



NIEUWSBRIEF

Vereniging HCHWA-D

11e jaargang nr. 32 - november 2023

Agenda:

2023

10-11-2023 Mannenzang Dorpskerk

18-11-2023 Infomiddag LUMC

30-11-2023 Inloop

(alle data onder voorbehoud)

E-mailadres:

Mocht u deze nieuwsbrief per post ontvangen dan beschikt de vereniging niet over uw e-mailadres. U kunt uw e-mailadres aan ons bekend maken via: info@hchwa-d.nl.



CONTRIBUTIE/DONATIE 2023

De Vereniging HCHWA-D ontvangt jaarlijks een subsidie van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport. Eén voorwaarde om in aanmerking te komen voor deze subsidie 2024 is dat de vereniging op **1 september 2023 minimaal 100 leden en/of donateurs** heeft die minimaal €25,00 bijdragen.

NL35 RABO 0140 6117 89

Wilt u ook binnen uw gezin/familie/kennissenkring de vereniging bekend maken en om hun steun vragen? Aanmelden als lid/donateur kan ook via de website.

Wij zijn een erkende ANBI, dat betekent dat giften aftrekbaar zijn van de inkomstenbelasting!



CHA-poli

De CHA-poli is een multidisciplinaire polikliniek met betrokkenheid van de afdelingen neurologie (neuroloog en neuropsycholoog), klinische genetica (klinisch geneticus en psycholoog) en radiologie (neuroradioloog). Het doel van deze polikliniek is: snellere en betere zorg en toename van kennis.

Onderzoek bij CHA-poli Leiden

Het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) heeft een polikliniek voor patiënten met erfelijke aandoeningen aan de vaatwanden van de hersenen: Cerebrale Hereditaire



Angiopathieën (CHA). Het gaat om drie erfelijke ziekten van de hersenvaten; behalve cadasil zijn dit HCHWA-D en RVCL. Wie meer wil weten over de mogelijkheden van DNA-onderzoek, kan tijdens één afspraak achtereenvolgens terecht bij drie specialisten. Allereerst geeft de klinisch geneticus uitleg over de erfelijkheidsaspecten, ook aan familieleden die geen klachten hebben. Over de mogelijkheid om DNA-onderzoek te laten doen, en bij een kinderwens over de mogelijkheden van prenatale diagnostiek of pre-implantatie genetische diagnostiek. Het tweede gesprek is bij de psycholoog. Welke impact kan de uitslag van een DNA-test hebben? Een dergelijke test roept in de meeste gevallen veel emoties op, omdat de mensen de ziekte van heel dichtbij hebben meegemaakt. Tot slot onderzoekt de neuroloog eventuele neurologische klachten, bespreekt zij een preventieve levensstijl (niet roken, regelmatige controle van bloeddruk en cholesterol) en geeft ze voorlichting over het beloop van de ziekte en wat dit kan betekenen voor iemands functioneren. Na deze gesprekken kan iemand besluiten om het DNA-onderzoek te laten uitvoeren. Dit gebeurt door twee buisjes bloed af te nemen. Na enkele weken volgt het uitslaggesprek. www.lumc.nl/org/neurologie/patientenzorg/polikliniek/cha/

Nieuwsbrief

Kent u iemand die geen lid of donateur is, maar wel geïnteresseerd in onze vereniging? Geef dan het e-mailadres door via: info@hchwa-d.nl

In deze nieuwsbrief kunt u lezen dat wij een actieve vereniging zijn met als doelen:

- Het bevorderen van lotgenotencontact voor patiënten met HCHWA-D, partners en andere betrokkenen;
- Het vergroten van de kennis over HCHWA-D door middel van presentaties van deskundigen;
- Het opzetten van een website waar men o.a. terecht kan voor informatie en waar men contact kan hebben met lotgenoten.
- Het doorverwijzen naar professionele hulp bij ernstige problematiek;
- Het behartigen van zowel de individuele als de collectieve belangen van patiënten met HCHWA-D;
- Het stimuleren van onderzoek.

't Boshuys

Misschien wist u het al?

Charlotte van der Zwan en Patrick Ravensbergen van Marente hebben het initiatief genomen voor de herbestemming van de bungalow die op het terrein van woonzorglocatie De Wilbert in Katwijk aan den Rijn staat. Ze hebben genoeg sponsors gevonden voor de financiering, en ook de HCHWA-D vereniging heeft een substantiële financiële bijdrage geleverd. Vrijdag 17 juni 2022 is de bungalow geopend door de wethouders Soetendal en Spek.

Voor wie is die bungalow?

