


8e jaargang

nummer 2

**BREEK-
PUNT**



**VERENIGING
OSTEOGENESIS
IMPERFECTA**

NOVEMBER 1990

BREEKPUNT verschijnt 3 keer per jaar en is een uitgave van de VERENIGING OSTEOGENESIS IMPERFECTA, oplage: 400 exemplaren.

Redactieleden Breekpunt:

Mw. drs. A.J.M. de Groot (column, interview)

Mw. A.L.D. Reijerse (correctie, samenvattingen)

Mw. H. Geerlings-Puts (tekeningen, illustratie)

Dhr. D.M. Goedhart (samenstelling, lay-out), tel.: (01180) - 27 117

Kopij voor Breekpunt kunt u als volgt adresseren:

Vereniging Osteogenesis Imperfecta,

t.a.v. redactie Breekpunt

Antwoordnummer 666,

4330 WB Middelburg.

Sluitingsdatum inzendingen Breekpunt van maart 1991:

15 januari 1991

De redactie behoudt het recht artikelen in te korten, dan wel niet te plaatsen. Tevens draagt zij geen verantwoordelijkheid t.a.v. ingezonden stukken.

Gehele of gedeeltelijke overname van de inhoud van deze uitgave is itsluitend toegestaan na overleg met de redactie.



"Mum, when will I walk"

"Mum, when will I walk like other kids?
When will I be able to run?
When can I do what all the kids do?
When can I have as much fun?"

Will my legs work when I'm a big girl?
Will I be able to dance?
Will I be better when I'm grown up?
Do you think there's a chance?"

How does a mother answer a child
Without promise, predation or lie?
How can she keep the tears out of sight
And stifle the urge to cry?

She's seven, she's sweet - an angle in sleep,
She looks like those princesses fabled,
She wants all that life can offer and yet,
It's so little because she's disabled!

This little girl, so special, so close!
So dear to the core of my heart
Can bring me undone with one simple word,
Can tear me quite apart.

The "whens" to "whys" with anger are turned,
"I never will" replaces "Will I?"
The limits of her body she'll come to know,
The dream of "one day" will die.

We'll cope though bravely through all this
We'll go over or under or above,
For never an obstacle can stand in the way
When effort is drawn out of love!

For it's love she'll need more than all else
To live a life that is whole,
From love she will learn to understand
Not her body that counts, but her soul.

Mrs. Ann Todd



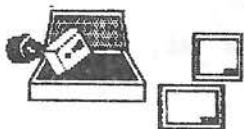
van de Redactie . . .



De oplettende lezer zal het niet ontgaan zijn dat hij dit Breekpunt wat eerder ontvangt dan hij gewend was. Het bestuur van de VOI heeft nl. besloten deze nieuwsbrief voortaan driemaal per jaar uit te geven. De redactie verleent hieraan uiteraard haar medewerking, mits de ingestuurde en geschikte kopij het samenstellen van een Breekpunt 'van formaat' mogelijk maakt. Dit exemplaar is het eerste produkt. Gelukkig ontbreekt het ditmaal niet aan interessante mededelingen. Wat dacht u van de artikelen van professor Van de Kamp en over Pavia?

Ziet u graag een goed gevuld Breekpunt in maart 1991 wel zitten? Pak dan de pen en stuur uw kopij in, echter vóór 15 januari 1991. U vindt ons adres aan de binnenzijde van het voorblad, frankeren is niet nodig.

Aangezien u voor de jaarwisseling niets meer ontvangt, wenst de redactie u alvast plezierige feestdagen en een gezond 1991.



Bericht vanuit de



Wilt u bij uw correspondentie aan de VOI in de linkerbovenhoek van de enveloppe vermelden voor wie uw post is bestemd? Bijvoorbaat onze dank.

I N H O U D:	pag. 1. "Mum, when will I walk"
	2. Van de redactie.../Inhoud
	3. Saksisch porselein
	4. Van de voorzitter...
	5. Verslag OI-conferentie Italië
	9. Slotverklaring OI-conferentie
	10. 4e Internationale OI-conferentie
	13. OI en Erfelijkheid
	22. Vragen en antwoorden m.b.t. de lezing van 2 juni j.l..
	24. Medicijnen Allerlei/Het weten waard...
	26. Met blijdschap geven wij kennis...
	27. Leden (lezers) schrijven
	30. Tot leeringh ende vermaeck...
	31. Kinderhoek
	36. Lidmaatschap en donatie
	37. Belangrijke adressen

Saksisch porselein

Interessant geval

Bij het verlaten van het diner werd mijn aandacht getrokken door een flard van een dialoog en ik - die doorgaans niet zo zuiver hoor - spitste mijn oren. Een goed in het pak zittend en gezond ogend man wendde zich tot de jongeman in een rolstoel en zei op vriendelijk-belangstellende toon: "Dus u bent een patiënt? Weet u dat de bestudering van osteogenesis imperfecta bijzonder interessant is voor onze tak van wetenschap?". De reactie van de aangesprokene ontging me in het geroezemoes van de gasten, die aanstalten maakten om hun vervoermiddelen weer op te zoeken. In de bus terug naar mijn hotel dacht ik over dat opgevangen zinnetje na. Plaats van handeling was een kasteel in de buurt van Salice Terme in Noord-Italië, waar een diner werd gegeven voor wetenschappers, die bijeen waren voor een internationaal congres over de ziekte osteogenesis imperfecta. Dat mag op zich bijzonder heten, gezien de relatieve onbekendheid van deze erfelijke aandoening. Nog meer bijzonder was het feit, dat op dit congres niet alleen de wetenschap vertegenwoordigd was, maar dat er daarnaast uit de hele wereld afgevaardigden van OI-patiëntenverenigingen waren uitgenodigd. Misschien is het niet uniek meer dat artsen, biochemici en genetici tijdens een congres een (gedeeltelijk) gezamenlijk programma volgen met het onderwerp van hun dagelijks werk: hun patiënten, maar algemeen is het zeker niet. Ikzelf was daar aanwezig als representant van de Nederlandse patiëntenvereniging en als patiënt. Dat laatste was minder vanzelfsprekend dan ik gedacht had. Veel vertegenwoordigers van verenigingen bleken weliswaar door familiebanden betrokken te zijn bij patiënten, maar waren zelf gezond. Hoe dan ook, het samenzijn van hulpverleners, onderzoekers en patiënten was een hoopgevend initiatief en markeert een stap op weg naar een volledige wederzijdse uitwisseling. En toch... hoewel de ervaringen van het congres me een geweldige stimulans hadden gegeven (alleen al door de blijde verwondering dat zoveel uiteenlopende mensen zich met dit voor mij zo levensbepalende onderwerp bezighielden), toch trof die ene zin me licht onaangenaam. Nadere informatie leerde me, dat degene die hem uitgesproken had een biochemicus was en gemeenlijk dacht ik: "Misschien is die man al jaren boven zijn bureau en laboratoriumopstelling bezig met de theoretische kanten van OI en heeft hij nog nooit een echt mens met OI gezien!" Het was een lelijke gedachte van me en hopelijk bezijden de waarheid. Maar ja, de man had er zo nieuwsgierig bij gekeken en tegelijkertijd zo enthousiast het woord 'interessant' uitgesproken! Voor mijn geestesoog zag ik een moderne

variant van Professor Prlwytzkofski, die in zijn studeervertrek uitroept: "Het is al onbekend en dus namenloos, maar het geeft zéér interessante verschijningsvormen!" Waarom heeft die ene opmerking nu zo'n onuitwisbaar plekje gekregen in mijn herinnering? Het deed me denken aan al die jaren waarin ik als kind de ogen van de buitenwereld voelde: van artsen, verpleegsters, fysiotherapeuten, onderwijzers, zwemleraren en beugelmakers... Sommigen - de medici - kenden de aandoening, anderen niet of nauwelijks. De laatsten bleven na uitleg altijd een beetje angstvallig voorzichtig - op z'n best, of onhandig - op z'n slechtst. Maar allen vonden het altijd interessant. Meermalen ben ik na een val of een ongelukje het ziekenhuis binnengebracht en werd ik, ondanks dat ik vaak zelf wist dat er niets ernstigs aan de hand was en ik ernaar snakke om na een 'geruststellende röntgenfoto' weer naar huis te gaan, onderworpen aan een onvrijwillig college voor opgetrommelde studenten en arts-assistenten. En dan lig je daar machteloos op een brancard met een zere knie, terwijl de arts-die-het-weten-kan één van je oogleden optilt en de omstanders vraagt: "Kijk eens goed naar de ogen; wie kan hier een conclusie uit trekken Mijne Heren?" (Gek, er waren zelden Dames bij!). En dat waren dan nog de professionals waarmee ik te maken had. Maar er waren natuurlijk ook anderen. Zoals het buurjongetje met wie ik graag speelde, maar die, als ik iets gebroken had, geen stap over de drempel dorst te zetten. Aan zijn ouders en vriendjes vertelde hij stoer, dat als ik een been gebroken had het getroffen lichaamsdeel 'los' naast me in bed lag... (zo stelde hij zich dat hardnekkig voor!). Het klonk natuurlijk reuze interessant maar zolang ik het bed hield deed hij schichtig mijn kamer. Soms is het heel plezierig om niet interessant te zijn! Om gewoon met de buurkinderen in de tuin te kunnen spelen en om, als je dan eens na een val van je fiets in het ziekenhuis belandt met een gewóón gebroken been, een routinebehandeling te krijgen. Daar zal de biochemicus in het kasteel in Italië op dat moment echt niet bij stilgegaan hebben. En laten we wél wezen: goddank vond hij OI interessant! Want door hem en zijn collega's wordt er iets gedaan op een terrein waar zo lang nauwelijks aandacht voor was. Wat maakt het dan uit of iemand zich bezig houdt met de patiënt in zijn totaal of alleen maar met 'ons' genetisch materiaal? Het gaat tenslotte om het hoogst bereikbare resultaat. En daaraan wordt door vele mensen van goede wille gewerkt; dat bleek uiteindelijk wel daar in Italië!

Anne:iek de Groot





Van de voorzitter...

Voor heel veel noodzakelijke dingen zijn we afhankelijk van diverse overheden, ik denk aan bijv. woningaanpassing, rolstoelen, aangepaste auto's, parkeervergunningen, medische hulpmiddelen, vervoersvoorzieningen en ga zo maar door. We worden dan geconfronteerd met het GAK, GMD, gemeenten, ziekenfondsen, artsen, pensioenfondsen en verzekeringen.

Het blijkt dat er een aantal "spelregels" zijn die in acht genomen moeten worden om een vlotte afwikkeling te bevorderen. De meeste regels zijn gedestilleerd uit eigen ervaringen, waarnemingen en gesprekken met mede-aanvragers.

- Dien alle verzoeken schriftelijk in en beargumenteer waarom u die voorziening noodzakelijk acht, bewaar altijd een kopie.
- Vraag bij telefonische contacten altijd naar de naam en eventueel de functie van uw gesprekspartner. Houd een soort logboek bij van dergelijke gesprekken.
- Wanneer het naar uw mening te lang duurt voordat u iets hoort (bijv. bij overheden 4 tot 6 maanden) informeer dan, liefst schriftelijk, naar de voortgang en vraag om een z.g.n., "voor "beroep vatbare beslissing".
- Zorg dat u zelf uw rechten kent. Informeer bij een deskundige in uw kennissenkring of bij een patiëntenvereniging. Probeer de tekst van de uitvoeringsregeling te pakken te krijgen bij: gemeente, ministerie of patiënten- en/of consumenten-organisaties. Laat u zich niet afschepen met voorlichtingsfolders.
- Stuur bij een eerste aanvraag informatie mee over OI (het informatieboekje).
- Blijf altijd beleefd en redelijk: de behandelende ambtenaren hebben geen persoonlijk belang en moeten hun werk doen in een complex van wetten en regels.
- Ga altijd in beroep of teken bezwaar aan indien u het met de beslissing niet eens bent. Hoe dit moet staat bij de beslissing vermeldt. Voer eventueel nieuwe aanvullende argumenten aan.
- Geef de ambtenaar altijd een laatste kans en dreig, indien een beslissing na herhaald verzoek uitblijft, dat u na bijv. een maand een klacht in gaat dienen bij bijv. de politieke partijen, B en W, ombudsman, consumentenbond en pers of iets dergelijks. Doe dit schriftelijk en richt de (dreig)brief aan de organisatie waar het verzoek behandeld wordt - dus niet aan de ambtenaar.

Ik wil niet beweren dat het allemaal vereisten zijn of dat het een volledige opsomming is, toch denk ik dat velen van u er hun voordeel mee kunnen doen. Ik kan echter geen garantie geven op succes.

In overheidsorganisaties worden brieven over het algemeen zorgvuldig behandeld, genummerd en geregistreerd. Brieven bereiken de plaats van bestemming altijd via de hiërarchische lijn, hetgeen betekent dat de chef van de behandelend ambtenaar hem ook onder ogen krijgt.

Veel succes met uw aanvragen.

