

ALS NU

2 / JULI 2023

Drie zussen binnen één gezin

Jan-Willem Weuring over ALS
bij zijn moeder en tantes

ALS patiëntenvereniging
ontwikkelt online Wegwijzer

Noodlottige diagnose

Elk jaar krijgen zo'n vijfhonderd Nederlanders te horen dat zij ALS, PSMA of PLS hebben. In één op de tien gevallen gaat het om een familiale of erfelijke variant. In dit nummer vertelt neuroloog en ALS-onderzoeker Wouter van Rheenen wat we tot nu toe weten van familiale ALS en hoe het onderzoek naar die variant ook van belang is voor sporadische ALS.

De 66-jarige Wim van Minkelen kreeg die noodlottige diagnose in oktober vorig jaar. Afwachten op wat komen gaat, is niets voor hem. Hij werkt nog een aantal uur per dag in een optiekzaak en meldde zich aan als lid van de patiëntenadviesraad. Op pagina 10 vertelt hij over zijn ervaringen met de door de patiëntenvereniging ontwikkelde Wegwijzer. 'Een waardevol kompas voor het niemandsland waarin je terecht komt na de diagnose', noemt hij het. Conny van der Meijden, secretaris van de patiëntenvereniging, legt uit waarom is gekozen voor een Wegwijzer in de vorm van een spoorboekje. ALS is een zeldzame ziekte, maar minder zeldzaam dan je misschien zou denken: één op de vierhonderd mensen wordt erdoor getroffen. Daarom blijft een dag als Wereld ALS Dag, op 21 juni, zo belangrijk. Het is een manier om de zichtbaarheid rond de ziekte te vergroten en fondsen te werven voor onderzoek naar een behandeling en zorg.

Dat doen wij ook met ons nieuwe evenement Artists Against ALS.

In aanloop naar en tijdens Wereld ALS Dag kon iedereen in Nederland zich opgeven voor een huiskamerconcert van artiesten zoals de 3JS, OG3NE, Diggy Dex, het Residentie Orkest en vele anderen. Zij speelden een akoestisch nummer passend bij het thema 'Tijd'.

Deze huiskamerconcerten werden verwerkt in een talkshow gepresenteerd door Natasja Froger, vanuit de Haagse bierbrouwerij de Kompaan. Je kunt die uitzending, met live optredens van onder meer Tim Akkerman en Diggy Dex, terugkijken op [als.nl](https://www.als.nl). We hopen dat Artists Against ALS net zo'n blijvertje wordt als de Tour du ALS, de Amsterdam City Swim en de ALS Sunrise Walk.

Frederique Kram, hoofdredacteur



Wat is ALS?

Amyotrofische laterale sclerose (ALS) is een ziekte van de zenuwcellen die de spieren aansturen. De exacte oorzaak van ALS is nog niet bekend. Evenmin bestaan er medicijnen die de ziekte kunnen stoppen of remmen. De gemiddelde levensverwachting van een ALS-patiënt is slechts drie tot vijf jaar. PSMA en PLS zijn aan ALS verwante ziekten.

ALSNU is een uitgave van Stichting ALS Nederland Stichting ALS Nederland werft fondsen voor onderzoek naar de oorzaak en behandeling van ALS, PSMA en PLS. Ook zet de stichting zich in voor een grotere bekendheid van de ziekte en een betere kwaliteit van zorg en leven voor de 1.500 patiënten die Nederland gemiddeld telt.

Redactie

Frederique Kram (hoofdredacteur), Danique van der Gaauw, Simone de Graaf, Conny van der Meijden, Kiki Riemens-Kruize, Michiel Scheeren, Arjen Duijts/Global Village Media (bladmanagement).

Met medewerking van

Leo Knebel, Erik Kottier, Bibejan Lansink, Wim van Minkelen, Limore Noach, Wouter van Rheenen, Brenda van Veen/Trés Content Tekstbureau, Kim van de Wetering, Jan-Willem Weuring, Jeike Wullms.

Vormgeving

René Mohrmann.

Productie

Mailtraffic.

Oplage

9.500.

Dit magazine wordt drie keer paar jaar uitgegeven.

De redactie behoudt zich het recht voor aangeleverde stukken in te korten c.q. niet te plaatsen.

Meer informatie

Stichting ALS Nederland
Koninginnegracht 7
2514 AA Den Haag
T 088 - 66 60 333
E info@als.nl
W [als.nl](https://www.als.nl)

Volg ons op sociale media

ALSnederland
 stichtingalsnederland
 ALSnederland
 stichtingalsnederland
 stichtingals



COVER

Fotograaf: Kim van de Wetering



04

DE FAMILIAIRE VARIANT VAN ALS

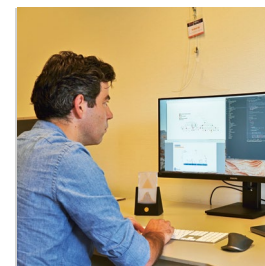
Twee jaar voordat de diagnose ALS bij de moeder van Jan-Willem Weuring werd gesteld, kreeg ze last van haar spraak. Net als haar zus Ellie, die inmiddels was overleden.



10

'HET IS ECHT EEN HOUVAST'

Patiënt Wim van Minkelen over de ALS Wegwijzer, die overigens geschikt is voor oogbesturing, en regelmatig wordt ververs en aangevuld met nieuwe informatie.



12

WAT WETEN WE OVER DE ERFELIJKE VARIANT VAN ALS?

We spreken erover met Wouter van Rheenen, ALS-onderzoeker en neuroloog bij UMC Utrecht.



16

JAAROVERZICHT 2022

We zijn ontzettend blij met en trots op iedereen die vorig jaar in actie kwam in de strijd tegen ALS, PSMA en PLS.



19

'SCHENKEN LOONT, OOK VOOR JEZELF'

Leo Knebel: 'Periodiek schenken geeft een goed gevoel. Ik doe tenminste iets.'

