

**05 Aanpassen
van embryo-DNA**
> *Artikel*

**09 Eerste publicatiedatum
VHL - Arvid Lindau**
> *Verslag*

**18 Het monitoren
van VHL**
> *Artikel*

Inhoudsopgave

- | | |
|--|--|
| 02. Inhoudsopgave én stukje van de redactie | 12. Jeugd |
| 03. Voorwoord Rachel Giles | 14. Column: Anneke |
| 04. Uitnodiging ledencontactdag | 15. Het monitoren van Von Hippel-Lindau |
| 05. Aanpassen van embryo-DNA | 18. Oproep vacature hoofdredacteur |
| 08. Column: Tamara | 19. Colofon |
| 09. Eerste publicatiedatum VHL - Arvid Lindau | |
| 10. Geheugensteuntje | |
| 11. Column: Gabriëla | |



Beste lezers,



Terwijl ik dit schrijf, geeft de thermostaat aan dat het 28 graden is in de woonkamer, dus houd ik het kort. Zo kan ik nog even buiten afkoelen met een avondwandeling. Heeft u fijne zomerplannen? Ik hoop dat u een gezonde en zonnige zomer mag beleven.

In het blad leest u altijd een stuk over het lotgenotencontact binnen de verenging, geschreven door Willem, maar in plaats daarvan hebben we deze keer

een heel uitgebreid en interessant artikel over het aanpassen van embryo-DNA (vanaf pagina 5). Wat ook anders is, is dat we geen arts/mede-lotgenoot of familie op het voorblad hebben. Daarmee slaan we dit keer de vaste rubriek 'Even Voorstellen' een keer over. Dat getypt hebbende: het is verder weer een mooi exemplaar geworden. Hopelijk bent u het daarmee eens. Dank aan iedereen die weer in de pen is geklommen.

Lieve groet,
Gabriëla

Reageren? Mail naar
info@vonhippellingindau.nl



Lieve VHL'ers,

Het is alweer hartje zomer! De tijd van zonnebrand-crème, stracciatela-ijs (mijn lievelings!) en natuurlijk... ons prachtige VHL-magazine! Terwijl de mussen van het dak vallen, blijven wij als bestuur groeien, plannen maken en elkaar spreken tijdens Zoom-vergaderingen. Gelukkig valt veel leuks te melden.

Om te beginnen houden we op 25 september in Rotterdam een nascholingsavond voor artsen en verpleegkundigen in zowel Nederland als België. Hier gaan we de nieuwste behandelopties voor VHL bespreken. Het is niet per se voor patiënten of families, maar als er oprechte interesse is, laat het ons weten via info@vonhippellingindau.nl

Ook is er goed nieuws voor onze jongvolwassenen tussen de 18 en 30 jaar: in samenwerking met VHL Europa organiseren we in 2026 weer een internationaal jongerenevenement. En wat voor één! Zet alvast een dikke cirkel in je agenda rond 29-31 mei 2026, want we gaan naar... Madrid! Zon, tapas en lotgenoten uit heel Europa – wat wil je nog meer? Mail ons gerust, ook als je nog twijfelt of vragen hebt. De reis naar Madrid wordt volledig vergoed door de vereniging.

VHL heb je niet alleen en soms begint steun gewoon bij een goed gesprek en een broodje hummus

Alsof dat nog niet genoeg is, wordt er op zaterdag 16 mei 2026 een wereldwijde VHL-wandeling georganiseerd, in samenwerking met de VHL Alliance uit de VS. Daarmee vieren we 100 jaar sinds de eerste wetenschappelijke publicatie over VHL (zie pagina 9). Ja, echt: onze aandoening is een eeuw oud. Meer info over de wandeling volgt nog, maar houd uw wandelschoenen alvast in de aanslag.

Dan het langverwachte nieuws over belzutifan. In februari 2025 heeft het Europees Geneesmiddelenbureau (EMA) eindelijk goedkeuring gegeven voor het gebruik van dit middel bij volwassenen met VHL-gerelateerde tumoren in hersenen/ruggenmerg, pancreas of nieren, mits opereren geen optie is. Het Zorginstituut Nederland bekijkt nu of het middel moet worden opgenomen in het basispakket. Dat proces duurt ongeveer een jaar (want ja, Hollandse degelijkheid kost tijd). Gelukkig zijn er al enkele mogelijkheden om via een early access- of compassionate use-programma in Utrecht en Groningen toegang te krijgen. Wil je weten of belzutifan iets voor jou is? Neem dan contact op met jouw behandelend arts.

Tot slot: in februari 2025 hebben we voor het eerst een Engelstalige lunch georganiseerd in Amsterdam. Wij hebben in Nederland VHL-patiënten die onze taal (nog) niet helemaal machtig zijn. Tijdens deze lunch ontmoeten patiënten uit o.a. Costa Rica, Rusland en Egypte elkaar. Voor hen was het allemaal de eerste keer dat ze een andere VHL'er ontmoetten, buiten hun eigen familie natuurlijk. Dat was zó waardevol dat we hebben besloten het in februari 2026 weer te organiseren. Want VHL heb je niet alleen en soms begint steun gewoon bij een goed gesprek en een broodje hummus. Lieve mensen, blijf goed voor jezelf zorgen. Ook voor elkaar. En als je je afvraagt of je die e-mail wel moet sturen, die vraag wel moet stellen of je moet aanmelden voor een activiteit... het antwoord is altijd: ja!

