

Stichting Dravetsyndroom Nederland/Vlaanderen

Jaarverslag 2022



Voorwoord

Na 2 jaar corona hoopten wij als Stichting de draad weer te kunnen oppakken en intenser terug aan onze doelen te kunnen werken. Met drie nieuwe vrijwilligers Dagmar Otten, Sebastiaan Koren en Sam Kempers kregen we de broodnodige versterking.

Maar het bleek voor het huidig bestuur een zware opgave om na 9 jaar nog de nodige energie te vinden om zich met volle overgave te richten op de stichting. 2022 stond daarom in het teken van het toekomstbestendig maken van de stichting.

In oktober 2022 werd er dan ook een ultieme oproep gelanceerd om nieuwe bestuursleden te vinden welke gelukkig positief is onthaald.

Toch konden we dit jaar nog heel wat mooie projecten verwezenlijken waar we trots op mogen zijn.

Hieronder een overzicht van een aantal zaken die noemenswaardig zijn:

Overzicht 2022

Onderzoek Dravetsyndroom

Functionele en ultrastructurele studies van neuron-oligodendroglia-interacties en myelinisatie bij het Dravetsyndroom

In januari 2022 lieten wij weten dat we samen met onze collega's uit Italië (Gruppo Famiglie Dravet), Groot-Brittannië (DSUK), Duitsland (Dravet Syndrom e.V.), Zwitserland (Swiss Dravet Syndrome Association) en Spanje (Apoyo Davet) een 2-jarig project getiteld "Functional and ultrastructural studies of neuron-oligodendroglia interactions and myelination in Dravet syndrome" financieren. Doel van deze studie is een nieuw mechanisme te onderzoeken in hoe het Dravetsyndroom zich ontwikkelt. Het onderzoek wordt uitgevoerd door een team onder leiding van dr. Ulrike Hedrich verbonden aan het Hertie Instituut voor klinisch hersenonderzoek (HIH) van het Universitair Ziekenhuis Tübingen.

Studie naar gedrag en naar stofwisseling bij Dravetsyndroom

Bij het Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU) ging in juli 2022 het tweede deel van de onderzoeken bij mensen met het Dravetsyndroom van start. Het gaat over 2 verschillende studies. De ene is gericht op gedragsproblemen bij Dravetpatiënten, de andere op de stofwisseling. Aan beide onderzoeken heeft Stichting Dravetsyndroom financieel bijgedragen.

UMC Utrecht heeft in samenwerking met onze stichting een studie opgezet naar Dravetsyndroom en het gedrag en impact op het gezin. Bijzonder aan dit onderzoek is dat het onderzoek bij de gezinnen thuis plaats vindt. Met de resultaten van het onderzoek kunnen families, maar ook instanties zoals gemeenten en zorgverleners beter worden geïnformeerd over het Dravetsyndroom zodat de juiste hulp sneller ingezet kan worden.

Er werd ook gezorgd voor een uitbreiding van de app Helpilepsy zodat ouders die deelnemen aan de studie dagelijks eenvoudig het gedrag van hun zoon/dochter kunnen 'scoren'.

IBIS Project

Vanaf 1 oktober ging het IBIS project van start: 'Infant motor development as an early Biomarker in children with SCN1A gene mutation' Dit wetenschappelijk onderzoek wordt uitgevoerd vanuit een samenwerking van SEIN en het UMCU en heeft als doel om te bekijken hoe de ontwikkeling van de motoriek verloopt op de babyleeftijd bij kinderen met een verandering in het SCN1A gen.

Samenwerking met Epilepsie.nl

We besloten om samen met Epilepsie.nl onderzoek te gaan financieren naar een genetische behandeling van het Dravetsyndroom. In 2023 volgt publiciteit hierover.