**JOUW
DONATIE IS
WELKOM!**

Steun onderzoek naar ALS, PSMA en PLS. Doneer direct **via [als.nl](https://www.als.nl)** of gebruik de **QR-code**. Een bijdrage overmaken op **NL 50 INGB 0000 100 000** kan natuurlijk ook. Bij een overboeking op onze ING-rekening krijgen we geen adres- of contactgegevens door. Stel je een reactie op prijs? Vermeld dan je contactgegevens in het opmerkingenveld. Veel dank!



DE FAMILIAIRE VARIANT VAN ALS

'ALLE DRIE DE ZUSSEN BINNEN ÉÉN GEZIN, DAT KAN TOCH NIET?'

Boosheid en verdriet overheersen als in maart 2020 Ina Weuring, de moeder van Jan-Willem Weuring, te horen krijgt dat zij ALS heeft. Dus toch, net als eerder haar twee zusters.

"In 2010, op het moment dat tante Ellie - een jongere zus van mijn moeder - klachten kreeg en later de diagnose ALS, wisten we nog weinig over deze ziekte", vertelt Jan-Willem. "Zes jaar later kreeg tante Janny, de andere zus van mijn moeder, ook ALS. Ik begon me zorgen te maken. Meteen dacht ik aan mijn moeder. Wat als...?"

Spraakklachten

"Twee jaar voordat de diagnose bij mijn moeder werd gesteld, kreeg ze last van haar spraak. Net als haar zus Ellie, die inmiddels was overleden." Toch werd de link met ALS niet direct gelegd. "In 2018 is mijn moeder aan een blaasverzakking geopereerd. De medicijnen die ze kreeg, hadden spraakklachten als bijwerking. Daar weten wij die klachten aan. Maar nadat ze met de medicijnen was gestopt, bleef zij moeilijk praten. De huisarts vond dat niet direct alarmerend.

De arts-assistent gelukkig wel en verwees haar door naar de KNO-arts. Die wilde haar in eerste instantie medicatie geven en na drie maanden weer terugzien." Ina greep in: 'Wacht even. U kent het hele verhaal nog niet. Ik heb twee zussen die zijn overleden aan ALS...'

"De arts schrok en belde direct met de neuroloog. Er werd een afspraak gemaakt en een paar weken later kregen we in het UMC Utrecht de diagnose ALS", vertelt de vader van Jan-Willem. "Alle drie de zussen binnen één gezin, dat kan toch niet?" Ze besluiten aan alle onderzoeken mee te doen en enige tijd later kwam een afwijking aan het C9orf72-gen aan het licht. Er is dus sprake van een familiale variant van de ziekte.

Wel of niet testen?

"Vrij snel nadat bekend werd dat het om een familiale variant ging, kon ik een DNA-onderzoek laten doen. Maar ik twijfelde of ik wilde weten of ik ook drager van de afwijking aan het C9orf72-gen ben." Na verwijzing van de huisarts kon Jan-Willem terecht bij het UMC Utrecht.

Ik ben meer in het hier en nu gaan leven omdat ik nu weet dat gezond blijven niet vanzelfsprekend is.

Ik had een gesprek met een maatschappelijk werker, maar in de weken na het gesprek vroeg ik me af wat ik er aan zou hebben als ik het wél wist. Dan zou ik bij elk spierpijntje tijdens het hardlopen denken: 'Oh, het zal toch niet?'. Daar ken ik mijzelf goed genoeg voor. Dus ik heb ervoor gekozen om het niet te weten. Ondanks dat, maak ik mij niet echt zorgen. Uiteindelijk moet je genieten van het leven, ook zonder te weten wat er zou kunnen gebeuren."

Zijn broer en zus hebben zich ook niet laten testen. Tenminste, tot nu toe nog niet. Omdat zij kinderen hebben, kunnen zij daar op een later moment anders



Een vroege foto van de drie zusjes. V.l.n.r. tante Janny, tante Ellie en Ina, de moeder van Jan-Willem.

over denken. Want als hun kinderen straks wellicht zelf ook aan kinderen gaan denken, dan zouden zij voor hen wel willen weten of zij drager zijn van de genafwijking. Jan-Willem: "Ik ben meer in het hier en nu gaan leven omdat ik nu weet dat gezond blijven niet vanzelfsprekend is. Ik zet me ook in voor de Stichting ALS Nederland. Bijvoorbeeld door mee te lopen met de ALS Sunrise Walk om geld in te zamelen voor onderzoek."

Niet opgelaten voelen

Strijdbaarheid en kwaliteit van leven staan voorop bij Jan-Willem en zijn ouders. Zijn moeder houdt erg van koken en dat deed zij nog steeds graag, ondanks dat ze daarvan niet meer kon genieten omdat kauwen en slikken steeds lastiger werd. "Mijn vader zei toen: 'Neem toch een klein hapje en leg het op je tong, zodat je wel geniet van wat je voor ons hebt gekookt'." Wat zowel Jan-Willem als zijn vader willen benadrukken, is dat je los moet laten dat je je opgelaten voelt. "In de tijd dat mijn moeder nog wel kon slikken en kauwen, zij het minder krachtig, at zij gepureerd voedsel. In een restaurant vroegen wij een keer om de spaghetti te pureren. Ze keken wel raar op, maar toen we het uitlegden, waren ze begripvol. Net als nu, als ze op gezette tijden voeding via de PEG-sonde krijgt. We

schamen ons er nu niet meer voor en zoeken een rustige plaats om de voeding toe te dienen, waar we ook zijn."

Kijken naar wat wel kan

Vanaf medio 2021 doet zijn moeder mee met een medicijnonderzoek. Dat ze daarmee is begonnen geeft hen hoop. Al is het maar een klein vlammetje. Jan-Willem: "Er zijn nu bijvoorbeeld medicijnen om het ziekteproces te vertragen. Die heeft mijn moeder ook gehad om de achteruitgang van de spraak te vertragen." Zijn vader is er ook blij mee. "Half april gaf mijn vrouw aan dat ze geen trillingen meer in haar armen had terwijl ze die daarvoor wel had. Dat zie ik als de sprongen die gemaakt worden, waarover professor Veldink van het UMC Utrecht het in 2020 bij de diagnose al had." Jan-Willem vult aan: "Ik denk dat een gezonde leefstijl en een actief leven zeker bijdraagt aan het tempo van het ziekteproces en het moment waarop je het krijgt. Hoe je mentaal met de ziekte omgaat, speelt denk ik ook mee. Mijn ouders kijken vooral naar wat nog wel mogelijk is en genieten van de kleine dingen. Ze fietsen nog en gaan met de caravan op pad." Zijn vader voegt er nog aan toe dat er voor hem en zijn vrouw geen enkele twijfel was om onlangs hun vijftigjarige huwelijk te vieren: "Wij kijken naar wat nog wel kan." <



Ben jij erbij?

