

Van uw voorzitter

2020 is een jaar dat nog lang in ons geheugen gegrift zal blijven. In december 2019 hoorden we van een onbekend virus dat in het verre China snel om zich heen greep. Toen hadden we nog niet het vermoeden dat het uiteindelijk het leven in de gehele wereld drastisch en langdurig zou veranderen, misschien zelfs wel blijvend. Voor onze vereniging betekende het dat activiteiten meerdere keren moesten worden verplaatst en tenslotte afgelast.

Ouders die thuis de zorg voor hun Angelman kind hadden en daarnaast nog een baan werden zwaar belast. Niet thuiswonende Angels zagen hun ouders niet meer zoals daarvoor. Het was hen moeilijk uit te leggen. Uit onze enquête bleek echter ook dat er niet alleen negatieve kanten waren maar ook positieve. Enkele Angels in een zorginstelling verbaasden hun ouders dat ze toch goed met deze situatie om konden gaan. Hopelijk zullen binnenkort de te verwachten vaccins gaan bijdragen aan een min of meer herstel van een normaal leven.

Vorige maand kwam er nog een ander lichtpuntje: verschillende farmaceutische bedrijven kondigden klinische testen aan voor verbetering van de gezondheidssituatie van mensen met het Angelman syndroom.

Ook belangrijk te vermelden is dat de Angelman Syndroom Alliance onder het bezielende voorzitterschap van Betty Willemsen samenwerking is aangegaan met de ASF, de Amerikaanse Angelman Syndrome Foundation om krachten te bundelen en onderzoek te stimuleren. Op de volgende pagina ziet u daarvan de aankon-

digingsposter. Momenteel zijn vanuit 13 landen patiëntenorganisaties in dit samenwerkingsverband opgenomen waaronder ook onze vereniging.

Ons ledenaantal is vanaf de start in 2016 met 25% toegenomen. We hebben veel voor onze leden kunnen doen: informatie- en familiedagen, cursussen, podcasts, boeken, workshops en voorlichtingsfilms werden gerealiseerd. Het Expertisecentrum AS konden we financiële steun bieden voor verschillende projecten.

Koos van der Spek heeft zijn bestuursfunctie als penningmeester in april j.l. overgedragen aan Kees van der Hall. Na 3 jaar in het bestuur van de Prader-Willi Angelman Vereniging te hebben gezeten en inmiddels al weer 5 jaar in die van onze vereniging heeft hij aangegeven m.i.v. 1 januari a.s. ons bestuur te willen verlaten. Wij zijn Koos zeer erkentelijk voor het vele werk dat hij voor onze vereniging heeft gedaan en willen hem daarvoor bijzonder hartelijk bedanken. Gelukkig wil hij zich inzetten om het WaihonaPedia project tot grotere bloei te brengen.

Om onze vereniging sterker te maken toonde ik op de laatste Informatiedag in 2019 een beeld van een mogelijke verdere uitbouw met werkgroepen. Omdat eind volgend jaar de tweede zittingstermijn van drie jaar van uw voorzitter teneinde komt, is het goed het komende jaar daaraan te gaan werken. Op pagina 3 leest u er meer over.

met vriendelijke groet, namens het bestuur

Rob Heethaar



*Het bestuur wenst u en uw dierbaren
prettige feestdagen en een voorspoedig 2021*

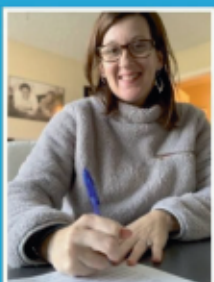
WORKING TOGETHER



FOR ANGELMAN FAMILIES



Betty Willemsen, ASA



Amanda Moore, ASF

WORKING TOGETHER FOR ANGELMAN FAMILIES

ASA and ASF Announce new joint initiative in forming a Community Advisory Board.

November 2020

The International Angelman Syndrome Alliance (ASA) and the Angelman Syndrome Foundation (ASF) are delighted to announce details of a newly formed joint initiative: the Global **Community Advisory Board**. They will work together to represent the Angelman community as a unified voice when engaging with pharmaceutical companies looking to enter research programmes.

The CAB will act as a consulting service to stakeholders involved in the research, development, reimbursement and service provision of biomedical treatments or processes, including both scientific and policy-related issues.

Supported by **Eurodis**, the European organization for Rare Disorders, the Angelman CAB will be a group of trained advocates who use their knowledge and expertise to discuss and advise on the latest developments, challenges and issues related to medical treatments and procedures under development in Angelman Syndrome.



Speaking at the signing of the newly formed Board, Betty Willemsen, Chair of ASA said:

"We are excited to work with ASF to be a constructive voice for all our Angelman families. This initiative will allow us to train our members in the area of research development to ensure the best outcomes for projects we are funding and supporting now and in the future."

CEO, Amanda Moore of the Angelman Syndrome Foundation said:

"We are stronger when we work together to support the AS community. We are so thankful to be invited to this strong partnership to further our work towards therapeutic treatments."

