

# ADEMPAUZE



NCFS MAGAZINE

JAARGANG 2 • NR. 3 VAN 3 • DECEMBER 2021

## Judith Magdelijns “Hobospelen is mijn CF-therapie”

**Daan Sartorius**

Plotseling een broertje met CF

**Gentherapie & CF**

Ontwikkelingen en geschiedenis

**interviews**

Guus Olijerhoek

Robin Tonies

Jeffrey Beekman

Jaëlle en Jacqueline Westerink





**interview**  
Judith Magdelijns  
“De hobo is mijn leven”

6



**in actie voor CF**  
Peggy, Team Bossies en  
Steunen is een eitje!

12

## colofon

ADEMPAUZE is het magazine (3x per jaar)  
van de Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting  
Jaargang 2 | Nummer 3 | ISSN 1877-7635

### Contact

Dr. A. Schweitzerweg 3a | 3744 MG Baarn  
T 035 647 92 57 | E info@ncfs.nl | www.ncfs.nl  
IBAN NL41 ABNA 0472 4598 56

### Redactie

|                    |                |
|--------------------|----------------|
| Alex Devilee       | hoofdredacteur |
| Mirjam den Ouden   | eindredacteur  |
| Vincent Gulmans    | redacteur      |
| Trudy van de Veen  | redacteur      |
| Ellen van der Waal | redacteur      |
| Domenique Zomer    | redacteur      |

### Columnisten

Jacqueline Noordhoek  
Bas van den Hoven

### Gastschrijvers

Sacha Spelier, Daan Sartorius

### Fotografie

Linda Bouritius, Nouks Visuals

### Abonnees

Eventuele adreswijziging graag doorgeven  
via info@ncfs.nl of via 035 647 92 57

### Vormgeving & druk

Practicum Print Management

# inhoud

## directie

Column NCFS directeur Jacqueline Noordhoek

5

## nieuws (van de NCFS)

Podcast, filmpjes, CF Registratie 2020 en meer

10

## alle acties in één adem

Overzicht van alle acties die de afgelopen tijd zijn georganiseerd door jullie

15

## in de wachtkamer: Robin Tonies

“Wachten op een medicijn is in één woord frustrerend”

16

## suf

Vooroordelen, doodoeners en quotes over CF

17

## NCFS vooruit – op locatie

interview met onderzoeker Jeffrey Beekman  
“Er is bewijs dat genezing van CF in de mens mogelijk moet zijn”

18

## NCFS vooruit – onderzoek

De ontwikkelingen op het gebied van gentherapie

20

## samen taai

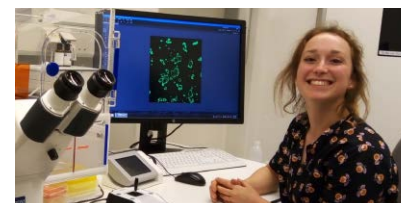
Lotgenotencontact gaat met de tijd mee

30

## hoe'st? column Bas van den Hoven

Als arts zijn in je genen zit

35



**gastblog**  
Sacha Spelier  
Gentherapie bij CF

23



**interview**  
met Jacqueline en  
Jaëlle Westerink

24



**cf-ervaringen**  
Daan Sartorius  
Een broertje met CF

31



**interview**  
Guus Olijerhoek  
“Welzijn belangrijker  
dan cijfertjes”

32



## voorwoord

Op het moment dat ik dit schrijf, begin november, zitten de meeste mensen met taaislijmziekte nog in de wachtstand. Net als de NCFS wachten zij op die ene dag dat het medicijn elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (Kaftrio) in Nederland wordt vergoed. Aangezien in het laatste kwartaal van 2021 uitsluitend verwacht werd, hoop ik dat die dag intussen al is geweest. Want na die ellendige periode, waarin meer dan twintig Europese landen, de Verenigde Staten, Canada en Australië ons voor gingen, werd het hoog tijd.

Bij het aanbreken van die ene dag is de stemming in veel CF-huishoudens euforisch, maar in andere gezinnen waar CF een rol speelt, alles behalve. Net als bij vorige zogeheten CFTR-modulatoren, weten we dat het medicijn helaas niet voor iedereen beschikbaar is en niet bij iedereen het gewenste effect zal hebben. Hoe dat precies zit, legt Sacha Spelier uit in haar gastblog op pagina 23.

Sacha schrijft ook over gentherapie, een behandeling die in de toekomst voor alle mensen met CF het verschil zou kunnen maken. Binnen onderzoek naar gentherapie zijn momenteel veel ontwikkelingen gaande. Mijn collega Vincent licht ze toe op pagina 20 en 21. Op de twee pagina's daarvoor geeft Jeffrey Beekman een inkijkje in het uitvoeren van onderzoek naar gentherapie. Zo krijg je als lezer een uitstekend beeld van gentherapie, de behandeling die CF echt in de genen aanpakt.

Daarmee beland ik bij het thema van deze Adempauze: in de genen. In dit nummer laten mensen met CF zien wat ze ook in de genen hebben. Neem Judith Magdelijns. Muziek stroomt door haar aderen, mede dankzij hobospelen houdt ze haar gezondheid op peil. Of Jaëlle, die als een van de drie kinderen met CF in het gezin Westerink duidelijk een kind van haar moeder Jacqueline is. Zo kan ik doorgaan; voor jou staan er in deze Adempauze genoeg verhalen om te lezen tijdens de feestdagen. Tot slot een kleine tip: verhalen van mensen met CF vind je nu ook op Spotify! Zoek daar naar de podcast Zout & zuurstof, en beluister de eerste drie afleveringen. Veel plezier met lezen (en luisteren)!

Alex Devilee | hoofdredacteur Adempauze  
a.devilee@ncfs.nl





## Wij geven u het beste

Kent u onze service-elementen op het gebied van verneveltherapie? Kalk in uw vernevelaar kan cruciale onderdelen van de vernevelaar beschadigen. Daarom leveren wij speciale reinigings-hulpmiddelen mee die beschadigingen aan uw vernevelaar voorkomt. Ook leveren wij als extra service een reserve-vernevelset mee. Hierdoor kunt u altijd op tijd uw medicatie vernevelen, zonder onderbrekingen. Zo bent u er zeker van dat uw therapie slaagt!

Vanzelfsprekend zijn er genoeg andere voorbeelden. Dus loopt u tegen iets anders aan? Neem gerust contact op en wij helpen u graag. Service verlenen zit immers in onze genen.

## column directiefje



**Ik weet nog hoe gefascineerd ik was, toen ik tijdens mijn opleiding tot pedagoog, lang (heel lang) geleden, kennis nam van de tweedeling 'nature' en 'nurture'. Mensen worden geboren volgens een genetisch recept; maar lang niet altijd weten we wat door genen veroorzaakt wordt en wat niet. 'Nurture', vrij vertaald 'omgevings- en opvoedingsfactoren' speelt een belangrijke rol in wie we zijn, de keuzes die we maken, zelfs tot op zekere hoogte hoe we er uit zien en wat onze interesse heeft of waarvan we een afkeer hebben. Aanvankelijk leek het zo'n duidelijke tweedeling: je wordt bepaald door je genen en door je omgeving, maar wat nu precies door wat komt, werd in de loop van de tijd alleen maar onduidelijker, voor mij althans.**

Er wordt veel onderzoek gedaan naar de invloed van genen en de invloed van onze omgeving op wie we zijn. Zo heeft de Vrije Universiteit al tientallen jaren een imposante databank met tweelingen, waarmee geprobeerd wordt om de verschillende invloeden te onderscheiden. Indrukwekkend vind ik de verhalen van tweelingen die, door meestal verdrietige omstandigheden, separaat van elkaar zijn opgegroeid, maar genetisch natuurlijk veel gemeen hebben. Het is vaak verbluffend hoe deze mensen, wanneer ze elkaar op het spoor komen, op elkaar lijken, niet alleen qua uiterlijk. Allebei een afkeer van erwtensoep; een muzikale opleiding gehad of allebei aan drank of drugs verslaafd.

Toen onze kinderen geboren werden, was ik oprecht verbaasd dat de twee oudsten allebei blauwe ogen en licht haar hebben. Hun vader (ja, dezelfde van alle drie de kinderen) en ik zijn beiden voorzien van donkere ogen en bijna zwart haar – al is dat laatste inmiddels grijs. Nooit had ik rekening gehouden met het feit dat de twee opa's hun blauwe ogen en lichte haar genetisch konden doorgeven. Overigens realiseer ik me goed, dat ik met dit soort informatie het risico loop, dat de lezers gaan denken dat de melkboer hier tóch mee te maken had. Dat is een grappig gegeven: als we iets qua erfelijkheid niet goed kunnen rijmen, halen we de melkboer er bij. Opgelost! Zo gaat dat in de volksmond, want de volksmond heeft een hele grote mond als het om onze genen gaat.

De afgelopen jaren heb ik ook veel geleerd over de gevoelens die onze genen kunnen oproepen. Kijk, ik heb me dieptevreden neergelegd bij de blauwe ogen en lichte haren van onze oudste twee. Iets mooiers kan ik me niet meer voorstellen, net zomin als ik dat kan bij de donkere ogen en de bijkans zwarte haren van de jongste. Maar als je met je eigen genen iets doorgeeft,

dat echt ongewenst is, zoals CF, kan dat een moeilijk te verteren wetenschap zijn. Het is een lot uit de loterij, een kans, een gebeurtenis waarop je geen invloed hebt. Toch hoorde ik in de loop der tijd vaak, dat ouders zichzelf verwijten, dat zo zoiets 'doorgegeven' hebben. Zelfverwijt is natuurlijk niet nodig, maar ik begrijp het goed. Dat zelfverwijt kan heel ver gaan. Nooit zal ik de Turkse vader vergeten, die naar me toe kwam op een soort landelijke CF-dag in Istanbul waar ik mocht vertellen over de opvoeding van kinderen met CF en hun broertjes en zusjes. Hij vertelde me, schoorvoetend, in kleine brokjes Engels, dat zijn eigen vrouw niet wist dat hun jongste zoon CF heeft. Zo schaamde hij zich. Hij had haar verteld dat hun zoon astma heeft en ging zonder zijn vrouw met zijn zoon mee naar het ziekenhuis voor de behandeling. Tranen in zijn ogen. Een opmerkelijk verhaal. Veel van te zeggen, veel van te vinden. Mijn hart brak toen ik het hoorde en ik denk er nog vaak aan terug. Hoe zou het nu met ze zijn?

Het is bijzonder dat we inmiddels weten hoe CF veroorzaakt wordt. Dat we in de loop van de tijd duizenden mutaties hebben geïdentificeerd, die tot CF kunnen leiden. Het is, te midden van deze euforische vaststelling, wel heel zuur, dat als je mutaties hebt die erg zeldzaam zijn, je (nog) niet in aanmerking komt voor medicatie die ontwikkeld is voor de mutaties die nu eenmaal het meest voorkomen. Onderzoekstechnisch en commercieel gezien snap ik dat goed. Maar mensen met (ultra) zeldzame mutaties mogen niet achterblijven. Gelukkig is er op dit terrein ook heel veel beweging. Het duurt lang en de weg er naartoe is kostbaar. Je kunt zeggen, dat die genen ons aan de praat houden. Er valt zoveel over te bepraten, dat ik soms met mijn mond vol tanden sta. Zou dat ook genetisch bepaald zijn?



A woman with brown hair tied back, wearing a dark blue sweater with a rainbow-colored stripe on the sleeve, is playing an oboe. She is looking slightly to the right. The background is a wall with a black and white abstract pattern. The text is overlaid on the image in white boxes.

interview  
Judith  
Magdelijns

*“Zonder de hobo  
val ik in een gat”*

Niet geheel verrassend nemen haar ouders Judith Magdelijns als klein meisje mee naar de open dag van de muziekschool. Daar verschijnt de hobo in haar blikveld en ze gaat erop af. Een gouden ingeving, blijkt later. Het blaasinstrument is niet meer weg te denken uit het leven van Judith. Vanwege haar sociale leven dat met de hobo samenhangt, en vanwege CF. Op de volgende pagina's deelt ze haar verhaal.