Zet je in voor de strijd tegen ALS, PSMA en PLS



Dam tot Damloop

Ren ALS de wereld uit en doe, samen met duizenden anderen, mee aan hét hardloopefeest van Nederland: de Dam tot Damloop. Je start in Amsterdam en rent door de IJtunnel naar de finish in het karakteristieke Zaandam. Laat jij je sponsoren in de strijd tegen ALS? Een goede stok achter de deur om je PR te verbeteren. Geen tijd te verliezen!



Wanneer: zondag 17 september 2023

Waar: van Amsterdam naar Zaandam

Meer weten: hardlopen.alsacties.nl/project/dam-tot-damloop-2023



De Earring & Ik

George Kooymans, gitarist van de legendarische rockband Golden Earring, heeft ALS. Daarom heeft de band geen afscheidsconcert kunnen geven voor de fans. Om die reden geven de fans nu een afscheidsconcert* voor de Earring: duizend muzikanten die Earring-nummers zingen en spelen in Ahoy Rotterdam! Met als doel: een fantastisch concert voor de band, muzikanten en fans én zoveel mogelijk aandacht voor ALS.



Wanneer: woensdag 18 oktober 2023

Waar: Ahoy Rotterdam

Meer weten: deearringenik.nl

* De Earring & Ik gaat alleen door als de organisatie de financiering rond krijgt.



ALS Financieel Diner

Dit jaar organiseert Stichting ALS Nederland in nauwe samenwerking met de financiële sector het ALS Financieel Diner. Een sterrendiner voor en door financials met het doel zoveel mogelijk geld op te halen voor de strijd tegen ALS. Onder begeleiding van de beroemde chef Ramon Beuk zal een complete brigade van financials* een heerlijk diner serveren aan ruim 200 gasten. Het evenement vindt plaats in de Volksbank in Utrecht en er zullen verschillende artiesten optreden. Daar wil je bij zijn!



Wanneer: dinsdag 31 oktober 2023

Waar: Utrecht

Meer weten: alsfinancieeldiner.nl

* Financials is een verzamelnaam voor mensen werkzaam in de financiële sector.

Naast deze evenementen zijn er nog volop andere acties en evenementen in de strijd tegen ALS, PSMA en PLS. Meer weten? Ga naar als.nl/evenementen of volg ons op **social media**.



21 JUNI 2023 ARTISTS AGAINST ALS



HUISKAMERCONCERTEN DOOR HEEL NEDERLAND VOOR WERELD ALS DAG

8

Op woensdag 21 juni was het Wereld ALS Dag. In aanloop naar deze dag lanceerden we het nieuwe initiatief 'Artists Against ALS'. Om aandacht te vragen voor de dodelijke zenuw-/spierziekte ALS gaven muzikanten huiskamerconcerten door heel Nederland, met als thema: tijd.

Een intiem liveoptreden winnen

Via een online formulier konden mensen zich inschrijven voor een concert in een huiskamer of andere intieme setting zoals de achtertuin, in de bedrijfskantine of in het buurthuis. Inschrijvers maakten onder andere kans op een akoestisch optreden van OG3NE, de 3JS of singer-songwriter Channah.

Uitzending Artists Against ALS

Enkele van deze optredens zijn te zien in de online uitzending die op Wereld ALS Dag werd gelanceerd. Het is een bijzondere en intieme uitzending geworden vol muzikale hoogtepunten en handvatten voor iedereen die te maken heeft met ALS, PMSA of PLS of daar meer over wil weten. In de uitzending, gepresenteerd door Natasja Froger, zijn onder andere optredens van Diggy Dex, Tim Akkerman, OG3NE en de 3JS te zien rondom het thema 'tijd'. Jij kunt Artists Against ALS 2023 nog meebeleven vanuit jouw eigen huiskamer! Kijk de uitzending terug op als.nl/artists-against-als



Intiem huiskamerconcert bij ALS-patiënt Maurits



Topviolisten Yuki Hayakashi en Francisca Portugal, beiden werkzaam bij het Residentie Orkest Den Haag, gaven dinsdagmiddag 9 mei een intiem huiskamer-concert bij de 48-jarige Maurits van Selms. Maurits heeft inmiddels vijftientig jaar de diagnose ALS: "Mijn leven is door ALS drastisch veranderd. Voordat ik de diagnose ALS kreeg speelde ik contrabas in verschillende orkesten, dus muziek maakte een groot deel uit van mijn leven. Nog steeds ben ik gek op klassieke muziek maar naar concerten gaan is niet altijd even makkelijk. Daarom was ik zo blij verrast met dit huiskamerconcert!" Voor de gelegenheid waren ook ALS-patiënt Conny van der Meijden en een aantal burens en bekenden aanwezig.

COLUMN

Onder de indruk

Mijn eerste maanden bij Stichting ALS Nederland stonden in het teken van kennismaken en bijzondere ontmoetingen. Zo mocht ik een dag meelopen met hoofdonderzoeker van het ALS Centrum Leonard van den Berg en revalidatiearts Esther Kruitwagen. Ik ben zeer onder de indruk van hun werk en dat van hun collega artsen. Het is mooi om te zien hoe zij zich inzetten voor hun patiënten.