For further information: www.angelmanalliance.org
Communication: bwillemsen@angelmanalliance.eu

ASA is an alliance of parent support organisations from countries including UK, Ireland, Belgium, Netherlands, Germany, Austria, France, Italy, Portugal, Japan, Israel, and Spain who have pooled resources and funds in order to advance research into the syndrome. Their mutual aim is to increase the financial support of dedicated research projects and thereby intensify research on Angelman Syndrome specifically.



Op weg naar een verdere groei en bloei van onze vereniging

Bestuur

De activiteiten van onze vereniging zijn de afgelopen jaren gecoördineerd en grotendeels uitgevoerd door een relatief klein bestuur. Belangrijke taken werden daarbij verricht door slechts één persoon. Dit maakt ons kwetsbaar: als deze uitvalt kan er sprake zijn van een discontinuïteit die erg nadelig is voor onze vereniging. Daarom willen we allereerst streven naar uitbreiding van ons bestuur tot 5 personen, het liefst bestaande uit zowel mannen als vrouwen. Momenteel zijn drie functies vervuld. Er is nog ruimte voor twee kandidaten.

Naast uitbreiding van ons bestuur denken we aan het instellen van werkgroepen, die een tijdelijk of meer permanent karakter kunnen hebben en ondersteund worden door het bestuur. We hopen dat we tenminste twee en bij voorkeur nog meer personen voor een bepaalde werkgroep kunnen interesseren om informatievoorziening naar onze leden te optimaliseren en op hun wensen in te kunnen spelen. Hieronder treft u enkele mogelijkheden voor werkgroepen aan.

Nieuwsbrief

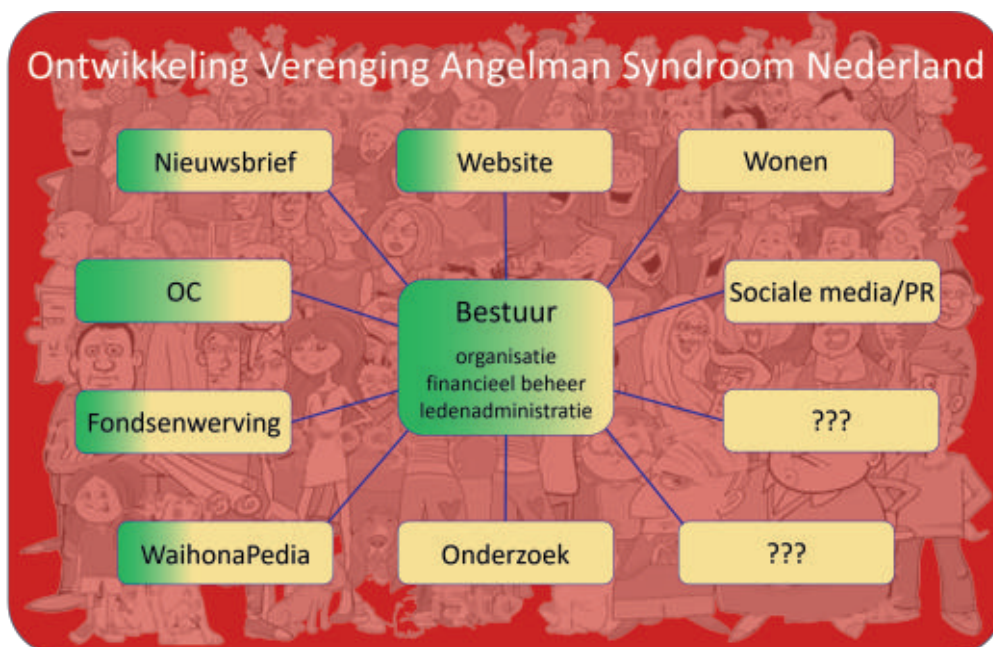
Leden laten ons weten de nieuwsbrief erg te waarderen. We streven ernaar er per jaar ten minste vier uit te geven. Het verkrijgen van bijdragen, de vormgeving, het laten drukken en de verzending zijn taken waarvan het wenselijk is dat een redactiecommissie deze gaat overnemen van de voorzitter.

Website

De website van de vereniging is opgesteld en wordt momenteel bijgehouden door één persoon: onze secretaris. Ook dit is kwetsbaar. Vandaar dat we streven naar een werkgroep, waarvan de leden elkaar kunnen vervangen en die zich gaat bezighouden met het verder ontwikkelen van de website en snel kan inspelen op de informatiebehoefte van onze leden.

WaihonaPedia

Het WaihonaPediaplatform is een digitaal platform in ontwikkeling waar ouders informatie over het syndroom kunnen vinden én plaatsen, in een beveiligde omgeving en op tijden dat het voor hen mogelijk is. Het project is door zeven organisaties voor zeldzame aandoeningen gestart in 2016 met een subsidie van het Ministerie van VWS. Ook onze vereniging nam aan dat project deel.



