

Van de voorzitter

Beste Leden en donateurs,

Even een paar regels van de voorzitter in deze Face, de eerste uitgave onder redactie van Sophia Knol.

Het bestuur van Laposa is haar zeer erkentelijk dat zij deze taak voor ons wil uitvoeren.

Wij wensen haar daartoe veel succes, maar zoals u weet is het succes van een verenigingsblad pas optimaal als iedereen daarin meedenkt en vooral SCHRIJFT!

Vandaar ook mijn oproep als u iets interessants weet te melden; geef het door aan de redactie.

Onze problemen, wat het aantal bestuursleden betreft, hebben we voor de korte termijn gelukkig opgelost.

Echter voor de volgende jaren zijn wij nog steeds op zoek; en zo u weet: de tijd gaat snel.

Het concept van de richtlijn voor craniofaciale aandoeningen is gereed en wordt naar de diverse beroepsgroepen van behandelaars verstuurd.

Momenteel zijn wij, in samenwerking met de V.S.O.P. (Vereniging Samenwerkende Ouder en Patiëntenverenigingen) bezig een subsidieaanvraag te doen voor de ontwikkeling van een zorgstandaard voor zeldzame aangezichts-aandoeningen.

Met nog een achttal andere patiëntenverenigingen participeren wij in het project "Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen" waarin de patiënt centraal staat.

Na goedkeuring zal het project een looptijd van vier jaar kennen.

Tot slot wil ik u nog attenderen op de vernieuwing van onze website.

Momenteel is men volop aan het proefdraaien en wat ik ervan gezien heb ziet er erg goed uit. Het is de bedoeling, dat de vernieuwde site eind deze maand of begin juli operationeel is.

Veel leesplezier met deze Face en als u op pad gaat: een prettige vakantie gewenst.

Jan Beijer (Voorzitter Laposa)

Van de redactie

Ik, Sophia Knol, ben zoals Jan Beijer al vermeldde vanaf nu de redactrice van FACE. Waarom? Tja..ik zal bij het begin beginnen.

Mijn dochter Ruby werd geboren op 3 september 1985 als zusje van Nick. Direct werd duidelijk dat er iets niet goed was met Ruby, maar wat? Na twee maanden van onzekerheid onderging zij een grote operatie (8 weken oud en 8 pond). Zij bleek geboren met een frontonasomaxillaire dysplasie. Een lang traject van zorgen en operaties begon.

Minstens zo moeilijk was de periode dat Ruby zich vanaf een jaar of 15/16 heel onzeker voelde en sombere buien had. Gedurende die periode heeft zij twee keer een half jaar in het buitenland doorgebracht. Een stage in de VS en een zomerperiode de boel geëntertand op een grote camping in Italië. Wat leek op een vlucht heeft haar toch steeds een stukje

verder gebracht in haar persoonlijke ontwikkeling.

We kunnen ons geluk niet op dat het nu zoveel beter gaat. Een cosmetische tandheelkundige behandeling heeft daar veel aan bijgedragen.

Vier maanden geleden is zij definitief het huis uitgegaan en terwijl ik dit schrijf maakt zij een rondreis op Cuba. Een zelfstandige leuke jonge vrouw van 24 met een geweldig doorzettingsvermogen en een grote reislust.

Bij de bijeenkomst in verband met de oprichting in 1989 van LAPOSA heb ik mij destijds aangemeld als bestuurslid. Gedurende een aantal jaren heb ik een diverse taken vervuld, waaronder publiciteit, de nieuwsbrief en ben ik nauw betrokken geweest bij de eerste uitgave van de brochure: Aangeboren afwijkingen van het gezicht en de schedel. Na

afronding van de brochure vond ik dat voor mij de tijd was aangebroken om met LAPOSA te stoppen.

Echter, bij het Lustrum in november 2009 realiseerde ik mij hoe diep de beginperiode na de geboorte van Ruby is geworteld (de jaren vielen weg) en hoe belangrijk het is om voorzien te worden van informatie als het leven niet alleen rozengeur en maneschijn blijkt te zijn.

Het besluit om toch weer iets voor LAPOSA te doen is daar genomen.