Mensen die getroffen zijn door een hersenbloeding als gevolg van de Katwijkse ziekte, kunnen rust vinden in en rond de bungalow die uitziet op de dierenweide. Ze kunnen daar met hun dierbaren heerlijk vertoeven, samen eten koken of koffiedrinken in deze prikkelarme omgeving. Daar hebben ze veel behoefte aan. Verder is er het



overdekte terras aangebouwd voor als de weersomstandigheden minder aangenaam zijn. Of ze nu verblijven in De Wilbert, of thuis, of de dagopvang bezoeken, allen zijn van harte welkom, en natuurlijk ook hun naasten en/of mantelzorgers. En denk ook aan de kleinkinderen die hun opa of oma willen bezoeken en even met hen langs de dierenweide willen lopen! Ook mensen met een niet-aangeboren hersenletsel (NAH) kunnen van de bungalow gebruik maken. Via info@hchwa-d.nl kunt u de bungalow reserveren. Martina beheert de agenda!



Wat is onze wens?

Wij zoeken gastheren en gastvrouwen die behulpzaam willen zijn tijdens de dagdelen dat onze vereniging van de bungalow gebruik maakt. Hebt u tijd en gelegenheid om eens in de zoveel tijd te worden ingeroosterd, geeft u zich dan op via onze website: info@hchwa-d.nl

HCHWA-D en D-CAA

Vanuit de onderzoekswereld is het voorstel gekomen om naast HCHWA-D de naam D-CAA, oftewel Dutch CAA, te gaan gebruiken. Hoewel de term HCHWA-D zal blijven bestaan, is er vanuit de onderzoekswereld een voorstel gekomen om naast HCHWA-D ook de term D-CAA, oftewel Dutch CAA te gaan gebruiken. De reden hiervoor is dat HCHWA-D te vaak los gezien wordt van de ziekte CAA, terwijl HCHWA-D een erfelijke variant is van CAA.

Het is van belang dat wanneer men CAA zoekt in de literatuur, ook D-CAA gevonden wordt om zo meer bekendheid voor de ziekte te genereren wereldwijd. Om verwarring te voorkomen zal de naam HCHWA-D gewoon in gebruik blijven. Onze onderzoekers gaan in hun artikelen beide namen gebruiken, om zo volledig mogelijk te zijn.

Wilt u de nieuwsbrief over HCHWA-D (D-CAA) van het LUMC ontvangen?

Geeft u uw gegevens dan alstublieft door via het emailadres:

HCHWADstamboom@lumc.nl

Afmelden voor deze nieuwsbrief kan via hetzelfde emailadres.

Uitnodiging Inloopavond

30 november 2023 om 20.00 uur

Een avond van ontmoeting en samenzijn.

Iedereen die zich betrokken voelt, behoefte heeft aan contact met andere betrokkenen of misschien wel met een vraag rond loopt, is van harte welkom in de Roskam. Onder het genot van een bakje koffie of thee en daarna nog een lekker drankje kunnen we met elkaar in gesprek. Dit kan over van alles gaan. Er kunnen vragen worden gesteld, maar ook even heerlijk met elkaar in gesprek gaan en horen hoe het met een ieder is. Kortom een informele, laagdrempelige avond.

Plaats: de Roskam, Turfmarkt 2 (1e etage) Katwijk
Datum: 30 november 2023
Aanvang: 20.00 uur



U bent meer dan welkom en zien naar u uit!!

Nadere informatie op onze website www.hchwa-d.nl of op onze Facebookpagina www.facebook.nl/vereniging-HCHWA-d.

Nieuw wetenschappelijk onderzoek

Clear-Brain!

Op dit moment zijn we nog druk bezig een nieuw onderzoek genaamd 'Clear-Brain!' op te zetten. De verwachting is dat we eind 2023 kunnen beginnen met deze studie.

Het onderzoek wordt geleid door neuroloog-somnoloog dr. Rolf Fronczek (gespecialiseerd in slaap), prof. dr. Marieke Wermer, prof. dr. Thijs van Osch en dr. Lydiane Hirschler.

Het doel van deze nieuwe studie is om te onderzoeken of activatie van het schoonmaaksysteem van de hersenen ervoor zorgt dat het amyloïd-beta eiwit beter wordt opgeruimd. Dit zal worden gedaan via verdieping van de slaap (met een medicijn) en het stimuleren van een zenuw in de hals, de nervus vagus. Het doel is dat 30 deelnemers met D-CAA en 30 deelnemers met sporadische



Clear-Brain
Stimulating amyloid clearance
in cerebral amyloid angiopathy

CAA meedoen. De deelnemers zullen onderverdeeld worden door middel van loting. Eén groep krijgt een middel om de slaap dieper te maken, één groep zal met behulp van een simpel apparaatje de zenuw in de hals stimuleren en één groep zal beide krijgen. Deelname aan dit onderzoek duurt in totaal 6 maanden, waarvan u 3 maanden het medicijn inneemt en/of het apparaat gebruikt. Deelnemers van het FOCAS onderzoek zullen benaderd worden voor deelname aan deze studie. Voor vragen kunt u contact opnemen via clear-brain@lumc.nl

Dutch CAA Foundation

Op verschillende universitaire onderzoeksinstituten wereldwijd wordt onderzoek gedaan naar CAA. Een aantal van die instituten bevinden zich in Nederland: in het LUMC (Leiden), het Radboud UMC (Nijmegen), het VUmc (Amsterdam) en het Erasmus MC (Rotterdam).