Met vriendelijke groet,

Rachel Giles

Voorzitter Belangenvereniging VHL
en tevens voorzitter VHL Europa



Uitnodiging ledencontactdag

Beste leden/families,

Graag nodigen wij u uit voor onze 2e VHL-bijeenkomst in 2025, namelijk de ledencontactdag in het Van der Valk Hotel Lelystad.

Er komen weer enkele specialisten aan bod, die uiteenlopende en interessante onderwerpen zullen bespreken. Aangezien deze uitnodiging nogal vroeg is, zijn deze sprekers nog niet definitief bekend. Hierover wordt u later geïnformeerd.

Voor professionele opvang en begeleiding van de kinderen tijdens het ochtendprogramma wordt weer gezorgd.

Na het heerlijke en uitgebreide lunchbuffet, zoals u van ons gewend bent, staat het middagprogramma in het teken van een collectief bezoek aan het vlakbij gelegen Luchtvaartmuseum Aviodrome met, naast de expositie, een collectie echte vliegtuigen die u kunt bezoeken.

Uiteraard valt een bezoek aan het museum voor rekening van de verenging, maar als u een Museumkaart of een Vriendenloterij VIP-kaart heeft (gratis toegang Aviodrome), dan horen we dit graag van tevoren.

Belangrijk!

Aanmelden vóór 1 september a.s. (i.v.m. betaling hotel en boeking Aviodrome) via het aanmeldingsformulier op onze website: vonhippellingau.nl/aanmelden-lotgenotendag

Telefonisch aanmelden kan ook via **088 - 00 29 726** (NFK)



WANNEER Zaterdag 20 september 2025

LOCATIE Van der Valk Hotel Lelystad
Larserplein 1, 8226 PB Lelystad

AANVANG 10.00 uur
Inloop vanaf 09.30 uur met koffie/thee

EINDE 13.15 uur
Daarna individueel vertrek naar Luchtvaartmuseum Aviodrome



Samenvatting van een studie over gedachten en gevoelens ten aanzien van het aanpassen van embryo-DNA

Het aanpassen van embryo-DNA, ofwel genoombewerking, is een snel evoluerende techniek. Deze techniek maakt het mogelijk om het DNA van menselijke cellen te wijzigen — zowel in somatische cellen als in de kiembaan. In theorie zou kiembaan-genbewerking (HGGE – Human Germline Gene Editing) erfelijke aandoeningen kunnen verwijderen uit het DNA van een menselijk embryo, of uit voorlopercellen van eicellen of zaadcellen.

Hoewel deze vorm van genetische interventie momenteel wettelijk verboden is in Nederland, zou HGGE in de toekomst mogelijk gebruikt worden als reproductieve methode om het doorgeven van genetische aandoeningen te voorkomen.

HGGE kan grote gevolgen hebben en roept zowel ethische als maatschappelijke vragen op, die zorgvuldig onderzocht moeten worden. Aangezien HGGE de hele mensheid kan beïnvloeden, is in feite iedereen een belanghebbende. Volgens de WHO mogen beslissingen over HGGE dan ook niet uitsluitend door wetenschappers worden genomen, maar moeten deze ook de waarden en visies van burgers weerspiegelen.

Binnen deze brede groep verdienen de inzichten van mensen met een genetische aandoening bijzondere aandacht, omdat zij er een direct belang bij hebben. Bovendien beschikken zij over ervaringskennis. Uit eerdere studies blijkt namelijk dat hun levenservaring hen een unieke blik geeft op de mogelijke voordelen en risico's van HGGE.

Het bespreken van HGGE kan voor mensen met een genetische aandoening emotioneel gevoelig liggen. HGGE roept bij sommigen hoop op, bijvoorbeeld op het voorkomen van toekomstig lijden — maar ook gevoelens van uitsluiting, alsof hun bestaan moet worden vermeden.

Tot op heden is nog onvoldoende bekend hoe deze groep zulke gevoeligheden beleeft. Daarom

beoogt deze studie de perspectieven van mensen met een genetische aandoening op HGGE in kaart te brengen — inclusief hun gevoelens over het onderwerp én hoe hier zorgvuldig mee omgegaan kan worden in dialoog en beleid.

Opzet

Dit onderzoek verkent hoe Nederlandse volwassenen met een genetische aandoening denken over genbewerking. De focus ligt op hun persoonlijke overwegingen, maatschappelijke zorgen en reproductieve keuzes, en op de gevoeligheden die dit onderwerp oproept. Het onderzoek bestond uit 29 diepte-interviews en twee focus-groepen met in totaal 38 deelnemers, betrokken bij 18 verschillende genetische aandoeningen. Er waren deelnemers met o.a. het syndroom van Von Hippel-Lindau, het syndroom van Marfan, het Fragiele X-Syndroom of erfelijke doofheid. Ook familieleden van patiënten deden mee. Het ging om mensen van 21 tot 80 jaar oud.

Diepte-interviews

De interviewleidraad werd opgesteld in co-creatie met zorgprofessionals, waaronder vijf genetici, een embryoloog en een neuroloog. Deze professionals benadrukten het belang van duidelijke kennis en uitleg over HGGE. Alle interviews begonnen daarom met een verklarende inleiding over HGGE en de mogelijke toekomst hiervan, waarin ook de onzekerheden aan bod kwamen. Tijdens het interview werd een hypothetisch scenario gebruikt, namelijk een situatie waarin HGGE technisch mogelijk en veilig te gebruiken is, zonder in te gaan op specifieke toepassingen. >>

Tegen het einde van het interview vroegen we de deelnemers hoe zij het interview hadden ervaren en wat hun percepties waren over publieke dialogen rond HGGE. De inzichten uit de interviews, met name uit de ervaringen van de deelnemers, hebben geleid tot een aantal pragmatische strategieën die zijn gebruikt tijdens de focusgroepen.

