

# LICS

een “nieuwe” dodelijke longziekte bij kinderen

Mathijs Assink

Dr. Gijs van Haaften UMC Utrecht



Het meisje in de armen van mijn vader ben ik, Frédérique.  
Ik leef niet meer en heb mijn eerste verjaardag net niet gehaald.  
Mijn oudste broer Thomas is in 2013 overleden aan dezelfde zeldzame  
longziekte, het LIC-syndroom. Een ziekte die nog maar net ontdekt is .....

Mijn vader zal u vanavond, samen met dr. Gijs van Haaften (UMCU), vertellen  
wat ons is overkomen en wat er inmiddels bekend is over deze genetische  
aandoening.

# 2012 – 2013 Thomas

## Geboorte Thomas

28 maart 2012

Klein; 5 pond,  
spoedkeizersnede

Diverse onderzoeken,  
observatie, logopedie,  
slikecho's, .... sondevoeding

Opname in UMCG;  
benauwdheid ... IC

## Overlijden Thomas

18 juli 2013

Obductie "oorzaak  
onbekend"

Mrt. 2012

Sept. 2012

Okt. 2012 – Mrt. 2013

Apr. 2013

Jun. 2013

Jul. 2013

Nov. 2013



Eerste signalen/ symptomen:  
"failure to thrive", slecht eten,  
drinken en ontwikkelen

Opname in WZA; blauwe  
lippen; rontgenfoto



Geboorte Laurens

9 november  
2013

# 2013 – 2016

- Rouw, maar leven wel weer opgepakt
- Geen diagnose, maar waarschijnlijk niet genetisch/ erfelijk
- “foutje van de natuur”, “de bliksem slaat niet twee keer op dezelfde plek in”
- Laurens was duidelijk een ander kind
- Kinderwens

# 2016 Frédérique

Klein; 4,5 pond,  
spoedkeizersnede

▶ Geboorte Frédérique  
9 januari 2016

▶ Krantenartikel ontdekking  
LIC-syndroom

Jan. 2016

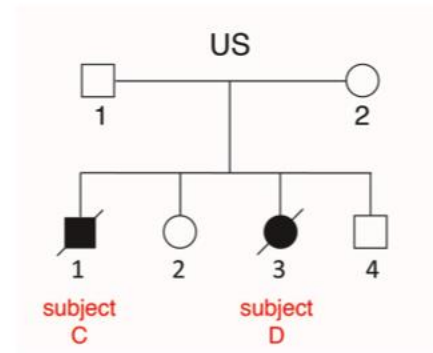
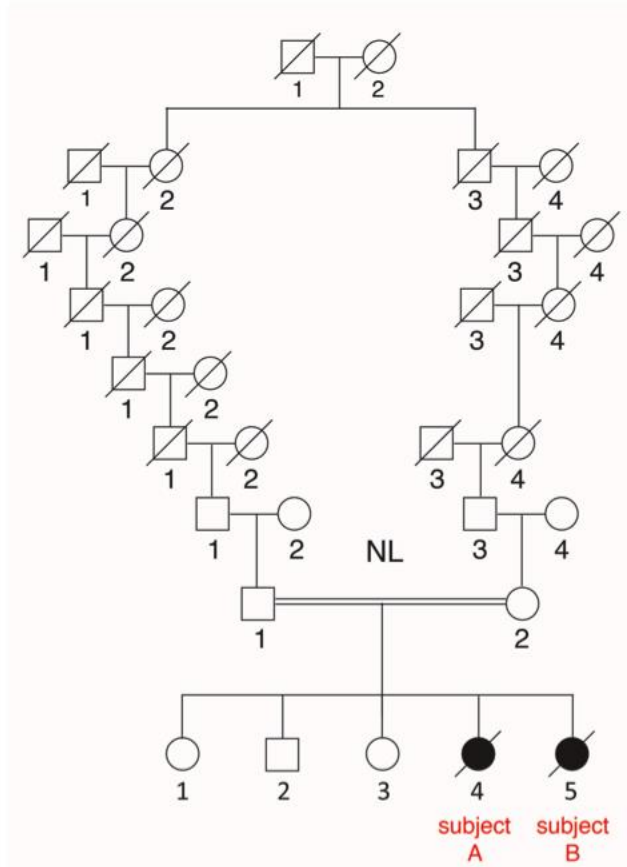
Jul. 2016

.....

