

# Jaarverslag 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](mailto:info@xlh-vereniging.nl)

Website: [www.xlh-vereniging.nl](http://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 bevat een weergave van de activiteiten van de vereniging het kalenderjaar 2023 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 januari 2023-januari 2024

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.

Bij dit jaarverslag hoort een beleidsplan met speerpunten voor de jaren 2023-2025 (bijlage). Dit beleidsplan is vastgesteld in de algemene ledenvergadering van 18 april 2023 en is te vinden op de website.

## 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 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 buiklachten die kunnen optreden. Bij overdosering bestaat het risico op een teveel aan bij schildklierhormoon, 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 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. burosumab Bij kinderen tussen 1 en 18 jaar met een vastgestelde PHEX-mutatie of een andere familiair voorkomende vorm van FGF23 afhankelijke hypofosfatemische rachitis met een X-chromosomaal overervingspatroon kan burosumab worden voorgeschreven na minimaal een jaar conventionele therapie (de toediening van alfacalcidol en fosfaatsuppletie) als er sprake is van hypofosfatemie, radiologische tekenen van rachitis en als de groeischijven open zijn. Aan volwassenen kan in uitzonderingsgevallen burosumab worden voorgeschreven, na goedkeuring door een landelijke indicatiecommissie. De reden hiervan is dat het om een heel duur medicijn gaat.

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.

## 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 verbindingsfunctie. 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.

Er is voorzien in een gedragscode en een klachtenregeling voor leden en donateurs.

#### *Financiering*

De XLH Vereniging Nederland bestaat geheel uit vrijwilligers en is financieel voorlopig afhankelijk van contributies en donaties. Wanneer de vereniging meer dan 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*

De XLH Vereniging Nederland heeft een medische adviesraad die in algemene zin meedenkt en adviseert over de plannen, ontwikkelingen en strategie van de XLH-vereniging. Op dit moment bestaat de adviesraad uit vijf specialisten vanuit disciplines die relevant zijn voor de ziekte XLH. De leden van de adviesraad worden niet benaderd voor individuele patiëntvragen.

## IV Activiteiten in de periode januari 2023 – januari 2024

### Groei ledental



Op 1 januari 2024 telde de vereniging 101 leden. Daarvan waren er 14 kind. Van de meerderjarige leden zijn er 44 zelf patiënt en 43 leden voelen zich “betrokken bij” een patiënt. Uitgerekend op 23 oktober, International XLH Awareness Day, werd het honderdste lid van de vereniging ingeschreven

### Ledenvergaderingen en informele zoombijeenkomsten

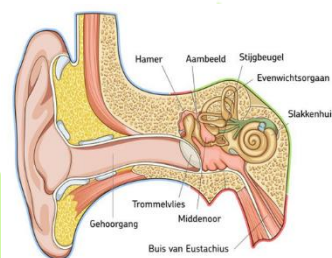
De jaarlijkse algemene ledenvergadering werd gehouden via zoom op dinsdag 18 april om 20.00. Er werd teruggekeken op de eerste twee jaar van de vereniging; er werd verantwoording afgelegd over financiën en gevoerd beleid.

Helaas namen naast leden van het bestuur slechts vier leden deel aan het overleg. Dat maakt duidelijk dat het gesprek tijdens de ledenvergadering ook ging over de vraag welke plannen er zijn voor de toekomst en hoe de groeiende vereniging ook in de toekomst activiteiten kan waarmaken. Om onze doelen te bereiken is er behoefte aan leden die actief willen bijdragen aan die activiteiten – in welke vorm dan ook. De oproep werd gedaan aan leden om zich actief in te zetten voor de vereniging, en het gesprek aan te gaan welke werkzaamheden of activiteiten dan aansluiten bij de eigen belangstelling of vaardigheden.

Er zijn informele zoombijeenkomsten geweest op 15 maart (met het thema “bewegen”), 15 juni (met het thema “medicatie”) , 17 oktober (met het thema “(h)oren”).