In het LUMC wordt al sinds jaren ook nog onderzoek verricht dat specifiek op de erfelijke Nederlandse variant (HCHWA-D) gericht is. Het onderzoek dat in deze Nederlandse instituten verricht wordt is deels gefinancierd door de overheid, deels door collectebusfondsen en deels door farmaceutische bedrijven. Gezien de omvang van de problemen die CAA in de samenleving aanricht, is de omvang van het lopend onderzoek naar deze ziekte ontoreikend en daarom is de Foundation opgericht.

Zie ook www.dutchcaafoundation.nl



Mantelzorgcafe 'Zorgen voor een naasten met een hersenaandoening'

Eerder hebben wij u laten weten dat de informele ontmoetingsbijeenkomsten voor partners van mensen met Niet Aangeboren Hersenletsel (NAH) en/of partners van mensen met HCHWAD (katwijkse Ziekte) anders vormgegeven zouden gaan worden. Voor partners van mensen met NAH en/of HCHWA-D biedt het wijkteam van de gemeente Katwijk onder begeleiding van MEE de ontmoetingsgroep voor partners aan. Als uw partner NAH en/of HCHWA-D heeft, vraagt dit heel veel aandacht: van professionals én van u. Gelukkig wordt er met behandeling en revalidatie veel bereikt. Maar vaak blijven er restverschijnselen over. Dit is niet alleen lastig voor de persoon met NAH en/of HCHWA-D. Ook voor u als partner (en vaak mantelzorger) is dit een hele lastige situatie. Maar waar kunt u terecht met uw vragen en gevoelens? "Wat betekent dit voor onze toekomst?" "Wie helpt me als ik me eenzaam voel?" "Doe ik het wel goed?" U bent niet de enige die worstelt met vragen. Daarom is het Wijkteam van de gemeente Katwijk gestart met een ontmoetingsgroep voor partners van mensen met NAH en/of HCHWA-D.

De bijeenkomsten zijn op dinsdagmiddag (elke 3e dinsdag van de maand) van 14.00 tot 15.30 uur en vinden plaats in de bungalow 't Boshuys op terrein van De Wilbert.

De data zijn als volgt:

- 19 december
- 16 januari '24
- 20 februari '24



Route naar 't Boshuys

Het adres is Overrijn 17f in Katwijk. Komt u vanaf de Rijnstraat dan slaat u af bij de Turfmarkt en gaat nu na de Roskambrug rechts en direct links naar het parkeerterrein. U loopt vanaf daar richting het Herenschoolbos, de laatste bungalow daar is 't Boshuys. (deze ligt tegen de dierenweide aan).

Aanmelden kan telefonisch of via e-mail bij onderstaande personen:

- Jeannette Groenewegen 06-83 22 33 97
j.groenewegen@katwijk.nl
- Karel-Jan Cebol 06-83 03 92 72
k.cebol@katwijk.nl

*Namens het wijkteam Katwijk,
Charlotte van der Zwan, Coördinator
HCHWA-D, Marente
Katwijkseziekte@marente.nl*

Ondersteuning bij de Katwijkse ziekte

Zorg en begeleiding van het expertiseteam

Het expertiseteam bestaat uit specialisten en professionals die alles van de Katwijkse ziekte weten. Van verpleegkundige tot psycholoog en fysiotherapeut. De professionals zijn zowel in de thuiszorg, bij het revalidatiecentrum als in woonzorglocatie De Wilbert werkzaam. Dit multidisciplinaire team maakt gezamenlijk een behandelplan en biedt patiënten behandeling, begeleiding, zorg en ondersteuning op maat. Het team werkt nauw samen met onze Vereniging, eerstelijns fysio- en ergotherapiepraktijken en het LUMC. Daarnaast zijn de gemeente Katwijk en regionale huisartsen betrokken.

AOL (Afspraak op Locatie)

Wanneer bij de alarmcentrale (na het bellen van 112) op een bepaald huisadres melding wordt gedaan, krijgt het ambulancepersoneel meteen een pop-up met een waarschuwing dat het mogelijk HCHWA-D betreft.

Meer informatie hierover en de mogelijkheid een AOL te organiseren vindt u op www.ravhm.nl.

De Kattukse Tien

Zaterdag 13 mei 2023 vond de tweede editie van de Kattukse Tien plaats. Een wandeltocht ter nagedachtenis aan Tineke de Jong, die in 2021 op 60-jarige leeftijd aan een hersenbloeding overleed. Haar kinderen organiseerden vorig jaar de eerste editie met vrienden en familie en breidden dit jaar uit met hulp van de Kattukse Brainweek. Het evenement verkocht binnen een paar weken uit en bracht 27.500 euro op voor onderzoek.

