

Jaarverslag 2021-2023 XLH Vereniging Nederland

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)

Maja Licher* (secretaris)

Daan Keiner* (penningmeester)

*Alle bestuursleden vervullen hun functie onbezoldigd.



Dit jaarverslag omvat een periode van twee jaar. Het bevat een weergave van de activiteiten van de vereniging sinds haar oprichting en heeft de volgende inhoud:

- I Inleiding - de ziekte XLH
- II Doelen van de XLH Vereniging Nederland
- III Organisatie van de vereniging
- IV Activiteiten in de periode april 2021- april 2023

Bij dit jaarverslag hoort een beleidsplan met speerpunten voor de jaren 2023-2025 (bijlage)

I Inleiding - de ziekte XLH

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 tandabscessen, 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 fosfaatdrink 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 bijschildklierhormoon, waardoor hoge bloeddruk, (te) veel calcium in het bloed, botontkalking en nierstenen kunnen ontstaan.

Sinds 2018 is een nieuwe medicijn in Europa beschikbaar gekomen: burosumab (merknaam Crysvisa, 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 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.

Verspreiding van informatie gebeurt via de website van de vereniging, via de website XLH-expertise.net, via voorlichtingsmateriaal zoals folders en via (sociale) media-uitingen.

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 of 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 (zoveel mogelijk) 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) zusterverenigingen en 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 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) komt op grond van de statuten tenminste één keer per jaar bijeen om zich te buigen over het inhoudelijke en financiële jaarverslag van het afgelopen boekjaar en de beleidsplannen 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.

Leden en donateurs

Leden van de vereniging kunnen natuurlijke personen en rechtspersonen zijn.

De vereniging kent jeugdleden en niet-jeugdleden. Een jeugdlid wordt, zonder verdere formaliteiten, niet-jeugdlid wanneer het de daartoe vereiste leeftijd van zestien jaar heeft bereikt. Vanaf dat moment heeft dat lid dus ook stemrecht in de algemene ledenvergadering. Een stem van een jeugdlid wordt uitgebracht door een wettelijke vertegenwoordiger van het jeugdlid, die zelf geen lid van de vereniging hoeft te zijn.

De vereniging kent ook donateurs. Dit zijn personen die door middel van een eenmalige of periodieke gift de vereniging financieel ondersteunen en daarmee aangeven te sympathiseren met het doel van de vereniging. Zij worden door het bestuur als donateur toegelaten.

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 in een privacyreglement teneinde de verwerking van persoonsgegevens volgens de normen van de AVG te laten verlopen.

Medische Adviesraad (MAR)

De vereniging is van plan 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. De leden van deze Adviesraad kunnen als expert vanuit het eigen vakgebied meedenken over plannen, ontwikkeling en strategie van de vereniging, bijvoorbeeld over het ontsluiten van informatie of het bevorderen van onderzoek over bepaalde aspecten van de ziekte of behandeling. Zij kunnen ook periodiek optreden als spreker of deelnemen in een panel bij XLH-activiteiten zoals de patiëntendag, webinars of vergaderingen.

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.

IV Activiteiten in de periode april 2021- april 2023

Aanloop naar de oprichting

Een aantal geïnteresseerde patiënten is door de verstrekking van e-mailgegevens met elkaar in contact gebracht door een onderzoeker van het Botcentrum van het Erasmus MC. Dit groepje van 8 personen overlegde via Zoom voor het eerst op 30 januari 2021 met elkaar over de oprichting van een vereniging. Daarna raakte alles in een stroomversnelling. Er werd informatie verzameld over de vraag welke bestuursvorm moest worden gekozen: een stichting of een vereniging, en er werd gezocht naar een notaris die, liefst zonder een vergoeding daarvoor, de akte zou willen passeren.

Tijdens een vervolgoverleg op 6 maart 2021 werd unaniem gekozen voor de verenigingsvorm en werden de doelen besproken die de vereniging zou moeten nastreven. Met de belangeloze hulp en adviezen van een notaris werden statuten voorbereid.

Start, ledenwerving en groei ledental

De Akte tot oprichting van de vereniging waarmee de vereniging formeel rechtspersoonlijkheid heeft gekregen, is op 26 april 2021 gepasseerd. Na inschrijving in het register van de Kamer van Koophandel kon ook het eerste bestuursbesluit d.d. 26 april 2021 rechtsgeldig worden genomen en werd het ledental van de vereniging direct verhoogd van drie (de statutaire oprichters) naar tien leden op de dag direct na de dag van de oprichting, dus per dinsdag 27 april 2021.