Dat ben ik ook van de enorme betrokkenheid van patiënten, hun naasten en nabestaanden. Er zijn zoveel mensen die zich op een bijzondere manier inzetten om anderen te helpen. Zoals Andrea. Tijdens de ALS Sunrise Walk, die zij liep met haar kinderen, ontmoette ik haar. Ze is ook bestuurslid voor de ALS patiëntenvereniging. Voor haar eigen man is het te laat - hij overleed in 2022 - maar hierdoor is zij juist heel gedreven om iets te betekenen voor de mensen die nu getroffen worden door de ziekte.

” Er zijn zoveel mensen die zich op een bijzondere manier inzetten om anderen te helpen.

Hoe lastig het is om afhankelijk te zijn van de zorg van anderen, leerde ik van mijn ontmoeting met een patiënte. "Als ik jeuk heb op mijn hoofd, moet ik aan mijn man vragen of hij even wil kriebelen", vertelde ze. "Maar hij moet al zoveel voor me doen. Dus neem ik die jeuk maar op de koop toe."

Wat me ook aangreep is een filmpje dat een andere patiënte me stuurde. Daarin vertelt zij dat ze te laat was

Limore Noach,
directeur van Stichting
ALS Nederland over haar
ervaringen van haar
eerste maanden bij de
Stichting.



met het opnemen van haar eigen stemgeluid voor spraakcomputer Tobii. Nu zal één van de standaardstemmen van Toby de stem zijn die haar man zich later zal herinneren. Een verdrietig besef. Het aanvragen van hulpmiddelen als Tobii kost vaak veel tijd. Kostbare tijd, die je liever aan iets anders besteedt dan aan administratieve regels en rompslomp. Hoe beter het in de toekomst gaat lukken om de progressie van de ziekte af te remmen, hoe belangrijker de zorg voor ALS-, PSMA- en PLS-patiënten zal worden. Want je wil niet alleen zo lang mogelijk leven, je wil dat leven ook zo prettig mogelijk inrichten. Ik zie het als een belangrijke taak van de Stichting om zoveel mogelijk geld op te halen voor projecten die hieraan bijdragen.

Wat ik óók belangrijk vind, is de zorg voor onze eigen medewerkers. We zijn met een klein team dat ontzettend hard werkt. Vaak ook buiten kantooruren, omdat evenementen en bijeenkomsten nu juist vaak 's avonds en in het weekend plaatsvinden. Dat doen zij met liefde en enorm veel gedrevenheid, juist omdat ze zo betrokken zijn bij patiënten en hun naasten. Het is een voorrecht om met zo'n team te mogen werken.

De komende maanden staan er weer interessante ontmoetingen en evenementen op de planning. Zo kijk ik uit naar mijn eerste Tour du ALS. Ik hoop jullie daar, of bij één van onze andere evenementen, te ontmoeten. <

9

ALS PATIËNTENVERENIGING PRESENTEERT WEGWIJZER

'IK KWAM IN EEN ROLLERCOASTER TERECHT EN ZAT MET VEEL VRAGEN'

Wanneer je de diagnose ALS, PSMA of PLS krijgt komt er veel op je af. Waar vinden jij en je naasten de juiste informatie, passend bij de ziektefase waarin je je bevindt? De ALS patiëntenvereniging ontwikkelde de ALS Wegwijzer om die zoektocht te vergemakkelijken. **Wim van Minkelen**, sinds kort lid van de patiëntenadviesraad van de vereniging, is enthousiast. "Het is echt een houvast."

Alsof hij zich plotseling in een niemandsland bevond, zo ervaarde de 66-jarige Wim van Minkelen het, toen hij in oktober 2022 de diagnose ALS kreeg. "Wat staat mij te wachten, wat heb ik nu nodig en wat in de toekomst?" ALS was het laatste waar hij aan dacht, toen hij tijdens het klussen aan zijn nieuwe appartement merkte dat hij moeilijker overeind kwam en in de maanden daarna steeds meer moeite kreeg met lopen. "Ik kwam in een enorme rollercoaster terecht en zat vooral met heel veel vragen."

Spoorboekje

"Online is er veel informatie te vinden over ALS, PSMA en PLS", zegt Conny van der Meijden, secretaris van de patiëntenvereniging. "Ook onze eigen website werd alsmaar voller en voller, maar niet alle informatie is even relevant in elke fase van het ziekteproces." Zo ontstond het idee voor een wegwijzer in de vorm van een spoorboekje. Van der Meijden: "Je bent ongewild aan een soort treinreis met onbekende bestemming begonnen." Het spoorboekje kent vijf stations: Begin, Straks, Later, Laatste fase en Nazorg. Dat is een belangrijk kompas, beaamt Wim van Minkelen. "De ziekte verloopt voor iedereen anders, en bij ieder in een ander tempo."

Toch is vooralsnog de harde waarheid dat we allemaal dezelfde stations aandoen."

Op elk station staat handige informatie gerubriceerd, verdeeld over 'perrons'. Bijvoorbeeld: diagnose, erfelijkheid en behandeling (bij 'Begin') en instanties en regelingen en positieve activiteiten bij 'Straks'. Die indeling in fases is belangrijk, zegt Conny. "ALS je nog maar net de diagnose hebt gekregen, ben je misschien nog niet toe aan informatie over de laatste fase." Wim van Minkelen kan zich dat voorstellen, maar hij staat bij hij er zelf toch iets anders in. Al houdt óók hij vast aan die

Wat staat mij te wachten, wat heb ik nu nodig en wat in de toekomst?

laatste stroalm van een mogelijk medicijn, toch heeft hij al gesprekken gevoerd met zijn huisarts over de laatste fase. "Ik heb mijn beleving en levensverhaal vanaf de diagnose opgeschreven als een dagboek voor mijn twee kinderen van 35 en 28. Zodat zij ook weten hoe ik omga met ALS in mijn leven. Dat is ook een manier om het voor mezelf, en mijn partner Irene, te verwerken en behapbaar te maken."