Op weg naar een verdere bloei van onze vereniging.

Groen geeft reeds een personele invulling aan; geel de nog vakante ruimte.

Om een toekomstgerichte organisatie te krijgen is de projectgroep van ontwikkelaars in 2019 overgegaan in de Stichting WaihonaPedia, die inmiddels ook de ANBI-status heeft verkregen.

Door vier organisaties voor zeldzame aandoeningen is het platform met succes in gebruik genomen. Voor onze vereniging kan dit volgend jaar geschieden.

Met dit digitale platform kunnen ouders:

- ervaringen en ideeën uitwisselen,
- informatie over het syndroom vinden,
- een 'alarmkaart' opmaken voor hun kind, die in noodgevallen belangrijke informatie kan aanleveren voor behandelende specialisten in het buitenland,
- in contact treden met experts,
- door periodiek door experts opgestelde vragenlijsten in te vullen een goed beeld krijgen van de ontwikkeling van hun kind.

Om dit platform in onze vereniging te introduceren zal Koos van der Spek zich inzetten. Daarnaast zijn we nog op zoek naar mensen die met hem als 'bruggehoofd' willen optreden tussen onze leden en de community managers van de stichting. Het platform zal in meerdere talen gaan werken waardoor een wereldwijd net van informatie kan worden verkregen.

Voorlopige Informatie kan worden gevonden op:

www.waihonapedia.org

Ondersteunde Communicatie

Veel ouders geven aan dat het niet kunnen praten van hun Angelman kinderen een van de grootste problemen is. Ondersteunde Communicatie (OC) kan hier mogelijk verbetering in brengen. Onze vereniging heeft daar sterk op ingezet i.s.m. deskundigen van het Expertisecentrum Angelman Syndroom van het Erasmus MC. Voor verdere coördinatie binnen de vereniging en het uitdragen van de betekenis van OC zoeken we enthousiaste leden die hieraan willen bijdragen.

Fondsenwerving

Zeer positief is te melden dat het Ministerie van VWS ook voor 2021 onze subsidie-aanvraag van ongeveer € 45.000,- heeft goedgekeurd.

Deze subsidie kunnen we gebruiken voor:

- lotgenotencontact ,
- informatievoorziening en
- belangenbehartiging.

Onderzoeksprojecten vallen daar niet onder. Daarvoor zijn we aangewezen op het werven van extra gelden. Samen met het EAS zijn we daar de afgelopen jaren goed in geslaagd (bijna € 200.000,-).

Samen met Isaac-NF hebben we weer een aanvraag (€ 91.000) ingediend om OC in den lande verder bekend te maken. Omdat VWS de financiering van organisaties voor zeldzame aandoeningen gaat veranderen is het goed daarop in te spelen en een aantal mensen binnen de gelederen te hebben die zich richten op fondsenwerving bij particulieren, bedrijven en organisaties die subsidie kunnen verlenen.

Onderzoek

Momenteel zijn wereldwijd verschillende klinische testen gestart met medicamenten om de gezondheidssituatie van mensen met het Angelman syndroom te verbeteren.



Samenwerking leidt tot oplossingen

droom te verbeteren. Om onze leden goed voor te lichten over de verschillende aspecten van het syndroom en de resultaten van het onderzoek is het belangrijk dat wetenschappelijke literatuur wordt samengevat en toegankelijk gemaakt voor onze leden. Hiervoor zoeken we enkele enthousiaste vrijwilligers.

Sociale Media/PR

Het Angelman syndroom is een zeldzame aandoening en slechts bij weinigen bekend. Zelfs bij veel medici en para-medici is het syndroom weinig bekend. Om hierin verandering te brengen moet er meer bekendheid worden gewekt via sociale media, gedrukte media zoals dagbladen en (medische) tijdschrift en eventueel via radio en TV. Ook voor deze activiteiten zoeken we vrijwilligers.

Wonen/ leefsituatie/scholing

Kinderen zonder beperkingen willen op een bepaald moment graag onafhankelijk van hun ouders door het leven gaan en willen daarom het ouderlijk huis verlaten. Maar kinderen met het Angelman syndroom hechten zich sterk aan hun ouders en moeten soms uit huis geplaatst worden buiten hun wil om.

Uit onze enquête over de woonlocaties bleek dat er woonvoorzieningen zijn die positief werden beoordeeld, maar ook andere minder positief. Het lijkt ons goed dat we leden vinden die zich met woonlocaties en hun voorzieningen gaan bezighouden. Dit geldt ook voor mogelijke scholingslocaties.

Meldt u aan

Hierboven staan verschillende aandachtsgebieden van de vereniging geschetst. Mocht u aanvullende ideeën hebben laat het ons dan weten.

Als u wilt bijdragen aan een verdere bloei van de vereniging en kwaliteiten hebt in een of meerdere van de geschetste gebieden verzoeken wij u contact op te nemen met onze voorzitter via:

rob.heethaar@angelmansyndroom.nl

Jaap communiceert met zijn iPad!!