Verlag OI conferentie in Italië

5

door Jan-Arie van Berkum

Van 9 t/m 12 september heeft er in Italië een tamelijk uniek gebeuren plaatsgevonden: Er werd een wetenschappelijk congres gehouden over OI terwijl er tegelijkertijd, deels gezamenlijk, een conferentie gehouden werd door en voor OI-verenigingen. Namens de VOI waren er vijf afgevaardigden aanwezig. Mevrouw Van Welzenis bezocht het wetenschappelijk congres, terwijl Annemiek de Groot, Jan Troost, Taco van Welzenis en Jan-Arie van Berkum deelnamen aan de verenigingsconferentie.

Alhoewel het OI-congres reeds voor de vierde keer gehouden werd, was het de eerste keer dat er een internationale OI-verenigingsconferentie aan gekoppeld was.

In dit verslag zal ik wat vertellen over de zakelijke kant van de conferentie, het programma en een samenvatting geven van de bereikte resultaten. Op de ledenvergadering van 3 november zal Jan Troost, aan de hand van een dia-serie, het één en ander toelichten en in het volgende Breekpunt zullen enkele persoonlijke verslagen komen over de vele, vaak fascinerende ervaringen.

Het programma zag er in grote lijnen als volgt uit:

Zondag 9 september:

10.00 uur: excursie naar de abdij van Certosa;
16.00 uur: rit naar Pavia, gezamenlijke openingceremonie van beide congressen met toespraken door enkele wetenschappers en Heidi Glauser, voorzitter van de Amerikaanse OI-vereniging, OIF. Aansluitend werd, op een zeer idyllische binnenplaats van de universiteit, een cocktailparty gegeven;
22.00 uur: terug naar Salice Terme.

Maandag 10 september:

Van 9.00-13.00 uur: presentatie van de aanwezige verenigingen, met name: Italië, Denemarken, Zweden, Groot-Brittannië, de Verenigde Staten, Zwitserland en Nederland. Er was ook een Joegoslavisch gezin aanwezig;
15.00 uur: excursie naar de Dom naar Milano;
20.30 uur: presentatie van div. videotapes en de databank van Taco.

Dinsdag 11 september 1990:

Van 9.00-12.30 uur: groepsdiscussies over een aantal gesignaleerde gemeenschappelijke problemen, aansluitend de eerste plenaire discussie;
14.30 uur: lezing door dr. Lang, psycholoog (heeft zelf OI);

15.15 uur: voortzetting plenaire discussie;

20.00 uur: diner, gezamenlijk met wetenschappers, in Nazzano Castle.

Woensdag 12 september 1990:

Klinische sessie van het wetenschappelijk congres, gezamenlijk met de verenigingsconferentie, in Salice Terme. Het voorlezen van de slotverklaring.

14.30 uur: vragenpanel, annex forumdiscussie;

17.00 uur: einde.

Over de excursie, etentje en de diverse sociale kontakten zal in de persoonlijke verhalen verslag worden gedaan. Ik wil hier vooral ingaan op de discussies en resultaten van de verenigingsconferentie.



Uit de presentatie van de verenigingen kwamen de volgende problemen naar voren als discussie-onderwerp:

1. De samenwerking tussen de verenigingen:
 - a. delen van informatie; b. doe-het-zelf ideeën; c. literatuur;
 - d. databank; e. adressen voor vakantie, enz..
2. Interne communicatie:
 - a. geïsoleerde gebieden; b. aktivering en betrekking van leden;
 - c. organisatorische groei problemen.
3. Externe communicatie:
 - a. publiek; b. hulpverleners; c. artsen.
4. Sociale problemen:
 - a. normaal zijn; b. geaccepteerd willen worden.

5. Financiële problemen:

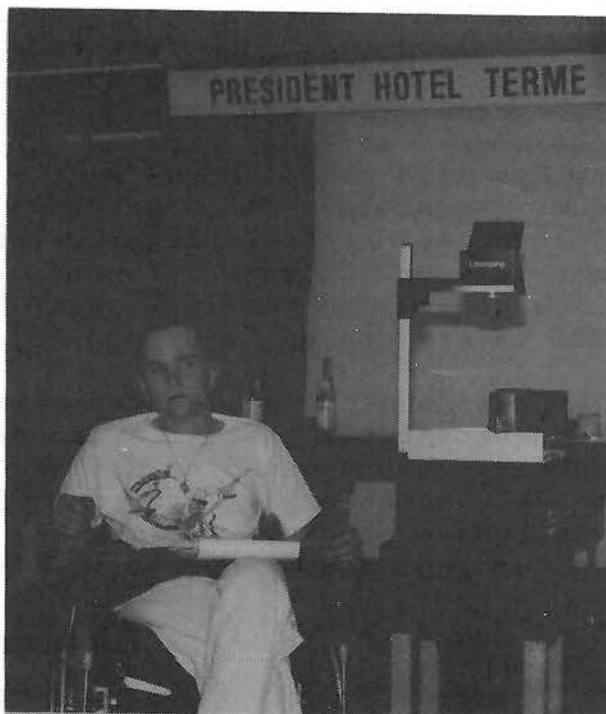
a. hoe kom je aan geld?

6. Hoe maak je een nieuwsbrief of een verenigingsblad?

Over de onderwerpen 1 tot en met 4 is in kleine groepen gediscussieerd en later plenair nabesproken. De Nederlandse deelnemers hebben zich verdeeld over de 4 groepen, in hun persoonlijke verslagen zullen zij hun eigen groepsdiscussie toelichten. Veel van de genoemde problemen (sociaal en communicatie) konden niet worden opgelost, hoogstens werden enkele algemene conclusies getrokken. Deze conclusies zijn samengevat in de slotverklaring, waarvan u elders in dit blad een vertaling vindt.

Zelf zat ik in de groep die gesproken heeft over de samenwerkingsmogelijkheden. Zonder op de soms hectische en babylonische discussie in te gaan wil ik de belangrijkste conclusie en besluiten samenvatten:

- Er werd onderkend dat het noodzakelijk is om internationaal aan geloofwaardigheid te winnen. Dit kan sterk bevorderd worden door het oprichten van een internationale adviesraad. Eén van de taken van deze Raad moet zijn het maken van begrijpelijke samenvattingen in het Engels van elk recent verschenen artikel dat van belang zou kunnen zijn voor mensen met OI. In deze adviesraad moeten alle gewenste deskundigheden vertegenwoordigd zijn. Afgesproken is dat de coördinatie ervan zal gebeuren door de OIF, uit de Verenigde Staten. De verenigingen kunnen volgens hen capabele mensen voordragen voor de Raad. Vanaf 1 januari 1991 zal aan deze adviseurs een lijst gezonden worden met titels (via Taco's databank) die in een bepaalde periode verschenen zijn. Binnen enkele maanden dient de samenvatting gezonden te worden naar de OIF, die ze op haar beurt toezendt aan alle OI-verenigingen. Getracht zal worden om de samenvattingen op te nemen of te voegen bij de databank, zodat alle voor de leden relevante informatie eenvoudig toegankelijk is.
- Met betrekking tot de databank is afgesproken dat de VOI er vrij gebruik van mag maken (dus ook voor, cq. door haar leden) dat de buitenlandse verenigingen voor een vriendenprijs de beschikking krijgen over de databank en dat de wetenschappers tegen een reële vergoeding de databank kunnen kopen. Door Taco en of de VOI zal zorg gedragen worden voor het up-to-date houden en distribueren van de databank, inclusief de samenvattingen.
- Er is afgesproken dat de verenigingen onderling vrij van elkaars informatiemateriaal gebruik mag maken, onder vermelding van de bron van herkomst. Met betrekking tot de video's ligt het moeilijker,



aangezien de rechten veelal bij de producent liggen. Wel zeggen de verenigingen elkaar alle medewerking toe.

- Iedere vereniging zendt haar post en berichten toe aan alle andere verenigingen.
- Iedere vereniging zendt eenmaal per jaar van alle relevante eigen publikaties een Engelse samenvatting naar de OIF. De OIF zal deze samenvatting opnemen in haar nieuwsblad opdat alle verenigingen er kennis van kunnen nemen en kunnen nagaan of vertaling zinvol is.
- In alle verenigingsbladen zal de mogelijkheid geboden worden tot het plaatsen van brieven en oproepen - m.b.t. huisruil ten behoeve van vakantie, correspondentie, vrienden, enz. - van individuele leden van over de hele wereld. De verenigingen kunnen wel verwijzen naar de medische wereld en overheid, doch ze zullen niet daadwerkelijk bemiddelen.

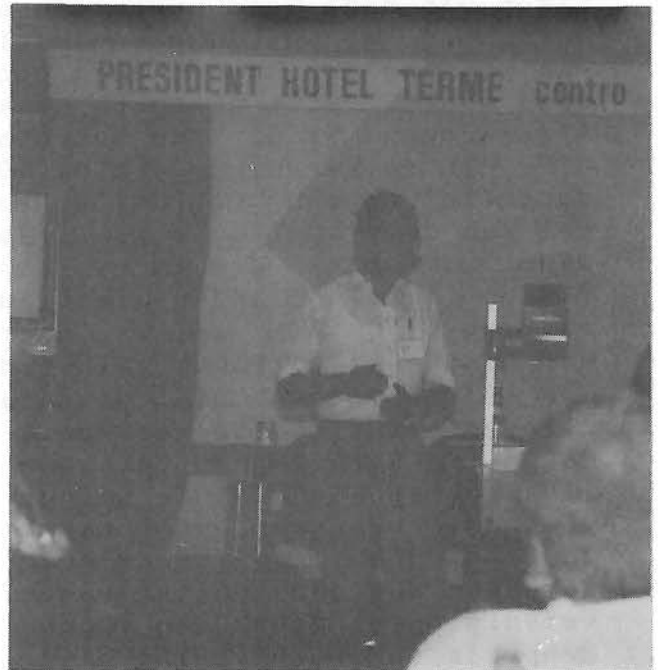
Op de laatste dag werd door Annemiek de Groot een gezamenlijke slotverklaring voorgelezen, waaruit ondermeer blijkt dat we van mening zijn dat er een internationale OI-vereniging moet komen. De mogelijkheden daartoe moeten onderzocht worden.

Het is de bedoeling dat er over drie jaar weer een wetenschappelijk congres georganiseerd wordt. Alle aanwezige verenigingen waren het erover eens dat de formule wetenschap naast vereniging gehandhaafd moet blijven, hetgeen betekent dat er over drie jaar dus weer een verenigingsconferentie is.

Het voornemen is geuit om dan de Internationale Associatie op te richten. Het is gebleken dat de Italianen niet weer een dergelijk congres kunnen trekken. Er is een voorstel gedaan om afwisselend in de Verenigde Staten of Europa te vergaderen. Een commissie van wetenschappers zal de keus bepalen. Er hebben zich twee landen kandidaat gesteld, de Verenigde Staten en Groot-Brittannië.

Indien door de wetenschappelijke commissie voor Groot-Brittannië gekozen wordt, zullen we waarschijnlijk zo spoedig mogelijk een Europese samenwerking starten om de BBS te steunen en te helpen bij de organisatie.

Terugkijkend op de conferentie denk ik dat het een waardevolle bijeenkomst is geweest waar de Nederlandse delegatie een sterke inbreng heeft gehad en dat een begin is gemaakt met een internationale samenwerking waar de VOI en OI wereldwijd veel voordeel van kunnen hebben. Ondanks cultuur en taalverschillen is het opvallend hoe goed mensen met OI elkaar begrijpen en aanvoelen.



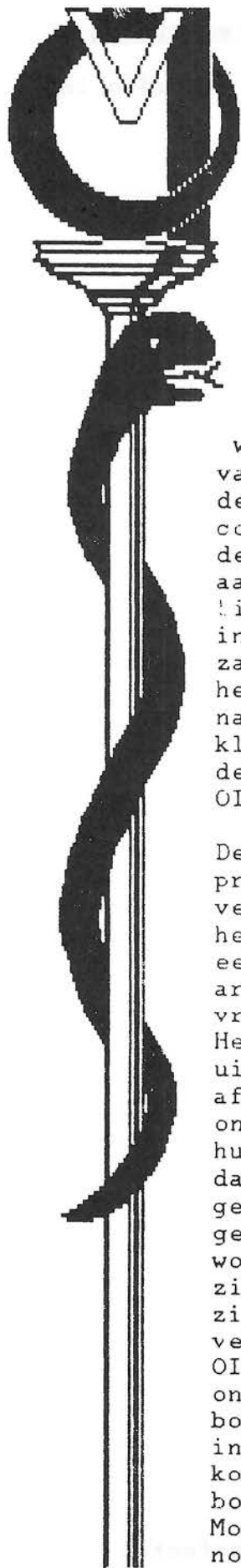
Conclusies van de internationale bijeenkomst van OI-verenigingen

De internationale bijeenkomst van OI-verenigingen werd gehouden in Salice Terme, Italië, van 9 tot en met 12 september 1990.

