



VOOR ONZE VRIENDEN EN DONATEURS

U bent lid, donateur of 'vriend van de AHC-vereniging' en daar zijn wij ontzettend blij mee. We hebben speciaal voor u deze nieuwsbrief gemaakt om u op de hoogte te brengen van onze activiteiten in 2020 en om te laten zien waar we uw bijdrage voor gebruiken. Wij geloven dat wij dankzij uw bijdrage steeds een stapje dichterbij komen bij een effectieve behandelmethode voor de afschuwelijke ziekte van onze kinderen, maar de oplossing is helaas nog niet gevonden. Daarom hopen we dat we dit jaar ook weer op uw bijdrage kunnen rekenen!

AHC Vereniging zoekt penningmeester!

In verband met een komende bestuurswisseling is de AHC Vereniging Nederland op zoek naar een penningmeester, die haar bestuur wil komen versterken. **Wil jij ons helpen?**

De penningmeester is verantwoordelijk voor de bewaking en voortgang van de financiële zaken van de AHC Vereniging Nederland. We hebben in principe 3x per jaar een bestuursvergadering en daar buiten vraagt deze taak een beperkt tijdsbeslag (10-20 uur per jaar).

Draag jij de AHC Vereniging een warm hart toe en wil je je inzetten steeds een stapje dichterbij een effectieve behandelmethode voor AHC te komen? Kijk dan voor meer info op www.ahckids.nl of stuur een mail naar info@ahckids.nl.



IN DIT NUMMER

AHC zoekt penningmeester.....	1
AHC kid haalt geld op.....	2
Poloshirts.....	2
AHC in coronatijd.....	3
Onze inkomsten.....	4
AHC research update.....	4
AHC in beeld.....	6



AHC KID FREDERIEK HAALT € 835 OP!

Afgelopen najaar is er een wereldwijde campagne gestart door de landelijke AHC Verenigingen met de titel Race to end AHC: one million steps to a cure! Voor deze actie bedenken ouders van AHC kids en andere betrokken in verschillende landen allerlei acties om geld op te halen voor onderzoek naar AHC. Het thema van de acties is beweging; we willen samen een miljoen stappen naar genezing van AHC te zetten.

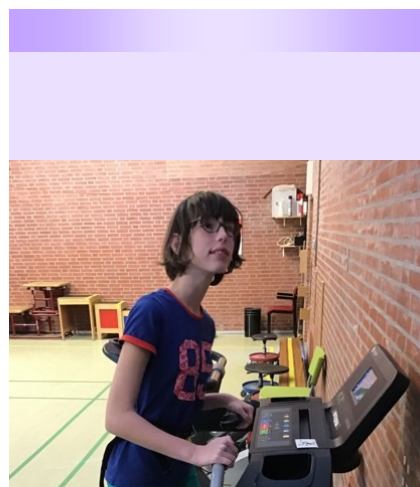
AHC Vereniging Nederland doet ook mee aan deze actie. De aftrap is gedaan door AHC-kid Frederiek, zij ging verspreid over een aantal dagen 1000 stappen lopen. Frederiek ging in training om conditie en spierkracht op te bouwen. De eerste dag dat zij ging lopen begon niet voorspoedig. Door de spanningen ("wat gaan we doen? Ik wil niet wandelen". Het aankleden en de foto-graaf die kwam) kreeg ze net voor vertrek een AHC aanval. Na het toedienen van medicatie en rust kon er een half uur later toch gestart worden. Op zondag 11 oktober zette zij de final steps en behaalde ze haar doel. Ze heeft in totaal € 835 opgehaald!



Moeder Nienke van AHC-kid Indy gaat binnenkort met haar bootcamp groep zoveel stappen zetten in een estafette om de Meent (natuurplas, rondje van 1,3 km) om geld op te halen. Indy zal de groep natuurlijk komen aanmoedigen! De actie wordt aangekondigd op Facebook, u kunt hen dan sponsoren.

Poloshirts voor de AHC Vereniging

Het bestuur of andere vertegenwoordigers van de vereniging treden soms naar buiten om de AHC Vereniging te promoten of om bekendheid te geven aan de aandoening. Soms geven zij voorlichting of staan in promotie- of verkoopkraampjes. Dan is het fijn om herkenbaar en professioneel over te komen. Daarom zijn er 12 stuks polo's aangeschaft in de AHC Nederland kleur en bedrukt met logo en opschrift. De polo's zijn geleverd door A&R Promotions BV uit Oosterhout. Heeft u ook een activiteit waarbij u namens de AHC Vereniging optreedt, dan kunt u deze shirts lenen.



