

Maak kennis met
Stichting GNAO1 NL



Februari 2024

De stichting, de doelstelling, de aanpak



Stichting GNAO1 NL

De Stichting “*Dutch Foundation for GNAO1 affected children*”, tevens 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’. Inmiddels is Max 11 jaar en gaat het, mede dankzij de diepe hersenstimulatie die hij inmiddels heeft gekregen, redelijk goed met hem. Max komt geregeld terug op foto’s op de website van de stichting en zijn moeder, Eva, deelt zo nu en dan een verhaal over het wel en wee van het gezin.

GNAO1

Variaties in het GNAO1 gen zijn erg zeldzaam met geschatte prevalentie tussen 1: 100,000 – 1 : 200,000.

GNAO1 – een afkorting van *Guanine Nucleotide-binding protein Alpha Other* – is het gen dat codeert voor een bepaald eiwit dat betrokken is bij de informatieoverdracht tussen cellen, zoals neuronen.

Wanneer er een variatie in het GNAO1 gen is opgetreden (mutatie), kunnen er eiwitten ontstaan die in zichzelf ook afwijkingen bevatten. Hierdoor wordt een correct functioneren van het eiwit bemoeilijkt. Hoe en wat er precies misgaat in de signaaloverdracht is nog onduidelijk en zal nader onderzocht moeten worden.

De eerste GNAO1 patiënten werden geïdentificeerd in 2013. Door deze vrij recente ontdekking is er nog veel onbekend over de mutatie en staat de wetenschappelijke gemeenschap nog voor veel vragen.

Variaties op het gen kunnen op verschillende plekken in het gen voorkomen. Ook de symptomen van de verschillende GNAO1 patiënten variëren sterk. Er lijkt mogelijk geen verband tussen de uitingsvorm van de symptomen, of de kans op onderdrukking hiervan met medicatie, en de specifieke GNAO1 gen variatie. Belangrijk om te weten is dat er nog geen specifieke medicatie/therapie beschikbaar is voor GNAO1 patiënten. De symptomen kunnen worden behandeld met therapieën waarvan bekend is dat deze werken bij andere, vergelijkbare, ziektes.

Sommige patiënten hebben symptomen zoals ontwikkelingsachterstand, epileptische aanvallen, terwijl andere patiënten leiden aan bewegingsstoornissen, of combinaties daarvan. Verschillende patiënten hebben baat gehad bij een zgn. diepe hersenstimulatie (Deep Brain Stimulation). De jongste patiënt met GNAO1 in de wereld die deze operatie heeft ondergaan was 2 jaar. Er is nog geen behandeling van of genezing voor GNAO1. Vaak is een groot aantal medicijnen nodig om de symptomen onder controle

te krijgen. De meeste GNAO1 kinderen kunnen niet praten en zijn rolstoel afhankelijk. Een deel van de patiënten heeft een verstandelijke beperking.

GNAO1-syndroom



bron: kinderneurologie.eu

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 variaties in het eiwit GNAO1. Tot slot richt de Stichting zich op het ontwikkelen en onderhouden van relevantie relaties in binnen- en buitenland ter bevordering van het realiseren van vernoemde doelstellingen.



College aan studenten Geneeskunde aan de VU, Amsterdam

Korte samenvatting van het beleidsplan (volledige versie op de website in te zien).

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.

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. genterapieën. 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 afwijkende eiwit. Het doel is dan om specifieke medicatie te ontdekken en te ontwikkelen voor GNAO1-varianties.

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.

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 kan aan de bekendheid in bredere kring

vorm worden gegeven. De stichting neemt ook ieder jaar deel aan de *Awarenessday* voor GNAO1 op 1 oktober.

Activiteiten van de stichting in 2017-2024

- Aanjagen start van wetenschappelijk onderzoek door Prof. F. Baas en dr. Harald Mikkers (LUMC);
- Bewerkstelligen van een structurele en dragende financiering voor dit wetenschappelijke onderzoek;
- Aanjagen en ondersteunen van het klinische onderzoek dat in het Amsterdam UMC is aangevangen in 2024;
- Organisatie van twee Nederlandse (en Belgische) familiebijeenkomsten in mei 2018 en juni 2022;
- Uitsturen van een (half)jaarlijkse nieuwsbrief aan geïnteresseerden;
- Organiseren van en meedoen aan diverse sportieve acties om geld in te zamelen;
- Plaatsen van donatieboxen bij winkels en supermarktketens;
- College geven over GNAO1 en de Stichting aan geneeskunde studenten aan de VU;
- Neurologen in het land informeren over de mutatie en de Stichting en informatie-uitwisseling bewaken;
- Bevorderen van en assisteren bij het internationale contact tussen de artsen-specialisten en wetenschappers;
- Deelname aan de Europese GNAO1 conferentie in 2019, 2020 en 2023 en deelname aan de Internationale GNAO1 conferentie in 2021 en 2022;
- Jaarlijkse organisatie van de wereldwijde GNAO1 Awarenessday vanaf 2019;
- Deelname als niet-gesubsidieerde deelnemer aan het consortium dat verantwoordelijk is voor het GNAO1 EU project "European Natural History Study and search for novel biomarkers in GNAO1-associated disorders";



Website

www.gnao1.nl

Contact

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

KVK nummer 68283075

IBAN: NL39ABNA0245728406

e-mail: info@gnao1.nl

Social media (GNAO1NL op Facebook, LinkedIn, Instagram en Twitter)

Bestuur

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

Secretaris: mr. E.M. Broekhuizen

Penningmeester: mr. E.H. Broekhuizen

Bestuurslid: Dr. J. J. Deuring

Het bestuur van Stichting GNAO1 NL voert haar taken onbezoldigd uit. De Stichting heeft een ANBI status.