In het najaar zou nog een zoombijeenkomst plaatsvinden met als onderwerp "de zorgpadevaluatie" die met onderzoeksbureau DECI wordt verricht (zie verderop in dit jaarverslag). Deze bijeenkomst ging niet door omdat de gesprekken met de behandelaren over de bevindingen uit het rapport nog niet waren afgerond.

Op 17 januari 2024 is vervolgens een informele zoombijeenkomst gehouden (met het thema “voorzieningen”).



### Tweede Patiëntendag in Bussum op 25 maart 2023



Op zaterdag 25 maart hield de XLH-vereniging een zeer geslaagde tweede patiëntendag in het Goois Lyceum te Bussum. Vanaf 10.30 was er een inloop met koffie en thee. Er waren meer dan 50 mensen aanwezig en veel patiënten hadden familieleden en kinderen bij zich. Voor de kinderen was er een kinderprogramma georganiseerd.



Na een opening van de dag en een hartelijk welkom aan alle aanwezigen door de voorzitter gaven drie sprekers actuele informatie over de ontwikkelingen binnen hun vakgebied.

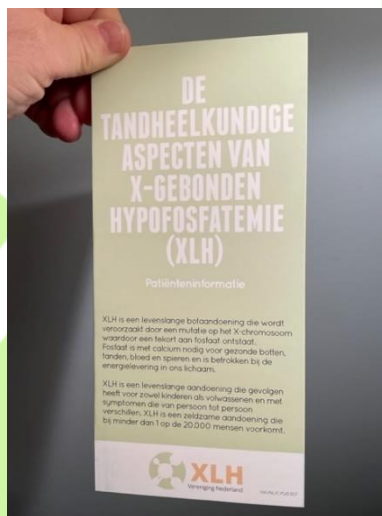
Dr. Natasha Appelman-Dijkstra, internist endocrinoloog, stond stil bij (internationale) initiatieven met betrekking tot de aandoening XLH. Zij gaf ook uitleg over de voorwaarden voor het gebruik van

burosumab door volwassenen en de begeleiding daarbij. Naar het gebruik en de gevolgen is nog veel onderzoek nodig.

Dr. Martine Besouw, kinderarts nefroloog, ging in op de verschijnselen van rachitis bij kinderen en over de voordelen van de nieuwe behandel methode met burosumab ten opzichte van de oude methode met fosfaat en vitamine.



Dr. Hanneke van Verseveld, tandarts-MFP, gaf een lezing over het gebit aan de XLH-patiënt. Bijzonder is dat XLH-patiënten soms wel al pijn ervaren maar dat de tandarts nog niets aan het element kan zien. Afwijkingen en klachten kunnen voorkomen worden door goede mondhygiëne, *sealants* en soms ook het plaatsen van tijdelijke afdekkende kroontjes op het kindergebit. Ook besprak zij orthodontie en het plaatsen van implantaten.



Om de tandarts te informeren over de XLH aandoening heeft de vereniging in samenwerking met Kyowa Kirin voor patiënten en hun tandarts een speciale tandenfolder gemaakt die op de patiëntendag werd gepresenteerd.

Na de lezingen wachtte een heerlijke lunch en werd er door leden nader kennis gemaakt en bijgepraat.

### Medische Adviesraad

Op 13 juni 2023 was er een eerste digitale ontmoeting tussen het bestuur en de nieuw opgerichte Medische adviesraad. Deze groep wordt gevormd door deskundige artsen die bereid zijn in algemene zin te adviseren over de plannen, ontwikkelingen en strategie van de vereniging. De leden van deze Adviesraad kunnen als expert vanuit het eigen vakgebied meedenken over (de medische aspecten van) de onderwerpen die de leden bezighouden en over de activiteiten die de vereniging ontplooit, bijvoorbeeld over het ontsluiten van informatie of het bevorderen van onderzoek naar 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 leden van de Medische adviesraad worden niet benaderd voor individuele patiëntvragen.

Vanuit de vereniging wordt de adviesraad ondersteund bij relevante onderzoeksinitiatieven die overeenstemmen met onze doelgroep en belangen. In zo'n geval kan de vereniging bijvoorbeeld informatie of een steunbetuiging verstrekken ten behoeve van een subsidieaanvraag of onderzoeksprojecten beoordelen vanuit een patiëntperspectief. Ook zou kunnen worden bemiddeld bij het benaderen van leden voor deelname aan een onderzoek of presentatie.

