



NIEUWSBRIEF

Vereniging HCHWA-D

10e jaargang nr. 29 - oktober 2021

Agenda:

2021

14-10-2021 Inloopavond
25-11-2021 Thema avond
(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 2021

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 2021 is dat de vereniging op 1 september 2020 **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!



Medische Advies Raad

Leden van de MAR kunnen de Vereniging HCHWA-D informeren en adviseren over ontwikkelingen op het medische, psychologische, farmaceutische, voedingsdeskundige (beleidsmatige) terrein. De onderstaande betrokken deskundigen maken deel uit van de MAR:



**Dhr. Prof. dr.
M.A. van Buchem**
Neuro radioloog



**Mw. dr.
L. van der Meer**
Psycholoog CHA-poli



**Dhr. dr.
E. van Duijn**
Psychiater



**Dhr. Prof. dr.
H.A.M. Middelkoop**
Klinisch neuropsycholoog



**Dhr.
S.M. Greenberg MD, PhD**
Neuroloog



**Mw. dr.
G.M. Terwindt**
Neuroloog LUMC



**Mw. dr.
S.A.M.J. Lesnik Oberstein**
Klinisch geneticus

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.

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. De Wibert organiseert maandelijks een mantelzorgcafé Katwijkse ziekte. Mantelzorgers zijn hier van harte welkom om elkaar te ontmoeten en ervaringen uit te wisselen. Kijkt u op www.marente.nl voor meer informatie. Patiënten met de Katwijkse ziekte kunnen gebruik maken van dagbesteding in De Wilbert.

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.

Leden/donateurs

De Vereniging heeft dringend nieuwe leden/donateurs nodig.

Om in aanmerking te komen voor subsidie van de overheid moeten wij minimaal 100 leden hebben die 25 euro per jaar bijdragen.

Activeer familie, bekenden, enz. zich aan te melden via onze website!

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**.

SOS kaartje

In samenwerking met het V.S.O.P. is in het kader van verbetering van de hulpverlening een SOS kaartje ontwikkeld.

Door te mailen naar info@hchwa-d.nl kunt een SOS kaartje (gratis) opvragen.

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

Kattukse Loterij: Samen met BATMAN tegen de Katwijkse Ziekte

De trekking van de Kattukse loterij werd vorig jaar in december gedaan door Kees Heemskerk. Een aantal kopers van loten hebben wij een mooie prijs kunnen overhandigen. De hoofdprijs, een elektrische fiets beschikbaar gesteld door Profile Paul, werd gewonnen door de familie Vlieland.

De opbrengst van de Kattukse Loterij (6.000 euro) is gegaan naar het minocycline onderzoek in het LUMC, oftewel: **BATMAN**. Voor het eerst gaat er in de zoektocht naar een oplossing voor de Katwijkse Ziekte in het LUMC daadwerkelijk een klinisch onderzoek van start met patiënten met het erfelijke gen. In dit onderzoek wordt getest of het bestaande antibioticum minocycline ontstekingen bij de Katwijkse ziekte kan remmen. Minocycline is een antibioticum dat al heel lang gebruikt wordt. Naast de antibiotische werking, weten we dat minocycline ook ontstekingsreacties in de hersenen kan tegengaan en dat het kan helpen bij het versterken van de vaatwand.



Nieuwsbrief van het expertiseteam HCHWA-D van Marente.

De nieuwsbrief is bedoeld voor de netwerkpartners van het expertiseteam. Door middel van de nieuwsbrief wil het experticeteam de deelnemers in het netwerk graag op de hoogte houden van de ontwikkelingen, de activiteiten die wij gepland hebben en over de samenwerking van het netwerk.

Doel en verwachtingen netwerk

Het netwerk heeft als doel om de zorg voor cliënten met HCHWA-D en ondersteuning voor hun netwerk zo optimaal mogelijk te maken

zijn. Hiertoe is onder andere het zorgpad opgesteld dat bedoeld is als leidraad voor het inschakelen van professionals ter ondersteuning van de cliënten met (een vermoeden van) HCHWA-D in de verschillende fases. Om de kwaliteit van zorg aan mensen met HCHWA-D blijvend te garanderen, wordt verwacht dat deelnemers van het netwerk 1 x per jaar deelnemen aan een netwerkbijeenkomst van het expertiseteam van Marente en doorlopend een actieve bijdrage levert aan het vergroten van de kennis binnen het netwerk.

