

Van: Genetische Hartspierziekte PLN <info=stichtingpln.nl@mail218.atl101.mcdlv.net> namens
Genetische Hartspierziekte PLN <info@stichtingpln.nl>
Verzonden: woensdag 10 juni 2015 21:08
Aan: A.
Onderwerp: Nieuwsbrief PLN #4 - 2015

Nieuwsbrief Stichting Genetische Hartspierziekte PLN
2015:4



[Steun ons en
doneer](#)

✉ info@stichtingpln.nl

Beste lezer,

Terwijl de temperaturen in Nederland stijgen, zijn onze nieuwe webmasters inmiddels aan de slag met de website. Deze is dus tijdelijk uit de lucht. Zodra de nieuwe site in de lucht is, laten we dat natuurlijk weten!

Ook wordt er hard gewerkt aan het opzetten van lotgenotencontact, het organiseren van de volgende PLN-dag en het proberen binnen te halen van een stimuleringsprijs van ZonMw. Met deze prijs wil ZonMw samenwerkingsverbanden stimuleren tussen patiënten en onderzoekers. Het zou fantastisch zijn als we deze prijs winnen, want op die manier kan er weer meer onderzoek worden gedaan naar PLN.

Help jij al mee aan het uit de wereld helpen van deze genetische hartspierziekte?
Doneer op NL95FVLB0225788020 ten name van Stichting Genetische Hartspierziekte PLN.

Lotgenotencontact

De Stichting Genetische Hartspierziekte PLN zet zich in brede zin in voor het stimuleren van medisch wetenschappelijk onderzoek naar de mogelijkheden om deze genetische mutatie te "repareren" en de behandeling van de gevolgen van deze genetische mutatie. Daarbij hoort ook ondersteuning van mensen die op enig moment in hun leven geconfronteerd worden met deze ziekte en die graag met lotgenoten van gedachten willen wisselen.

In de afgelopen jaren is er veel gebeurd op het gebied van de hartspierziekte PLN. Na de ontdekking van het gendefect is gericht medisch wetenschappelijk onderzoek op gang gekomen, met name op het gebied van cardiogenetica. Steeds meer mensen worden intussen geconfronteerd met een positieve uitslag voor dit gendefect bij een erfelijkheidsonderzoek. De één heeft of krijgt ernstige klachten, voor de ander heeft de ziekte nagenoeg geen gevolgen. Dat het gendefect doorgegeven wordt in de familie kan een ingrijpend gebeuren zijn. Het kan zijn dat iemand plotseling in een ziekteproces terechtkomt die gerelateerd is aan het gendefect. Eén of meerder familieleden kunnen al aangedaan zijn, anderen zijn misschien al overleden. Iemand kan moeite hebben met het besluit om al dan niet een erfelijkheidsonderzoek te laten doen. Het laten uitvoeren van een erfelijkheidsonderzoek kan spanningen binnen de familie veroorzaken wanneer er verschillende opvattingen zijn over wel of niet testen. Jonge mensen vragen zich af of zij wel of niet een gezin kunnen stichten.

Het is vooral onzekerheid en angst die de gendragers parten speelt. Helaas zijn er voor veel vragen geen directe antwoorden beschikbaar die deze angst en onzekerheid weg kunnen nemen. Bij iedere zieke gendrager verloopt het ziekteproces anders. Ook artsen kunnen niet precies voorspellen hoe de ziekte voor een individu zal verlopen.

Wat men wel kan doen is steun zoeken bij elkaar. Althans, degenen die daar behoefte aan hebben. Er bestaan niet voor niets allerlei forums waar patiënten van allerlei ziektes elkaar informeren, bevragen en steunen.

Bij de Stichting PLN heeft mevrouw M. Neervoort zich aangemeld als vrijwilliger op het gebied van contact met lotgenoten. Zij stelt zich bij deze aan u voor.

Mijn naam is Margriet Neervoort-Klinkert. Ik ben geboren in 1958. Een goed bouwjaar, dacht ik altijd. Ik groeide op in Noord-Scharwoude, heb daarna 20 jaar in Amsterdam gewoond. Sinds 1997 woon in weer in mijn geboorteplaats met mijn man en 2 kinderen. Ik werk als docente Engels en decaan op een vmbo-school in Schagen.

In 1993 overleed mijn oudste broer op 45-jarige leeftijd. Hij was eerder gediagnosticeerd met cardiomyopathie na een infarct. Hij is gestorven na een mislukte harttransplantatie. In 2007 maakte mijn jongere zus een infarct door. Na een traject van onderzoeken werd bij haar de diagnose dilaterende cardiomyopathie gesteld en kreeg ze een ICD geïmplanteerd. Via het AMC werd in 2009 een erfelijkheidsonderzoek gestart en bleek dat mijn zus PLN gendrager was. Het gen was toen net bekend. Mij werd gevraagd mee te doen in het erfelijkheidsonderzoek. Ik was er van overtuigd dat ik het niet had. Helaas was de werkelijkheid anders. Gendrager met ziekteverschijnselen, en ik had het zelf niet door.

Zo ben ik in de wereld van PLN terechtgekomen, en met mij ook mijn man en kinderen. Ik heb veel meegemaakt. Ik weet uit eigen ervaring wat er allemaal op je af komt na de diagnose en welke impact het heeft op jezelf en je gezin, zeker wanneer een kind ook ziek blijkt te zijn. Ziekteverschijnselen, medicijngebruik, de gevolgen voor het werk, ziekenhuisopnames, de dilemma's rond het testen, contact met de medisch specialisten, ga zo maar door. Ik hoop dat ik met mijn eigen ervaringen andere mensen kan helpen om beter met deze hartspierziekte om te gaan, of gewoon een luisterend oor kan bieden. En wat mijn bouwjaar betreft, het motortje loopt nog steeds, alleen

ietsjes langzamer.....

Indien u met een bepaald vraagstuk zit met betrekking tot bovengenoemde onderwerpen of u wilt gewoon eens praten, dan kunt u via de Stichting PLN contact met mij zoeken.

Save the date

Op zaterdag 14 november 2015 vindt de tweede PLN-dag plaats

Gezien het feit dat de PLN-mutatie met name in Noord-Nederland voorkomt, is besloten om dit jaar de PLN-dag in het noorden te houden. We hebben het Medisch Centrum Leeuwarden (MCL) bereid gevonden om ons deze middag van een ruimte te voorzien. Meer informatie over het programma en aanmelden volgt. Reserveer deze dag vast in je agenda!

Kenniskaart

In onze vorige nieuwsbrief deden we een oproep om de enquête voor de Kenniskaart in te vullen. Inmiddels heeft de Hart- en Vaatgroep 38 ingevulde enquêtes ontvangen. Hartelijk dank hiervoor! Heeft u de enquête nog niet ingevuld, zou u dit dan alsnog willen doen via:

<http://onderzoek.stofwisselingsziekten.nl/index.php/983498/Vereniging/plnmutatie>

Want samen kunnen we in kaart (laten) brengen waar de beste zorg voor PLN-patienten te vinden is.

*Copyright © 2015
Stichting Genetische
Hartspierziekte PLN,
All rights reserved.*

MailChimp

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](#)

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