Verslag Landelijke Dag 3 oktober 2026

Liesbeth heet iedereen van harte welkom op deze dag.

Dennis Gebbink, oprichter sportclub Only Friends, opent de dag met zijn presentatie 'Je bent goed zoals je bent'. Hij vertelt over de geboorte van zijn zoon Myron met een dubbelzijdige hersenbeschadiging en de opzet van de sportclub Only Friends in 2000.

Sportclub Only Friends wil, op een toonaangevende manier, sporters met een beperking uit Amsterdam en omstreken de mogelijkheid bieden om georganiseerd te sporten in een eigen, veilige en vertrouwde omgeving. Ze bieden 31 verschillende sporten aan. Het is uitgebreid naar Older Friends voor ouderen, Friends in Shape voor kinderen met obesitas en Friends at Work. Parkinson Boxing remt het ziekteproces door de aanmaak van dopamine.

Na jarenlang andere locaties te hebben gebruikt, heeft hij in 2004 een sportcentrum opgericht in Amsterdam Noord. Ivo Niehe helpt hem door video-opnamen van deelnemers te maken.

De bedoeling is dat de kwaliteit van leven van iedereen met een beperking aanmerkelijk wordt verhoogd. Het unieke en hypermoderne Friendship Sports Centre in Amsterdam Noord is de thuisbasis van Only Friends en is bij uitstek geschikt om de sporters op een veilige manier te laten sporten in een vertrouwde omgeving. Meer informatie is te vinden op de website www.onlyfriends.nl.

Het grootste deel van de sporters is voetballer. Ajax heeft ze geadopteerd waardoor de voetballers sinds 2017 in het Ajaxtenue lopen. Ze draaien mee in de reguliere competitie.

Lezing Van der Vleuten

Na de ALV vertelt dr. Carine van der Vleuten, dermatoloog uit het RadboudUMC, over het thema 'Van Wijnvlek tot diagnose; de vele verschijningsvormen van een capillaire malformatie'.

Een wijnvlek is niet een diagnose, maar meer een symptoom.

De aandoening van Gorbatsjov is bekend bij het grote publiek, rood-paars, verdikt en landkaart-achtig. Het stellen van de diagnose wijnvlek is niet lastig, maar in de praktijk wordt deze diagnose toch nog niet altijd gesteld.

Het kan aangeboren zijn. Het kan in plaats van een wijnvlek ook een voorloper van infantiel hemangioom, aardbeivlek of een ooievaarsbeet zijn.

Wijnvlek

- Op jonge leeftijd milde wegdrukbare (!) roodheid
- Typisch geografisch landkaartpatroon
- Soms meer een marmerpatroon
- Het patroon, het aangedane huidoppervlak, vaak al min of meer vast en groeit met het kind mee.
- Soms pas na enkele dagen of weken voor het eerst gezien: subtiele afwijkingen op bijv. de rug of benen worden gemist.

De diagnose

- Het stellen van de diagnose wijnvlek geeft duidelijkheid. In het medisch woordenboek staat aangeboren regionale hyperplasie van het cutane vaatnet, gekenmerkt door het omschreven, niet of nauwelijks verheven, lichtroze tot paarsrode wegdrukbare huidverkleuring.
- De ISSVA classificatie (internationaal) geeft een complex schema met vasculair anomalies. Voorkeur voor term Capillaire Malformatie (CM): weeffoutje van de haarvaatjes.
- Subcategorie van ‘slow flow’.
- Port-wine CM is synoniem van wijnvlek.
- Dermatologisch gekenmerkt door vlakke huidafwijkingen.

Wat is de oorzaak? Hoe kunnen we het progressieve verloop verklaren?

Stellen van deze diagnose is pas het begin van de diagnostische reis. Een wijnvlek is meer een symptoom dan diagnose. De oorzaak is vaak een DNA-mozaïek. In het aangedane weefsel heeft een deel van de cellen (minder dan ongeveer 10%) de DNA-variant. De mutatie activeert de cel en dat leidt tot toegenomen (bloedvat)groei.

