

Beste donateurs en andere betrokkenen bij de Stichting GNAO1 NL,

### **Terugblik**

Met het einde van het jaar in zicht, is het tijd voor een kleine terugblik op het afgelopen jaar. Hoe zag het jaar eruit voor de Stichting en welke ontwikkelingen zijn er te melden.

### **Oprichting**

De Stichting is halverwege 2017 opgericht. De grootste mijlpaal in het korte bestaan van de Stichting is onomstotelijk het feit dat de Stichting er direct bij de oprichting al in slaagde om onderzoekers geïnteresseerd te krijgen in het doen van onderzoek naar de mutatie GNAO1 NL. In 2017 is er een aanvang gemaakt met dit onderzoek.

Stichting GNAO1 heeft zich in 2018 onverminderd ingezet voor de voortgang van het gestarte onderzoek en zal dit ook blijven doen in de toekomst. Onderzoek doen is kostbaar en de Stichting stelt zich dan ook ten doel om mede daarvoor geld in te zamelen. Daarnaast zoekt de Stichting samenwerking met anderen, elders in de wereld, die ook het GNAO1 complex willen ontrafelen.

### **Stand van zaken onderzoek**

Het onderzoek onder leiding van prof. dr. F. Baas van het LUMC bevindt zich nu in de fase van het karakteriseren van het zgn. fenotype. De stamcellen die zijn ontwikkeld uit huidcellen zijn weer tot ontwikkeling gebracht (zgn. differentiatie) tot zenuwcellen (neuronen) die specifiek zijn voor kinderen met GNAO1 afwijkingen. De huidige fase, het karakteriseren van het zgn. fenotype, betekent zo ongeveer het volgende: het proberen te ontdekken van de afwijkende moleculaire pathways t.o.v. de gangbare (wat werkt er anders bij een zenuwcel met een GNAO1 mutatie).

De Stichting is verheugd mee te kunnen delen dat voor de huidige onderzoeksfase een samenwerking tot stand is gekomen met de Amerikaanse onderzoekers die een soortgelijk onderzoek zijn gestart aan de University of Virginia onder leiding van dr. McConnell. De zenuwcellen die hier in Nederland zijn ontwikkeld zijn inmiddels naar Amerika onderweg en zullen daar onderwerp zijn van zgn. RNA sequencing. De Stichting heeft toegezegd om ten behoeve van deze fase van het onderzoek een financiële bijdrage te zullen leveren.

### **Internationale ontwikkelingen**

Naast het onderzoek dat in Nederland is gestart zijn inmiddels de volgende wetenschappelijke ontwikkelingen in de rest van de wereld de moeite van het vermelden waard:

- onderzoek vergelijkbaar met het Nederlandse onderzoek door Dr. Michael McConnell van de University of Virginia;
- project van Dr. Neubig aan de Michigan State University waarbij bestaande medicijnen getest worden op muismodellen.
- Marlin Biotech in Moscow: onderzoek naar de mogelijkheid tot beïnvloeding van het messenger RNA van gemuteerd DNA.
- Perlara studie: testen van medicijnen op simpele diermodellen (gist, fruitvliegen en zebravisjes).

## **Familiebijeenkomst**

In mei 2018 is er onder leiding van de Stichting een familiebijeenkomst georganiseerd. Met 6 aanwezige Nederlandse gezinnen was de opkomst heel mooi. Het doel van de bijeenkomst was dat de gezinnen konden kennismaken met elkaar en ervaringen konden uitwisselen. Ook werd het lopende onderzoek toegelicht vanuit de Stichting. De reacties op de bijeenkomst waren zeer positief en de Stichting is voornemens in 2019 een nieuwe bijeenkomst te organiseren.

## **Inzamelingsacties**

Het afgelopen jaar zijn er daarnaast diverse inzamelingsacties door betrokken personen geïnitieerd. Er werd o.a. gerend en gezwommen voor de Stichting. Dit resulteerde in hele mooie sponsorbedragen die door de Stichting zullen worden ingezet voor de beoogde doelen: onderzoek en voorlichting. De exacte inkomsten van de Stichting over 2018 zullen begin 2019 op de website kenbaar worden gemaakt. De Stichting is de personen die zich hebben ingezet afgelopen jaar heel erg dankbaar daarvoor en we hopen op veel soortgelijke of andere acties in het nieuwe jaar!

## **Uitbreiding van het bestuur**

Last but not least, heeft de Stichting haar bestuur uitgebreid met maar liefst twee nieuwe bestuursleden. De Stichting is heel erg dankbaar en blij met de komst van Dorine van Haselen en Hanneke Kortmann. Vanuit hun specifieke vakgebieden hebben zowel Dorine als Hanneke de Stichting veel te bieden wat betreft know how, vaardigheden en netwerken.



