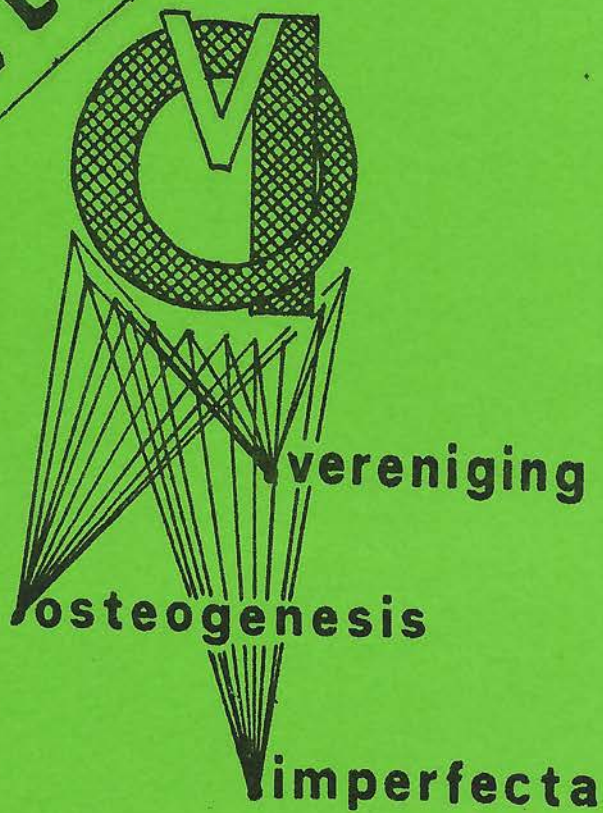


DECEMBER 1986

4^e JAARGANG nr:2.

BREEK PUNT



"BREEKPUNT" is een officieel orgaan van de VERENIGING OSTEOGENESIS IMPERFECTA (VOI). Verschijnt minimaal twee keer per jaar.

Het bestuur van de VOI:

Mw. W.J. Goedhart-Kasander Grevelingenstraat 13, 4335 XC Middelburg. (01180) 27 117.	voorzitter. (alg. informatie)
Mw. A.L.D. Reijerse Seisweg 29, 4334 AD Middelburg. (01180) 35 573 ('s avonds).	sekretaris.
Dhr. J.L. van Erp Koningsvaren 87, 1441 SG Purmerend. (02990) 22 347.	penningmeester.
Mw. L.E.M. van Welzenis-Bunt Luytelaer 1, 5632 BE Eindhoven. (040) 416 744.	bestuurslid. (medisch adviseur)
Mw. R. Pouwiel, Amsterdam.	bestuurslid. (maatsch. werker/ afgev. GR en VSOP)
Mw. D.J. Pohlkamp- van Leeuwen, Leidschendam.	bestuurslid. (afgev. VSOP)
Dhr. J.A. van Berkum, Hattum.	bestuurslid. (voorz. PR-comm.)
Dhr. H.W. Goedhart, Vlissingen.	bestuurslid. (afgev. GA-Zld.)

Overige medewerkers:

Dhr. A.W.A.M. v.d. Donk, Beuningen.	lid PR-commissie.
Dhr. P. van Ooyen, Arnhem.	lid PR-commissie.
Dhr. J. Troost, Wychen.	maatsch. werker.

Maatschappelijk werkers:

Mw. R. Pouwiel, Nigtevechthof 24, 1106 TC Amsterdam, (020) 973 332. Voor het rayon: Noord- en Zuid-Holland, Friesland, Groningen, Utrecht en Flevoland.	
Dhr. J. Troost, Everardusplein 25, 6602 EP Wychen, (08894) 21 477 ('s avonds). Voor het rayon: Drente, Overijssel, Gelderland, Limburg, Noord-Brabant en Zeeland.	

Redactie en lay-out "Breekpunt": D.M. Goedhart.

~~~~~  
~~~~~

EIND 1986,

WEL ALLEMACHTIG!

HET SLAAT IN ALS EEN BOM.

HET JAAR IS NU ALWEER OM!

IK HAD NOG VEEL MEER WILLEN DOEN,

DAT BESLOOT IK TOEN,

AAN HET BEGIN VAN 1986.

WEL ALLEMACHTIG!

DAN MAAR WEER VOORUIT ZIEN,

EEN MAAND OF TWEE, OF TIEN.

AAN HET EIND VAN 1986,

WENS IK EEN IEDER EEN VOORSPOEDIG 1987.

~~~~~  
~~~~~

Beste lezer,

Mede door een interne renovatie ten huize van de redactie, cq. drukkerij, verschijnt het decembernummer van "Breekpunt" wat later, zoals u ziet.

Toch is het weer gelukt om het blad weer een "aanzien" te geven.

We hopen dat u het weer met genoegen zult lezen en mocht u willen reageren, u kent ons adres.

Zoals u gemerkt zult hebben is pagina twee de "artistieke" bladzijde van Breekpunt.

Heeft u zo'n "artistieke ingeving" stuurt u ons dat dan, het hoeft niet professioneel te zijn.

de redactie.

- INHOUD: pagina: 1. Verenigings adressen.
2. "1986".
3. Voorwoord en inhoud.
4. Van het bestuur.
5. Verslag bijeenkomst 13 september 1986.
7. Medische Adviesraad.
8. Osteogenesis Imperfecta en erfelijkheid.
17. PR-commissie.
19. OI-Internationaal.
20. Leden schrijven.
26. Allerhande.
28. Ledenbestand.
29. Kinderhoek.
34. Lidmaatschap en donatie.



VAN HET BESTUUR

Beste mensen,

Hier is dan weer de laatste informatie uit de gelederen van het bestuur.

Op de laatste bestuursvergadering is besloten dat steunende leden niet toe kunnen treden tot het bestuur, maar wel als specialist met een adviserende stem kunnen worden gevraagd.

Dit om te voorkomen dat het bestuur mogelijk gaat bestaan uit mensen die wel geïnteresseerd zijn in OI, maar dit niet aan "den lijve" ondervinden. De vereniging moet een vereniging zijn én blijven voor en door mensen met OI en hun ouders.

Mej. Pouwiel heeft de plaats van mevrouw Hermans ingenomen als afgevaardigde naar de VSOP.

Voor mej. v.d. Pol is het om praktische redenen erg moeilijk om naar de bijeenkomsten van de VSOP te gaan, ze stelde daarom haar plaats beschikbaar; mevrouw Pohlkamp is bereid gevonden haar plaats in te nemen.

We willen mej. v.d. Pol hartelijk danken voor haar bijdrage; zij heeft gezegd dat zij bereid is een andere taak te vervullen, wat we natuurlijk graag aanvaardden.

Marjan bedankt, en mevrouw Pohlkamp succes bij de VSOP!

De eerstvolgende bestuursvergadering zal zijn op 11 april 1987, heeft u hiervoor nog vragen en/of opmerkingen die u besproken wilt zien, schrijft of belt u ons dan even.

De eerstvolgende bijeenkomst zal zijn op 25 april 1987 (noteert u dit alvast in uw agenda) in de Johanna Stichting te Arnhem.

Voor sommigen is deze plaats wel wat ver weg, maar de accommodatie is er erg goed en zeer geschikt; een andere zaal is erg moeilijk te vinden.

Mocht u graag willen komen, maar is het vervoer een probleem, belt u ons dan even, misschien kunnen we hiervoor een oplossing vinden.

Voor deze bijeenkomst zullen we trachten iemand van de GMD uit te nodigen. Over één en ander wordt u nog geïnformeerd.

Mevrouw Van Welzenis is op bezoek geweest bij enkele gezinnen met kleine kinderen met OI, zij kan op deze manier de gezinnen beter begeleiden en in de toekomst een beter beeld krijgen van de ontwikkelingen van de kinderen.

Mocht u hier vragen over hebben, neem dan contact met haar op.

De VOI heeft, via de Gehandicaptenraad, van het ministerie van WVC een flinke subsidie gekregen.

We willen dit geld zo goed mogelijk besteden, uiteraard ten behoeve van onze leden. Heeft u suggesties?

Ik hoop dat u weer voldoende op de hoogte gebracht bent van de ontwikkelingen binnen de vereniging en wens u allen namens het bestuur een voorspoedig, maar vooral een gezond, 1987 toe.

Helmie Goedhart-Kasander (voorz.)

Verslag bijeenkomst d.d. 13 september 1986.

PLAATS: Johanna Stichting, Heyenoordseweg 5, 6813 GG Arnhem.

Tijd: van 11.00 uur tot 17.00 uur.

Hoewel er nog steeds mensen komen "binnendruppelen", heet mevrouw Goedhart iedereen, en vooral degenen die voor het eerst komen, hartelijk welkom. Zij wijst erop, dat de kinderen in een aparte ruimte spelletjes kunnen doen en/of naar tekenfilms kunnen kijken; door hen gemaakte tekeningen zullen een plaats krijgen in "Breekpunt". Uiteraard mogen de kinderen ook bij hun ouders blijven. De vaste medewerk(st)ers en het bestuur, waarvan de leden zich verspreid onder de aanwezigen bevinden, worden voorgesteld.

De voorzitter bespreekt de volgende punten:

a] De VOI kan hoogstwaarschijnlijk van het Ministerie van WVC een subsidie verwachten. Als tussenpersoon is de Gehandicaptenraad aangesteld; deze zal voor realisering van één en ander zorgdragen.

b] Door de werkgroep PR. wordt hard gewerkt aan het (vernieuwde) informatieboekje. De Stichting Nationaal Revalidatie Fonds heeft hiervoor een subsidie toegezegd.

c] Met hulp van een farmaceutische industrie komt er binnenkort een mailing, bestemd voor alle huis- en kinderartsen, tot stand. Hierbij zullen de betrokken medici door middel van een folder met begeleidend schrijven op het bestaan van de VOI worden geattendeerd. Bij deze campagne draagt de VOI de kosten van het drukwerk zelf, terwijl de desbetreffende farmaceutische industrie de verzending organiseert en voor haar rekening neemt.

d] Het bestuur heeft gesignaleerd dat sommige donateurs iets meer dan dat willen zijn, maar geen "echt" lid kunnen worden. Te denken valt aan bijv. ouders van volwassen leden of medewerkers in de gezondheidszorg, zoals fysiotherapeuten en verpleegkundigen. Voor deze groepen geïnteresseerden zal binnenkort het "steunend" lidmaatschap worden geïntroduceerd.

Op de bestuursvergadering d.d. 4 oktober a.s. zullen de rechten en plichten van deze "steunende" leden worden bepaald. Verder stelt de voorzitter voor de donateurs in de toekomst minder informatie te sturen. Tot nu toe kregen zij jaarlijks beide uitgaven van het verenigingsblad. De produktie- en de verzendkosten worden nauwelijks door het minimale donatiebedrag gedekt. Het bestuur stelt dan ook voor de donateurs voortaan jaarlijks éénmaal een "Breekpunt" toe te zenden met informatie over de vereniging zelf en gegevens waarvan verwacht wordt dat deze interessant genoeg zijn voor de desbetreffende doelgroep. Donateurs die het niet eens zijn met deze "bezuinigingsmaatregel", kunnen zich altijd nog als "steunend" lid laten inschrijven. Na deze uitleg door de voorzitter wordt over deze kwestie gestemd: de meerderheid van de aanwezige leden gaat ermee akkoord.

Het hele plan treedt pas in werking als de statuten van de vereniging zijn aangepast.

e] Naar aanleiding van een vraag uit de zaal benadrukt mevrouw Goedhart, dat de contributie voor het lidmaatschap in geen geval een belemmering mag worden. Zij die het bedrag financieel echt niet kunnen missen, moeten dit aan het bestuur kenbaar maken: er kan in dergelijke situaties wel een regeling worden getroffen. Er wordt nog op geattendeerd, dat enkele ziekenfondsen bereid zijn genoemde contributie voor hun rekening te nemen.

