

# Beleidsplan Stichting GNAO1 NL



Mei 2021

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 bevorderen van voorlichtende activiteiten met betrekking tot deze mutaties. Daarnaast heeft de Stichting het doel informatie te verzamelen en te verspreiden van en voorlichting te geven over de mutaties in het eiwit GNAO1. Tot slot richt de Stichting zich op het ontwikkelen en onderhouden van relevantie relaties ter bevordering van het realiseren van vernoemde doelstellingen.



College aan studenten Geneeskunde aan de VU, Amsterdam

## Beleidsplan

### Onderzoek

De Stichting zet zich in voor het stimuleren van het doen van wetenschappelijk onderzoek naar afwijkingen in het GNAO<sub>1</sub>-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. GNAO<sub>1</sub> 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 GNAO<sub>1</sub>- 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. gentherapieën. 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 GNAO<sub>1</sub>-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 GNAO<sub>1</sub>-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.

### Fondsenwerving

Middelenwerving kan op vele wijzen plaatsvinden. In elk geval zullen bestaande goede doelen instanties worden aangeschreven met een pleidooi voor een bijdrage. Daarnaast zijn particuliere giften het doel. 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.



## Vergroting van bekendheid

De Stichting spant zich voort in om de bekendheid van de Stichting en van de zeldzame mutatie GNAO1 te vergroten in de hoop en overtuiging dat dit bijdraagt aan begrip van en voor de mutatie, alsmede aan de fondsenwerving voor wetenschappelijk onderzoek naar de mutatie.

## Internationale samenwerking met partners

De Stichting werkt tot slot nauw samen met de in het buitenland opgerichte patientenorganisaties cq. stichtingen die zich grosso modo dezelfde doelstelling hebben gesteld als de Stichting. Dit contact bevordert mede de internationale samenwerking tussen artsen en wetenschappers, hetgeen essentieel is voor een zeldzame mutatie als GNAO1.

## Contact

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

e-mail: [info@gnao1.nl](mailto: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

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

De Stichting heeft een ANBI status.