Focusgroepen

Voor de focusgroepen werd een variant van de kwalitatieve onderzoeksmethode Photovoice gebruikt. Photovoice is een methode waarbij deelnemers foto's gebruiken om hun perspectieven op een bepaald onderwerp uit te drukken. Voorafgaand aan de bijeenkomst werd de deelnemers gevraagd een video over HGGE te bekijken en na te denken over hun gevoelens met betrekking tot HGGE. Vervolgens vroegen we hen één foto op te sturen die hun persoonlijke houding ten opzichte van HGGE weergaf. Tijdens de focusgroepen gebruikten we deze foto's als gespreksstarters. Door deze variant van Photovoice te gebruiken, werden deelnemers gestimuleerd om voorafgaand aan de focusgroep na te denken en te voelen over hun perspectief op HGGE. Zo kreeg iedereen de mogelijkheid om de eigen ervaringen en perspectieven, inclusief emoties, te delen.

Besproken thema's

Er kwamen 3 hoofdthema's voort tijdens zowel de diepte-interviews als de focusgroepen: persoonlijke afwegingen, reproductieve keuzes en impact op de samenleving. Hiernaast een greep uit de resultaten mét quotes:

1 PERSOONLIJKE AFWEGINGEN

Deelnemers reflecteerden op hoe hun aandoening hun leven beïnvloedt: sommigen ervoeren het als last, anderen als identiteitsvormend.

"Met mijn ziekte... je loopt met een tijdbom rond. Die stress... als je dat zou kunnen wegnemen, dan moet je dat doen."

"Ik heb geleerd met tegenslagen om te gaan. Dat is ook iets wat mijn ziekte me heeft gebracht."

Mensen die hun aandoening als onderdeel van hun identiteit beschouwen, reageerden vaak terughoudend op HGGE:

"Als iemand dat [HGGE] bij mij had gedaan... dan had ik me minder gevoeld dan anderen."

Toch vonden sommigen HGGE minder ingrijpend dan embryoselectie via PGT:

"Als mijn ouders voor PGT, wat gewoon kan, hadden gekozen was ik er niet geweest. En ik heb een goed leven."*

2 REPRODUCTIEVE KEUZES

De deelnemers worstelden vaak met hun verantwoordelijkheid richting toekomstige generaties.

"Het idee dat ik mijn kind en alle generaties daarna kan besparen... dat is de hoofdprijs."

"Ik voel me schuldig... ik zie mijn kinderen ouder worden en weet dat ze hetzelfde hebben."

Er klonken ook zorgen over maatschappelijke verwachtingen:

"Ik ben bang dat ouders hun kinderen straks niet meer onvoorwaardelijk liefhebben als ze door HGGE zijn gevormd."

En over de emotionele impact van IVF:

"Twee gezonde embryo's van mij liggen nog in een vriezer... dat blijft knagen."

3 IMPACT OP DE SAMENLEVING

Deelnemers spraken zorgen uit over sociale druk, verlies van diversiteit en het gevaar van een 'maakbare' samenleving.

"Het idee dat je wordt afgewezen omdat je anders bent... dat vind ik beangstigend."

Vrijheid van keuze was essentieel:

"Ik kan niet in iemand anders z'n hoofd kijken. Iedereen moet die keuze zelf kunnen maken."

Wat als extra bevinding naar voren kwam tijdens de focusgroepen, waren de interne spanningen: acceptatie vs. preventie. Veel deelnemers voelden zich innerlijk verscheurd tijdens de discussies. Ze wilden lijden voorkomen, maar ook hun eigen waarde en ervaring niet ontkennen.

"We leven in een samenleving waarin controle alles is... Maar als je alles wilt beheersen, kun je geen tegenslagen meer aan."



Er was een duidelijk verschil tussen wat deelnemers zichzelf toewensten en wat ze voor hun kinderen zouden kiezen. Vaak was er méér bereidheid tot ingrijpen bij volgende generaties.

"Een handicap is maar één factor in het leven. Mijn dochter is niet minder gelukkig vanwege haar aandoening."

CONCLUSIES

- 1 Identiteit bepaalt houding. Hoe mensen hun aandoening beleven – als ziekte of als deel van hun identiteit – bepaalt hun opvatting over HGGE.
- 2 Er heerst breed innerlijk conflict tussen acceptatie en de wens om lijden te voorkomen.
- 3 Context doet ertoe. Mensen maken andere keuzes voor zichzelf dan voor hun kinderen. Ook familieleden kijken vaak anders naar HGGE dan de mensen met de aandoening zelf.

* (PGT = Pre-implantatie Genetische Test. Een methode waarbij embryo's worden getest op erfelijke ziekten voordat ze in de baarmoeder worden teruggeplaatst. Dit gebeurt door middel van IVF waarbij eicellen en zaadcellen buiten het lichaam worden bevrucht).

Ingezonden door: Jeanne Arnolds, basisarts Klinische Genetica Erasmus MC Originele titel: An exploration of the perspectives of Dutch adults experiencing a genetic condition on human germline gene editing Bron: Journal of Community Genetics Datum gepubliceerd: 14 april 2025

Hallo lieve lezers,

Afgelopen 7 april ging ik met zenuwen naar het UMC in Utrecht. Niet alleen vanwege de uitslag van de MRI van een week eerder, maar ook omdat er mogelijk hersenvocht zou worden afgenomen door middel van een ruggenprik.

