

Jaarverslag Stichting Platform CADASIL 2023

CADASIL (Cerebraal Autosomaal Dominante Arteriopathie met Subcorticale Infarcten en Leukoencefalopathie) is een erfelijke, progressieve hersenziekte die kan leiden tot herseninfarcten en tot dementie. Het platform CADASIL heeft als doel het ondersteunen van wetenschappelijk onderzoek en het behartigen van de belangen van patiënten met deze zeldzame aandoening. Het Platform doet dit onder meer door het stimuleren van lotgenotencontact.

Lotgenotendag 15-4-2023

Op 15 april 2023 is opnieuw, na een onderbreking van enkele jaren samenhangend met de COVID-19 pandemie, een lotgenotendag georganiseerd door het Platform CADASIL. Deze keer werd de dag gehouden in het hoofgebouw van het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC). Er was veel animo voor deze dag, met meer dan 150 deelnemers was de opkomst ruim groter dan voorheen.

De dag werd geopend met een lezing van Marcel van Wijk die passages voorlas uit het boek dat hij en zijn echtgenote Marjorie van Wijk schreven over hun ervaringen met CADASIL. Dit boek heeft de nogal confronterende titel: "Ik had toch al dood moeten zijn".

In korte, heldere episodische verhalen worden zo hun belevenissen geschetst met de diagnose CADASIL bij Marcel, vanaf het moment dat de diagnose bij een familielid is gesteld, de aarzelingen wel of geen DNA test te doen, de belevenissen rond de geboorte van twee gezonde zonen en de eerste manifestaties van de ziekte bij Marcel, die hierdoor moet stoppen met werken.

Na de lunch volgde een presentatie van de Zweedse onderzoeker Helena Karlstrom die werkt aan de ontwikkeling van een behandeling van CADASIL. Zij vertelde dat zij CADASIL muizen, geconstrueerd in Leiden en gekweekt in Stockholm, heeft ingespoten met het afwijkende Notch3 eiwit dat stapelt in de wand van kleine bloedvaatjes van CADASIL patiënten en dat vrijwel zeker de oorzaak is van de ziekte. Door het inspuiten van het afwijkende Notch3 eiwit werd bij de muizen het immuunsysteem aangezet om het eiwit op te gaan ruimen, niet alleen in het bloed, maar ook in de vaatwand. De eerste resultaten van dit experimentele onderzoek waren bemoedigend: de muizen die het afwijkende Notch3 eiwit kregen ingespoten hadden na verloop van tijd minder eiwit aggregaten in de vaatwand dan de controle muizen.

Hoe bemoedigend deze resultaten ook zijn, er zal nog zeer veel tijdrovend onderzoek gedaan moeten worden om vast te stellen of deze immunisatie therapie effectief en veilig kan worden toegepast bij mensen met CADASIL

Na de theepauze waren er drie parallele werkgroepen:

Werkgroep A: "Een erfelijke aanleg en verzekeren, gaat dat samen?" door drs. Matthijs Timmermans, verbonden aan het Verbond van Verzekeraars.

Werkgroep B: "Verder na een slechte uitslag" door dr. Lucienne van der Meer, psycholoog verbonden aan de afdeling Klinische Genetica van het LUMC.

Werkgroep C: "Resultaten van de DiViNAS studie(s)" door drs. Minne Cerfontaine, promovendus in het researchteam dat zich in het LUMC met CADASIL bezighoudt.

Een grote klinische studie naar het beloop van de ziekte bij mensen met verschillende veranderingen in het *NOTCH3* gen.

Hierna werd ter afsluiting nog een korte plenaire sessie gehouden waarin de deelnemers aan alle sprekers van die dag vragen konden stellen.

Tijdens het weerzien bij de koffie bij aankomst, tijdens de lunch, de theepauze en de borrel was er ruimschoots gelegenheid met elkaar in gesprek te gaan en ervaringen met de aanleg voor de ziekte CADASIL onderling uit te wisselen.

Het contact met lotgenoten verliep heel verschillend. Voor de een was het zien van en het horen over de mogelijke gevolgen van deze ziekte confronterend, terwijl door anderen de aandacht voor hun ziekte en de problemen die deze met zich meebrengt als zeer zinvol werd ervaren. Zij konden troost putten uit het contact met lotgenoten.

De lotgenotendag is in deze vorm mede mogelijk gemaakt door een subsidie van de Hersenstichting. De Stichting Platform CADASIL is hiervoor zeer erkentelijk.

Bestuursverslag

Het Bestuur van de Stichting Platform CADASIL bestond in 2023 uit de volgende personen:

M.H. Breuning, voorzitter
M.C.L. Calle, vicevoorzitter
J. Van Run, co-secretaris en penningmeester
T.J.A. Delanoy, co-secretaris
P. van Zalingen, communicatieverantwoordelijke en webmaster
I. Van Nimwegen, bestuurslid
M.G. Rijdsorp, bestuurslid
J.H.A. Van Eeckhoudt, bestuurslid
D. Segers, bestuurslid
J. Ventevogel, adviseur

In de loop van 2023 hebben de volgende personen het bestuur verlaten: M.C.L. Calle, J. Ventevogel, J.H.A. Van Eeckhoudt en M.G. Rijdsorp. Dank aan de vertrekkende bestuursleden voor hun jarenlange constructieve inzet voor de Stichting Platform CADASIL.

Eind 2023 heeft T.J.A. Delanoy zijn co-secretarisfunctie teruggegeven aan het bestuur en zetelt voortaan als gewoon bestuurslid. Het secretarisschap wordt sindsdien waargenomen door M.H. Breuning, in afwachting van een nieuwe kandidaat.

2023 was ook het jaar waarin de Wetenschappelijke Advies Raad (WAR) van de stichting zijn beslag kreeg. Op dit moment maken de volgende personen deel uit van de WAR:

Dr. S.A.J. Lesnik Oberstein
Dr. Julie W. Rutten
Dr. Gido Gravesteyn

Em. Prof. Dr. H.P.H. Kremer
Dr. L. van der Meer

Het bestuur vergaderde vier keer, op 3-2-2023, 16-6-2023, 23-9-2023 en 15-12-2023. Op dezelfde data waren er ook Patformbijeenkomsten, waarin naast bovengenoemde bestuurs- en WAR-leden ook andere deelnemers, zowel lotgenoten als deskundigen, welkom zijn. Het Platform is de plaats waar nieuwe ideeën en ontwikkelingen in verband met (een therapie voor) CADASIL bediscussieerd worden.

Resultatenrekening

Stichting Platform Cadasil	Inkomsten	Uitgaven
----------------------------	-----------	----------

Resultaten rekening 2023

Bank	4676.1	01/01/2023
Ontvangen donaties	1130	
(collecte hersenstichting)	601	
		228.79 Bankkosten
		83.88 Representatie kosten
		8.45 Stichting kosten
		4901.8 Lotgenotendag
Bank	1184.18	12/31/2023