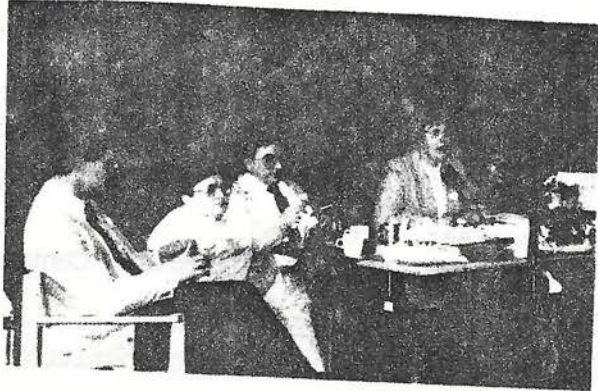
f] De werkgroep PR zit om mankracht verlegen. Zij, die in Overijssel of Gelderland woonachtig zijn en willen helpen, worden verzocht dit aan de heer Van Berkum door te geven. Hulp bij het samenstellen van het verenigingsblad is eveneens welkom.

g] De heer Van Welzenis wijst erop dat de Technische Hogeschool te Eindhoven in beplaaide gevallen behulpzaam kan zijn bij het ontwikkelen van technisch vernuft, als het om aanpassingen en gebruiksvoorwerpen voor gehandicapten gaat. Wat deze afdeling van de genoemde instelling doet staat in de folder - enkele exemplaren liggen achterin de zaal - beschreven. h] Voor het compleet maken van het leden- en donateursbestand wordt dringend verzocht evt. correcties en (geheime) telefoonnummers aan de secretaris door te geven.

Terwijl de lunch wordt genuttigd worden ervaringen uitgewisseld.

Op de foto van links naar rechts:

Joop van Erp, Rina Pouwiel, Roul van Ooyen, Helmie Goedhart en Anita Reijerse.



Voordat de gastspreker aan het woord komt, deelt de voorzitter namens dokter Creemers mee, dat het onderzoek naar gehoorafwijkingen bij families voor OI in voorkomt, nog niet als afgerond kan worden beschouwd. Wie tot deelname bereid is en zich nog niet heeft opgegeven, kan dit alsnog doen; dokter Garretsen zit in de zaal.

De heer Van Ooyen is voornemens in 1987 naar Amerika en Canada te gaan. Hem is gebleken dat het momenteel onmogelijk is als OI-patiënt een "waterdichte" verzekering af te sluiten: in een vrij uitvoerige toelichting maakt hij dat duidelijk.

Aan de hand van door mevrouw Van Welzenis vooraf gestelde specifieke vragen geeft dokter Beemer (de gastspreker) stap voor stap uitleg over erfelijkheid. Na iedere stap is er gelegenheid tot het stellen van vragen, waarvan dankbaar gebruik wordt gemaakt. Elders in deze editie van "Breekpunt" treft u een artikel over dit onderwerp aan. Mevrouw Goedhart wijst de aanwezigen er nog eens op dat men niet moet aarzelen een beroep te doen op één van de erfelijkheidscentra in ons land als er vragen op het gebied van de erfelijkheid zijn. Zij bedankt dokter Beemer voor zijn uitleg, waarbij zij door Barry van Erp wordt geassisteerd: hij geeft de betrokken arts een bos bloemen.

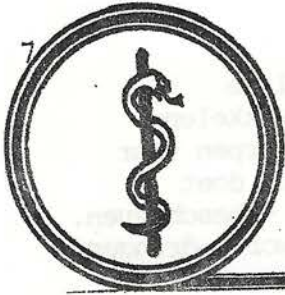
Dokter Creemers (KNO-arts) is nu ook gearriveerd. Hij wil voorkomen dat zijn onderzoek, waarvan de uitvoering door dokter Garretsen wordt gerealiseerd, niet te éézijdig uitvalt. Men mag zich niet richten op uitsluitend mensen met OI die merkbare gehoorstoornissen hebben; ook zij die geen klachten hebben verdienen aandacht: "We doen onszelf kwaad als we het beeld aan elkaar te somber voorstellen".

Vervolgens kan men bij de bar een kopje koffie afhalen, waarna nog wat ervaringen kunnen worden uitgewisseld, als men hieraan behoefte heeft.

De voorzitter wenst iedereen een behouden thuiskomst.

(AR 10-86)





MEDISCHE ADVIESRAAD V O I

De Medische Adviesraad is als volgt samengesteld:

- * Dr. F.A. Beemer, kinderarts-geneticus,
verbonden aan de Stichting Klinisch Genetisch Centrum Utrecht en werkzaam in het Wilhelmina Kinderziekenhuis te Utrecht.
- * P.P. Besselaar, orthooped,
werkzaam in het Academisch Medisch Centrum te Amsterdam.
- * J.M. van Doorne, tandarts,
werkzaam in het Tandheelkundig Instituut te Utrecht.
- * P.J.M. Helders, fysiotherapeut,
werkzaam in het Wilhelmina Kinderziekenhuis te Utrecht.
- * D.P.A.M. Rijs, revalidatie-arts,
werkzaam in het Bio-Revalidatiecentrum voor Kinderen te Arnhem.
- * Dr. G. Sinnema, klinisch psycholoog,
werkzaam in het Wilhelmina Kinderziekenhuis te Utrecht.
- * Prof. Dr. R. Steendijk, emeritus hoogleraar Kindergeneeskunde aan de
Universiteit van Amsterdam.
- * Dr. R.A. Tange, keel-, neus- en oorarts,
werkzaam in het Academisch Medisch Centrum te Amsterdam.
- * Prof. Dr. H.C.S. Wallenburg, hoogleraar Gyneacologie en Verloskunde,
verbonden aan de Erasmus Universiteit te Rotterdam en werkzaam in het
Academisch Ziekenhuis Rotterdam-Dijkzigt.
- * Mw. L.E.M. van Welzenis-Bunt, arts,
Luytelaer 1, 5632 BE Eindhoven.

Het inschakelen van de Medische Adviesraad kan het beste via uw huisarts of behandelend specialist gebeuren: "intercollegiaal overleg" wordt dit genoemd.

Op deze manier komt het vertrouwen tussen u en uw arts (en omgekeerd) het minst in het gedrang.

Bij twijfel kunt u beter eerst mw. Van Welzenis vragen welke procedure u moet volgen.

Zij is telefonisch te bereiken onder nummer: (040) 416 744.





OSTEOGENESIS IMPERFECTA EN ERFELIJKHEID

Samenvatting inleiding Dr. F.A. Beemer, d.d. 13 september 1986.
Johanna Stichting, Arnhem.

Naar aanleiding van een aantal vragen uit het bestuur werd het begrip "erfelijkheid" nader toegelicht.

Deze vragen waren:

1. Wat houdt erfelijkheidsonderzoek in?
2. Waarom is er bij recessieve erfelijkheid een kans van 25% en waarom geldt die elke zwangerschap opnieuw?
3. Waarom is het soms zo moeilijk de (herhalings)-kans precies vast te stellen?
4. Hoe betrouwbaar is de medische informatie die al voorhanden is?
5. Wat zijn de mogelijkheden van onderzoek in het eerste deel van de zwangerschap?

Deze vragen worden in het onderstaande verhaal kort uitgelegd; indien u meer over dit onderwerp wilt weten ten behoeve van uzelf, is het aan te raden om via uw arts om erfelijkheidsvoorlichting in een Klinisch Genetisch Centrum te vragen. Adressen van deze centra zijn te verkrijgen bij uw vereniging.

1. Wat houdt erfelijkheidsonderzoek in?

De werkwijze is niet in alle centra in Nederland precies gelijk. In grote lijnen maakt men voor het erfelijkheidsonderzoek gebruik van de medische informatie die er al is. Bekeken wordt of deze informatie volledig is. Soms kan op grond van alles wat er al is, een uitspraak over de diagnose, het type OI en het herhalingsrisico, etc. gedaan worden. Soms is ook een aanvullend onderzoek, röntgenfoto's bijvoorbeeld, noodzakelijk.

Vaak moet informatie over de familie opgevraagd worden. Dit gebeurt uitsluitend via de adviesvrager; nooit wordt rechtstreeks de familie benaderd. Soms is onderzoek naar bloedverwantschap noodzakelijk. Als alle noodzakelijke informatie verzameld is en eventuele aanvullende onderzoeken zijn gedaan, wordt een eindgesprek gehouden; later ontvangt men daarvan een schriftelijke samenvatting.

2. Recessieve erfelijkheid: wat is dat en waarom is het herhalingsrisico 25%, iedere zwangerschap opnieuw?

Hiervoor heb ik de betreffende pagina's over de verschillende vormen van erfelijkheid (autosomaal dominant, recessief en geslachtsgebonden) gekopieerd uit het boekje "Erfelijkheid, wat is dat". Op deze uitgave van de Nederlandse Anthropogenetische Vereniging (N.A.V.) werd tijdens de vergadering al door één uwer gewezen; momenteel is deze brochure uitverkocht; een bijgewerkte herdruk is in voorbereiding en zal in 1987 uitkomen. Besteladres: Sekretariaat NAV, Postbus 18009, 3501 CA Utrecht (tel. 030-320210).

3. Waarom is dit herhalingsrisico soms zo moeilijk vast te stellen?
Dit is soms moeilijk omdat de diagnose OI bijna altijd gesteld moet worden op grond van verschijnselen die iemand heeft in combinatie met bevindingen op röntgenfoto's. Het is (nog) niet mogelijk de diagnose OI te stellen met behulp van bloedonderzoek. Het zou wel kunnen met behulp van onderzoek met de elektronenmikroskoop van een stukje bot; dit is echter een tamelijk ingrijpend iets. Bovendien is het juiste type zo niet goed vast te stellen.
4. Hoe betrouwbaar is de medische informatie die er als is?
De graad van betrouwbaarheid is heel wisselend, ook de volledigheid van het onderzoek kan sterk wisselen. Altijd zal door de klinisch geneticus de reeds bestaande informatie opgevraagd en gecheckt worden op haar betrouwbaarheid.
5. Mogelijkheden van onderzoek in de eerste helft van de zwangerschap.
Deze mogelijkheden zijn sterk afhankelijk van het type OI waar het om gaat. Er zijn 4 hoofdtypen, I - IV. Type I komt het meest voor. Type II is het meest ernstige wat betreft de verschijnselen en verloopt in het algemeen letaal (= dodelijk). Sommige vormen van type II en III kunnen sterk op elkaar lijken. Type III is tamelijk zeldzaam. De verschijnselen van type IV zijn zeer gevarieerd. Vooral bij type II kan ECHO-onderzoek (ultra-geluid) gedaan worden zodat een diagnose voor de 5e maand gesteld kan worden. Bij type I en IV zijn deze mogelijkheden er niet: deze kunnen niet tijdens de zwangerschap worden vastgesteld. Bij type III is het soms mogelijk de diagnose op tijd (voor de 5e maand) te stellen in de zwangerschap; dit is echter lang niet altijd het geval. Soms namelijk ontstaan de fracturen pas laat (na de 5e maand) in de zwangerschap.

Uit bovenstaande zal duidelijk zijn dat de verschijnselen bij OI zeer gevarieerd kunnen zijn, waardoor de diagnose, maar vooral de typering, erg moeilijk kan zijn. Een goede typering is belangrijk in verband met de erfelijkheid; deze varieert namelijk bij verschillende types (type I en II dominant; type III recessief; type II: recessieve en dominante types). Een juiste typering is een zaak van specialisten; in het algemeen zal men daarvoor bij klinisch genetici terecht kunnen.

01-12-1986, Utrecht, Dr. F.A. Beemer.

Hieronder volgt een lijst van Klinisch Genetische Centra in ons land.

Groningen:

RU Groningen,
afdeling voor Erfelijkheidsvoorlichting.
Antonius Deusinglaan 4,
9713 AW Groningen.
(050) 632 929/ 632 932.

Gelderland:

Werkgroep Erfelijkheidsadviezen.
Sint Radboudziekenhuis
Geert Grooteplein Zuid 20,
6525 GA Nijmegen.
(080) 513 946.

Utrecht:

Stichting Klinisch Genetisch Centrum Utrecht.
Postbus 18009, 3501 CA Utrecht.
(030) 320 210.

Noord-Holland:

Antropogenetisch Instituut
(VU Amsterdam, Faculteit Geneeskunde)
Van der Boechhorststraat 7,
1081 BT Amsterdam.
(020) 5482764 / 5483996.

Instituut voor Antropogenetica (Universiteit van Amsterdam)
Academisch Medisch Centrum
Meibergdreef 15,
1105 AZ Amsterdam-Zuidoost.
(020) 5665111 / 5665110.

Interuniversitair Oogheelkundig Instituut.
afd. Ophthalmogenetica
p/a Academisch Medisch Centrum, poli A-01
Postbus 12141, 1100 AC Amsterdam.
(020) 5664598.