Gelukkig bleek dat niet nodig. Op de MRI was te zien dat er sinds een half jaar opnieuw groei en nieuwe tumoren in mijn hoofd en rug waren. Dat was flink schrikken! Maar de artsen gaven aan dat een ingreep om hersenvocht af te nemen geen toegevoegde waarde zou hebben.

Omdat wij als Nederlandse VHL-patiënten tot op heden nog geen vrije toegang hebben tot belzutifan, ben ik mijn eigen zoektocht gestart. Na een moeizame en kostbare weg wist ik er 90 stuks te bemachtigen. Op 19 mei begon ik met de eerste pil. In overleg met dr. Van Leeuwaarde neem ik er één per dag, zodat ik er bijna drie maanden mee kan doen. De eerste weken merkte ik weinig, pas rond week drie kreeg ik last van milde bijwerkingen zoals duizeligheid, vermoeidheid en concentratieproblemen.



Twee controles volgden in Utrecht, waarbij mijn bloed werd onderzocht. Mijn HB-waarde is gedaald, maar nog niet zorgwekkend. Hoewel de klachten vervelend zijn, zijn ze mild in vergelijking met chemotherapie of immuuntherapie. Of de pillen werken, weten we nog niet. Eind volgende maand wordt er weer een MRI gemaakt. Stabiliteit kan betekenen dat de pillen aanslaan — of dat er simpelweg geen groei is. Hopelijk zien we krimp, want dat zou het mooiste en meest duidelijke resultaat zijn.

Ik moet mezelf opnieuw leren kennen. Mijn grenzen wisselen per dag

Mijn naasten leven mee, wat veel steun geeft. Tegelijkertijd merken anderen vaak niets aan me. Ik kan nog steeds dansen en genieten van feestjes, iets wat ik blijf doen. Mijn kinderen vergeten soms dat ik gas terug moet nemen. Dat neem ik ze niet kwalijk, maar soms doet het pijn. Ik moet mezelf opnieuw leren kennen. Mijn grenzen wisselen per dag. Sinds ik in september 2024 hoorde dat ik VHL heb, is niets meer vanzelfsprekend.

Liefs en een fijne zomer voor iedereen, Tamara

Eerste publicatiedatum van VHL Arvid Lindau



Arvid Vilhelm Lindau (1892 - 1958) was een Zweedse patholoog en bacterioloog, geboren in Malmö en vooral bekend vanwege zijn ontdekking van wat we nu kennen als Von Hippel-Lindau.

Opleiding en loopbaan

Lindau studeerde geneeskunde aan de Universiteit van Lund, waar hij in 1923 zijn artsdiploma haalde. Hij vervolgde zijn opleiding in bacteriologie aan de Universiteit van Kopenhagen en vervolgens aan Harvard University dankzij een Rockefeller-beurs. In 1933 werd hij hoogleraar "algemene pathologie, bacteriologie en algemene gezondheidswetenschappen" aan Lund, een positie die hij tot 1947 bekleedde, waarna hij zich volledig toewijdde op bacteriologie.

Wetenschappelijke bijdrage

Lindau publiceerde meer dan 40 wetenschappelijke artikelen over pathologie, neurologie en bacteriologie, met onderwerpen variërend van boviene tuberculose tot de Wassermann-reactie. In 1926 kwam hij met zijn kernwerk: 'Studien über Kleinhirncysten' waarin hij verband legde tussen:

- cerebellaire cysten
- retinale angiomen
- cysten in organen zoals lever, nieren en pancreas
- haemangioblastomen in het centrale zenuwstelsel
- Daarmee bracht hij de symptomen van wat hij 'angiomatose van het centrale zenuwstelsel' noemde onder één ziektebeeld.

Von Hippel-Lindau

Arvid Lindau was een veelzijdig arts en wetenschapper die ontdekte dat retinale, cerebrale en viscerale tumoren tot één aandoening behoorden. Zijn werk leidde tot de naam en het begrip van de Von Hippel-Lindau ziekte. Hij legde een cruciale basis voor moderne benaderingen van deze genetische aandoening.

Harvey Cushing (1869 – 1939) pakte zijn bevindingen op en benoemde het aanvankelijk tot 'Lindau's disease'. De uiteindelijke benaming van VHL komt van de Duitse oogarts Eugen Von Hippel (1867-1939) en Arvid Lindau samen, die onafhankelijk van elkaar de ziekte hebben beschreven. Von Hippel onderzocht en beschreef netvliesafwijkingen die kenmerkend zijn voor de ziekte. Arvid legde de link met tumoren in andere organen.

Betekenis en nalatenschap

Lindau's integratieve inzichten vormden de basis voor de modernere genetische en klinische aanpak van de Von Hippel-Lindau ziekte, met name na de ontdekking van de VHL genmutatie decennia later. Zijn samenwerking met Cushing leidde tot langdurige invloed op de evolutie van neuropathologie en neurochirurgie in zowel Scandinavië als de VS. Hij ontving onder meer een Rockefeller-beurs en de Lennmalm-prijs voor zijn baanbrekende werk. Hij stierf onverwacht aan een longembolie na een operatie in 1958, ruim vóór de ontdekking van het VHL-gen (1993) en het Nobelprijs-werk daaromheen. ●



**Bijna
100 jaar
VHL!**

Geheugensteuntje

Denk aan uw jaarlijkse preventieve controle

De meeste academische ziekenhuizen zullen u niet meer vanzelfsprekend oproepen voor de jaarlijkse VHL controle. U moet dus zelf uw afspraken maken bij de diverse specialisten! Wacht niet tot u iets voelt, maar zorg er voor dat u jaarlijks wordt gecontroleerd.