Samenwerking met andere organisaties

Stichting Dravetsyndroom Nederland/Vlaanderen onderhield en versterkte haar banden met verschillende andere stichtingen/verenigingen. Hierdoor konden er ook interessante webinars gevolgd worden of interessante informatie uitgewisseld worden:

Epilepsie.NL – maart 2022 - webinar over aanvalsdetectie waaraan Myra de Groot deelnam.

Matthew's Friends Nederland/Vlaanderen: oprichting van de Nederlandse/Vlaamse vereniging: kennismaking met deze nieuwe stichting en hun missie.

EpiCare: we hebben de informatie over het Dravetsyndroom in het Nederlands vertaald.

Europese Dravetfederatie DSEF

Stichting Dravetsyndroom Nederland/Vlaanderen is een van de oprichters van de [Europese Dravetfederatie](#) (DSEF). Ons bestuurslid Karin Jibaja is ook bestuurslid van de DSEF.

In 2022 heeft het DSEF een reeks **webinars** georganiseerd waarin informatie werd gedeeld over nieuwe therapieën en behandelingen in ontwikkeling. In 2022 werden 3 webinars georganiseerd. De webinars konden door iedereen gevolgd worden en werden gehouden in het Engels:

1. Hoe Europa geneesmiddelen voor zeldzame ziekten goedkeurt. Het belang van gegevens.

De gastspreker was Julian Isla, stichtend lid van de Federatie, voormalig voorzitter en momenteel wetenschappelijk adviseur van het DSEF.

Het webinar gaf inzicht in het evaluatieproces van de Market Access Authorization in Europa voor nieuwe behandelingen en de uitdagingen waarmee de regelgevende instantie wordt geconfronteerd bij het beoordelen van de waarde van Advance Therapeutic Medicine Products. Het ging ook over het belang van gegevens in het evaluatieproces en in de versnelling van de ontwikkeling van nieuwe behandelingen.

2. **Celtherapie voor het Dravetsyndroom.**

Met gastspreker: Dr. Manuel Alvarez Dolado, CSIC Tenure Scientist bij Andalusisch Centrum voor Moleculaire Biologie en Regeneratieve Geneeskunde.

Tijdens het webinar werd de doeltreffendheid besproken van een celtherapeutische aanpak om de epileptische activiteit te verminderen, en de netwerk-, gedrags- en cognitieve afwijkingen die werden waargenomen in een muismodel van DS.

3. **CRISPR/Cas9** gebaseerde aanpak voor de behandeling van het Dravetsyndroom.

Met gastsprekers: Dr. Vania Broccoli, PhD, van de National Research Council binnen het Institute of Neuroscience in Milaan, en de Head Stem Cells and Neurogenesis Unit, Division of Neuroscience van het San Raffaele Scientific Institute, evenals Gaia Colasante, PhD, die de Division of Neuroscience, Stem Cells & Neurogenesis Unit van het San Raffaele Hospital in Milaan vertegenwoordigt.

Verschillende benaderingen op basis van CRISPR/Cas9-gemedieerde gen correctie bevinden zich in een preklinische fase en één CRISPR/Cas9-therapie is reeds toegediend aan patiënten met een genetische vorm van netvlies dystrofie. Tijdens het webinar werden de perspectieven en uitdagingen van een op CRISPR gebaseerde aanpak voor de behandeling van het Dravetsyndroom besproken.

Dravet CAB (Community Advisory Board)

De eerste bijeenkomst van de DS CAB met de industrie (Biocodex) vond eveneens plaats in juni 2022.

Voor de **Dravet Awareness Day** van dit jaar, die op 23 juni gevierd werd, creëerde de DSEF een banner dat het sterkste ooit was: 31 patiëntenorganisaties over de hele wereld staan samen om te zeggen: **WE HEBBEN EEN REMEDIE NODIG!**

De banner is gemaakt op initiatief van de Dravet Syndrome European Federation (DSEF), die momenteel bestaat uit 17 Dravet organisaties uit 15 Europese landen, en is het creatieve werk van vrijwilligers van Dravet Syndrome e.V. in Duitsland. Ook Nederland maakte deel uit van dit initiatief.