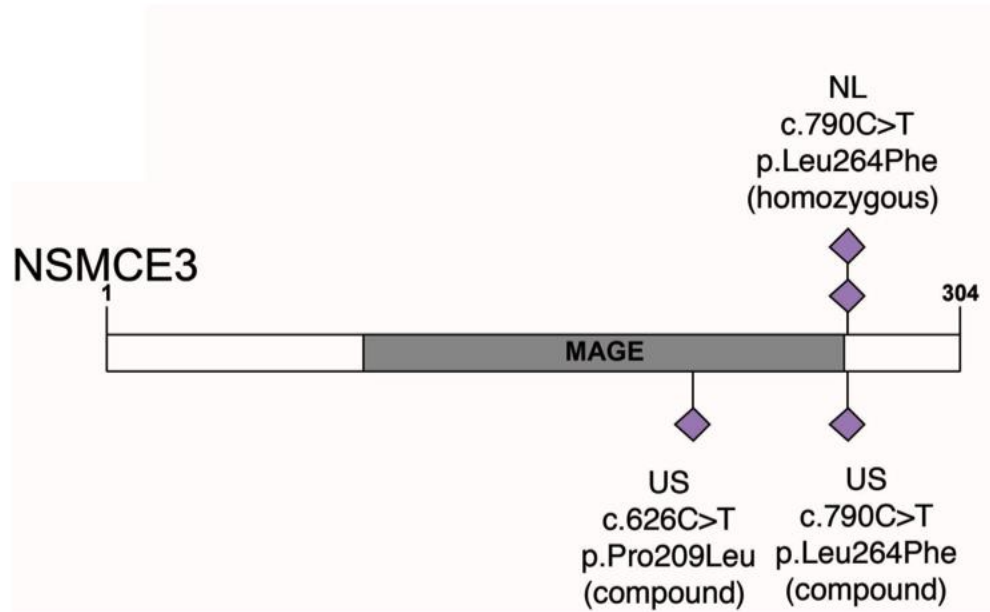
Eerste signalen/ symptomen:  
“failure to thrive”, slecht eten,  
drinken en ontwikkelen