In verband met mijn "normale" werk en een ochtend vrijwilligerswerk in het UMC Utrecht is de nieuwsbrief het maximaal haalbare.

Ik heb diepe bewondering voor de bestuursleden. Vele jaren inzet voor LAPOSA met de achterliggende gedachte dat jonge ouders gebaat zijn bij goede voorlichting. Heel jammer dat het voortbestaan van LAPOSA in gevaar komt omdat er nauwelijks animo is om in het bestuur zitting te nemen. Heel jammer omdat het belang van LAPOSA zich heeft bewezen.

Sophia

Van de penningmeester

Beste Laposa leden,

Eind 2000 heeft de voorzitter (Jan Beijer) in de FACE een oproep gedaan voor kandidaten om het penningmeesterschap van Leo van der Wilk over te nemen. Ik heb daar positief op gereageerd en ben op de ALV in april 2001 penningmeester van uw vereniging geworden.

In het afgelopen jaar heeft het bestuur zich wederom hierover moeten buigen en een oproep gedaan aan de leden zich te melden als de een nieuwe penningmeester. Helaas heeft niemand gereageerd zodat ik op de laatste ALV heb aangegeven het penningmeesterschap nog voor één jaar de willen doen maar dat er toch vanuit de leden

iemand deze nobele functie zou moeten kunnen/ willen vervullen.

Daarom dit verzoek: als u uw vereniging een warm hart toe draagt en hiervoor enige uren per jaar voor onze leden over heeft meld u zich dan aan. In eerste instantie kunt u contact met mij opnemen zodat ik u kan informeren betreffende het penningmeesterschap. U kunt dit doen per mail aan penningmeester@laposa.nl of tel. 0622-557945. Alvast dank voor uw reactie.

Johan van den Bremer

Endoscopische chirurgie

Op 13 april 2010 is er een TV-uitzending van de Teleac-serie over academische zorg en innovatieve behandeltechnieken geweest.

In deze uitzending was te zien dat Neurochirurg Erik van Lindert (UMC St Radboud) een endoscopische operatie uitvoert bij het jongetje Kylan. Kylan is op dat moment vier maanden en geboren met een wigschedel (trigonocephalie). Dat wil zeggen dat de

voorhoofdsnaad lopend vanaf de voorste fontanel tot aan de neus reeds voor de geboorte gesloten is in plaats van in het eerste levensjaar.

Het uitvoeren van een endoscopische operatie kan alleen bij kinderen onder de zes maanden omdat dan het schedelbot nog voldoende zacht is en het zelfgenezend vermogen van het bot het grootst. Na deze periode wordt

het schedelbot harder en wordt overgegaan tot een meer ingrijpende operatie.

Voorafgaande aan de operatie wordt een 3D-scan gemaakt, welke als leidraad geldt voor de Neurochirurg.

Er wordt een opening gemaakt van een paar centimeter breed onder de haar grens middenvoor op het hoofdje. Vanaf dit punt wordt de operatie met behulp van een endoscoop uitgevoerd waarbij een strook bot vanaf de voorste fontanel tot aan de neusbrug wordt weggehaald. Citaat chirurg: “weggeknabbeld”.

Met deze ingreep is het probleem voor Kylan verholpen.

Wel is het nodig om nog enkele maanden een helpje te dragen waardoor de schedel “gestuurd” wordt om uit te groeien in de goede richting.

Bron: Nieuwsbrief UMC St Radboud 13 april 2010.

(Ik wacht nog op antwoord van de neurochirurg bij welke andere craniosynostose deze operatietechniek eventueel van toepassing is en of deze inmiddels ook in andere ziekenhuizen wordt uitgevoerd. Bij Laposa is vooralsnog bekend dat boot- en wigschedels in Nijmegen en bootschedels in Utrecht worden uitgevoerd. Sophia)

Doorbraak schisisonderzoek

Geblokkeerde ritsluiting veroorzaakt schisis

Onderzoekers van het UMC St Radboud hebben ontdekt hoe schisis ontstaat. Normaal gesproken groeien tijdens de ontwikkeling van het embryo de linker- en rechterhelft van gehemelte en lip aan elkaar vast, alsof een rits wordt dichtgetrokken. Maar wanneer twee belangrijke genen niet goed samenwerken, wordt die rits geblokkeerd door een dun laagje cellen en ontstaat een hazenlip. De ontdekking, die wordt gezien als een belangrijke doorbraak in het schisisonderzoek, is online gepubliceerd in het Journal of Clinical Investigation.