'Ik kan het niet geloven'

Tineke's dochter Bregje weet niet wat haar overkomt. 'Ik heb mijn broer huilend omarmd toen we de opbrengst zagen. Ik kan het nog steeds niet helemaal geloven.' Haar telefoon heeft de hele dag niet stil gestaan: 'Interviews voor de kranten, voor de radio, het NOS radio journaal!'

Naast dat er een enorm bedrag is opgehaald, is de aandacht voor de ziekte een belangrijke opbrengst. 'Vorig jaar zijn we met tachtig vrienden en familie gaan wandelen. Een vriend van ons kwam op het idee toen mijn moeder net was overleden. Hij zei "we moeten iets doen." En toen kwam dit van de grond.'

Brainweek

Nieuw is dat de loop onderdeel is van de Kattukse Brainweek. 'Ja, we halen geld op, maar maken ook de ziekte wat meer bespreekbaar. Deze tweede editie is onderdeel van de Kattukse Brainweek.'

Super hoopvol

Sanne van Rijn, verbonden aan de Vereniging HCHWA-d en medeorganisator van de Kattukse Brainweek: 'Het doel van onze evenementen is altijd tweeledig. Door de overlap met het niet-erfelijke en bij ouderen veel voorkomende CAA, wordt op dit moment belangrijk onderzoek gedaan, met financiële ondersteuning van farmaceutische bedrijven. Dat gaat mogelijk leiden tot het daadwerkelijk onderzoeken van een medicijn. Dat is super hoopvol. Maar, medicijnonderzoek is grillig en we willen ook een plan B hebben. Het liefst een plan B, C, D en F. Dus we moeten als zeldzame ziekte ook zorgen dat we zelf middelen hebben om onderzoek te starten of te ondersteunen.'

Bespreekbaar maken

Het andere doel is het beter bespreekbaar maken van de ziekte. 'Als Vereniging en Brainweek hebben we daar al heel veel in



bereikt in de afgelopen 16 jaar, maar we weten dat er in veel families nog steeds niet over wordt gepraat of dat moeilijk gevonden wordt. Dat is begrijpelijk, iedereen gaat er anders mee om en dat kan onderling lastig zijn.'

Platform geven

'Met de Brainweek en onze evenementen willen we mensen het platform geven om in een positieve sfeer met elkaar in gesprek te gaan. We zien nu families die samen geld ophalen, sommigen kwamen met cheques van € 1.000 of meer! Dan zet je er als familie samen de schouders onder en ben je op een positieve manier met elkaar en de ziekte bezig. En Mandy Molier bijvoorbeeld, uit Beverwijk, haalde met haar doneeractie in haar eentje meer dan € 9.000 op en bereikte met het item over haar actie bij RTV Noord Holland Noord ook de families met de Katwijkse ziekte in die regio.'

Perfecte condities

De 500 wandelaars die 50, 25 of 10 kilometer liepen hadden het naar hun zin, in perfecte condities van zon, 20 graden en nauwelijks wind. Broer van Bregje, Leendert van Schie liep zelf de 50 kilometer mee en vertelt terwijl een blaas verzorgd wordt: 'Ik kan niet meer, maar het was super. De routes waren mooi en het was heel gaaf om zo'n slinger van witte Kattukse Tien t-shirts te zien!'

Een groep jongeren ondertussen voor het hek van De Goerie. Een van hen staat flink bezweet een broodje kaas op te eten. 'Ja ging op zich wel redelijk. De laatste vijf kilometer heb ik gerend, dat deed minder pijn dan wandelen. Ik heb alles behalve getraind, maar ik denk als je de 50 gaat doen, dan moet je wel een paar keer oefenen denk.'

Een dame, nog helemaal fris, staat in hetzelfde groepje. 'Ik ga 25 kilometer lopen. Ik heb wel geoefend. Een beetje maar, tot 15 kilometer, dus ik hoop dat de 25 ook zo gaat. We hebben

genoeg drinken mee, en ook zeker bananen!'

Onwijs leuk

Aan het einde van de middag kwamen alle wandelaars tegelijk terug op de Goerie, waar de dagbesteding van 's Heeren Loo optrad als gastheer. Sanne:

'Het is de perfecte uitvalsbasis en onwijs leuk om dit samen met 's Heeren Loo te kunnen doen. Zij hebben zoveel voor ons betekend in de afgelopen weken en natuurlijk vandaag. We zijn ook super dankbaar voor al die andere Katwijkse partijen die ons ondersteund hebben, door bijvoorbeeld het eten en drinken te leveren, dixies neer te zetten, met de Minidisco een opwarming voor de kinderen te doen, tafels aan ons uit te lenen of te sponsoren. Het blijft elke keer weer bijzonder om zoveel steun van Katwijkse ondernemingen te krijgen in onze strijd tegen de ziekte. En laten we het optreden van DVS en onze vrijwilligers niet vergeten en dan vergeet ik vast nog van alles!'