Dagcentrum Buitenthuis geopend

Op donderdag 2 september heeft Marente het dagcentrum Buitenthuis geopend in De Wilbert. Leden van het experticeteam van de Katwijkse ziekte van Marente hebben gemerkt dat er behoefte is aan een dergelijk centrum. De activiteiten die worden georganiseerd zijn gericht op de wensen, behoeften en leeftijd van de deelnemers. Zij staan vaak nog midden in het leven. Samen met hen wordt gekeken naar wat er mogelijk is. Wat alleen niet lukt, gaat vaak wel in de groep. Het dagcentrum is voorlopig geopend op maandag, dinsdag en donderdag. Als er voldoende animo is, wordt dit uitgebreid naar de woensdag en de vrijdag.

Meer informatie bij Annemiek Kranenburg via annemiek.kranenburg@marente.nl

Acties

Vicky Ruitenbach

Organiseerde een verkoop van diverse producten via Facebook.

Anne May

Af en toe krijgen wij bijzondere verzoeken. Zoals van Anne-May, een Katwijkse schrijfster in wiens boeken de liefde centraal staat. In haar nieuwste boek "Liefde Zonder verleden" komt de Katwijkse ziekte voor.

Anne nam contact met ons op met de vraag: "Ik maak pre-order pakketten, vinden jullie het een goed idee om daar jullie info bij te stoppen? En dat ik per pakket 1 euro aan jullie doneer?" Natuurlijk zeiden wij: "Ja!"

Succes met de verkoop, Anne! Je vindt het boek in de Readshop Katwijk.

Indien nog beschikbaar is er een gaaf exclusief pakket beschikbaar a 20 euro (via facebookpagina Woorden van Meij).



Julia Hus

Julia, 9 jaar, organiseerde voor vriendjes en vriendinnetjes een leuke middag en vroeg daarvoor een kleine bijdrage. Zij doneerde 3 euro aan de Vereniging!

Wilt u of wil jij ook een actie organiseren. Kijk op www.kattuksebrainweek.nl en start uw/je actie!



Juf Gerrian

Rechts op de foto staat juf Gerrian, die bijna 50 jaar op De Wegwijzer in Rijnsburg heeft gewerkt. Links staat Gerdi, een collega van Gerrian en enthousiast commissielid van De Kattukse Brainweek, die haar beschrijft als: 'Een topjuf met een ontzettend groot hart. Alleen maar respect voor deze vrouw.'

Voor de zomer nam juf Gerrian afscheid.

Ze vroeg geen cadeaus maar donaties, en schonk een groot deel daarvan, €700, aan de Vereniging HCHWAD.

Een prachtig gebaar, dat we zeer waarderen!

Bedankt juf Gerrian en geniet van de vrije tijd!

Cheque overhandigd aan DCAAF

In september werd door de vereniging een cheque overhandigd aan Paul van der Zande, directeur van de DCAAF. De DCAA Foundation is de enige foundation wereldwijd die zich inzet om geld in te zamelen om onderzoek te doen naar de ziekte CAA.

Aangezien de ziekte bij een breed publiek nog onbekend is, focust de Foundation zich niet alleen op fondsenwervende activiteiten maar ook op publieksactiviteiten om deze veelvoorkomende ziekte landelijk op de kaart te zetten. Ze financiert de campagne "Stop de Katwijkse ziekte" en de internationale contacten met bijvoorbeeld de families in Australië.



Verslag Thema-avond

'Stand van Zaken Onderzoek' – 3 juni 2021 – Susanne van Veluw (YOR) en Marieke Wermer (BATMAN)

OPENING AVOND

We hebben als Vereniging langer dan een jaar geen inloop- of thema-avond kunnen organiseren. Gelukkig hebben wij en het onderzoek niet stil gestaan. Vandaar een thema-avond via Zoom, want het is tijd een update te geven. Bijzonder om te zien dat er toch zo'n 40 deelnemers zijn. Het bestuur van de Vereniging is erg blij iedereen te verwelkomen en weer iets te kunnen doen voor betrokkenen.

We beginnen de avond met een aantal mededelingen.