Steeds opnieuw aangevuld

De ALS Wegwijzer, die overigens geschikt is voor oogbesturing, wordt regelmatig verversd en aangevuld met nieuwe informatie, benadrukt Conny. Op elk station licht het perron 'Persoonlijk contact' automatisch op. "Ook al zitten we met vijftienhonderd patiënten en hun naasten in de trein: iedereen heeft een ander verhaal, andere bagage en andere behoeften. In elke fase is persoonlijk contact, met ons contactteam en de online lotgenotenuren, van belang." Opticien en optometrist Van Minkelen runde vijftientig jaar een optiekzaak in Arnhem en werkt op dit moment nog een paar uur per week als adviseur in één van de twee zaken waarover hij de laatste jaren het beheer had. "Ik ben niet van plan vanaf nu te gaan zitten wachten op de dingen die gaan komen." Deze maand heeft hij een huis gehuurd op een camping in Zuid-Frankrijk, voor hem en zijn kinderen om de Tour du ALS te beleven. Ook Wim's vriend Reinie en zijn partner Helene gaan mee. "Reinie gaat meefietsen om meer geld bijeen te krijgen voor het onderzoek naar ALS. Dat vind ik fantastisch." Wim hoopt dat veel mensen de Wegwijzer gaan gebruiken. "Het is een zeer handige en goede informatievoorziening die kan helpen de weg te vinden in het niemandsland." <



Steeds meer kennis over familiale ALS



INTERVIEW
TEKST: BIBEJAN LANSINK
FOTO'S: ERIK KOTTIER

Wat weten we op dit moment over de erfelijke variant van ALS? En kan die kennis ook relevant zijn voor sporadische ALS? We spreken erover met **Wouter van Rheenen, ALS-onderzoeker en neuroloog bij UMC Utrecht.**

Voor wie de ziekte nog relatief onbekend is: wat verstaan we onder familiale ALS?

“Bij familiale ALS gaat het, in tegenstelling tot sporadische ALS, om een erfelijk bepaalde ziekte die van generatie op generatie wordt overgedragen. Inmiddels weten we dat binnen een familie (meestal) één specifieke genmutatie daarvan de oorzaak is. Bij zo’n zestig procent van de patiënten met familiale ALS kunnen we nu een mutatie in een van de bekende ALS-genen aantonen.”

Waarom lukt dat niet voor die andere veertig procent?

“Om die mutatie te vinden, moet je het DNA van veel familieleden met elkaar vergelijken. Omdat ALS een ziekte is die zich meestal op latere leeftijd openbaart, betekent het dat veel familieleden van de generaties ervóór niet meer in leven zijn. Daarom is genetisch onderzoek naar ALS moeilijker dan bijvoorbeeld erfelijke ziektes die op kinderleeftijd ontstaan. “Overigens: hoe verder de verwantschap, hoe beter. Met je broer of zus deel je al de helft van je DNA. Met een verre neef of nicht deel je maar een klein stukje van je DNA. Dan weet je al dat de oorzaak ergens op dat kleine stukje DNA te vinden is.”

Slechts tien procent van alle ALS-patiënten heeft die erfelijke variant. Hoe groot is de kans dat dat percentage wordt verhoogd, omdat voor sporadische ALS toch een genetische oorzaak wordt gevonden?

“Die is niet zo groot, en dat is maar goed ook: het zou betekenen dat ook alle familieleden van iemand met sporadische ALS zich zorgen moeten maken. We weten wel dat bij sporadische ALS niet één gen betrokken is maar een combinatie van genen. Het betekent dat er een genetische aanleg is. Maar die aanleg alleen is niet voldoende om ALS te krijgen.” “Stel, je hebt aanleg om goed te kunnen voetballen. Daarmee haal je nog niet de Champions League. Daarvoor moet je heel hard trainen, geluk hebben, op de juiste plek geboren worden en gescout worden. Zo werkt het ook met genetische aanleg voor ALS - maar dan in negatieve zin. We beginnen nu wel beter te begrijpen welke factoren een rol spelen bij die genetische aanleg. We hebben nu al meer dan twintig genen geïdentificeerd.”

Familiaire ALS mag voor de familie geen goed nieuws zijn, het is wel de variant waarvoor mogelijk medicatie beschikbaar is.

“Dat is inderdaad dubbel. Het is logisch, omdat die erfelijke variant één genetische oorzaak heeft. Als het

lukt om die weg te nemen, kan je de ziekte afremmen. Maar omdat we die genetische aanleg van sporadische ALS ook beter leren kennen, worden sinds kort ook daar nu gentherapeutische middelen voor ontwikkeld. De hoop is dat als je een beetje van die aanleg wegneemt, je de ziekte ook kan remmen. Om de Champions League analogie weer te gebruiken: zonder aanleg bereik je die competitie sowieso niet. We weten nu dat we met gengerichte therapie ALS voor een kleine groep patiënten kunnen remmen. Het is zaak om bij zo veel mogelijk patiënten mutaties te vinden die betrokken zijn bij de ziekte. Op die manier kunnen we hopelijk in de toekomst therapieën voor iedereen ontwikkelen.

” Eén op de vierhonderd mensen krijgt ALS; dat is minder zeldzaam dan je zou denken.

13

Wat kunnen de projecten ALPINE en Project MinE hierin betekenen?

Met ALPINE doen we familieonderzoek binnen sporadische ALS. MinE heeft als doel van alle ALS-patiënten hun volledige DNA in kaart te brengen en die te vergelijken met gezonde controlepersonen. Het nadeel van MinE is dat het een omvangrijk en kostbaar onderzoek is dat vooral gericht is op groepen. Met ALPINE willen we meer focussen op die ene patiënt en zijn familie. Bijzonder aan de data van MinE is dat we op basis van genen familieverbanden kunnen ontdekken tussen twee ALS-patiënten die niet wisten dat ze verwant zijn. Daarmee is de cirkel rond, want als je twee patiënten vindt die verre verwanten zijn, kun je ze goed vergelijken. Welke stukjes delen jullie? En waarin verschilt dat van het DNA van mensen zonder ALS? Dat berekenen van familieverbanden is intensief speurwerk, waarop een supercomputer weken aan het rekenen is. We vragen deelnemers aan ALPINE ook wie hun ouders waren en voorouders en putten ook uit het digitale bevolkingsregister, om nog meer familieverbanden te vinden.”