Bijna alles in het leven van Judith Magdelijns is te herleiden naar de hobo. Haar familie ademt muziek, het bespelen van de hobo bracht haar veel vrienden en een partner, én misschien wel het belangrijkste: de gezondheid van Judith heeft er baat bij. Ze heeft beduidend minder last van taaislijmziekte doordat ze het blaasinstrument elke dag bespeelt. “Zonder de hobo had ik misschien net als mijn zus een longtransplantatie moeten ondergaan.”

**Tekst** Alex Devilee

**Fotografie** Nouks Visuals

## GELUID

Als negenjarig meisje komt Judith voor het eerst in aanraking met de hobo. Ze weet dan al hoe het is om piano en blokfluit te spelen, maar ze mag binnenkort van haar ouders een blaasinstrument kiezen. Op de open dag van de muziekschool blijkt dat zij en de hobo bij elkaar horen. “Het schijnt moeilijk te zijn om de eerste keer geluid uit een hobo te krijgen”, zegt Judith over haar eerste blaaspoging. “Mij lukte het, dus ik was verkocht en al snel ging ik op les.”

Vanaf dat moment zijn Judith en haar hobo onlosmakelijk met elkaar verbonden. Tijdens haar puberteit stopt ze twee jaar met hobolessen om uit nieuwsgierigheid basgitaar te leren spelen, maar tussendoor blijft ze hobospelen voor het schoolorkest. Inmiddels speelt Judith bijna elke dag. “Ik zie het hobospelen eigenlijk als mijn werk: elke werkdag probeer ik te spelen. Soms een half uur, soms langer. Op donderdag- en vrijdagavond speel ik altijd, dan heb ik repetities bij twee harmonieorkesten waar ik lid van ben. Alleen in het weekend leg ik de hobo opzij, als ik tenminste geen kwintet-repetitie heb. Dan ben ik ‘vrij’ en ga ik bijvoorbeeld met mijn vriend leuke dingen doen of mijn familie bezoeken.”



## ALLEMAAL MUSICI

Precies die familie was het die Judith het zetje richting de hobo gaf. Heel gek is dat niet, want het is eerder muziek dan bloed dat door de aderen van alle familieleden stroomt. Judith somt het op: “Mijn ouders zingen, net als mijn tweelingzus Tamara. Daarnaast speelt mijn vader piano en gitaar, mijn moeder speelde vroeger blokfluit, Tamara speelt piano en dwarsfluit, mijn oudste zus klarinet en mijn jongste zusje drumt en speelt viool. Ik heb ook nog twee nichtjes die naar het Conservatorium gingen, van wie één ook hobo speelt, en het zoontje van Tamara vindt haar elektrische piano en de vleugel van opa en oma al interessant.”

“De opa en oma van mijn moeders kant zijn erg muzikaal”, vervolgt Judith. “Zij kunnen allebei zingen en orgel spelen. Met mijn neven en nichten hebben we al eens een lied geschreven en voor hen uitgevoerd. En tijdens de

coronatijd hebben we als cadeau een cd gemaakt omdat we ze niet konden bezoeken. Iedereen had een eigen stukje opgenomen. Dat raakte hen diep. Ze zijn trots dat zoveel (klein-)kinderen bezig zijn met muziek. Daar hebben zij een groot aandeel in. Ja, je kunt wel concluderen dat muziek maken in de genen zit.”

## TALLOZE VOORDELEN

Terwijl meeste de familieleden van Judith het maken van muziek voornamelijk als hobby zien, is hobospelen voor Judith veel meer dan dat. Het beslaat een groot deel van haar sociale leven, én het is onderdeel van haar CF-therapie. “Zonder de hobo zou ik in een gat vallen”, illustreert Judith. “Mijn meeste vrienden ken ik van orkesten, en ik heb dankzij de hobo mijn vriend Michel ontmoet. Ik leerde hem kennen in een studentenorkest, maar pas veel later kregen we een relatie. Sinds iets meer dan een jaar wonen we samen, in Rijswijk.”

“Je kunt concluderen dat het maken van muziek in de genen zit”



Michel moedigt Judith aan om zoveel mogelijk te spelen. Hij maakt van dichtbij mee hoe de hobo de gezondheid van Judith positief beïnvloedt. “Als ik geen hobo had gehad, denk ik dat ik er slechter aan toe was geweest en was ik misschien net als Tamara inmiddels ook aan nieuwe longen toe geweest”, legt Judith uit. “Mijn longen openen zich tijdens het spelen beter en er komt veel slijm omhoog. Ik heb weleens een infuuskuur vermeden door hobospelen. Na een repetitieweekend blies ik een longfunctie die zes procent hoger was dan voor het weekend. Hoefde ik die infuuskuur niet meer te doen!”

De mentale gezondheid van Judith verbetert in negen van de tien geval-

len ook als ze de hobo erbij pakt. “Als ik negatieve emoties heb, verdwijnen die vaak als ik hobospeel. Ik word vrolijk en het geeft me energie. Vanwege CF ben ik regelmatig snel moe en daarom heb ik soms geen zin in een repetitie. Als ik dan toch ga, ben ik na afloop helemaal opgeknapt.”

“Al die voordelen motiveren me om te blijven spelen”, vervolgt Judith. “Ik kan mensen met CF daarom aanraden een muziekinstrument te gaan spelen. Zeker een blaasinstrument, omdat het goed is voor je longen. Maar ook andere instrumenten kunnen mentaal voor een positief effect zorgen. Voor een hobo heb je relatief weinig lucht nodig, maar een makkelijk te bespelen instrument is de hobo

niet. Juist die uitdaging vind ik leuk. Als het me dan lukt om een heel solostuk te spelen, zoals in 2019 in het Concertgebouw van Amsterdam ter gelegenheid van het vijftig jarig bestaan van de NCFS, dan kan ik daar echt van genieten. Ik was voor het optreden wel een beetje gespannen, want ik wist dat er mensen waren gekomen om mij te zien spelen. Gelukkig namen de zenuwen niet de overhand. Maar ik had het stuk zo goed geoefend dat ik het ook van achteren naar voren kende.”

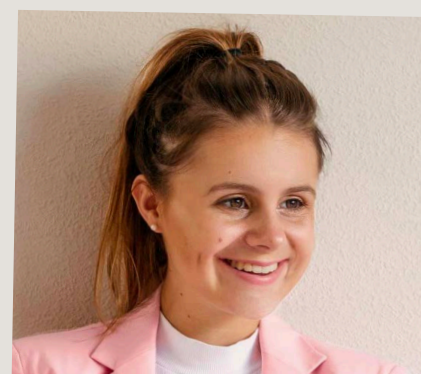
## BAKKERIJ

Hobospelen zal altijd onderdeel uitmaken van het leven van Judith, maar er is iets anders waar ze samen met tweelingzus Tamara regelmatig over fantaseert. “Ik heb altijd al veel gebakken, maar sinds de coronaperiode heb ik ontdekt dat broodbakken mij ontzettend goed ligt. Tamara bakt ook, maar zij heeft zich gespecialiseerd in taarten. We hebben het weleens over het beginnen van een bakkerij. Toen we tien jaar waren, wilden we een eigen cafeetje waar niet werd gerookt. Nu is die droom veranderd in het hebben van een bakkerij. Het grappige is dat onze liefde voor bakken mogelijk ook genetisch bepaald is, want mijn neefje van drie vindt het geweldig en vraagt soms aan zijn moeder: ‘Mama, koekjes bakken?’ Even geleden stond een bakkerij te koop op een mooie plek, maar dat was niet het juiste moment. Misschien komt er ooit weer zo’n kans.” •



## Ontvang jij dubbele kinderbijslag?

Is jouw kind met CF tussen de 3-18 jaar en heeft hij/zij intensieve zorg nodig? Dan heb je mogelijk recht op dubbele kinderbijslag. Of jouw kind intensieve zorg nodig heeft, bepaalt het Centrum Indicatiestelling Zorg (CIZ). De dubbele kinderbijslag regeling is niet voor alle ouders helder, daarom hebben wij een Wegwijzer indicatiestelling ontwikkeld. Een handig document om te gebruiken bij de aanvraag én zo geschreven dat het ook voor de indicatiesteller bruikbaar is. De Wegwijzer geeft CIZ-medewerkers een helder beeld over CF, wat gunstig kan zijn voor het uiteindelijke advies. <https://ncfs.nl/leven-met-cf/geldzaken-en-verzekeringen/>



## Meet nieuwe blogger Daphne!

Sinds dit najaar mogen we Daphne Roubos tot onze vaste bloggers rekenen. Deze achttienjarige dame geeft jou in haar maandelijkse blog graag een kijkje in haar drukke bestaan. Ondanks CF studeert ze, werkt ze als caissière én ze is gek op modellenwerk. Poseren helpt haar zelfs om het slijm in haar lichaam los te maken. Benieuwd naar de avonturen van Daphne? Je kunt met haar kennismaken via <https://ncfs.nl/leven-met-cf/bloggers/>

## Getallen en statistieken in een aantrekkelijk jasje

**50-PLUS**

**133**



Getallen. Veel mensen worden er niet warm van. Toch zijn getallen erg belangrijk want meten is weten: zo kunnen we de kwaliteit van zorg voor mensen met CF verbeteren.

Onze CF Registratie 2020 is gepubliceerd en – ook als je geen cijferliefhebber bent – verre van saai. Cijfers komen tot leven in een infographic! Wist je bijvoorbeeld dat het aantal kinderen met een bacteriële infectie is verminderd? En dat het aantal 50-plussers is toegenomen? Neem een kijkje en ontdek nog veel meer interessante data.

<https://ncfs.nl/onderzoek-naar-taaislijmziekte/cf-registratie/>

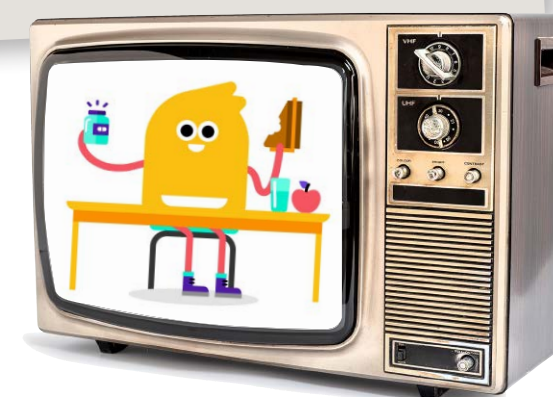
## Nieuwe animatie: duik de cel in



Wat gaat er eigenlijk mis in het lichaam als je CF hebt? Precies dát brengt onze gloednieuwe animatie in beeld. Mensen met CF hebben taai slijm in hun lichaam door gebrek aan goed werkende CFTR-eiwitten. Klinkt dit als abracadabra? Bekijk de animatie en duik in het lichaam: van DNA-streng en slijmcellen tot zoutvormpjes en vochtdruppels. Na het bekijken van deze animatie kent CF geen geheimen meer voor jou én jouw omgeving. <https://ncfs.nl/over-taaislijmziekte/cf-de-basis/>

## Kijktip: een leger van kleine schaatjes

Enzymenpillen. Een supergoed hulpmiddel tegen het taai slijm in de maag en darmen van jouw zoon of dochter. Je kind slikt dagelijks meerdere enzymenpillen, bijvoorbeeld bij een boterham met pindakaas en bij een stuk ontbijtkoek. Maar begrijpt hij/zij ook wat enzymen zijn en wat ze doen? Kijktip: onze nieuwe kinderanimatie. Laat je kind op een speelse en aansprekende manier leren dat een leger van kleine schaatjes de voeding in kleine stukjes knipt. <https://ncfs.nl/kinderen/wat-kun-je-doen-aan-taaislijmziekte/>



## De NCFS @ Spotify

Zout & zuurstof, deze titel komt je vast en zeker bekend voor. Of heb je ons audiofeestje tot nu toe gemist? Niet getreurd want we lanceren elke maand een podcast. Aflevering drie is net uit de montage gerold en geüpload op Spotify. Podcast luisteren is het nieuwe tv kijken, radio luisteren en lezen. Abonneer je (gratis) en laat je meenemen door de bijzondere verhalen van mensen met taaislijmziekte. Het luisteren meer dan waard! <https://ncfs.nl/leven-met-cf/zout-zuurstof-de-podcast/>



@cfstichting  
 NederlandseCysticFibrosisStichting  
 @CFstichting  
 NedCFStichting



# in actie voor cf

Zo tegen het einde van het jaar zijn we blij om te zien dat er afgelopen jaar weer meer mogelijk was en dat velen zich hebben ingezet voor mensen met CF. Online waren dat de collecteweken en de loterij, Peggy vertelt over de Goede Doelen Week en de eerste Nationale CF Week waarin de NCFS The Lung Walk organiseerde was een feit!

