

# Behandeling PXE in zicht

Tekst: Joke van der Leij

PXE is een uiterst zeldzame bindweefselziekte die ogen, huid en bloedvaten aantast. Behandeling hiervoor bestaat niet. Nog niet. Want heel recent ontdekten Utrechtse wetenschappers dat bestaande medicijnen, zogenaamde bisfosfonaten, zouden kunnen werken voor PXE-patiënten. Mede dankzij een fondsenwervingsactie van de PXE-vereniging is ruim 3 ton ingezameld voor onderzoek om dit uit te testen.

De meester van de lagere school vond dat hij zijn nek wat beter moest wassen. Omdat het er zo groezelig uitzag. Het bleken kleine bultjes waarvoor de huisarts een zalfje gaf. Hans Traag (55) uit Bilthoven kreeg pas in 1999 de diagnose PXE, maar realiseert zich dat hij eigenlijk al heel jong kenmerkende symptomen had. 'Het kwartje viel pas toen ik in 1999 – ik was toen 39 – ineens slecht ging zien. Ik herinner me dat ik mijn dochter op schoot had en haar gezicht wazig en heel vervormd zag. Eenmaal bij de oogarts in Utrecht was de diagnose snel gesteld: PXE. En de kans op genezing was nul.'

## Erfelijke, zeldzame ziekte

Pseudo Xanthoma Elasticum (PXE) komt in Nederland naar schatting voor bij zo'n 1 op de 25.000–50.000 mensen. Wereldwijd zijn er zo'n 150.000 mensen met PXE. 'De ziekte wordt veroorzaakt door een erfelijke fout in het ABCC6-gen' legt Wilko Spiering uit. Hij is internist-vasculair geneeskundige bij het UMC Utrecht en specialist op het gebied van PXE. 'Dat leidt tot een versnelde verkalking in elastische weefsels van de huid, het netvlies en vaatwanden. PXE komt al op jonge leeftijd voor. Meestal vanaf 30–40 jaar, maar mijn jongste patiënt is 15. Omdat PXE zo zeldzaam is, worden de symptomen ook door zorgprofessionals niet altijd goed herkend. Mensen lopen soms jaren rond met PXE zonder dat ze dit weten.'

Dirk Krul kan dit laatste uit eigen ervaring bevestigen. Hij is voorzitter van de patiëntengroep PXE van de Oogvereniging. 'Pas na een second opinion bij een oogarts in Nijmegen kreeg ik de diagnose PXE. Intussen was er wel een jaar voorbij. Kostbare tijd waarin je al ernstige schade kunt oplopen. Daarom is bekendheid met deze aandoening zo belangrijk.'



Wilko Spiering (foto: UMC Utrecht)

'Met Wilko Spiering hebben wij al jaren een goed contact', vervolgt Dirk. 'Samen hebben wij ons hard gemaakt voor de oprichting van het Landelijk Expertisecentrum PXE (LEP) in Utrecht dat nu anderhalf jaar actief is.' Wilko: 'In de korte tijd van haar bestaan heeft het LEP inmiddels al ruim

100 mensen met PXE gezien en enorm veel kennis opgebouwd. Dat is uniek in de wereld.'

### Bisfosfonatenonderzoek

'Het LEP heeft ook tot doel nieuw wetenschappelijk onderzoek te doen om de diagnostiek en behandeling bij PXE-patiënten te verbeteren', vertelt Wilko. 'Zo toonden Utrechtse wetenschappers onlangs aan dat PXE-patiënten geen inorganisch pyrofosfaat (PPI) aanmaken. Dit is een stofje dat vaatverkalking afremt en voorkomt dat je op jonge leeftijd vaatproblemen krijgt. Deze stof kunnen we technisch niet toedienen. Maar er is wel een bestaande medicijngroep, de zogenaamde bisfosfonaten, die op PPI lijken. Deze bleken succesvol bij zogenaamde PXE-muizen en bij kinderen met een PXE-achtig ziektebeeld dat gepaard ging met ernstige verkalkingen. We denken dat bisfosfonaten ook positief zouden kunnen werken bij mensen met PXE. Deze onderzoeksresultaten waren voor mij de aanleiding om een onderzoeksproject aan te vragen bij de stichting Vrienden UMC Utrecht. We willen weten of bisfosfonaten ook vaatverkalking bij PXE-patiënten kunnen tegengaan of stabiliseren. En of je dit medicijn veilig kunt toepassen. Voor dit onderzoek is een bedrag van ruim 3 ton nodig.'