Ada Waasdorp

Op 1 december 2018 waren wij, Martin en Ada, de ouders van Jaap, voor het eerst op de 18+ dag van de Angelmanvereniging. Daar werd begonnen met de opmerking dat als je geen ondersteunde communicatie aanbiedt je je zoon of dochter iets ontnemt. Dus op dat moment zaten we er aan vast!

We hadden wel onze vragen hoe dat zal gaan. Jaap was op dat moment al 23 jaar. Zou het hem lukken om op deze manier te communiceren? Wij besloten dat het de moeite waard was om het te gaan proberen. Op 30 januari 2019 gingen we als gezin, ouders, zijn zus Lianne, 2 broertjes Tom en Arjan en begeleiders naar de scholingsdag. Dat was erg inspirerend. We werden allemaal zeer enthousiast.

We kochten daarop het Proloquo2Go systeem en een iPad. Jaap's broer Tom is ermee aan de slag gegaan om alles te installeren. Het was spannend en heel erg leuk om ermee te starten. We hadden op de scholingsdag gehoord dat je eerst heel veel moet oefenen. Wij zijn dan ook totaal verrast door Jaap! In de praktijk bleek hij er direct mee aan de slag te gaan.

Hij vind het super interessant. Jaap kan een paar woorden zeggen. Ook maakt hij zich duidelijk door dingen aan te wijzen, maar vanaf nu heeft hij wat te zeggen! Hij noemde zijn broers altijd allebei Arjan, wat Tom niet zo leuk vond. Maar nu heeft hij een stem om "Tom" te zeggen. Dat doet hij dus ook! Hij vraagt: "wat heb jij gedaan?" Hij en wij genieten daarvan. Ook gebeurt het dat hij vraagt waar iemand is.

Het blijkt voordelen te hebben dat Jaap ouder is: hij weet hoe de iPad werkt en hij heeft een grote woordenschat. Het klopt dus dat hij heel veel weet! Het heeft ook invloed op zijn gedrag. Hij vertelt regelmatig hoe hij zich voelt. Bijvoorbeeld: "ik ben boos". Door het erover te hebben neemt zijn boosheid vaak af. Ook scheldt hij je gerust even uit. Toen zijn oom aan ons vroeg of hij het wel snapte, kwam er gelijk: "jij bent een sukkel". Ook vraagt hij dingen b.v. of hij mag gaan logeren of "wat we gaan doen vandaag?"

Een begeleider van de dagbesteding is ook met ons mee geweest naar de scholingsdag. Ook daar wordt OC dagelijks voor Jaap ingezet. We hebben daar ook een doel van gemaakt in de begeleiding waar iedere dag op wordt gerapporteerd. Het blijft dan onder de aandacht. Alle werkactiviteiten en begeleiders staan in het systeem. Als Jaap gaat werken dan worden de activiteiten opgezocht, samen met een begeleider.

Soms is het lastig als er een nieuwe begeleider werkt die er niet goed mee kan omgaan. Op een gegeven moment stond er in de rapportage dat Jaap het niet zou begrijpen.

Het was precies andersom. Omdat zij niet goed wist hoe het werkte wilde Jaap niet met haar communiceren!