Protocol Richtlijn voor periodiek klinisch onderzoek voor VHL-patiënten. *Gereviseerde VHL-richtlijn door Nederlandse VHL-werkgroep d.d. 13-11-2014: Gebaseerd op artikelen in het Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde maart 2000 en in het tijdschrift Oncologie, juni 2005.*



Periodiek onderzoek

Bij patiënten, eerstegraads verwanten en mutatiedragers

ONDERZOEK	LEEFTIJD	FREQUENTIE
Oogheelkundig onderzoek	vanaf 5 jaar	jaarlijks
Anamnese	vanaf 5 jaar	jaarlijks
Lichamelijk onderzoek, bloeddruk	vanaf 5 jaar	jaarlijks
Bloedonderzoek (creatine en (nor)metanefrine)	vanaf 5 jaar	jaarlijks
MRI van cerebellum en myelum	vanaf 15 jaar	iedere 2 jaar
MRI bovenbuik*	vanaf 15 jaar	iedere 2 jaar
Audiogram**	15 jaar	
Neurologisch onderzoek		op indicatie
Echo's		op indicatie

- * Pas op met gebruik gadolineum bij nierfunctiestoornis en bij MRI-afwijking eventueel frequenter onderzoek.
In bovenbuik kunnen MRI en echo jaarlijks worden afgewisseld bij verdenking neuroendocriene tumor ook met endoecho.
** Op indicatie MRI binnenoor en /of audiogram (gehoorverlies, tinnitus).

Lieve lezers,

Om maar gelijk met de deur in huis te vallen: het gaat goed. Het is rustig qua VHL. Ik voel me fit, heb vandaag een duik in de zee genomen, pilates gegeven en zit in een goede flow met de kindjes. Daarbovenop: we gaan in oktober voor bijna zeven weken naar Kenia. Gewoon, om quality time met het gezin door te brengen, een beetje te kitesurfen (Floris), kuilen te graven in het witte zand (Storm), schelpjes te verzamelen (Nina) en in de blauwe zee te dobberen (ik). We blijven op één plek en dicht bij de zee. Nou ja, misschien nog even een kleine safari (wauw!), maar verder niets groots.

Wat ik verder nog even kwijt wil – en ook VHL-gerelateerd is – is dat mijn neef Ronald, voormalig vicevoorzitter van de vereniging, het op dit moment niet makkelijk heeft. We hebben met elkaar afgesproken dat hij in het volgende blad een update geeft. Daarom voelt het ook een beetje dubbel om direct te zeggen dat het geweldig gaat, terwijl iemand om wie ik geef weleens betere tijden heeft gekend. Ronald en Kim (en natuurlijk Liam en Semmy): een dikke knuffel!

Verder merk ik dat het me steeds meer energie kost om dit blad een paar keer per jaar in elkaar te knutselen. Dus is het tijd om het stokje over te dragen.



Oproep!

Na bijna vier jaar de rol van eindredacteur van dit blad op mij te hebben genomen, zoek ik iemand die mijn taak wil overnemen. Mijn ideale situatie is om hierna nog één nummer in elkaar te zetten, en dat we 2026 ingaan met iemand anders aan het roer.

Heeft u wellicht interesse?

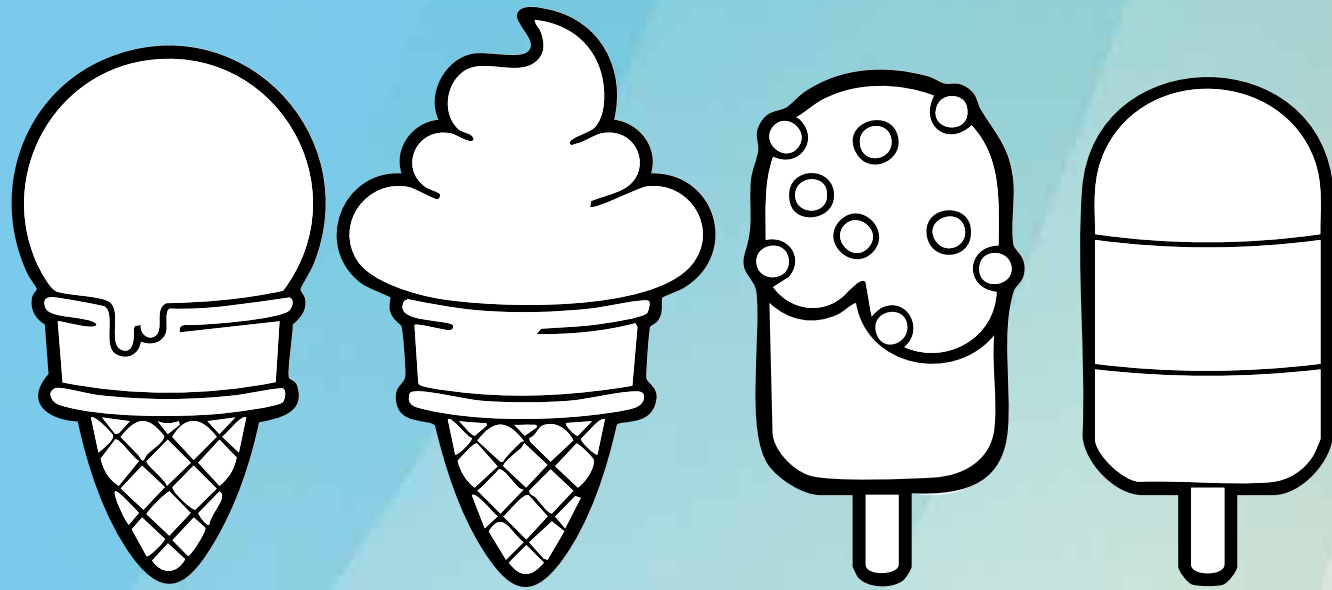
Laat dan zeker van u horen! Twijfelt u over uw ervaring? Ik leer u met plezier de kneepjes van het vak en blijf helpen waar nodig. Ook de vaste tweede lezers, Ben en Adeline, staan u zeker bij.