Zuid-Holland:

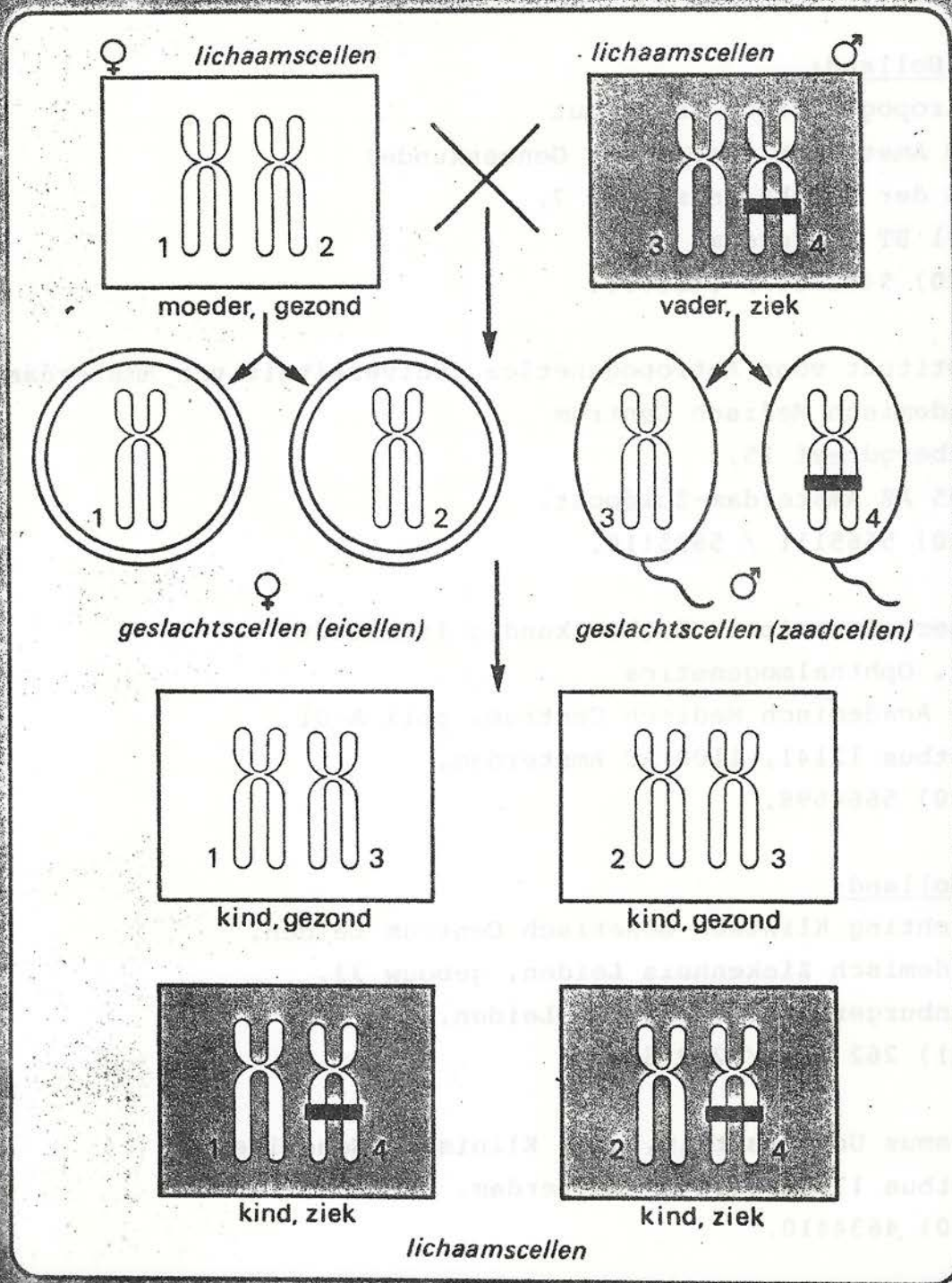
Stichting Klinisch Genetisch Centrum Leiden.
Academisch Ziekenhuis Leiden, gebouw 33.
Rijnburgerweg 10, 2333 AA Leiden.
(071) 262 527 / 262 822.

Erasmus Universiteit, afd. Klinische Genetica.
Postbus 1738, 3000 DR Rotterdam.
(010) 4634410.

Limburg:

Stichting Klinische Genetica Limburg.
p/a Ziekenhuis St. Annadal.
Postbus 1918, 6201 BX Maastricht.
(043) 866 666 / 862 281.

DOMINANTE OVERERVING



Figuur 11. De overerving van een dominant gen. ■■■ In de ene helft van de geslachtscellen van een ouder met de aandoening komt het dominante gen wel voor, in de andere helft van de geslachtscellen niet. De helft van de kinderen zal de aandoening hebben, de helft niet.


Afwijkingen van genen

Ieder gen is tweemaal in iedere cel aanwezig. Een gen kan echter een afwijking hebben, zodat het verkeerde informatie geeft aan de cel waar hij deel van uitmaakt. Bij sommige ziektebeelden is de werking van het gen met de afwijking krachtiger dan die van het normale gen. In dit geval wordt het gen met de afwijking 'dominant' genoemd: het gen overheerst (domineert) het normale gen.

Iemand die drager is van een gen met zo'n afwijking (zo'n gen is dus in elke lichaamscel terug te vinden), heeft vaak bepaalde ziekteverschijnselen. Bij andere afwijkingen is de werking van het gen met de afwijking zwakker ('recessief') dan de werking van het normale gen. Iemand die drager is van een dergelijk gen zal daarvan zelf geen last hebben, omdat het normale gen de werking van het gen met de afwijking kan overheersen.

Dominante erfelijke ziekten

Als iemand een dominant (overheersend) gen bezit van een erfelijke ziekte is er meestal sprake van bepaalde kenmerken of ziekteverschijnselen; het normale gen is onvoldoende in staat om het effect van het gen met de afwijking op te heffen. Dit wordt nog eens duidelijk gemaakt in figuur 11.

De twee genen, het afwijkende  en het normale, bevinden zich op twee chromosomen die samen een paar vormen. Bij de vorming van de ei- en zaadcellen komt één chromosoom van dit paar in de ene zaad- of eicel terecht en het tweede chromosoom in het andere.

Het gevolg is dat de helft van alle geslachtscellen het chromosoom met het afwijkende gen heeft en de andere helft het chromosoom met het normale gen. Er is dus steeds een kans van 50% dat de eicel (als de moeder draagster is van het gen met de afwijking) of de zaadcel (als de vader drager is) het afwijkende gen bezit.

Ieder kind van een moeder of vader die in het bezit is van een dominant (overheersend) gen, heeft dus een kans van 50% om dit gen te erven en dus dezelfde aandoening te krijgen. Er is voor elk kind natuurlijk ook een kans van 50% dat hij het normale gen erft en de aandoening dus niet krijgt. In dit laatste geval zal ook het verdere

nageslacht van het kind die ziekte of afwijking niet hebben.

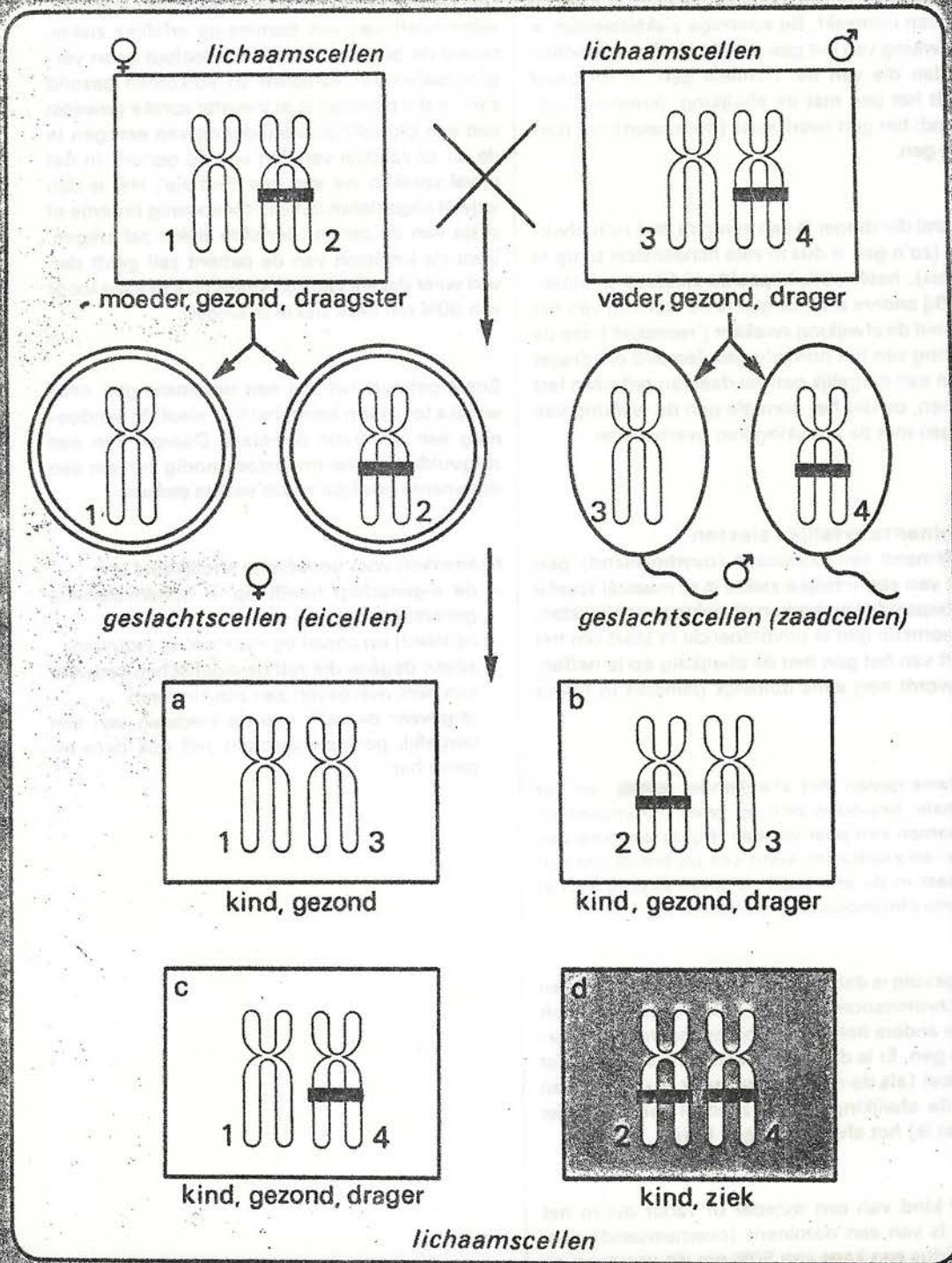
Het kan gebeuren dat een patiënt alle verschijnselen heeft van een dominante erfelijke ziekte, terwijl de beide ouders daar absoluut geen verschijnselen van vertonen en volkomen gezond zijn. In die gevallen is er meestal sprake geweest van een plotselinge verandering van een gen in de ei- of zaadcel van één van de ouders. In dat geval spreken we van een 'mutatie'. Het is dan vrijwel uitgesloten dat een toekomstig broertje of zusje van de patiënt dezelfde ziekte zal krijgen. Voor de kinderen van de patiënt zelf geldt dan wel weer dat elk van zijn kinderen een kans loopt van 50% om deze ziekte te krijgen.

Soms gebeurt het dat een dominant gen nauwelijks tot uiting komt; het lijkt alsof de aandoening een generatie overslaat. Daarom kan een zorgvuldig familie-onderzoek nodig zijn om een dominante erfelijke ziekte vast te stellen.

Kenmerken voor dominante erfelijkheid zijn:

- de eigenschap treedt op in opeenvolgende generaties
- hij treedt op zowel bij mannen als vrouwen
- alleen degene die zelf de eigenschap vertoont kan hem overgeven aan zijn kinderen
- ongeveer de helft van de kinderen van een dergelijk persoon vertoont zelf ook deze eigenschap.

RECESSIEVE OVERERVING



Figuur 12. De overerving van een recessief gen. ■■■■ Zowel de vrouw als de man zijn drager van een recessief gen. In slechts de helft van de eicellen en de helft van de zaadcellen komt dit gen terecht. Welke eicel met welke zaadcel versmelt is niet te voorspellen. Er zijn vier mogelijkheden met ieder een gelijke kans.

Recessieve erfelijke ziekten

Er is sprake van recessieve erfelijkheid als het normale gen de werking van het gen met de afwijking opheft. Het afwijkende gen is 'ondergeschikt' aan het gezonde. Mensen die drager zijn van een recessief gen, zijn daarom meestal gezond.