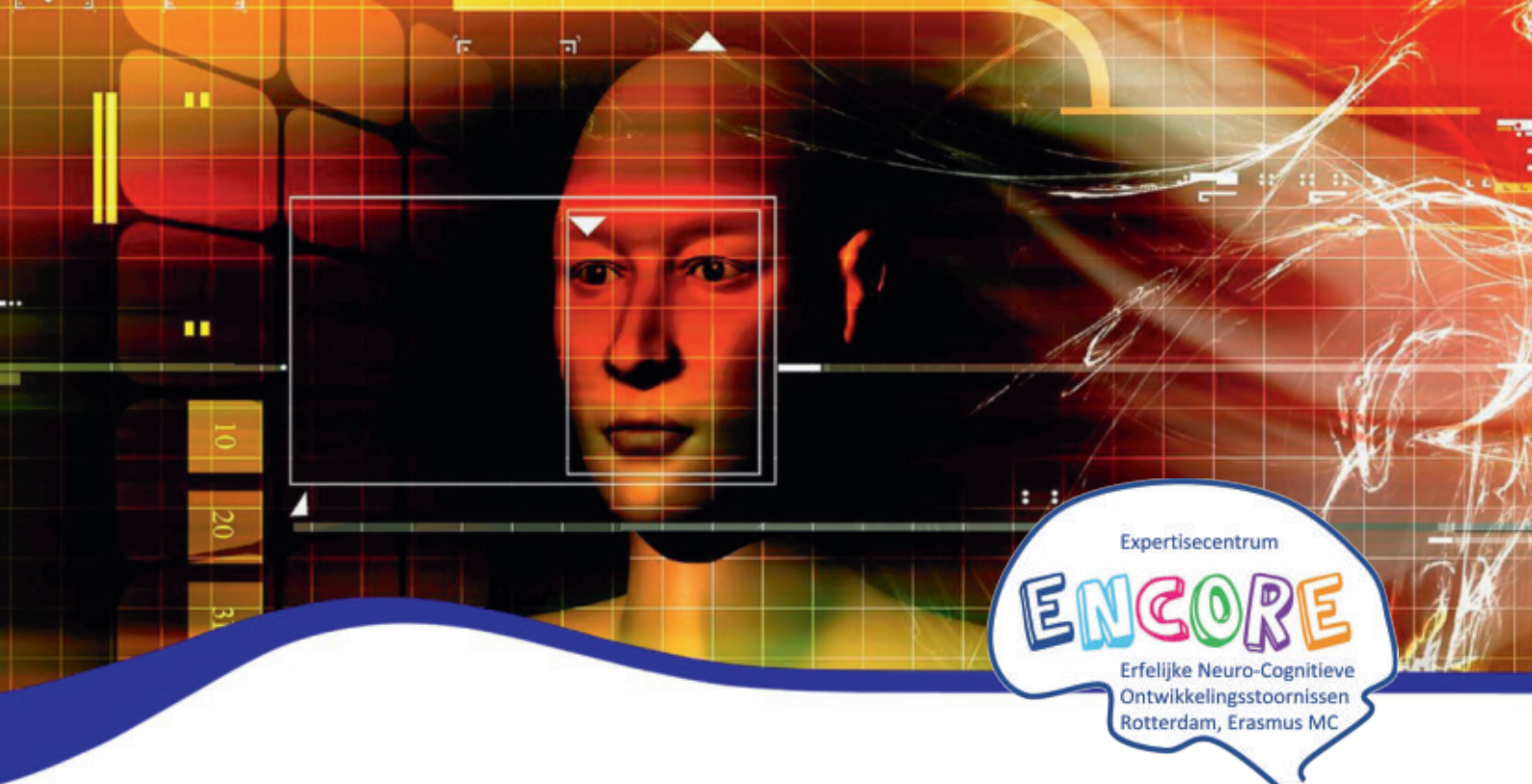
Regelmatig nieuwe dingen toevoegen is heel belangrijk. Daardoor blijft hij alert. Bijvoorbeeld toen we pas een nieuwe hond hadden. Iedereen mocht van hem horen dat Sammy er was. En dat met een grote grijns op zijn gezicht. Hij vindt het ook erg leuk als wij iets niet direct kunnen vinden. Je ziet hem dan echt

genieten. Als hij er geen zin in heeft doet hij de iPad dicht. We gebruiken de iPad ook niet tijdens de maaltijden. Jaap heeft een grote voorkeur voor pannenkoeken en poffertjes. Tijdens het eten mag hij kiezen uit iets wat op tafel staat. Soms blijft Jaap dingen herhalen. Wij vragen hem dan te stoppen. Blijft hij doorgaan dan leggen we de iPad even opzij. Jaap heeft speciaal een iPad voor het Proloquo2Go systeem die deels vergrendeld is omdat hij anders van alles aanpast.

We hebben inmiddels ook een reserve iPad. Dat is belangrijk want als er één stuk is of men is vergeten er een terug te geven van logeren dan heb je toch nog een reserve. Tijdens het schrijven van dit stukje vertelt hij dat ik op moet schieten. Hij wil iets anders gaan doen.

Wij hadden van te voren niet gedacht dat deze manier van communiceren zo goed aan zou sluiten bij Jaap. Het is vaak genieten van wat er gebeurt. We gaan er dan ook zeker mee door. Het is een verrijking voor het hele gezin. Maar ook een verrijking dat hij met andere mensen kan communiceren.





Nieuws uit het Expertisecentrum

Tussen Laboratorium en Ledikant

Bij zeldzame genetische aandoeningen slaat transitioneel onderzoek een belangrijke brug tussen basale wetenschap en een klinische trial. Maar wat is translationeel onderzoek precies en wat levert het op?

Voor de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde liep Naomi van Esschoten een ochtend mee met kinderarts-EAA¹ Karen Bindels-de Heus en bijzonder hoogleraar Moleculaire Neurobiologie Ype Elgersma op het expertisecentrum Encore van het Erasmus Medisch Centrum te Rotterdam. Daarna interviewde ze telefonisch prof.dr. Rob Heethaar over de relatie van de vereniging met het Erasmus MC.

Haar artikel is gepubliceerd in het decembernummer van het tijdschrift: 'Kinderarts en Samenleving' dat verspreid wordt onder ruim 2200 kinderartsen. Tekst en foto's van dat artikel zijn in deze nieuwsbrief overgenomen.

De kinderartsen-EAA vormen een belangrijke schakel tussen de wetenschappelijke kennis van Ype en zijn team, en het informeren en begeleiden van ouders.