Er werd direct begonnen met de opbouw van de website [XLH-vereniging Nederland – Vereniging voor XLH-patiënten en belanghebbenden](#), het ontwerpen van een logo en het aanmaken van de emailadressen leden@xlh-vereniging.nl en info@xlh-vereniging.nl voor de vereniging. Ook werden een inschrijvingsformulier en het privacyreglement op de website geplaatst, zodat mensen zich via de website kunnen aanmelden als lid. Ook mensen die de aandoening niet hebben maar onze vereniging een warm hart toedragen, kunnen lid worden. Men kan ook alleen donateur worden.

Een bankrekening werd geopend en de aanvraag van de ANBI-status bij de Belastingdienst werd voorbereid. De erkenning als ANBI-instelling werd aangevraagd op 11 augustus 2021 en toegekend op 9 oktober 2021. Het boekjaar van de vereniging is volgens de statuten gelijk aan het kalenderjaar, maar het jaar 2021 telde voor de verplichtingen nog niet mee. Daarom geldt 2022 als het eerste verenigingsjaar en vond de eerste officiële algemene ledenvergadering waarbij aan statutaire verplichtingen zoals het vaststellen van een (financieel) jaarverslag werd voldaan, pas op 18 april 2023 plaats.

Voor de aanvraag om te worden aangemerkt als “Algemeen Nut Beogende Instelling” moest ook een beleidsplan worden aangeleverd. Het Beleidsplan 2021 – 2023 is op de website geplaatst

In januari 2022 waren er 53 leden, waarvan 9 kinderen.

Op 1 april 2023 telde de vereniging 87 leden waarvan 13 kinderen. 52 van deze leden zijn zelf patiënt en 35 zijn betrokken bij een XLH-patiënt of bij de vereniging.

Ledenvergaderingen en informele zoombijeenkomsten

Vanwege de start tijdens de coronapandemie werden alle overleggen en ledenvergaderingen digitaal gehouden, via de applicatie *zoom*. Dit is zo gebleven en heeft als voordeel dat leden, die zich in heel Nederland bevinden, niet een lange reis hoeven te maken. Het bestuur vergadert tenminste vier keer per jaar, zowel digitaal als in fysieke bijeenkomsten.

Naast vergaderingen werd ook begonnen met zogenoemde “informele zoombijeenkomsten”: een gelegenheid voor leden tot het uitwisselen van ervaringen en ideeën. Leden krijgen een link voor deelname via zoom toegezonden en kunnen zonder voorafgaande aanmelding deelnemen aan een informeel gesprek, vaak aan de hand van een thema. In de verslagperiode zijn de volgende thema's onderwerp van gesprek geweest: “Leven met XLH als volwassene”, “XLH en bewegen”, “XLH en leefstijl” en “de invloed van XLH op jouw leven: sociale contacten, activiteiten, pijn, vermoeidheid of anders”? Ook werden langs deze weg ervaringen uitgewisseld door ouders van kinderen die met burosomab worden behandeld. De informele zoombijeenkomsten worden voorlopig ten minste vier keer per jaar gehouden.

Een commissie van drie leden bedenkt de thema's en deze leden fungeren als *host* (gespreksleider) bij de bijeenkomst. Ook is in februari 2022 via een mini-enquête onder de leden gepolst welke mogelijke onderwerpen de leden graag zouden bespreken tijdens zoom-bijeenkomsten.

17 mensen hebben op de enquête gereageerd.

Eerste Patiëntendag in Rotterdam

Eind 2021 werd een vooraankondiging verzonden voor de eerste fysieke ledenbijeenkomst op 29 januari 2022. Helaas moest deze dag in verband met de restricties als gevolg van de coronapandemie worden uitgesteld. Op zaterdag 11 juni aanstaande was het wel zover en werd samen met het Botcentrum Erasmus MC een informatieochtend voor patiënten met X-gebonden hypofosfatemie en hun familieleden of partners georganiseerd. Bij de zeer geslaagde dag die van 10 tot 14 uur plaatsvond in het Erasmus MC te Rotterdam waren 43 mensen aanwezig. Veel patiënten hadden familieleden bij zich, waaronder ook vier kinderen. Na een inloop vanaf 10 uur met een kop koffie of thee en een welkomstwoord van de voorzitter gingen achtereenvolgens drie sprekers in op verschillende aspecten van XLH. Professor Carola Zillikens van het Botcentrum van het Erasmus MC legde op een toegankelijke manier uit wat XLH nu precies is, hoe de diagnose gesteld wordt, welke vormen van behandeling er nu zijn en welk onderzoek zoal wordt gedaan. Professor Martin de Borst van het UMC Groningen vertelde -via het scherm- over de werking van het nieuwe medicijn burosumab En dokter Sarina Kant, gespecialiseerd in klinische genetica, nam ons mee in de wereld van chromosomen en DNA om uit te leggen hoe het nu zit met de erfelijkheid. Na afloop was er gelegenheid tot het stellen van vragen en kwam een leuke informatie uitwisseling op gang, ook tussen patiënten onderling. De presentaties zijn voor alle leden van de XLH-vereniging beschikbaar gesteld, zodat ook mensen die niet aanwezig konden zijn, die kunnen bekijken. Inmiddels stond een lunch voor iedereen klaar en kon iedereen met een broodje informeel met elkaar kennis maken en van gedachten wisselen tot een uur of twee.



