

DE ACDA BIEDT HET VOLGENDE:

- De ACDA website
- Steun en begeleiding aan familieleden van met ACDMPV gediagnosticeerde of overleden kinderen
- Vier keer per jaar toezending van de ACDA nieuwsbrief
- Overzicht van alle bij de ACDA geregistreerde families
- Verwijzingen naar privé Facebook-hulpgroepen
- Hulp en ondersteuning bij individuele fondsenwerving
- Toegang tot uitgebreide bibliotheek met medische artikelen over ACDMPV
- Hulp bij het organiseren van genetisch onderzoek
- Contact met artsen, onderzoekers en pathologen
- Verwijzingen naar medische professionals die bekend zijn met mogelijkheden voor longtransplantaties bij ACDMPV patiënten

De ACDA geeft geen medisch advies, maar probeert families zo makkelijk mogelijk toegang te geven tot informatie.



Sinds de oprichting van de ACDA, hebben we met verschillende artsen, onderzoekers en gezinnen gesproken over hoe we ACDMPV meer bekendheid kunnen geven en meer onderzoek mogelijk kunnen maken. Hoewel wij goed op weg zijn, is er nog steeds veel te doen. Inmiddels zijn wij zover dat we één ding zeker weten: als onze aantallen groeien, wordt onze stem in de medische wereld beter gehoord. Dit is de stem die voert naar de antwoorden waar we allemaal naar op zoek zijn. Neem daarom contact met ons op om samen met het groeiend aantal gezinnen, verder te zoeken naar antwoorden.

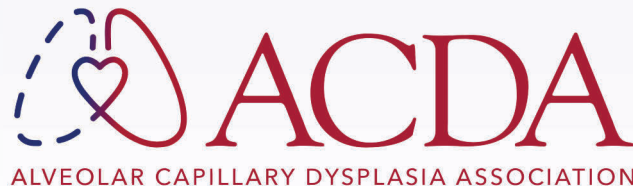
NEEM CONTACT MET ONS OP:

Bezoek de ACDA website voor meer en uitgebreide informatie over ACDMPV. Daar zijn de meest recente genetische rapporten en studies te vinden. Evenals FAQs, subsidiegeschiedenis, nieuwsbrieven, rouwverwerking, lokale instanties en links naar medische professionals. De ACDA is ook vertegenwoordigd op Facebook en Twitter.

acdassociation.org

Ook in Nederland wordt onderzoek gedaan naar ACDMPV, namelijk in het Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis (Rotterdam) en het Radboud UMC Amalia Kinderziekenhuis (Nijmegen). In Nederland kunt u contact opnemen met Stichting ACD, waar men u ook kan doorverwijzen naar de juiste kanalen voor het verkrijgen van informatie.

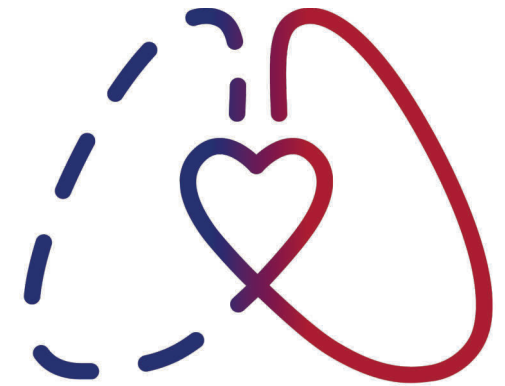
www.stichtingacd.nl
info@stichtingacd.nl



Email: President@acdassociation.org
Secretary@acdassociation.org
Treasurer@acdassociation.org

 Facebook: facebook.com/ACD.Association

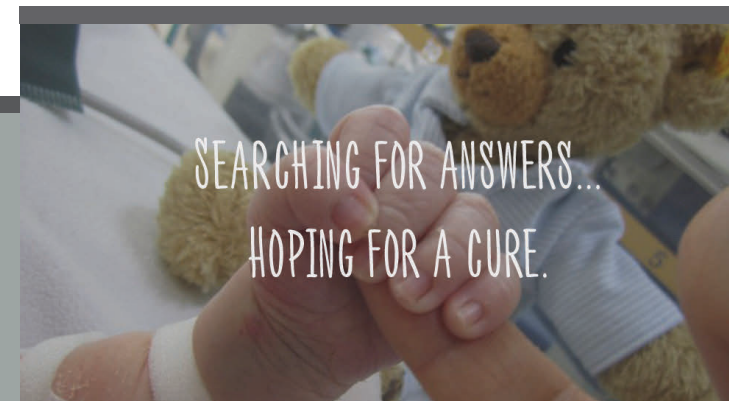
 Twitter: [@acdassociation](https://twitter.com/acdassociation)



ACDA

ALVEOLAR CAPILLARY
DYSPLASIA ASSOCIATION

acdassociation.org



MISSIE

De ACDA vertegenwoordigt ouders van over de hele wereld die hetzelfde hebben meegemaakt; een kindje dat de diagnose kreeg of is overleden aan Alveolaire Capillaire Dysplasie met onjuiste ligging van de longvaten (ACDMPV). De ACDA heeft als hoofddoel medisch onderzoek naar de oorzaak en genezing van ACDMPV te ondersteunen.