Voor vaatmalformaties zijn inmiddels meerdere DNA-afwijkingen beschreven. Het blijkt dat elke DNA-afwijking die een wijnvlek veroorzaakt een eigen klinisch beeld heeft.

Een geoefend (dermatologisch) oog kan de genetische oorzaak van de wijnvlek redelijk vaststellen.

1e beschrijving in 2013 van DNA-afwijking: GNAQ-gen, verantwoordelijk voor wijnvlek en ook het Sturge-Weber syndroom. Inmiddels is er een scala aan DNA -afwijkingen bekend.

G-eiwitten zijn noodzakelijk voor communicatie in de cel. De genen GNAQ en GNA11 coderen voor G-eiwitten en zorgen dat het vastloopt en continu aanstaan. Moment van mutatie bepaalt of je alleen een CM (wijnvlek) hebt of meer.

Vraag: is het zinvol om een diagnose te krijgen? Wanneer doe je een huidbiopt? Om drie redenen:

- Als het therapeutische consequenties heeft;
- Als we klachten niet snappen;
- Op verzoek bij volwassenen die al meerdere diagnoses hebben gehad en willen weten wat het nu precies is.

Wanneer ontstaat SWS/wijnvlek?

- Ontstaat in 1e trimester zwangerschap (week 5-8)
- Op dat moment zitten huid (voorhoofd) en aanleg van de hersenen en oog vlakbij elkaar.
- Het tijdstip (en celtype) van de GNAQ/11-mutaties heeft waarschijnlijke gevolgen voor:
    - Of je alleen een wijnvlek hebt
    - Of je ook oogklachten hebt (glaucoom)
    - Of je ook hersenafwijkingen hebt (epilepsie)

  Als je meerdere wijnvlekken hebt, is het een uiting van hetzelfde gen maar in een andere fase.

  Het ontwikkelt zich al vroeg, maar het is niet mogelijk dit te corrigeren. Je weet vaak met 5 weken nog niet dat je zwanger bent. Het is erg onwaarschijnlijk dat we er dan achter kunnen komen wat er aan de hand is.

  Wel of niet screenen SWS?
  We screenen alleen als ook het voorhoofd is aangedaan, niet bij alleen gebied bovenooglid.

  Verschil GNAQ en GNA11
  Verschil in wijnvlek
  GNAQ is vaak vuriger rood
  GNA11 meer vlekkerig netwerkpatroon.
  Mutatie lijkt minder ziekmakend.
  Milder SWS beeld, maar vaak uitgebreider.

  PIK3CA-mutatie geeft meer paarsige wijnvlekken met bijkomend veneuze malformatie, lymfatische malformaties en overgroei.
  Cruciaal onderdeel van de motor van de celgroei. Mutatie ontregelt de hele bouwplanning van de cel.
  RAS/RAF/MAPK/ERK pathway
  Vaak bijzondere vlekken, neiging to high flow, in de loop van leven donkerder en dikker.

Progressie
Wijnvlek is uiting DNA mozaïek.
Mutatie zorgt ervoor dat aangedaan weefsel zich anders gedraagt en anders groeit in de loop van het leven. Dit heeft impact op de behandeling. Laser zet de vaatjes dicht maar ruimt de mutatie niet op. Dit zal dus bijgehouden moeten worden.

Medicatie
Sirolimus, trametinib, alpelisib
Als je weet welke DNA-afwijking je hebt, kun je gaan remmen met medicijnen. Veel ervaring met sirolimus, beginnende ervaring met trametinib en alpelisib.

Toekomst
Genetische diagnostiek geeft meer inzicht in wat er aan de hand is, vaak met een huid- of weefselbiopt. Het heeft niet meteen consequenties.
Het is nuttig als het ziektebeeld onduidelijk is of iemand gewoon wil weten wat er aan de hand is.
Op termijn met mogelijk opties voor targeted therapie: gericht op mutaties die je hebt.