De medische adviesraad bestaat op dit moment uit vijf specialisten vanuit disciplines die relevant zijn voor de ziekte XLH. Zie de pagina [medische adviesraad](#) op de website van de vereniging voor hun namen en achtergrond. Er wordt nog nagedacht over uitbreiding met andere deskundigen, bijvoorbeeld vanuit orthopedie, fysiotherapie, kindertandheelkunde, psychologie of genetica.

### **Website(s) en sociale media**

De eigen [website van de vereniging](#) werd zo nu en dan gevuld met meer content, waaronder nieuwsberichten.

In de loop van 2022 is een Instagram pagina van de XLH Vereniging Nederland geopend. Daaruit is tot dusver geen actieve communicatie met Nederlandse patiënten of belangstellenden voortgekomen. De volgers van XLH Vereniging NL zijn grotendeels XLH-patiënten(-platforms) uit het buitenland. De website van het [XLH Expertisenetwerk](#) die is ontwikkeld door de vier expertisecentra en de XLH-vereniging met steun van de VSOP, voorziet in goede informatie over het ziektebeeld, de diagnose, behandeling en de expertisecentra in Groningen, Amsterdam, Leiden en Rotterdam en andere ziekenhuizen waar xlh-specialisten werkzaam zijn.

### **Netwerk vereniging**

De vereniging is verder gegaan met het opbouwen van een netwerk.

#### **VSOP**

Zie de website [VSOP: patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen](#) voor meer informatie. Vanuit de VSOP, de patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische afwijkingen waarvan ook onze vereniging lid is sinds juni 2021, kwam minder goed nieuws: het ministerie van VWS heeft de VSOP niet erkend als officiële patiëntenkoepelorganisatie. Dit heeft flinke gevolgen voor de financiering van de activiteiten van de VSOP, dat met een bureau van professionele medewerkers ondersteuning biedt aan meer dan 100 patiëntenorganisaties voor zeldzame ziekten. In tegenstelling tot de miljoenen die de subsidie van voor koepelorganisaties beschikbaar zijn, zal de VSOP dan een beroep moeten doen op subsidie voor organisaties die VWS als 'federatieve samenwerkingsverbanden' bestempelt en maximaal € 300.000 bedraagt. Om daarvoor per 2024 in aanmerking te komen, verplicht VWS de VSOP bovendien om de contributie van haar leden voor 2024 substantieel te verhogen. Voor onze vereniging, die zelf geen subsidie ontvangt, betekent dat een contributieverhoging van 50 naar 500 euro per jaar. Voor de VSOP betekent de nieuwe situatie dat er waarschijnlijk flink moet worden bezuinigd op huisvesting en personeel. Het is heel zuur voor deze organisatie die zich echt hard maakt voor mensen met een zeldzame ziekte, waarvan de zeldzaamheid juist meebrengt dat het een relatief kleine groep mensen treft die daardoor niet snel een grote vuist kunnen maken.

Het bestuur van de XLH Vereniging NL heeft, na overleg met de VSOP, besloten de verhoogde contributie in 2024 te voldoen, omdat een (weliswaar niet-erkende) koepelorganisatie als de VSOP meerwaarde heeft voor een kleine vereniging als de onze, voor hulp en advies. Een concreet resultaat van die hulp was het bouw van de informatieve website van het [XLH Expertisenetwerk](#). Er zijn enkele mogelijkheden door VSOP geopperd om een vereniging voor de hogere contributie te compenseren, bijvoorbeeld door een ondersteuning *in natura*, zoals persoonlijk advies of ondersteuning bij een project door medewerkers van de VSOP. Waar mogelijk zal de vereniging daarvan gebruik maken.

