

Beleidsplan XLH Vereniging Nederland 2021-2023



Gegevens XLH Vereniging Nederland

RSIN/fiscaal nummer: 862552461

Secretariaat p/a: Zuider Emmakade 61 zwart, 2012 KN Haarlem

Email: info@xlh-vereniging.nl

Website: www.xlh-vereniging.nl

KvK nummer: 82650969

IBAN nummer: NL58ABNA0101270038

Bestuur: Heleen van Maurik* (voorzitter)

Marijke Kots* (secretaris)

Daan Keiner* (penningmeester)

*Alle bestuursleden vervullen hun functie onbezoldigd.

I Inleiding

XLH staat voor de Engelse woorden X-linked hypophosphatemia, ofwel X-gebonden hypofosfatemie (vroeger ook wel hypofosfatemische rachitis of vitamine D-resistente rachitis genoemd). XLH is een zeldzame, erfelijke bot- en stofwisselingsziekte die wordt veroorzaakt door een genetisch defect op het X-chromosoom (het PHEX-gen). Daardoor is er een teveel van een bepaald hormoon (het hormoon “fibroblast growth factor 23” = FGF23) in het lichaam. Dit zorgt ervoor dat teveel fosfaat wordt uitgeplast, waardoor een te lage waarde van fosfaat in het bloed aanwezig is. Als gevolg hiervan is er een slechte mineralisatie van de botten en tanden (het dentine). Voor de groei van bot is fosfaat nodig. Samen met calcium (kalk) zorgt fosfaat voor de stevigheid van het bot. Bij een tekort aan fosfaat wordt nog wel nieuw bot aangemaakt maar het wordt niet meer stevig (osteomalacie).

Symptomen van deze chronische ziekte kunnen zijn achterblijvende groei, verkromming van de benen, verdikking van het kraakbeen in polsen en enkels en bij de ribben, abnormale schedelvorm (craniosynostose), bot- en spierpijn; spierzwakte (en daardoor vermoeidheid), afwijkende gebitsvorming, het laat doorkomen van tanden, spontane tandabcessen, gehoorverlies en andere klachten in verband met de oren en het evenwichtsorgaan, artrose (slijtage van de gewrichten) en verkalkingen van de spieraanhechtingen aan het bot.

Behandeling van de ziekte kan vanwege het genetisch defect niet gericht zijn op genezing, maar op het voorkomen of verminderen van de symptomen. De meest voorkomende behandeling sinds decennia is dat naast actief vitamine D met name bij kinderen in de groei fosfaatdrank wordt voorgeschreven die in 4 of 5 porties over de dag verdeeld dient te worden ingenomen. De patiënt moet goed worden gemonitord omdat zowel onderdosering (onvoldoende effect) als overdosering (met negatieve gevolgen) gauw optreedt. De behandeling is belastend voor kind en ouders vanwege het schema dat moet worden gevolgd en de buikklachten die kunnen optreden. Bij overdosering bestaat het risico op een teveel aan bijnierschors hormoon, waardoor hoge bloeddruk, (te) veel calcium in het bloed, botontkalking en nierstenen kunnen ontstaan.

Sinds 2018 is een nieuw medicijn in Europa beschikbaar gekomen: burosumab (merknaam Crysivita, eerder bekend als KRN23). Dit wordt twee- of vierwekelijks via een onderhuidse injectie toegediend. De resultaten uit de trials die er toe geleid hebben dat de EMA en FDA het middel hebben goedgekeurd, zijn bemoedigend.

De X-gebonden (dominante) erfelijkheid leidt ertoe dat aangedane mannen ofwel een zoon krijgen die zeker *niet* is aangedaan ofwel een meisje dat zeker *wel* is aangedaan; bij aangedane vrouwen is de kans *fifty-fifty* dat het kind, van welk geslacht ook, de aandoening heeft.

Naar schatting komt de erfelijke vorm in Nederland ongeveer 1 per 20.000 personen voor. Soms ontstaat de afwijking ook spontaan, dus zonder dat één van de ouders de ziekte heeft.

De XLH Vereniging Nederland is opgericht op 26 april 2021 ter bevordering van de zorgverlening aan patiënten met X-gebonden hypofosfatemie.

De vereniging zet zich in voor betere zorg, meer voorlichting, meer onderzoek en is een gesprekspartner voor zorg verlenende instanties, zorgverzekeraars, farmaceutische bedrijven en overheidsorganisaties. De patiëntenvereniging is een 100% vrijwilligersorganisatie en voorlopig volledig afhankelijk van contributies en donaties.

II Doelen vereniging

De vereniging heeft volgens haar statuten ten doel het direct en indirect bevorderen van het welzijn van en de zorgverlening aan patiënten met X-gebonden hypofosfatemie en hun familieleden of partners en het verrichten van al hetgeen daarmee verband houdt of daartoe bevorderlijk kan zijn, alles in de ruimste zin van het woord.

Dit wil de vereniging bereiken door de volgende doelen na te streven.