Jaarlijks worden in Nederland 400 kinderen geboren met schisis, een spleet of groef in bovenlip (hazenlip), kaak of gehemelte. Een hazenlip ontstaat door een foutje tijdens de ontwikkeling van het embryo in de baarmoeder, waardoor lip, kaak en gehemelte niet aan elkaar groeien. Vrijwel altijd zijn meerdere operaties nodig om te proberen de opening te sluiten. Hoe schisis precies ontstaat was tot dusver echter niet duidelijk.

Regisserende genen

In het Journal of Clinical Investigation beschrijven Huiqing Zhou en Hans van Bokhoven van de afdeling Antropogenetica in het UMC St Radboud, voor het eerst hoe zo'n hazenlip ontstaat. Van Bokhoven: “We kennen

al een tijdje enkele genen, zoals IRF6 en p63, die een rol spelen bij het ontstaan van schisis bij de mens. Maar we hadden geen goed diermodel om de aandoening verder te onderzoeken, omdat mutaties in die genen bij de muis níet tot schisis leiden. Dat veranderde toen we in samenwerking met een Britse onderzoeksgroep onder leiding van Jill Dixon muizen in handen kregen met mutaties in beide genen. Deze muizen ontwikkelden wél schisis.”

Dankzij dit nieuwe muizenmodel konden de wetenschappers de ontwikkeling van een hazenlip op de voet volgen. Van Bokhoven: “IRF6 en p63 zijn zogeheten transcriptiefactoren; genen die als een soort regisseurs allerlei andere genen aan het werk zetten. We hebben ook laten zien dat de twee genen elkaar controleren: p63 is nodig om IRF6 te activeren en omgekeerd controleert IRF6 de hoeveelheid p63 in een cel. De communicatie tussen deze twee transcriptiefactoren speelt een beslissende rol bij het sluiten van lip en het gehemelte.”

Cellaag slopen

In de vroege ontwikkeling van het embryo – zowel bij de muis als de mens – groeien lip, kaak en gehemelte vanuit de beide lichaamshelften naar elkaar toe. Daarvoor moeten allerlei moleculaire en cellulaire

processen op elkaar worden afgestemd. Veel van die processen staan onder centrale regie van de genen IRF6 en p63. Van Bokhoven: "Een essentiële stap naar de vergroeiing van de beide helften is de 'sloop' van een huidlaagje dat maar één cellaag dik is. Wordt dat laagje niet op tijd afgebroken, dan groeien de beide helften niet aan elkaar, dan kan de ritssluiting niet worden dichtgetrokken. Met schisis tot gevolg."

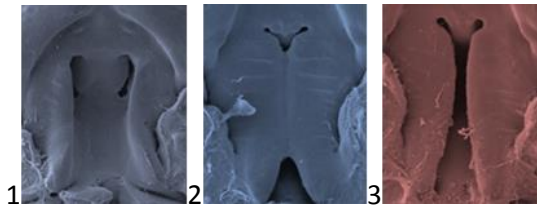
In het muizenmodel is nauwkeurig te volgen hoe de sluiting ontspoord wanneer beide genen niet goed werken. Van Bokhoven: "Op de dertiende dag is er nog geen verschil te zien tussen een muis met de defecte genen en een normale muis. De dag daarna is cruciaal.

Bij de normale muis sluit het gehemelte zich netjes, bij de muis met de defecte genen blijft de opening bestaan. Dit diermodel kan ons de komende tijd nog veel meer leren over de ontwikkeling van schisis."

Illustraties

Opnames met een elektronenmicroscop van de muis laten het verschil goed zien. Functioneren beide genen goed, dan groeit de spleet in het gehemelte mooi dicht. (figuur 2).