De slotverklaring luidt:

1. De inspanning moet worden voortgezet om de kwaliteit van het leven van mensen met OI te verbeteren. Door onze kwetsbare conditie zijn we bevreesd, terwijl we tegelijkertijd een betekenisvol leven en een volledige participatie in de samenleving verlangen. Dit betekent, dat we zo volledig mogelijk willen deelnemen in familie-, sociale-, educatieve-, en arbeidsverhoudingen. Indachtig dat OI, afgezien van de kwelling die het met zich meebrengt, ook onze ogen kan openen voor de waardering van de genietingen en de kwaliteit van leven.
2. Geconstateerd werd dat de individuele verenigingen gemeenschappelijke problemen delen, welke het meest effectief kunnen worden aangepakt door een georganiseerde internationale inspanning.
3. In een poging om alle mensen met OI beter te kunnen identificeren en helpen, voelen we de behoefte aan het algemene publiek en de medische wereld te vertellen wie we zijn. Om onszelf als gezaghebbend instituut te vestigen zijn wij voornemens een medische adviesraad te creëren, bestaande uit internationale experts uit alle medische disciplines welke met OI te maken hebben.
4. We onderkennen de behoefte om essentiële informatie tussen onze individuele OI-verenigingen uit te wisselen.
5. Om de hierboven genoemde doelen te bereiken werd besloten dat we de legalisering van het vormen van een collectieve internationale vereniging moeten onderzoeken. Er werd voorgesteld dat deze zou moeten heten:

The International Association For Osteogenesis Imperfecta.



De 4e internationale conferentie over osteogenesis imperfecta

Van 9 tot 12 september dit jaar is de 4e internationale conferentie over osteogenesis imperfecta gehouden. Evenals de vorige conferentie, drie jaar geleden, in Pavia in Italië. Voor de officiële opening, zondagmiddag, was er nog wat tijd om Pavia te bekijken. Pavia is een prachtige middeleeuwse stad, even ten zuiden van Milaan. De oude overdekte brug en de Dom, uit de 15e eeuw, zijn het bekijken zeker waard. Een wandeling door de oude straatjes voerde vandaar langs enkele typische vierkante torens naar de universiteit, waar de officiële opening van de conferentie plaats vond. Daarbij waren niet alleen de deelnemers aan de wetenschappelijke conferentie aanwezig, maar ook de vertegenwoordigers van de patiëntenorganisaties, die hun conferentie hielden in het 30 km. verder gelegen Salice Terme. Deze gezamenlijke bijeenkomst maakte voor beide groepen het doel van de conferentie letterlijk duidelijk, namelijk het vinden van een wetenschappelijke verklaring voor het ontstaan van OI en de verschillende vormen ervan, en het ontwikkelen van methodes om OI-patiënten zo goed mogelijk te behandelen.

De volgende dag begon dan het wetenschappelijke programma. Er waren ongeveer 80 deelnemers, evenveel als bij de vorige conferentie. De meesten van hen waren biochemici of genetici; verder waren er een aantal kinderartsen, KNO-artsen, revalidatieartsen en orthopaeden. De eerste twee dagen waren vrijwel helemaal gewijd aan biochemie en genetica. Het biochemisch onderzoek is de laatste jaren enorm uitgebreid. Vooral wat betreft het onderzoek naar afwijkingen in het collageen bij OI. Voor dit onderzoek worden cellen afkomstig uit een stukje huid van een OI-patiënt gekweekt. De cellen maken daarbij collageen. Het collageen kan uit de kweek gehaald worden, en in kleine draadjes worden gesplitst, die dan weer verder onderzocht kunnen worden. Enkele afwijkingen zijn nu duidelijk: zo zijn er soms te weinig collageen-draadjes, soms zijn de draadjes afwijkend. Afwijkende draadjes veroorzaken in het algemeen een ernstiger vorm van OI dan te weinig. Ook wordt er de laatste tijd meer onderzoek gedaan naar het ontstaan en de groei van bot. De bekende collageen-genen hebben daarop grote invloed. Maar ook eiwitten die in het bot voorkomen, en hormonen blijken invloed te hebben op de botvorming. Er zijn aparte genen voor deze stoffen. Mogelijk zijn er dan ook bij het ontstaan van OI nog andere genen betrokken. Dit is een nieuw aspect

van het onderzoek. Botvorming en het optreden van breekbaarheid wordt ook onderzocht bij een muizenstam met OI. Maar omdat mensen geen muizen zijn is het nog maar de vraag of de gevonden resultaten wel gelden voor mensen.

Ook op het gebied van de genetica is het onderzoek sterk uitgebreid en er zijn veel meer resultaten dan drie jaar geleden. De cellen die gekweekt worden om het collageen te onderzoeken kunnen namelijk ook gebruikt worden voor dit (DNA) onderzoek. Uit deze cellen kan men genetisch materiaal halen, in dit geval speciaal de collageen-genen. Door die in heel kleine stukjes te splitsen kan men afwijkingen in de genen opsporen. Drie jaar geleden was dit onderzoek nog maar bij enkele patiënten met succes gedaan, nu al bij honderden. Daarbij zijn heel veel "foutjes" in de collageen-genen gevonden. Er kunnen bijvoorbeeld stukjes erfelijk materiaal ontbreken, of er kan een stukje te veel zijn, maar er kan ook een klein foutje zijn in de samenstelling. Zo'n foutje kan op meer dan duizend plaatsen in het gen zitten. Sommige foutjes hebben geen gevolgen, maar het kan ook zijn dat een klein foutje een ernstige vorm van OI veroorzaakt. Men zoekt nu naar het verband tussen de afwijking in de genen, de afwijking in het collageen, en het type OI. Er beginnen enkele patronen te ontstaan. Maar er zijn meer gegevens nodig om een duidelijk beeld te vormen. Het DNA en collageen onderzoek bij OI moet dan ook worden voortgezet en uitgebreid. Het zal dan waarschijnlijk in de toekomst mogelijk worden met meer zekerheid de diagnose te stellen, het type OI te bepalen, meer duidelijkheid te krijgen over de erfelijkheid, en in sommige gevallen zal dan ook prenatale diagnostiek mogelijk zijn.

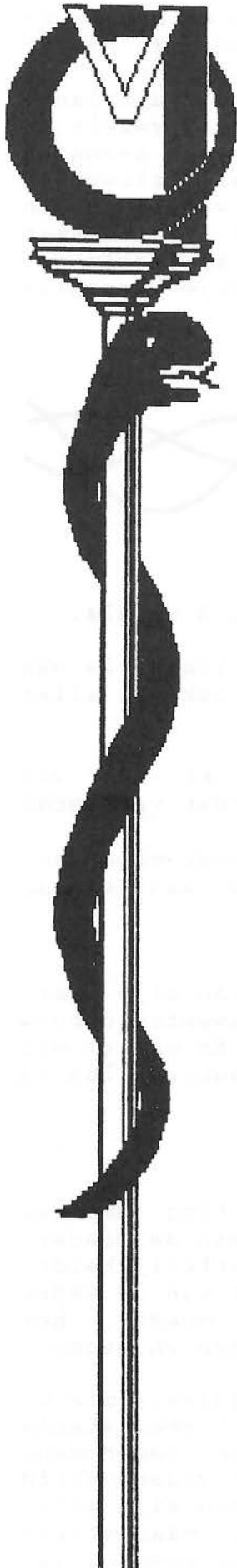
Bij al deze voordrachten over laboratorium onderzoek dreigde het contact met de OI-patiënt wel eens zoek te raken. Opvallend was dat het woord "patiënt" pas op de tweede dag van de conferentie voor het eerst genoemd werd. Het was dan ook goed dat er af en toe meer praktische onderwerpen aan de orde kwamen, zoals de betekenis van de kleur van het oogwit en resultaten van gehooronderzoek. Het programma was echter zo overvol dat niet alle voordrachten goed tot hun recht kwamen. Sommige (juist de meer praktische, leek het), werden wel heel erg ingekort. Gelukkig was er tijdens de koffie en lunchpauzes gelegenheid om daar verder over te praten. De derde conferentiedag speelde zich af in Salice Terme, en was gewijd aan behandeling van OI. Ook de deelnemers aan de conferentie voor vertegenwoordigers van patiëntenverenigingen waren bij de voordrachten aanwezig. Op zich was het een goed idee te proberen wetenschappers en patiënten, deskundigen bij uitstek, dichter bij elkaar te brengen. Of de opzet geslaagd is moet nog gezien worden. Helaas moesten ook hier, door gebrek aan

tijd, enkele belangrijke voordrachten worden ingekort. Maar er zijn afspraken gemaakt om uitvoeriger informatie op te sturen. Enkele belangrijke punten zijn dat nu in twee centra een methode is ontwikkeld voor vroegbehandeling. In Amerika gebruikt men al heel vroeg dunne pennetjes om de stand van de beentjes te corrigeren, en wordt vanaf ca. 2 jaar een intensief oefenprogramma uitgevoerd. In Zurich begint men al met 3 weken te oefenen, en maakt men gebruik van spalkjes die iedere week worden aangepast. Voor- en nadelen van zo'n intensieve behandeling moeten goed tegen elkaar worden afgewogen. De resultaten op langere termijn zijn ook nog niet duidelijk. Maar het zou een belangrijke ontwikkeling kunnen zijn.

Samenvattend zijn de belangrijkste conclusies van deze conferentie:

- Het biochemisch- en genetisch onderzoek heeft veel nieuwe gegevens opgeleverd.
- Er is nog geen duidelijk verband tussen de gevonden afwijkingen in collageen en DNA, en een bepaalde vorm van OI.
- Het collageen- en DNA onderzoek moet worden voortgezet en uitgebreid. Nederland mag daarbij niet achterblijven.
- Voor een beter inzicht in OI en het verloop ervan is een uitgebreide registratie van medische gegevens van OI-patiënten belangrijk. Daarbij zouden ook gegevens over hart en bloedvaten, neurologie en botdichtheid moeten worden opgenomen.
- Op twee plaatsen is men begonnen met een programma voor vroegbehandeling van jonge kinderen met een ernstige vorm van OI. Nadere gegevens hierover zullen worden opgestuurd, en met de leden van de medische adviesraad worden bekeken.
- Het onderzoek naar een mogelijk tekort aan groeihormoon bij kinderen met een ernstige vorm van OI, en de werking van dit hormoon bij OI wordt voortgezet.
- In Finland is een uitgebreid onderzoek gedaan over gebitsafwijkingen bij OI, en de behandeling daarvan. De gegevens hierover komen binnenkort.
- Er bleek veel belangstelling te zijn voor het computer OI-literatuur systeem. Van veel kanten is medewerking toegezegd, in de vorm van informatie en artikelen.
- De klacht over moeheid en pijn bij wat oudere patiënten met een lichte vorm van OI is bij anderen (nog) niet bekend. Er zal worden bekeken of deze klacht toch meer algemeen voorkomt.
- Er is de afgelopen drie jaar veel werk verzet op vele gebieden van OI. Door alle nieuwe gegevens met elkaar te combineren kan de hulp aan OI-patiënten verbeterd worden.
- Er is weer heel veel te doen, na deze inspirerende conferentie.

Lidy van Welzenis-Bunt



Osteogenesis Imperfecta (OI) en Erfelijkheid

Door Prof. Dr. J.J.P. van de Kamp,

Klinisch geneticus

Stichting Klinisch genetische Centrum Leiden

Osteogenesis Imperfecta betekent, letterlijk vertaald, "onvolmaakte botaanleg" en vele leden van de OI-vereniging hebben dat aan den lijve ondervonden. Het geeft natuurlijk weinig troost dat de aandoening reeds heel lang bekend is en al bij een Egyptische mummie van 1000 jaar voor Christus (dus 3000 jaar geleden) werd beschreven. Ook is het een schrale troost dat je, ook al heb je OI, toch koning kunt worden (al is de kans daarop natuurlijk niet groot): koning Ivar Benles (=Ivar Zonderbot) van Northcumberland werd door zijn manschappen op zijn schild rondgedragen (koning zijn was geen erg vreedzaam beroep in die tijd, rond 850) omdat zijn benen te zwak waren om op te staan.

Hoe vaak OI voorkomt is niet goed bekend. Buitenlandse onderzoeken geven een schatting van ongeveer 1 patiënt per 25.000 levend geboren. Of deze cijfers ook voor Nederland gelden weten we niet. Hoewel OI dus al heel lang bekend is en ook niet zo heel erg zeldzaam is beginnen we pas de laatste 10 - 20 jaar iets meer van deze aandoening te begrijpen. We weten nu dat OI eigenlijk een fout is in het bindweefsel en dat die fout in het bindweefsel veroorzaakt wordt door een fout (of foutje) in de erfelijke aanleg. Ook weten we dat OI eigenlijk niet één aandoening is, maar dat er een aantal verschillende aandoeningen zijn die zwakke botten geven en die we allemaal OI noemen.

Om u iets meer duidelijk te maken over OI zal ik:

1. eerst iets vertellen over bindweefsel en de fouten die daarin kunnen voorkomen;
2. dan iets vertellen over erfelijke aanleg en hoe die erfelijke aanleg oorzaak kan zijn van slechte bindweefselaanmaak;
3. vervolgens iets vertellen over de verschillende vormen van OI;
4. tenslotte zal ik iets vertellen over erfelijkheidsadviesing en wat daarbij komt kijken.