Ter gelegenheid van Dravet Awareness Day wilde de DSEF ook verschillende gezichten van Dravet uit heel Europa aan de wereld laten zien.

Er werd een video gemaakt met patiënten en hun familieleden uit 12 verschillende landen, hoewel onze Europese gemeenschap veel groter is, met ten minste 1.500 bekende kinderen en volwassenen met deze diagnose die op het continent wonen.

De video had een boodschap van gelijkheid, een belofte voor alle Dravet-patiënten om in heel Europa dezelfde kansen te krijgen: vroege diagnose, toegang tot medische diensten en tot behandeling, therapieën en sociale zorg.

De DSEF organiseerde een **SUDEP Forum** tijdens het 14e Europese Epilepsie Congres dat tussen 9 en 13 juli in Genève, Zwitserland, werd georganiseerd. SUDEP (Sudden Unexpected Death in Epilepsy) is zo'n woord dat je nooit wilt horen. Toch moeten er, hoe groot de angst ook is, manieren zijn om erover te communiceren en hoe het risico erop geminimaliseerd kan worden.

“ SUDEP - An uncomfortable but necessary discussion” / “ SUDEP - Een ongemakkelijke maar noodzakelijke discussie” - dit was de titel van het forum dat deze zomer door de DSEF werd georganiseerd rond SUDEP en dat updates van wetenschappelijke gegevens en emotionele getuigenissen samenbracht. Het evenement bracht vooral artsen bijeen, maar ook vertegenwoordigers van de farmaceutische industrie en van patiëntenorganisaties. Het belangrijkste doel van het forum was iedereen duidelijk te maken dat, hoe moeilijk het ook is om met patiënten en zorgverleners over SUDEP te praten, dit een gesprek is dat moet plaatsvinden. Na het bijwonen van de presentaties en de daaropvolgende live discussie zei bijna 90% van de deelnemers dat het forum hen meer vertrouwen gaf om dit gesprek met hun patiënten te voeren.

De opname van het forum is te vinden op de DSEF-website <https://dravet.eu/sudep-discussion/>

In 2002 werd het **DSEF Wetenschappelijk Strategisch Plan 2023-2025** ontwikkeld en aan de leden gepresenteerd door DSEF Chief Scientific Officer Luis Miguel Aras Portilla.

Belangrijkste drie doelstellingen:

- Houden van collecties en gebruik van patiëntengegevens;
- Toegang tot geneesmiddelen garanderen voor alle Europese burgers;
- De kwaliteit en kwantiteit van het Europese Dravet onderzoek verhogen door middel van een strategisch multitarget plan.

Hulp over de landsgrenzen heen

Het DSEF werkte ook samen met farmaceutische bedrijven, artsen en gezinnen om oplossingen te vinden voor de dramatische situatie waarin patiënten met ernstige epilepsie in Oekraïne verkeren. Dit omvatte een oproep tot hulp aan de Dravet-gemeenschap, die reageerde en contact opnam met farmaceutische bedrijven en ook de resterende geneesmiddelen van gezinnen inzamelde.

In heel Europa werd een bevoorradingsketen opgebouwd en werden zendingen gestuurd naar degenen die ze het meest nodig hadden. Ook Nederland en België nam deel aan dit initiatief.

We startten op persoonlijk initiatief een inzamelactie voor anti-epileptica op en zorgden ervoor dat de medicatie bij onze contactpersoon in Kroatië terechtkwam waarna het verder verspreid kon worden naar onze Dravet-families in Oekraïne.

We zijn echt dankbaar voor alle families die dit initiatief hebben gesteund en geholpen.

T-Gaid project

Eind februari 2022 gaf Prof.Dr. Ann Hallems in een video uitleg over de resultaten van het T-Gaid project. Dit wetenschappelijk onderzoek was erop gericht om loopproblemen bij Dravetpatiënten in kaart te brengen. De video is nog altijd te bekijken via onze website. Onze stichting financierde ook in de modernisering van het ganglab met 7000 euro.