Biercrisis

Los van een kleine biercrisis (de tap begaf het en er moest een karavaan op pad om kratten in te slaan) mag het evenement, voor het eerst op deze schaal, een succes heten. En Tineke? Bregje: 'Het is heel verdrietig dat ze hier niet bij kan zijn en dit kan zien, maar ik weet zeker dat ze onwijs trots op ons is.'

Volgend jaar weer? Bregje, met een glimlach: 'Sowieso!'

25 mei 2024
de derde Kattukse Tien
Inschrijven mogelijk vanaf begin
2024 (datum volgt).
Er zijn 500 deelnemers toegestaan!



Zorgloket Vereniging HCHWA-D

De vereniging beschikt over een zorgloket waarbij u terecht kunt met vragen. Onze zorgcoördinator is bekend met alle instanties die verbonden zijn in de zorgketen en kan u helpen uw weg te vinden voor de juiste hulp. Door haar betrokkenheid bij de vereniging is de toegang zeer laagdrempelig. Voor al uw vragen over zorg bij patiënten met HCHWA-D kunt u terecht bij: zorgloket@hchwa-d.nl

Telefonisch spreekuur vrijdag van 9.30-12.00 uur: **06-22062560**.

Prof. dr. Wermer neemt afscheid, dr. van Etten komt

Wie op de CHA-poli of bij ons op een thema-avond komt, zal de namen Marieke Wermer en Ellis van Etten niet onbekend voorkomen. Zij spelen een centrale rol in een personeelsswissel in het LUMC.

Marieke is neuroloog en als professor aanjager van een aantal belangrijke onderzoeken naar HCHWA-D, zoals AURORA en AURORA PLUS. Het is tijd voor een nieuwe stap in haar carrière: ze wordt hoofd van de afdeling neurologie van het Universitair Medisch Centrum Groningen en neemt per 31 mei (gedeeltelijk) afscheid van het LUMC. Marieke blijft één dag in de week aan het onderzoek in het LUMC verbonden.

Voor Marieke is een zeer voor de hand liggende en passende vervanging gevonden in de vorm van Ellis. Ze promoveerde op onderzoek naar



Marieke Wermer



Ellis van Etten

sporadische CAA en D-CAA en rondde vorig jaar haar opleiding tot neuroloog af. Ellis zal binnen het LUMC Mariekes taken op het gebied van de CHA-poli en het onderzoek overnemen.

Ellis heeft veel ervaring met de Katwijkse ziekte (en CAA) en daarom zijn we erg blij met haar komst als vervanging van Marieke. We wensen haar veel succes in haar nieuwe baan!

Informatiemiddag LUMC: 18 november 2023

Na een succesvolle tweede editie in 2019, zijn wij begonnen met het organiseren van een nieuwe CAA informatiemiddag in het LUMC. Deze zal plaatsvinden op zaterdag 18 november 2023. Deze middag is bedoeld voor patiënten met D-CAA ('de Katwijkse ziekte') of sporadische CAA, familieleden, deelnemers van de onderzoeken, zorgverleners en andere geïnteresseerden.

Tijdens de informatiemiddag informeren wij u graag door middel van korte presentaties en een informatieplein over de verschillende aspecten van D-CAA en sCAA, zoals zorg, wetenschappelijk onderzoek en nieuw verkregen kennis. Er zullen een aantal

plenaire presentaties zijn. Daarnaast kunnen er in verschillende sessies vragen worden gesteld in kleine groepjes aan experts op bepaalde gebieden van CAA, zoals radiologen, neurologen, psychologen en genetici. Ook zal er uitgebreid gelegenheid zijn om lotgenoten te ontmoeten. Bovendien kunt u ook vragen stellen aan de mensen van de Vereniging HCHWA-D, de Dutch CAA Foundation en woonzorglocatie de Wilbert van Marente.

Deelname aan deze middag is uiteraard gratis. Wel dient u zich vooraf aan te melden via een formulier. U heeft dit formulier ontvangen in augustus 2023!



Kattukse Loterij:

De volgende Kattukse Loterij wordt gehouden in september 2024 Ook dan zijn er weer mooie prijzen te winnen!

De opbrengst van de Kattukse Loterij zal worden besteed aan onderzoek HCHWA-D en aan de inrichting van het terrein rondom de bungalow op het terrein van De Wilbert.

Check www.kattuksebrainweek.nl/loterij voor alle info!

Acties

Wilt u of wil jij ook een actie organiseren.

Kijk op www.kattuksebrainweek.nl en start uw/je actie!

Update lopende onderzoeken

In het LUMC hebben wij verschillende lopende onderzoeken naar CAA. Zie hieronder voor updates over de verschillende studies.