Bindweefsel

Bindweefsel is een belangrijke stof in ons lichaam en dient vooral om steun en stevigheid te geven aan allerlei weefsels en organen. Bindweefsel komt b.v.

voor in de botten (en daarover zullen we het voornamelijk hebben), maar ook in de wand van bloedvaten, in de huid, in het oogkapsel enz., enz.. Het bindweefsel in het bot is opgebouwd uit lange vezelbundels. Iedere bundel bestaat uit 3 vezels en die vezels bestaan weer uit aan elkaar gebonden eiwitstofjes (vergelijkt u maar de eiwitliertjes in een zacht gekookt ei). Twee van de vezels in een bundel zijn precies gelijk aan elkaar (ze bestaan uit dezelfde eiwitstofjes) en worden al-vezels genoemd; de derde vezel (a2) is een beetje verschillend.

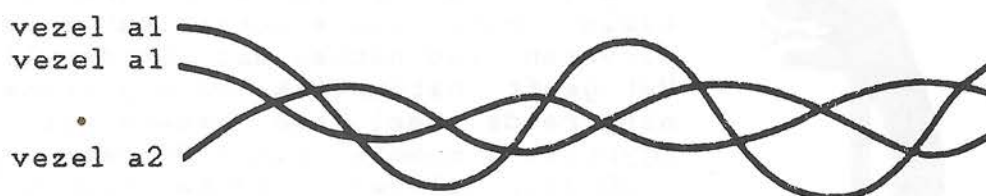


fig. 1

Bindweefselbundel, bestaande uit 3 vezels.

De aanmaak van bindweefsel in het lichaam is een erg ingewikkeld gebeuren, waarbij dan ook van alles mis kan gaan, b.v.:

- Er worden te weinig vezels gemaakt;
- Er worden wel voldoende vezels gemaakt maar van een slechte samenstelling (b.v. doordat verkeerde eiwitten worden ingebouwd);
- De vezels zijn wel goed en in voldoende mate aanwezig, maar zij worden niet goed aan elkaar geknoopt;
- Enz., enz..

Doordat er zoveel verschillende manieren zijn waarop er iets mis kan gaan met die bindweefselopbouw zijn er verschillende vormen van OI. En wat er mis gaat wordt bepaald door de erfelijke aanleg. Dan nu eerst iets over erfelijkheid.

Erfelijkheid

Ieder mens ontstaat uit de samensmelting van een zaadcel (van de vader) en een eicel (van de moeder). In die samengesmolten cel ligt het erfelijkheidsmateriaal opgeslagen, waarvan de helft van de vader komt en de andere helft van de moeder. Het erfelijkheidsmateriaal omvat chromosomen en genen.

Chromosomen zijn hele lange dunne draadjes, die we alleen na bijzondere bewerking en bij heel sterke vergroting in de microscoop kunnen zien. Ieder mens heeft 46 chromosomen: 23 zijn van de vader geërfd en 23 van de moeder. Die 23 chromosomen zijn allemaal verschillend van vorm en grootte, maar steeds is er een chromosoom van de vader dat precies ge-

lijk is aan één van de moeder. Er zijn dus eigenlijk 23 chromosomen-paren.

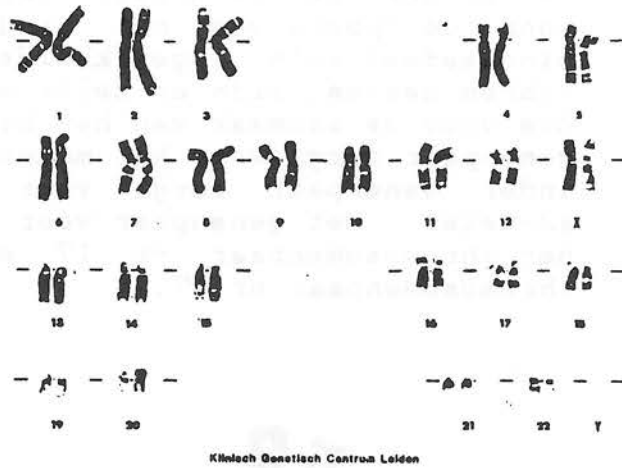


fig.2

23 chromosomenparen.

Bij de aanmaak van zaad- of eicel splitsen deze paren en komt in de zaad-/eicel met één chromosoom van elk paar.

Op de chromosomen, maar die kunnen we niet zien, liggen de genen; dit zijn kleine brokstukjes (zeg maar bolletjes) erfelijkheidsmateriaal (dit heet DNA). Op ieder chromosoom liggen duizenden genen. Hoeveel weten we niet precies, maar men schat dat ieder mens minstens 50.000 genen heeft.

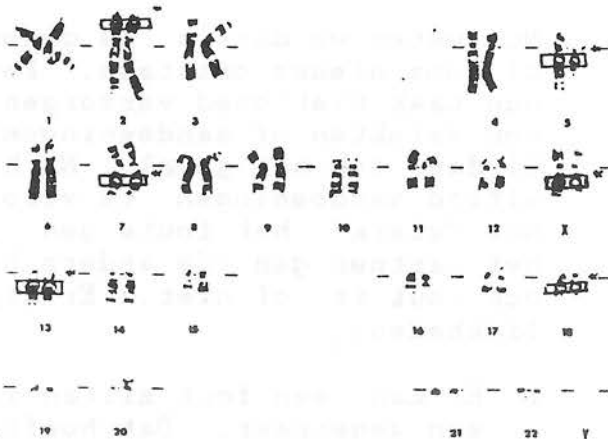


fig.3

Op de chromosomen liggen duizenden genenparen (enkele ingetekend*). Bij de aanmaak van zaad-/eicellen splitsen zo ook de genenparen en komt in iedere zaad-/eicel maar één gen van elk paar terecht.

We hebben gezien dat de chromosomen gepaard zijn (een vaderlijk chromosoom en een moederlijk chromo-

soom), en zo zijn ook de genen gepaard. En ieder genenpaar heeft een hele eigen functie. Zo kun je bijvoorbeeld een genenpaar voorstellen dat moet zorgen voor de kleur van de ogen, of een genenpaar dat zorgt voor een stukje van de spijsvertering. Zo is er ook een genenpaar dat verantwoordelijk is voor de opbouw van het bindweefsel. Maar, omdat bindweefsel zo'n ingewikkelde stof is, zoals we hebben gezien, zijn er zelfs minstens 2 genenparen die voor de aanmaak van het bindweefsel zorgen. Eén genenpaar zorgt voor het maken van de a1-vezel; een ander genenpaar zorgt voor de aanmaak van de a2-vezel. Het genenpaar voor de a1-vezel ligt op het chromosomenpaar nr. 17 en voor de a2 op het chromosomenpaar nr. 7.

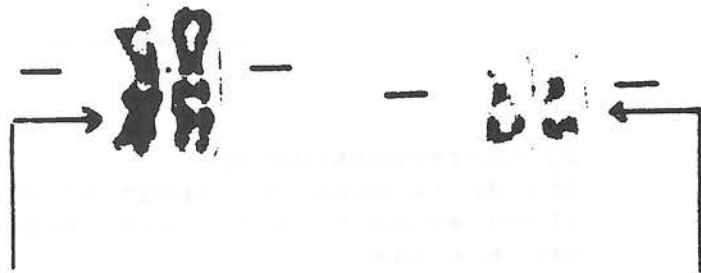


fig.4

Chromosomenpaar 7 en 17.

Bij pijltjes ligt (ongeveer) het genenpaar voor resp. de a2 en de a1 vezel.

Nu weten we dat in de genen fouten kunnen bestaan of soms nieuwe ontstaan. Foute genen kunnen vaak hun taak niet goed verzorgen en dat kan dan problemen (ziekten of aandoeningen) geven en dat is bij OI dan ook het geval. Nu hoeven foute genen niet altijd aandoeningen te veroorzaken. Van belang is hoe "sterk" het foute gen is en van belang is of het partner gen (de andere helft van het genenpaar) ook fout is of niet. Er zijn verschillende mogelijkheden:

1. Er kan een fout zitten in één van de genen van een genenpaar. Dat hoeft niet altijd problemen te geven; soms is het gezonde gen sterk genoeg om op z'n eentje te zorgen dat er toch gedaan wordt wat gedaan moet worden. Als het gezonde gen sterker is dan het afwijkende gen, dan noemen we dat afwijkende gen recessief. Ieder mens heeft onder die duizenden genen die hij heeft, wel een paar van zulke recessieve afwijkende genen, maar we merken dat niet omdat het goede gen de zorgen overneemt.

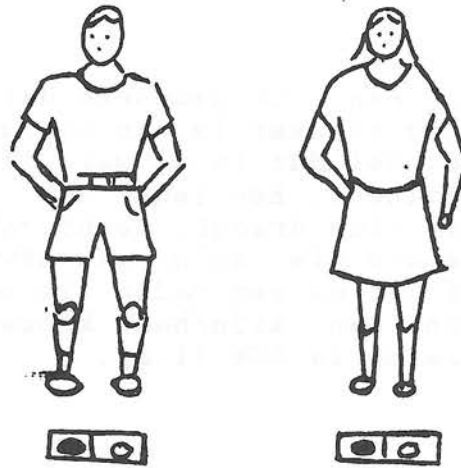


fig.5

Man of vrouw met recessief gendefect.
 (●) Geen probleem.

Maar als een vader met zo'n recessief gen trouwt met een moeder met precies zo'n zelfde recessieve gen-afwijking, dan kunnen er kinderen geboren worden die én van de vader én van de moeder de gen-afwijking erven. En dan zijn beide genen van het genenpaar defect, en het kind zal dan een ziekte (of aandoening) tonen. We spreken in dat geval van recessieve ziekten.

Het herhalingsrisico is 25% (1:4), wat wil zeggen dat ouders van een patiënt bij iedere volgende zwangerschap weer een kans hebben van 1:4 op een kind met OI.

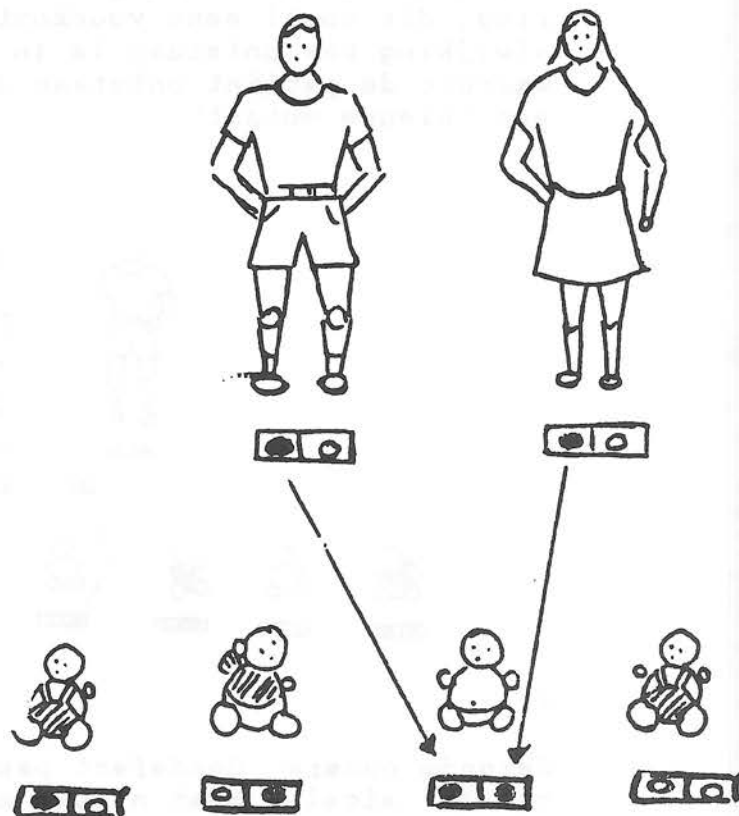


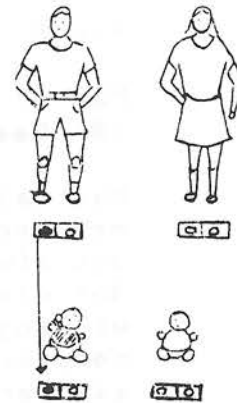
fig. 6

Vader en moeder met recessief gendefect (●).
 Als beide defecte genen bij een van de kinderen
 samenkomen is een recessieve ziekte het gevolg.
 De kans hierop is 1:4.

2. Het kan ook gebeuren dat het gen met de afwijking sterker is dan het gezonde gen. Het stuurt de boel dus in de war. Zo'n gen noemen we dan dominant. Een ieder die zo'n dominant gendefect bij zich draagt, merkt dat dan aan den lijve. En iemand die zo'n gen-afwijking bij zich draagt, of dat nu een vader is of een moeder, kan dat gen aan zijn/haar kinderen doorgeven. De kans hierop is 50% (1:2).

fig. 7

Vader met dominant gendefect. Eén gen is al voldoende om ziek zijn te veroorzaken. De kans het defecte gen (dus ook de ziekte) aan de kinderen door te geven is 1:2.



En we zien dan dat in zo'n familie een dominante ziekte (aandoening) voorkomt. Bij dominante gen-afwijkingen heeft de patiënt dus altijd een ouder met dezelfde aandoening. Een belangrijke uitzondering, die nogal eens voorkomt, is wanneer de gen-afwijking pas ontstaan is in de zaadcel of de eicel waaruit de patiënt ontstaan is. We spreken dan van een "nieuwe mutant".