Ook hier heeft elk kind een kans van 50% dat hij het gen met de afwijking erft. Maar als het kind van de andere ouder een normaal gen meekrijgt, gebeurt er niets: het effect van het gen met de afwijking wordt opgeheven door dat van het normale gen.

Er ontstaan pas problemen wanneer het kind van beide ouders een gen erft met dezelfde recessieve afwijking. Beide ouders maken twee soorten geslachtscellen en het is niet te voorspellen of nu toevallig de beide genen met de afwijking elkaar zullen ontmoeten bij de versmelting van ei- en zaadcel, of dat twee normale genen elkaar tegen komen. Natuurlijk is ook de combinatie van één normaal gen met één afwijkend gen mogelijk. In figuur 12 zijn deze mogelijkheden nog eens getekend. Voor de duidelijkheid zijn de geslachtscellen van de ene ouder 1 en 2 genoemd en die van de andere ouder 3 en 4.

De kinderen die zich uit de bevruchte eicellen gaan ontwikkelen met de combinaties (a), (b) en (c) zullen niet aan de recessief erfelijke ziekte lijden. Het kind dat zich echter ontwikkelt uit een bevruchte eicel met de combinatie (d) heeft géén normaal gen om de werking van het afwijkende gen ongedaan te maken. Het gevolg daarvan is dat zich bij deze kinderen korte of langere tijd na de geboorte een recessief erfelijke ziekte openbaart.

Uit het schema hiernaast blijkt dat ouders die allebei drager zijn van eenzelfde recessief gen, een kans van 1 op 4 (25%) hebben op een kind dat twee recessieve genen meekrijgt en dus aan een recessief erfelijke ziekte zal lijden. De kans dat het kind dit ziektebeeld niet heeft omdat het dit recessieve gen niet of slechts in enkelvoud heeft geërfd, is 3 op de 4 of 75%.

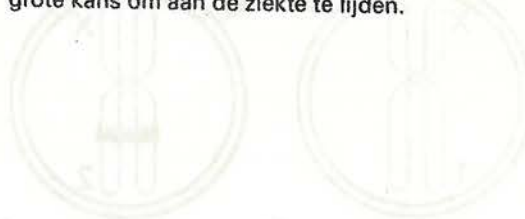
De meeste recessieve genen komen maar zelden voor onder de bevolking. Als iemand drager is van zo'n gen, is de kans dus maar heel klein dat hij trouwt met iemand die hetzelfde afwijkende gen met zich meedraagt. Het risico een kind te krijgen met de betreffende recessief erfelijke ziekte is dan ook niet groot.

De kans dat beide ouders drager zijn van hetzelfde recessieve gen wordt groter als ze familie van elkaar zijn; bijvoorbeeld neef en nicht.

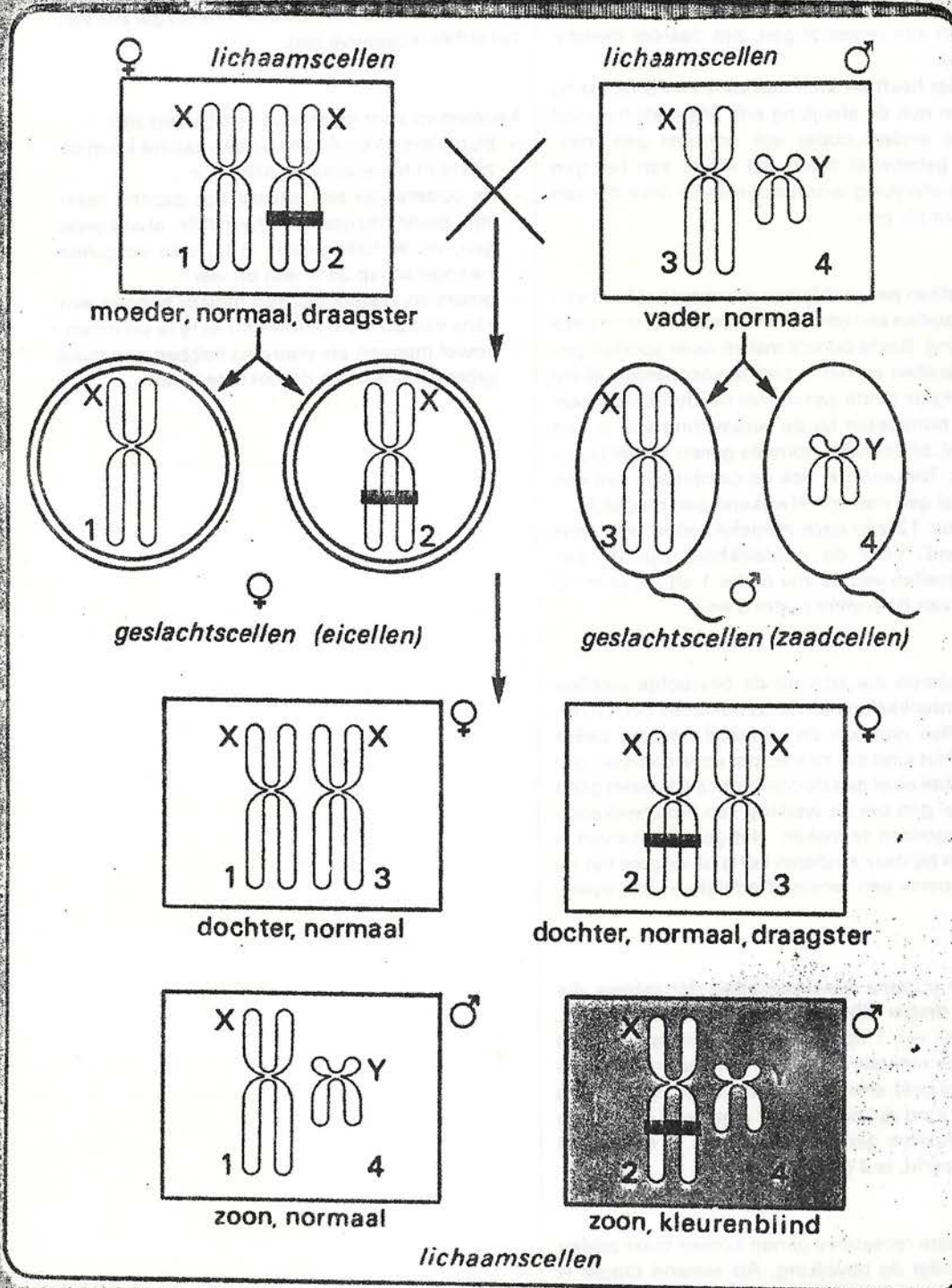
Overigens: hoe geringer de verwantschap is, hoe kleiner de kans is dat beide ouders drager zijn van hetzelfde recessieve gen.

Kenmerken voor recessieve erfelijkheid zijn:

- bij ouders en kinderen van een patiënt komt de ziekte in het algemeen niet voor
- de ouders van een patiënt zijn gezond maar zijn beide drager van hetzelfde afwijkende gen; de herhalingskans is bij elke volgende zwangerschap 25%, één op vier
- broers en zusters van een patiënt hebben een kans van 25% om dezelfde ziekte te vertonen.
- zowel mannen als vrouwen hebben een even grote kans om aan de ziekte te lijden.



GESLACHTSGEBONDEN RECESSIEVE OVERERVING



Figuur 13. De overerving van een geslachtsgebonden erfelijke ziekte. De vrouw is draagster van het afwijkende gen, maar heeft de ziekte niet. Via haar geslachtscellen komt het afwijkende gen bij de helft van de dochters en zoons terecht. De dochter 2-3 is weer draagster, de zoon 2-4 heeft de aandoening.

Geslachtsgebonden erfelijke ziekten

Een klein aantal erfelijke ziekten (± 90) komt alleen voor bij mannen en jongens, zoals bloedziekte en kleurenblindheid. Vrouwen kunnen wel draagster zijn van het gen met de afwijking, maar zijn meestal niet ziek.

Hoe kan het dan dat vrijwel alleen jongetjes en mannen deze ziekte vertonen? We zullen dat proberen duidelijk te maken in figuur 13.

Daar vindt U een schema van de mogelijkheden die er zijn als een vrouw draagster is van het gen voor kleurenblindheid, en kinderen krijgt van een man die niet in het bezit is van dit afwijkende gen. Uit figuur 13 volgt dus dat iedere dochter van een vrouw met het gen voor geslachtsgebonden kleurenblindheid 50% kans heeft om draagster van het afwijkende gen te zijn. Iedere zoon heeft een kans van 50% om het afwijkende gen te erven en dus kleurenblind te zijn.

Het is natuurlijk ook mogelijk dat een kleurenblinde man en een vrouw die geen draagster is, kinderen krijgen. In dit geval is figuur 14 van toepassing. Wanneer een vader dus een geslachtsgebonden ziekte heeft terwijl de moeder geen draagster is van dit gen, zullen alle zonen en geen dochters zonder deze ziekte door het leven gaan. Wel zijn alle dochters draagsters van het afwijkende gen. Op hun kinderen is het schema van figuur 13 weer van toepassing.

Ook in het geval van geslachtsgebonden erfelijkheid kan de ziekte het gevolg zijn van een mutatie (plotselinge verandering) van een gen op het X-chromosoom van een geslachtscel. Als er in een familie slechts één patiënt is met zo'n geslachtsgebonden ziekte, is dat onvoldoende bewijs voor zo'n mutatie. De kans bestaat dan dat de moeder toch draagster is van de betreffende ziekte.

De erfelijkheidskundige heeft mogelijkheden om te berekenen hoe groot de kans is dat de moeder draagster is van zo'n afwijking. In sommige gevallen kan het draagsterschap ook via laboratoriumtesten worden aangetoond.

Kenmerken van geslachtsgebonden erfelijkheid zijn:

- de ziekte komt vrijwel alleen bij mannen voor
- een man die de ziekte heeft zal gezonde dochters krijgen die allen draagster zijn; zijn zoons zijn gezond en kunnen niet overdragen. De ziekte gaat dus niet over van vader op zoon

- gezonde vrouwen kunnen draagster zijn en de ziekte overdragen aan de helft van de zoons; de dochters hebben 50% kans draagster te zijn maar zullen allen gezond zijn.



Verslag van Poul van Ooyen.

We beginnen met het feit dat Remke Hermans helaas de PR-commissie heeft verlaten. Drukke door een nieuwe studie maakte het haar helaas onmogelijk het PR-werk erbij te doen, jammer voor ons, want Remke was een meedenkster die tevens onvermoeid het werkplan opnieuw typte tot we tevreden waren. Remke, bedankt en veel succes!

Fons v.d. Donk (uit Beuningen) en zijn vrouw Mieke hebben gelukkig meteen haar plaats overgenomen, dat is geweldig, als leden met de daad een steentje bijdragen. Welkom Mieke en Fons!
De eerste vergadering is al in Beuningen geweest om het echtpaar Van den Donk over het PR-werk te informeren.

De artikelen voor ons nieuwe informatie boekje zijn nu bijna klaar, het is een hele klus om deze artikelen te schrijven.
De ruimte is beperkt en je wilt er toch zoveel mogelijk in kwijt.
Met de drukkerij (via onze penningmeester Van Erp) zal dan over de lay-out worden gepraat. Onze bedoeling is om na het verschijnen van dit boekje ook aparte stencils te maken over o.a.: revalidatie fysio-therapie, tips ter verzorging van baby's en kinderen, aanpassingen, enz., enz..
Begin 1987 moet een en ander rond zijn.

De secretaris van de VOI (Anita Reijerse) heeft het voor elkaar gekregen dat, op kosten van een farmaceutische onderneming, alle huisartsen en kinderartsen de nieuwe folder van de VOI met een door Prof. Steendijk geschreven begeleidende brief, hebben ontvangen. Bij elkaar kunnen zo'n 7000 artsen nu weten dat de VOI bestaat. Een knap staaltje werk van Anita, waar we allemaal blij om zijn. Ook onze penningmeester bedankt voor het inpakken, ga er maar eens aan staan om 7000 enveloppen te vullen!

Op 5, 6 en 7 november j.l. is er een congres geweest in Veldhoven over kindergeneeskunde. Hier waren zo'n 500 kinderartsen aanwezig. Lidy van Welzenis, Jan Arie van Berkum, Fons van den Donk en Louise en Poul van Ooyen zijn er op toerbeurt heengegaan met onze VOI-stand, die vol lag met ons informatiemateriaal.

