

## HCHWA-D Nieuwsbrief Nr. 3, september 2018

*Dit is de derde nieuwsbrief van de HCHWA-D onderzoeksgroep van het LUMC. Deze nieuwsbrief is bedoeld voor personen met HCHWA-D ('de Katwijkse ziekte'), familieleden, zorgverleners en deelnemers aan ons wetenschappelijk onderzoek. Door middel van deze nieuwsbrief willen we u graag op de hoogte houden van de vorderingen en resultaten van het HCHWA-D onderzoek dat in het LUMC wordt gedaan.*

### Update HCHWA-D follow up studie: AURORA succesvol van start

De HCHWA-D follow-up studie 'AURORA' is begin 2018 van start gegaan. Ondertussen hebben we de eerste 11 enthousiaste deelnemers kunnen includeren.



**AURORA**  
**HCHWA-D**  
Natural History Study

Het LUMC is van start gegaan met een grote natuurlijke beloop studie van HCHWA-D: AURORA. Het doel van het onderzoek is om personen met (een risico op) HCHWA-D gedurende meerdere jaren nauwgezet te volgen, om zo het ziekteverloop met vroege signalen en latere klachten in kaart te brengen. We willen bijvoorbeeld graag begrijpen waarom sommige mensen met HCHWA-D op jonge leeftijd een bloeding krijgen, terwijl dit bij anderen pas op latere leeftijd gebeurt, of waarom sommige mensen hoofdpijn en epilepsie krijgen en anderen niet. We hopen met deze

informatie nieuwe aangrijpingspunten te kunnen vinden voor behandeling van HCHWA-D en het ziektebeloop beter te kunnen voorspellen. Het onderzoek wordt gesteund vanuit de Nederlandse Hartstichting.

Deelname aan het onderzoek houdt in dat u één dag per jaar naar het LUMC komt voor verschillende onderzoeken, waaronder: twee soorten MRI scans (3 Tesla en 7 Tesla), neurologisch onderzoek, bloed afname, hersenvocht afname door middel van een ruggenprik en verschillende vragenlijsten. U kunt zelf aangeven aan welke onderdelen u wel of niet mee wilt doen. We zullen deze onderzoeksdag zoveel mogelijk proberen te combineren met uw eventuele poliklinische controles.

Deelnemers aan het Stamboomonderzoek zullen een informatiebrief krijgen over het AURORA onderzoek.

#### **Aangegeven dat u mee wilt doen, maar nog niet benaderd om een dag in te plannen?**

Geen zorgen, dit kan gebeuren. We hebben al veel enthousiaste reacties gekregen van mensen die aangegeven hebben dat ze willen deelnemen aan AURORA. We zijn hier natuurlijk heel erg blij mee! Helaas is het zo dat we niet iedereen tegelijk kunnen inplannen voor een onderzoeksdag. Als u hebt aangegeven dat u mee wilt doen, maar nog niet bent benaderd, betekent dit dat u de komende maanden telefonisch benaderd zal worden om ingepland te worden voor een onderzoeksdag.

#### **U doet of deed al mee aan een van de andere studies, maar wordt ook benaderd voor AURORA?**

Dit klopt! Het is niet zo dat deelnemers van bijvoorbeeld de EDAN 2 studie of het Stamboomonderzoek niet meer mee kunnen doen met de AURORA. Wel kan het zo zijn dat we u vragen of we u later in mogen plannen om er zo voor te zorgen dat de verschillende MRI scans niet te kort op elkaar volgen.

Voor eventuele vragen kunt u contact opnemen met: [HCHWADonderzoek@lumc.nl](mailto:HCHWADonderzoek@lumc.nl) of 071-5261825.

## Update HCHWA-D stamboom onderzoek

Het Stamboomonderzoek is gestart in 2016 en is een database waarin gegevens van patiënten met HCHWA-D en hun familieleden worden opgeslagen. Nu, twee jaar na start, hebben we al bijna 100 stambomen kunnen uit tekenen. Wilt u ook in de toekomst op de hoogte worden gehouden van het onderzoek dat het LUMC doet naar HCHWA-D? Geef u dan op voor het Stamboomonderzoek!