**Tekst** Trudy van de Veen

## Steunen is een eitje!

### ONLINE COLLECTE

Afgelopen oktober organiseerden we wederom de online collecteweken. Onze online collectanten collecteerden actief in hun online netwerk, met als prachtige opbrengst € 12.054 ! Dit bedrag is bestemd voor het onderzoek 'Steunen is een eitje'.

### EINDEJAARSCAMPAGNE

Ook de opbrengst van de eindejaarscampagne gaat naar dit onderzoek. Het onderzoek, onder leiding van Professor Ineke Braakman, richt zich op CF en eiwit. Mensen met CF hebben te weinig en/of niet goed werkende

eiwitten. Voor een deel van de mensen met CF is medicatie beschikbaar. Deze medicijnen kunnen het eiwit verbeteren en daardoor het slijm minder taai maken: CFTR-modulatoren.

Het effect van deze medicijnen is niet voor iedereen gelijk, ook al is er sprake van dezelfde mutaties. Het verschil in ziekteverloop kan mogelijk worden verklaard door andere mutaties die CF niet veroorzaken, maar wel in het gen aanwezig zijn. We noemen dit polymorfismen. Professor Ineke Braakman onderzoekt met haar groep wat het effect van polymorfismen is op de aan-

## ONLINE LOTERIJEN SUCCESVOL

Dit jaar organiseerden we tweemaal een online loterij. Beide loterijen waren een succes! In het voorjaar leverde dit maar liefst € 7.320 op en de online loterij van november leverde het geweldige bedrag van € 7.645 op. Deze opbrengst is bestemd voor onderzoek naar corona in combinatie met CF. Alle mooie prijzen vonden een gelukkige winnaar.

Heb je een mooie prijs die je voor de volgende online loterij beschikbaar wilt stellen? Graag! Stuur dan een email naar: [service@ncfs.nl](mailto:service@ncfs.nl).

maak en de werking van het CFTR-eiwit en op de werking van CFTR-modulatoren. Het onderzoek maakt weer een volgende stap mogelijk naar ons doel: de beste behandeling op maat voor iedereen met CF. Wil je meer weten of doneren? Ga naar [www.steuneniseeneitje.nl](http://www.steuneniseeneitje.nl).



## Collecteren met emmers in de Goede Doelen Week

In Veghel wordt jaarlijks de Goede Doelen Week georganiseerd. Peggy is hier nauw bij betrokken. Ze is wijkhoofd, actief in de ledenraad voor CF, zit in een taakgroep en collecteert. Peggy vertelt: "Ik collecteerde al voor de NCFS in Veghel, maar er waren te weinig collectanten voor heel Veghel en dat gold ook voor andere goede doelen. Een aantal mensen besloot daarom de Goede Doelen Week te organiseren en ben ik gevraagd om te helpen." Inmiddels heeft Peggy de vijfde Goede Doelen Week achter de rug. Het is een hele organisatie, achttien goede doelen doen mee. En hoe zit

het met die emmers? Peggy: "Voorafgaand aan de week worden huis aan huis enveloppen met een collecteformulier bezorgd. Mensen vinken aan hoeveel en aan welk doel ze willen geven en doen het geld in de enveloppe, doneren via de QR code of via een machtiging. In de Goede Doelen Week gaan de collectanten mét de emmers de enveloppen ophalen, in totaal zo'n 400 emmers! Een hele intensieve en drukke periode, maar op deze manier bereik je alle inwoners en zij krijgen niet het hele jaar door een collectant aan de deur. En het is ook nog eens heel gezellig om het met zo'n grote groep



mensen samen te doen." Peggy is destijds met collecteren begonnen vanwege haar dochter, zij heeft CF. Peggy: "Ik vind het fijn en belangrijk om zoiets te kunnen betekenen en een grotere motivatie dan mijn dochter bestaat niet."

## TEAM BOSSIES EN THE LUNG WALK

Tijdens de Nationale CF Week in de eerste week van september deden 44 deelnemers mee aan The Lung Walk. Daarbij lieten ze zich sponsoren en wandelden ze het fantastische bedrag van € 12.191 bij elkaar! Onder de deelnemers deed ook een team mee: Team Bossies. Het team, bestaande uit elf familieleden, werd door Jan Jacob gestart. De motivatie om mee te doen is baby Jule, zij heeft CF en is het dochtertje van Jaap en Eline. Jan Jacob is de oom van Eline. Jan Jacob vertelt: "Wij zijn een grote familie en hebben een familie-app waarin we veel delen. Daarin kwam ook het bericht van Eline dat Jule geboren was en iedereen was ontzettend blij natuurlijk." Eline vult aan: "Dat is zo leuk om dat meteen met iedereen te delen. Het was dan ook best een lastig bericht toen we na

een paar weken in de app vertelden dat Jule CF heeft." De hele familie leefde mee. Even later zag Jan Jacob dat de Nationale CF Week werd georganiseerd met daarin The Lung Walk. "Toen dacht ik: 'dat is een mooie manier om iets te kunnen doen en om Jaap en Eline een hart onder de riem te steken.' Ik heb een actiepagina bij de NCFS aangemaakt met als naam Team Bossies, Bos is de familienaam van mijn moeder. Dat deed ik natuurlijk in de familie-app en veel familieleden volgden door ook mee te doen." Eline: "Dat was echt bijzonder om te zien en zo fijn dat ze dat voor ons en Jule deden. We konden zelf natuurlijk niet achterblijven en hebben ook gewandeld." Gelukkig gaat het goed met Jule. Eline vertelt: "Jule heeft haar eerste controle gehad, ze heeft gelukkig nog geen medicijnen nodig. We bekijken de toekomst positief. Natuurlijk is er nog veel onderzoek nodig en daarom zijn we zo blij dat onze familie zich daar ook voor inzet."







## Samen sterker voor goede zorg



MEDIQ

Elke dag helpen wij mensen met hun ziekte of aandoening om te gaan. Via voorlichting en instructie geven wij eigen regie. Zo maken we het zo aangenaam mogelijk voor iedereen die verneveltherapie nodig heeft. Samen zorgen wij dat jij je minder patiënt voelt en meer mens. Kijk voor meer informatie op [www.mediq.nl/zorgprogrammas/verneveltherapieplus](http://www.mediq.nl/zorgprogrammas/verneveltherapieplus)

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

## alle acties in één adem

Heel veel dank aan iedereen die zich op welke manier dan ook heeft ingezet om geld in te zamelen voor de NCFS. Geweldig! We waarderen alle steun enorm en zetten alles op alles voor de beste behandeling op maat voor alle mensen met CF.



|    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                             |          |
|----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|----------|
| 1  | Jouw longen... mijn leven                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Marion Olthof-Elhorst                                       | 2.150    |
| 2  | Fietsen voor taaislijmziekte                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Jikke Smith                                                 | 1.100    |
| 3  | Fietsen van Drielandpunt Limburg naar Noordkaap Groningen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Matthijs Plender                                            | 380      |
| 4  | Donaties bij verjaardag                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Marlène de Kruijff                                          | 500      |
| 5  | Kraam bij Jumbo Rijen: 110 luiards verkocht en donaties in collectebus                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Ger Jenneskens en May Osseforth                             | 864,43   |
| 6  | Kraam bij Jumbo Haaren: 97 luiards verkocht en donaties in collectebus                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Ger Jenneskens en May Osseforth                             | 745      |
| 7  | Veiling kunstwerk 'Breaking Boundaries'                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Django Soeters                                              | 250      |
| 8  | The Lung Walk in de Nationale CF Week                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | Alle deelnemers                                             | 12.191   |
| 9  | Benoeming tot hoogleraar Patiëntenperspectief bij genetisch testen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Lidewij Henneman                                            | 2.463    |
| 10 | Triathlon Giesbeek                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Remko Nieuwenhuizen                                         | 593      |
| 11 | Verkoop pioenrozen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | George en Lineke van Koeveringe / Jan en Marijke de Muijnck | 238      |
|    | Donaties gasten bij gouden huwelijksfeest                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Familie Kossen-Naudts                                       | 480      |
|    | 75hardchallenge                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Renate Laauwen                                              | 1.743    |
|    | Donaties gasten bij gouden huwelijksfeest                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Loes en Piet van Hees                                       | 800      |
|    | Gift uit de kaartpot van families Van Asperen, Van der Veen, Vos, De Graaf                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | Jeroen Vreugdenhil                                          | 80       |
|    | Opbrengst kaartverkoop                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Mevrouw G.M.J. Hermelink-Veltmaat                           | 41,22    |
|    | Verkoop postzegels                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Hans van der Meulen                                         | 2.329    |
|    | Opbrengst keramiek Open Tuinendag 2021 Overasselt                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Mevrouw Letty Wouters                                       | 160      |
|    | Opbrengst tuintjesmarkt Stellendam                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | H. Hoek                                                     | 40       |
|    | Donatie in plaats van cadeau bij pensioen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Rob Prenger                                                 | 1.000    |
|    | Move4AIR en Skate4AIR alternatieve D-day                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | Alle deelnemers                                             | 175.000  |
|    | Collectebus bij Café Kremer                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | Hetty Heersmink                                             | 50       |
|    | Collecte Bunschoten                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | Johanna, Coby, Marjo, Gerda en medecollectanten             | 7.518,57 |
|    | Collecte Twenterand                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | Hetty Heersmink en medecollectanten                         | 3.137,50 |
|    | Collecte Haaksbergen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Dion Lenderink en medecollectanten                          | 4.417,38 |
|    | Rommelmart Uden                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Marcel en Corine Broks                                      | 100      |
|    | Statiegeldactie                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Jumbo Haaksbergen                                           | 110,31   |
|    | Statiegeldactie PLUS Burg. Krijgsmangeerde, Raamsdonksveer                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | Helen van Dun                                               | 92       |
|    | Statiegeldactie Jumbo Europaplein, Gennep                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Mientje Schim                                               | 77,35    |
|    | Diverse statiegeldacties Ger Jenneskens                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                             |          |
|    | PLUS Pieter Vredeplein, Tilburg (88,65); PLUS Burg. Krijgsmangeerde, Raamsdonksveer (113,65); AH Piusplein, Tilburg (103,85); Jumbo Nw. Bouwlingstraat, Oosterhout, 3 acties (515,75); Jumbo Wilhelminaplein, Rijen (350); AH Professor de Moorplein, Tilburg (160,80); PLUS Peek, Heyhoefpromenade, Tilburg (152,50); Jumbo Heyhoefpromenade, Tilburg (338,40); PLUS Willibrordplein, Alphen (N.B.) (31,50); AH Ginnekenweg, Breda (174,40); AH Valkeniersplein, Breda (504,25); Jumbo Driehoeven, Haaren (118,90); PLUS IJsselstein, Besterdring, Tilburg (32,65); Jumbo Hoofdpoort, Kaatsheuvel (159,15); Jumbo Stappegoorweg, Tilburg (74,65); AH Moerwijk, Breda (144,65); AH Jan Heijnstraat, Tilburg (80,10); Jumbo Amer, Tilburg (219); AH Nieuwstraat, Breda (69,60); Jumbo Westermarkt, Tilburg (214,10); AH Wagnerplein, Tilburg (109,85) |                                                             |          |
|    | Regelmatig ontvangen wij donaties naar aanleiding van een overlijden of een herdenking.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                             |          |
|    | We waarderen het enorm dat zelfs in zo'n verdrietige periode aan de NCFS wordt gedacht.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                             |          |
| 11 | Uitvaart de heer Willem van Helfteren                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | Familie Van Helfteren                                       | 805,40   |
|    | Uitvaart mevrouw Ria Gijzen-van der Linden                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | Familie Gijzen                                              | 1.655    |
|    | Uitvaart mevrouw Marly Stuurman                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Familie Stuurman en vrienden                                | 2.890    |
|    | Uitvaart de heer Toon Sas                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Familie Sas                                                 | 500      |