Voor de tafel ons spandoek en aan de muur onze nieuwe poster in groot formaat. Toch leuk als er op zo'n congres kinderartsen naar je toekomen en je herkennende van de TV, vragen hoe het met onze vereniging gaat, of als je hoort zeggen: jullie vereniging tinnert prima aan de weg.

Op 23 oktober jl. was er een jubileumbijeenkomst in Arnhem van de Ge-handicaptten Organisatie Nederland (GON). Namens de VOI is Poul van Ooyen daar geweest. Het was een hele happening, met zo'n 3000 mensen.

8^e CONGRES KINDERGENEESKUNDE

P. v. Ooyen

5, 6, 7 NOVEMBER 1986

Heel leuk was het feit dat het GON van de Rotary-club 12 elektronische rolstoelen kreeg aangeboden, t.w.v. een half miljoen!
Deze stoelen zijn door Philips ontwikkeld en worden nog niet door de bedrijfsverenigingen verstrekt, omdat ze veel te duur zijn.
Met deze stoelen kun je kennelijk bijna alle kanten op.

Ook hebben we ervoor gezorgd dat op de infomarkt van de Provinciale Gehandicapten Organisatie in Limburg te Roermond voldoende informatie over onze vereniging was.

U ziet, als er iets is te doen zijn we er als de kippen bij.
Is er soms in uw woonplaats of omgeving een evenement waar de VOI niet mag ontbreken, laat het ons dan weten.
Wilt u er zelf met onze stand heen, ook prima, graag zelfs.

Op verzoek van ons bestuur werkt de PR-commissie nu een plan uit om alle (bij onze leden) bestaande hulpmiddelen, aanpassingen en eigen gevonden handigheden op dia's te krijgen. De medewerking van onze leden hierbij is onmisbaar, vandaar onze vraag aan u om ons een kort briefje te schrijven waarin u de bij u in gebruik zijnde aanpassingen vermeldt.
Mocht u er ook een foto bij hebben, dan graag. We gaan dan selecteren, zodat we bijvoorbeeld niet tien dezelfde rolstoelen of handigheden hebben. Ons "vliegend" camerateam komt dan misschien t.z.t. bij u om van e.e.a. een goede dia te maken of op video-tape vast te leggen, dat is in ieder geval de bedoeling.

Uw brieven (en laat ons niet in de kou staan!) graag sturen naar:
de PR-commissie van de VOI
afd. VIDEO-productions,
t.a.v. P.H. van Ooyen,
Eindhovensingel 21.
6844 CA Arnhem.



Deze parkeerafstandkaarten zijn te bestellen bij Veilig Verkeer Nederland afd. Gehandicaptenzaken.
Postbus 287, 1200 AG Hilversum.
Verzend- en verpakingskosten moet u betalen.



Tevens is er een boekje te verkrijgen met regels en tips voor deelname, als gehandicapte, aan het verkeer. Het boekje is getiteld: "De gehandicapten in het verkeer", een uitgave van Veilig Verkeer Nederland.



Weet u waar u zo'n "blauwe" sticker voor op de auto kunt bemachtigen?
Tot voor kort was het mij ook niet bekend, maar tot mijn verbazing heb ik zo'n sticker bij een verhandel in Middelburg gekocht. Kijk bij u in de buurt ook eens.

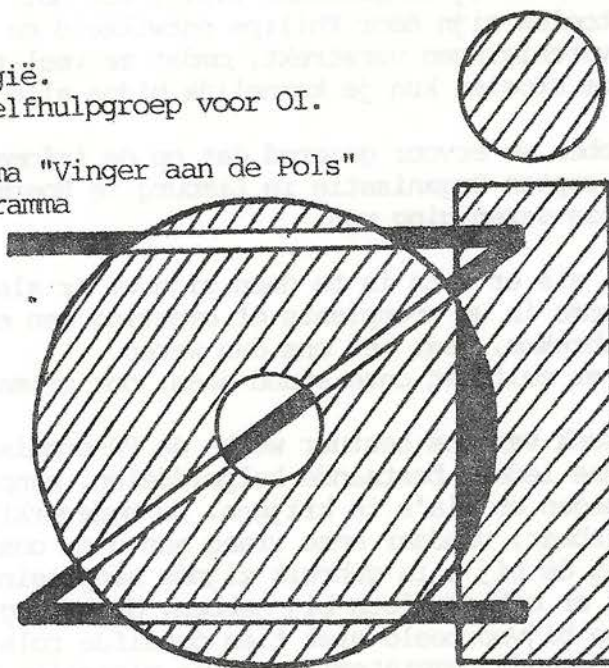


Beste vrienden,

Hier is een kort berichtje uit België.
Sinds maart 1985 is hier ook een zelfhulpgroep voor OI.

Als trouwe kijkers van het programma "Vinger aan de Pols" waren wij blij verrast om een programma over OI behandeld te zien.

Echter één teleurstelling was het feit dat wij geen TV hebben met teletekst, dus konden wij niet achterhalen wie wij moesten kontakteren in Nederland, om contact te krijgen met de OI-groep (hetgeen Poul op het einde toch vroeg aan de kijkers). Via heel wat heen en weer getelefoneer hebben wij het nummer van de AVRO te weten gekomen en via de dienst van Ria Bremer hebben wij toch het goede adres te pakken gekregen. Zodoende hebben wij dan contact opgenomen met de voorzitter van de OI-vereniging Nederland, waar wij enkele weken later op visite zijn geweest. Hetgeen ons opviel was de hartelijkheid waarmee wij zijn ontvangen,



ZELFHULP OSTEOGENESIS IMPERFECTA

In Nederland zijn jullie al stukken verder gevorderd met de werking i.v.m. OI dan in België, alhoewel wij er ook al ingeslaagd zijn om het medisch aspect van OI ietsje meer in het daglicht te stellen. Zodoende is OI hier in België niet meer de "vergeten ziekte".

Op 29 april 1986 waren wij getuige in Arnhem van een rekord opkomst in de OI samenkomst. Hetgeen, volgens ons, bewijst dat het openbaar bekend maken van de ziekte OI zeker zijn nut heeft bewezen. De laatste bijeenkomst (13 september 1986) hebben wij terug mogen meemaken en terug was het een succes over heel de lijn.

Wat onze zelfhulpgroep OI betreft, organiseren wij ook een 2 à 3-jaarlijkse bijeenkomsten in (mogelijk) aangepaste lokalen.

Op 25 oktober 1986 is er terug een bijeenkomst en wordt het onderwerp "integratie in gewoon onderwijs" behandeld door iemand die les geeft in het gewoon onderwijs en al heel wat ervaring heeft met lichamelijk gehandicapten.

Wij hopen dat de inmiddels ontstane relatie tussen onze beide verenigingen, die tenslotte toch hetzelfde doel behartigen, verder mag bloeien. Een woord van dank mag hier zeker niet ontbreken en wij beloven aan dhr. en mevr. Goedhart een copie van de radio-uitzending die uitgezonden wordt op 6 december 1986 over OI en de erfelijkheidsfactoren (op een plaatselijke radio).

Tot ziens.

Zelfhulpgroep OI
Meibloemstr. 12
B-9900 Eeklo, België.

LEDER SCHRIJVEN

Maarten.

Kunt u ons een verslag sturen voor het verenigingsblad, vroeg uw bestuur. Graag willen wij het doen, we zullen ons eerst voorstellen.

Wij zijn een ouder echtpaar van 44 en 39 jaar oud.

De man heet Huub en de vrouw Riet van de Marel.

In april 1984 zijn we getrouwd. Voor hem was het het eerste huwelijk, voor haar het tweede, na 5 jaar lang weduwe te zijn geweest. Er zijn twee kinderen, Greet (13 jaar) en Otto (nu 7 jaar).

Blij en dankbaar waren we toen bleek dat Riet in verwachting was. Zij werd door de huisarts verwezen naar het Academisch Ziekenhuis te Leiden.

Otto is geboren d.m.v. een tangverlossing! In de loop van 1984 werden de normale onderzoeken gedaan. Behalve een vruchtwaterpunctie, want als er iets ontdekt werd wilden we de vrucht niet weg laten halen.

Alles gaat goed, kreeg Riet te horen. Zelf ging ze aan het eind van het jaar klagen dat ze erg veel boven haar gewicht was en het kind weinig beweegde. "O", zeiden ze in Leiden: "het kind heeft een rustige vader en is daarom zo stil".

Op 18 januari 1985, een heel koude dag, zelfs met sneeuw, werd toegegeven dat 39 pond boven het oude gewicht wat aan de hoge kant was.

Er moest een echo gemaakt worden.

Dat kon mooi op 4 februari, de 6e verjaardag van Otto, Huub had toch een vrije dag.

Omstreeks half tien gingen we van huis, na eerst de slingers nog opgehangen te hebben. Aan vader vroegen we omstreeks 11 uur de koffie op te zetten. Verheugd gingen we naar Leiden, want nu konden we beelden van ons komende kind zien. Dat gebeurde even later op een klein toestel. Kennelijk lukte er niets. Er waren geen armen en benen te vinden. Een collega werd erbij gehaald en we moesten terug naar de wachtkamer, dan werden we later wel opgeroepen voor het grote toestel.

Mopperend gingen we terug, dat geklungel van dat mens (het was toevallig een vrouw). Later gingen we bij het grote toestel zelf ook merken dat er wat aan de hand was. Van het scherm konden we niet veel wijs worden, de één na de ander werd opgebeld en kwam binnen.

Dokter Verweij, een gynaecoloog, nam ons mee en vertelde dat er ernstige moeilijkheden waren, hij dacht aan te korte armen en benen.

We moesten om twee uur terugkomen voor een röntgenfoto. Het was net etenstijd, half één. We moesten de tijd maar zien te vullen. Kortom de foto werd gemaakt, weer terug. Het was beslist niet in orde met het kind, we moesten die avond maar opbellen. Omstreeks half vier kwamen we thuis, gelijk met de schoonzusters en kinderen, want Otto was nog steeds jarig.

We moesten steeds terug komen, die week, bij elkaar werden er wel 3 uur lang echo's gemaakt. Aan het eind van die week kregen we te horen dat ons kind de ziekte OI had, en in heel erge vorm. Want er was vastgesteld dat het al meer dan 20 keer een breuk had gehad.

Dat was weer aangegroeid, maar alles was krom.

We moesten erop rekenen dat ons kind geen schijn van kans had om de geboorte te overleven.

We besloten de geboorte gewoon af te wachten, maar het waren 3 verschrikkelijke weken. Want terwijl er een kind verwacht werd, bespraken we met de begrafenisondernemer hoe te handelen als het kind zou geboren zijn. Op dagen dat de kinderen op het ijs aan het schaatsen waren liepen wij op het graf waar ons kind later begraven is. Er was toen weinig leven te voelen in het moederlichaam en het was ook nog een stuitligging, naar we later hoorden.

Terwijl de Elfstedentocht van 1985 verreden werd wezen de tekenen erop dat het kind geboren zou gaan worden. Dat is ook gebeurd, op zaterdag 23 februari 1985 is onze zoon Maarten geboren. Het was ongeveer in 12 minuten gebeurd. Een team van artsen was erbij, toen, in Leiden, en een gemakkelijke bevalling! Hij heeft een zwart kopje, hoorde wij een arts zeggen. Het was alles wat we zagen toen ze de kamer afrenden. Een uur later kwamen ze met Maarten terug. Aanraken mochten we hem niet. Een normaal hoofd met wel 3 cm. haar. Aan de armen en benen was te zien dat het niet goed zat. Alles zat in elkaar, en krom. Het leek net een kikker die weg wil springen. Het wonderlijke is dat Maarten bij zijn geboorte niets had gebroken!

Veel is er die dag gesproken door steeds wisselende groepen artsen en verpleging. De één zei: "jullie kind kan een dag leven", dat was het kortst. Volgens een ander bestond de mogelijkheid dat Maarten wel 20 jaar kon worden. Wij als ouders wisten het niet meer, net een beetje aanvaard, hij kan niet leven, dan één dag, en dan weer 20 jaar. Toch Maarten was er, hij bleef leven, eerst in de warmtekamer van het academisch ziekenhuis, dat was te warm voor hem. We hebben besloten hem over te laten plaatsen naar de Buitenkliniek van hetzelfde ziekenhuis, gelegen te Noordwijk. Heel goed is Maarten daar verzorgd. Hij groeide, hoewel erg langzaam, de benen en armen gingen zich in de goede richting strekken. Riet is bijna iedere dag geweest voor de voeding en dat meestal over een afstand van 5 km. per fiets.