- 1) We zijn als Vereniging elke week bereikbaar voor al uw vragen / zorgen via het Zorgloket.
- 2) Marente heeft een bungalow bij de Wilbert beschikbaar gesteld voor mensen met HCHWA-D. Die wordt nu opgeknapt. Er komt een keuken, spreekruimtes, een ruime huiskamer, etc. De Vereniging draagt bij aan de buitenruimte. Zodra de bungalow klaar is, laten we dat u weten.
- 3) Dit jaar is de Vereniging een officiële samenwerking aangegaan met de Dutch CAA Foundation, het LUMC, Boston, Perth & 2 grote farmaceuten: het consortium. Daarover vindt u meer info op onze website.
- 4) Maandag 7 juni lanceert de Vereniging samen met DCAAF en het LUMC de campagne 'Stop de Katwijkse Ziekte'. Meer info daarover op www.stopdekatwijkseziekte.nl.

SUSANNE VAN VELUW (YOR)

Susanne won vorig jaar de Young Outstanding Researcher Award van Alzheimer Nederland. Dat was mede mogelijk door de vele stemmen die zij vanuit Katwijk heeft ontvangen en daar dankt zij iedereen voor. Susanne is neurowetenschapper en heeft een eigen onderzoeksgroep aan Harvard University. Daar doet ze onderzoek naar de werking van CAA in het brein. Dat doen zij en haar groep door in het laboratorium hersenweefsel te onderzoeken van mensen die overleden zijn aan (erfelijke) CAA en hun hersenen gedoneerd hebben voor onderzoek. Dat is voor hen een zeer kostbaar geschenk.

MARIEKE WERMER (BATMAN)

Marieke is samen met haar team verantwoordelijk voor het BATMAN onderzoek in het LUMC. Dit onderzoek is dit jaar, na een vertraging vanwege CORONA, van start gegaan. Het is het eerste medicijnonderzoek naar (erfelijke) CAA en draait om het antibioticum minocycline.

Zoals ook al uit de presentatie van Susanne bleek, is een belangrijke factor in het ziekteproces van de Katwijkse Ziekte, de ontstekingsreactie. Het is niet duidelijk of die de oorzaak of een gevolg van bloedingen is. Marieke onderzoekt of minocycline de ontstekingsreactie in het brein vermindert.

AFSLUITING

Het blijft enorm belangrijk dat we zicht krijgen op hoeveel mensen de Katwijkse Ziekte hebben of daar risico op lopen. Daarom hopen we dat zoveel mogelijk mensen deelnemen aan het stamboomonderzoek. Dat kan iedereen doen die de Katwijkse Ziekte in de familie heeft. Het maakt niet uit of je wel of geen gendragert bent, of dat (nog) niet weet. Informatie vinden en opgeven kan via: <https://www.lumc.nl/org/neurologie/research/hchwad/1784756/>

Wanneer je meedoet aan het stamboomonderzoek, ontvang je automatisch twee keer per jaar de nieuwsbrief over alle lopende onderzoeken en resultaten van afgelopen onderzoeken. Je kunt je hier ook voor opgeven door een email te sturen naar: HCHWADonderzoek@lumc.nl.

De online thema-avond is goed bevallen. Een aantal mensen, die op afstand wonen, verzoeken de Vereniging dat in de toekomst vol te houden. De Vereniging voldoet graag aan dat verzoek en zal onderzoeken hoe zij een bijeenkomst kunnen organiseren die zowel een fysieke bijeenkomst, als een online bijeenkomst is.

De AURORA en BATMAN studies

Met deze studie wordt onderzocht of minocycline, een antibioticum, ontstekingsreacties in de hersenen vermindert. Het doel is dat 30 HCHWA-D patiënten en 30 patiënten met sporadische CAA deelnemen. De helft van de proefpersonen krijgt minocycline, de andere helft placebo. Loting bepaalt wie welk middel krijgt. Op de eerste onderzoeksdag krijgt u – als u daar toestemming voor geeft – een 7 Tesla MRI scan, vragenlijsten, bloedafname, neurologisch onderzoek en een ruggenprik voor hersenvocht. Als de ruggenprik op de eerste studiedag is gelukt, krijgen deelnemers de medicijnen mee, waarna zij deze gedurende 3 maanden zullen gebruiken. Na 3 maanden is de tweede en laatste onderzoeksdag. Op deze onderzoeksdag worden alleen de vragenlijsten, het neurologisch onderzoek, de bloedafname en ruggenprik herhaald. U kunt zelf aangeven aan welke onderdelen u wel of niet mee wilt doen. Voor vragen of aanmeldingen kunt u contact opnemen via: BATMAN@lumc.nl of 071-5261825.