Functioneren beide genen **niet** goed, dan blijft de gehemeltespleet bestaan. (figuur 3).



Bron: Nieuwsbrief UMC St Radboud 9-6-2010

Bij navraag bij de heer Hans van Bokhoven werd duidelijk dat het alleen om schisis gaat en niet om secundaire aangezichtsspleten. Van Bokhoven gaf aan dat er onderzoek plaats vindt naar de oorzaak van craniosynostose en houdt LAPOSA op de hoogte, Sophia

OPOEPEN

De rubriek oproepen zal vanaf nu een vaste plaats innemen in FACE.

Oproep van BNN

Jouw verhaal op TV?

'Je Zal Het Maar Hebben' (JZMH) is een luchtig medisch programma van BNN waarin jonge mensen openhartig vertellen over hun ziekte of handicap. Ook in 2010 gaan wij weer nieuwe afleveringen maken. En jij bent voor ons belangrijk! Want zonder jou kunnen wij geen aandacht vragen voor de fysieke en/of mentale aandoening waarmee jij leeft. Ben je tussen de 15 en de 30 jaar en laat jij je –

ondanks alles - niet zo makkelijk uit het veld slaan? Geef je dan nu op bij JZMH en vertel ons jouw bijzondere verhaal! Stuur een e-mail naar jezalhetmaarhebben@palmplus.com of bel 035-6777355. Wil je eerst meer weten over JZMH? Kijk dan op www.jezalhetmaarhebben.com.

Hartelijke groeten,

Sander Terstegge Redacteur 'Je Zal Het Maar Hebben'

Oproep UMC St Radboud

Bij navraag bleek dat het gaat om een oproep aan gezonde kinderen; waarbij kinderen met

broertjes en zusjes met een aangeboren schisis niet in aanmerking komen.

UW KIND HELPT ANDERE KINDEREN DOOR MEE TE WERKEN AAN SCHISISONDERZOEK

Jaarlijks worden 350 kinderen geboren met een gezichtsafwijking, zoals een lip- of gehemeltespleet (schisis). Deze kinderen krijgen onder meer correctieve operaties en spraakbegeleiding. Voor de operaties volgen we de groei en ontwikkeling van het gezicht van kinderen zonder schisis. Ook uw zoon of dochter kan meewerken aan dit onderzoek en zo andere kinderen helpen. Uw kind dient als voorbeeld voor normale groei en ontwikkeling. We maken driedimensionale foto's (3D) van hun gezichten en vergelijken deze met die van kinderen met schisis.

Het onderzoek

Tijdens het onderzoek zit uw zoon of dochter op uw schoot of in een babystoeltje. We maken een foto met vijftien camera's tegelijk, zodat het hoofdje er van alle kanten op staat. Het maken van 3D-foto's is niet schadelijk voor de gezondheid van uw kind. U kunt meewerken aan dit onderzoek als uw zoon of dochter jonger is dan drie maanden. De 3D-foto's krijgt u digitaal mee naar huis, zodat u ze op de computer nog kunt bekijken.

Meer informatie en meewerken

Is uw kind jonger dan drie maanden en wilt u meewerken aan dit onderzoek? Neem dan contact op met drs. Sander Brons: (024) 361 69 47 of stuur een [e-mail](#).

Oproep van de redactie

Alle informatie met betrekking tot de leden van LAPOSA is van belang, maar persoonlijke verhalen spreken tot de verbeelding en in herkenning schuilt kracht.

Daarom zou ik graag verhalen in de nieuwsbrief plaatsen van ouders wat het voor hen betekent om hun leven ingrijpend te zien veranderen. Deze keer niet over het kind (hoe belangrijk ook) maar over uzelf.

Hebben de zorgen uw leven veranderd? Kijkt u anders naar het leven? Heeft het u verrijkt? Heeft het u boos gemaakt? Zou u met de

wetenschap van nu (om maar eens een populaire uitspraak te gebruiken) andere beslissingen hebben genomen? Zijn er verder consequenties ten aanzien van uw leven uit voortgekomen? Etc.etc.

