omdat de verwachting is dat met het gebruik van Afamelanotide de expositie aan de zon zal toenemen, is het van belang dat u de juiste maatregelen neemt om schade aan de huid te voorkomen. Het KWF kankerbestrijding heeft hierover een uitstekende folder "Zon verstandig" opgesteld die ook bij ons op de polikliniek verkrijgbaar is. Hierin staat uitgebreid beschreven welke maatregelen u kunt nemen om de huid zo goed mogelijk tegen de schadelijke effecten van de zon te beschermen.



Om alle juiste gegevens zo goed mogelijk in het dossier te krijgen, krijgt u voor het eerste polibezoek een stick of internet link toegestuurd. In de begeleidende brief vindt u aanvullende informatie hierover. Wij willen u verzoeken de vragen zo volledig mogelijk in te vullen. Tijdens uw polikliniekbezoek worden de vragen en antwoorden met u doorgenomen.

Wetenschappelijk onderzoek

Voor wetenschappelijke doeleinden willen wij graag extra bloed bij u afnemen en voorlopig invriezen. Dit bloed zal anoniem worden opgeslagen. Anoniem houdt in dat zonder de codesleutel niemand kan weten van wie het bloed is. De codesleutel is in het bezit van onze afdeling en wordt beschermd met wachtwoorden. Het afstaan van extra bloed voor opslag is helemaal vrijwillig en kan altijd worden gestopt. Als u geen opslag wilt dan heeft dat absoluut geen invloed op de zorg die u krijgt. Bijgesloten is aanvullende informatie over de achtergronden en redenen van deze opslag.

Vragen

Heeft u nog vragen naar aanleiding van dit schrijven, dan kunt u contact opnemen en/of een afspraak maken. Het telefoonnummer van de polikliniek metabole ziekten is 010 704 01 15 (keuze 2), bereikbaar op werkdagen tussen 08.00 en 16.30 uur. U kunt ook bellen naar de afdeling 5 Midden kort verblijf, telefoonnummer 010 703 31 76 of 010 703 31 77.

U kunt uw vragen (geen spoed), mailen naar stofwisselingsziekten@erasmusmc.nl

Wie kunt u bellen bij medische spoedgevallen


Als er een levensbedreigende situatie is belt u 112.

Bij een minder bedreigende situatie kunt u tijdens kantooruren contact opnemen met de polikliniek, zij zullen uw arts raadplegen en u zo nodig doorverbinden met de arts.

De polikliniek is bereikbaar op werkdagen tussen 8.00 en 16.30 uur op telefoonnummer 010 704 01 15 keuze 2 (bandje afluisteren is niet nodig). Tijdens kantooruren kan uw huisarts via het centrale telefoonnummer van het Erasmus MC direct worden doorverbonden met uw behandelend internist, Dr. Langendonk of Dr. Karstens. Het centrale telefoonnummer van het Erasmus MC is 010 704 0 704. In de avonduren en tijdens het weekend kan de dienstdoende huisarts het ziekenhuis bellen en direct worden doorverbonden met de dienstdoende internist in het ziekenhuis.

Aanvullende informatie

Meer informatie, ook in het nederlands, is te vinden op www.porphyrria-europe.com. Lotgenoten contact en meer informatie kunt u vinden bij de EPP patientenvereniging: www.epp.info



Waar vindt u de polikliniek

De polikliniek voor Inwendige Geneeskunde, Metabole Ziekten bevindt zich in gebouw Ca, 3^{de} etage. De polikliniek metabole ziekten is onderdeel van de polikliniek Vasculaire en Metabole Ziekten.

De polikliniek is als volgt te bereiken:

De polikliniek Inwendige Geneeskunde bevindt zich in gebouw Ca, 3e etage.

Na binnenkomst in Ingang 2 (parkeergarage) neemt u de lift of trap naar de 3e etage.

Op de derde etage staat de polikliniek Vasculaire en Metabole ziekten aangegeven.

Met de lift: als u de lift verlaat op de 3e etage gaat u naar links, direct rechts en de eerste ingang/deur weer links

Met de trap: als u het trappenhuis uitkomt op de 3e etage, loopt u rechtdoor, gaat u rechts en de eerste ingang/deur links.

Als u via de Hoofdingang binnenkomt, volgt u dan de borden Gebouw Ca.

Bereikbaarheid Erasmus MC

Op bladzijde 5 vindt u een plattegrond over parkeren bij het Erasmus MC.

Voor meer informatie over bereikbaarheid van het Erasmus MC:

www.erasmusmc.nl (contact&route).




Parkeren Erasmus MC

Onderstaand vind u een plattegrond betreffende het parkeren in de parkeergarage van het Erasmus MC. Na binnenkomst in Ingang 2 volgt u de bewegwijzering naar de polikliniek Inwendige Geneeskunde (zie bladzijde 4).

Voor meer informatie over bereikbaarheid van het Erasmus MC:
www.erasmusmc.nl (contact&route)



- ① Hoofdingang
- ② Ingang 2
- ③ Sophia/faculteit

-  Ingang parkeergarage – via de inrit aan de Westzeedijk
-  Parkeergarage – betaald parkeren
-  Kiss & Ride – alleen patiënten/bezoekers afzetten



Vragen en aantekeningen





www.erasmusmc.nl

0000313

© Erasmus MC - Patiëntcommunicatie - 09/13

Aan de inhoud van deze folder kunnen geen rechten worden ontleend