*Tijdens onderzoek door Karen Bindels-de Heus
Foto: Levien Willemse*

¹ EAA = Erfelijk Aangeboren Aandoening



Foto: Levien Willemse

Blij en veelvuldig lachen is een van de opvallende kenmerken van het Angelman syndroom. Maar achter die lach gaat veel leed schuil: een ontwikkelingsstoornis, niet kunnen praten, slaapstoornissen en epilepsie-aanvallen zijn maar enkele voorbeelden.

"In het expertisecentrum kijken we multidisciplinair naar alle aspecten waar deze kinderen en hun ouders mee te maken krijgen", vertelt kinderarts-EAA Karen Bindels-de Heus, gespecialiseerd in erfelijke en aangeboren aandoeningen. "Dat betekent dat de kinderneuroloog aanschuift, maar bijvoorbeeld ook de orthopedagoog, de diëtist en de logopedist".

Toegift

ENCORE, dat staat voor Erfelijke Neuro-Cognitieve Ontwikkelingsstoornissen in het Rotterdam Erasmus MC, opende in 2011 haar deuren.

Neurowetenschappers, klinisch genetici, kinderartsen, kinderneurologen en kinder- en jeugdpsychiaters werken er samen. Naast kinderen met het Angelman syndroom komen er patiënten met neurofibromatose type 1 (NF1), het tubereuze sclerose complex (TSC) en andere zeldzame aangeboren aandoeningen waarbij een cognitieve ontwikkelingsstoornis optreedt.

De Angelman-poli is opgezet mede op verzoek van ouders en mogelijk gemaakt door een startsubsidie van de Nina Foundation. Deze organisatie bevordert wetenschappelijk onderzoek naar Angelman en bundelt de krachten met de Vereniging Angelman Syndroom Nederland (zie kader, pg. 11).

In het Engels betekent 'encore' toegift. "Dat is precies wat we ouders, kinderen en kinderartsen willen brengen", vertelt oprichter en wetenschappelijk directeur van ENCORE Ype Elgersma. "Naast het leveren van hoog-specialistische zorg doen we iets extra's: met translationeel onderzoek - dat wil zeggen: het combineren van basaal en klinisch onderzoek - willen we meer inzicht krijgen in aandoeningen en de behandeling verbeteren."

Genen repareren

Zo werkt Elgersma met zijn team aan ASO-therapie. "Dat is een innovatieve techniek op genetisch niveau die de komende jaren nog voor veel doorbraken gaat zorgen", vertelt Elgersma, niet zonder trots. "Veel geneesmiddelen grijpen nu aan op eiwitniveau om enzymen te vervangen, aan te vullen of juist te remmen. Bij ASO-therapie gaan we een niveau hoger: met antisense oligonucleotiden (ASO's) corrigeren we DNA-fouten op genniveau."

"Met deze techniek zijn al voorzichtige maar spectaculaire successen geboekt", vult Karen Bindels-de Heus aan. "Bij kinderen met spinale musculaire atrofie gaan de motorneuronen kapot omdat het SMN1-gen niet goed genoeg werkt. Veel kinderen overlijden in hun eerste levensjaar. In klinisch onderzoek met ASO-therapie via een ruggenprik daalde de mortaliteit met meer dan de helft en konden kinderen hun hoofd omhooghouden, zelfstandig zitten of staan: iets dat daarvoor meestal onmogelijk was. Hoewel de langetermijnresultaten nog niet bekend zijn, lijkt het alsof de achteruitgang tot stilstand is te brengen."

Geen vrijwilligers

Een probleem voor het klinisch onderzoek naar ASO-therapie bij zeldzame erfelijke aandoeningen is dat de therapie niet op gezonde vrijwilligers getest kan worden. Elgersma: "Het Angelman syndroom ontstaat door een afwijking op, of door het ontbreken van een stukje van het UBE3A-gen. Soms zit de fout in het gen van de moeder en staat het gen van de vader 'uit'. Een oplossing kan dan zijn het gen van de vader te activeren. Maar daar moet je wel mee oppassen want een dubbele activatie van het gen leidt bijvoorbeeld weer tot ernstig autisme. Het is dus echt puzzelen op individueel niveau: het is personalised medicine. En je kunt een therapie alleen testen op mensen die deze DNA-afwijking hebben."



Kinderarts Karen Bindels-de Heus (l) en neuroloog dr. Marie Claire de Wit in gesprek met ouders

Foto: Levien Willemsse

Muis als proefpersoon

Translationeel onderzoek speelt bij het ontwikkelen van deze innovatieve ASO-therapieën een essentiële rol. Elgersma: "Denk bijvoorbeeld aan laboratorium-onderzoek in een muismodel. Dat wil zeggen in een muis met bepaalde genetische eigenschappen, die speciaal gekweekt is voor proefdieronderzoek." Met zijn kenmerkende bevoegenheid legt Elgersma graag uit waarom het gebruik van proefdieren hiervoor noodzakelijk is: "Een muis is genetisch voor 95 procent hetzelfde als een mens. We kunnen daardoor dezelfde genmutatie maken bij muizen en krijgen zo de unieke kans om te zien wat er in hun hersenen gebeurt. Daarbij zien we dan ook vergelijkbare eigenschappen, zoals bij Angelman de leerstoornissen, motorische problemen, epilepsie en angstig gedrag. Vervolgens kunnen we bij de muis testen wat we aan bepaalde uitingen van de ziekte kunnen doen. En dat kan tot grote therapiedoorbraken leiden."