Tweede Patiëntendag in Bussum

Op 25 maart 2023 werd de tweede patiëntendag gehouden.

Website en sociale media

De eigen website van de vereniging werd gaandeweg gevuld met meer content, waaronder nieuwsberichten, (zelf)interviews met leden en informatie uit de media.

In de loop van 2022 is ook een



Instagram pagina van de XLH Vereniging Nederland geopend.

Zorgpaden Botcentrum Erasmus MC

Kort na oprichting werd op verzoek van het Botcentrum van het Erasmus MC Rotterdam door enkele leden meegelezen op twee concepten voor zogenoemde “zorgpaden”. Deze zijn uitgebreid van commentaar en aanvullingen voorzien vanuit het patiënt perspectief. De inbreng van de

patiëntenvereniging hierbij was van belang met het oog op de erkenning van het Botcentrum als expertisecentrum voor zeldzame botaandoeningen. Hiermee leverde de vereniging de eerste concrete bijdrage aan het verbeteren van de zorg voor patiënten.

Burosumab en een aanvraag de financiering van onderzoek bij ZonMw

Op 19 februari 2018 is een in de hele EU geldige voorwaardelijke vergunning voor het in de handel brengen van het geneesmiddel burosumab verleend voor de behandeling van X-gebonden hypofosfatemie (XLH).

Begin 2021 heeft een groep artsen bestaande uit internist-endocrinologen en internist-nefrologen op verzoek van de commissie beoordeling add-on geneesmiddelen (CIEBAG, een commissie die valt onder Zorgverzekeraars Nederland) een advies opgesteld met criteria voor de behandeling van XLH-patiënten met burosumab.

Toetsing aan deze criteria leidt er volgens de artsen toe dat het geneesmiddel beschikbaar is voor diegenen die er naar verwachting baat bij zullen hebben, maar de toepassing van het geneesmiddel buiten de groep waar het bewezen effectief is, vermeden wordt.

Hiermee wordt beoogd bij te dragen aan het doelmatig gebruik van het geneesmiddel en aan kostenbeheersing. De behandeling van volwassen patiënten met burosumab moet worden goedgekeurd door een indicatiecommissie, die per individueel geval beoordeelt of aan de criteria voor behandeling wordt voldaan.

Om die behandeling heel goed te monitoren is vanuit de indicatiecommissie een vóóranvraag gedaan voor een subsidie voor wetenschappelijk onderzoek. De subsidie zou afkomstig zijn uit het programma Goed Gebruik Geneesmiddelen (GGG) van ZonMw, de Nederlandse organisatie voor gezondheidsonderzoek. Het doel van GGG is het effectiever, veiliger en doelmatiger inzetten van bestaande geneesmiddelen, onder andere bij zeldzame ziekten. In de projectgroep die de aanvraag deed zaten alle leden van de indicatiecommissie (dus de internisten die burosumab therapie kunnen initiëren en begeleiden vanuit UMCG, LUMC, Erasmus MC en Amsterdam UMC), een vertegenwoordiging van de zorgverzekeraars en Kyowa Kirin (het bedrijf dat burosumab onder de merknaam Crystiva produceert). Ook onze vereniging was vertegenwoordigd in de projectgroep. Helaas is de aanvraag in december 2021 afgewezen.

Website “Expertise Connected”

Nog voordat de oprichting van de vereniging een feit was, werd de vereniging door de VSOP deelname gegund aan het project ‘Expertise Connected’, zodat met medewerking van onze patiëntenvereniging een gezamenlijke website van enkele Expertisecentra voor X-gebonden hypofosfatemie kon worden gebouwd.