BATMAN STUDY
Antibiotics Against
Amyloid Angiopathy

AURORA onderzoek

De HCHWA-D follow-up studie 'AURORA' is begin 2018 van start gegaan. Ondertussen hebben we al 83 deelnemers kunnen includeren. Een groot deel van deze personen heeft de studiedag van het derde onderzoeksjaar al doorlopen en inmiddels hebben de eerste deelnemers ook deelgenomen aan de vierde onderzoeksdag van de studie. Het doel van de AURORA studie is om personen met (een risico op) HCHWA-D gedurende meerdere jaren nauwgezet te volgen. Op deze manier willen we het ziekteverloop in kaart te brengen. We willen bijvoorbeeld graag begrijpen waarom sommige mensen met HCHWA-D op jonge leeftijd een hersenbloeding krijgen, terwijl dit bij anderen pas op latere leeftijd gebeurt. Ook willen we begrijpen waarom sommige mensen bijvoorbeeld hoofdpijn of epilepsie krijgen en anderen niet. We hopen met deze informatie nieuwe aangrijpingspunten te kunnen vinden voor behandeling van HCHWA-D en het

ziektebeloop beter te kunnen voorspellen. Deelname aan het onderzoek houdt in dat deelnemers één dag per jaar naar het LUMC komt voor verschillende onderzoeken, waaronder: twee soorten MRI scans (3 Tesla en 7 Tesla), neurologisch onderzoek, bloedafname, hersenvocht afname door middel van een ruggenprik en verschillende vragenlijsten (deels per e-mail). Ook wordt eenmalig een hersenfilmpje (EEG) gemaakt en krijgen deelnemers eenmalig thuisbloeddrukmeters mee. Het onderzoek is volop in ontwikkeling.

Inmiddels zijn er ook eenmalig een MRI-scan met contrastmiddel aan toegevoegd en is het mogelijk om een röntgengeleide ruggenprik te doen. Hieronder leest u daar meer over. U kunt zelf aangeven aan welke onderdelen u wel of niet mee wilt doen. Voor vragen of aanmeldingen kunt u contact opnemen via: HCHWADonderzoek@lumc.nl of 071-5261825.



AURORA
HCHWA-D
Natural History Study

Uitbreiding van het AURORA onderzoek

Wij werken nauw samen met andere onderzoeksgroepen in de wereld die onderzoek doen naar de erfelijke en niet-erfelijke variant van CAA. Dit zijn onder andere de universiteiten in Boston (Amerika) en Perth (Australië). Door met hen samen te werken kunnen wij onderzoeksgegevens (zoals hersenvocht en bloed) samenvoegen en daarmee onderzoek doen in een grotere groep deelnemers. Dit zorgt ervoor dat we met nog meer zekerheid bepaalde onderzoeksresultaten kunnen interpreteren. Om het onderzoek samen uit te voeren zouden wij uw gecodeerde (dus niet direct naar u herleidbare) gegevens en lichaamsmateriaal naar hen willen sturen. Uiteraard doen wij dit alleen als u hier toestemming voor geeft. Om die reden ontvangt u binnenkort een brief, met de vraag of u hier wel of geen toestemming voor geeft.

Röntgengeleide ruggenprik ('ruggenprik onder doorlichting')

Sinds de vorige nieuwsbrief zijn er een aantal onderdelen toegevoegd aan de AURORA studie. Al sinds de start van het onderzoek