Frederiek oefent op de loopband

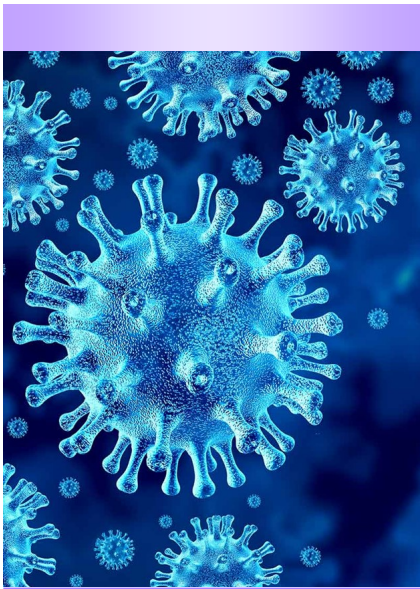


Frederiek met haar gezin tijdens het lopen



En de final steps... gehaald!





AHC IN CORORA TIJD

Door de corona-crisis is de wereld sinds maart van dit jaar voor ons allemaal heel anders geworden. Dat geldt ook voor onze AHC-kinderen. De wereld van onze kinderen is normaal gesproken al klein, maar door de lock-down en alle beperkingen die daarna kwamen, werd die wereld nog kleiner.

Onze kinderen gaan normaal gesproken naar school, dagopvang of logeershuis. Toen de scholen, dagopvang en logeershuis sloten, kwamen ze thuis te zitten. En hoe ga je dat dan uitleggen? Bij de een lukt dat beter dan bij de ander, maar voor ieder kind geldt dat ze plots uit hun ritme werden gehaald. Dat is moeilijk, zowel voor het kind als voor de ouder.

“De wereld van onze kinderen is normaal gesproken al klein, maar door de lockdown en alle beperkingen, werd die wereld nog kleiner”



AHC etentje geannuleerd

We organiseren elk jaar een bijeenkomst voor de AHC ouders en kids om ervaringen uit te wisselen. Dit jaar hadden we op 21 maart een etentje met de AHC ouders gepland, maar dit is vanwege corona helaas geannuleerd. We hopen elkaar in 2021 weer te zien!

Gelukkig zag ook de overheid dat mensen met een PGB-indicatie het zwaar hadden. We werden in de gelegenheid gesteld om extra hulp in te kopen! Mooi gebaar, maar nog niet zo makkelijk om die extra hulp te vinden! De gedachte was/is immers dat de coronacrisis tijdelijk is. En waar haal je iemand vandaan die tijdelijk de zorg voor onze kinderen uit onze handen kan nemen? AHC is zo'n specifiek ziektebeeld dat vaak een wat langere inwerktijd nodig is bij nieuwe PGB'ers.

Inmiddels zijn we ruim een half jaar verder. De corona-crisis en bijbehorende maatregelen is een beetje het nieuwe normaal geworden. Veel ouders hebben zich het nieuwe ritme aangepast en proberen er het beste van te maken. Zorgelijk is het wel, want hoe lang houden de ouders deze (extra) belasting vol? En dit geldt niet alleen voor de AHC-ouders maar voor alle mantelzorgers in Nederland.

Heeft u een mantelzorger in uw omgeving? Besteed dan eens extra aandacht aan hem/haar. Soms kan een klein gebaar van heel grote waarde zijn. Soms voelt een aardig woordje voor iemand al superfijn!

Willem Zorge, voorzitter AHC Vereniging Nederland

ONZE INKOMSTEN & UITGAVEN

Om onze doelen te realiseren zamelen we als vereniging geld in, bijvoorbeeld via families, donateurs en Vrienden van de AHC Vereniging. Eind 2019 hadden we in totaal 75 vrienden en 15 donateurs, die gezamenlijk ruim €4.000 doneerden. Een zelfde bedrag is opgehaald door eenmalige donaties en er is via verschillende acties nog eens € 2300 opgehaald. Hierdoor kwamen onze totale inkomsten uit op iets meer dan € 10.000.

