

Van: Stichting Genetische Hartspierziekte PLN <info=stichtingpln.nl@mail194.atl21.rsgsv.net> namens
Stichting Genetische Hartspierziekte PLN <info@stichtingpln.nl>
Verzonden: zaterdag 13 december 2014 20:23
Aan: A.
Onderwerp: Nieuwsbrief Hartziekte PLN Informatiemiddag

Nieuwsbrief Stichting Genetische Hartspierziekte PLN
2014:1



[Steun ons en
doneer](#)



info@stichtingpln.nl

Beste lezer,

Zaterdag 8 november jl. vond de eerste Hartziekte PLN informatiemiddag plaats in het UMC Utrecht. De opkomst was overweldigend en we hadden zeker niet verwacht dat we ruim 180 mensen zouden mogen verwelkomen. De zaal die we hadden geregeld was dan ook veel te klein, maar gelukkig stelde het UMC Utrecht een grote collegezaal ter beschikking waardoor de presentaties voor iedereen alsnog goed te volgen waren.

Deze nieuwsbrief hadden wij graag eerder aan u gestuurd, dat hadden we ook toegezegd. Helaas zitten we met capaciteitsproblemen waardoor het allemaal wat langer op zich heeft laten wachten. Gelukkig hebben zich in de tussentijd al wel vrijwilligers gemeld waar we dan ook enorm blij mee zijn. Toch kunnen we nog steeds mensen gebruiken die zich bijvoorbeeld willen inzetten om de website up-to-date te houden. Mocht u hierin geïnteresseerd zijn kunt u altijd contact met ons opnemen op bovengenoemd email adres.

Wat kunt u verwachten in deze nieuwsbrief? Uiteraard alle presentaties die gegeven zijn op de PLN Informatiemiddag. Maar ook hebben we de meest gestelde vragen bij elkaar gezet, uiteraard met de antwoorden erbij. Tenslotte treft u ook extra informatie aan over verzekeren en erfelijkheid. Wij hopen dat u hier wat aan heeft.

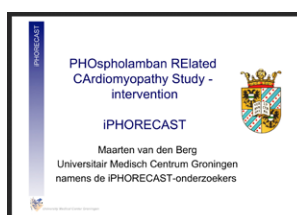
Met vriendelijke groet,
Stichting Genetische Hartspierziekte PLN

Informatie

Presentaties PLN Informatiemiddag



Presentatie Pieter Glijnis
Woord van welkom



Presentatie Prof. M. van den Berg, UMCG
iPHORECAST: medicijnstudie PLN dragers



Presentatie dr. Peter van Tintelen, AMC
PLN mutatie en de mogelijke gevolgen daarvan
Voor de samenvatting klik [hier](#)



Presentatie Dr. Folkert Asselbergs, UMCU
Toekomstig wetenschappelijk onderzoek



Presentatie Max Neervoort, PLN drager
PLN, de kans op een nieuw begin



Presentatie Pieter Glijnis
Stichting Genetische Hartspierziekte PLN

Vraag & Antwoord

Kan het dragerschap een generatie overslaan?

De PLN mutatie erft over met een kans van 50% (en komt bij mannen en vrouwen even vaak voor). Niet iedereen met de PLN mutatie krijgt ook verschijnselen van de

Zijn er mogelijkheden om deze aandoening therapeutisch te behandelen?

In onze onderzoeks groep zijn we bezig met een unieke onderzoeks opzet waarbij we de functie van PLN willen herstellen door gebruik te maken van compound screens. Dit houdt in dat patiënt eigen hart spiercellen worden

ziekte. Daarom kan het in een familie soms zo lijken dat het een generatie overslaat: als een grootouder, een ouder en een kind alle 3 de mutatie hebben en de grootouder en het kind verschijnselen hebben en de tussenliggende ouder niet, dan lijkt het alsof de ziekte een generatie overslaat. De mutatie doet dat niet. Het kan zo zijn dat de tussenliggende ouders misschien nog later in het leven verschijnselen ontwikkelt, of misschien helemaal niet. Waarom dit zo kan verschillen weten we nog niet maar daar wordt onderzoek naar gedaan.

Zijn er mogelijkheden om deze mutatie te corrigeren?