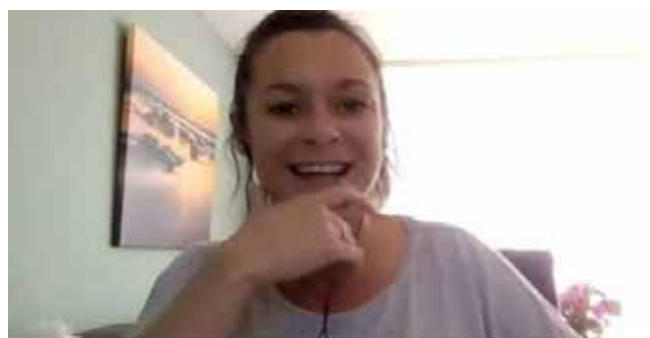
nemen wij door middel van een ruggenprik hersenvocht af bij de studiedeelnemers. Er is een kleine kans dat de ruggenprik niet lukt. Als dit bij u het geval is en u dat wilt, dan is het mogelijk om de ruggenprik 'onder doorlichting' uit te laten voeren door een ervaren interventieradioloog. Het prikken gebeurt dan met behulp van röntgen, waardoor het vaak gemakkelijker en daardoor minder belastend is. De stralingsbelasting hiervan is erg laag. MRI met toediening van contrastmiddel Een andere nieuwe toevoeging is een MRI scan met toediening van contrastmiddel. Wij willen graag eenmalig – als u hier apart toestemming voor geeft – tijdens de 3 Tesla MRI scan ook een scan maken met contrastmiddel dat toegediend wordt met een infuus. Hiermee willen wij onderzoek doen naar de toestand van de zogenaamde bloedhersenbarrière.

Contrastmiddel wordt in de klinische zorg vaak gebruikt bij het maken van MRI-scans. Aan het onderzoek met contrast zijn minimale risico's verbonden. In een enkel geval gebeurt het dat iemand allergisch is voor het contrastmiddel. Daarom wordt u tijdens de MRI-scan goed in de gaten gehouden door de medewerkers van de MRI-scan. Als u al eens eerder een allergische reactie op MRI-contrastmiddel hebt gehad, wordt het middel niet toegediend en verloopt de scan zoals u gewoonlijk gewend bent.

Momenteel zijn wij bezig om de toediening van het contrastmiddel logistiek mogelijk te maken en wij verwachten hier binnenkort mee te kunnen beginnen. Uiteraard is deelname aan dit onderdeel vrijwillig. Als u al een keer hebt deelgenomen aan het AURORA onderzoek, zal dit bij een van de volgende studiebezoeken met u besproken worden. CARE-studie Wij zijn bezig een vragenlijstenonderzoek op te zetten naar kwaliteit van leven en depressie bij patiënten met de erfelijke en niet-erfelijke variant van CAA. In dit onderzoek willen we bekijken hoe vaak depressieve klachten voorkomen in deze groepen. Ook willen we bekijken hoe deze mensen hun gezondheid en gezondheid-gerelateerde kwaliteit van leven ervaren. Dit willen we gaan onderzoeken met vier vragenlijsten. Na goedkeuring van de medisch ethische toetsingscommissie zullen wij u hierover benaderen, zodat u kunt kiezen of u wilt deelnemen aan dit onderzoek.



Webinar



Op 9 september jl. Organiseerden we een webinar met het thema 'The future is now: vital developments in HCHWA-D research'. We doken dieper in de geschiedenis van het onderzoek naar HCHWA-D, hoe het consortium is ontstaan, wat het nieuwe onderzoek TRACK DCAA / AURORA PLUS, als gevolg van de investering van de farmaceutische partners, inhoudt en waarom het van essentieel belang is voor eventueel medicijnonderzoek in de toekomst.

Dit verhaal werd verteld door de Leidse professoren Mark van Büchem en Marieke Wermer, de Amerikaanse professor Steven Greenberg, het onderzoeksteam in Perth (Australië), Dini Plug, die uit een familie met HCHWA-D in Australië komt, en onze eigen Sanne van Rijn.

De opname van de webinar is nu te vinden op onze website www.hchwa-d.nl en op de Facebookpagina van de Vereniging. De webinar was in het Engels, om het ook voor Australische families mogelijk maken de sessie te volgen. Binnenkort wordt de opname van Nederlandse ondertiteling voorzien.



Meer dan honderd aanmelders voor onderzoek via 'Stop de Katwijkse Ziekte'

Afgelopen zomer heeft u vast iets van de campagne 'Stop de Katwijkse Ziekte' voorbij zien komen. Die organiseerden we samen met de Dutch CAA Foundation en het LUMC, in de hoop dat meer mensen met HCHWA-D in de familie ervoor zouden kiezen deel te nemen aan onderzoek. De timing van de campagne was geen toeval. De wetenschappelijke ontwikkelingen in de afgelopen jaren leidden dit jaar tot de vorming van een consortium. Een samenwerkingsverband tussen de Vereniging HCHWA-D, de Dutch CAA Foundation, het LUMC, onderzoekers in Australië en Amerika en twee farmaceutische bedrijven: Alnylam en Biogen. Door de miljoeneninvestering startte in augustus een zeer belangrijk onderzoek: TRACK DCAA, oftewel: AURORA PLUS.