BATMAN onderzoek

De Antibiotics against amyloid angiopathy 'BATMAN' studie is eind 2020 van start gegaan. Wij nog maar op zoek zijn naar de laatste 13 deelnemers! Wanneer de resultaten bekend zijn, delen wij deze met u via deze nieuwsbrief. Met deze studie wordt onderzocht of minocycline, een antibioticum, ontstekingsreacties in de hersenen vermindert. Het doel is dat 30 patiënten met D-CAA ('Katwijkse Ziekte') en 30 patiënten met niet-genetische (sporadische) CAA deelnemen. De helft van de deelnemers krijgt minocycline, de andere helft een placebo. Loting bepaalt wie welk middel krijgt.

Deelname aan dit onderzoek duurt 3 maanden. Als alle deelnemers geweest zijn en de resultaten bekend zijn, krijgt u te horen welk middel u heeft gehad. Voor meer informatie klikt u hier. Voor vragen of aanmeldingen kunt u contact opnemen via: BATMAN@lumc.nl of 071-5261825.

AURORA(-Plus) onderzoek

De 5-jarige follow-up AURORA studie is, na de mijlpaal van 100 deelnemers, gesloten voor nieuwe aanmeldingen. De studie loopt nog steeds, waarbij wij de deelnemers elk jaar volgen. Ook zijn we bezig met de eerste analyses. Het doel van de AURORA studie is om het ziektebeloop van de Katwijkse ziekte in kaart te brengen door mensen met (kans op) de

Katwijkse ziekte gedurende meerdere jaren te vervolgen. Wij hopen met deze informatie nieuwe aangrijpingspunten te kunnen vinden voor behandeling van D-CAA het ziektebeloop beter te kunnen voorspellen. Voor vragen kunt u contact opnemen via: HCHWADonderzoek@lumc.nl of 071-5261825.

Mijlpaal AURORA-plus onderzoek

In 2021 is het AURORA-Plus onderzoek van start gegaan in het LUMC. Inmiddels hebben we het doel van 50deelnemers aan de studie bereikt! We willen alle deelnemers hartelijk bedanken voor hun deelname, tijd en inzet! We zijn nog druk bezig om de deelnemers van het lopende onderzoek te vervolgen. Het doel van dit onderzoek is om de Katwijkse ziekte bij 50 mensen intensiever te bestuderen.

Ondertussen zijn meerdere deelnemers ook al voor hun tweede bezoek gekomen! Daarbij heeft de studie in Australië 25 deelnemers gezien, waar ook mensen met (kans op) de Katwijkse ziekte zullen deelnemen aan de studie.

Zesde meetmoment

In de vorige nieuwsbrief stond de aankondiging van het samenvoegen van het vijfde en zesde meetmoment voor het AURORA onderzoek. Tijdens dit meetmoment wordt geen 7T (onderzoeks-)MRI scan gemaakt. De 3T MRI (waar u desgewenst een uitslag van kunt krijgen) staat wel nog op het programma voor dit meetmoment. De eerste deelnemers hebben dit jaar hun zesde meetmoment en eveneens laatste onderzoeksdag gehad.

CARE-studie

In de CARE-studie bekijken wij met vier vragenlijsten hoe mensen met de Katwijkse ziekte hun kwaliteit van leven ervaren en hoe vaak stemmingsproblemen voorkomen. Alle lijsten van deelnemers zijn inmiddels ontvangen en ingevoerd. We zijn bezig om alle gegevens te bundelen en te onderzoeken. Deelnemers, bedankt voor uw bijdrage.



Een terug- en vooruitblik op de kennismaking met Alnylam

Namens onze patiëntvertegenwoordiger Sanne van Rijn

Zaterdag 22 juli nodigden we het farmaceutische bedrijf Alnylam uit om kennis met jullie te komen maken. We zijn dankbaar voor iedereen die daarbij was in de zaal, zo'n 130 mensen, en diegenen die online meekeken, op zijn minst 68 mensen uit een familie met de Katwijkse ziekte. Jullie vragen en input tijdens de Samen Sterker Gesprekken hebben indruk gemaakt op de aanwezige teamleden van Alnylam. We weten dat de bijeenkomst zowel hoopgevend als misschien voor sommigen teleurstellend is geweest. Voor diegenen die de bijeenkomst of de livestream hebben gemist: de opname ligt op dit moment bij de juristen van Alnylam voor een review en wordt door ons, zodra zij akkoord zijn, via YouTube gedeeld. Voor nu kijken we graag samen met jullie terug en vooruit.

Hoewel het voor jullie de eerste keer was dat jullie met het bedrijf kennismaakten, werkt de Vereniging al sinds 2021 met hen samen in het consortium. Dat samenwerkingsverband, dat we vormen samen met de Dutch CAA Foundation, onderzoekers uit NL, AUS en USA en Alnylam en Regeneron, is de drijvende kracht achter TRACK DCAA. Dit onderzoek wordt betaald door de twee bedrijven en heeft als doel meer te weten te komen over het ziekteverloop van de Katwijkse ziekte (of Dutchtype CAA) bij gendragers. Natuurlijk niet zomaar, maar met het idee dat die kennis noodzakelijk is voor het eventueel ontwikkelen van een medicijn.