Dit kan door uw verhaal op papier te zetten, maar bijv. ook door middel van een interview. Er zullen ongetwijfeld indrukwekkende verhalen komen wellicht voldoende om te bundelen.

Bij interesse kunt u contact op nemen met mij via face@laposa.nl

MEDEDELINGEN

Evenals oproepen zal de rubriek mededelingen een vaste plaats innemen in FACE

'Wachttijdbeknotter' voor handafwijkingen

Het handenteam van het Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis is zó bekend aan het worden, dat de wachttijd voor behandeling is opgelopen tot 2 á 2,5 jaar. Het team onderneemt actie om de lange wachtlijst aan te pakken.

Grote toeloop

De toestroom naar het team dat handafwijkingen bij kinderen behandelt, is toe te schrijven aan [bundeling van expertise](#) op dit gebied in het Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis. Inmiddels komen tweehonderd van de driehonderd kinderen

die jaarlijks in Nederland worden geboren met handafwijkingen naar Rotterdam voor hun operatie. Veel van deze kinderen moeten meerdere keren aan één of twee handen worden geopereerd.

Urenlange operaties



Plastisch handchirurg Christianne van Nieuwenhoven: "Wij behandelen vooral complexe afwijkingen, die om een lange operatieduur vragen. De toestroom van patiënten neemt toe door de

goede naam als expertisecentrum bij collega's. Ook mond-tot-mondreclame van patiënten en hun verenigingen bevordert de toeloop." Foto's boven: handen vóór en na de hersteloperaties.

Aanvragen buitenland

"Regelmatig komen ook uit het buitenland aanvragen voor behandeling. Die moeten wij helaas afwijzen, gezien de lange wachttijden die bestaan voor de Nederlandse patiënten," aldus Van Nieuwenhoven.

Wachttijdbeknotter

Het handenteam heeft voor bestrijding van de wachtlijst een 'wachttijdbeknotter' binnengehaald. Deze procesbegeleider zocht uit waar de efficiëntie omhoog kan. Inmiddels

is het team aan de slag gegaan met enkele aanbevelingen voor de polikliniek. De behandelaars zijn bijvoorbeeld afgestapt van vaste spreektijden per type patiënt. In plaats daarvan bepaalt de arts voortaan de tijd per individueel kind. De arts schat bij de eerste afspraak de tijd die nodig is voor de vervolgspraak. Die is op dat moment min of meer voorspelbaar. Met dit soort verbeteringen wil het handenteam gaten tussen de afspraken en uitloop van het spreekuur gaan vermijden.

Veel baat verwacht het handenteam ook van verruiming van de capaciteit om te opereren. Deze capaciteit is niet meegegroeid met het sterk toegenomen aantal aanvragen.

Bron: Erasmus MC 24 mei 2010

Van Bronckhorst bezoekt Sophia Kinderziekenhuis

Oranjecaptain Giovanni van Bronckhorst bezocht op afgelopen dinsdag het Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis om aan patientjes de KNVB-schoolagenda 2010/'11 te overhandigen. De Oranjeselectie laat volgende maand een pakket bezorgen bij alle kinderen in de Nederlandse kinderziekenhuizen.

Hart onder de riem

Bronckhorst: "Voetbal lijkt - met name zo rondom een WK - onwijs belangrijk. Maar gezondheid is toch het allerbelangrijkste. Net als twee jaar geleden, toen het Nederlands elftal naar het EK in Oostenrijk/Zwitserland ging, wil het elftal alle patiëntjes in de kinderziekenhuizen tijdens het WK een hart onder de riem steken." Daarom krijgen zo'n duizend jonge patiëntjes maandag 14 juni - de dag waarop het Nederlands elftal de eerste WK-groepswedstrijd speelt tegen Denemarken - de Oranje Schoolagenda en poster met de voltallige WK 2010-selectie uitgereikt.

Prijsvraag

In de KNVB Schoolagenda staan onder meer

zeven tips van bondscoach Bert van Marwijk hoe je een topper kan worden. Ook is er elke week een interessant Oranje-weetje. Verder laat Ibrahim Afellay zien hoe je met een strakke schaar je tegenstander op het verkeerde been kunt zetten en vertelt Rafael van der Vaart over zijn eerste jeugdinterland, zijn eerste keer in Ajax 1 en zijn debuut in Oranje. En om de eigen kennis te testen is er om de maand een prijsvraag, waarbij door de Oranje-internationals getekende ballen en shirts te winnen zijn.