We weten natuurlijk dat HCHWA-D met een eiwit te maken heeft dat hersenbloedingen veroorzaakt, doordat het blijft plakken in de wanden van de bloedvaten van de hersenen. We weten uit ervaring in onze families welke invloed dat vanaf middelbare leeftijd heeft. We willen ook graag weten hoe dat zich precies ontwikkelt bij gendragers vóórdat de eerste klachten zichtbaar worden. Daar wordt de afgelopen jaren al onderzoek gedaan naar gedaan in het LUMC, door middel van zogenaamde 'natuurlijke beloop studies'. Daarmee hopen we antwoord te krijgen op de vragen: Hoe ontwikkelt de ziekte zich? Op welke leeftijd begint de eiwitafzetting in de hersenen? Op welke manier kunnen we de voortgang van de ziekte betrouwbaar meten? Dat is belangrijk om te weten, omdat je, als je medicijnonderzoek gaat doen, wilt weten wanneer je een behandeling moet beginnen en of dat veilig kan. Om dat goed te kunnen onderzoeken, moet je dus kunnen meten wat het eiwit in de hersenen doet en vanaf welke leeftijd. De afgelopen jaren deed het LUMC hier al onderzoek naar in de vorm van het lopende onderzoek AURORA. Door middel van de miljoeneninvestering van de farmaceuten, wordt dat onderzoek nu uitgebreid.

Die investeringen doen de bedrijven natuurlijk niet helemaal uit de goedheid van hun hart, maar omdat er overlap is tussen HCHWA-D en CAA, een vorm van dementie die bij 1 op de 4 ouderen voorkomt. Dat is eigenlijk ons geluk bij een ongeluk. De bedrijven hopen dat een behandeling tegen de Katwijkse Ziekte, ook zal helpen voor CAA. De huidige samenwerkingsovereenkomst geldt alleen voor TRACK DCAA, maar we zijn als Vereniging hoopvol dat dit gaat leiden tot een medicijnonderzoek in de nabije toekomst.

Vóór de aftrap van de campagne namen zo'n 80 mensen deel aan de verschillende onderzoeken naar HCHWA-D in het LUMC. Dat is natuurlijk

al een mooi aantal, maar er zijn meer mensen nodig. We hoorden vaak mensen zeggen dat ze mee wilden gaan doen aan onderzoek, als het over een medicijn gaat. De werkelijkheid is echter dat dat medicijnonderzoek er nooit kan komen, als er nu niet genoeg mensen voor kiezen om deel te nemen.

De campagne 'Stop de Katwijkse Ziekte' werd (bijna) helemaal gedragen door mensen die de Katwijkse Ziekte zelf in de familie hebben. Het was bijzonder moedig van Angela, Hans, Kees, Marco en zijn vrouw Alice, die met de boodschap 'Ik doe mee' of 'Bedankt dat u mee doet', de gezichten van de campagne werden. Daarnaast is er een videocommercial, met de stem van ons nieuwe bestuurslid Nicole, en namen Angela, Maike en Chantal een filmpje op om te vertellen over hun ervaringen met de lumbaalpunctie.

Dat zorgde er uiteindelijk voor dat 115 mensen (tot nu toe) zich aanmelden via www.stopdekatwijkseziekte.nl. Onze ambassadeur Sanne van Rijn (tevens psycholoog), is voor iedereen die zich aanmeldt, het eerste aanspreekpunt en vertrouwenspersoon. Sanne: 'Ik mag hele bijzondere gesprekken voeren. Omdat ik zelf de ziekte in de familie heb, hebben we vaak weinig woorden nodig om de invloed daarvan in ons leven uit te leggen. Er zijn veel mensen die liever helemaal niet over de ziekte nadenken en dat is wel wat deelname aan onderzoek van je vraagt. Best een drempel dus, voor mensen, om daarvoor te kiezen. Ik neem voor iedereen uitgebreid de tijd. Ik vertel over het huidige onderzoek en beantwoord eventuele vragen. Daarna laat ik het aan de mensen zelf of zij hun deelname door willen zetten. De meesten kiezen daar gelukkig voor.'