## HOE IS HET VOOR JOU OM TE WACHTEN OP EEN MEDICIJN DAT BINNEN HANDBEREIK IS?

In één woord 'frustrerend'. Ik kan er met mijn hoofd niet bij dat er in Nederland maanden wordt onderhandeld over een medicijn dat in de Verenigde Staten al twee jaar beschikbaar is, terwijl dit voor vele mensen met CF een vervangend (beter) medicijn is dan de 2.0 versies die een groep van ons al wel gebruikt. Qua opbrengsten zal de farmaceut er niet op achteruit gaan denk ik dan, of je nou A of B krijgt.

## HOE PROBEER JE DAT LANGE WACHTEN VOL TE HOUDEN?

Ondanks dat het frustrerend is dat het medicijn er nog niet is, probeer ik wel positief te blijven. Ik kan me namelijk niet voorstellen dat het helemaal niet vergoed gaat worden. Daarnaast probeer ik nu zo fit mogelijk te blijven tot het medicijn er daadwerkelijk is. Ik durf naar de toekomst te kijken met in het achterhoofd dat ik er op gezondheidsgebied een stuk op vooruit zal gaan waardoor ik een deel van mijn leven terug krijg.

## WELKE MEDICATIE TEGEN TAAISLIJMZIEKTE GEBRUIK JE OP DIT MOMENT?

Ik gebruik momenteel een andere CFTR-modulator (een medicijn dat de oorzaak van CF aanpakt, red.). Maar het dekt niet de volledige lading. Ik heb momenteel al jaren last van drie verschillende bacteriën die behoorlijk aan het huishouden zijn en inmiddels resistent zijn geraakt voor alle antibiotica.

## WAT DENK JE DAT ER VOOR JOU VERANDERT ALS JE HET NIEUWE MEDICIJN KRIJGT?

Ik hoop weer eens te kunnen schaterlachen zonder in een hoestbui terecht te komen waarbij ik rood aan loop of een cardio-oefening vol te houden zonder dat ik compleet buiten adem ben.

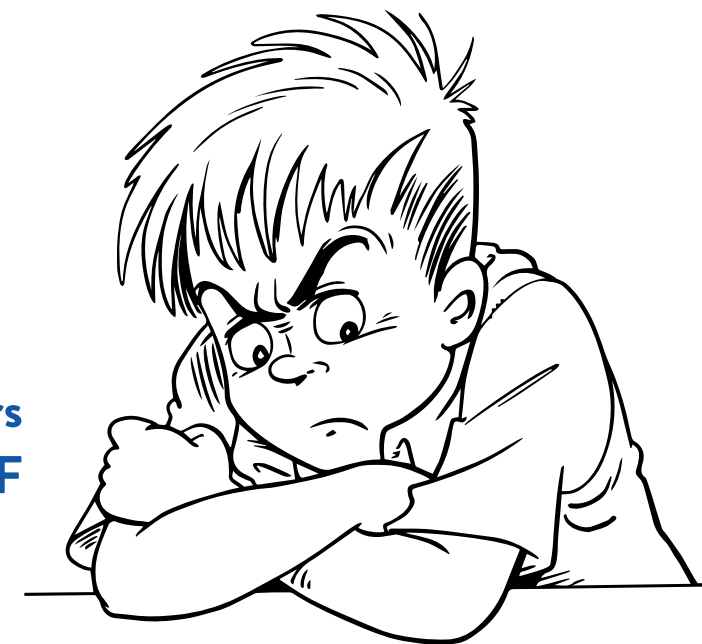
*"Ik durf naar de toekomst te kijken..."*

In gesprek met  
**Robin Tonies (30)**  
in de wachtkamer  
voor een nieuw  
medicijn



# SUF

Vooroordelen, dooddoeners  
en quotes over CF



Als ik volgende  
week *griep* heb,  
weet ik zeker dat  
het *van jou* komt

Ik dacht:  
"Als jij corona  
krijgt, ben je  
**sowieso dood!**"  
(Gelukkig niet zeg)

*Kreeg mijn zoon te horen, toen hij aan een  
klasgenoot probeerde uit te leggen wat hij  
had... "Ach joh, enge ziektes zijn in"*

**WE ZIJN NU ALLEMAAL  
VERKOUDEN DOOR JOU**

Ik snap wel dat jullie nog een kindje  
willen. Als de eerste dood gaat heb je  
er **tenminste nog eentje!**

Ik ken een **Taaismlijmziekte?!**  
kindje dat een **Beperkte levensverwachting?**  
handje mist, *Ah joh, opa had ook veel taai slijm*  
**das pas erg** *Iemand die tijdens de dansles  
iets kortademig was omdat ze*

**De hond van mijn moeder  
heeft ook taai slijm**

**verkouden** was:  
*"Oh, nou weet ik ook  
hoe jij je voelt!"*

**SUF**

Heb jij ook een vooroordeel of dooddoeners over taaismlijmziekte? Stuur deze dan in  
naar [adempauze@ncfs.nl](mailto:adempauze@ncfs.nl), dan zetten wij deze in de volgende Adempauze!



In deze ncfs vooruit praten we met Jeffrey Beekman, hoogleraar cellulaire ziektemodellen in het UMC Utrecht. Over onderzoek doen, minidarmpjes en gentherapie.

Tekst Dominique Zomer Fotografie Linda Bouritius



## Jeffrey Beekman:

# “Wij hebben een eerste bewijs geleverd dat genezing van CF mogelijk zou moeten zijn”

### Jeffrey, wie ben je?

“Ik ben een nieuwsgierige vader van middelbare leeftijd. Ik vind het leuk om bezig te zijn, zo heb ik de laatste vijf jaar veel geklust aan ons huis in mijn vrije tijd.”

### Wat heb jij van je ouders meegekregen?

“Het verstand van mijn moeder, het gemakkelijk wegpraten van m'n vader.”

### Je bent hoogleraar cellulaire ziektemodellen. Wat houdt dat in?

“Dat betekent dat ik het laboratoriumonderzoek naar CF in het UMC Utrecht aanstuur. De focus ligt op celmodellen zoals de minidarmpjes, ook wel organoïds genoemd. We proberen de individuele variatie bij CF te begrijpen, wat betreft ziekteverloop en reactie op medicijnen. Dát begrijpen en voorspellen leidt tot betere zorg en behandeling.”

### Hoe ziet een gemiddelde werkdag eruit voor jou?

“Mijn eerste taak is het bedenken en schrijven van projecten, en het coördineren van de mensen die het werk

uitvoeren. De tweede taak is hen aansturen. Ik probeer ervoor te zorgen dat ze goed in hun vel zitten, dat ze weten waarom zij belangrijk zijn en waarom het werk belangrijk is. Ik ben dus inhoudelijk bezig én als coach. De verdeling van deze twee taken is ongeveer 75/25.”

### Wat drijft jou als onderzoeker?

“Ik ben gefascineerd door levende processen. Het blijft wonderlijk dat uit processen van cellen een mens ontstaat. Met cellulair onderzoek ga je terug naar de basis. Daarnaast is de uitdaging van onderzoek doen: iets maken wat er nog niet is. Die innovaties zijn vooral waardevol voor mensen waar de medische nood hoog is, zoals bij CF.”

### Wat vind je het minst leuk aan onderzoek?

“Wat je er instopt, komt er niet altijd uit. Je kan hard werken en superslim zijn en gewoon pech hebben. Pionieren, wat wij voornamelijk doen, is lastig maar tegelijkertijd ook de uitdaging.”  
“Ook de traagheid van het systeem is een nadeel. We hebben de minidarm-

pjes waarmee we kunnen zien welke patiënt mogelijk reageert op CFTR-modulatoren (medicijnen die de oorzaak van CF aanpakken, red.). Toch zijn we al heel lang bezig om te zorgen dat iemand op basis van die resultaten een medicijn vergoed krijgt. En dan ben ik nog de wetenschapper en niet iemand met CF die op medicatie wacht.”

### Waarom werk je in het veld van CF?

“CF heeft de combinatie van zowel het cellulair onderzoek én het toepassen bij de mens met CF. Het werken met een genetische, zeldzame ziekte die kinderen treft is ook mijn drijfveer. En heel praktisch: in Utrecht is een groot CF-centrum waar eerst nog geen cellulair werk werd gedaan. Hier kan ik dus iets betekenen, in plaats van in een hoekje van de samenleving.”

“Het mooie van het CF-veld is dat de focus echt op de mens met CF ligt. In andere onderzoeksgebieden is er meer concurrentie met andere onderzoekers. Wij willen vooruit, samen het beste voor de patiënt. En ik heb geleerd dat als je echt iets wilt bereiken, je dat samen moet doen.”

### Je werkt met celmodellen zoals minidarmpjes. Waarom?

“Vanaf het begin wilden we de individuele variatie bij CF begrijpen op cellulair niveau. Om zo dicht mogelijk bij de patiënt te blijven, deden we dat al snel met bloed of neuscellen van mensen met CF. Beide materialen waren toen lastig te kweken, in leven te houden.”

“Vervolgens werden meerdere technieken ontwikkeld om met stamcellen te werken. Eén daarvan was de methode van Hans Clevers van het Hubrecht Instituut om uit stukjes weefsel van een mens miniorgaanjes te maken, die ook nog eens lang in leven te houden zijn. Ik ben toen naar Hans gegaan. Binnen twee maanden ontdekten we dat minidarmpjes kunnen zwellen en dat minidarmpjes van mensen met CF dit niet of nauwelijks doen. Uiteindelijk is in 1,5 jaar het hele laboratorium overgestapt op het werken met minidarmpjes.”

“Parallel aan deze ontdekking kwamen de CFTR-modulatoren voor mensen met CF op de markt. Eerst waren deze

middelen maar voor een kleine groep mensen beschikbaar. De vraag die we vanaf toen wilden beantwoorden met de minidarmpjes was: wie gaat hier baat bij hebben?”

### Je doet ook onderzoek naar gentherapie. Wat houdt dat in?

“Wij hebben recent laten zien dat je in menselijke stamcellen in het laboratorium CF kan genezen. Dit is voor CF niet eerder aangetoond. De eerste keer deden we dat nog met knippen en plakken, nu is dat eleganter door het foutje uit te gummen en te herstellen. Daarmee is het een eerste bewijs dat genezing van CF in mensen mogelijk zou moeten zijn. De resultaten zijn veelbelovend, maar gentherapie blijft spannend.”