Een feest was het als Maarten thuis was, 11 weekenden is hij thuis geweest. We waren wel dag en nacht in de weer. De voeding ging met een sonde door de neus, en steeds had hij ook medicijnen om de pijn tegen te gaan. Tweemaal heeft Maarten een breuk opgelopen, gevaarlijker was het slijm dat vast bleef zitten in zijn keel. Een virus uit dit slijm is in zijn bloed gekomen. Met hoge koorts is hij op 19 juni 1985 overleden. Riet was er toevallig bij. Thuis heeft Maarten opgebaard gestaan. We hebben hem begraven met familie en bekenden op de begraafplaats in het duinzand. Ons kind dat niet kon leven, maar toch 4 maanden heeft geleefd! We zullen hem nooit vergeten!

Het leven ging door. Kontakt met de vereniging OI was er al geweest, veel dingen zijn ons duidelijk geworden. Ook zijn we nog in Huizen en Arnhem geweest. Voor het eerst zagen we oudere mensen, die ondanks hun ziekte, leefden. En Willemijn, die leek sprekend op Maarten! Het deed ons ontzettend goed om daar te zijn en zo iets te doen voor ons toen al overleden kind. De tijd ging verder. Vooral Riet ging de verzorging van haar kind missen. Geen dag ging er voorbij dat ze niet in tranen was. En de vraag tot God: "Waarom deze beproeving"?

Gesprekken met Dr. Van de Kamp waren er over de kans op herhaling. Hij gaf eerlijk toe niet te weten welke kans wij op herhaling hadden. De huiltuien bleven tot half februari, toen bleek dat Riet weer in verwachting was. Het was over. Met de gynaecoloog spraken we af geen vruchtwaterpunctie-onderzoek te doen. Wel drie keer een grote echo, in de 16e, 24e en de 32e week.

Begin mei de eerste echo. Het was erg vroeg, maar alles goed.
 De tweede echo op 26 juni 1986. Spannende momenten.
 Alles zag er goed uit en er zou geen herhaling van 1985 komen. Na de warme
 zomer, eind augustus, de derde echo. Geen afwijkingen, gelukkig!
 Het kind was ook veel beweeglijker dan vorig jaar.
 Zo naderde de geboortedatum van ons kind. Terwijl men in de kranten de
 afloop van de ontmoeting van de wereldleiders te IJsland besprak, is
 op zaterdag 18 oktober 1986 onze dochter Corine geboren.
 Volgens de artsen maakt de moeder het goed en onze dochter is gezond.

De Heere God die alles in handen heeft
 doet wond'ren steeds maar weer
 Hij is het die het leven neemt en geeft
 Hem zij alle dank en de eer

Na een verdrietige en spannende tijd, mogen wij, door Gods goedheid
 vol vreugde u nu mededelen dat wij een gezond dochtertje en zusje
 mochten ontvangen, die wij

Cornelia noemen.

Roepnaam *Corine*

18 oktober 1986.
 Jan Tooropstraat 98.
 Katwijk aan Zee.

H. van der Marel
 H. C. van der Marel-Kers
 Greet
 Otto
 †Maarten

De kontakten met uw vereniging zullen minder gaan worden.
 Wij wensen u heel veel sterkte toe met uw werk. En vele van uw leden daar
 hebben we nog steeds bewondering voor dat ze, ondanks hun ziekte, zo leven.
 Het gaat u allen goed.

fam. Van de Marel.

Namens het bestuur wensen we u veel geluk en gezondheid met uw dochter
 Corine, en danken u tevens voor uw ingezonden brief, waar anderen beslist
 veel steun aan zullen hebben.

In de vorige uitgave van Breekpunt heb ik wat geschreven over de problemen die er zouden bestaan met de GMD-en. Een aantal van onze leden heeft mij hierover gebeld en natuurlijk staat hier de vertrouwelijkheid bovenaan. Zelf heb ik in Den Haag (geheel privé) een eigen gemaakte notitie overhandigd aan en besproken met enkele kamerleden en staatssecretaris De Graaf. In deze notitie heb ik o.a. gewezen op de ingewikkeldheid van ons stelsel en gevraagd eens nader te bezien of men eerst niet kan bezuinigen op de apparaatskosten (GMD, bedrijfsverenigingen, GAK. enz.) alvorens men het mes in de voorzieningen zet.

Uit eigen, en o.a. van u gehoorde, ervaringen blijkt dat men hier veel efficiënter kan werken. Ook de irritatie die soms ontstaat door de "beterwetende" GMD-er of andere functionaris moet worden weggenomen. Het meest frappante staaltje van inbreuk op je privacy kreeg ik van een van onze leden toegestuurd, die me namelijk liet zien dat je bij "kilometervergoeding" soms ook op moet geven waar je allemaal geweest bent. Daar wordt je toch niet goed van!

Zo stuitte ik op een regel die bestaat bij de aanvraag voor subsidieregeling huisvesting gehandicapten.

Hier volgt de tekst, lees hem goed:

Het verstrekken van subsidie voor de bouw van een garage is alleen mogelijk indien het verplaatsingsparoon van belanghebbende van dien aard is, dat zowel bij het vertrekpunt als het te bezoeken object, aan dezelfde voorwaarden wordt voldaan. Deze voorwaarden zijn dat de garage/stalling van voldoende afmetingen moet zijn en een vaste droge verbinding moet hebben met het te bezoeken object.

Hier staat dus in feite voor OI-(st)ers: als het buiten glad is zie je maar dat je bij je auto komt, want subsidie (betrekkelijk begrip) is alleen mogelijk als de plaats waar je heen moet of gaat ook een garage voor de voordeur heeft, waaruit je droog (veilig) binnen kunt komen.

Stel, je hebt OI, woont alleen, maar weet door gladheid niet bij je auto te komen. Waar je heen wilt is hulp aanwezig (op je werk of bij vrienden) dan is die hulp niet geldig en moet je, zoals een hoofd inlichtingendienst van de provincie (belast met dat soort zaken) mij zei, gewoon thuisblijven, al is het van november tot april. Over irritatie gesproken!!!

Met klem heb ik een aantal kamerleden verzocht te bewerkstelligen dat deze onzin-clausule verdwijnt. Let wel, dit is geen GMD-zaak, die adviseert alleen en heeft geen enkele beslissingsbevoegdheid, GMD-ers doen nog weleens alsof, maar kunnen niets beslissen!

Natuurlijk weet ik wel dat de verstreckende organen geen Sinterklaas kunnen spelen. Immers het geld moet door anderen opgehoest worden, maar als je op een eerlijke wijze ergens recht op hebt en je weet zelf geen oplossing te bedenken, dan moeten er niet overal voetangels en klemmen en eideloze procedures zijn om je recht te verkrijgen.

Ik denk dat er aan structuur en de uitvoering van e.e.a. nog heel wat te verbeteren valt, en dat heeft in deze zaken niets te maken met politieke kleur. Het gaat om het functioneren en integreren van, o.a., mensen met OI in de maatschappij.

Ik kom volgende keer op de woningaanpassingsregeling terug; sinds kort (10 augustus j.l.) is nl. deze subsidie-regeling gewijzigd. Iedereen, ongeacht leeftijd en inkomen kan er nu gebruik van maken, maar denk er niet te lichtvaardig over, het is een hele procedure.

Hoe dan ook, informatie kunt u op ieder gemeentehuis krijgen.
Mijn advies: als u iets nodig heeft m.b.t. woningaanpassing, stap het gemeentehuis binnen.

Informeert en bestudeer alle informatie en de procedure eerst goed, houd het vooral in eigen hand!

Heeft u een huurwoning, schrijf dan ook een briefje aan de huiseigenaar. Ook kunt u mij hierover bellen om te vernemen wat ik ervan weet. Nogmaals, denk er niet te lichtvaardig over, dat voorkomt veel ergernis. Soms ben je zelf veel vindingrijker dan anderen, maar als het nodig is, is het nodig!

