

Maak kennis met Stichting GNAO1 NL



Mei 2021

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'.

GNAO1

Door een spontane verandering bij het delen van het DNA tijdens de conceptie van het kind wijkt het DNA af van de gangbare samenstelling van het DNA op de plek van het 16e chromosoom.

De plaats in het DNA waar deze verandering, de mutatie geheten, optreedt is verantwoordelijk voor het produceren van een bepaald type eiwit, het GNAO1, dat derhalve ook een afwijking van het normale patroon bevat.

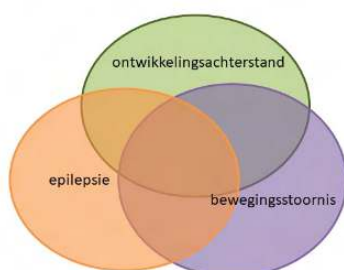
Het GNAO1-eiwit is een groot eiwit, dat een functie vervult in de overdracht van een signaal vanuit de hersenen, waar het GNAO1 eiwit zich bevindt, naar andere eiwitten die uiteindelijk dit signaal moeten overdragen naar de spieren. Door de mutatie is die overdracht dus verstoord, met verschillende symptomen dientengevolge.

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. Sommige patiënten lijden aan epilepsie en anderen hebben een bewegingsstoornis en in sommige gevallen treden beiden symptomen op. Beide symptomen kunnen zeer ernstig zijn. De bewegingsstoornis lijkt te verergeren naarmate de leeftijd toeneemt. 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 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 zijn non-verbaal en rolstoel afhankelijk. Een deel van de patiënten heeft een verstandelijke beperking.

De mutatie is zeldzaam. In Nederland zijn er om en nabij de 10 kinderen met deze mutatie bekend en wereldwijd een kleine 200 kinderen en jong volwassenen.

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 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 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.

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.

Activiteiten van de stichting in 2017-2021

- Aanjagen start van wetenschappelijk onderzoek door Prof. F. Baas (LUMC);
- Bewerkstelligen van een structurele en dragende financiering voor dit wetenschappelijke onderzoek;
- Organisatie van de eerste Nederlandse familiebijeenkomst in mei 2018;
- Uitsturen van een halfjaarlijkse 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 en 2020 en deelname aan de Internationale GNAO1 conferentie in 2021;
- Organisatie van de wereldwijde GNAO1 Awarenessdag op 1 oktober 2019 en 2020;



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

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

Adviseurs

De heer W. Suurmond, MSc.

Drs. H. Kortmann

D. van Haselen, MSc.

Ambassadeur

Susanne Willekes