Bron: Erasmus MC 21 mei 2010

Ruim elfduizend euro voor Sophia Kinderziekenhuis

De collecte die afgelopen zondag voorafgaand aan de wedstrijd tegen sc Heerenveen werd gehouden onder alle bezoekers in De Kuip,

heeft ruim elfduizend euro opgeleverd voor het Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis.



Laptops

De opbrengst van de collecte wordt aangewend voor de aanschaf van laptops, waarmee de kinderen in het Sophia 'vanuit hun bed op het net' kunnen, zoals het project in het kinderziekenhuis heet. Daarnaast zal het ingezamelde geld worden besteed aan speciale toetsenborden en grote muizen, zodat ook kinderen met een beperking gebruik kunnen maken van de laptops.

Speciaal vak

Feyenoord stelde op deze Sophiadag een speciaal voor de kinderen gereserveerd vak ter beschikking, waar honderden kinderen van de wedstrijd konden genieten. Daarnaast werd op deze speciale dag de rol van wedstrijdscottes, vlaggenkinderen en referee escortes ingevuld door kinderen van

het Erasmus MC-Sophia.

Verrast

Een deel van de patientjes van het kinderziekenhuis was niet in staat om plaats te nemen op het supportersvak achter het doel. Zij mochten de wedstrijd bekijken vanuit de diverse business units van De Kuip. Daar werden ze verrast met een bezoek van Ron Vlaar, Jonathan De Guzman, Karim El Ahmadi en Leroy Fer. De Feyenoorders namen cadeautjes mee voor de kinderen en gingen met hen op de foto. 'Wat de jongens op het veld hebben laten zien was natuurlijk al geweldig', zei Fer na afloop. 'Maar wij hebben de kinderen in de units ook nog iets extra's kunnen geven. Ze fleurden helemaal op toen ze ons zagen. Het waren mooie ontmoetingen en ik ben blij dat ze te gast waren in De Kuip.'

Bron: Erasmus MC 4 mei 2010

Kunstwens

De kinderafdeling van het academisch ziekenhuis Maastricht gaat samenwerken met de stichting Kunstwens. Deze stichting biedt ernstig zieke kinderen de mogelijkheid om samen met een kunstenaar een uniek kunstwerk(je) te maken. De officiële aftrap van de samenwerking tussen azM en stichting Kunstwens vond woensdag, 19 mei, plaats.

De kunstwens werkt als volgt: De kinderen wordt gevraagd wat ze precies willen, en de stichting zoekt bij die individuele wens een passende kunstenaar. De kunstenaars, die bij de stichting Kunstwens zijn aangesloten, werken hier op vrijwillige basis aan mee. De Stichting maakt gebruik van ongeveer tachtig kunstenaars, die uit het hele land komen. Iedere kunstenaar is anders en heeft zijn eigen specialiteit.

Schildermiddagen

Stichting Kunstwens organiseert ook zogenoemde schildermiddagen voor ernstig

zieke kinderen die in het ziekenhuis verblijven. Het schilderen zorgt voor een moment van ontspanning. De kinderen genieten van alle kunstzinnige aandacht en zijn apetrots op hun eigen kunstwerkje.

Start

Op woensdag 19 mei is de samenwerking tussen azM en stichting Kunstwens officieel van start gegaan met een feestelijke aftrap op het terras van nivo 4 van het Maastrichtse ziekenhuis. Een en ander begint om 14.00 uur. Na een muzikale intro zullen enkele kunstenaars zich voorstellen aan kinderen die in het azM zijn opgenomen. De kids gaan vervolgens al schilderend van start.

Kunstwens

De stichting Kunstwens is ook actief in het VU Medisch Centrum Amsterdam en in het Sophia Kinderziekenhuis in Rotterdam. Voor meer informatie over de stichting zie www.kunstwens.nl



FIJNE ZOMER