In onze laatste bijeenkomsten stonden we vooral stil bij welke informatie TRACK DCAA tot nu toe heeft opgeleverd die bruikbaar is voor het opzetten van een eventuele trial. Daarbij wordt ALTIJD stil gestaan bij al die mensen die meedoen, waar we ontzettend dankbaar voor zijn. Niet alleen aan TRACK DCAA, maar ook aan EDAN en AURORA en andere onderzoeken in het LUMC en in Australië. Dankzij al die mensen die aan onderzoeken meedoen, hebben we ontzettend veel over het ziekteverloop geleerd en over hoe we dat moeten meten (en leren we nog steeds). En dat is iets wat



je moet weten als je medicijnonderzoek doet, want je wilt weten of een therapie doet wat je hoopt dat het doet: de ziekte vertragen. Het is trouwens goed om te weten dat de resultaten van die onderzoeken van 'ons' blijven en als er dus eventueel een ander bedrijf een medicijn ontwikkelt en we met hen samen willen werken, zij ook toegang hebben tot die informatie.

Een potentieel medicijn waar we op dit moment op focussen is ALN-APP, een RNA therapie die mogelijk de productie van het giftige eiwit in de hersen vermindert. Medicijnontwikkeling duurt lang en kent vele fasen die moeten worden doorlopen. Dat begint met een idee, dat verder ontwikkeld wordt tot een geneesmiddel dat eerst in menselijke cellen in een laboratorium wordt getest. Als het daar succesvol is, wordt het middel bij muizen en apen geprobeerd. Die fasen doorliep Alnylam met ALN-APP voordat zij iets konden zeggen over onderzoek bij mensen.

Afgelopen november, toen we met het consortium samen waren in Perth ter ere van het 8e internationale CAA congres, kwam voor het eerst ter sprake dat het onderzoek een nieuwe fase in ging, namelijk bij mensen, omdat het middel succesvol bleek in cellen en bij dieren. Dat gebeurde eerder dit jaar, toen Alnylam een zogenaamde fase 1 studie met het middel deed samen met mensen met vroege Alzheimer. Een fase 1 is bedoeld om te kijken of een geneesmiddel veilig is bij mensen en of het lichaam het tolereert (veiligheid en tolerantie) en of hoe het lichaam erop reageert (zogenaamde farmacodynamiek en -kinetiek). Omdat de resultaten bij de eerste 20 mensen in deze fase goed zijn, denkt Alnylam na over de volgende fase, fase 2 waarin gekeken wordt of het middel werkzaam is (en dus daadwerkelijk invloed heeft op de vermindering



van productie van APP), met o.a. mensen met de Katwijkse ziekte.

Daarvoor werken we nauw met elkaar samen. De onderzoekers, Vereniging en de Foundation hebben regelmatig gesprekken met Alnylam over wat daarvoor nodig is. Maike (bestuur Vereniging) en ik spreken daarnaast ongeveer elke twee weken met Alnylam om input te geven vanuit de families en Thijs en Ellis van het LUMC zitten in de zogenaamde stuurgroep die meedenkt over hoe het protocol van het medicijnonderzoek eruit moet zien.

We zijn hoopvol, hoopvoller dan ooit omdat er nu een concreet geneesmiddel ligt dat mogelijk werkt, en tegelijk voorzichtig, want geneesmiddelenontwikkeling is een lange en ingewikkelde weg. Als medicijnontwikkelaar is Alnylam (terecht) aan allerlei regels en wetgeving gebonden als het gaat om hun communicatie met patiëntgroepen. Omdat de gesprekken over een eventuele trial bij families met de Katwijkse ziekte nog gaande zijn, wilden we geen valse verwachtingen wekken.

Er moeten er nog drie fasen worden doorlopen voor het middel eventueel op de markt komt en die fasen duren bij elkaar minstens zeven jaar. Op heel veel vragen over het hoe en wat precies kan nog geen antwoord gegeven worden. Wie mag meedoen aan het onderzoek? Alleen gendragers, of ook risicodragers, of alleen mensen die al patiënt zijn? In welke fase van de ziekte moet begonnen worden met het medicijn als het werkzaam blijkt? Hoe lang duurt elke fase van het onderzoek? Los van die onzekerheid, was er gelukkig ook hoop en saamhorigheid te proeven in de zaal en in de Samen Sterker Gesprekken. Jullie hebben enorm bijgedragen aan de kennis van



Alnylam als het gaat om de zo specifieke en zeldzame Katwijkse ziekte en hebben met jullie inbreng over het wel of niet genetisch testen en de symptomen van de ziekte, enorm indruk op hen gemaakt. Maike en ik hebben na de bijeenkomst de dag afgesloten met een gezamenlijke lunch met alle onderzoekers en de mensen van Alnylam en iedereen was enorm positief en dankbaar. Jullie bijdrage gaat hen helpen besluiten te nemen over toekomstig onderzoek en we zijn enorm dankbaar voor hoe serieus jullie daar allemaal mee aan de slag zijn gegaan en hoe open jullie naar elkaar en naar de onderzoekers en teamleden van Alnylam durfden te zijn.