Op 5 oktober 2023 namen twee leden van het bestuur deel aan een door VSOP georganiseerde bijeenkomst in het Leidse UMC over behoeftes, knelpunten en oplossingen rond de zorg voor



mensen met een zeldzame aandoening in de regio. Deze bijeenkomst vond plaats in het kader van het [project Zeldzaam in de Regio](#) van de VSOP. Een presentatie door de Stichting NETNEC kanker (voor patiënten met neuro-endocrine tumoren en -carcinomen) illustreerde dat alle patiëntenverenigingen voor zeldzame ziekten worstelen met de kleinschaligheid, waardoor veel werk moet worden verricht met weinig geld en door weinig mensen.

Tijdens deze bijeenkomst werd een presentatie gegeven van het expertisenetwerk van ARCH (dat staat voor 'Auto-immune Research and Collaboration Hub' en is de koepelorganisatie voor regionale, multidisciplinaire expertisenetwerken in het werkveld van systemische auto-immuunziekten) dat voorziet in expertiseconsultatie via een landelijk digitaal portaal. Wanneer patiënt en dokter vragen hebben, maar niet verder komen, kan de arts een aanvraag doen voor een expertiseconsultatie bij het multidisciplinair team (MDT) van ARCH onder het aanleveren van concrete medische informatie. Het MDT komt met een advies. Dat advies kan bestaan uit medisch inhoudelijk advies waar de arts in de eigen regio mee verder kan en soms is het advies de patiënt alsnog te verwijzen.

In het digitale proces is ook opgenomen dat de patiënt zelf kan aangeven hoe het gaat en zelf ook een vraag kan stellen. Het doel van de expertiseconsultatie: het brengen van expertise elders in het land naar de behandelkamer van de patiënt. Inmiddels wordt gewerkt aan breder inzet van het portaal: [www.expertiseconsult.nl](http://www.expertiseconsult.nl).

Zie voor het volledige verslag van de bijeenkomst: [bijeenkomst LUMC -Zeldzaam in de Regio](#)

#### *Nederlandse artsen*

Het bestaan van de vereniging is steeds meer bekend bij betrokken specialisten (artsen en onderzoekers) uit het hele land, zoals de Expertisecentra en andere academisch medische centra en perifere ziekenhuizen. Deze artsen zijn een belangrijke bron voor contact met en ledenwerving onder XLH-patiënten in Nederland.

Op 8 november 2023 waren twee leden van het bestuur aanwezig bij het 33<sup>e</sup> Jaarcongres van de Nederlandse Vereniging voor Calcium- en Botstofwisseling (zie de website [NVCB](#)) op uitnodiging van dr. Appelmann-Dijkstra (LUMC). Er waren korte presentaties van onderzoekers op het gebied van bot- en stofwisselingsziekten. Bij presentaties over de ziekte Osteogenesis Imperfecta (OI) viel op dat veel van de problematiek rond die ziekte ook bij XLH hoort.

Het congres bood gelegenheid vertegenwoordigers van andere patiëntenverenigingen te ontmoeten, zoals de Vereniging voor Osteogenesis Imperfecta, de Patiëntenvereniging fibreuze dysplasie en de Osteoporosevereniging. Ook was er een "speeddate" waarbij artsen/onderzoekers en patiëntenverenigingen informatie konden uitwisselen.

#### *International XLH Alliance*

Sinds augustus 2021 is de vereniging 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. De vereniging vraagt aandacht voor de activiteiten van de XLH Alliance, zoals campagnes op sociale media in verband met de jaarlijkse Internationale XLH Awareness Day op 23 oktober en Rare Disease Day op 28 (in schrikkeljaren: 29) februari.

#### *Overige patiëntenorganisaties en -platforms*

Aansluiting bij VKS (Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten, een patiëntenorganisatie voor mensen met allerlei erfelijke stofwisselingsziekten) is denkbaar, maar nog niet gerealiseerd, omdat het lidmaatschap ook weer geld kost en nog niet duidelijk is wat het onze vereniging concreet kan bieden. De [website van VKS](#) bevat wel geactualiseerde informatie over XLH.

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>).

In november 2023 is de XLH Vereniging ingeschreven bij Orphanet. [Orphanet](#) is een Europese databank die via een website informatie aanbiedt over zeldzame ziekten, weesgeneesmiddelen en patiëntenverenigingen.