Het programma Transitie Proefdiervrije Innovatie, (TPI) waarvan het Ministerie van Landbouw Natuur en Voedselkwaliteit regisseur is, wil de overgang versnellen naar het doen van wetenschappelijk onderzoek zonder proefdieren.

Meer lezen over wat TPI doet kan op:

www.transitieproefdiervrijeinnovatie.nl

Uiterst voorzichtig

Zo zagen onderzoekers bij het tubereuze sclerose complex dat het mTOR-enzym overactief was. Om dat eiwit te remmen, bestond een geneesmiddel dat bij verschillende vormen van kanker wordt gebruikt: rapamycine (sirolimus). Elgersma: "Wellicht was het middel ook veelbelovend bij TSC, maar onderzoekers zijn terughoudend om op kinderen te testen. Bovendien is de populatie met TSC klein. Daarom is getest op TSC-muizen. Toen bleek dat rapamycine bij deze muizen een positief effect liet zien, is het middel later, na klinische testen, ook goedgekeurd voor de behandeling van TSC-gerelateerde epilepsie."

Kliniek in het lab

Het onderzoek op muizen helpt daarnaast bij het bepalen welke uitkomst het meest kansrijk is. Elgersma: "Zo kwamen we erachter dat hoe eerder we bij Angelman het gen reactiveren, hoe beter de

uitkomst. Bij voorkeur zelfs direct na de geboorte." Bindels-de Heus: "Met die inzichten hebben we onlangs de landelijke ethische commissie (CCMO) kunnen overtuigen om toestemming te geven voor een klinische trial waarbij de nieuwe medicijnen die ontwikkeld zijn in het laboratorium, worden getest bij patiënten." Elgersma: "We testen overigens niet alleen op muizen, maar ook door bloedcellen van het kind af te nemen. Daarvan maken we op kweek een stamcel, die we weer tot hersencel programmeren. Vervolgens kunnen we daarop mogelijke medicijnen testen op sensitiviteit, specificiteit en - in muizen - ook op de toxiciteit. Ook dát is translationeel onderzoek."

Samen optrekken

Voor het échte klinisch onderzoek werkt de Rotterdamse onderzoekersgroep straks samen met een ethicus. Elgersma: "Wat als de ASO zich bijvoorbeeld aan een verkeerd gen bindt? Of als de risico's van geregelde ruggenprikken bij kinderen met Angelman-syndroom groot zijn? Daarover moet je zorgvuldige afwegingen maken." Naast een ethicus en klinici zit ook de patiëntenvereniging in het consortium. Bindels-de Heus: "Die samenwerking is hecht en gaat twee kanten op. Van de vereniging horen we wat ouders en kinderen belangrijk vinden om te onderzoeken. Wij helpen hen weer met betrouwbare informatie op hun website en delen de informatie die we opdoen op congressen."

Verder vormen de kinderartsen-EAA een belangrijke schakel tussen de wetenschappelijke kennis van Ype en zijn team, en het informeren en begeleiden van ouders. Want die willen vaak elke nieuwe experimentele therapie proberen. Daarin moet je hen soms beschermen of de verwachtingen van een nieuwe therapie - zoals ASO - nuanceren, en tegelijkertijd wel de nieuwste ontwikkelingen delen. Zo houd je het vertrouwen." Elgersma: "Dat de band met de patiëntenvereniging goed is, merken we aan hun tomeloze inzet om subsidies en fondsen te werven: van de Rotary tot een Walk in the Park en de oprichting van de Angelman Syndrome Alliance, een Europees samenwerkingsverband ter ondersteuning van zorg en wetenschappelijk onderzoek. Veel onderzoeksgeld komt via de patiëntenvereniging. We kunnen niet zonder elkaar."

De patiëntenvereniging

"Als we 20.000 euro bijeen moeten brengen, doen we dat"

Sinds 2016 is emeritus-hoogleraar Rob Heethaar voorzitter van de Vereniging Angelman Syndroom Nederland. De nauwe samenwerking met ENCORE werpt op meerdere vlakken vruchten af, vindt hij.

Een onderzoeker uit het team van Ype Elgersma die aan de ASO-techniek werkt, hield een lezing op onze Informatiedag. Na afloop zei hij tegen me: "Dit is voor het eerst dat ik de doelgroep echt ontmoet. Nu ben ik nog gemotiveerder." Dat laat wel zien hoe belangrijk de band is tussen onderzoekers en deze patiëntenvereniging.