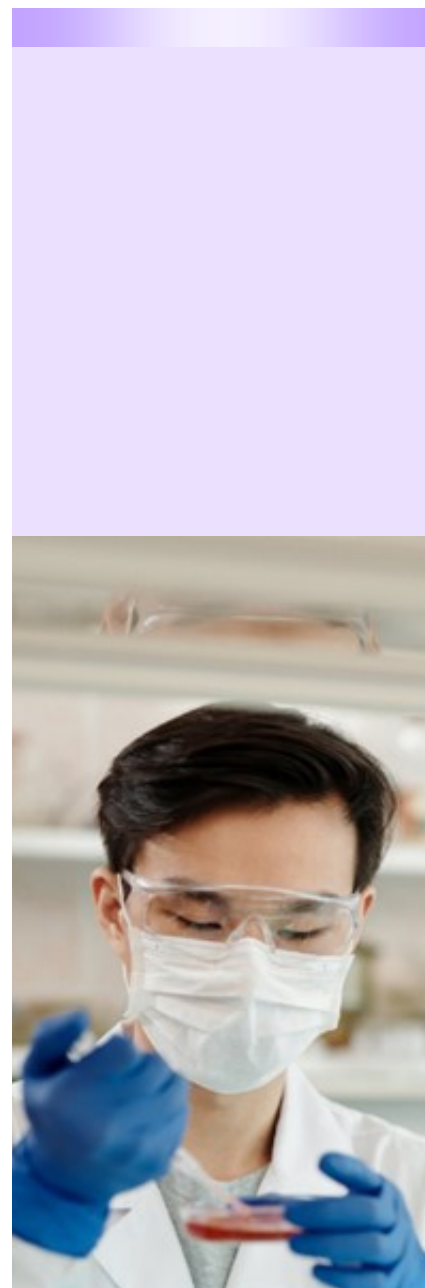
Belangrijkste uitgave in 2019 was onze donatie van € 10.000 aan het AAV-project. Daarnaast is er ca € 1500 uitgegeven aan het deelname aan het AHC symposium, de AHC familiedag, de website en de bank.

AHC RESEARCH UPDATE

Op 19 september 2020 heeft Elwin Lentze, vader van AHC kid Indy, deelgenomen aan een door de Amerikaanse AHC Vereniging georganiseerde webinar, waar updates en voortgang over AHC werden gegeven. Diverse AHC Verenigingen, onderzoekers en artsen van over de hele wereld waren vertegenwoordigd.

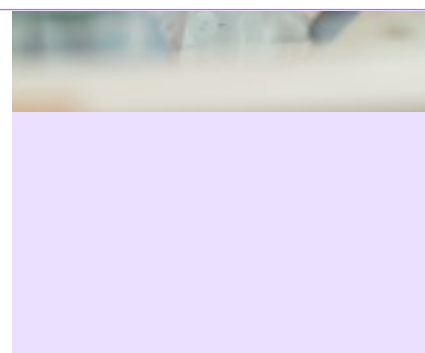
Simon Frost, vader van AHC kid Annabel en onderzoeker, gaf een update over het AAV Project voor onderzoek naar gentherapie. In het voorjaar is onze ATP1A3-muizenkolonie uitgebreid met behulp van IVF. We verwachtten dat 200 muizen geboren zouden worden, maar door een fout van het laboratorium waren het er slechts 26. Hierdoor bleven er te weinig muizen over om statistische significantie te leveren, maar we konden nog steeds waardevolle informatie verzamelen uit deze kleinere steekproefomvang.

Vanwege hun fout stemde het laboratorium ermee in om te betalen voor zowel de IVF-uitbreiding als een pilotstudie met de 26 resterende AHC-muizen. Ze injecteerden onze muizen met een van onze AAV-vectoren en waarna er diverse experimenten volgden in de pilotstudie. Dit heeft tot nieuwe inzichten geleid, die nu nader worden onderzocht. Ook al heeft dit het project vertraagd, we hebben enorm veel geleerd.



“We lopen steeds tegen nieuwe problemen aan, die eerst opgelost moeten worden. Dat betekent: steeds 3 stappen vooruit en weer 2 stappen achteruit”

Simon vertelt: “Tot nog toe zijn we vooral bezig met ‘trouble shooting’. We lopen steeds tegen nieuwe problemen aan, die eerst opgelost moeten worden. Dat betekent: steeds 3 stappen vooruit en weer 2 stappen achteruit. We zijn op dit moment in onderhandeling met het beste gentherapie team ter wereld en hebben goede hoop dat het gaat lukken om hen aan het werk te zetten. Inmiddels is er een stal vol muizen gratis beschikbaar is voor alle onderzoekers, die opgeroepen werden om samen er de schouders onder te zetten.



Jaarlijkse AHC symposium geannuleerd

Er wordt jaarlijks een AHC symposium georganiseerd. Dit zou dit jaar in oktober Stockholm plaatsvinden, maar dit is vanwege corona helaas geannuleerd. We hopen elkaar in 2021 weer te zien! In plaats daarvan is dit webinar georganiseerd.