Als iemand de genmutatie heeft die bij familiäre ALS hoort, hoe groot is dan de kans dat hij of zij ALS krijgt?

“Daar is nog weinig over bekend. Wel kun je dit zeggen: als iemand een grote familie heeft en er is maar één familielid die ALS heeft gekregen, dan is de kans heel klein dat meer mensen het krijgen. Toch: één op de vierhonderd mensen krijgt ALS. Dat is minder zeldzaam dan je zou denken, en dat heeft een verdrietige oorzaak, namelijk: dat veel mensen die het krijgen, vroeg overlijden. Als er sprake is van familiäre ALS en we kennen de oorzaak, dan bieden we de familie altijd aan om zich te laten voorlichten over genetisch testen. Zeker als er sprake is van een kinderwens. ALS is een dermate ernstige ziekte dat prenatale screeningsdiagnostiek mogelijk is.”

Adviseren jullie patiënten daar ook in?

“Nee, we geven alleen voorlichting. Het besluit om wel of niet te laten testen is een hele persoonlijke afweging. Maar je wil wel dat mensen zelf een afgewogen beslissing kunnen nemen. Goede voorlichting, in dit geval door een klinisch geneticus - de enige die mensen zonder klachten genetisch mag testen - is dus essentieel. Die discussie is wel veranderd nu er voor sommige vormen van familiäre ALS een behandeling bestaat. Vroeger zeiden mensen: er is toch geen behandeling, dus wat moet ik met die informatie? Dat kan nu anders zijn. Informeren is ook van belang omdat we vermoeden dat je voor het beste resultaat zo vroeg mogelijk nadat de ziekte begint, moet beginnen met gentherapie.”

Valt het verloop van de ziekte ook al te voorspellen?

“Nee, in de regel niet. Dat kan alleen bij sommige zeer zeldzame genetische vormen. Daarvan zien we maar twee of drie patiënten per jaar. Die snelheid blijft een groot raadsel. Zelfs binnen een familie met dezelfde genetische oorzaak zien we grote verschillen. De een

gaat hard achteruit, of krijgt het op jonge leeftijd, de ander niet. Ook naar het verloop doen we veel onderzoek en kijken we of er genetische oorzaken voor zijn. We denken van wel.”

Wat is de laatste status van gentherapeutische behandelingen?

“Voor familiäre ALS door een mutatie in het SOD1 gen bestaat er nu een gen-gerichte behandeling met Tofersen. In Nederland geldt dat voor enkele patiënten per jaar. Het middel Tofersen is voorwaardelijk goedgekeurd door de FDA en ligt nu ter goedkeuring bij het Europese agentschap (EMA). Gelukkig kunnen we patiënten met een SOD1-mutatie de behandeling wel al aanbieden. In studieverband behandelen we nu mensen met een afwijking in het FUS-gen. Voor sporadische ALS loopt er een studie naar Ataxine-2 gentherapie. Er worden meer gentherapeutische middelen ontwikkeld waar ik echt hoopvol over ben, maar helaas is niet elk gen even makkelijk te behandelen. De eerste poging om het C9orf72-gen te behandelen bleek namelijk niet te werken. Ik kan me voorstellen dat Europese goedkeuring voor werkzame middelen er voor patiënten niet snel genoeg kan komen. Daarom werken we internationaal samen om ervoor te zorgen dat patiënten die in aanmerking komen, toegang kunnen krijgen tot de therapie in studieverband.” <

Meer informatie over de erfelijke variant van ALS?

Project MinE
projectmine.com

ALPINE



Inspiratie



TOP-actie van Topbloemen!

Iedere maand stelt Topbloemen een Goede Doelen Boeket samen. In april was Stichting ALS Nederland het goede doel. Per verkocht boeket doneerde Topbloemen 5 euro aan de strijd tegen ALS. Er werden veel mensen blij gemaakt met het fleurige boeket veldbloemen, want de actie heeft maar liefst 3.505 euro opgeleverd.



Politie gaat de strijd aan

Eenheid Amsterdam van de politie ging de strijd aan voor alle mensen met ALS, maar in het bijzonder voor hun collega Arnoud. Na het startschot in het Olympisch Stadion heeft de Eenheid 24 uur non-stop in estafettevorm hardgelopen en gewandeld. En met succes, want na afloop stond de teller op 25.015 euro. Prachtig om te zien dat zoveel collega's samen hebben bijgedragen aan een oplossing voor ALS!



Workum 24 uur in actie

Vanuit het sportcentrum maakte Retro Radio een radio-uitzending, waar in ruil voor donaties verzoeknummers aangevraagd konden worden. Daarnaast kwamen verschillende sportverenigingen in actie en werd er afgesloten met een spetterend optreden. Deze inspanningen leverden een prachtig bedrag op: 24.329 euro!



Veiling 1e Kistje Meischol

Op maandag 15 mei vond de jaarlijkse veiling van het 1e Kistje Meischol plaats. Ieder jaar gaat de opbrengst naar een goed doel en dit keer waren wij de gelukkige. Er werd flink geboden, wat ertoe leidde dat onze directeur Limore samen met ALS-ambassadeur Thomas Acda een cheque ter waarde van 72.075 euro in ontvangst mocht nemen. Een Urks bedrijf liet na afloop weten dit bedrag aan te vullen tot 75.000 euro. Stichting Visserijdagen Urk en alle bidders, bedankt!

Kom ook in actie voor onderzoek naar ALS, check alsacties.nl!

2022 in een oogopslag

Wij geloven dat, als we onze krachten bundelen, genezing van ALS, PSMA en PLS mogelijk is. We zijn ontzettend blij en trots dat jullie in 2022 (weer) massaal in actie kwamen. Ook ontvingen we mooie schenkingen en nalatenschappen. Fantastisch want deze gezamenlijke inspanning heeft ertoe geleid dat we **7.800.000** euro hebben opgehaald, waarvan we maar liefst **82,5%** aan onze doelstellingen hebben besteed.