De behandeling is voor de rest van je leven, waarbij wordt geprobeerd de dosering zo laag mogelijk te houden.
We snappen beter wat er aan de hand is; op termijn kan dit ook nieuwe therapeutische opties geven.

Als je meer haarvaatjes hebt (overgroei) onder microscoop zien we meer vaatjes die verder open staan.
Het is onwaarschijnlijk dat iemand meerdere mutaties heeft.
Liesbeth bedankt de spreker en nodigt iedereen uit voor de lunch.

Lezing Koudijs
Na de lunch begint dr. Suzanne Koudijs, kinderneuroloog Erasmus MC Sophia Kinderziekenhuis met haar presentatie ‘Expertise, wat is dat eigenlijk?’.
Ze hebben te horen gekregen dat ze erkend zijn als expertisecentrum. Vanuit de NFU is een systeem bedacht om te toetsen of expertisecentra wel een expertisefunctie uitoefenen.
Het zijn acht punten waarop een centrum gemeten wordt.

Patiëntenzorg: passende zorg: weten hoe je diagnosticeert en je behandelt in een multidisciplinair team, van kind naar volwassene.

Kennis en expertise: bundelen en delen van kennis, richtlijnen en zorgpaden en advies aan zorgverleners.

Toegankelijkheid: hoe toegankelijk is wat je weet en hoe verspreid je deze kennis?

Onderzoeksagenda: wetenschappelijk onderzoek, innovatieve en nieuwe behandeling, biobanking (indien relevant). We hebben gezamenlijk bedacht waar we onderzoek naar willen doen.

- Vroege voorspellers van epilepsie en neurologische ontwikkeling
- Langetermijnverloop en risico's op volwassen leeftijd
- Nieuwe behandelopties (sirolimus).

Proberen om kinderen op te volgen in het Kinderhersenlab in verschillende perioden, peuter-kleuter-lagere school-middelbare school.
Testen invullen, oogmeting, ECG, kijken hoe goed je functioneert. Dit levert ontwikkelingscurves op op verschillende gebieden die je onderling kunt vergelijken en kunt vergelijken met kinderen zonder ziekte. Belangrijk om een omgeving te creëren wat zou kunnen verbeteren op termijn. Je kunt dan zien dat kinderen een andere ontwikkelingscurve volgen. Je ziet ook overlap met andere aandoeningen.

Kennis delen
Opleiding en scholing, opleiden van professionals, organiseren webinars, overleg met internationale collega's, kennisverspreiding. Ze hebben complimenten gekregen voor de samenwerking onder Encore, WEVAR expertisecentrum, aangeboren vaatafwijkingen expertisenetwerk en Center for Complex microvascular surgery.

Basis van Encore is zoeken naar overlap. Zelfde celprocessen komen voor bij
cerebrale overgroeisyndromen, corticale malformaties, cardiofaciocutaneous syndroom.
Encore heeft net het 15-jarig jubileumsymposium gehad. Fijn te merken hoe prettig de samenwerking is. Erkenning EC is voorwaarde om deel te nemen aan een Europees netwerken als European Reference Networks, ERN Skin, Vascern en Epicare.

Dr. Pasmans heeft Koudijs gevraagd een praatje te geven bij ERN SKIN. Hieruit kwam een samenwerking met Rome en Parijs, in februari 2027 praten we hierover verder in Rotterdam.

Informatie en ondersteuning: betrouwbare informatie, ondersteuning van patiënten en naasten, doorverwijzing naar passende zorg. Het is heel fijn dat er altijd iemand van de vereniging aanwezig is bij het spreekuur. Er is goede informatievoorziening voor nieuwe ouders die in paniek zijn. We moeten bedenken waar de grootste behoefte aan informatie ligt en werken aan een Europese database voor registratie en kwaliteitsbewaking.