# LICS: Lung damage, Immunodeficiency and Chromosome breakage Syndrome



# LICS: recessieve mutaties in NSMCE3

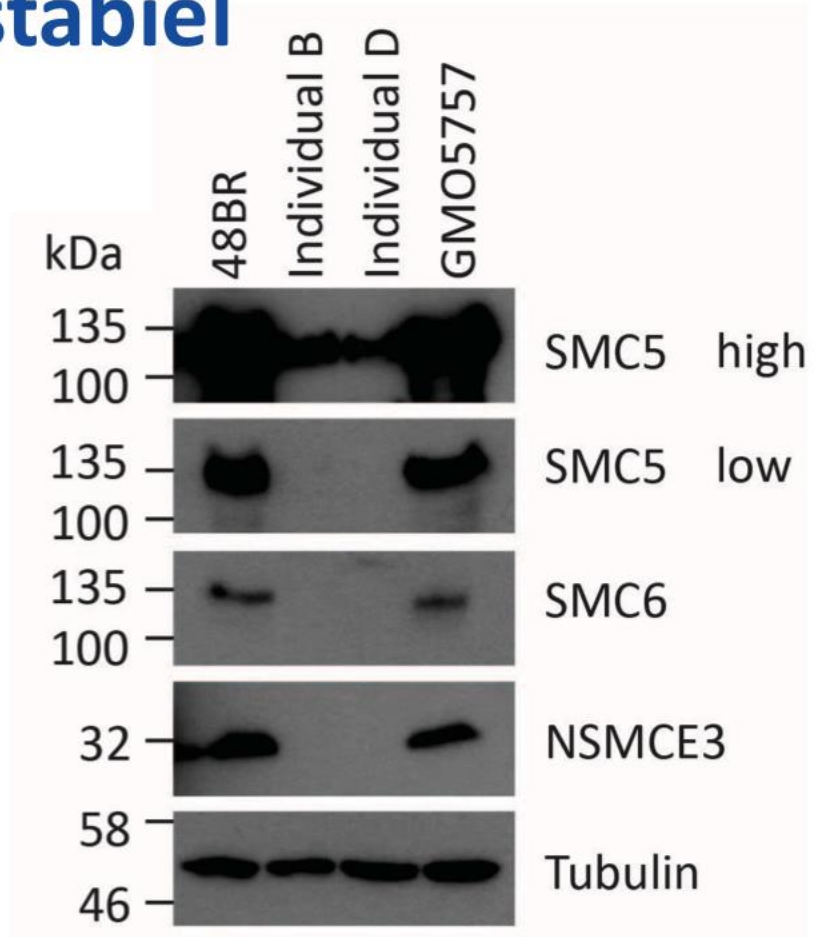
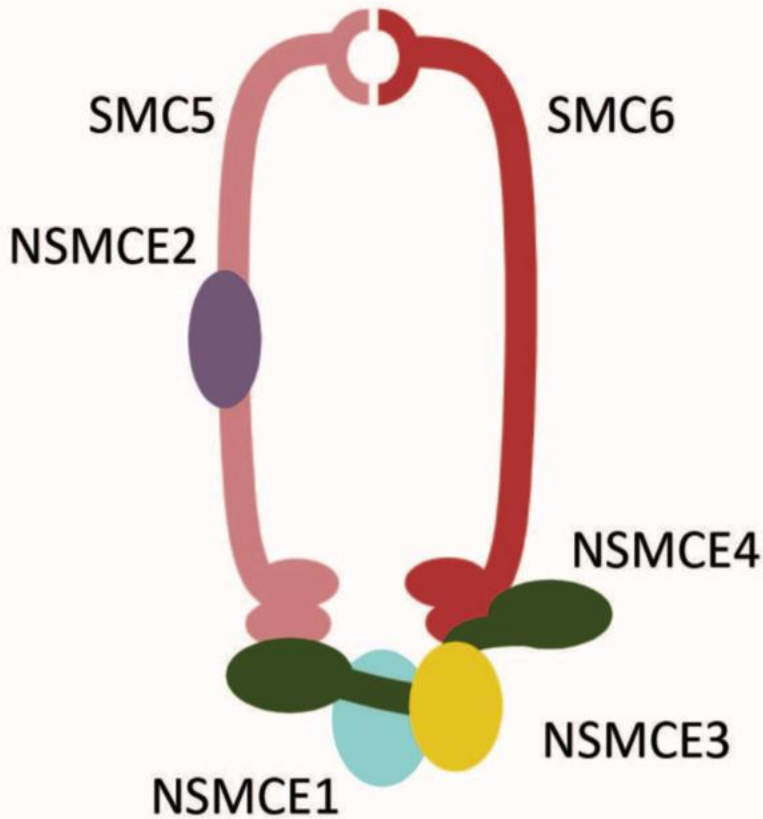


Dragerschap in Nederland:

- 1 op 166
- 1-2 geboortes per jaar(!)
- Vooral Noord-Nederland



# LICS: eiwit complex instabiel

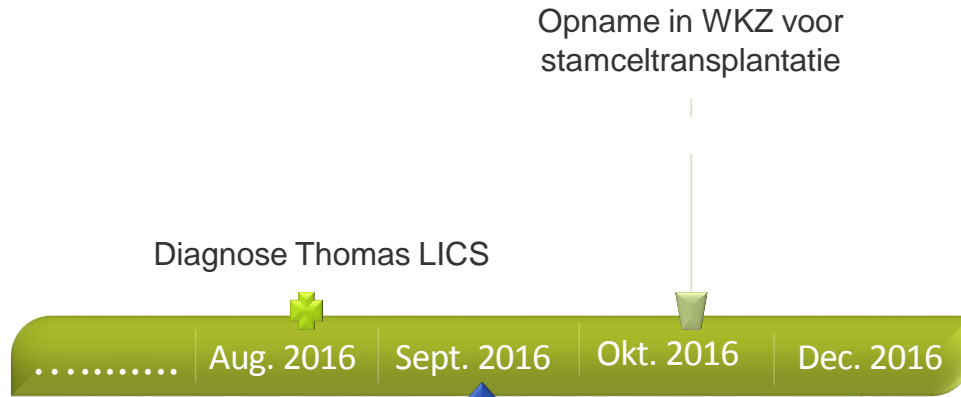


- Link met ziektebeeld?
- Behandeling mogelijk?