Voor nu willen we jullie heel graag bedanken! Dit was nog maar het begin, een kennismaking. Maike en ik blijven, samen met de onderzoekers, regelmatig met Alnylam overleggen over hoe verder. En zodra wij meer weten, weten jullie dat ook! En voor wie met een vraag is blijven zitten of wie een vraag later te binnen schoot (niet zo gek met al die nieuwe informatie), neem vooral contact met ons op. Samen sterker, ja toch?

Zieke Erfenis

Wat betekent het als je 50 procent kans hebt op een erfelijke aandoening? EO-journalist en podcastmaker Nicole de Jong weet daar alles van. Zij kan drager zijn van een aandoening die hersenbloedingen veroorzaakt: de Katwijkse ziekte. Haar vader overleed vijf jaar geleden aan de gevolgen daarvan.

Naar schatting hebben zo'n 700.000 Nederlanders 50 procent kans op een erfelijke



aandoening met een hoog risico op ernstige ziekte.

In de podcast Zieke Erfenis gaat Nicole de confrontatie aan. Ze onderzoekt haar eigen stamboom, spreekt met haar familie over de impact van de ziekte die boven haar hoofd hangt en neemt een besluit of zij daadwerkelijk haar DNA wil laten onderzoeken.

Recensie BNNVARA

Nicole de Jong geeft in Zieke erfenis een dapper kijkje in een loodzwaar dilemma waarmee ze kampt. Daarbij omschrijft ze niet alleen haar eigen situatie, maar schetst ze knap de gevolgen die erfelijke ziektes hebben op families; van schuldgevoelens bij dragers tot onzekerheid bij nabestaanden.

www.nporadio1.nl/podcasts/zieke-erfenis

Oct 25, 2023 Press Release for Alnylam

Alnylam rapporteert aanvullende positieve tussentijdse fase 1-resultaten voor ALN-APP, in ontwikkeling voor de ziekte van Alzheimer en cerebrale amyloïde angiopathie

25 oktober 2023

CAMBRIDGE, Mis.--(BUSINESS WIRE)--25 oktober 2023-- Alnylam Pharmaceuticals, Inc. (Nasdaq: ALNY) heeft vandaag aanvullende positieve tussentijdse resultaten bekendgemaakt voor het lopende gedeelte met één oplopende dosis van de Fase 1-studie van ALN-APP, een experimenteel RNAi-therapeutisch gericht op amyloïde precursoreiwit (APP) in ontwikkeling voor de behandeling van de ziekte van Alzheimer en cerebrale amyloïde angiopathie (CAA). De gegevens werden vandaag gepresenteerd in een late-breaker sessie op de 16^e Clinical Trials on Alzheimer's Disease (CTAD) conferentie, die wordt gehouden van 24-27 oktober 2023 in Boston, MA. ALN-APP is het eerste klinische faseprogramma dat gebruik maakt van Alnylam's gepatenteerde C16-siRNA-conjugaatplatform voor toediening van het centrale zenuwstelsel (CZS) en het eerste experimentele RNAi-therapeutisch middel om gen-uitschakeling in het menselijk brein aan te tonen. ALN-APP wordt ontwikkeld in samenwerking met Regeneron.

"De resultaten van vandaag tonen het opwindende opkomende profiel van ALN-APP. Deze nieuwe aanpak lijkt over het algemeen goed verdragen en is in staat om de amyloïde route met succes aan te pakken, waardoor de biomarkers sAPP α en sAPP β van de doelbetrokkenheid robuust worden verlaagd en een significant effect wordt behouden tot 10 maanden na toediening."

Patiënten behandeld met een enkele dosis van 75 mg ALN-APP ervoeren een snelle en aanhoudende vermindering van de liquor van zowel oplosbare APP α (sAPP α) als oplosbare APP β (sAPP β), biomarkers van doelbetrokkenheid, met maximale reducties van respectievelijk 84% en 90%. Deze effecten waren zeer duurzaam, met gemiddelde reducties in sAPP α en sAPP β van respectievelijk 33% en 39%, 10 maanden na een enkele dosis van 75 mg.

<https://investors.alnylam.com/press-release?id=27761>

Mannenzangavond Dorpskerk

Op vrijdag 10 november
wordt een mannezangavond
gehouden in de Dorpskerk
in Katwijk aan den Rijn.
Daar wordt gezongen en
gecollekteerd voor het
goede doel:

Vereniging HCHWA-D.

10 NOVEMBER
2023 | 20.00 UUR
DORPSKERK



MANNEN ZINGEN VOOR HET GOEDE DOEL



KATWIJKSE ZIEKTE

DIRIGENT: HUGO VAN DER MEIJ
ORGANIST: JOHAN HAASNOOT
SPREKER: DS. RIEN ROELOFSE

hervormkatwijkzijn.nl