Maatschappelijke taak: bewustwording en maatschappelijke zichtbaarheid, bijdragen aan beleid en toegankelijkheid van de zorg, vertegenwoordigen van patiëntenbelang.

Twee adviezen van de commissie: zorg voor volwassenen beter doen en uitbreiden.
Wetenschappelijke output de komende 5 jaar moet naar een hoger niveau.
Project EEG met baby's met wijnvlek en met en zonder SWS. Wat vinden we aan voorspellende factoren?
Martine is het laagdrempelige aanspreekpunt in het Erasmus.

Communicatie met andere kinderneurologen is heel belangrijk. Artsen kunnen altijd contact opnemen met Rotterdam. Het is de bedoeling een goede database op te bouwen. Kan je alle data uit het land verzamelen? Wat is relevant om te weten voor nieuw onderzoek en therapieën. In de volwassenengroep kan er informatie gebracht worden. Het is belangrijk deze informatie te delen.
Hulpvraag vanuit België is lastig i.v.m. zorgverzekering. We zijn wel gewend vragen uit het buitenland te krijgen en mee te denken over wat er mogelijk is.
Gegevens uitwisselen vanuit België is lastiger maar gaat wel steeds beter.

Lezing Broekema
Martine Broekema, verpleegkundig specialist Erasmus MC Sophia kinderziekenhuis, vertelt wat over haar functie.
Dit is wat anders dan kinderverpleegkundige. Ze legt drie stellingen voor. De meeste aanwezigen kiezen voor optie 3, maar het is optie 2.

Ze zien zelfstandige patiënten, nieuwe en voor controles. Ze stellen diagnoses, mogen medicatie voorschijven en behandelplannen voorstellen. Ze is een steunpilaar en laagdrempelig contactpersoon. Ze houdt zich ook bezig met kwaliteit van zorg: schrijven van protocollen en richtlijnen en het uitdragen hiervan. Daarnaast gaat het om onderwijs en opleiding van verpleegkundigen om kennis te delen, betrokkenheid bij wetenschappelijk onderzoek of voorstel voor wetenschappelijk onderzoek. Leiderschap tonen, uitdragen waar je voor staat.
HBO-verpleegkundige opleiding met veel jaren werkervaring in bepaald vakgebied.
Twee groepen: GGZ of AGZ. Ze hebben een andere opleiding.
AGZ is heel breed, bijv. werken bij huisartsen, kliniek, ouderenzorg, gehandicaptenzorg.
Waarom is het niet zoals het was? De tijden veranderen. In Amerika waren weinig hulpverleners en is er gekeken naar verpleegkundigen. In 2000 opleiding MANP.
In 2009 is het officieel opgenomen in de wet BIG als zelfstandig specialisme. Het is een beschermde functie met een leven lang leren door punten te halen en cursussen te volgen.
Een verpleegkundig specialist heeft altijd een verpleegkundige achtergrond.
Physician assistants hebben een andere achtergrond, bijv. fysiotherapie.
Els Borst heeft een belangrijke rol gespeeld bij het positioneren van deze groep. Elk jaar wordt een naar haar vernoemde prijs uitgereikt door haar zoon.

Dr Koudijs en Martine hebben de poli opgericht. Hier worden kinderen tijdens hun eerste levensjaar jaar driemaandelijks gemonitord. De orthodontist wordt rond het zesde levensjaar bezocht.
Transitie begint op leeftijd van 12 jaar om te inventariseren wat er nodig is. Bij 18 jaar volgt de doorverwijzing met een warme overdracht.
Opeigenbenen.nu en De Vink Wijzer zijn handige hulpmiddelen hierbij.

Hoe kom je in contact? Ze is nu bij iedere polidag aanwezig en ze zal worden geïntroduceerd door de behandelend arts.