Met vriendelijke groeten,

Poul van Ooyen

(085) 812 285

~~~~~

Op mijn vorig artikel, over de reisverzekering, heb ik heel wat reacties ontvangen, veel vragen die ik tot op heden niet volledig kan beantwoorden maar waar ik nog volop mee bezig ben.

Het spreekt voor zich, dat u mij (en de VOI) nooit aansprakelijk kunt stellen voor wat er in Breekpunt staat of voor wat wij zeggen. Iedere situatie is weer anders en een ieder beslist voor zich wat men wel of niet doet.

Laat ik m.b.t. de reisverzekering een voorbeeld geven: waar u goed op moet letten en niet zomaar doorheen moet lopen, het kan (moet niet) verstrekkende gevolgen hebben.

Achteraf oplossen is soms moeilijk, zoniet onmogelijk.

Voorbeeld: Een echtpaar gaat op vakantie, de man heeft OI, ze zijn verplicht en aanvullend verzekerd bij een ziekenfonds.

Begin er dan mee bij uw ziekenfonds de volledige voorwaarden op te vragen van het aanvullingsfonds, doe het schriftelijk en laat u vooral niet afschepen! U heeft er recht op!

Lees die voorwaarden goed door en let vooral op wat NIET verzekerd is, dus de uitsluitingen!

Zo staat hier in Arnhem bij het ziekenfonds RZR een clausule die luidt:

Bij vertrek naar het buitenland moet redelijkerwijs vaststaan dat geen geneeskundige hulp ingeroepen behoeft te worden. Dit m.b.t. de hulpverlening.

Een clausule betreffende de medische kosten:

Niet verzekerd zijn kosten van geneeskundige behandeling waarvan reeds bij aanvang van de verzekering vaststond dat zij tijdens de reis zou moeten plaatsvinden.

Twee clausules waar het ziekenfonds blijkbaar alle kanten mee op kan, zeker in OI-situaties.

Ik heb het ziekenfonds in eerste instantie hierover gebeld. Er was niets aan de hand, zei men, neem de ziekenfondskaart mee en klaar. Ik vroeg om dit even in een briefje te zetten. Toen kwamen de problemen, want toen had men plotseling een verklaring nodig van mijn arts of specialist, dat hij geen bezwaar had. Oké, heb ik voor gezorgd.

Wie schetst mijn verbazing, ik krijg daarna een brief van het aanvullingsfonds waarin men stelt geen beroep te zullen doen op de uitsluitingsclausule, maar wel met de woorden erbij: "zonder een precedent te willen

scheppen". U ziet, er zouden geen problemen zijn, maar achteraf blijkt men die wel degelijk te hebben. Voortaan zal ik dus steeds een verklaring van mijn arts nodig hebben met een goedkeuringsbrief van het ziekenfonds.

Ik weet niet hoe bij u de voorwaarden zijn, maar mijn ervaring is dat ik de zaak wel zwart op wit geregeld wil zien.  
In zo'n geval heb je de medische kosten dus rond, op welke wijze dan ook ontstaan, dus ook door een ongeval!

Het ziekenfonds adviseerde mij min of meer naast de aanvullende verzekering een reisverzekering exclusief medische kosten te sluiten, dit om doublures te voorkomen. Dit is voor mij nog maar de vraag, omdat er weleens hiaten zouden kunnen zitten tussen het aanvullingsfonds en een reisverzekering exclusief medische kosten.

Ik wil hier nog niet verder op ingaan omdat mijn onderzoek nog volop aan de gang is bij, o.a. ANWB, Ziekenfondsraad en andere maatschappijen. Wel kan ik zeggen dat de ANWB (Unigarant) en het Zilveren Kruis Schadeverzekeringsmaatschappij de medische kosten t.g.v. een ongeval bij onze bestaande kwaal niet verzekeren.

Neemt u dus een reisverzekering (incl. medische kosten bij deze twee maatschappijen) en u zit in de rolstoel en iemand loopt u omver en u breekt een been, dan zegt die maatschappij: een gezond iemand zou geen been breken in zo'n geval, dus wij betalen niet!

Een volgend probleem doet zich voor als de vrouw, die geen OI heeft, in het ziekenhuis komt te liggen in het buitenland.

Stel dat de OI-persoon zich niet alleen kan behelpen, hij wil toch bij zijn vrouw blijven, dan moet er voor hem hulp "gehuurd" worden. Deze extra kosten zijn niet gedekt!

Als OI-(st)er of anders-gehandicapte ben je dus gewoon verplicht om met enkele volledig valide personen op vakantie te gaan.

Mede op verzoek van het bestuur van de VOI aan het bedrijf waar ik werkzaam ben (een assurantie kantoor), is ons kantoor volop doende voor al deze problemen een oplossing te zoeken, u hoort beslist nader.

Nog één ding, paniek is niet nodig, ik denk dat u altijd wel geholpen wordt, maar een bepaald financieel risico neemt u altijd mee op reis.

Als u mij voorwaarden van uw aanvullend ziekenfonds wilt zenden, dan graag. Ik kan dan meer gegevens aandragen, bijvoorbeeld bij de ziekenfondsraad. Nogmaals, deze hele materie is nu volop in beweging bij meerdere lichamen. Ook m.b.t. degenen die particulier verzekerd zijn met hoog eigen-risico. Het vergt veel tijd en overleg.

U kunt mij bellen.

Poul van Ooyen  
Eindhovensingel 21  
6844 CA Arnhem (085) 812 285.



# AL L E R N A M M E

Ik had mij beschikbaar aangeboden voor kwartier  
 te sturen naar de kinderen die in het ziekenhuis  
 lagen of hun verzorging. Ik wist dit ook elken  
 voor de volwassenen die in het ziekenhuis door  
 loenten zw. U had ook namelijk het zelf ook  
 vergeten te vermelden. het is Mevr. J. J. Kemper  
 v/d Bosch.

Nieuwlandseweg 7  
 1215 AV.  
 Hilversum  
 035-47371

Naar de ouders,  
 of familie leden  
 even bellen

\*\*\*\*\*

November 1906.

\*\*\*\*\*

Mevrouw A. Reyense,

Hojuist heb ik uw schrijven Aug. '05 in  
 de PIC mogeens gelezen.

Aanleiding dat ik, St. Nicolaas weer in  
 Middelburg ben gearriveerd.

Omdat mijn hoge leeftijd ben ik uw  
 adres niet vergeten.

Vandaar 2 Jan Pietersz. Sweelinck's  
 (zie foto) aangeboden.

Deze zijn vast en zeker voor de OI kas mog  
 steeds meer dan nodig!

Afz. Sint en Piet

\*\*\*\*\*

\*\*\*\*\*

p/a P. B. te Middelburg.

Sint en Piet heel hartelijk dank.