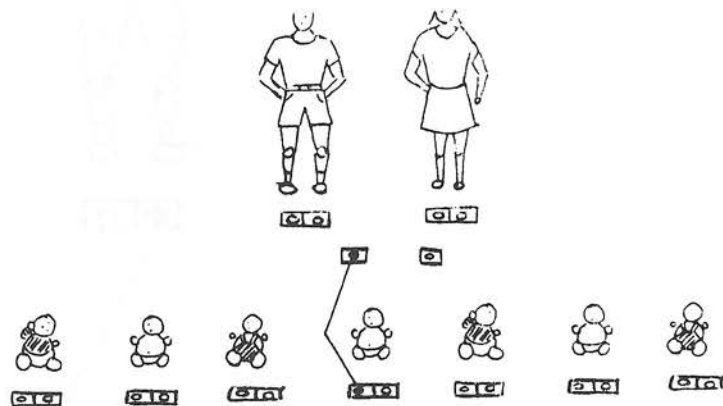


fig. 8

Gezonde ouders. Gendefect pas ontstaan in de zaadcel (of eicel). Heet nieuwe mutant.

Zijn ouders hebben dan de ziekte niet en kunnen die dan ook niet doorgeven, maar de patiënt heeft wel een (grote) kans om de ziekte aan zijn kinderen door te geven.

Soorten OI

We hebben gezien dat OI uiting is van een slecht opgebouwd bindweefsel, maar dat er verschillende bindweefselafwijkingen mogelijk zijn. En we hebben ook gezien dat er verschillende erfelijke defecten kunnen zijn die daar "de schuld" van kunnen zijn. Het verbaast dan ook niet dat we nogal eens grote verschillen zien tussen verschillende OI-patiënten. Op dit ogenblik onderscheiden we een 8-tal verschillende vormen OI, die hieronder heel kort beschreven zullen worden, maar misschien zijn er nog wel (veel?) meer vormen.

Type I (A en B).

De meest bekende en waarschijnlijk ook de meest voorkomende vorm. Het is ook de meest "milde" vorm van OI. Er zijn (i.h.a.) geen botbreuken bij de geboorte; deze treden meestal op vanaf de leeftijd van 1 à 2 jaar. De botbreuken worden vaak na de puberteit minder. De lichaamslengte is vaak normaal of slechts een beetje aan de kleine kant en er zijn geen verkrommingen. Het aantal fracturen is per patiënt heel wisselend: van 0 (maar dan is het moeilijk hem/haar als patiënt te herkennen) tot 10-tallen. Opvallend is dat alle patiënten uitgesproken blauw oog "wit" hebben.

Bij type I (A en B) OI past ook slechthorendheid; deze treedt meestal op na de leeftijd van 10 jaar. Bij patiënten met type IB zijn ook de tanden aangedaan: ze zijn klein, slecht gevormd, glazig, erg kwetsbaar. Bij type IA zijn de tanden normaal. OI type I is een dominante aandoening en wordt dus vaak van generatie op generatie doorgegeven. Soms is een patiënt met OI type I de eerste in zijn familie. Hij is dan waarschijnlijk een nieuwe mutant (zie erfelijkheid).

Type II (A, B en C).

Type II is de meest ernstige vorm van OI. Er zijn veel botbreuken, al voor de geboorte, en kinderen met dit type OI worden vaak doodgeboren of overlijden kort na de geboorte. Het onderscheid tussen A, B en C is heel moeilijk en kan alleen door ervaren deskundigen op grond van röntgenfoto's van het skelet worden gemaakt. Toch is het onderscheid zeer belangrijk. Het type A is waarschijnlijk een dominante aandoening en de patiënt een nieuwe mutant. Dit betekent dat er voor de ouders maar een zeer kleine kans is dat bij eventuele volgende zwangerschap het kind weer aangedaan zal zijn.

Type B en type C zijn (waarschijnlijk) recessief. Ouders van deze patiëntjes hebben een hoge kans ($1 : 4 = 25\%$) op herhaling bij elke volgende zwangerschap.

Type III

Is wel met het leven verenigbaar, maar is toch ernstiger dan b.v. type I. Er zijn al bij de geboorte botbreuken en de lengtegroei blijft sterk achter. De neiging tot fracturen is groot en geeft aanleiding tot vervorming van de ledematen. Ook neigen de ledematen spontaan al tot verkrommingen. Ook de wervelkolom is ernstig aangedaan. Het type III is een recessieve aandoening en de herhalingskans is dus 25% (1 : 4).

Type IV (A en B)

Deze is heel gevarieerd in ernst. Soms is de aandoening mild en kan op type I lijken behalve dat het oogwit niet blauw is. Maar soms is de aandoening vrijwel even ernstig als het type III, en zeker bij jonge kinderen is het vaak moeilijk om type III en type IV te onderscheiden.

Type IV is net als type I een dominante aandoening. Een patiënt heeft dan 50% kans (1 : 2) om de ziekte aan zijn kinderen door te geven.

Soms is de patiënt de le in zijn familie: ook deze "nieuwe mutant" heeft 50% kans dat zijn kinderen de ziekte erven, maar zijn/haar eigen ouders hebben een verwaarloosbare kans.

Een belangrijke opmerking tot slot: binnen één familie is het type OI altijd hetzelfde. Als er b.v. type III in de familie voorkomt is er geen (verhoogde) kans dat er ineens type I kinderen worden geboren of omgekeerd.

Erfelijkheidsadvisering

Ieder ouderpaar (of a.s. ouderpaar) dat reden heeft om zich extra zorgen te maken over de gezondheid van hun nog ongebornen kinderen, komt in aanmerking voor genetisch advies. Dat geldt natuurlijk ook voor (a.s.) ouders die OI patiënt zijn en voor ouders van een kind met OI, die nog verdere kinderen wens hebben. Zij kunnen hiervoor worden verwezen naar één van de 7 Klinisch Genetische Centra (in Nederland). De kosten worden vergoed door het ziekenfonds en i.h.a. ook door de particuliere ziektekostenverzekeraars.

In een Klinisch Genetisch Centrum zal de dokter allereerst proberen uit te zoeken om welk type OI het gaat. Hij zal uitgebreid de familiegeschiedenis uitvragen om te zien of er aanwijzingen zijn dat de OI al eerder in de familie is voorgekomen. (Zo ja, dan is het waarschijnlijk OI type I of IV). Hij zal lichamelijk onderzoek doen bij de patiënt en soms bij de ouders. En vooral ook zal hij nauwkeurig de röntgenfoto's bestuderen die van het skelet zijn gemaakt (of soms nog gemaakt moeten worden). Tenslotte zal hij soms voorstellen om een klein huid-

snipje af te nemen (dat klinkt eng, maar het is een kleine ingreep en niet pijnlijker dan een bloedprik). Uit dit huidsnipje kunnen in het laboratorium dan cellen worden gekweekt en in die cellen kan dan later naar het DNA (dus naar het gendefect, zie eerder bij erfelijkheid) worden gekeken. Dit laatste is een erg ingewikkeld en tijdrovend onderzoek, dat nog maar op een paar plaatsen in Europa (Amerika) wordt uitgevoerd en dat daarom nu alleen nog maar in hele speciale gevallen wordt gedaan. Wanneer het juiste type OI is vastgesteld, zal de dokter alles over dit type en de erfelijkheid daarvan uitgebreid bespreken en hij zal aangeven hoe groot de kans op herhaling is bij volgende zwangerschappen. Als er een (min of meer) grote kans op herhaling is, wordt door de (a.s.) ouders vaak gevraagd of er mogelijkheden zijn om de aandoening al voor de geboorte vast te stellen (prenatale diagnostiek). Die mogelijkheden zijn nu nog maar erg beperkt. Als het om een ernstig type OI gaat (dus type II en misschien type III) kan tussen de 14e en 20e zwangerschapsweek met een z.g.n. Echo (geluidsgolven-onderzoek) naar het skelet gekeken worden; bij ernstige vormen zijn daaraan dan meestal al wel afwijkingen te zien. Voor type I en IV is het Echo-onderzoek zeker niet geschikt, omdat bij deze typen voor de geboorte aan het skelet nog geen afwijkingen zichtbaar zijn.

Een andere mogelijkheid voor prenataal onderzoek is onderzoek van het DNA (het erfelijkheidsmateriaal, zie eerder). Voor sommige andere erfelijke ziekten is dit onderzoek al goed mogelijk. Er wordt dan rond de 10e zwangerschapsweek een stukje van de aanleg van de moederkoek weggenomen (de z.g.n. vlokkentest) en daarin kan het DNA dan in het laboratorium worden onderzocht. Voor de OI staat DNA-onderzoek pas heel aan het begin en is het nu alleen nog maar een heel enkele keer voor type I en type IV gedaan.

Het Echo-onderzoek is geheel ongevaarlijk en ook niet belastend. Ook de vlokkentest is meestal niet pijnlijk en kan poliklinisch worden gedaan (u hoeft er niet voor te worden opgenomen). Wel geeft de vlokkentest een heel kleine kans ($\pm 2\%$) dat de zwangerschap ongewild wordt afgebroken. Prenataal onderzoek is op zich dus niet zo'n erg grote belasting, maar veel en veel moeilijker is de beslissing om de zwangerschap af te breken of voort te zetten, als het kind aangedaan blijkt te zijn. Deze beslissing kunnen en mogen alleen de ouders zelf nemen. En het is verstandig daar goed over na te denken, liefst al voor er een zwangerschap is. Belangrijk is het natuurlijk ook wat er voor behandelingsmogelijkheden zijn. Een echte behandeling (geneeswijze) voor OI is er helaas niet. Wel wordt een heel enkele keer geprobeerd met een bepaald

ten wat sterker te maken. Of dat echt helpt is nog helemaal niet zeker. Een zo goed mogelijke opvang van de OI problemen kan wel worden geboden. Een grote rol daarbij spelen de orthopeed, de KNO-arts, de revalidatie-arts, de fysiotherapeut en soms nog anderen. Veel patiënten vinden steun en antwoord op veel vragen bij de OI-patiëntenvereniging, maar de weg daarheen hebt u inmiddels al gevonden.

Leiden, 24 april 1990.

Postbus 9600, 2300 RC Leiden. Tel.: (071)-268 033.

*

*

Beknpte samenvatting vragen en antwoorden naar aanleiding van de lezing van Prof. dr. J.J.P. van de Kamp, klinisch geneticus, tijdens de bijeenkomst van 2 juni j.l..

- **Wat zijn de mogelijkheden bij onderzoek tijdens zwan-gerschap van OI-patiënten?**
Echo-onderzoek is momenteel de enige mogelijk-heid. Type I is niet op te sporen; type II moge-lijk in de 16e - 20e week van de zwangenschap te zien; type III erg onzeker; type IV zelfde als type I. In de toekomst wellicht mogelijk d.m.v. DNA-onderzoek, is nu nog niet mogelijk.
(De spreker raadt jonge echtparen aan contact op te nemen met een centrum voor erfelijkheidsonder-zoek.
- **Kan binnen een familie verergering (bedoeld wordt: kan een erger type voorkomen) voorkomen bij een volgende generatie?**
Neen, dat is niet logisch, het type van de ouder kan met 50% kans doorgeven worden aan kind(eren). Wel kunnen er nuances ontstaan, zoals meer/minder botbreuken, wel/geen doofheid.
- **Bij een vroeger onderzoek gehoord 85% kans te hebben om een kind met OI te krijgen, nu zegt u 50% ?**
De kennis ontbrak in die tijd voor een juister antwoord.
- **Wordt er onderzoek gedaan naar genetische manipulatie?**
OI is daarmee niet te genezen en voor OI dus niet mogelijk. Wel zijn er proeven genomen om een OI-gen in te brengen in een muis en dat zou wellicht openingen bieden in de richting van onderzoek en gevolgen kunnen hebben voor eventuele medicatie. Een betere kennis van het gen biedt mogelijkheden naar het aanmaken van medicamenten.
- **Kleine kinderen met OI lijken veel op elkaar?**
Wordt door medici onderkend, de opbouw van het gelaat is vaak gelijk.
- **Zijn er middelen om verslapping van de huid tegen te gaan?**
Neen, komt van binnen uit, hangt samen met het steunweefsel.
- **Na puberteit komt dikwijls afname van botbreuken voor, hoe komt dat?**
Komt waarschijnlijk door de hormonale invloed

- tijdens de puberteit, bij ouder worden kan de kans op botbreuken weer toenemen.
- **Hoe komt het dat niet alle botten even breekbaar zijn?**
Door de werking van bepaalde krachten bij de aanhechting van spieren en pezen en de vorm van de botten zijn er plaatsen die aan een hogere spanning onderhevig zijn en die gemakkelijker breken dan andere.
 - **Is een hormoonbehandeling een goede therapie voor OI?**
Niet in het algemeen. In verband met osteoporose worden vrouwen met OI die in de menopauze komen (en mogelijk osteoporose krijgen) aangeraden, tijdig contact met de huisarts op te nemen voor eventuele aanvulling met hormonen. Ook belangrijk is het om voor het 35e - 40e jaar te zorgen voor een goede botopbouw, door middel van voldoende calcium-gebruik. Goede gezonde voeding is noodzakelijk.
 - **Is dwerggroei beperkt tot één type?**
Is duidelijke kenmerk van type III, komt ook wel voor bij type IV.
 - **Type II heeft geen overlevingskansen. Hoe vaak komt dat voor?**
Geen exacte cijfers bekend, geschat aantal in ons land is 5 tot 8 per jaar.
 - **Heb zelf type I, broer en zus hebben geen OI, kunnen die ook kinderen met OI krijgen?**
Neen, zeer onwaarschijnlijk, zelfde kans als ieder ander ouderpaar.
 - **Komt blauw oogwit alleen bij type I voor?**
Nee, komt ook voor bij type III, op latere leeftijd bleekt dit op.
 - **Hoe ontstaat blauw oogwit?**
Is een defect van het bindweefsel, dat ook in het kapsel van de oogbol voorkomt. De andere lagen van de oogbol schemeren er doorheen zodat het oogwit blauw lijkt.
 - **Bij opbleken van blauw oogwit stabiliseert de situatie zich dan?**
Voor de botten zeker niet.
 - **Zijn mensen met blauw oogwit vaker bijziend?**
Kan voorkomen, de vorm van het oog houdt verband met het bindweefsel.
 - **Hebben mensen met OI sneller een zonnebril nodig?**
Zou kunnen, in verband met zijdelingse inval van het zonlicht.
 - **Defect gebit, heeft de stand van het gebit hier ook mee te maken?**
Ja, de stand van het gebit lijdt onder de slecht aanleg.
 - **Gehoorscherpthe - soms doof, soms zeer scherp?**
Geen verklaring voor, zal het bespreken met een audioloog.
 - **Komt bij type III ook doofheid voor?**
Komt wel eens voor, waarschijnlijk ook bij type IV.