Lotgenotencontact

Door de zeldzaamheid van de ziekte en de onbekendheid daarmee bij zowel (niet specialistisch opgeleide) artsen als de omgeving voelen veel patiënten zich onbegrepen en ervaren zij de weg naar goede zorg als een worsteling. De vereniging vervult dan ook een belangrijke verbindingfunctie. Het onderlinge contact tussen (nieuwe) patiënten en hun familieleden of partners biedt steun en (h)erkenning. Lotgenotencontact vindt plaats via de ledenvergaderingen, meer informele zoom-bijeenkomsten en -indien en voor zover de coronamaatregelen dat toelaten- fysieke patiënten bijeenkomsten.

Informatieverrijking en -verspreiding

Voor het bereiken van zowel betere zorg als begrip voor de XLH-patiënt is het van groot belang dat de bekendheid met de ziekte XLH wordt vergroot. De vereniging wil dit doen door het verzamelen en ontsluiten van informatie over XLH. Het gaat daarbij om correcte, heldere en actuele informatie over de oorzaak en de gevolgen van de ziekte, waaronder de erfelijkheidsaspecten, de behandelmogelijkheden waaronder medicatie en de stand en ontwikkeling van wetenschappelijk onderzoek. Het toegankelijk maken van informatie is van belang voor patiënten en hun familieleden. Het verspreiden van informatie is van belang om de specifieke kenmerken en de mogelijkheden van specialistische behandeling onder de aandacht te brengen van binnen de medische wereld, bijvoorbeeld onder tandartsen, artsen in de eerstelijns gezondheidszorg en andere zorgverleners, zoals consultatiebureaus, fysiotherapeuten, orthopeden en KNO-artsen. Dit is ook van groot belang om te bevorderen dat de diagnose XLH zo vroeg mogelijk en correct wordt gesteld.

Betere zorg

De vereniging spant zich in om de zorg voor patiënten met XLH verder te verbeteren. Bijvoorbeeld door het beoordelen en becommentariëren van concept-zorgpaden en behandelplannen van ziekenhuizen en het leveren van een bijdrage aan de inhoud van websites of voorlichtingsmateriaal van expertisecentra.

De vereniging legt indien nodig of gewenst contact met zorg verlenende instanties, zorgverzekeraars, de farmaceutische industrie, financieringsfondsen, overheidsorganisaties op het

terrein van zorg en welzijn of arbeid en organisaties voor wetenschappelijk onderzoek, probeert een serieuze gesprekspartner te zijn voor deze organisaties en behartigt waar mogelijk specifieke en gezamenlijke belangen van XLH-patiënten.

Een groot belang is gelegen in de toegang tot de nieuwste medicatie. De vereniging spant zich in om te bevorderen dat de nieuwste medicatie en eventuele andere nieuwe vormen van behandeling van de aandoening beschikbaar komen voor patiënten met XLH.

Fondsenwerving

Al het werk voor de vereniging vindt plaats op vrijwillige basis. De inkomsten uit contributie van de leden zijn bescheiden, omdat de kosten van een lidmaatschap bewust laag worden gehouden.

De vereniging zal voor de verwezenlijking van de doelstellingen van de vereniging proberen externe financiering te vinden in de vorm van sponsoring, subsidies of donaties. Het gaat daarbij om financiering van activiteiten van de vereniging zoals het organiseren van patiënten dagen, lezingen of andere inhoudelijke bijeenkomsten, het vervaardigen van voorlichtingsmateriaal en het deelnemen aan en bijdragen aan voor deze ziekte relevante netwerken, koepelorganisaties en zusterverenigingen.

Wetenschappelijk onderzoek

Waar mogelijk zal de vereniging stimuleren dat wetenschappelijk onderzoek wordt gestart of verdiept met betrekking tot alle mogelijke aspecten van XLH. Indien en voor zover gewenst en mogelijk zal de vereniging daaraan ook daadwerkelijke medewerking verlenen of ondersteuning bieden.

Netwerk

Het is van groot belang contacten te leggen en onderhouden met (buitenlandse) organisaties die zich bezig houden met XLH of die doelen nastreven die in het verlengde liggen van hetgeen de XLH Vereniging Nederland nastreeft. Binnen een netwerk kunnen ervaringen en informatie worden uitgewisseld en de krachten worden gebundeld voor het nastreven van de doelen van de vereniging.

III Organisatie van de vereniging

Bestuur en Algemene Ledenvergadering

Er is volgens de statuten een driekoppig bestuur van voorzitter, penningmeester en secretaris. Daarnaast fungeert een tweede secretaris. Alle bestuursleden vervullen hun functie onbezoldigd. Bij de XLH vereniging is er geen natuurlijk persoon is die voor meer dan 25% rechthebbende is, dan wel individueel voor meer dan 25% controle uitoefent (dat wil zeggen zeggenschap heeft over de ledenvergadering van de vereniging). Alle drie de statutair bestuurders van de vereniging zijn daarom, conform de geldende Europese anti-witwasregelgeving, als *pseudo*-UBO ingeschreven in het UBO-register.