Monitoren kind elke drie jaren. We weten als team zijnde waar ze op moeten letten. Ze gaat een lijst langs met mijlpalen en inventariseert waar de zorgen en vragen zijn. Ze verricht

lichamelijk en neurologisch onderzoek. Epilepsie komt vaak voor het eerste levensjaar zodat er direct actie ondernomen kan worden indien nodig. Ze ziet vooral kinderen op de SWS poli. Kinderen met alleen een wijnvlek gaan naar een dermatoloog en kunnen met vragen ook bij haar terecht.
Wetenschap: kinderen met een wijnvlek met en zonder SWS vergelijken is heel waardevol. Dit zou in de toekomst kunnen veranderen maar nu is het nog niet zo ingericht.

Lezing Kalsbeek
Cecilia Kalsbeek, projectleider Kalsbeek Impact draait al 10 jaar mee met de vereniging. Ze sluit de dag af met haar presentatie 'Van Luisteren naar bouwen en verder bouwen; de stem van de patiënt in zorg en onderzoek'.

Wat vinden mensen met Sturge-Weber of een wijnvlek en hun ouders belangrijk? Waar zouden we eigenlijk veel meer over te weten moeten komen? Over een aantal onderwerpen zijn we met elkaar in gesprek gegaan waarom we het wel/niet belangrijk vinden. Er zijn prioriteiten gesteld. Hieruit is de onderzoeksagenda ontstaan:

- Vroege voorspellers van epilepsie en neurologische ontwikkeling.
- Langetermijnverloop en risico's op volwassen leeftijd.
- Nieuwe behandelopties als sirolimus.

Wat gebeurt er daarna? De drie punten zijn in een folder samengevat. Hoe krijgen we voor elkaar dat dit ook echt wordt onderzocht op een manier die de doelgroep belangrijk vindt? Voor het verkrijgen van subsidie is het belangrijk dat de patiëntengroep bij onderzoek vertegenwoordigd is.

In 2026 is eindelijk de Medische Adviesraad opgericht, die samen kennis verder brengen door gestructureerd en regulier overleg, uit verschillende disciplines en centra (zorgverleners, onderzoekers, patiëntenvereniging). Eerste bijeenkomst is geweest met een kleine groep, eind oktober tweede overleg met al vier extra deelnemers. Acties: volgen, verbinden en aanjagen. We hebben korte lijnen met het kinderexpertisecentrum, nu willen we dat uitbouwen naar het volwassenencentrum. Waar gaan mensen boven de 18 naar toe? Het bleek dat er veel volwassenen zijn die heel lang geen zorg gekregen hebben. Transitie: 12 jaar -> voorbereiden -> steeds meer zelf -> warme overdracht -> volwassenenzorg.

Het Sturge-Weber Transitie stappenplan voor jongeren die overgaan van de kindzorg naar de volwassenzorg kun je op onze website vinden en invullen.

Meepraten, meedenken, meewerken om de zorg te verbeteren, samen maken we het verschil. Het expertisecentrum voor volwassenen is vooral voor mensen met Sturge-Weber.

Pauline van den Assem zou graag een echo van haar wijnvlek willen, maar dit kan niet zonder klachten. Misschien is het toch goed om hiernaar te vragen.
Voor een zoon die al bij zoveel specialisten loopt, is het een grote investering om daarnaast ook mee te werken aan een hersenlab. Het is belangrijk kritisch te kijken naar de belastbaarheid van ouders en kinderen. Dit is een goed voorbeeld van ouderperspectief. Hoe werkt dit in de praktijk en hoe kunnen we ervoor zogen dat we wel de informatie krijgen zonder te veel belasting? In het centrum wordt gekeken hoe we afspraken kunnen combineren zodat het minder tijd kost.
Deelname aan het Kinderhersenlab kan op twee manieren: fysiek en door het invullen van vragenlijsten.

Liesbeth sluit de dag en hoopt dat iedereen het interessant vond en er wat van opgestoken heeft.