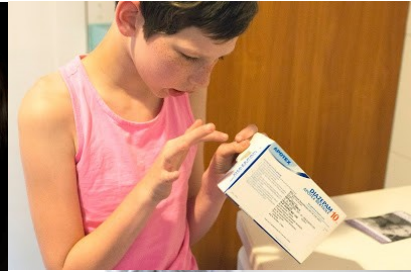
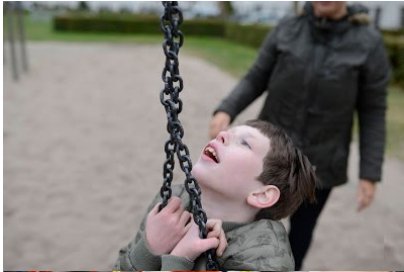
Vervolgens was Mohamed Mikati, arts en professor aan Duke University in Amerika, aan het woord. Hij gaf uitleg over de diverse onderzoeken en experimenten met 'mousemodels' op Duke, zowel in het heden als in het verleden (zie kader). Dr. Mikati besloot met te zeggen dat het voor artsen en onderzoekers belangrijk is om veel contact te hebben, fysiek of online, met AHC patiënten.

De laatste presentatie die wij hebben bijgewoond was van Hendrik Rosewich, arts en universitair docent aan een universiteit in Duitsland. Hij heeft veel verteld over diverse constatering bij AHC patiënten, zoals slikproblemen (63%), constipatie (66%) en ondergewicht.

We kunnen concluderen dat er veel onderzoeken gaande zijn, waarbij het AAV Project het meest onze aandacht heeft. Goed om te merken dat de energie, saamhorigheid en de daadwerkelijk inspanningen er zijn om te komen tot uiteindelijk een oplossing die het leven van onze kinderen makkelijker zal maken!

Onderzoeken die werden toegelicht door dr. Mikati:

- Dystonie (onwillekeurige pijnlijke spiersamentrekkingen) komt veelvuldig voor bij AHC patiënten. Er worden diverse medicijnen gebruikt die bewezen goed werken. Ook CBD lijkt goed te werken, maar er is nog geen studie geweest die dat heeft bewezen.
- Ketogeen dieet: bij 9 patiënten is onderzocht welke werking extreem weinig koolhydraten eten heeft. Het bleek helaas weinig effect te hebben.
- Sociale beperkingen en autisme: het zou goed zijn als elke AHC patiënt hier op wordt gescreend. Het kan interessant zijn om te weten hoeveel procent van de patiënten bijvoorbeeld autisme heeft.
- Gedragsstoornissen: er zijn 39 patiënten betrokken bij een onderzoek naar gedragsstoornissen. Belangrijk is om te onderzoeken welk effect bepaalde medicatie heeft op zowel gedrag als op AHC aanvallen.
- Slaapproblemen: 82% van de AHC patiënten heeft slaapproblemen. Melatonine blijkt vaak goed te werken.
- Hartproblemen: op dit moment worden 2 onderzoeken uitgevoerd voor het IAHCRC op het gebied van hartproblemen. Er zijn nog geen resultaten bekend.
- Epilepsie: 55% van de AHC patiënten heeft ook epilepsie. Epilepsie kan schade en dus achteruitgang veroorzaken. Daarom is het belangrijk om goed in de gaten te houden of een patiënt tijdens een AHC aanval, en tijdens de slaap vanwege die aanval, niet ook een epileptische aanval heeft (gehad). Het zou kunnen dat, als de patiënt ongebruikelijk lang slaapt, er ook epilepsie is opgetreden.



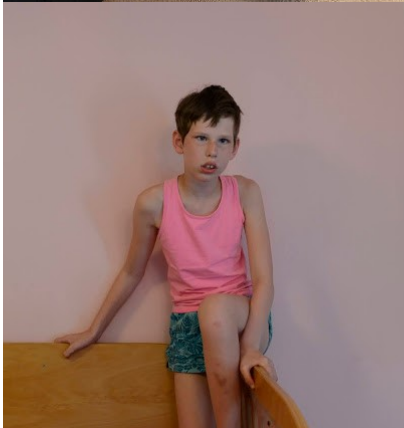
Als je lijf je in de steek laat...

De afgelopen 4 jaar heeft fotografe Cootje Versteeg AHC kid Frederiek gevolgd. Ze heeft dit beeldverhaal vastgelegd in een blog en deze is voor iedereen te benaderen.



Hoe moet het zijn om lichamelijk én geestelijk gehandicapt te zijn en daarbij óók niet kunt vertrouwen op je lichaam...

Hoe moet het voelen om gevangen te zitten in je lichaam....als je lichaam slap wordtje niets kan zeggen, doen....maar je je wél bewust bent van wat er gebeurt.



Hoe moeten de ouders zich voelen.....ze kunnen haar alleen maar medicatie toedienen, vasthouden en troosten. Haar pijn en het gevangen zitten in haar verlamde lichaam kunnen ze niet wegnemen!

Dit beeldverhaal is uniek, hoort bij Frederiek én het gezin waarin ze opgroeit. Het is intiem, soms grappig maar vooral ontroerend. Wil je weten hoe het met Frederiek gaat, hoe het is om te leven met AHC, neem een kijkje op de blog: fotografiecootjeversteeg.blogspot.com