Er zijn twee webmasters voor het onderhouden van de website.

De algemene ledenvergadering (ALV) zal op grond van de statuten tenminste één keer bijeenkomen om zich te buigen over het financiële jaarverslag van het afgelopen boekjaar en de plannen voor het nieuwe jaar. Pas wanneer de plannen door de meerderheid van de aanwezige leden tijdens de vergadering zijn goedgekeurd, kan het bestuur samen met vrijwilligers deze plannen uitvoeren.

Financiering

De XLH Vereniging Nederland bestaat geheel uit vrijwilligers en is financieel voorlopig afhankelijk van contributies en donaties. Wanneer de vereniging twee jaar lang 100 betalende leden heeft, kan mogelijk aanspraak gemaakt worden op subsidie. Onkosten van de vrijwilligers worden na indienen van een declaratie vergoed indien en voor zover de begroting dat toelaat.

Voor leden bedraagt de contributie per kalenderjaar € 25,00. Iedereen kan overigens lid worden van de vereniging; ook mensen die deze aandoening niet hebben maar zich wel betrokken voelen bij het doel van de vereniging. Kinderen tot 18 jaar kunnen als lid worden ingeschreven en betalen tot 18 jaar geen contributie. Een kind kan als lid worden ingeschreven als er ten minste één betalend lid op hetzelfde adres is. Bij het bereiken van de 18-jarige leeftijd wordt een kind automatisch betalend lid, tenzij het lidmaatschap tijdig wordt opgezegd.

De ledenadministratie is voorlopig belegd bij de voorzitter en penningmeester. Er is voorzien aan de privacyreglement teneinde de verwerking van persoonsgegevens volgens de normen van de AVG te laten verlopen.

Medische Adviesraad

De vereniging is voornemens een groep deskundigen te vormen die bereid is te adviseren over medische aspecten van de onderwerpen die de leden bezighouden en de activiteiten die de vereniging ontplooit. Deze raad kan mogelijk ook worden ingezet voor het beantwoorden van specifieke medische vragen van onze leden. De medische adviesraad zal bij voorkeur bestaan uit specialisten op hun vakgebied, vanuit disciplines die relevant zijn voor de ziekte XLH, zoals bijvoorbeeld de endocrinologie, orthopedie, nefrologie, tandheelkunde, KNO-heelkunde, klinische genetica, fysiotherapie.

Netwerk

De vereniging heeft een voorzichtig begin gemaakt met het opbouwen van een netwerk met het lidmaatschap van de VSOP: de koepelorganisatie in Nederland voor zeldzame en genetische aandoeningen (juni 2021). Via de VSOP is de vereniging deelname gegund aan het project 'Expertise Connected', zodat met medewerking van onze patiëntenvereniging een gezamenlijke website van enkele Expertisecentra voor X-gebonden hypofosfatemie wordt gebouwd (zie [Projectvoorstel Expertise Connected extern.pdf \(vsop.nl\)](#)).

Het bestaan van de vereniging wordt onder de aandacht gebracht van betrokken specialisten (artsen en onderzoekers) uit het hele land, om te beginnen bij de Expertisecentra en vervolgens bij andere academisch medische centra en perifere ziekenhuizen. Deze artsen zijn een belangrijke bron voor contact met en ledenwerving onder XLH-patiënten in Nederland.

Gekeken wordt verder of aansluiting nuttig en mogelijk is bij andere (internationale) netwerken en organisaties, *bijvoorbeeld*: VKS (Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten, een patiëntenorganisatie voor mensen met alle soorten erfelijke stofwisselingsziekten); EURORDIS (een koepelorganisatie in Europa voor meer dan 700 zeldzame ziekte organisaties uit meer dan 60 landen), waarbinnen een netwerk van Europese patiëntenorganisaties wordt gevormd via een European Reference Network (zie <https://www.eurordis.org/content/epags>); XLH-Alliance (<https://xlhalliance.org>), een wereldwijd netwerk van XLH-patiëntenverenigingen, waarvan XLH-vereniging Nederland er dus één is.

IV Speerpunten voor de eerste drie jaren 2021-2023:

Om als kleine speler een volwaardige gesprekspartner te worden van de medische wereld, de overheid, de farmaceutische industrie, moet in eerste instantie veel energie worden gestoken in de opbouw van de vereniging, zowel in ledental als in activiteiten. We moeten groeien in onze rol. De aandacht zal de komende drie jaar dan ook gericht zijn op de volgende punten:

- het behalen van 100 betalende leden
- het organiseren van regelmatige patiëntbijeenkomsten en ander lotgenotencontact
- het instellen van een Medische Adviesraad
- het informatief en actueel opbouwen van de website www.xlh-vereniging.nl
- het opbouwen van een netwerk binnen de medische wereld in Nederland en aansluiten bij relevante netwerken en organisaties buiten Nederland
- het verkennen en zo mogelijk al aanspreken van subsidiemogelijkheden

- het verzamelen en ontsluiten van correcte en actuele informatie over XLH voor diverse doelgroepen.

- Augustus 2021 -