# 2016 vervolg



Diagnose Thomas LICS

Opname in WKZ voor stamceltransplantatie

Aug. 2016

Sept. 2016

Okt. 2016

Dec. 2016

UMCG; genetisch onderzoek, Frederique gediagnosticeerd met LICS

Overlijden  
Frédérique

22 december 2016



# Als je kind tussen je vingers wegglijpt

**PLUS** ⌚ 13 mei 2017 • 🔄 13 mei 2017 • [Arend van Wijngaarden](#) • [Drenthe](#)



📷 Foto Jaspar Moulijn

Direct dit artikel delen:



Een Asser stel verloor twee jonge kinderen aan een zeldzame erfelijke longziekte, het LIC-syndroom. Een ziekte die nog maar net ontdekt is. Van zes kindjes wereldwijd is bekend dat ze er aan zijn overleden, maar het moeten er nog veel meer zijn.

## OPEN HUIS

Crematorium Ommeland en Stad



Op zaterdag 10 februari

### MEEST GELEZEN

1. **65-jarige vrouw overleden bij brand in oude gemeentehuis Norg**  
Binnenland
2. **Nespresso moet naam op foto's Sacha de Boer in Groningen afplakken**  
Groningen
3. **Forse celstraffen voor Rendo-verdachten**  
Drenthe
4. **Koudste nacht op komst: in noordoosten tot min 13 aan de grond**  
Groningen

📷 Omslagfoto toevoegen



Lic Syndroom

✎ Profiel bewerken

Activiteitlogboek weergeven



Tijlijn

Info

Vrienden 50

Foto's

Meer ▾

🌐 Intro

+ Wat is je kerstversiering? 🎄 🌟

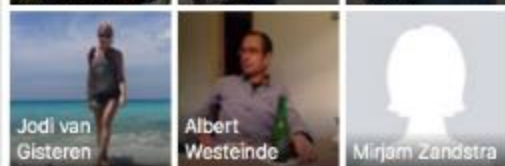
+ Informatie over jezelf toevoegen

🖼️ Uitgelichte foto's toevoegen

+ Instagram, websites, andere links toevoegen

📷 Foto's · Niets om weer te geven ▾

👥 Vrienden · 50 ▾



✎ Bericht opstellen

📷 Foto/video

📺 Livevideo

🏠 Levensgebeurtenis



Wat ben je aan het doen?

📷 Foto/video

😊 Gevoel/activiteit



🌐 Openbaar ▾

Plaatsen



Lic Syndroom



30 september 2017 · Doneeractie.nl Comments · 🌐 ▾

Graag delen en donaties zijn van harte welkom!



👤 Lynn Bus

👤 Rik Lichte

👤 José de R

👤 Mathijs A

👤 Henk Ric

👤 Sandra v

👤 Yvonne v

👤 Mirjam Z

👤 Barbara v

👤 Eefting L

👤 Kees Van

👤 Jeroen B

👤 Sapan Su

👤 Rogier L

👤 Geesje d

👤 Nathalie

👤 Femke D

👤 Joyce Br

🔍 Zoeken



Deel op Facebook

Deel op Twitter

Deel op WhatsApp

# Onderzoek nieuwe dodelijke longziekte bij kinderen

Mijn naam is Fr derique. Ik leef niet meer. Help mijn ouders onderzoeksgeld te genereren.

Het meisje in de armen van mijn vader ben ik, Fr derique. Ik leef niet meer en heb mijn eerste verjaardag net niet gehaald. Mijn oudste broer Thomas is in 2013 overleden aan dezelfde zeldzame erfelijke longziekte, het LIC-syndroom. Een ziekte die nog maar net ontdekt is. Van 12 kindjes wereldwijd is bekend dat ze er aan zijn overleden, maar het moeten er nog veel meer zijn. Daarom deze actie. Het verhaal van mijn ouders staat hieronder.

Wij (Mathijs en Jos ) kunnen het nog steeds nauwelijks bevatten. Onze eerste zoon overleed in 2013. Thomas werd 16 maanden oud, destijds doodsoorzaak onbekend. Onze tweede zoon is kerngezond. Maar onze dochter Fr derique bleek ook te lijden aan de uiterst zeldzame erfelijke longziekte waaraan haar broertje overleed. De artsen

Doneeractie van:



Mathijs Assink

78 donaties

€ 3.805,00



Doel: € 40.000,00  
9%

♥ DONEER

## Donaties

Anoniem	€ 5,00
	Vorige week
Harriet	€ 25,00
	Vorige maand
Anoniem	€ 100,00

Met dank voor uw aandacht

Vragen?