De VSOP heeft een vast format ontwikkeld waarmee samen met de expertisecentra en patiëntenorganisaties websites worden vormgegeven. Deze websites laten patiënten en zorgverleners zien hoe de zorg in het netwerk is ingericht en dragen bij aan de vindbaarheid van de expertisecentra voor zowel patiënten als (verwijzende) zorgverleners buiten de centra. Behalve betere vindbaarheid van informatie over XLH leidt het ook tot betere samenwerking tussen de Expertisecentra en daardoor tot betere (uniformere) zorg. Het project van de VSOP is mogelijk gemaakt door de For Wisdom foundation, zie: [Expertise Connected | For Wisdom foundation](#). De website is opgeleverd in september 2022.

Netwerk opbouwen

De vereniging is direct begonnen met het opbouwen van een netwerk.

VSOP

In de eerste plaats met het lidmaatschap (juni 2021) van de VSOP (<https://vsop.nl/>): de koepelorganisatie in Nederland voor zeldzame en genetische aandoeningen. In de ALV van de VSOP op 10 juni 2021 is een korte presentatie gegeven over de XLH Vereniging Nederland en is onze vereniging officieel toegetreden tot de patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen VSOP. |Zie de website [VSOP: patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen](#) voor meer informatie.

Nederlandse artsen

Het bestaan van de vereniging is 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.

Er is een mooie flyer gemaakt om te gebruiken voor ledenwerving. Er zijn 500 exemplaren gedrukt op A5-formaat in tweezijdige full color op 300 grams papier. Via de contactlijsten van het Botcentrum van het Erasmus MC zal de digitale versie van deze flyer bij de expertisecentra en andere behandelende artsen worden aangeboden met de vraag deze onder de aandacht te brengen van patiënten die zij in behandeling hebben.



> de flyer over de nieuw opgerichte vereniging

International XLH Alliance

Ook is de vereniging sinds augustus 2021 aangesloten bij de International XLH Alliance (<https://xlhalliance.org>), een wereldwijd netwerk van XLH-patiëntenverenigingen. Het betreft een internationaal netwerk van organisaties en verenigingen van/voor patiënten met XLH. Er zijn patiëntengroepen lid van over de hele wereld. Door de Alliance werd meteen medewerking gevraagd bij het invullen door alle volwassen XLH-patiënten van een korte vragenlijst, ter ondersteuning van een internationale XLH Awareness campagne in 2021 om de zorg voor XLH patiënten te verbeteren. De publiciteitscampagne “Access your best care” die in oktober 2021 werd gevoerd op sociale media heeft geresulteerd in een helder overzicht van 12 aanbevelingen (“12 recommendations”) voor de beste zorg van een XLH-patiënt. Deze [12 Recommendations](#) zijn te downloaden en te gebruiken in overleg met artsen.

Op 30 juni en 1 juli 2022 was Nederland voor het eerst vertegenwoordigd bij de jaarlijkse ontmoeting (“Members meeting”) van de International XLH Alliance en bij het derde internationale symposium over XLH. Beide bijeenkomsten vonden plaats in Dublin. Tijdens dit bezoek is duidelijk geworden hoe groot het belang van deze internationale samenwerking is voor de (verbetering van de) zorg voor XLH-patiënten.



De Alliance heeft een groot netwerk opgebouwd met artsen en onderzoekers wereldwijd, brengt hen met elkaar in contact - bijvoorbeeld tijdens het derde internationale XLH Symposium dat op 1 juli 2022 in Dublin werd gehouden - en bevordert zo dat er uniforme richtlijnen komen voor de behandeling van XLH-patiënten, dat er verder onderzoek wordt gedaan naar alle aspecten van de ziekte en de behandeling en dat er meer bekendheid komt over de ziekte bij zorgverleners en beleidsmakers en overheden. Juist omdat het een zeldzame ziekte betreft tussen vele andere, is het effect van internationale samenwerking vele malen groter, ook voor verbetering van de zorg in ons eigen land. De XLH Alliance zet bijvoorbeeld internationale enquêtes uit (survey) om gegevens van meer patiënten te verzamelen. Deze dragen bij aan initiatieven van artsen en onderzoekers om te komen tot eenduidige behandelrichtlijnen. De Evidence based Guideline van dr. Haffner en anderen (gepubliceerd in 2019) wordt op dit moment internationaal erkend als een leidend artikel met aanbevelingen voor de klinische behandeling van XLH en wordt ook door Nederlandse artsen gehanteerd. Zo kunnen patiëntenorganisaties via de Alliance artsen aanzetten tot nieuw onderzoek en het internationaal delen van de nieuwste inzichten. Ook tijdens dit symposium gaven artsen vanuit de hele wereld presentaties over verschillende aspecten van XLH en presenteerden zij inzichten uit recent onderzoek. Daarnaast waren er paneldiscussies waarbij artsen aan de hand van een casus van gedachten wisselden, bijvoorbeeld over de resultaten van de behandeling met burosumab die kunnen verschillen per patiënt en de vragen die zich daarbij voordoen, bijvoorbeeld over de juiste dosering.