Waar vooral veel mensen zich zorgen over maken, is dat ze niet willen weten of ze gendrager zijn. Iedereen die 50% kans heeft gendrager te zijn, omdat één van de ouders dat is of was, kan meedoen. Er wordt namelijk wel DNA onderzoek gedaan, maar het onderzoek is zo ingericht dat als iemand niet weet of wil weten dat hij of zij gendrager is, dit nooit per ongeluk aan hen bekend gemaakt kan worden. Bovendien wordt de informatie zodanig beveiligd opgeslagen, dat niemand toegang heeft of krijgt tot die informatie, behalve de onderzoekers. En zelfs zij weten niet wie er wel of geen gendrager is, omdat die informatie 'dubbel blind' wordt opgeslagen.

Sanne: 'Ik had serieus nooit verwacht dat zoveel mensen zich zouden aanmelden. Het is bizar en we zijn super blij met het resultaat. Het

risico bestaat nu wel dat mensen denken dat er al genoeg aanmeldingen zijn en aanmelden dus niet meer nodig is. Dat is niet waar. Naast TRACK DCAA blijven bijvoorbeeld AUROA, BATMAN en het stamboomonderzoek doorlopen. Verder geldt voor elk onderzoek specifieke 'criteria' voor deelnemers en kan dus niet iedereen aan elk onderzoek meedoen. Het is altijd goed een 'pool' te hebben van mensen die aangegeven hebben mee te willen doen aan onderzoek, dat helpt in het opzetten van nieuwe onderzoeken, bijvoorbeeld over hoe slaap en de mentale gezondheid door de ziekte worden beïnvloed. Bovendien wordt de kans op een medicijnonderzoek steeds groter en ook daarvoor is het belangrijk genoeg mensen in beeld te hebben. We hebben er dus als (mogelijk

toekomstige) patiënten, enorm baat bij dat genoeg mensen voor deelname kiezen. Ik hoop dat de campagne een sneeuwbaaleffect heeft, waardoor meer mensen het belang van die onderzoeken inzien. Hoe mooi zou het zijn als we daarmee op termijn echt samen de ziekte kunnen afremmen of stoppen.'

Op het platform www.stopdekatwijkseziekte.nl vind je alle informatie over actuele en toekomstige onderzoeken, antwoorden op veel gestelde vragen en een contact- en aanmeldformulier. Iedereen die ouder dan 18 jaar is en van wie één van de ouders gendragers is of was, kan deelnemen aan onderzoek. Aanmeldingen blijven dus meer dan welkom.



Een behandeling van de Katwijkse Ziekte komt steeds dichterbij. Binnenkort beginnen er belangrijke onderzoeken. Hoe meer mensen zich hiervoor aanmelden, hoe eerder het lukt de Katwijkse Ziekte te stoppen. Ook als u niet wilt weten of u het erfelijke gen draagt, kunt u meedoen. Meer weten? Zie achterzijde of kijk op de site.



stopdekatwijkseziekte.nl

Een gezamenlijk initiatief van de Dutch CAA Foundation en Vereniging HCHWA-D i.s.m. het LUMC

Verjaardagsactie Fleur levert 7500 euro op voor onderzoek naar Katwijkse ziekte

Ze hoopte op 100 euro, misschien 200, Fleur van Rijn. In februari werd zij 23 en vierde ze haar verjaardag voor het eerst zonder haar vader Dirk, die in januari op 55-jarige leeftijd plotseling aan de Katwijkse ziekte (HCHWA-D) overleed. Fleur vroeg in plaats van cadeaus, donaties voor onderzoek naar de ziekte. Dat dat €7500 zou opbrengen, had ze nooit durven dromen. Het zijn haar vriendin Lotte en andere vrienden van de familie die er de schouders onder zetten. Met de shock van Dirks overlijden nog vers in het geheugen, vragen zij hun vrienden, familie en collega's te doneren. Op Fleurs verjaardag verrassen ze haar met een bedrag van €2240 en dat bedrag blijft ook daarna oplopen. "Iedereen wil iets doen", zegt Lotte, ook verbaasd over de enorme opbrengst. Dirks beste vriend Frank voegt daar aan toe: "Dirk was een graag geziene gast. In de wereld van de visserij, bij de Katwijkse voetbalclubs, bij optredens van bandjes... Dirk stond midden in het leven." Het nieuws van zijn hersenbloeding slaat dan ook in als een bom.