*“We hebben nog zo'n 50 PXE-patiënten nodig”*

### Fonds PXE

'Als onderdeel van de Oogvereniging kunnen we niet zelf geld inzamelen voor wetenschappelijk onderzoek op het gebied van PXE', vertelt Dirk Krul. 'Daarom is de Stichting Fonds PXE opgericht. De financiering van het project van Wilko Spiering

### Landelijk Expertisecentrum PXE

In het Landelijk Expertisecentrum PXE (LEP) in het UMC Utrecht kunnen patiënten terecht bij alle noodzakelijke experts op het gebied van PXE. Het team bestaat uit een internist-vasculair geneeskundige, oogartsen gespecialiseerd in netvlies-aandoeningen, radiologen, een vaatchirurg, een klinisch geneticus en een dermatoloog. Hierdoor kan in één dag al het noodzakelijke onderzoek worden gedaan om een zo goed mogelijk beeld te krijgen van de (mogelijke) aantasting van de ogen, bloedvaten en huid. Afhankelijk van de bevindingen krijgen patiënten behandelingen op maat om de gevolgen van PXE zo goed mogelijk te bestrijden.

was ons eerste doel. We hebben toonaangevende wetenschappers benaderd en gevraagd om aanbevelingen te schrijven voor zijn onderzoeksproject. Op deze manier is de helft van het bedrag bijeengebracht dankzij subsidies van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars, het Oogfonds en de Oogvereniging. De rest is gedoneerd door mensen binnen én buiten de Oogvereniging. Binnen een half jaar hebben we het totaal benodigde bedrag binnengehaald.'

### Goedkeuringscommissie

Het onderzoeksvoorstel van Wilko Spiering ligt nu ter beoordeling bij de Medisch Ethische Toetsingscommissie. 'We hopen snel groen licht te krijgen zodat we in april dit jaar kunnen starten. We zijn al druk bezig zoveel mogelijk mensen met PXE te vragen om deel te nemen aan het onderzoek. Om een goede onderzoeksgroep te kunnen samenstellen hebben we nog zo'n 50 PXE-patiënten nodig. Samen met PXE-Nederland hopen we die mensen te bereiken.'



(foto: Ed van Rijswijk)

## Actie Hans Traag: **stappen voor PXE**

### Small Step, Giant Leap

Hans Traag heeft zich inmiddels al aangemeld als deelnemer. 'Voor mijn ogen zal het niet meer helpen. Met mijn linkeroog zie ik centraal circa 15% en rechts circa 10%. Daar moet ik het mee doen. Ik doe vooral mee voor alle jonge mensen wereldwijd met PXE bij wie de ziekte mogelijk kan worden afgeremd. Zo kan hun kwaliteit van leven worden behouden en misschien zelfs worden verbeterd. Doneren voor PXE kan trouwens ook nog steeds. Onder de slogan 'Small Step, Giant Leap for PXE' wil ik mij laten sponsoren voor een soort marathon op de step van circa 45 km langs de grenzen van de gemeente De Bilt. Wat mij verbindt met PXE-onderzoekers? We willen allebei grenzen verleggen om verder te komen. De opbrengsten komen ten goede aan het PXE-onderzoek.'

### Doorbraak

Rest nog één vraag. Stel dat het bisfosfonaten-onderzoek succesvol is. Wanneer ligt een concrete behandeling voor PXE dan binnen bereik? Wilko Spiering: 'Het mooie is dat we de werking van een bestaand medicijn onderzoeken. Als dit onderzoek na drie jaar is afgerond en succesvol zou zijn, dan kun je meteen met bisfosfonaten gaan behandelen. En dat zou echt een enorme doorbraak zijn voor alle circa 150.000 PXE-patiënten wereldwijd.'

Meer informatie, doneren en deelname aan het onderzoek van Wilko Spiering:

[www.pxe.nl](http://www.pxe.nl)

[www.tempstudie.nl](http://www.tempstudie.nl)

[www.umcutrecht.nl](http://www.umcutrecht.nl) › zoek: 'pxe'

[www.oogvereniging.nl](http://www.oogvereniging.nl) › zoek: 'ledengroep pxe'