In Nederland worden jaarlijks zo'n zes tot zeven kinderen met Angelman geboren. In de 32 jaar dat ik als hoogleraar Medische Technologie en Medische Fysica werkte in ziekenhuizen in binnen- en buitenland, had ik er nog nooit van gehoord. Totdat mijn kleindochter het Angelman syndroom bleek te hebben. Zo ben ik bij de vereniging betrokken geraakt.

De zorg voor kinderen met Angelman is ongekend zwaar. Ze kunnen niet praten en omdat ze veel lachen, is hun lichaamstaal niet altijd te interpreteren. Toch weten we dat de kinderen wel degelijk kunnen leren en begripsvermogen hebben. Daarom zet de vereniging vol in op communicatiecursussen voor ouders. Met donaties hebben we vorig jaar bijvoorbeeld een medewerker van ENCORE, die deze cursussen verzorgt, voor een deel kunnen betalen. Ook hebben we drie boeken uitgegeven die ouders helpen in de omgang met hun kind.

Op het vlak van informatievoorziening werken we eveneens nauw samen met het expertisecentrum. Ik noemde al de cursussen en de infodagen waarop experts een lezing geven. Ook verzorgt ENCORE altijd een bijdrage in de kwartaalnieuwsbrief. Verder hebben we samen een aantal documentaires gemaakt, onder meer over ouders en hun kind. Ze staan op onze website, zijn ondertiteld en worden binnen en buiten Europa bekeken.

Onderzoek is een andere belangrijke pijler waar we ons voor inzetten. Een positief oordeel van de patiëntenvereniging vergroot de kans dat een financieringsaanvraag wordt gehonoreerd. Daarom doen we aanvragen waar mogelijk gezamenlijk.

Naast ASO loopt er ook onderzoek naar epilepsie en slaapstoornissen omdat wij dat als vereniging belangrijk vinden. Zelf spannen we ons ook in voor het financieren van onderzoek. In 2017 deed het Expertisecentrum een aanvraag in de Verenigde Staten voor communicatieonderzoek. De instelling wilde 160.000 dollar toekennen als de patiëntenvereniging ook 20.000 euro zou bijdragen. Dan zeg ik meteen "ja", ook al wist ik nog niet hoe het geld verkregen moest worden. Toch is het gelukt: dankzij giften, statiegeld donaties in de supermarkt en een flink bedrag dat een bedrijf voor kerst overmaakte.

We doen veel om meer onderzoek naar genezing mogelijk te maken.

En zolang dat niet mogelijk is, richten we ons erop zo goed mogelijk om te gaan met onze 'angels'."



prof.dr. Rob Heethaar
foto: Theo Kwant



Onze vereniging biedt lezers van het tijdschrift 'Kinderarts en Samenleving' vijf pakketten aan, bestaande uit drie boeken:

- *Angels*, over leven met het Angelman syndroom,
- *Ander Perspectief*, over leven in een gezin met een kind met een beperking, en
- *Het Angelman syndroom*, informatie voor ouders en begeleiders.

De sets worden verloot onder belangstellenden.

Lid worden

Onze vereniging bestaat uit een flink aantal leden. Toch moeten er nog mensen zijn die zich dagelijks begeven in de 'Angelman syndroom' wereld maar nog geen lid zijn.

Kent u mensen in uw omgeving waarvan u vindt dat ze lid zouden kunnen worden of als donateur zouden kunnen toetreden, spoor ze dan daarvoor alstublieft aan.



€ ontributie

Onze vereniging moet o.a. minimaal 100 leden hebben en contributie heffen van ten minste € 25,- per lid per jaar om in aanmerking te kunnen komen voor subsidie van de overheid. Ons ledental is daar gelukkig ver boven.

Voor 2020 is de contributie, evenals vorige jaren, vastgesteld op € 27,50 per adres. Wij verzoeken u dit bedrag over te maken op ons rek.nr. NL 14 INGB 0004 7366 66 t.n.v. Vereniging Angelman Syndroom Nederland, onder vermelding van het factuurnummer dat u van ons hebt ontvangen, als u dit nog niet gedaan heeft in 2020.

Veel leden hebben ons gemachtigd de contributie automatisch van hun rekening af te schrijven. Wij stellen dat bijzonder op prijs. Mocht u dat nog niet gedaan hebben en wilt u daartoe overgaan dan verzoeken we u dat even door te geven via: info@angelmansyndroom.nl. Daarna sturen we u een kaartje voor de nodige gegevens voor onze administratie. U heeft altijd de mogelijkheid de machtiging op ieder gewenst moment weer in te trekken.

Alvast hartelijk dank.



Colofon

ISSN 2468-7421

IBAN: NL14 INGB 0004 7366 66

Eindredactie: prof.dr. R.M. Heethaar

Redactieadres:
rob.heethaar@angelmansyndroom.nl

www.angelmansyndroom.nl

© Artikelen uit deze nieuwsbrief mogen worden overgenomen, uitsluitend met bronvermelding