Verskillende groepen hebben laten zien dat het mogelijk is om op cellulair niveau genetische correcties uit te voeren met zogenaamde ZFN, TALEN en CRISPR/Cas9 technologieën. Echter, op orgaan niveau is de efficiëntie van correctie zodanig laag dat er nog veel onderzoek nodig is om dit te optimaliseren.



gekweekt in schalen waarop een groot aantal verschillende moleculen worden getest op herstel van contractie. Hierdoor wordt er op een directe manier gescoord op specifiek herstel van contractie van de hartspiercel met de PLN mutatie (Arg14del). Parallel hieraan willen we ook een klinisch relevant diermodel creëren die de PLN mutatie draagt en waarop de kandidaat moleculen worden getest op herstel van hartfunctie. De keuze voor een klinisch relevant diermodel zorgt ervoor dat de weg naar het gebruik in patiënten flink wordt ingekort.

Is eplerenone nu al beschikbaar voor PLN-mutatiedragers?

Voor patiënten met hartfalen kan dit middel worden voorgeschreven naast de gangbare middelen (ACE-remmer, beta-blokker). De behandelend cardioloog kan dit voorschrijven. Voor de pre-symptomatische dragers is de werkzaamheid van dit middel nog niet bewezen! Het is juist het doel van iPHORECAST om dit te onderzoeken.

Kunnen jonge PLN-mutatiedragers (<30 jaar) meedoen aan iPHORECAST?

Binnenkort wel. De cardioloog zal dat in de gaten houden en zo mogelijk vragen deel te nemen aan de studie.

Erfelijkheid en verzekeren

Hieronder treft u drie artikelen over erfelijkheid en verzekeren. Klik op de afbeelding om het document te openen.



Vrijwilligers gezocht!

Word vrijwilliger bij Stichting Genetische Hartspierziekte PLN!

Wij zoeken vrijwilligers voor de volgende functies:

- ◆ Communicatiemedewerker / tekstschrijver
 - website, nieuwsbrief, social media, forum moderator
- ◆ Webmaster
- ◆ Fondsenwerfers
- ◆ Lotgenoten voor lotgenotencontact
- ◆ Begeleiders onderzoeksprojecten (met medische achtergrond)
- ◆ Evenement organisatoren
- ◆ ...

Enthousiast?

Vul je naam en e-mail adres in op de flyer of stuur een e-mail met je CV en je motivatie om vrijwilligerswerk bij Stichting PLN te doen naar info@stichtingpln.nl



Erfelijke risico's verzekeren

Wat heeft u er aan te weten dat u erfelijke risico's heeft? Het is belangrijk om te weten dat het hebben van een erfelijke ziekte niet betekent dat u ook erfelijke ziekten zult krijgen. Het is belangrijk om te weten dat het hebben van een erfelijke ziekte niet betekent dat u ook erfelijke ziekten zult krijgen. Het is belangrijk om te weten dat het hebben van een erfelijke ziekte niet betekent dat u ook erfelijke ziekten zult krijgen.

Wilt u meer weten over erfelijke risico's? Het is belangrijk om te weten dat het hebben van een erfelijke ziekte niet betekent dat u ook erfelijke ziekten zult krijgen. Het is belangrijk om te weten dat het hebben van een erfelijke ziekte niet betekent dat u ook erfelijke ziekten zult krijgen. Het is belangrijk om te weten dat het hebben van een erfelijke ziekte niet betekent dat u ook erfelijke ziekten zult krijgen.

Erfelijk risico goed te verzekeren

Arts moet op de hoogte zijn van economische gevolgen genetisch onderzoek

De arts moet op de hoogte zijn van de economische gevolgen van genetisch onderzoek. Het is belangrijk om te weten dat het hebben van een erfelijke ziekte niet betekent dat u ook erfelijke ziekten zult krijgen. Het is belangrijk om te weten dat het hebben van een erfelijke ziekte niet betekent dat u ook erfelijke ziekten zult krijgen. Het is belangrijk om te weten dat het hebben van een erfelijke ziekte niet betekent dat u ook erfelijke ziekten zult krijgen.

Copyright © 2014 Stichting Genetische Hartspierziekte PLN, All rights reserved.

U ontvangt deze email omdat u zich heeft opgegeven voor de Hartspierziekte PLN informatiemiddag op 8 november 2014.

Our mailing address is:
Stichting Genetische Hartspierziekte PLN
Postbus 66
Middenmeer, Noord-Holland 1775 ZH
Netherlands

[Add us to your address book](#)

[unsubscribe from this list](#) | [update subscription preferences](#)