### Hoe zie jij de toekomst wat betreft gentherapie voor mensen met CF?

“Bij de studies die nu gaan beginnen, waarbij behandelingen worden getest in mensen, gaat het om inhalatie van gezonde CFTR-genen in de longen. Dat is een goed begin, maar ik zie het wel als een tussenstap. Want het nadeel

van gezonde CFTR-genen inhaleren, is dat het DNA daarmee niet wordt gerepareerd. Je moet met regelmaat blijven inhaleren. Genezing van CF gaat lukken als we het foutje weggummen en iets goeds neerschrijven, door het hele lichaam. Voordat dit mogelijk is, zijn we misschien wel twintig jaar verder.”

“Overigens doen de CFTR-modulatoren ook al veel. Als deze medicijnen op de lange termijn veilig blijken en ook heel jonge kinderen hiermee behandeld worden, hoeveel moet er dan nog gerepareerd worden? Voor de mensen die geen baat hebben bij CFTR-modulatoren, zal gentherapie sowieso nodig zijn.”

### Wat wil jij mensen met CF meegeven?

“Ik hoop dat ze hoop kunnen houden, ook de groep mensen waar nu nog niks voor is of aankomt. Het is prachtig te zien hoe snel de ontwikkeling is met nieuwe vormen van gentherapie. En je ziet ook al de eerste toepassingen in de kliniek. Er zijn dus al veel stappen gezet, maar we zijn er nog niet.” •





# Gentherapie, een lange weg met grote stappen

**Tekst** Vincent Gulmans

**Toen in 1989 het CF-gen werd ontdekt, was de hoop dat binnen tien jaar succesvolle gentherapie bij mensen met CF mogelijk zou zijn. Inmiddels weten we beter...**

## VALLEN EN OPSTAAN

Aan het begin van deze eeuw zette de Engelse CF-organisatie (UK CF Trust) vrijwel al haar onderzoeksgeld in op een groot CF-gen consortium van gerenommeerde onderzoekers in het Verenigd Koninkrijk. Hoewel er veel werd geleerd, vielen in 2014 de resultaten van het grote onderzoek bij mensen met CF tegen.

## GROTE SPRONG

De ontdekking van de zogenoemde CRISPR-cas9 techniek in 2012 heeft een enorme impuls gegeven aan het gen-onderzoek. De onderzoekers ontvingen daarvoor twee jaar geleden de Nobelprijs. Met deze techniek kunnen stukjes erfelijk materiaal (DNA) geknipt en geplakt worden. Het stukje DNA met de verkeerde eigenschappen kan in cellen buiten het lichaam worden verwijderd en een stukje DNA met de goede informatie kan er voor in de plaats worden gebracht. Onderzoekers in Utrecht hebben laten zien dat dit ook in stamcellen van mensen met CF gedaan kan worden en dat daarna van die cellen “gezonde” minidarmpjes (organoids) kunnen worden opgekweekt. Maar er waren nog veel vragen: hoe kan je de gecorrigeerde cellen weer in het lichaam krijgen en daar de cellen met de niet-gewenste erfelijke eigenschappen vervangen? En hoe kan je bijwerkingen op langere termijn voorkomen?



## FLINK DOORSTAPPEN

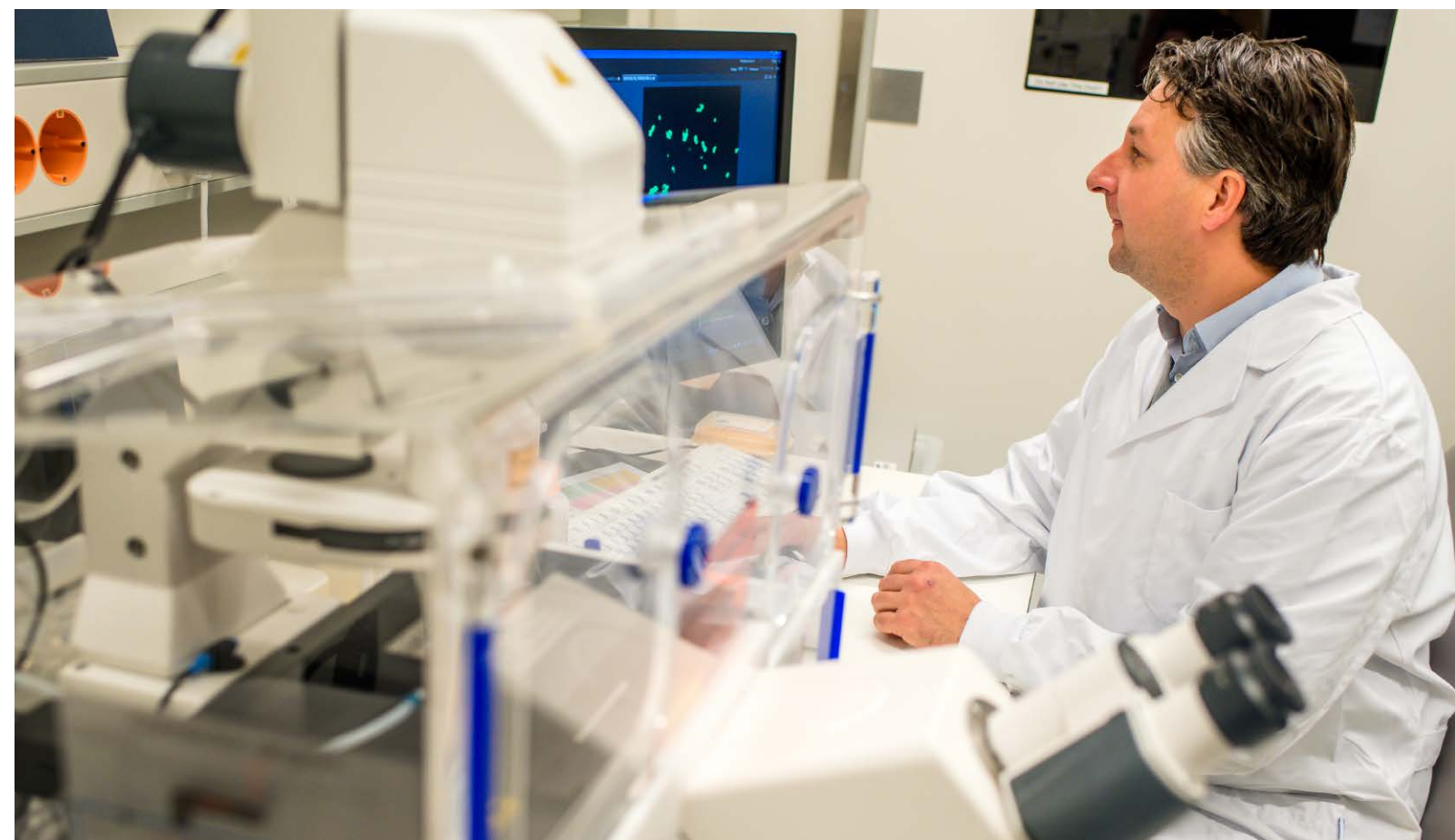
De CRISPR-cas9 techniek werd in de loop der jaren verfijnd met methodes als “base-editing” (2016) en “prime-editing” (2019). Hierdoor hoef je niet zozeer grof te knippen en plakken, maar kan je verfijnder gummen en overschrijven, waardoor de risico’s op bijwerkingen veel kleiner worden.

## WIND IN DE RUG

De Amerikaanse CF-organisatie (CFF) kondigde in 2019 aan om in vijf jaar 500 miljoen dollar te willen investeren in onderzoek naar gentherapie voor mensen met CF. Er is een samen-

werking ontstaan tussen diverse grote onderzoeksgroepen en bedrijven om de verschillende vormen van gentherapie verder te ontwikkelen. Daarbij gaat het om het juiste gecorrigeerde materiaal, de vervoerder waaraan het wordt gekoppeld (onschadelijk gemaakte virussen of verpakt in vetbolletjes of andere kleine pakketjes) en de manier waarop het in het lichaam wordt ingebracht (inhaleren of injecteren). Bij de mees-

te vormen van gentherapie maakt het niet uit welke CF-mutatie mensen hebben. Andere vormen werken juist heel specifiek op een bepaalde mutatie, zoals Israëliisch onderzoek naar de behandeling van de mutatie 3849+10kbC->T. In Nederland hebben achttien mensen deze mutatie. De UK CF Trust kondigde onlangs aan ook weer een groot programma te starten voor gentherapie, in samenwerking met bedrijven en Amerikaanse onderzoekers. En in ons volgende Nederlandse HIT CF programma dat in 2022 start, HIT CF 3.0, krijgt gentherapie ook aandacht. De opzet



*“De Amerikaanse CF-organisatie (CFF) kondigde in 2019 aan om in vijf jaar 500 miljoen dollar te willen investeren in onderzoek naar gentherapie voor mensen met CF”*

van HIT CF 3.0 ronden we dit najaar af en in het volgende nummer van Adempauze lichten we de verschillende onderzoeken toe.

## SPRONG VOORWAARTS

Veel onderzoek wordt in het laboratorium gedaan. Eerst in gekweekte cellen, gevolgd door onderzoek in dieren, om de werking en veiligheid te testen.

In Australië en de Verenigde Staten starten de komende maanden twee studies van twee verschillende bedrijven naar nieuwe gentherapieën bij een kleine groep mensen met CF. In beide studies wordt gekeken naar de veiligheid en verdraagzaamheid van

gentherapie. Door middel van inhalatie in de longen worden met deze behandelingen twee goedwerkende CFTR-genen in de longen gebracht. Deelnemers aan een van de onderzoeken hebben de mogelijkheid om een dosis van de goede genen in de huid geïnjecteerd te krijgen. Hierdoor kunnen onderzoekers in een klein stukje huid onderzoeken of de goede genen worden afgeleverd aan de cellen.

In een volgende fase wordt onderzocht hoe goed de behandelingen werken en welke hoeveelheid daarvoor moet worden geïnhaald. Bij deze vorm van behandeling zullen dat terugkerende inhalaties zijn.

Bij goede resultaten worden deze therapieën in de jaren daarna in grotere groepen onderzocht.

## DOOR NAAR DE EINDSTREEP

Eind 2022 zijn de resultaten van de genoemde onderzoeken bij mensen met CF bekend. De internationale gemeenschap van onderzoekers, behandelaren en CF-patiëntenorganisaties is vastberaden om, in samenwerking met bedrijven, ons doel te behalen: uiteindelijke genezing van CF. Dit zal echt nog kilometers (lees jaren) vragen voordat we dat doel hebben bereikt, maar onderweg stoppen is geen optie. •



# PEPTAMEN<sup>®</sup> Junior

een semi-elementaire voeding  
die beter verdragen wordt  
dan normale drinkvoeding  
in geval van malabsorptie/  
spijsverteringsproblemen

# Gast Blog

Sacha Spelier

## GENTHERAPIE IN PATIËNT-SPECIFIEKE ORGANOIDS

Taaislijmziekte is één van de meest onderzochte genetische ziektes en daardoor zijn de behandelmethode in het afgelopen decennium sterk verbeterd. De effectiviteit van medicijnen verschilt per persoon, afhankelijk van de onderliggende oorzaak (de mutatie). Mensen met CF die tweemaal de meest voorkomende F508del-mutatie hebben, kunnen behandeld worden met goed werkende CFTR-modulatoren. Deze medicijnen pakken de oorzaak van CF aan.