#### *Kyowa Kirin*

Bij Kyowa Kirin heeft een wisseling van de wacht plaatsgevonden. De twee “liaison officers” die zich bezighielden met verspreiding van kennis over de ziekte XLH en die het contact met de patiëntenvereniging onderhielden, hebben een andere baan gevonden. Het bestuur heeft in juni kennisgemaakt met de contactpersoon. In september is een vervolgbespreking gehouden waarin we (opnieuw) afspraken hebben gemaakt over de gewenste samenwerking met Kyowa Kirin. De speciale “[tandenfolder](#)” die wij hebben gemaakt met (financiële) steun van Kyowa Kirin en die werd gepresenteerd tijdens de patiëntendag in maart was een groot succes. Er is bereidheid bij zowel Kyowa Kirin om ons bij ander informatiemateriaal weer te ondersteunen. Ook wordt de medewerking voortgezet aan publicaties van Kyowa over XLH in de media, waarbij aandacht wordt gevraagd voor deze ziekte en waarin dan ook op (de website van) de vereniging wordt gewezen. Net als op 28 februari 2023 in een bijlage bij het Financieel Dagblad, worden ter gelegenheid van de “Zeldzame ziekte dag” op 29 februari 2024 interviews gepubliceerd in een bijlage bij de Telegraaf.

#### *DECI Medical Partners en een zorgpadevaluatie voor XLH*

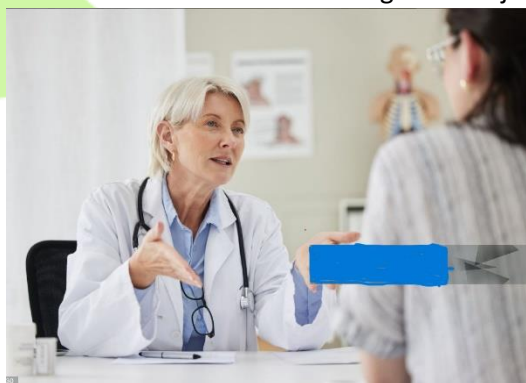
Deci Medical Partners is een bureau voor onderzoek en educatieve *content* op internet, waarvoor het samenwerkt met zorgcentra en commerciële organisaties, zoals Kyowa Kirin. DECI onderhoudt de website met informatie over diverse ziektebeelden. Daarop is ook een “dossier” te vinden over XLH, met onder meer podcasts met artsen en patiënten die, elk vanuit hun eigen perspectief, vertellen over de symptomen en behandeling van XLH: [X-gebonden hypofosfatemie - Mijn Gezondheidsgids](#).

In 2023 is begonnen met het uitvoeren van een zorgpadevaluatie door de XLH Vereniging in samenwerking met Deci Medical Partners. Het onderzoek wordt gefinancierd door Kyowa Kirin, dat overigens geen enkele bemoeienis heeft met de inhoud van het onderzoek.

Eerst is met 6 patiënten van de vereniging een uitgebreid interview afgenomen over hun ziektegeschiedenis, van diagnose tot huidige behandeling, en alle perikelen die men daarbij ondervonden heeft. Ook kwam daarbij aan de orde op welke manier je door je omgeving wordt benaderd, door behandelaren en niet te vergeten; hoe je er zelf tegenover staat. Op basis van deze 6 interviews zijn in totaal 9 patiëntverhalen verteld en werd in kaart gebracht (i) hoe de kwaliteit van leven van XLH-patiënten verbeterd kan worden, en (ii) wat sterkte punten en verbeterpunten zijn m.b.t. het zorgpad in Nederland.

De uitkomsten van dit onderzoek wordt voorgelegd aan diverse behandelend artsen om gezamenlijk te bespreken waar we veranderingen kunnen bewerkstelligen die bijdragen aan het verbeteren van de kwaliteit van leven van de XLH patiënten.

Na afronding van de gesprekken met behandelaren zullen de bevindingen uiteindelijk worden gebundeld in een rapport, waarin aanbevelingen en verbeterpunten benoemd zullen worden, waarmee de vereniging weer volgende stappen kan zetten.



- februari 2024 -