**HCHWA-D**  
**STAMBOOM**  
**ONDERZOEK**

Ruim 200 deelnemers later loopt het Stamboomonderzoek nog steeds erg goed. We hopen nog meer aanmeldingen te krijgen en zo in kaart te kunnen brengen hoeveel mensen in Nederland (mogelijk) last hebben van HCHWA-D. Het is belangrijk om te weten dat zowel patiënten als hun familieleden zich kunnen aanmelden als deelnemer, **ook wanneer u niet wilt weten of u drager bent van de ziekte**. Meedoen aan het Stamboomonderzoek houdt in dat u gevraagd wordt om een korte vragenlijst in te vullen met vragen over uw gezondheid.

Verder zullen we vragen of we u in de toekomst mogen benaderen voor deelname aan nieuwe studies.

**Geef u op voor het HCHWA-D Stamboomonderzoek door te mailen naar:**

**[HCHWADstamboom@lumc.nl](mailto:HCHWADstamboom@lumc.nl)** of door te bellen naar: **071-5261825**

Meer informatie over het HCHWA-D Stamboomonderzoek kunt u lezen op [www.lumc.nl/HCHWAD](http://www.lumc.nl/HCHWAD).

## Update EDAN 2

De **Early Detection of Angiopathy Network 2 (EDAN2)** studie is afgelopen. Het onderzoek liep van april 2017 tot en met juli 2018 en er hebben totaal 39 deelnemers meegedaan. Het onderzoeksteam wil alle deelnemers graag hartelijk bedanken! De analyse van de gegevens is gestart en we hopen snel onze bevindingen te kunnen delen.

De EDAN 2 studie is opgezet als vervolg op de EDAN studie welke in 2012-2013 is uitgevoerd. Deze studie heeft veel belangrijke resultaten opgeleverd. Er is bijvoorbeeld gevonden dat in een vroeg stadium van de ziekte HCHWA-D er een verminderde reactie is van de hersenvaten op een visuele prikkel (dit werd getest doormiddel van zogenoemde fMRI, waarbij een deelnemer naar een flikkerend 'schaakbord' moest kijken tijdens een speciale MRI opname). Ook werd gevonden dat witte stof afwijkingen al in een vroeg stadium van de ziekte aanwezig kunnen zijn. De EDAN 2 is opgezet om te onderzoeken wat de relatie is tussen deze nieuwe (vroeg) kenmerken, het beloop van de ziekte en de ernst van het ziekteverloop. Op deze manier hopen we inzicht te krijgen in de prognose van HCHWA-D.

## Onderzoek van start naar RNA therapie voor HCHWA-D- Humane Genetica

Per 1 januari 2018 is officieel het onderzoek van start gegaan om een RNA therapie voor HCHWA-D te ontwikkelen. In dit project wordt een molecuul ontwikkeld dat een halt moet toeroepen tot het stapelen van het eiwit dat HCHWA-D veroorzaakt. Dit eiwit hetzelfde is als het eiwit dat de ziekte van Alzheimer veroorzaakt Door een fout in het Amyloid Precursor Protein (een eiwit dat bij iedereen voorkomt in het lichaam) ontstaat het schadelijke alzheimerewit. Het molecuul dat wordt ontwikkeld knipt eerst de fout uit het eiwit en plakt daarna het eiwit weer aan elkaar, als een pleister. Als de fout eruit is, werkt het eiwit weer als een normaal eiwit en wordt het alzheimerewit niet meer gevormd. Lees verder op <https://www.lumc.nl/org/humane-genetica/research/research-line-1/Polyglutaminedisorders/nieuwe-therapie-alzheimerewit>. Dit project is een samenwerking tussen het LUMC, VUMC, RadboudMC en Amylon Therapeutics.