Een heerlijke zomer toegewenst!

**Liefs,
Gabriëla**

Hmmmm ijsjes!

Kleur ze in de lekkerste smaken



Rebus



Antwoord:

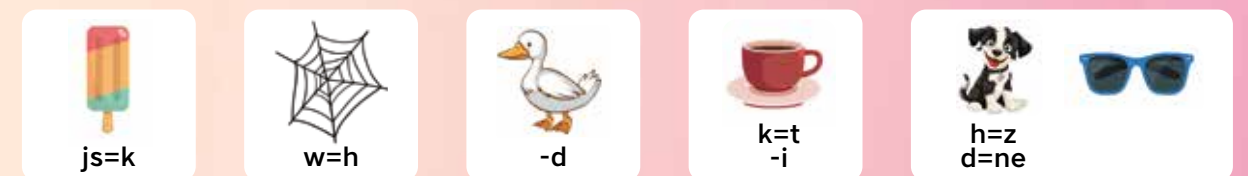
Woordzoeker

Streep alle woorden weg

Y	Z	W	E	E	T	W	D	L	I	A	L
B	E	E	D	V	H	T	D	I	U	J	O
I	U	I	S	B	S	V	R	R	R	R	U
V	T	T	W	K	T	E	O	B	B	Z	D
L	E	N	Y	P	R	R	O	E	E	W	N
W	R	A	Z	Z	A	K	G	N	C	E	A
I	P	K	O	O	N	O	T	N	Y	M	R
M	R	A	M	M	D	E	E	O	I	M	T
R	E	V	E	P	B	L	Y	Z	A	E	S
E	T	Y	R	R	A	I	K	S	Y	N	U
W	A	N	K	C	L	N	H	I	T	T	E
G	W	O	L	B	O	G	O	N	K	J	T

DROOGTE
STRANDBAL
WATERPRET
ZWEET
HITTE
VAKANTIE
ZOMER
ZWEMMEN
STRAND
VERKOELING
ZONNEBRIL

Rebus



Antwoord:

Beste allemaal,

Met een hittegolf gaande mag ik weer een bijdrage schrijven voor het VHL-magazine. De CT-scan van mijn buik en hals leverde een uitslag op waarbij het dubbele gevoel de kop op stak. Tumoren in de nier en de alvleesklierstaart zijn namelijk, weliswaar minimaal, toch wel gegroeid. Daar is absoluut mee te leven voor mij. De nierfunctie is nagenoeg hetzelfde gebleven. Wat ik moeilijker te plaatsen vond – en nog steeds vind – is dat de functie van de alvleesklier, zij het weinig, toch is afgenomen. Natuurlijk hoort dit ook bij het ouder worden, maar toch.

Door de mindere werking blijft mijn bloedsuikergehalte behoorlijk hoog. Daar gebruik ik al wat medicatie voor en de dosis is nu aangepast. En dat gaat goed want de bloedsuiker is inmiddels ook wat gedaald.

Hoe vaak VHL toch moet worden uitgelegd, daar hoeft ik u niets over te vertellen

Mijn suiker wordt gemonitord bij de huisarts. De diabetesverpleegkundige keek mij bij het eerste gesprek toch wel verbaasd aan. Ze had zich absoluut goed ingelezen in mijn dossier bij de huisarts – niets dan complimenten – maar begrijpen deed ze het toch niet helemaal. Het is een drukke praktijk met heel veel patiënten. En in combinatie met de zeldzaamheid en onbekendheid van VHL is het onbegrip ook wel te verklaren en te begrijpen.

Een voorbeeld van hoe verschillend een uitslag kan worden geïnterpreteerd, was die over de nier. De diabetesverpleegkundige vond de uitslag,



met de minimale tumorgroei, best tegenvallen. Terwijl ik de uitslag juist behoorlijk mee vond vallen. Een paar gesprekken over VHL en de impact op het dagelijks leven later, is het allemaal wel wat duidelijker geworden. Hoe vaak VHL toch moet worden uitgelegd, daar hoeft ik u niets over te vertellen.

Verder kabbelt het dagelijkse leven gewoon voort. Wel met een bijzonder gevoel: op vrijdag 13 juni is namelijk de kleinzoon van Willem en mij geboren. Wat een weelde en een rijkdom is dat.

Rest mij eigenlijk niets anders dan u een hele fijne zomer toe te wensen. Tot in september bij de VHL-bijeenkomst. U komt toch ook?