De ACDA streeft ernaar om ACDMPV meer bekendheid te geven, medisch onderzoek naar ACDMPV financieel te steunen, maar ook een toeverlaat te zijn voor de gezinnen die met ACDMPV zijn geconfronteerd.

FEITEN

- ACDMPV is een zeldzame aandoening. Sinds de eerste beschrijving in 1948 zijn er wereldwijd slechts een paar honderd patiënten gerapporteerd in de medische literatuur. Cijfers over hoe vaak ACDMPV precies voorkomt, zijn nog niet bekend maar er zijn bijna zeker meer gevallen dan officieel gerapporteerd.
- De ACDA is sinds de oprichting in 1996 uitgegroeid tot een organisatie met meer dan 200 geregistreerde families over de hele wereld.
- Het beeld van ACDMPV, zoals dat zichtbaar is in de long onder de microscoop, is wel goed beschreven, maar bij veel bevestigde gevallen is de oorzaak ervan nog niet bekend. Onderzoekers komen steeds dichterbij antwoorden, maar er is meer onderzoek nodig.
- Wereldwijd doen diverse medische centra onderzoek naar ACDMPV, waaronder het Baylor College of Medicine in Houston, Texas (VS). Daar heeft men de grootste verzameling ACDMPV samples opgebouwd. Baylor biedt families tevens de mogelijkheid gratis genetische testen aan te vragen ten behoeve van verdere onderzoekstudies.

WAT IS ACDMPV?

ACDMPV is een zeldzame afwijking van de longen bij pasgeborenen kinderen, die in bijna alle gevallen leidt tot het overlijden van het kind na de geboorte. Dit komt omdat de longen niet in staat zijn om voldoende zuurstof in het bloed te brengen. De oorzaak is een abnormale ontwikkeling van de bloedvaten (kleine slagaders en haarvaatjes) in de longblaasjes (alveolen).

Baby's met ACDMPV worden meestal voldragen geboren na een ongecompliceerde zwangerschap. Bij de meeste kinderen zijn er symptomen binnen de eerste uren tot dagen na de geboorte. Zij hebben grote problemen met ademen en vaak een te laag zuurstofgehalte in het bloed waardoor ze blauw zien (cyanose). Bij verder onderzoek door de kinderarts wordt er een extreem hoge bloeddruk in de bloedvaten van de longen vastgesteld (primaire pulmonale hypertensie van de neonaat (PPHN)). Hierbij zijn de longen onvoldoende in staat om de veranderingen in bloedsomloop, die optreden bij de geboorte, op te vangen.

De pasgeborene baby wordt meestal opgenomen op een intensive care afdeling waar hij/zij een intensieve behandeling ondergaat met onder andere beademing, toediening van verschillende medicijnen zoals stikstofoxide (iNO), prostacycline, ander bloedvatverwijders als sildenafil en extra corporele membraan oxygenatie (ECMO). Overigens is er nu nog geen vorm van genezing, ondersteunende therapie of behandeling voor ACDMPV bekend.

De definitieve diagnose van ACDMPV kan pas worden gesteld nadat een longbiopsie of autopsie (obductie/sectie) is uitgevoerd. De longen van ACDMPV-patiënten hebben een verstoorde ontwikkeling van de longblaasjes (alveoli) en de bloedvaten van de longen (capillairen en aderen) waardoor deze niet goed gepositioneerd in de long liggen (malpositie van de longvenen=MPV). De aandoening kan variëren in ernst, afhankelijk van de mate waarin de longblaasjes en longbloedvaten afwijkend zijn. In de medische literatuur zijn recent enkele artikelen verschenen over het optreden van ACDMPV op wat oudere leeftijd na de babyperiode.

Er zijn ruwweg twee soorten genetische afwijkingen gevonden die ACDMPV veroorzaken: (a) een mutatie van het FOXF1-gen op chromosoom 16, of (b) andere genetische afwijkingen zoals deleties (ontbreken van stukjes) van chromosoom 16 die de werking van het FOXF1-gen reguleren. Op dit moment blijkt dat ongeveer 80-90% van de kinderen met de diagnose ACDMPV één van deze genetische afwijkingen heeft. Bij ongeveer 90% van deze gevallen is deze 'de novo' ontstaan. Dit houdt in dat de genetische afwijking niet aanwezig is bij beide ouders, maar bij het kind is ontstaan en dus ook niet erfelijk is. Op de ACDA website is aanvullende genetische informatie te vinden: www.acdassociation.org/genetics.

Deelnemen aan onderzoek

De ACDA stimuleert het dat DNA-en weefselmonsters worden gedoneerd aan de afdeling klinische genetica van het ACDMPV-onderzoeksteam aan het Baylor College of Medicine in Houston, Texas (VS).

Om genetisch onderzoek door Baylor aan te vragen, kunt u contact opnemen met Dr. Pawel Stankiewicz via e-mail: pawels@bcm.edu of telefoon: +01 (713) 798-5370.



Searching for Answers...Hoping for a Cure.