*Het bestuur in de nieuwe samenstelling (vlnr: Eva Broekhuizen, Ed Broekhuizen, Dorine van Haselen, Hanneke Kortmann en Niek Urbanus).*

## 2019

De Stichting gaat vol goede moed en met bakken energie het nieuwe jaar in. Op de agenda van de Stichting staat naast het voortzetten van de ondersteuning van onderzoek en het ontplooiën van activiteiten om dit te kunnen faciliteren, onder andere het organiseren van een nieuwe familiebijeenkomst (misschien uitgebreid met buitenlandse gezinnen die inmiddels ook contact met ons zochten) en het onderzoeken van de mogelijkheid om (middels een werkgroep of langs andere wijze) het contact te bevorderen tussen behandelende artsen in Nederland.

Graag bedank ik tot slot langs deze weg nogmaals alle donateurs uit 2017 en 2018, fantastisch dat u onze Stichting wilde steunen! Ook in 2019 is uw (aanhoudende) steun nodig en we hopen dan ook dat u ons in 2019 (weer) zult steunen middels giften en/of acties, zodat wij onze strijd tegen GNAO1 onverminderd kunnen voortzetten!

Met vriendelijke groet,  
Eva Broekhuizen



### English translation of this newsletter

Dear donors and others involved with our Foundation Stichting GNAO1 NL,

With the end of the year in sight, it is time for a small review of the past year, what did the year look like for the Foundation and what developments can be reported?

#### Founding of the Foundation

The Foundation was established in mid-2017. The biggest milestone in the Foundation's short existence is beyond doubt the fact that the Foundation immediately succeeded in getting researchers interested in doing research on the GNAO1 NL mutation. In 2017 a start was made with this research.

The GNAO1 Foundation has continued to commit itself to the progress of the research that started in 2018 and will continue to do so in the future. Conducting research is costly and the Foundation therefore sets itself the goal of raising money for this. In addition, the Foundation seeks cooperation with others elsewhere in the world who also want to unravel the GNAO1 complex.

#### Current state of the research

The research, under the supervision of Prof. F. Baas of the LUMC, is now in the phase of characterizing the so-called phenotype. The stem cells developed from skin cells have been re-developed (so-called differentiation) into nerve cells (neurons) that are specific for children with GNAO1 abnormalities. The current phase, the characterization of the so-called phenotype, roughly means the following: trying to discover the abnormal molecular pathways with respect to the current (what works differently in a nerve cell with a GNAO1 mutation).

The Foundation is pleased to announce that for the current research phase a collaboration has been established with the American researchers who have started a similar study at the University of Virginia under the direction of Dr. McConnell. The nerve cells that have been developed here in the Netherlands are now transported to America and will be the subject of so-called RNA sequencing. The Foundation has promised to make a financial contribution for this phase of the research.

### **International developments**

In addition to the research that has started in the Netherlands, the following scientific developments in the rest of the world are worth mentioning:

- research comparable to Dutch research by Dr. ir. Michael McConnell of the University of Virginia;
- Dr. Neubig at Michigan State University where existing drugs are tested on mouse models.
- Marlin Biotech in Moscow. Research into the possibility of influencing the messenger RNA of mutated DNA.
- Perlara study: testing of medicines on simple animal models (yeast, fruit flies and zebra fish).

### **Family gathering**

In May 2018, a family meeting was organized with help of the Foundation. With 6 Dutch families present, the turnout was very good. The purpose of the meeting was for families to get to know each other and exchange experiences. The ongoing research was also explained by the Foundation. The reactions to the meeting were very positive and the Foundation intends to organise a new meeting in 2019.

### **Collection actions**

In the past year, various collection campaigns were initiated by the persons involved. There was, among other things, running and swimming for the Foundation. This resulted in very nice sponsor amounts that will be used by the Foundation for the intended goals: research and information. The exact income of the Foundation in 2018 will be announced on the website in early 2019. The Foundation is very grateful to the people who have committed themselves last year and we hope for many similar or other actions in the new year!

### **Expansion of the board**

Last but not least, the Foundation has expanded its board with no less than two new board members. The Foundation is very grateful and happy with the arrival of Dorine van Haselen and Hanneke Blok. From their specific disciplines, both Dorine and Hanneke have a lot to offer the Foundation with regard to know-how, skills and networks.



(from left to right: Eva Broekhuizen, Ed Broekhuizen, Dorine van Haselen, Hanneke Kortmann en Niek Urbanus)

## 2019

The Foundation enters the new year full of spirit and energy. For the new year the Foundation is aiming to continue the support of research and the development of activities to facilitate this, organising a new family gathering (perhaps extended with families abroad that contacted us in the meantime) and investigating the possibility to promote and aid (through a working group or otherwise) interaction between physicians.

I hereby would like to thank all our supporters and donors in 2017 and 2018! The (continued) support of the donors will also be needed again in 2019 and we hope that you will support us (again) in 2019 through donations and/or promotions, so that we can continue our fight against GNAO1 without prejudice.

Kind regards,  
Eva Broekhuizen