Groetjes,

Annelie van Duijn

Het monitoren van Von Hippel-Lindau

De ziekte van Von Hippel-Lindau (VHL) is een genetische aandoening met een hoog levenslang risico op tumoren en cysten in verschillende organen, waaronder het centrale zenuwstelsel, ogen, oren, nieren en pancreas. Tumoropsporing maakt vroege interventie mogelijk en vermindert de ziektelast en sterfte. Sinds de eerdere aanbevelingen in 2017 zijn er meerdere richtlijnen verschenen, met zowel overlappende als afwijkende aanbevelingen. Dit artikel biedt een actuele klinische samenvatting van VHL, bespreekt screeningsaanbevelingen en presenteert geactualiseerde richtlijnen voor tumoropsporing bij kinderen en jongvolwassenen.

Inleiding

VHL is een autosomaal dominant syndroom veroorzaakt door pathogene varianten in het VHL-gen, een tumorsuppressorgen op chromosoom 3. Het VHL-eiwit reguleert het hypoxieresponsmechanisme door afbraak van HIF1 α en HIF2 α . De ziekte treft ongeveer 1 op 36.000 mensen.

De kans op tumorvorming is levenslang verhoogd, met vaak eerste symptomen in de kindertijd. Veelvoorkomende tumoren zijn:

- Retinale hemangioblastomen: ontstaan vaak op jonge leeftijd, risico 49 – 80%
- Centraal zenuwstelsel: meestal in de kleine hersenen, hersenstam of ruggenmerg
- Endolymfatische zak tumoren (ELST): kunnen tot ernstig gehoorverlies leiden
- Feochromocytomen (PCC): vaak hormoonproducerend
- Niercelcarcinoom (RCC): vaak asymptomatisch, risico 40 – 70%
- Pancreatische neuro-endocriene tumoren (panNET): zelden hormonaal actief



Het verloop van de ziekte voor een VHL-patiënt is verbeterd door vroege diagnose en het monitoren. De introductie van belzutifan (HIF2 α -remmer) voor volwassenen met VHL-patiënten is veelbelovend.



Genetische overwegingen

Ongeveer 80% van de VHL-gevallen is erfelijk en bij de overige groep wordt het via tumor-DNA ontdekt. Hieronder volgt een tabel die de risico's van de tumoren gekoppeld aan leeftijd:

Type tumor	Kans	Gemiddelde leeftijd (jaar)	Jonste geval bekend (jaar)
Centrale Zenuwstelsel	60% - 80%	30	6
Retinale hemangioblastomen	49 – 90%	31	<1
ELST	10 – 16%	31	6
PCC	10 - 25%	25	2
RCC	40 – 70%	42	13
PanNET	5 – 17%	35	10

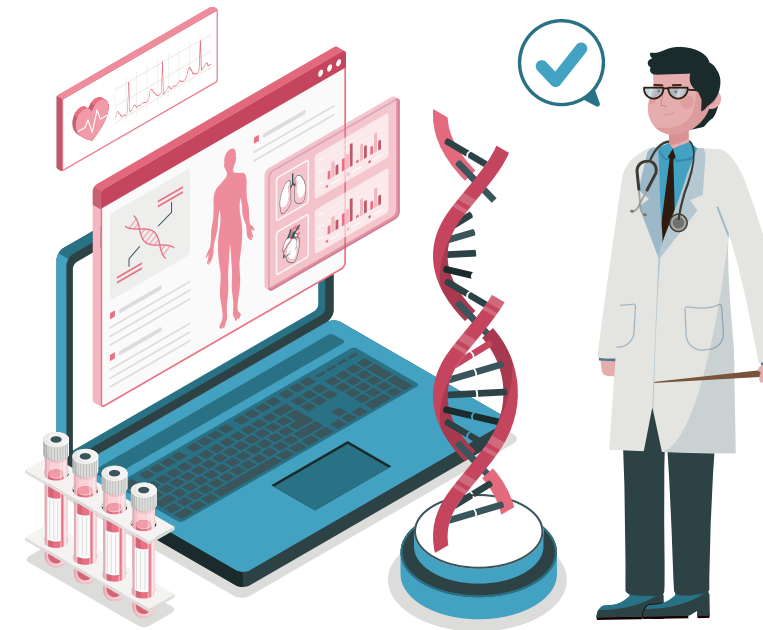
Ontwikkelingen in het monitoren van VHL

In 2017 zijn deze nieuwe richtlijnen verschenen:

- Start met jaarlijkse metanephries (valt onder PCC-opsporing): vanaf 5 jaar
- Bloeddrukcontrole: vanaf 2 jaar
- MRI van de buik elke 2 jaar: vanaf 15 jaar

Aanvullende richtlijnen

- Voor opsporing tumoren van het centrale zenuwstelsel: een MRI van de hersenen/ + ruggenmerg met contrast, elke 2 jaar en vanaf 11 jaar
- Voor opsporing retinale hemangioblastomen: een jaarlijks oogonderzoek met fundoscopie vanaf de diagnose
- Voor opsporing ELST: audiogram vanaf 11 jaar, om de 2 jaar. Ook moet er een basislijn vastgesteld worden dankzij een MRI voor de gehoorkanalen op 15 jaar
- PCC: jaarlijkse bloeddrukmetingen vanaf diagnose en een jaarlijks bloedonderzoek vanaf 5 jaar
- RCC/panNET: MRI van de buik elke 2 jaar, vanaf 15 jaar



Belang van belzutifan

Belzutifan is goedgekeurd voor volwassen VHL-patiënten met RCC, CNS-HB of panNET. Tot nu toe verzamelde data wijst op tumorstabilisatie of regressie. In de toekomst kunnen monitorschema's (ofwel: geheugensteuntjes) aangepast worden aan de respons op medicatie. ●

Jorens de Jong (13) heeft VHL

'Vanwege VHL moet ik elk jaar 2 tot 3 keer naar het ziekenhuis voor controles. Er zijn onderzoeken voor mijn ogen, oren en buik.'