Voor 10-15% van de mensen met CF is zo'n medicijn (nog) niet beschikbaar. De reden dat deze mensen tussen wal en schip vallen is omdat zij twee mutaties hebben die ervoor zorgen dat het CFTR-eiwit nauwelijks wordt aangemaakt. Voorbeelden van dit soort mutaties zijn stopmutaties. Omdat bij deze soort mutatie CFTR-eiwit niet of nauwelijks wordt aangemaakt, hebben huidige CFTR-modulatoren geen effect: het is moeilijk om iets te repareren dat er niet is. Hoewel potentiële medicijnen in ontwikkeling zijn, werkt tot nu toe geen medicijn goed genoeg voor deze mutaties. Ook is het extra lastig om goede medicijnen te ontwikkelen omdat stopmutaties onderling verschillen. Daardoor is er (nog) geen overkoepelend medicijn voor al deze mutaties. Een algemene aanpak zoals gentherapie is mutatie-onafhankelijk en zou een goede oplossing kunnen

zijn. Maar wat zijn de meest recente ontwikkelingen in dit onderzoeksveld? Eerst een stapje terug, want wat is gentherapie? Gentherapie is het inbrengen van het correcte, genetische materiaal in lichaamscellen, een voorbeeld is het DNA dat de code heeft voor het CFTR-gen. Het inbrengen van goed werkend CFTR-DNA vanaf de start zou een oplossing kunnen geven (zie de gastcolumn van Sacha op onze website).

Wanneer CFTR-DNA in de cellen gebracht wordt, wordt in de ideale situatie de fout in de genen hersteld. Een aantal aspecten zijn alleen vrij uitdagend, bijvoorbeeld hoe het DNA precies in de cel terechtkomt én of het voldoende aanwezig blijft zodat een eenmalige behandeling genoeg is. Om DNA in een cel te krijgen en te zorgen dat het ingebouwd wordt in het eigen DNA in de cel zijn zogenaamde vectoren (dragers) nodig. Vandaag de dag worden vooral virussen als zogenaamde vectoren onderzocht, met name virussen die bij mensen niet veel meer dan een kleine verkoudheid veroorzaken. Het verschilt echter per celtype, bijvoorbeeld longcellen versus darmcellen, hoe goed het DNA de cel in wordt gebracht. Er wordt dan ook veel onderzoek gedaan naar soorten vectoren, en hoe efficiënt deze werken. Een lage efficiëntie maakt het lastig om in het lichaam genoeg cellen het

DNA te bezorgen. Bij CF wordt vaak gezegd dat ongeveer 10% tot 20% van de hoeveelheid CFTR in mensen zonder CF nodig is om het taai slijm weer dunner te maken en relatief gezond te zijn. Dat zou betekenen dat 10% tot 20% van de cellen het gezonde CFTR moeten krijgen om CF daadwerkelijk te behandelen.

Gentherapie is erg complex, en er is nog veel onderzoek nodig. Het is met name waardevol om onderzoek uit te voeren in het laboratorium met relevante experimenten, zoals experimenten met organoids (minidarmpjes of minilongen) van mensen met CF. Eerder onderzoek toonde namelijk aan dat resultaten met organoids goed voorspellen hoe het er in het echte lichaam aan toe gaat. Met behulp van de zwellingstest kan duidelijk worden vastgesteld welke methode van gentherapie goed werkt. Werkt het CFTR-eiwit goed, dan zwellen de organoids op, als ballonnen. Zo is per patiënt zichtbaar of de gentherapie aanslaat. Samenvattend, er wordt veel onderzoek naar gentherapie gedaan, waarbij vooral winst te behalen is op de manier waarop en met welke cellen het onderzoek gedaan wordt. Ook in het UMCU willen we hier meer aandacht aan besteden de komende jaren. We zijn benieuwd wat dit gaat brengen en hoe snel we gentherapie kunnen toepassen bij de mensen met CF zelf. •

WIL JE DIT  
GRATIS  
PROBEREN?

Voor meer informatie  
neem contact op  
met je diëtiste



Voeding voor medisch gebruik moet onder medisch toezicht worden gebruikt.

Nestlé Health Science, Hoevestein 36G, 4903 SC Oosterhout  
Tel. : 020 5699588 • [www.NestleHealthScience.nl](http://www.NestleHealthScience.nl)





interview

# Jaëlle en Jacqueline Westerink

## *“Ze konden CF niet zomaar als excuus gebruiken”*

Drie kinderen met taaislijmziekte in één gezin. Volgens moeder Jacqueline Westerink geen toeval, en voor dochter Jaëlle in eerste instantie alleen maar fijn dat ze een broertje en zusje kreeg met veel gelijkenissen. Het was aan Jacqueline en haar man om de neuzen dezelfde kant op te krijgen, terwijl de zorgzame Jaëlle uit zichzelf de rol van de oudste graag vervulde. Op de volgende drie pagina's vertellen ze samen hoe het hechte gezin zich tot elkaar verhoudt en welke plek CF daarbij heeft.



In veel opzichten lijken Jaëlle (22) en haar moeder Jacqueline (43) op elkaar. Ze zijn altijd begaan met anderen en proberen veel gezelligheid te creëren. Bijvoorbeeld in het gezin, waar Jacqueline en haar man de aandacht moeten verdelen over drie kinderen met taaislijmziekte. Jaëlle en haar broertje en zusje is veel verteld over CF, maar ze houden zich er niet zo mee bezig. “Kwaliteit van leven staat bij ons voorop.”

**Tekst** Alex Devilee

**Fotografie** Linda Bouritius

## VERANTWOORDELIJKHEID

Na Jaëlle volgen Niek (19) en Febe (14). Als grote zus probeerde **Jaëlle** er altijd te zijn voor haar broertje en zusje, bijvoorbeeld als een van de twee werd opgenomen in het ziekenhuis in Utrecht. “Als Niek naar het ziekenhuis moest, ging een van mijn ouders met hem mee en de ander werkte. Febe en ik verbleven dan bij mijn opa en oma. Als grote zus voelde ik me verantwoordelijk om voor haar te zorgen. Ik kon het merken als er iets aan de hand was. Ook al vroeg ze er niet om, ik hielp. Dat zit echt in mijn persoonlijkheid, het ging automatisch.”

**Jaëlle** stond ook voor haar broertje en zusje klaar als zij met hun ouders discussieerden over wel of niet fit genoeg zijn om naar school of hockey te gaan. “Voor een gezond persoon, dus ook voor mijn ouders, is het lastig in te schatten hoe iemand met CF zich voelt. Het is tenslotte een onzichtbare ziekte. Mijn ouders waren dan voorstander van gewoon gaan, maar ik ging er als puber soms tegenin als ik zag dat ze bijvoorbeeld te benauwd waren. Mijn ouders gingen daar niet altijd in mee, maar namen wat ik zei zeker serieus.”

Moeder **Jacqueline** erkent wat haar



dochter zegt. “Ik ben van ‘even doorzetten’. Ze moesten op de fiets naar de middelbare school. Dat wilden ze niet altijd omdat ze te moe waren. Maar wanneer was dat echt zo, en wanneer niet? Ze probeerden weleens misbruik te maken van de situatie, en geef die kinderen eens ongelijk. Maar ze konden CF niet zomaar als excuus gebruiken. Het was voor ons de ernst inschatten, en dan een keuze maken. Als ik terugkijk: ze hadden een keer een lagere longfunctie, waardoor ze uiteindelijk in hun gelijk stonden.”

## PUBERTEIT

Bij het maken van de juiste inschatting speelde voor Jacqueline en haar man mee dat ze zochten naar een balans tussen de kinderen een eigen leven laten leiden en zich ermee bemoeien. Met soms een meningsverschil tot gevolg. **Jacqueline**: “We hebben allemaal een idee over wat het beste is en als ouder wil je het beste voor je kind. Als ze puber zijn, wil je ze de regie geven, maar je ziet ook dat ze daar on-

dersteuning bij nodig hebben. Maar wat is teveel en wat is te weinig? Het is lastig om dat in te schatten.”

“Toen ik een puber was, vond ik therapietrouw zijn lastig”, haakt **Jaëlle** in. “Ik vroeg me af waarom ik zou moeten studeren als ik mogelijk toch niet ouder dan veertig werd. Dat soort vragen konden mijn ouders niet beantwoorden. Ik moest het zelf ontdekken. Daarom heb ik contextuele therapie gevolgd, om te leren hoe ik geworden ben wie ik nu ben. Ik leerde kijken naar wat me allemaal is meegegeven, hoe ik door invloeden van buitenaf ben gevormd. Het helpt me nu dingen in perspectief te plaatsen, mijn gedrag en gedachtes te verklaren. En ik weet nu mijn grenzen. Ik houd me daar aan, omdat ik de meerwaarde ervan duidelijk zie.”

In tegenstelling tot nu ging Jaëlle vroeger wat vaker over haar grenzen heen. Maar haar moeder **Jacqueline** liet dit ook een beetje gebeuren. “Heel

anderen met CF. Als ouders voelden wij ons goed bij dat we ze soms lekker lieten gaan, waar een andere ouder dat misschien niet heeft.”

## AANDACHT

Makkelijker dan therapietrouwheid bespreken was voor **Jacqueline** het verdelen van de aandacht over haar drie kinderen met CF. “Er waren tijden dat ze allemaal tegelijk in het ziekenhuis lagen (‘gezellig met z’n drieën op een kamer’, zegt **Jaëlle**), maar vaak moest een van de drie naar het ziekenhuis en bleven de andere twee achter. Zo kregen ze allemaal hun eigen aandachtsmoment, maar was dat wel in evenwicht. Geen van de drie kwam aandacht te kort.”

Naast de verdeelde aandacht is er in het Nunspeetse gezin ook veel aandacht voor elkaar. Gezamenlijke momenten zoals het avondeten vindt iedereen erg belangrijk. En ’s ochtends is een koffietje doen elke dag vaste prik. **Jacqueline**: “Je kunt de klok erop gelijk zetten. Rond half tien hoor ik vooral mijn dochters al roepen: ‘mama wanneer gaan we koffie drinken?’. Zulke mo-

menten binden ons als gezin. Net als andere kleine dingen, zoals een spelletje doen, verjaardagen vieren, vakanties en een dagje weg... Daar genieten we samen enorm van.”

Tijdens koffietijd of diners komen de verschillen in het gezin naar boven. Jacqueline en Jaëlle kunnen behoorlijk stellig zijn bij het verkondigen van hun mening, terwijl vader Henry en Niek nuanceren. **Jaëlle**: “Net als mijn moeder zeg ik vaak meteen wat ik denk, bijvoorbeeld als ik vind dat iemand iets moet doen. Dan laat ik dat overkomen alsof iemand geen andere keus heeft, terwijl ik niet heb bedacht dat diegene zelf misschien iets anders wil.”

**Jacqueline**, lachend: “Hahaha, dat stellige klopt wel ja. Jaëlle en ik zijn meer zwart-wit, terwijl de mannen de nuance aanbrengen.”

“Qua persoonlijkheid match ik dus met mijn moeder”, vervolgt **Jaëlle**. “Behalve dat ik een echte huismus ben, dat heeft zij niet (‘heeft ze van haar vader’, zegt **Jacqueline**). En ik ben net als zij erg van de gezelligheid. We zijn sowieso allemaal heel sociaal. Alleen



**Jaëlle:**

**“Ik vroeg me af waarom ik zou moeten studeren als ik mogelijk toch niet ouder dan veertig werd”**



**Jacqueline:**

*“We hebben allemaal een idee over wat het beste is en als ouder wil je het beste voor je kind”*

praat ik wat meer dan mijn broertje en zusje. Ik heb meer de behoefte om te zeggen wat ik denk en voel. We hebben het weleens over CF, als we van elkaar zien dat een van ons zich minder lekker voelt. Die herkenning is fijn. Maar wat betreft CF blijft het daar meestal bij. Ik heb vriendinnen waar ik mijn verhaal kan doen. Dat geldt voor Niek en Febe waarschijnlijk ook.”

