

Beleidsplan Stichting GNAO1 NL



Oktober 2019

Meerjarenbeleidsplan

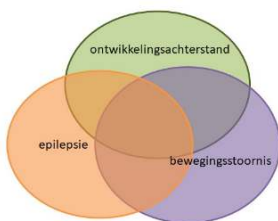
De stichting, de doelstelling, de aanpak



Stichting GNAO1 NL

De *Stichting Dutch Foundation for GNAO1 affected children*, handelend onder de naam Stichting GNAO1 NL, is in 2017 opgericht door familie en vrienden van Max. Max was ten tijde van het oprichten van de stichting 4 jaar oud en heeft een mutatie op het gen 'GNAO1'.

GNAO1-syndroom



Doelstelling

De belangrijkste doelstelling van de Stichting is het bevorderen en ondersteunen van onderzoek naar de mutaties in het GNAO1 eiwit en het geven en bevorderen van voorlichtende activiteiten met betrekking tot deze mutaties. Daarnaast heeft de Stichting het doel informatie over deze zeldzame genetische mutatie te verzamelen en te verspreiden. Tot slot richt de Stichting zich op het ontwikkelen en onderhouden van relevante relaties ter bevordering van het realiseren van vernoemde doelstellingen.



College aan studenten Geneeskunde aan de VU, Amsterdam

Beleidsplan

De Stichting zet zich in voor het stimuleren van het doen van wetenschappelijk onderzoek naar afwijkingen in het GNAO1-eiwit - zo genoemd naar het gen dat voor dit eiwit codeert - mondiaal doch in het bijzonder in Nederland.

Mutaties in dit eiwit zijn zeldzaam en van genetische oorsprong. Het DNA van de mens bevat ongeveer 20.000 genen. Via kopieën van deze genen - alle bestaande uit combinaties aangegeven met de letters A, C, T en G - worden door middel van zogenaamde codons eiwitten samengesteld, die ten slotte een bouwwerk vormen van onderling aaneengeschakelde en gevouwen aminozuren. In interactie met bv. andere eiwitten vervult dit bouwwerk van aminozuren een functie in de cel, bv. het doorgeven van een impuls. Deze processen spelen zich in heel het lichaam van de mens af. Meestal kopieert het DNA zichzelf bij celdeling foutloos en als er fouten optreden dan wordt dat vaak vanzelf gerepareerd, maar niet altijd zodat een verkeerd samengesteld eiwit ontstaat. GNAO1 nu is het gen dat codeert voor een bepaald eiwit dat betrokken is bij de impulsgeleiding tussen de onderlinge zenuwcellen, zogenaamde neuronen. Duidelijk is dat, wanneer in de opbouw van het gen mutaties in de volgorde van A, C, T en G zijn opgetreden, er eiwitten kunnen ontstaan die in zichzelf ook afwijkingen bevatten, waardoor een correct functioneren - vooral in relatie tot andere eiwitten - bemoeilijkt wordt. Deze afwijkingen kunnen op diverse posities in deze eiwitten - dus ook in het GNAO1- eiwit - optreden.

In theorie zijn er twee benaderingen denkbaar om wetenschappelijk onderzoek naar dit type afwijkingen te entameren. De meest principiële richt zich op het vinden van methodes om in het gen zelf te interveniëren, zgn. gen-therapieën. Daar bestaan inmiddels wereldwijd talrijke gedachten over, maar qua praktische toepassing staat dit type onderzoek nog in de kinderschoenen. Een andere mogelijkheid is om onderzoek te doen naar het gemuteerde eiwit. Het doel is dan om specifieke medicatie te ontdekken en te ontwikkelen voor GNAO1-mutaties.

Voor al het onderzoek geldt dat er kosten aan verbonden zijn, het traject meerdere jaren in beslag neemt en uiteraard risico's op mislukkingen niet uitgesloten kunnen worden. Het ligt vanuit de Stichting bezien voor de hand om in eerste instantie aansluiting te zoeken bij die wetenschappelijke instituten die onderzoek naar GNAO1-mutaties al in hun onderzoekprogramma hebben opgenomen of dat op korte termijn van plan zijn te doen. De Stichting is in dat geval in de eerste plaats beter in staat het publiek - en in het bijzonder ouders met kinderen met deze mutatie - te informeren over toekomstige perspectieven op mogelijk adequate therapeutische behandeling, een van de primaire doelstellingen van de Stichting. De werkzaamheden van de Stichting zijn er echter ook gelijktijdig op gericht om middelen te verwerven die de uitvoering van bestaande onderzoekprogramma's kunnen helpen of bespoedigen. Dit impliceert echter ook dat het in eerste instantie niet in de rede ligt dat de Stichting zelf onderzoek naar therapeutische mogelijkheden zou willen entameren.

Middelenwerving kan op vele wijzen plaatsvinden. In elk geval zullen bestaande goede doelen instanties en fondsen worden aangeschreven met een pleidooi voor een bijdrage. Daarnaast zijn particuliere heel erg welkom. Door middel van o.a. interviews in tijdschriften en/of bladen die geïnteresseerd zijn in particuliere initiatieven, zoals aan de oprichting van de Stichting ten grondslag hebben gelegen, kan aan de bekendheid in bredere kring vorm worden gegeven.



Ten slotte zal de Stichting zich inspannen om een netwerk van zogenaamde 'ambassadeurs' aan te leggen. Dit zijn personen die de oprichters van de Stichting kennen en het doel een goed hart toe dragen. Hen zal worden verzocht om een bijdrage te leveren aan het vergroten van de bekendheid van de Stichting en de GNAO1 mutatie en daarmee de fondsenwerving positief te ondersteunen om het wetenschappelijk onderzoek naar de mutatie en daarmee uiteindelijk de ontwikkeling van een passend medicijn mogelijk te maken.

Contact

Stichting The Dutch Foundation for GNAO1 affected Children / Stichting GNAO1 NL

www.gnao1.nl

e-mail: info@gnao1.nl

facebookpagina: <https://www.facebook.com/GNAO1NL/>

Bestuur

Voorzitter: prof. dr. N.A.M. Urbanus

Secretaris: mr. E.M. Broekhuizen

Penningmeester: mr. E.H. Broekhuizen

Drs. H. Kortmann

D. van Haselen MSc.

Het bestuur van Stichting GNAO1 NL voert haar taken onbezoldigd uit.

De Stichting heeft een ANBI status.