Ervaringen delen

Lilian Bongers heeft haar ervaringsverhaal gedeeld bij JAZZ Pharmaceuticals Netherlands. Zij zullen Epidiolex op de Nederlandse markt brengen.

Zij heeft ook een bijdrage geleverd aan een klinische les over Dravet en gedrag op Kempenhaeghe tbv personeel dagbesteding.

Donaties

Ruim 35.000 aan sponsorgelden en donaties werd er in 2022 binnengehaald dankzij verschillende sponsoracties

We danken ook al onze kleine vaste donateurs die elke maand/elk jaar een donatie doen.

Financieel jaarverslag

Stichting Dravetsyndroom NL/VL
Balans t/m 31-12-2022



	Activa	Passiva
Rabobank rekening-courant	€ 286	
Rabobank spaarrekening	€ 87.489	
Algemene Reserve		€ 183.197
Saldo	€ 95.422	
	€ 183.197	€ 183.197

Omschrijving	Uitgaven	Inkomsten
Gelden gedoneerd tbv Dravetonderzoek	€ 130.000,00	
Overige algemene kosten	€ 20,00	
Contributie DSEF	€ 200,00	
Contributies en abonnementen	€ 307,00	
Vrijwilligersvergoeding	€ 160,00	
Reiskosten	€ 18,00	
Relatiegeschenken	€ 22,00	
Bankkosten	€ 119,00	
Afschrijving Nightwatch	€ 100,00	
Ontvangen donaties en giften		€ 18.375,00
Ontvangen gelden uit sponsoracties		€ 17.079,00
Opbrengst Doelshop/Trooper		€ 81,00
Rente	€ 10,00	
Saldo verlies		€ 95.421,00
	€ 130.956,00	€ 130.956,00

Bestuur

Het bestuur van de Stichting Dravetsyndroom NL/VL bestaat uit:

- Myra de Groot, voorzitter (NL)
- Valerie Berck, vice-voorzitter (B)
- Manoeska Verschoor, secretaris (NL)
- Lilian Bongers, penningmeester (NL)
- Evi Lagaeyse, bestuurslid (B)
- Karin Jibaja, bestuurslid (NL)
- Sam Kempers, aankomend bestuurslid (NL)
- Sebastiaan Koren, aankomend bestuurslid (NL)
- Dagmar Otten, aankomend bestuurslid (NL)

Overeenkomstig het Rooster van Aftreden is Manoeska Verschoor op 14 februari 2022 afgetreden en opnieuw toegetreden voor een periode van vier jaar. Het bestuur werkt volledig onbetaald. De stichting vergadert iedere twee maanden. Vergaderingen vinden online plaats om reistijd en –kosten te besparen. Daarnaast hebben de bestuursleden intensief contact via e-mail, WhatsApp en telefoon.

Na een eerdere oproep voor nieuwe bestuursleden eind 2021, konden wij in februari 2022 Sam Kempers, Dagmar Otten en Sebastiaan Koren verwelkomen als nieuwe vrijwilligers. Zij hebben alle drie besloten tot het bestuur toe te treden.

In oktober 2022 werd er een oproep geplaatst voor nieuwe bestuursleden die het huidige bestuur vanaf 2023 zouden kunnen vervangen.

Dankwoord

De Stichting Dravetsyndroom NL/VL dankt al haar donateurs voor hun financiële bijdragen en steun!

Ook veel dank aan de zorgverleners voor het doorverwijzen van (nieuwe) families naar onze stichting.

Veel dank aan al die wetenschappers die door middel van onderzoek meer willen leren over het Dravetsyndroom en ons hoop geven op een betere kwaliteit van leven voor Dravetpatiënten.

Speciaal woord van dank aan Sara Karakash voor het werk aan de website.

Tot slot danken we alle ouders, naasten en belangstellenden voor hun betrokkenheid bij - en vertrouwen in - de stichting!