#### BEGRAAFPLAATS

Hoewel CF niet vaak het gespreksonderwerp is bij Jacqueline thuis, is CF aan tafel altijd een makkelijk bespreekbaar thema. “Als ouders hebben we alles benoemd”, vertelt **Jacqueline**. “De inhoud, en de consequenties. Om eerlijk te zijn vind ik dat een taak voor de ouders. Je kunt wel dingen achterhouden zodat ze in hun jeugd niet alle heftige dingen meekrijgen, maar dan wordt het later moeilijker om erover te vertellen.”

Eén van de gevoerde gesprekken over CF herinnert **Jacqueline** zich nog goed. “Ooit reden we langs een begraafplaats en vroeg Jaëlle of ik al een plekje voor haar had gereserveerd. Ik zei dat



ik daar niet over had nagedacht, waarop ze antwoordde of ik dan wel plekje naast elkaar kon regelen voor de drie kinderen. Ik was er even door van slag, maar het geeft aan dat het voor Jaëlle geen probleem was om over CF te beginnen.”

Hoezeer Jaëlle op de hoogte is van CF en wat er allemaal bij komt kijken, komt ook naar voren als haar zusje Febe wordt geboren. Daarover zegt **Jacqueline**: “Jaëlle en Niek waren

heel blij dat Febe ook CF heeft, want dan konden ze dingen met haar delen. Als ouders hoopten we natuurlijk dat ze gezond zou zijn en later hadden Jaëlle en Niek dat ook. Maar dat we nu drie kinderen met CF hebben, is dat toeval? Wij zijn christelijk, we denken dat Febe er niet voor niets bij kwam. Omdat wij als gezin weten wat CF is, kon ze het beste bij ons geboren worden.”

#### BRUILOFT

Het gezin Westerink weet dus niet anders dan dat ze elkaar elke dag zien en veel dingen samen doen. Maar een verandering is aanstaande, want **Jaëlle** vertrekt in 2022 samen met haar hond om te gaan samenwonen met haar vriend. Én vlak daarvoor gaat ze trouwen. “Het heeft niet de overhand, maar bij zo ‘vroeg’ trouwen speelt mee dat ik me op dit moment uitstekend voel en al tijden een longfunctie van minstens 80% heb. Ik denk dat ik een trouwdag nu vol zou kunnen houden zonder dat ik tussendoor rust moet nemen. Waarom zou ik een paar jaar wachten? Stel dat ik zo’n dag dan niet meer volhoud. Dat zou zonde zijn. En mijn vriend is voor mij gewoon de ware.” •



## Weet jij nog precies hoe het werkt?



Ga naar [www.vernevelinstructie.nl](http://www.vernevelinstructie.nl) om te checken of je de vernevelapparatuur nog steeds op de juiste wijze gebruikt en onderhoud.

De website [www.vernevelinstructie.nl](http://www.vernevelinstructie.nl) is in samenwerking met patiënten en verpleegkundigen uit enkele Nederlandse CF-centra tot stand gekomen. Naast algemene informatie over het vernevelen, vindt u op deze website instructievideo's over de voorbereiding, het inhaleren en de nazorg voor de I-neb, InnoSpire Deluxe en eBase vernevelsystemen.



samen taai

# Met de tijd mee

**Tekst** Ellen van der Waal

Niet alleen de medische kennis verandert, maar ook hoe we onze (medische) informatie verkrijgen. Steeds meer informatie ontvangen we digitaal en we ontmoeten elkaar via online meetings. Hierdoor verandert ook het lotgenotencontact.

## Digitaal contact via CF-connect

Verandering is allereerst terug te zien in met welk idee ons platform CF-connect.nl ontwikkeld is en wat het te bieden heeft. Steunpilaren en aanvragers worden digitaal samengebracht, om vervolgens een-op-een contact te hebben.

Voor de aanvrager is de steunpilaar iemand die exact begrijpt waar je het over hebt, jou een luisterend oor biedt en persoonlijke ervaringen wil delen. Twee matches heb ik al mogen maken, de steunpilaren staan klaar om nog meer mensen via een-op-een contact te helpen.

Ook jouw  
ervaringsverhaal  
kan een plek krijgen  
op CF-connect.nl

Op CF-connect.nl vind je ook vele ervaringsverhalen over verschillende thema's. Ik lees ze met veel interesse en verwonder mij over de openheid in het delen van persoonlijke ervaringen die ondanks de zwaarte zo positief worden beschreven. Steun op afstand die dichtbij raakt, wanneer je elkaar niet live ontmoet. Ook jouw ervaringsverhaal kan een plek krijgen op CF-connect.nl.

## Webinars

Informatie geven over specifieke CF-thema's gebeurde in 2021 bij de NCFS regelmatig via webinars en online ervaringssessies. In 2022 willen we hiermee doorgaan, want deze sessies sloegen aan. Tijdens de webinars en ervaringssessies is er ruimte om van (ervarings)deskundigen praktische tips te krijgen, ervaringen te kunnen vergelijken en als gelijkwaardige te kunnen delen.

## Bijeenkomsten met contactouders

Onze contactouders maken mogelijk dat andere ouders van kinderen met CF met elkaar in contact komen, door het organiseren van fysieke of online bijeenkomsten. Hun inzet is groot, maar hoor ik van hen dat de belangstelling voor de bijeenkomsten afneemt. Omdat hun ervaringsdeskundigheid erg belangrijk is, gaan we met elkaar kijken hoe we hen zo kunnen inzetten dat veel mensen aanhaken en worden bereikt. Ook hier zijn veranderingen dus aanstaande. Elkaar vinden in erkenning en herkenning, nieuwe inzichten krijgen, verwerking, het idee dat je er niet alleen voorstaat, is wat elke vorm van lotgenotencontact biedt en waar we elkaar in nodig hebben. Dat verandert nooit. Heb je een vraag of suggestie, of wil je jouw ervaring delen, neem dan contact met mij op.

Ellen van der Waal  
Coördinator lotgenotencontact  
[e.vanderwaal@ncfs.nl](mailto:e.vanderwaal@ncfs.nl)



Ik ben Ellen van der Waal, 55 jaar, getrouwd, heb twee dochters en woon in IJsselstein. Na mijn opleiding Sociaal Pedagogisch Werk, heb ik op verschillende plekken en functies binnen de zorg gewerkt. De laatste jaren daarvan als coördinator van een centrum in Utrecht waar voor mensen met een kwetsbaarheid activiteiten door vrijwilligers en stagiaires werden georganiseerd. Toe aan een nieuwe uitdaging viel mijn oog op de NCFS. CF kende ik al een beetje, op mijn 28ste werkte ik een korte periode in het Wilhelmina Kinderziekenhuis met kinderen met CF. Ik ben heel blij dat in de tussentijd de behandeling en levensverwachting ten goede zijn veranderd!

Toe aan een  
nieuwe uitdaging viel  
mijn oog op de NCFS.

cf-ervaringen

# “Heftig om je broertje aan de morfinepomp te zien liggen”

**Tekst** Daan Sartorius

Anders dan bij veel CF'ers misschien begon voor mij pas op twintigjarige leeftijd het verhaal van een broertje met een ziekte. Dat jaar ging ik voor het eerst in het ziekenhuis op bezoek omdat mijn broertje Wout (16) met onduidelijke maar hevige buikpijn in het ziekenhuis lag.

Dat was september 2013, nu ben ik 28 en is Wout 24. Waar we in onze puberjaren een haat-liefdeverhouding hadden, konden we het steeds beter vinden sinds ik uit huis was. Best heftig om dan je kleine broertje letterlijk ziek, zwak en misselijk aan de morfinepomp te zien liggen. Die buikpijn bleek pancreatitis (alvleesklierontsteking), later bleek de oorzaak daarvan taaislijmziekte te zijn. Daar was, door het ontbreken van bijvoorbeeld longproblemen, aanvankelijk nog niet aan gedacht.

Het gezin vormde zich langzaam om de ziekte heen. Tijdens mijn wekelijkse bezoek aan mijn ouders op de zondagavond kwam ik dan vaak in een ziekenboeg terecht, waar de pillen, behandelingen en dokters over tafel vlogen. Ik zat er dan maar een beetje bij; een lastige positie, want ik kon zo weinig. De drang om te helpen of iets te betekenen leeft, maar de pijn is van Wout en veel meer dan 'er zijn' kon ik niet. Dit was gelukkig wel iets waar ik Wout een plezier mee kon doen: gewoon er zijn. Even niet over ziek zijn



praten, maar gewoon een potje FIFA spelen of samen Studio Sport kijken.

Toch wordt ook iets heftigs en gek als CF langzaamaan 'normaal'; het kreeg een plek. De plotselinge en hevige ontstekingen gingen door de jaren heen langzaam over in meer chronische pijnen die iets makkelijker thuis te reguleren waren. Wout had (en heeft) nog steeds vaak veel pijn, maar niet meer de stress van plotseling een ambulance en de hevige pieken pijn die zowel fysiek en mentaal veel van Wout vroegen. Dat maakte het thuis, maar ook zeker voor mij als broer van, minder stressvol.

In 2017 kwam de kans voorbij om het CF-verhaal een positieve draai te geven. Via papa's herontdekte hobby schaatsen kwam Skate4AIR in beeld. Gezien mijn eigen schaatservaring (lees: géén schaatservaring) heb ik de boot lang afgehouden, maar uiteindelijk ben ik overgehaald door de gave beelden van de Weissensee en het enthousiasme van Wout en pap. Immers,

als het mensen met CF lukt hun grenzen te verleggen en verder te schaatsen dan iedereen voor mogelijk houdt, wat is dan nog mijn excuus om die uitdaging niet aan te gaan...

Wekelijks meerdere keren samen naar de schaatsbaan, steeds een beetje minder slecht worden, langzaam toelevens naar de tocht en natuurlijk de inspanningen om een mooi bedrag binnen te halen gaven enorm veel energie! Dat de tocht in 2018 uiteindelijk letterlijk en figuurlijk in het water viel was jammer, maar deed niets af aan het machtige gevoel om met zijn drieën (en de andere heren van onze ploeg) samen over de finish te glijden. In 2020 hebben wij onze revanche gehaald en allemaal een mega afstand geschaatst op misschien wel de beste schaatsdag daar sinds jaren.

Op deze manier haalden we geld op voor onderzoek naar CF én was er voor mij een goede manier om, als broer van, erbij te kunnen zijn en toch een beetje te helpen! •



## interview

# Guus Olijerhoek



Als vader van twee kinderen met taaislijmziekte is Guus Olijerhoek (52) positief ingesteld. Hoewel hij drie jaar na de geboorte van zijn dochter van de een op de andere dag twee kinderen met een ziekte in het gezin had, vertrouwde Guus er altijd op dat alles goed zou komen. Nu Rianne (19) en Niels (16) hun eigen leven leiden op een manier waar Guus trots op is en waarin hij zichzelf herkent, blikt de vader in dit interview terug op de afgelopen jaren.

**Tekst** Alex Devilee  
**Fotografie** eigen archief

### SOCIALE DIENSTEN

Guus werkt als zzp'er voor verschillende gemeenten en sociale werkbureaus. Daarvoor was hij werkzaam in de commerciële arbeidsbemiddeling. Daar draait het meer om geld dan om mensen. "Uitzendkrachten die soms niet kwamen opdagen, werden direct afgeschreven en vervangen. Maar er zijn mensen die je niet kunt

## "Mijn kinderen hebben dezelfde kansen als ieder ander"

verwijten dat ze afwezig zijn", vertelt Guus. "Ze hebben een aandoening of beperking waardoor ze sneller uitval- len, minder belastbaar zijn. Dat besefte ik heel sterk toen de diagnose CF werd gesteld bij mijn beide kinderen. In een welvarend land als Nederland moet een vangnet zijn voor kwetsbare mensen. Daarom ben ik actief in het sociaal domein. Mijn sociale beweging is gegroeid toen CF in mijn leven kwam."