Wij halen geld op voor:

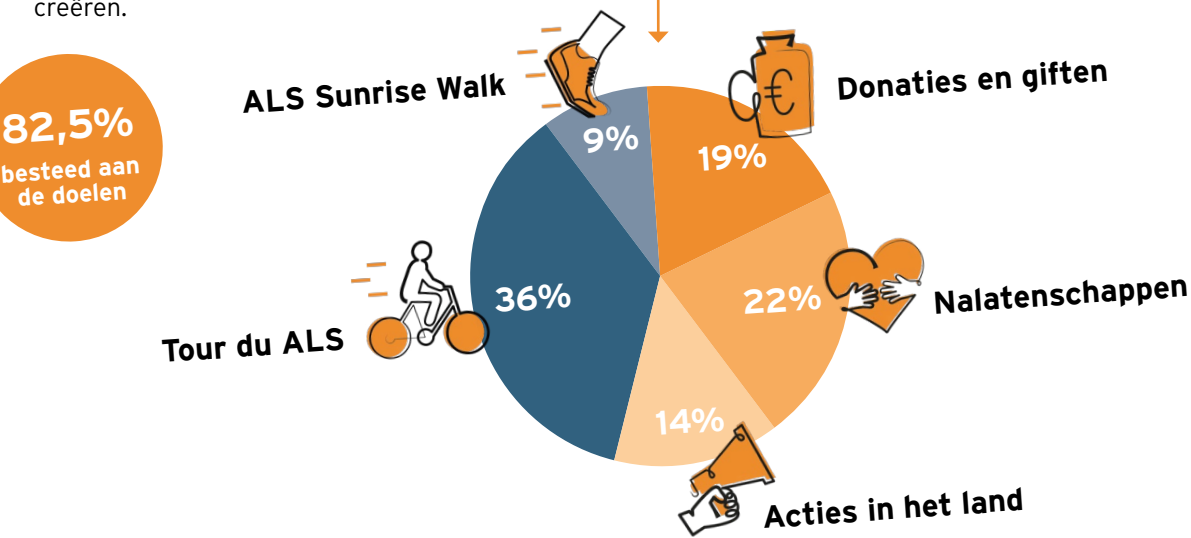
- 1 **Wetenschappelijk onderzoek** naar de oorzaak en behandeling van ALS, PSMA en PLS.
- 2 Projecten die de **kwaliteit van zorg en leven** van mensen met ALS, PSMA en PLS en hun naasten verbeteren.
- 3 Het vergroten van de **naamsbekendheid** van ALS om zo meer steun en begrip rondom de ziekte te creëren.

Stijging in inkomsten

Jullie gezamenlijke inspanning heeft niet alleen geleid tot een prachtige opbrengst maar ook tot een stijging in inkomsten. Ten opzichte van 2021 hebben we **26%** meer opgehaald. Geweldig!

Particulieren	4.500.000 euro
(Non)profit organisaties	875.000 euro
Loterijen	425.000 euro
Evenementen door derden*	2.000.000 euro
Totaal inkomsten	7.800.000 euro

* Evenementen georganiseerd door derden om geld op te halen voor onderzoek naar ALS zoals de Amsterdam City Swim, A Local Swim Westland en de Vierdaagse Sponsorloop.



ALS Sunrise Walk



935 wandelaars zetten ALS in het licht en haalden **€ 393.560** op.

Tour du ALS



760 wandelaars, hardlopers en fietsers beklommen de Mont Ventoux, en haalden **€ 1.597.133** op.

Amsterdam City Swim



2.500 zwemmers sprongen in de Amsterdamse grachten en haalden **€ 1.120.704** op.

Onderzoeksprojecten

In 2022 financierden wij **15 onderzoeken** die bijdragen aan onze doelstellingen. Hieronder vind je een aantal van deze onderzoeken.

SurvivALS



Hoe snel de ziekte ALS verloopt verschilt erg per patiënt. Sommige patiënten leven na de diagnose nog 10 jaar, anderen overlijden na 1 jaar. In het onderzoek SurvivALS worden (genetische) factoren die van invloed zijn op de ziekteprogressie onderzocht. Deze factoren zijn belangrijke aanknopingspunten voor nieuwe behandelingen om de progressie te vertragen of stoppen.

Beslisondersteuning hulpmiddelen en woonvoorzieningen



Mensen met ALS worden geconfronteerd met lastige beslissingen die zij moeten nemen over hulpmiddelen en (woon)voorzieningen. Zo lastig dat de beslissing vaak vooruitgeschoven wordt. Aangezien de realisatie tijd kost, kan goede ondersteuning vanuit de zorgverlener in dit proces heel erg helpen. In dit project wordt een handreiking ontwikkeld die zorgverleners hierbij helpt.

ATAXALS



De afgelopen jaren zijn verschillende genen ontdekt die van invloed zijn op (het ontstaan van) ALS, waaronder het ATXN2-gen. Een gen dat een gebied heeft waarin bepaalde DNA-stukjes herhaald worden, ook wel repeat genoemd. Bij een selecte groep ALS-patiënten is aangetoond dat deze verlenging bijdraagt aan het ziekteproces. Voor het ontwikkelen van (nieuwe) medicatie voor deze groep patiënten, is het belangrijk inzicht te verkrijgen in hoe de repeat precies werkt.

ALS-app in ALS Care Network



In dit project wordt van de eerder ontwikkelde app ALS Thuismeten & Coachen bepaald wat het effect is op de kwaliteit van zorg, de veiligheid en de zorgkosten in vergelijking met traditionele ALS-zorg. Met een wetenschappelijke onderbouwing van de meerwaarde van de app, zal het ALS Zorgnetwerk deze vaker inzetten.

Meer informatie over deze (en andere) onderzoeken vind je op als.nl/onderzoek.



Bedankt!

In de strijd tegen ALS hebben we geen tijd te verliezen. In 2022 is wederom gebleken dat jullie, onze trouwe achterban, dit als geen ander beseffen. We zijn enorm dankbaar voor jullie inzet en hopen dat we in de toekomst op jullie steun mogen blijven rekenen. Benieuwd naar een volledig verslag van wat we in 2022 samen hebben bereikt? Je vindt ons jaarverslag op als.nl/jaarverslagen.