Bij het oogonderzoek moet ik een bril op waarbij één kant is afgedekt. Daarna moet ik letters of cijfers voorlezen vanaf een afstand, zodat de artsen kunnen

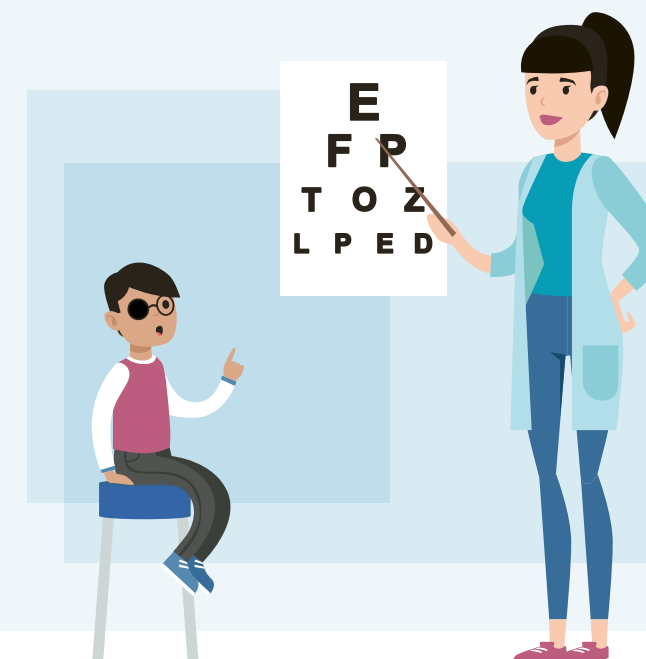
controleren of mijn rechter- en linkeroog goed werken. Ook krijg ik druppeltjes in mijn ogen.

Bij het gehooronderzoek krijg ik een koptelefoon op en hoor ik af en toe een piep. Als ik een piep hoor, moet ik op een knop drukken, zodat de arts weet of mijn gehoor goed is.

Voor de echo moet ik op een bed gaan liggen. De arts gaat dan met een apparaat met gel over mijn buik om te kijken of er geen tumoren aanwezig zijn. Ik kan dan op een scherm meekijken.

Ik heb ook al eens een MRI-scan gehad, en bij elke controle wordt er gekeken of ik goed groei. Ook moet er telkens bloed worden geprikt. Ik vind al deze dingen niet erg, want ik ben eraan gewend. De dokters zijn ook vriendelijk en leggen altijd goed uit wat ze gaan doen.

Ik vind het fijn dat ik gecontroleerd word, zodat ik weet of ik wel of niet ziek ben. En ook prettig: het is allemaal onder schooltijd!





Ulla van Gelder

26 december 1948 – 23 oktober 2024

Met droefheid hebben wij kennisgenomen van het overlijden van Ulla.

Zij was jarenlang betrokken als bestuurslid van onze VHL Belangenvereniging en zette zich met toewijding en warmte in voor de belangen van ons allemaal.

Namens alle bestuursleden wensen wij haar naasten veel sterkte.

In Memoriam



Word jij onze nieuwe hoofdredacteur?

Gabriëla van der Hel is onze huidige hoofdredacteur van VHL magazine. Op pagina 11 geeft zij aan dat zij iemand zoekt om haar rol over te nemen.

Interesse?

Mail naar info@vonhippellindau.nl

Je kan er ook terecht voor het stellen van je vragen. We hopen van je te horen.

Durf jij de uitdaging aan?

Je wordt echt niet zomaar in het diepe gegooid. Er staan meerdere vaste vrijwilligers klaar om je te helpen. Samen komen we er zeker wel uit.

Geef je op voor deze functie en mail naar info@vonhippellindau.nl

Colofon

REDACTIE VHL-MAGAZINE

Gabriëla Cuperus

Ben Wolbers

Adeline Stam

CORRESPONDENTIE

info@vonhippellindau.nl

VORMGEVING

www.lawine.design

DRUK

Drukkerij All Print, Utrecht

FOTOGRAFIE

Foto's *Rachel, Anneke en Gabriëla* - eigen collectie

Foto *Tamara* - *Allard Willems*

Overige foto's: *Stockfotografie*

COPYRIGHT

© Belangenvereniging Von Hippel-Lindau

augustus 2025

ISSN: 2214-966X

HET VOLTALLIGE BESTUUR BESTAAT UIT

Voorzitter

Dr. Rachel Giles

Vice voorzitter

Gabriëla Cuperus

Penningmeester

Matthew de Beer

Secretaris

Ben Wolbers

Ledensecretaris / lotgenotencontact

Willem Huiskes

Algemeen bestuurslid

Dr. Patricia Zondervan

Ronald Westerlaken

ING bankrekening nr.

NL90 INGB 0007306186

t.n.v. Belangenvereniging Von Hippel-Lindau

Contributie

Leden € 25,00 (wettelijk vastgesteld)

Donateurs min. € 25,00

E-mail

info@vonhippellindau.nl

Internet

www.vonhippellindau.nl of www.vhl.org

Belangenvereniging
Von Hippel-Lindau werkt
samen met en wordt
gefinancierd door:





De volgende editie van het VHL Magazine verschijnt in december 2025.
Vragen, opmerkingen of suggesties zijn welkom via info@vonhippellindau.nl
Ontmoet ons op kanker.nl of kijk voor het laatste nieuws op:
www.vonhippellindau.nl