Dirk wordt in Scheveningen van boord gehaald en in Den Haag in het ziekenhuis opgenomen. Zijn familie rijdt op stel en sprong naar het ziekenhuis, om daar te horen te krijgen "dat ze niets meer voor hem konden doen". Dan komt naast het verdriet over Dirks overlijden, ook de confrontatie met de erfelijke aandoening. "We praatten er nooit over", aldus Fleur, "Als er iets



over op tv was, zapte hij weg." De doneeractie heeft al meer dan €5000 opgeleverd als Willem Kuyt, ook een vriend van Dirk, namens Rock4Life voor de volgende verrassing zorgt. Dirk was, samen met Frank, een fervente bezoeker van de concerten. Rock4Life beloofde eerder 'het bedrag naar boven af te ronden' en maakt die belofte meer dan waar, door de gehele opbrengst af te ronden naar €7500. Fleur is dankbaar voor het bedrag dat zij nu, in herinnering aan haar vader en steun en toeverlaat, kan doneren aan de Vereniging HCHWA-D: "Ik vind het belangrijk dat de ziekte aandacht krijgt en vooral dat er een medicijn komt." De Vereniging HCHWA-D is onder de indruk van de actie. "Het is heel verdrietig dat Dirk niet ouder mocht worden dan 55 jaar en dat Fleur nu verder moet zonder haar vader. Dat zij en haar familie er voor kiezen met ons mee te strijden tegen de Katwijkse ziekte, daar zijn we dankbaar voor. Samen staan we altijd sterker", vindt Sanne van Rijn, ambassadrice van de belangenvereniging. Meer informatie over de ziekte vindt u op www.hchwa-d.nl.

Nico Huizinga

In april overleed Nico Huizinga. Zijn gezin heeft aan familie, vrienden en oud-collega's gevraagd ter nagedachtenis aan Nico een bijdrage te geven bestemd voor de vereniging



HCHWA-D. Tijdens een bezoek aan Katwijk werd door het gezin van Nico een cheque van 4500 euro overhandigd aan Henk Hueting, de voorzitter van de vereniging.

Wij wensen de familie veel sterkte en zijn dankbaar voor dit mooie bedrag.



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 ontoereikend en daarom is de Foundation opgericht.



Aan de foundation is een Raad van Toezicht verbonden die het bestuur controleert. Daarnaast is er een Medical Advisory Board, die bestaat uit een aantal medische specialisten. Deze MAB bepaalt aan welk onderzoek ingezameld geld besteed gaat worden. Zie ook www.dutchcaafoundation.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?

Geef u uw gegevens dan alstublieft door via het emailadres: HCHWADstamboom@lumc.nl
Afmelden voor deze nieuwsbrief kan via hetzelfde emailadres.



Via de Vriendenloterij kunnen loten aan onze stichting worden gekoppeld. Van elk lot dat via ons wordt verkocht, wordt de helft van het bedrag op onze rekening gestort (maandelijks en dus structureel).

Wilt u een nieuw lot kopen en koppelen aan onze Foundation, klik dan hier. U wordt dan doorgelinkt naar de pagina van de VriendenLoterij.

Hierna kunt u aangeven met hoeveel loten u mee wilt spelen en vult u verder uw gegevens in. U dient wel 'andere clubs en verenigingen' aan te vinken en daarna **Dutch CAA Foundation** in te vullen bij de zoekoptie.

Wilt u een bestaand lot omzetten en koppelen aan onze Foundation?

Het is mogelijk om het goede doel bij je huidige lot(en) te wijzigen door te bellen met de Ledenservice van de Vriendenloterij via 0900 – 300 1400 (10 cpm). Zij zijn bereikbaar van maandag tot en met vrijdag van 09.00 tot 21.00 uur.

Naast dat je goede doelen steunt, maak je zelf kans om miljonair te worden. Zie voor meer informatie www.vriendenloterij.nl.