De Alliance bestaat nu uit 24 organisaties wereldwijd. Bij deze bijeenkomst waren vertegenwoordigers aanwezig vanuit 17 landen: behalve Nederland het Verenigd Koninkrijk, België, Oostenrijk, Duitsland, Spanje, Zweden, Finland, Denemarken, Verenigde Staten, Canada, Israël, Brazilië, Argentinië, Chili, India en zelfs Australië.

XLH Belgium

Op 10 oktober 2022 hebben enkele leden van onze vereniging tijdens een zoomvergadering kennisgemaakt met onze Belgische zustervereniging. Zie XLH Belgium. De vereniging is ongeveer twee jaar geleden opgericht, heeft ongeveer 20 leden, die elkaar ook een keer hebben ontmoet. Wij hebben elkaar over onze vereniging verteld en waar we mee bezig zijn. We spraken af over enige tijd weer eens verder te praten en ervaringen uit te wisselen.

Overige patiëntenorganisaties

Overwogen is aan te sluiten bij andere (internationale) netwerken en organisaties, *bijvoorbeeld*: VKS (Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten, een patiëntenorganisatie voor mensen met alle soorten erfelijke stofwisselingsziekten). Deze aansluiting is nog niet gerealiseerd, omdat het lidmaatschap ook weer geld kost en nog niet direct duidelijk was wat het onze vereniging concreet kan bieden. Wel is in mei 2022, met hulp van dokter Annemieke Boot van het UMCG, de informatie over XLH op de website van VKS helemaal geactualiseerd.



Ook wordt nog nagedacht over een eventueel lidmaatschap van EURORDIS (een koepelorganisatie in Europa voor meer dan 700 zeldzame ziekte (patiënten)organisaties uit meer dan 70 landen), waarbinnen een netwerk van Europese patiëntenorganisaties wordt gevormd via een European Reference Network (zie <https://www.eurordis.org/content/epags>).

Kyowa Kirin

Na een eerste kennismaking is ook besloten contact te onderhouden en ad hoc te gaan samenwerken met Kyowa Kirin, de producent van burosumab, dat op de Nederlandse markt is uitgebracht onder de merknaam Crysvida®. Samenwerking uit zich zit vooral in wederzijdse ondersteuning van activiteiten om bewustwording rond XLH te vergroten: voorlichting en informatie over de ziekte (“*awareness*”). Zo kan Kyowa Kirin onze medewerking vragen om het patiënten perspectief in te brengen, bijvoorbeeld bij congressen van artsen of in publicaties. Ook wordt in publicaties over XLH van het bedrijf de XLH vereniging vermeld. van KyowaZo verschijnt binnenkort in een bijlage bij het Algemeen Dagblad een interview met een 26-jarige XLH patiënte die vertelt over de impact van XLH op haar leven. Bij een dergelijke “*advertorial*” wordt vermeld dat deze mede mogelijk is gemaakt door Kyowa Kirin. Ook onze vereniging wordt dan met logo en website in het artikel vermeld. Daarmee onderschrijven we de boodschap die wordt uitgedragen. Bij de samenwerking letten beide partijen goed op dat geen wederzijdse afhankelijkheid ontstaat. Farmaceutische bedrijven zijn aan strikte gedragscodes gebonden omdat elke vorm van reclame richting patiënten of het rechtstreeks benaderen van individuele patiënten verboden is.

DECI Medical Partners

Mijngezondheidsgids.nl is een website en platform van Deci Medical Partners, een bureau voor onderzoek en educatieve *content* op internet, waarvoor het samenwerkt met zorgcentra en commerciële organisaties, zoals Kyowa Kirin. Op deze website, met meer dan 70.000 bezoekers per maand, staat ook een “*dossier*” over XLH, met onder meer podcasts met artsen en patiënten die, elk vanuit hun eigen perspectief, vertellen over de symptomen en behandeling van X-gebonden hypofosfatemie: X-gebonden hypofosfatemie - Mijn Gezondheidsgids.

In april 2022 is op deze website een bericht geplaatst over de nieuwe-XLH patiëntenvereniging met een verwijzing naar onze website. In januari 2023 is een interview met drie bestuursleden geplaatst waarin zij vertellen over hun ervaringen met “de zorg” en hoe zij daarmee zijn omgegaan. Met dergelijke publicaties wordt de bekendheid met XLH vergroot (“*awareness*”) en wordt bevorderd dat obstakels in een goede zorgverlening worden weggenomen.