Medicijnen Allerlei



Onder bovengenoemde titel zal regelmatig enige nuttige en praktische informatie worden gegeven m.b.t. geneesmiddelen. Gepoogd zal worden eerst enige algemene informatie te geven en later specifiek-ker toegespitst op de OI-patiënt. Ondergetekende is in het dagelijks leven apotheker van beroep en als zodanig werkzaam in een apotheek te Amsterdam.

We beginnen met **bijwerking van geneesmiddelen.**

Geneesmiddelen zijn geen snoepjes, zoals iedereen wel bekend is. Hiermee willen we eigenlijk twee dingen zeggen. Allereerst, gebruik ze alleen indien noodzakelijk en ten tweede, snoepjes zijn niet vreemd voor ons lichaam, terwijl geneesmiddelen - naast de bedoelde werking van, bijvoorbeeld pijnstilling - ook bijwerkingen kennen.

Eigenlijk vertonen alle geneesmiddelen bijwerkingen. De bijwerkingen staan vermeld in de bijsluiters behorend bij dat bepaalde geneesmiddel. Een misverstand is om te veronderstellen dat iedereen, die een bepaald geneesmiddel gebruikt, er ook last van krijgt. Dat is namelijk niet zo. Je kan worden geconfronteerd met, bijv. misselijkheid als bijwerking van een antibioticum kuur. In dit geval kan je er soms wat aan doen, door het inname tijdstip te veranderen.

Bijwerkingen, zoals misselijkheid en andere maagklachten, diarree, verdwijnen vaak na een aantal dagen. Een bij velen bekend voorbeeld is dat van de Brufen dragees: Brufen dragees zijn voorzien van een suikerlaagje om ze heel de maag te laten passeren, anders irriteert de werkzame stof de maagwand. Slik deze dragees dan ook heel door. Zo zijn er meer "foefjes" om bijwerkingen minder onaangenaam te maken.

De volgende keer willen we het hebben over: wat gebeurt er als men een geneesmiddel inneemt. Zijn er vragen bij u gerezen n.a.v. dit onderwerp, dan vernemen we het graag.

Daan Krom (023) - 375 916

Het weten waard...

Verschenen publikaties

Brochure: 'Voel je beter in een aangepast huis'; **Uitgave van:** het Ministerie van Volkshuisvesting, Ruimtelijke Ordening en Milieubeheer (VROM); **Onderwerp:** informatie over de Regeling Geldelijke Steun Huisvesting Gehandicapten (voorheen: Beschikking Steun Huis-

vesting Gehandicapten); **Opmerking:** op grond van deze Regeling kunnen mensen met een lichamelijk handicap subsidie krijgen voor het laten aanpassen van hun woning en/of voor het verhuizen naar een andere woning; **Kosten:** geen; **Verkrijgbaar:** a) afd. Voorlichting van uw gemeente; b) Centrale Directie Voorlichting en Externe Betrekkingen van het Ministerie van VROM, bureau persoonlijke voorlichting, Van Alkemadelaan 85, 2597 AC 's-Gravenhage.

Brochures: 'Vervoersvoorzieningen', 'Woonvoorzieningen' en 'Handicap en inkomstenbelasting 1990'; in voorbereiding: brochures over onderwijsvoorzieningen, werkvoorzieningen, gezondheidszorgverstrekingen en ADL-voorzieningen; **Uitgave van:** Stichting IG (voorheen NIG/IDC) te Utrecht; **Onderwerp:** informatie over voorzieningen die mensen met een handicap op grond van wettelijke regelingen verstrekt kunnen krijgen (wetstechnische kennis niet vereist); **Kosten:** per brochure f 13,50 (incl. verzend- en administratiekosten); **Bestelwijze:** per brochure f 13,50 met vermelding van de desbetreffende titel(s) overmaken naar POSTBANKrekening 1 607 070 ten name van de Stichting IG Nederland te Utrecht.

Brochure: 'Normen en waarden als handicap'; **Uitgave van:** Gehandicaptenraad en Federatie van Ouderverenigingen; **Onderwerpen:** a) heersende normen en waarden rond ziekte, gezondheid en handicap; b) ontwikkelingen rond medische keuringen, prenataal onderzoek naar mogelijke afwijkingen, abortus en euthanasie; **Kosten:** - f 6,75 (incl. verzend- en administratiekosten) voor leden van aangesloten organisaties, bv. de VOI. - f 8,25 (incl. verzend- en administratiekosten) voor niet-leden; **Bestelwijze:** van toepassing zijnde bedrag met vermelding van 'Normen en waarden als handicap' overmaken naar POSTBANKrekening 3 870 502 ten name van de Gehandicaptenraad te Utrecht.

Brochures: 'Chromosomenonderzoek', 'Ethiek, aangeboren afwijkingen en erfelijkheid', 'Registratie van aangeboren afwijkingen', 'Erfelijke ziekten en afwijkingen' en 'Erfelijkheidsvoorlichting'; **Uitgave van:** Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijke en/of aangeboren afwijkingen (VSOP); **Onderwerp:** Achtergrondinformatie over de desbetreffende thema's; **Kosten:** f 3,50 (excl. verzend- en administratiekosten) per brochure; **Bestelwijze:** telefonisch bij de VSOP: (02154) - 21 421.

Themanummer: 'Vorbereiden 1'; **Uitgave van:** Kind en Ziekenhuis; **Onderwerp:** Rol van de ouders bij het voorbereiden van het kind op een opname, behandeling of ingreep; **Kosten:** f 12,50 (incl. verzend- en administratiekosten); **Bestelwijze:** f 12,50 met vermelding van 'themanummer Vorbereiden 1' overmaken naar POSTBANKrekening 6 131 073 ten name van Landelijke Vereniging Kind en Ziekenhuis te Dordrecht.

Themanummer: 'Vorbereiden 2'; **Uitgave van:** Kind en Ziekenhuis;

Onderwerp: Rol van de hulpverleners (bv. artsen, verpleegkundigen, pedagogisch medewerkers) bij het voorbereiden van het kind op een opname, behandeling of ingreep; **Kosten:** f 12,50 (incl. verzend- en administratiekosten); **Bestelwijze:** f 12,50 met vermelding van 'themanummer Voorbereiden 2' overmaken naar POSTBANKrekening 6 131 073 ten name van Landelijke Vereniging Kind en Ziekenhuis te Dordrecht.

Bericht namens de Gehandicaptenraad

*** Sinds 3 oktober 1990 meldpunt voor gehandicapte vrouwen ***

Bedoeling: Totstandkoming van een zelfhulpnetwerk door het met elkaar in contact brengen van gehandicapte vrouwen die iets te bieden hebben op een bepaald vlak en een gehandicapte vrouwen met een vraag;

Voorbeeld: Gehandicapte moeders die andere gehandicapte vrouwen wel iets willen vertellen over wat het betekent als gehandicapte vrouw kinderen op te voeden, kunnen dit melden. Als er ook vrouwen bellen die erover nadenken of ze kinderen willen, worden zij met een gehandicapte moeder in contact gebracht.

Oproep: Vrouwen die zich aangesproken voelen kunnen elke woensdag van 09.30 uur tot 12.00 uur bellen met de Gehandicaptenraad: telefoon (030) - 313 454: vragen naar het Meldpunt.

Met blijdschap geven wij kennis . . .

*Dankbaar en blij mochten
wij uit Gods Vaderhand een
dochter en zusje ontvangen*

Johanna Jacoba

haar roepnaam is

Jacelien

Fam. J. A. van Berkum,
Hattem, 16 augustus 1990



*In blijdschap verwacht en in dankbaarheid ontvangen.
Een kindje lief en klein waar wij heel gelukkig mee zijn.*

Onze zoon

Willem Anthony

wij noemen hem

Wilco

Johan van de Mersch en Anneke de Knijff,
Alphen aan den Rijn, 12 oktober 1990



Leden (lezers) schrijven

27

Reakties van lezers

Geachte redactie,

Met belangstelling heb ik het juli-nummer van "Breekpunt" gelezen en wil daar graag op reageren. Ik vond de artikelen goed gedocumenteerd. Voor mij, als oudere OI-patiënt (68 jaar), geeft het veel antwoorden op vragen die zo'n 40 jaar geleden nog de mist ingingen doordat artsen en instanties het probleem nauwelijks onderkenden. Op eigen initiatief moest je keuzes maken; vooral in de opgroei-periode van een kind.

Met deze uitgave geeft de VOI steun aan de "brekebeentjes" van nu, met duidelijke verwijzing naar informatie-adressen. Ik vindt het heel positief dat ook voor jongeren ruimte is gemaakt in uw blad.

Rest mij nog een opmerking om de afkortingen, zoals VSOP éénmaal te verduidelijken. Ik wist absoluut niet waar die letters op slaan en kon het nergens in het blad vinden.

U sterkte wensend met uw prachtige werk, eindig ik met vriendelijke groet,

Mevr. W.A. van der Mersch-Heemstra

Zeist, 13 augustus 1990

Heel hartelijk dank voor uw reactie, het stimuleert ons om het werk op een zo goed mogelijke wijze voort te zetten. In de toekomst zullen wij er op letten dat afkortingen verklaard zullen worden.

de redactie

*

*

Beste mensen,

Hierbij zenden wij onze eerste kopij voor het blad, we zijn van plan meer te laten volgen. Goed blad, goede informatie. We hebben tevens de vraag of er in Haarlem e.o. mensen met OI zijn. En we willen praten over hetgeen we beiden in onze artikelen schrijven.

Kiezen

Naar aanleiding van het ontroerende stukje van Annemiek de Groot besloten we, Jacqueline en ik, om ook ons verhaal over "het nemen van een kindje" met jullie te delen.

6 April 1990 zijn wij getrouwd en we hebben eerst samen heel wat afgeknopt om bij elkaar te kunnen komen. En dan ging het er om wat je als partner aangaat om met iemand in zee te gaan die OI heeft. Met alle consequenties vandien.

In dit verhaal gaat het om het feit dat wij samen dolgraag kinderen willen. Praten met elkaar, met vrienden en vriendinnen. Ik heb 60 keer een been gebroken (en ik heb er echt maar 2!) en ik had een abonnement op een bed van de Adriaanstichting te Rotterdam. Tot mijn veertiende jaar is dat zo'n beetje mijn tweede thuis geweest. Afgezien van al het vallen, opstaan en weer doorgaan heb ik een "normaal" leven genoten (meedraaien in het gezin, school, enz.). In de puberteit waanzinnig veel gebaald, want meiden moesten mij niet, veronderstelde ik, en ik gedroeg mij daar ook naar. Nooit vermoed dat een meisje, vrouw, mij ook wel eens leuk zou kunnen vinden. Deze "kronkel" kon ik, wandelend door en langs de kroegen van Haarlem, ineens loslaten en sindsdien...

Ik ontmoette een schat van een vrouw met wie ik vier jaar samenleefde. In die tijd werd zij zwanger van mij en wij hadden nooit bewust gepraat over kinderen. In allerijl naar de huisarts en die wist ons te vertellen dat de kans op een kindje met OI 50% was. Wij besloten tot een abortus. We hebben ons daar heel schuldig over gevoeld, dat we daar zo nonchalant mee omgesprongen waren. In die tijd begon ik mij zo'n beetje bewuster te worden of ik kinderen wilde of niet en hoeveel dan wel. Onze partner-relatie verbrak, en we zijn nog steeds goede vrienden van elkaar. Pas nu, nu ik in de loop van de afgelopen 15 jaar steeds bewuster ben geworden van gevoelens en ideeën, durf ik veel beter te kiezen in wat ik wel of niet wil. En Jacqueline en ik hebben heel wat gestreden en gejankt met en bij elkaar, alvorens wij de keuze voor elkaar durfden te bevestigen, te trouwen en te willen leven met elkaar met alles wat er is en komen gaat.