## Nieuwe collega in het onderzoeksteam

**Tom Metz** is per 1 januari als PhD student bij het team van de afdeling Humane Genetica komen versterken om te werken aan de ontwikkeling van een RNA therapie voor HCHWA-D. Tom gaat zich richten op het ontrafelen van het ziektemechanisme van HCHWA-D en het testen van de RNA therapie in pre-klinische modellen.



## HCHWA-D in het nieuws

- 10 jarig bestaan van vereniging Katwijkse ziekte met uitgave van een speciaal jubileum magazine, 14 december, <http://www.hchwa-d.nl/nieuws/jubileum-magazine-tienjarig-bestaan/>.
- Commercial van de Dutch CAA foundation, 19 december: <https://www.dutchcaafoundation.nl/commercial-caa-met-barry-en-sandra-hay/>.
- 'Blijven vechten voor oplossing Katwijkse ziekte', Leidsch Dagblad, 29 december.
- 470.000 Euro opgehaald met Chef's Table Charity night 2018 van de Dutch CAA foundation en de Sunday Foundation, 24 maart, <https://www.dutchcaafoundation.nl/chefs-table-charity-night/>.
- Editie 2018 van het CAA magazine, 8 januari, <https://www.dutchcaafoundation.nl/het-nieuwe-caa-magazine-is-uit/>.

## Praktische zaken

### Gewijzigde contactgegevens?

Wij zouden het bijzonder op prijs stellen als u veranderingen van uw contactgegevens (emailadres, telefoonnummer, adres, etc.) aan ons door zou willen geven via **HCHWADstamboom@lumc.nl**. Zo kunnen wij uw gegevens actueel houden, zodat wij u kunnen bereiken als u interesse heeft getoond in één van de onderzoeken.

### Nieuwe aanmelding voor de nieuwsbrief

Deze nieuwsbrief mag u altijd doorsturen naar andere geïnteresseerden. Heeft u de nieuwsbrief van iemand anders ontvangen en zou u hem de volgende keer graag direct toegezonden willen krijgen? Geeft u uw gegevens dan alstublieft door via het emailadres: **HCHWADstamboom@lumc.nl**  
Afmelden voor deze nieuwsbrief kan via hetzelfde emailadres.

Voor meer informatie over HCHWA-D en CAA kunt u tevens terecht op de websites van de Vereniging HCHWA-D [www.hchwa-d.nl](http://www.hchwa-d.nl) en de Dutch CAA Foundation [www.dutchcaafoundation.nl](http://www.dutchcaafoundation.nl)



**HCHWA-D**  
VERENIGING KATWIJKSE ZIEKTE



### LUMC HCHWA-D onderzoeksteam

#### Radiologie

Prof. Dr. M.A. van Buchem  
Dr. J. van der Grond  
Prof. Dr. Ir. M.J.P. van Osch  
Dr. M.A.A. van Walderveen  
Dr. L. van der Weerd  
Dr. M.P.P. Derieppe  
Drs. L. Grand Moursel  
Drs. L.P. Munting  
Drs. T.W. van Harten

Dr. S. van Rooden  
Dr. Ir. S. Schmid  
Drs. A.M. van Opstal  
Mw. G. Labadie  
Drs. M.M Redelijkheid

#### Humane Genetica

Dr. W.M.C. van Roon  
Drs. E. Daoutsali  
Drs. T. Metz

#### Neurologie

Dr. G.M. Terwindt  
Prof. Dr. M.J.H. Wermer  
Prof. Dr. H.A.M.  
Middelkoop  
Drs. E.S. van Etten  
Drs. I. Rasing  
Mw. E.A. Koemans  
Mw. S. Voigt

#### Klinische genetica

Dr. S.A.M.J. Lesnik  
Oberstein  
Dr. L.B. van der Meer

#### Pathologie

Dr. S.G. van Duinen