### SCHAATSEN

Het moment dat Guus met taaislijm- ziekte te maken kreeg, is te herleiden naar zijn jongere jaren. "Ik groeide op in Rijpwetering, een Zuid-Hollands dorp aan de Kagerplassen, waar Tour de France-winnaar Joop Zoetemelk ook vandaan komt. In die regio werd veel geschaatst. Ook door mij, ik was

veel op het ijs te vinden. Een andere plek waar ik regelmatig kwam, is Schiermonnikoog. Mijn ouders namen me daar mee naartoe op vakantie, en nu bezoek ik het eiland soms met mijn eigen gezin. Na mijn middelbare school ging ik Technische Bedrijfskunde stude- ren in Eindhoven en daar werd ik lid van de studentenschaatsvereniging. Bij een toernooi kwam er een delegatie uit Groningen, waar mijn vrouw Karin deel van uitmaakte."

Guus en Karin zijn drager van het CF-gen, maar wisten dit niet. Pas als Niels geboren wordt, drie jaar na Rianne, wordt door medici gedacht aan CF. "Rianne hoestte veel, maar was een blij en tevreden kind met een geweldige eetlust. Dan denk je niet aan een ziekte. Niels had direct na zijn geboorte veel buikklachten, hij hoestte ook veel en groeide niet. Het con-

sultatiebureau en de huisarts dachten aan darmkrampjes en gevoelige lon- getjes: 'dat hebben kinderen soms nu eenmaal'. Karin was er niet gerust op. Dat was het signaal voor de huisarts om ons toch door te verwijzen naar het ziekenhuis. Het moederinstinct is erg sterk. Toen Karin tegen de kinder- arts zei dat haar nichtje taaislijmziekte heeft gingen de alarmbellen direct af. Nadat Niels de diagnose kreeg, wisten we dat Rianne ook CF moest hebben." "Van de een op de andere dag had ik opeens twee kinderen met een ernstige

confronterend. Martijn Oudeman, (in- middels overleden aan CF, red), leerde me dat welzijn veel belangrijker is dan de cijfertjes van de longfunctiemeter. En met mijn kinderen ging het toch goed? Daar had hij gelijk in."

### VERWACHTINGEN

Het vertrouwen in een zo normaal mogelijk leven en een goede gezond- heid voor zijn kinderen is bij Guus door de jaren alleen maar gegroeid. "Het zijn opgewekte kinderen en ze zijn niet zo snel uit het veld geslagen. Dat vind ik belangrijk, ze vertrouwen erop dat het

is, we rustig bocht na bocht moesten fietsen en wel boven zouden komen. Op tweederde vroeg Niels: 'Vind je het goed als ik vast ga?' Ik kreeg een enorme glimlach, nooit eerder deed het me zo goed dat ik tijdens het fietsen werd gelost."

### ROTSVAST GELOOF

Inmiddels is Niels zestien, zit hij in 5-vwo, rijdt hij graag op zijn moun- tainbike en schaatst hij in Groningen zijn rondjes. Zijn zus Rianne is twee- dejaars student Pedagogische Weten- schappen in Utrecht en is daar lid van



ziekte", vervolgt Guus. "Mijn wereld stortte niet in, maar stond wel flink op z'n kop. Er is plotseling een heel ander toekomstperspectief. Als je op inter- net kijkt, vind je horrorverhalen. We hadden echter drie jaar ervaring met een 'gezond' kind dat gewoon naar de crèche ging en in de zandbak speelde. Dat gaf veel vertrouwen. En Karin en ik vormen op zo'n moment een ijzer- sterk team, dat is ook erg belangrijk." Rianne en Niels zijn tot op de dag van vandaag nooit heel erg ziek geweest. Guus: "Rianne is twee keer geope- reerd aan neuspoliepen en Niels heeft een Pseudomonasinfectie gehad. Na- tuurlijk zijn er lastige momenten. Zo zijn de periodieke controles soms erg

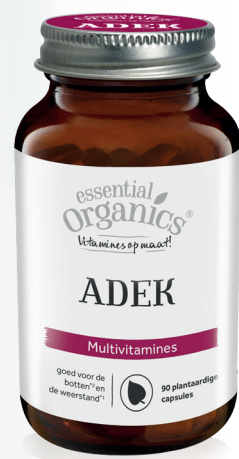
goed komt. Als er iets is, dan accepte- ren ze het en lossen ze het op. Ze zijn heel nuchter en durven echt ergens voor te gaan, ook al ligt het buiten de verwachtingen." Van het laatste heeft Guus meer- dere voorbeelden. "Op haar tiende schaatste Rianne al 150 kilometer voor Skate4AIR. En ze deed op haar twaalf- de mee aan de Vierdaagse in Nijmegen, iets dat ze vier jaar eerder al aankon- digde. Ze voegde daad bij woord." En over Niels: "Als mager en benauwd baby'tje lag hij op mijn schoot en be- loofde ik hem om ooit samen de Alpe d'Huez op te fietsen. Hij was veertien toen het moment kwam. Ik praatte nog op hem in dat het een loodzware berg

de studentenschaatsvereniging. Guus: "Elke sport hadden we oké gevonden, maar blijkbaar heeft schaatsen toch iets speciaals." Daarnaast ziet Guus nóg iets van zichzelf terug bij zijn kin- deren. "Ik houd van dingen regelen en neem graag het initiatief. Dat hebben zij ook. Ze doen altijd graag mee aan interviews bij Skate4AIR, lopen niet weg voor verantwoordelijkheden en zijn ondernemend ingesteld. Rianne en Niels zijn lid van de Kinderadvies- raad van het UMC Groningen, Rianne is zelfs voorzitter. Als ouders hebben Karin en ik een rotsvast geloof in dat er voor hen een toekomst is weggelegd die nog lang gaat duren. Ze hebben dezelfde kansen als ieder ander." •

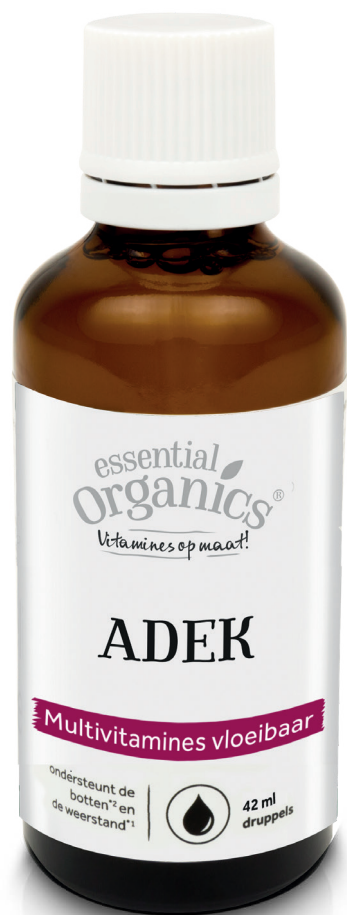


essential  
organics®  
Vitamines op maat!

## Mijn start van de dag



ADEK. Eén zorg minder.



ZI nummer: 16978803

## NIEUW! ADEK vloeibaar.

- In druppelflacon, optimaal te doseren.
- Geschikt voor kinderen en volwassenen.
- Hoeft niet in de koelkast bewaard te worden.

Vraag ernaar in het ziekenhuis!

In deze rubriek schrijven Bas van den Hoven en Irène Mols elkaar via columns en geven ze een inkijkje in hun leven met CF. Deze keer schrijft Bas over samen met een arts de CF-zorg afstemmen.

## Hoe'it?

Tekst Bas van den Hoven

### ALS ARTS ZIJN JE IN DE GENEN ZIT

Zoals bekend zijn de meeste CF'ers van jongs af aan bezig met ziek zijn. Het wordt gedurende hun jeugd een soort van fulltime job. Dat was in ieder geval voor mijn generatie een hele normale gang van zaken. Opstaan, je riedeltje medicatie weghappen en inhijgen om vervolgens rond het middaguur te bekijken hoe je lijf er die dag voor stond. Doordat je al op jonge leeftijd dag in dag uit te maken hebt met ziek zijn, weet je op een gegeven moment precies hoe je lichaam reageert op welk type medicatie. Het gebruik wordt gaandeweg hetzelfde als eten en slapen. Je groeit er mee op en het hoort erbij. Je weet niet beter. In mijn kinderziekenhuis werd zelfredzaamheid met de paplepel ingegoten. We moesten heel veel zelf doen. Infuuskuurtje aankoppelen? No problemo. Medicatie zelf pakken? Prima. Dat hoorde allemaal tot het takenpakket van een zelfredzame jonge CF'er. Het eigen doktertje spelen werd er nogal gestimuleerd zeg maar. Mijn vorige arts zwaaide enkele jaren geleden af nadat hij de pensioengerechtigde leeftijd behaalde. Ik was bij hem terechtgekomen nadat ik van het kinderziekenhuis overgestapt was naar het volwassen ziekenhuis. Hij heeft mij van een opgeschoten puber naar een volwassen CF'er begeleid. Toeval wilde dat ik ook in het longtransplan-



tatieprogramma bij hem kon blijven omdat hij dat ook onder z'n hoede kreeg. Hij was voor zijn tijd al behoorlijk liberaal. We besloten nog niet samen wat de behandeling zou worden (ook omdat ik met longtransplantatie nog niet zoveel ervaring had) maar hij vertelde wel wat

er moet gebeuren, en ik ga niet achter de rug van het medische gilde experimenteren met medicatie omdat ik het uiteindelijk toch denk beter te weten. Dat heet in mijn woordenboek tegenwoordig elkaar voor de gek houden. We behandelen nu dus samen door altijd open kaart te spelen. Samen

## “Het eigen doktertje spelen werd er nogal gestimuleerd zeg maar”

we gingen doen en waarom. Het gaf mij al een beetje het samen-behandelen-gevoel. Al heb ik destijds als altijd-beter-wetende CF'er ondertussen redelijk wat geëxperimenteerd met medicatie. Dat was volgens mij het resultaat van niet helemaal open kaart spelen bij een eigenwijze CF'er voor wie zelf dokteren redelijk normaal geworden was. Bij de kennismaking met mijn huidige arts besloot ik daarom mijn visie over de optimale manier van behandelen op tafel te gooien. Je kunt van elkaar maar weten waar je aan toe bent, toch? Ik vertelde dat volgens mij de behandeling van een eigenwijze CF'er, en dan met name de therapietrouwheid over langere termijn, pas een succes kan worden als we mijn behandeling echt samen doen. De arts beslist niet wat

bekijken we wat de situatie is en wegen we de mogelijkheden en risico's af. Als er risico's zijn leggen we die open op tafel om tot een goed compromis te komen. We zouden immers altijd hetzelfde doel moeten hebben; mijn CF-lijf en nieuwe longen zo oud mogelijk laten worden met zo weinig mogelijk vieze bijwerkingen. Het ingezette beleid was voor mijn arts in het begin behoorlijk spannend. Maar ik geloof dat het kan en aanvaard de risico's. Doseringen samen kritisch tegen het licht houden en zo snel mogelijk nieuwe en betere medicatie inzetten, op weg naar het creëren van een echt therapietrouwe CF'er waarbij arts zijn en ook een stukje eigenwijsheid volgens mij gewoon in de genen zit. •

Liefs, Bas



Fotografe Linda Bouritius bracht het afgelopen jaar het dagelijkse leven van de familie Hortensius in beeld, een familie waar CF aanwezig is. Een kleine greep uit de highlights van haar reportage.



Moeder Lis geeft Amy een dikke knuffel.



Luc plaagt zijn broertje Cas.  
Hond Dex denkt er het zijne van.



Het gezin aan de keukentafel.  
Amy wil niet op de foto.



Cas en vader Erwin hebben CF-  
medicatie gehaald bij de apotheek.