En toen stonden we voor de keus: al of niet een kindje van ons samen. Dit is voor mij één van de moeil'jkste keuzes geweest. Want ik wil(de) wel 100 kinderen op de wereld zetten. Ooit droomde ik dat, na een keer liefde maken, al mijn zaadcelletjes in een keer allemaal kindjes waren. Dat werd me een keet op mijn zolder! Ik werd jankend en lachend tegelijk wakker.

En toen wist ik het: hoe het ook zij, ik zal een keer vader worden, of het nu van mijn eigen zaadjes zou komen of van een andere man. Dat maakt wezenlijk geen verschil. Hierover veel geloofd met intimi, en dan kwamen met name de volgende overwegingen aan de orde: Een kind met OI zou het zelfde - of erger - meemaken wat ik beleefd heb, mijn geschiedenis zou zich in het kind herhalen; wat betekent het voor Jacqueline als er twee tegelijk "gebroken" in het ziekenhuis of thuis liggen. En wat we nu besloten hebben, onze keus is goed, en het kind dat komen gaat is werkelijk met hart en ziel welkom. En het is fijn om er met zoveel mensen over te kunnen praten en onze gevoelens te delen, de pijn, verdriet en blijdschap. Begin juli 1990 heb ik mij laten steriliseren, dat was enerzijds heel pijnlijk (want nu is het definitief), en anderzijds een opluchting. De knoop is letterlijk en figuurlijk doorgehakt.

September vorig jaar ben ik bij mijn broer langs gegaan om te vragen of hij "stand in" wilde zijn: donor dus. En zonder aarzelen zei hij: ja. Een jaar eerder had hij, zonder mijn medeweten, al besloten om dat voor mij over te hebben. Als ik hem dat zou vragen zou hij dat doen. In 10 minuten was de zaak beklonken en we hebben er samen een pilsje op gehad. Na een half jaar op reis te zijn geweest, hebben we nog diverse gesprekken met hem en zijn vriendin gehad en beiden zijn er blij mee om dit voor ons te doen. Zonder

teveel zwaar gepraat en gedoe. Zeer veel gelachen met z'n vieren, met name over de uitvoering van het geheel. We komen er nog voor te staan hoe er mee om te gaan, met de buitenwereld. Hoe vertel je het aan de kinderen? Hoe boksen we op tegen allerlei vooroordelen die puur gebaseerd zijn op angst en onzekerheid? Ook ben ik in deze periode van wikken en wegen pijnlijk geconfronteerd met allerlei vooroordelen m.b.t. mijn gehandicapt zijn, en daar baal ik soms stevig van. Houdt het veroordelen van een ander nou echt nooit op of zijn we nou echt te beperkt in mededogen en begrip t.a.v. anderen? Ik weet alleen dat de keus die Jacqueline en ik nu gemaakt hebben de goede keus is voor ons. En hoe we het doen geeft veel lol en blijdschap. En dat mijn droom uit mag komen die ik had: Dat Jacqueline aan het bevallen is en ik bijna van blijdschap uit elkaar plof.

Kees

Haarlem, 21 augustus 1990

Hallo allemaal,

Ik ben Jacqueline Schepers, sinds 6 april 1990 de vrouw van Kees. Al een lange tijd weet ik dat ik graag kinderen wil hebben, hoe dan ook. Nu, anderhalf jaar geleden, werd de relatie tussen Kees en mij intensiever. Onze gesprekken gingen al gauw over kinderen. Hoe, wat, wanneer en wat zijn de consequenties van de ziekte OI. Alle gesprekken en informatie waren nogal vaag. Eén ding wat mij uit die tijd is bijgebleven, dat ik Kees gezegd heb: Ik wil hoe dan ook kinderen, en er zijn nog tal van andere mogelijkheden. We hebben een gesprek aangevraagd bij een geneticus in Utrecht. Dit gesprek haalde bij mij alles overhoop. Waar je eerst alleen maar over praat, wordt dan werkelijkheid. Het blijkt dat de ziekte 50% erfelijk is, zonder dat je kunt onderzoeken, tijdens de zwangerschap, of er al dan niet sprake is van OI. Een hard gegeven, wel de waarheid.

Al huilend, pratend en voelend zijn Kees en ik hier verder meegegaan. KI (kunstmatige inseminatie, red.), sterilisatie, daar lees je over; ver van je bed, en dan ben je ineens 28 en sta je zelf voor de keuze. Ook voor mij een directe confrontatie dat ik een relatie heb met iemand met een ziekte waar ik weinig van af weet. Ik hou van Kees en de handicap maakt hem niets minder (absoluut niet!). Wat ik in die tijd (en soms nu nog) moeilijk vond, is dat ik zo moet knokken, me moet verantwoorden tegenover de maatschappij. Mensen zitten vol vooroordelen over mensen met een handicap en over kinderen krijgen op een onnatuurlijke manier. Kees heeft mij enorm gesteund en onze relatie is hierdoor snel gegroeid, wat heel goed voelt. Het geeft soms ook een "alleen gevoel". Zoiets van 'snap het nou gewoon' en 'laat mij zijn zoals ik ben' en 'laat mij mijn eigen keuze maken'. Ik ben niet knapper of beter dan iemand anders die een relatie heeft. Ik heb er in ieder geval enorm veel van geleerd en heb de behoefte om over deze gevoelens open te praten. Ook om contact te hebben met ouders die hetzelfde meegevoelen hebben of voor dezelfde keus staan.

Kees en ik hebben besloten om onze keuze te vertellen, gewoon zoals je dat "normaal" ook doet als je een kindje "neemt". Het hoort bij ons leven en het is gewoon. Vaak heb ik nu ook zoiets naar anderen, praat maar aan en denk maar, als je niet meer wilt zien dan er is, dan hoeft het niet. Nog steeds blijf ik het span-

nend vinden. Kees voor te stellen aan nieuwe mensen uit angst wat zij er wel niet van zullen denken. Soms verafschuw ik de meesterschappij om hun verwenste oordelen en vooroordelen, en mijzelf omdat ik het belangrijk vindt wat een ander in deze er van vindt. Het zijn voorstellingen in jezelf waar je soms alleen in staat, waar niet iedereen begrip voor op kan brengen.

Als mensen willen reageren, wij wonen in de Leidsestraat 7, 2013 XE Haarlem, tel.: (023) - 310 814

Jacqueline,

Haarlem, 21 augustus 1990

(In overleg met Jacqueline en Kees is hun volledig adres vermeld, red.)

Tot leeringh ende vermaeck...

Woordzoeker

In dit letterraam zijn 44 woorden verborgen die met OI en de VI te maken hebben. Ze staan er horizontaal, vertikaal en diagonaal in alle richtingen te lezen.

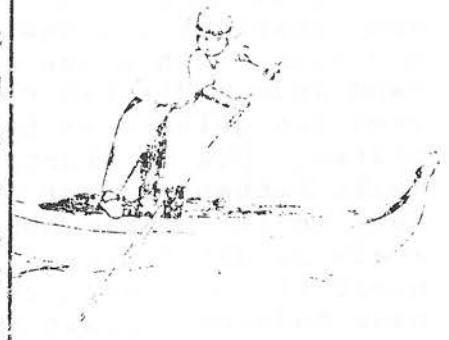
adviesraad
antwoordnummer
arm
Arnhem
arts
been
bot
Breekpunt
congres
dna
dokter

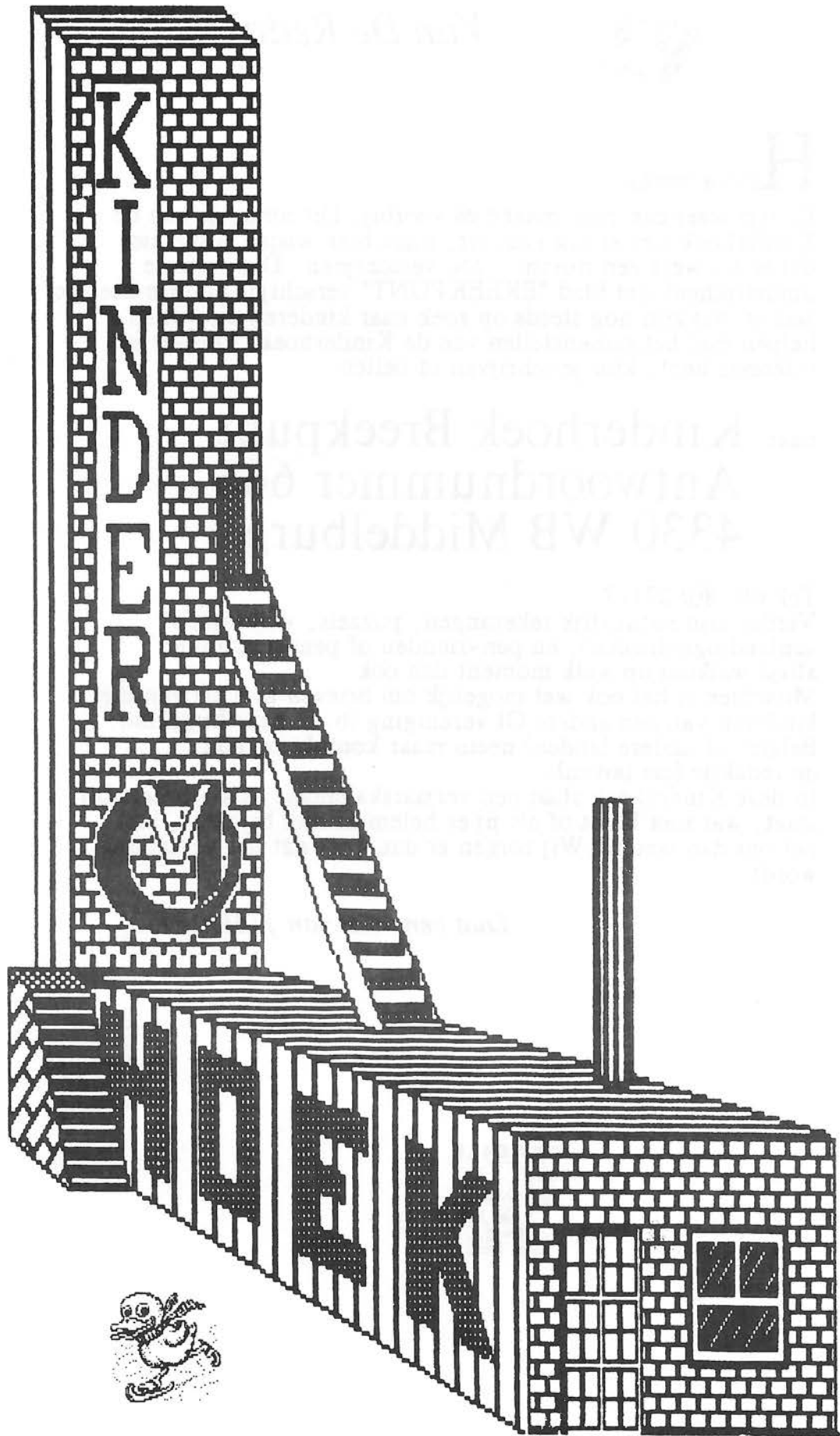
film
foto
Gak
gen
gips
Gnd
hand
letje
imperfecta
Italië
kind

kinderverk
lid
medici
Middelburg
moe
nood
ogen
Oetje
oren
osteogenes
Osteograaf

Pavia
pijn
pil
postbus
rib
slaap
steunlid
tand
~~tractie~~
vereniging
video

V	E	R	E	N	I	G	I	N	G	A	I	V	A	P
A	A	V	N	E	R	O	I	E	J	T	E	I	T	Q
N	D	S	U	B	T	S	O	P	I	L	V	D	C	M
T	V	E	I	O	X	B	B	T	A	N	D	E	E	L
O	E	G	A	R	M	E	G	O	O	L	R	P	R	D
O	S	N	Z	N	P	E	I	T	M	E	V	A	F	E
R	R	O	W	H	N	K	P	J	I	E	X	A	P	L
D	A	C	A	E	D	P	S	E	I	F	I	L	M	E
N	A	N	D	M	K	U	S	L	U	B	S	S	I	U
U	D	O	G	I	A	N	A	N	D	O	K	T	E	R
M	N	O	N	M	L	T	R	A	C	T	I	L	R	G
M	E	D	I	C	I	S	T	E	U	N	L	I	D	A
E	E	P	Y	N	K	E	O	H	R	E	D	N	I	K
R	B	S	I	S	E	N	E	G	O	E	T	S	O	M







Van De Redactie

Hallo allemaal,

Er zijn weer een paar maandjes voorbij. Dit nummer van de Kinderhoek ziet er erg kaal uit, misschien wisten jullie niet dat er nu weer een nummer zou verschijnen. Dus voor de duidelijkheid: het blad "BREEKPUNT" verschijnt nu drie keer per jaar en wij zijn nog steeds op zoek naar kinderen die willen helpen met het samenstellen van de Kinderhoek. Dus als je interesse hebt, kun je schrijven of bellen

naar: **Kinderhoek Breekpunt**
Antwoordnummer 666
4330 WB Middelburg

Tel. (01180) 27117

Verder zijn natuurlijk tekeningen, puzzels, verhaaltjes, aanbiedingen(ruilen), en penvrienden of penvriendinnen altijd welkom op welk moment dan ook.