Van de familie Buitenhuis hebben we een erg leuk schrift ter inzage gehad. Het schrift staat vol met aanpassingen die gebruikt worden (werden) voor hun zoon Stefan. Uiteraard zijn de aangepaste of speciale hulpmiddelen per kind verschillend, toch vinden we het zinnig u over enkele dingen te vertellen.

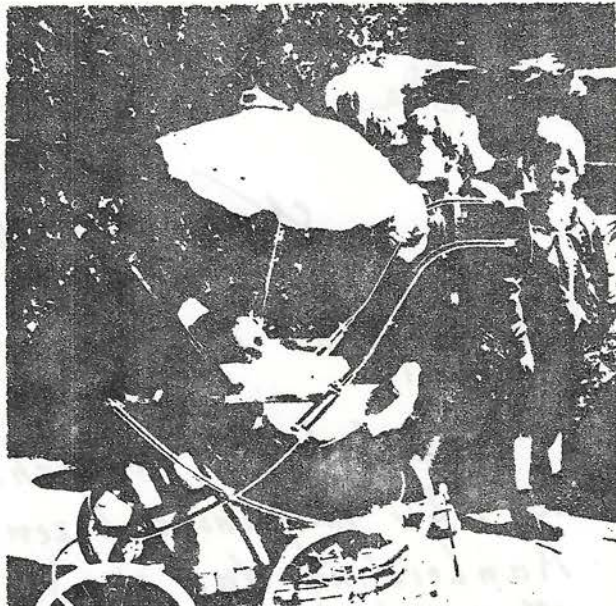
Langs de spijlen van een spijlenbedje kan vitrage gespannen worden zodat het kind niet met de beentjes tussen de spijlen komt en het toch door de vitrage heen kan kijken. Bovendien kunt u er van alles aan vast maken.

Als het kind kan zitten is het mogelijk om in een hoek van de box een zgn. kinderstoelverkleiner of een stuk schuimrubber te plaatsen. Om te voorkomen dat het kind voorover valt kunt u het kind vastzetten met een bandje over z'n buik. Als u dan een patiënten-bedtafeltje voor het kind zet, kan het hieraan spelen.

Wat voor het kind ook prettig kan zijn, is de box op raamhoogte te brengen doormiddel van pallets onder de box te plaatsen.

Verder stond er in het schrift een "Johnny Jump", dit is een soort schommelje dat aan de deurpost kan worden opgehangen. De beentjes blijven in beweging maar worden niet belast.

Hiernaast afgebeeld ziet u een afbeelding van een "Tumble forms feater seat", dit is een kuipstoeltje met diverse gebruiksmogelijkheden. Het kan als auto-stoeltje worden gebruikt, maar ook in een wandelwagen. Dit kuipstoeltje is bij de GMD aangevraagd en in bruikleen verstrekt.



Verder heeft Stefan ook een aangepast sta-stoeltje waarin hij enkele keren per dag in staat.

Stefan heeft ook een alternatieve schommel, die hoeft hij niet zelf in beweging te brengen. Deze wordt door een opdraai-mechanisme een kwartier lang in beweging gehouden. Het is een Canadees produkt.

Ook heeft hij veel plezier beleefd op een niet al te hard opgeblazen luchtbed, zonder zijn knietjes te beschadigen kon hij heel wat oefeningen doen en in beweging blijven. Een nadeel is echter dat het kind ernaast kan rollen, daar moet goed op gelet worden.

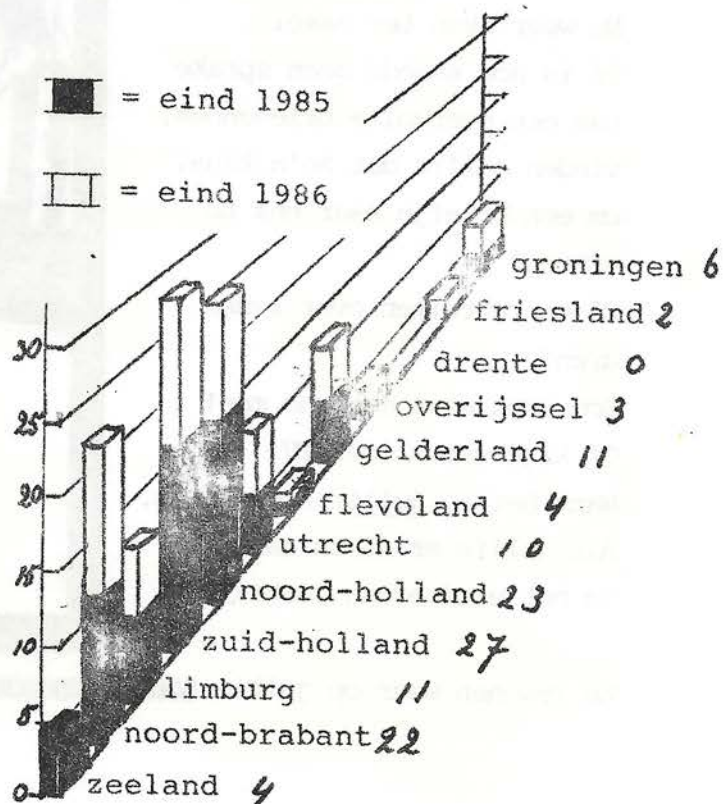
WAAR WONEN ONZE LEDEN ?GRONINGEN: Groningen, Oldenhove en Oude Pekela.FRIESLAND: Lemmer en Poppingawier.DRENTE: g e e n .OVERIJSSSEL: Enschede, Hardenberg en Hengelo.GELDERLAND: Angerlo, Apeldoorn, Beuningen, Breedenbroek, Hattem, Kerkdriel, Wychen en Zevenaar.FLEVOLAND: Almere-Haven, Bant, Lelystad en Zeewolde.UTRECHT: Amersfoort, Hoogland, Houten, Kockengen, Leusden, Maarsenbroek, Maartensdijk, Utrecht en Veenendaal.NOORD-HOLLAND: Alkmaar, Amstelveen, Amsterdam, Anna-Paulowna, Broek in Waterland, Castricum, Den Helder, Haarlem, Heemstede, Heiloo, Hilversum, Hoorn, Krommenie, Lisserbroek, Purmerend, Spaarndamm Uitgeest, Wormerveer en Zwaag.ZUID-HOLLAND: Capelle a/d IJssel, s'Gravenhage, Hardinxveld-Gieschendam, Hoogvliet, Katwijk aan Zee, Leidschendam, Maasdijk, Oud-Beyerland, Papendrecht, Ridderkerk, Rijswijk, Schiedam, Sliedrecht, Voorhout, Zevenhuizen en Zwijndrecht.LIMBURG: Brunssum, Echt, Heerlen, Hoensbroek, Linne, Maastricht, Schimmert, Swalmen, Velden en Venray.NOORD-BRABANT: Asten, Best, Boxtel, Breda, Budel-Schoot, Drunen, Eindhoven, Esbeek, Heesch, Helmond, Hoeven, Hoogerheide, Klundert, Oss, Sint-Willebrord, Waalwijk en Werkendam.ZEELAND: Middelburg en Vlissingen.

31 december 1986.

LEDEN.....124

STEUNENDE LEDEN...3

DONATEURS.....105

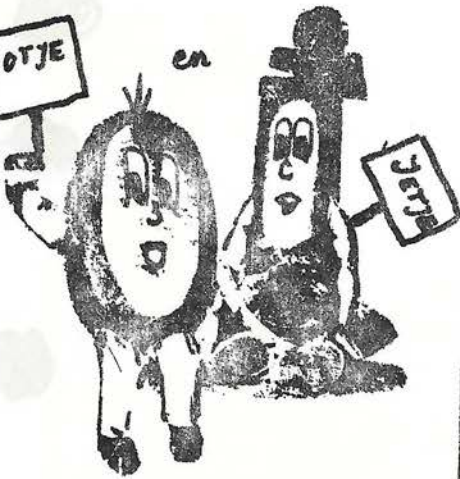




OOTJE

en

OOTJE



WAT KIJK JIJ TREURIG ZEG!  
IS ER WAT?



WAT ZOU JIJ DOEN  
BIJ HET ZIEN VAN  
ZO'N CHAOS?

ALLE  
FOTO'S  
ZIJN  
MISLUKT

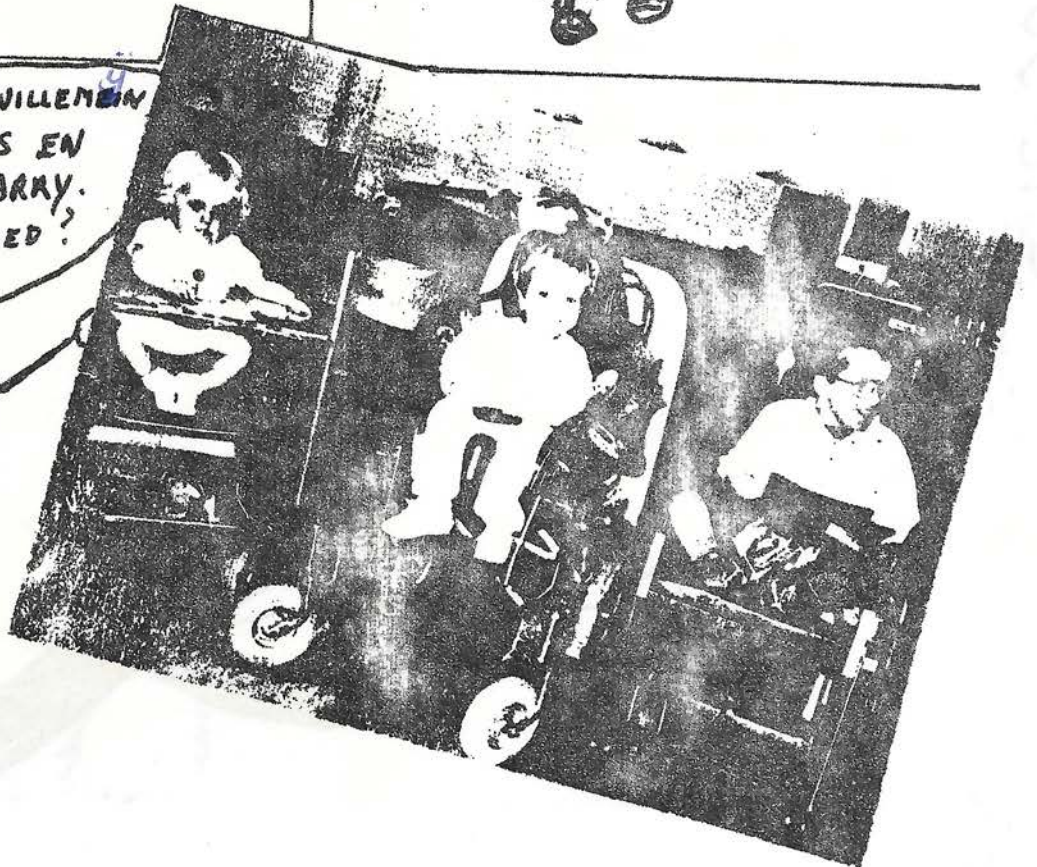


JE DENT  
OOK VEEL  
TE  
RUSTE-  
LOOS

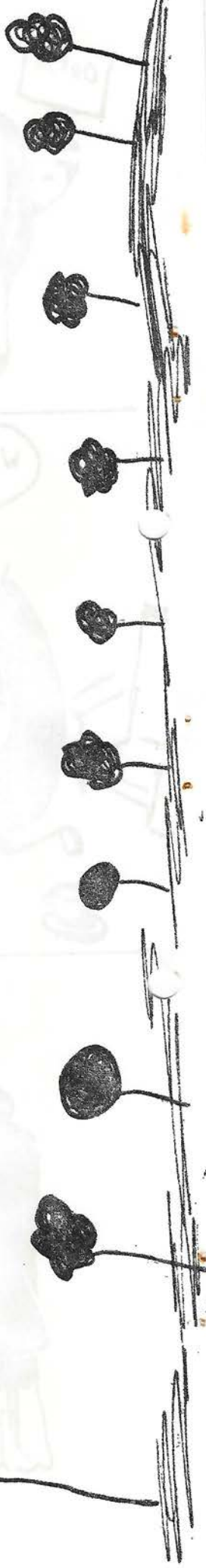
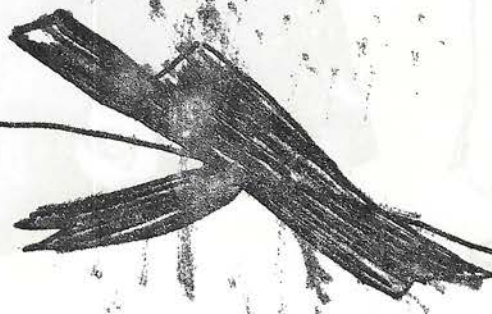
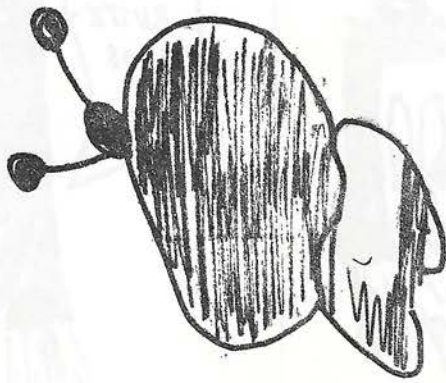
GELUKKIG  
MAAR DAT  
IK OOK FOTO'S  
KAN MAKEN



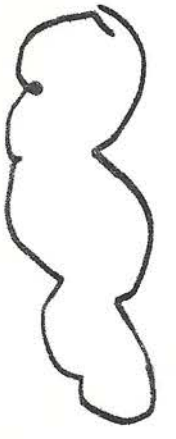
KJK, WILLEMIJN  
YVES EN  
BARRY.  
GOED?



20 Dec 74 11 AM

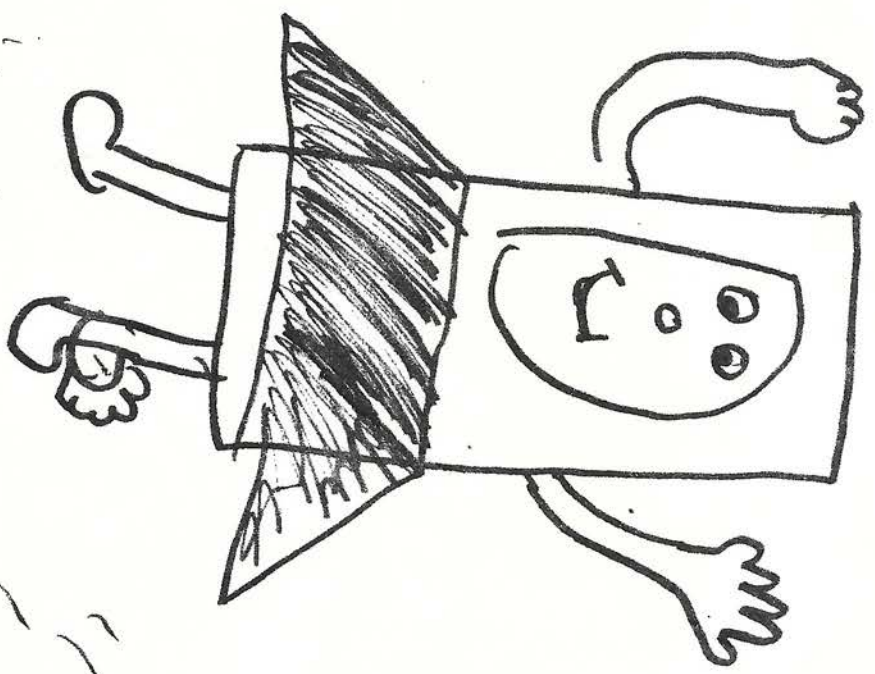
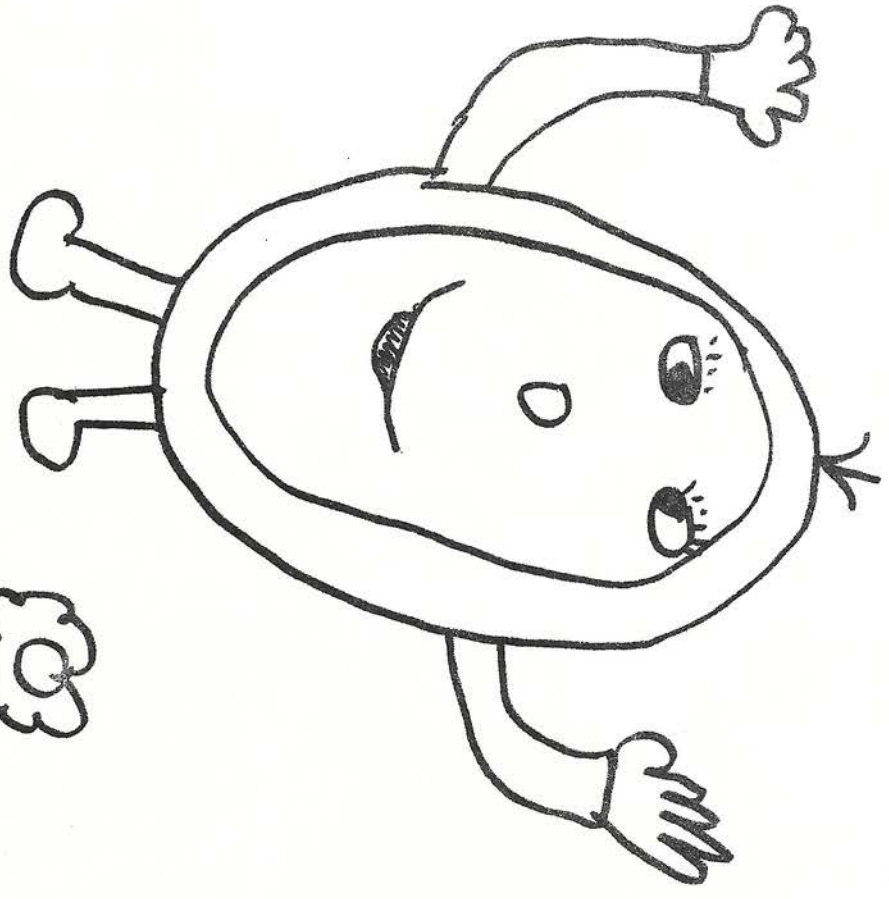






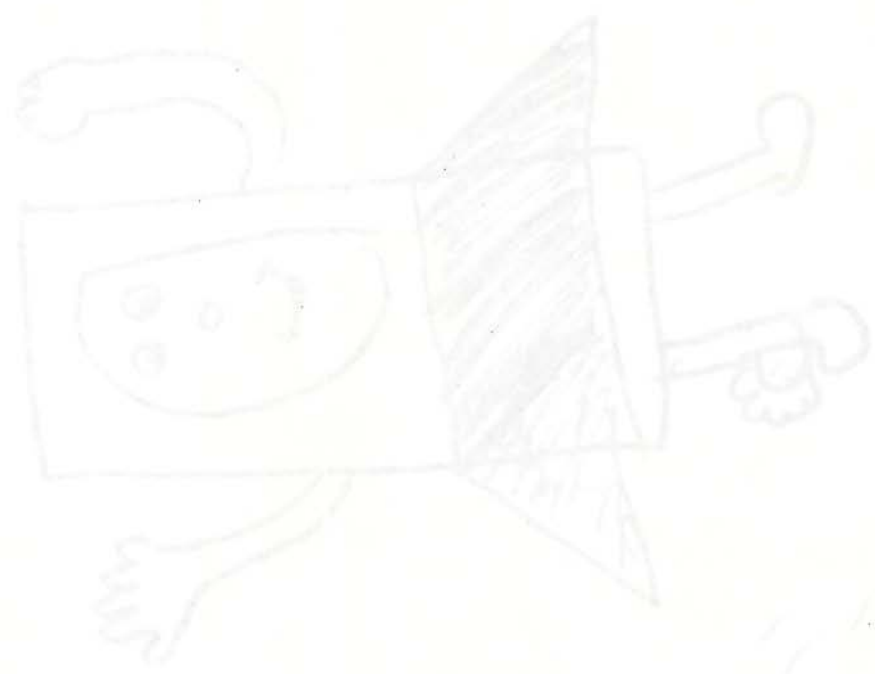
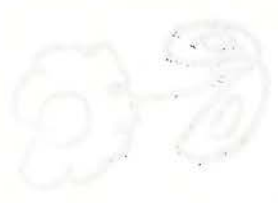
9 jaar

Van Sietseke Rooyalkkers





Handwritten text, possibly a name or title, written vertically in the center of the page.



VERENIGING OSTEOGENESIS IMPERFECTA, opgericht 23 juni 1983.

Lidmaatschap en donatie.

Leden van de VOI kunnen zijn: allen die lijden aan of drager zijn van of ouders zijn van minstens één minderjarig kind met osteogenesis imperfecta.

Steunende leden kunnen zijn: allen die nauw betrokken zijn bij osteogenesis imperfecta.

Donateurs kunnen zijn: allen die zich betrokken voelen bij de Vereniging Osteogenesis Imperfecta.

Contributie.

Lidmaatschap : jaarlijks f 50,--, evt. in twee termijnen  
(leden en steunende leden) te voldoen (per 1 januari en per 1 juli);  
Donatie : jaarlijks minimaal f 15,--.

Giro 53 44 711 ten name van:  
Penningmeester VOI  
Koningsvaren 87  
1441 SG Purmerend.

Onderstaande strook gelieve te zenden naar:

secretariaat : VERENIGING OSTEOGENESIS IMPERFECTA  
SEISWEG 29  
4334 AD MIDDELBURG.

-----h i e r l a n g s -----a f k n i p p e n-----

Ondergetekende, dhr./ mevrouw: \_\_\_\_\_

Adres: \_\_\_\_\_

Postcode: \_\_\_\_\_ Woonplaats: \_\_\_\_\_

Provincie: \_\_\_\_\_ Telefoon: ( \_\_\_\_\_ ) \_\_\_\_\_

Geeft zich op als lid voor jaarlijks f \_\_\_\_\_ \*( minimaal f 50,--);

Geeft zich op als steunend lid voor jaarlijks f \_\_\_\_\_ \*( minimaal f 50,--);  
Hij/zij heeft zelf geen OI.

Geeft zich op als donateur voor jaarlijks f \_\_\_\_\_ \*( minimaal f 15,--);

Schenkt f \_\_\_\_\_ \*;

Verzoekt informatie.

Datum: \_\_\_\_\_, Handtekening: \_\_\_\_\_

O) Aankruisen wat van toepassing is.

\*) Na ontvangst van dir strookje wordt u een acceptgirokaart toegezonden.