Tips

Kijktip: 'Mijn vader heeft ALS'

Klokhuisaflevering 'Mijn vader heeft ALS' gaat over Igor, de vader van Kaat, Mink en Fedor. Hij heeft ALS. Hoe is het om hiermee te leven en wat doe je als je vader deze ziekte heeft? Ook onderzoeker Marion Sommers-Spijkerman komt aan het woord. Zij ontwikkelde informatie speciaal voor kinderen om praten over ALS makkelijker te maken. Een aanrader om samen te kijken. Kijk de aflevering terug via:



hetklokhuis.nl/tv-uitzending/5038/mijn-vader-heeft-als.



'ALS alles anders wordt'

Al een tijdje volgen wij ALS-patiënt Geert Jongeneel en zijn gezin; vrouw Barbara, zoon Kars en dochters Naomi en Emma. In een documentaire reeks genaamd 'ALS alles anders wordt' geven zij een kijkje in hun leven met ALS. Afgelopen maand kwam aflevering 4 uit. In deze aflevering geborgenheid, de betekenis van houden van in het hier en nu en momenten vastleggen.

Bekijk de aflevering(en) op onze website: als.nl/wat-is-als/video-en-film/ervaringsverhalen



Een mooi gebaar: uitvaartcollecte

Steeds meer mensen kiezen ervoor bij een uitvaart te vragen om een donatie in plaats van bloemen. Met de uitvaartcollecte wordt geld ingezameld voor wetenschappelijk onderzoek naar de behandeling van ALS, PMSA en PLS. Een mooie manier om jouw dierbare te herdenken en zijn of haar strijd voort te zetten. Meer informatie vind je op:

als.nl/uitvaartcollecte.



Luistertip: Wat A.L.S.

Pim Ottenhof schreef het nummer *Wat A.L.S.* speciaal voor een dierbaar familielid met ALS. Hij vertelt over het nummer: "Een afscheidsbrief is het niet, want iemand met ALS heeft nooit een voltooid leven. Het is heel moeilijk om iets te schrijven voor iemand die weet dat de zandloper net is omgedraaid." De opbrengst van het nummer gaat naar Stichting ALS Nederland. Luister het nummer via **Spotify**.



SCHENKEN
TEKST: BRENDA VAN VEEN
FOTO: JEIKE WULLMS

'PERIODIEK SCHENKEN GEEFT EEN GOED GEVOEL. IK DOE TENMINSTE IETS.'

Slechts dertien maanden na de diagnose verloor **Leo Knebel (78)** zijn vrouw **Truus** aan ALS. "We hadden een goed leven. En nog zoveel plannen samen."



voor het onderzoek naar ALS. Het zijn 'maar' vijfhonderd nieuwe patiënten in Nederland per jaar. Maar dat zijn er vijfhonderd te veel. Om een oplossing te vinden is er geld nodig. Daarom besloot ik - na het overlijden van Truus - periodiek te gaan schenken."

Periodiek schenken

"Ik schenk vijf jaar lang een vast bedrag aan Stichting ALS Nederland. Relatiebeheerder Anja informeerde me over het

Leo herinnert zich de uitspraak van de neuroloog nog goed: 'Ik hoop niet dat de uitslag ALS is. Dat is een doodvonnis.' Omdat Truus eind 2016 last kreeg met slikken en praten, werd ze na diverse onderzoeken verwezen naar het ALS Centrum in Utrecht. Hier kreeg zij in februari 2017 de diagnose ALS. "Je wereld stort in.

belastingvoordeel bij het aangaan van een periodieke schenkingsovereenkomst. Een mooie bijkomstigheid, maar voor mij niet de hoofdreden. Ik wilde mijn schenkingen graag vastleggen omdat de stichting moet kunnen rekenen op deze inkomsten. Schenken loont. Ook voor jezelf. Het geeft een goed gevoel. Ik doe tenminste iets. Ik probeer er zoveel mogelijk over te vertellen aan vrienden en kennissen. Die probeer ik te overtuigen om ook iets te doen. Het onderzoek naar ALS moet doorgaan. Deze ziekte gun je zelfs je grootste vijand niet." <

// Schenken loont, ook voor jezelf.

Truus was een mensenmens. Iemand die makkelijk contact maakte. Ze had bulbair ALS, de vorm waarbij eerst het praten en slikken achteruitgaat. Na zo'n drie maanden kon ze niet meer praten. Dat ze niet meer kon communiceren vond ze vreselijk." Langzaam begonnen ook andere lichaamsdelen uit te vallen. In maart 2018 overleed Truus. "Ze werd gecremeerd op de dag dat we eenenvijftig jaar getrouwd zouden zijn geweest."

Er is geld nodig

"Als je ALS van dichtbij meemaakt denk je: dat moet gestopt worden. Er moet meer geld vrijgemaakt worden

Schenkingsovereenkomst

De oplossing voor ALS vinden we alleen met meerjarig onderzoek. Om meer langdurig onderzoek te kunnen financieren zijn schenkingen via een overeenkomst nodig. Besluit je langdurig te gaan schenken, dan betekent dit ook een hoger belastingvoordeel.

Meer weten? Kijk op als.nl/schenken of neem contact op met Anja Bramsen, relatiebeheerder Schenken & Nalaten via a.bramsen@als.nl.





“Samen met familie en vrienden zwommen we voor mijn (bonus)moeder. Het was één van de laatste dagen dat we compleet waren met haar erbij. Met veel inspanning zwaaide ze ons vanaf iedere brug vanuit haar scootmobiel toe. Dat beeld staat in ons geheugen gegrift. We hebben haar beloofd te blijven vechten tegen ALS.”

Danielle van der Waal, deelnemer Amsterdam City Swim 2022

Let's make waves

Spring op zondag 3 september de Amsterdamse grachten in tijdens de Amsterdam City Swim. Samen met duizenden anderen zwem je om zoveel mogelijk geld op te halen voor onderzoek naar ALS. Schrijf je in op: amsterdamcityswim.nl.