Misschien is het ook wel mogelijk om brieven te schrijven met kinderen van een andere OI vereniging (b.v. naar Engeland, België, of andere landen) neem maar contact op met de redactie (zie boven).

In deze Kinderhoek staat een verjaarskalender. Als hier iets bij staat, wat niet klopt of als jij er helemaal niet bij staat, laat het ons dan weten. Wij zorgen er dan voor dat het veranderd wordt.

Laat eens wat van je Horen!!



FRAGILE



januari

- 1.
- 2.
3. Merel Krom '83
- 4.
- 5.
- 6.
- 7.
- 8.
- 9.
- 10.
- 11.
- 12.
- 13.
- 14.
- 15.
- 16.
- 17.
18. Janine Dumont '85
- 19.
20. Barry v. Erp '76
21. Fleur Krom '82
- 22.
23. Peter Braakman '74
- 24.
- 25.
- 26.
- 27.
- 28.
- 29.
- 30.
- 31.

februari

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.
6. Niels Vrind '90
- 7.
- 8.
- 9.
- 10.
11. Marina v.d. Akker '81
- 12.
- 13.
- 14.
15. Liony Kooij '77
- 16.
- 17.
- 18.
- 19.
- 20.
21. Margriet Crezee '81
Jan Willem Buitenhuis '80
- 22.
- 23.
- 24.
- 25.
- 26.
27. Annemiek Vroom '81
- 28.
- 29.

maart

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.
- 6.
- 7.
- 8.
- 9.
- 10.
11. Jaco Dirksen '78
- 12.
- 13.
14. Menno Lagerweij '83
- 15.
- 16.
- 17.
- 18.
19. Marrielle v. Berkum '86
- 20.
- 21.
- 22.
- 23.
- 24.
- 25.
- 26.
- 27.
- 28.
29. Willemijn v. Berkum '83
- 30.
- 31.

april

- 1.
- 2.
3. Jessica Mansier '85
- 4.
- 5.
- 6.
- 7.
- 8.
9. Annelies Brink '82
- 10.
- 11.
- 12.
- 13.
- 14.
- 15.
- 16.
- 17.
- 18.
- 19.
- 20.
- 21.
22. Christiaan Visser '89
- 23.
- 24.
- 25.
- 26.
- 27.
- 28.
- 29.
- 30.

34 Al komt dit gedicht in het Nederlands niet echt tot zijn recht, toch ben ik zo vrij geweest het te vertalen voor mensen die moeite hebben met Engels.

(Vrij vertaalde versie van "Mum, when will I walk)

"Mam, wanneer zal ik kunnen lopen

"Mam, wanneer zal ik kunnen lopen zoals andere kinderen ?
Wanneer zal ik kunnen rennen ?
Wanneer kan ik doen wat alle kinderen doen ?
Wanneer kan ik evenveel pret hebben ?

Zullen mijn benen werken als ik een grote meid ben ?
Zal ik kunnen dansen ?
Zal ik beter worden als ik volwassen ben ?
Denk je dat er een kans is ?"

Hoe zal een moeder een kind antwoorden ?
Zonder belofte, voorspelling of leugen ?
Hoe kan ze tranen verbergen ?
En de behoefte om te huilen onderdrukken ?



Ze is zeven, ze is lief - een engel in haar slaap,
Ze lijkt op de verzonnen prinsessen,
Ze wil alles wat het leven kan geven en toch,
Is het zo weinig omdat ze gehandicapt is !

Dit kleine meisje, zo speciaal, zo dicht bij !
Zo dierbaar in het binnenste van mijn hart
Kan me ontdaan maken met één eenvoudig woord,
Kan me helemaal 'verscheuren'.

De "wanneers" naar "waaroms" met woede zijn gekeerd,
"Ik zal nooit" vervangt "zal ik ?"
De beperkingen van haar lichaam zal ze komen te weten,
De droom van "Op een dag" zal sterven.

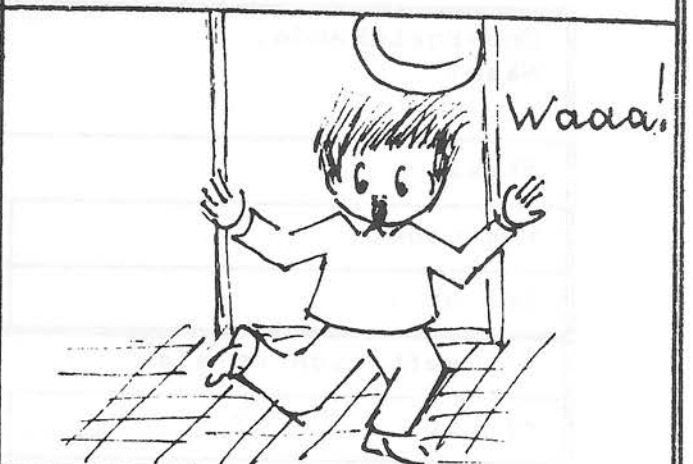
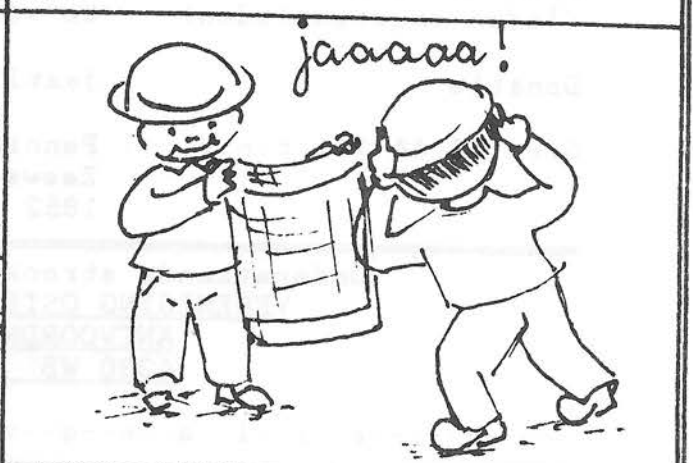
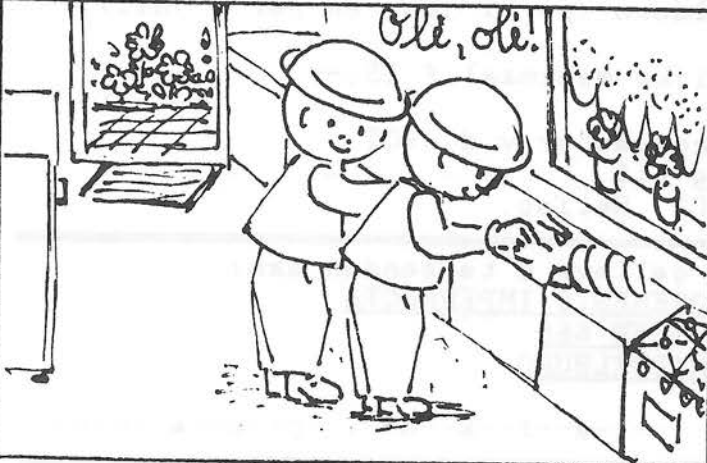
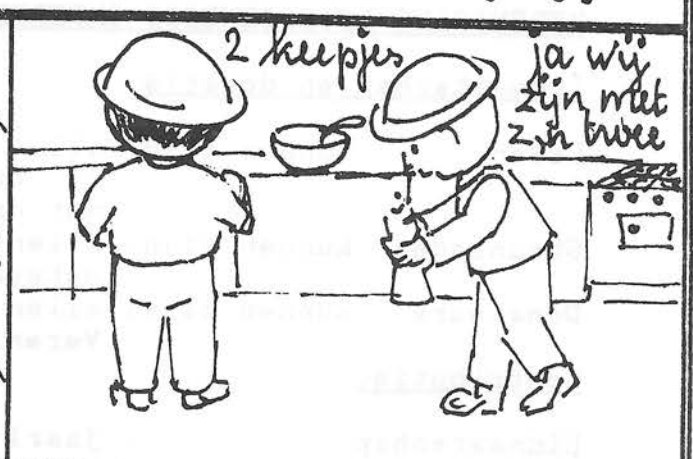
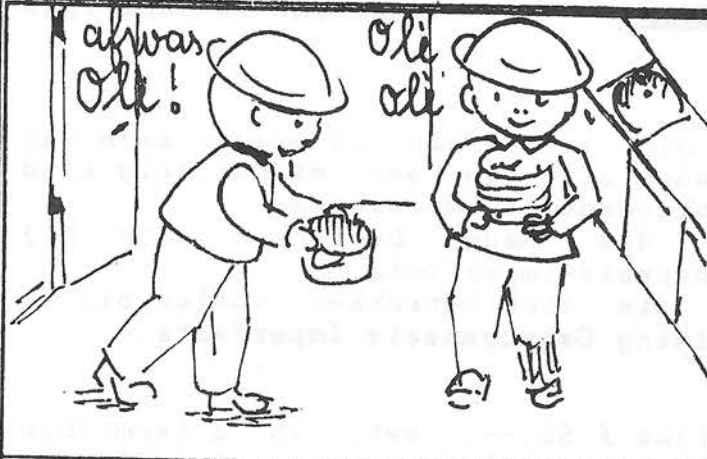
Desalniettemin zullen wij dit alles moedig doorstaan
We zullen er-over, er-onder of er-boven op komen,
Een obstakel kan niet voor altijd in de weg staan
Als er een poging gedaan wordt uit naam van liefde !

Van de liefde heeft ze meer nodig dan van al het andere
Om een leven te leven dat 'heel' is,
Uit liefde zal ze leren te begrijpen
Niet haar lichaam geldt, maar haar ziel.

Mrs. Ann Todd

(Uit het Engels vertaald door: Martin Goedhart)
(Uit de nieuwsbrief van Australië "OI.News")

Tweeling door L. Gerlings Puts Swalmen 15-9-1990.



VERENIGING OSTEOGENESIS IMPERFECTA.

Opgericht 23 juni 1983

Lidmaatschap en donatie

- Leden** kunnen zijn: allen die lijden aan of drager zijn van of ouder zijn van een minderjarig kind met osteogenesis imperfecta.
- Steunleden** 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** (leden en steunleden) : jaarlijks f 50,--, evt. in 2 termijnen te voldoen (per 1 jan. en per 1 juli).
- Donatie** : jaarlijks minimaal f 15,--.
- Giro 53 44 711 t.n.v.** : Penningmeester v.d. VOI
Zeeweg 411,
1852 CZ Heiloo.

Onderstaande strook gelieve u te zenden aan:
VERENIGING OSTEOGENESIS IMPERFECTA
ANTWOORDNUMMER 666
4330 WB MIDDELBURG

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

Ondergetekende, Naam:		Voorletters:	
Straat:			
Postcode:		Plaats:	
Tel.nr.:		Provincie:	
*) Geeft zich op als:			
*) LID		f _____, _____	(jaarlijks minimaal f 50,--)
*) STEUNLID		f _____, _____	
*) DONATEUR		f _____, _____	(jaarlijks minimaal f 15,)
**) SCHENKT		f _____, _____	*) Verzoekt informatie
Datum:		19_ _	Handtekening:
*) Aankruisen wat van toepassing is.			
**) Na ontvangst van dit strookje wordt u een acceptgirokaart toegezonden.			

Bestuur van de VOI:

Voorzitter

Dhr. J.A. van Berkum
Geldersedijk 37a
8051 SB Hattem
tel.: (05206) - 45 626

Sekretaris

Mw. D.J. Pohlkamp-van Leeuwen
Burg. Van Duyvendijklaan 103
2262 BV Leidschendam
tel.: (070) - 3 276 178

Penningmeester

Dhr. G. Prins
Zeeweg 411
1852 CZ Heiloo
tel.: (072) - 336 399

Lid

Mw. drs. A.J.M. de Groot
Nwe Kijk in 't Jatstraat 16
9712 SH Groningen
tel.: (050) - 142 826

Lid

Mw. A.Th.M. Vestjens
Couwenbergstraat 117
6535 RX Nijmegen
tel.: (080) - 559 196

Lid

Dhr. P. Kooijman
le Looiersdwarsstraat 10-III
1016 VM Amsterdam
tel.: (020) - 238 602

Lid

Drs. D.P. Kroon
F. Balthasarstraat 6
2064 XP Spaarndam
tel.: (023) - 375 916

Lid

Dhr. J.A. van der Mersch
Bartokhof 74
2402 GG Alphen aan de Rijn
tel.: (01720) - 30 659

Postadres VOI:
Vereniging Osteogenesis Imperfecta
Postbus 389
4330 AJ Middelburg

Informateur VOI

A.J. Goedhart-Kasander
Grevelingenstraat 13
4335 XC Middelburg
tel.: (01180) - 27 117

Medisch adviseur

Mw. drs. L.E.M. van Welzenis-Bunt
Luytelaer 1
5632 BE Eindhoven
tel.: (040) - 416 744

Maatschappelijk werker

Dhr. J. Troost
Everardusplein 25
6602 EP Wijchen
tel.: (080) - 292 265; ['s avonds: (08894) - 21 477]

