



### 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 2021 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!

### ***Bestuurswisseling: Willem, bedankt!***

Willem Zorge is per 12 juni 2021 gestopt als voorzitter van de AHC Vereniging Nederland. Hij heeft afscheid genomen tijdens de ALV van 11 juni, waarin grote dank is uitgesproken over zijn rol in de Vereniging. Hij heeft de AHC Vereniging in 2005 opgericht en nu, 16 jaar later, staat de vereniging duidelijk op de kaart; we hebben een gezonde financiële positie en doen bijna jaarlijks een grote donatie aan een AHC onderzoek. We worden gevonden door nieuwe ouders met AHC kids en we zien elkaar tijdens de jaarlijkse familiedag. Willem heeft namens de Vereniging verschillende AHC symposia in het buitenland bezocht en de Vereniging in de internationale samenwerking vertegenwoordigd. Hij heeft de AHC Vereniging tot grote hoogte gebracht en daarom bieden we hem als cadeau aan om te gaan vliegen; hij heeft een bon voor een les in een zweefvliegtuig gekregen!

*Lees verder op de volgende pagina*



### IN DIT NUMMER

Bestuurswisseling.....	1
Inkomsten & uitgaven.....	3
Resultaat genterapie .....	4
LUMC aanspreekpunt AHC .....	4
AHC op vakantie .....	5



## BESTUURSWISSELING: het nieuwe bestuur

Nienke Lentze heeft na 10 jaar penningmeester de rol van voorzitter van Willem overgenomen. Gelukkig hebben we Fabian van Gemmert bereid gevonden om de bestuursfunctie van penningmeester in te gaan vullen. Daarnaast heeft Elwin Lentze als algemeen bestuurslid plaats genomen in het bestuur. Fabian en Elwin stellen zichzelf hieronder voor.

Veronique Lans blijft algemeen bestuurslid en Marion Zorge blijft secretaris. Daarmee hebben we nu een bestuur van 5 bestuursleden. We zijn blij dat het gelukt is versterking te vinden en dat we het nu officieel mogen delen met iedereen!



*Nieuwe voorzitter Nienke Lentze bedankt de oude voorzitter Willem Zorge*

### Fabian van Gemmert

#### *Penningmeester*

Hallo, mijn naam is Fabian van Gemmert (46) en getrouwd met Jolanda (44), samen hebben wij een zoon van 18 jaar, Julian. In tegenstelling tot de andere bestuursleden heb ik gelukkig geen kind, dat met AHC is gediagnostiseerd. Helaas hebben wel mijn neef Délion de Boer (21 jaar) en mijn zus Nymphia van Gemmert (50 jaar) AHC.



Ik wil me graag vrijwillig inzetten voor deze mooie vereniging. In de functie van penningmeester maak ik me sterk om de vereniging financieel gezond te houden. Daarnaast wil ik actief meedenken over activiteiten en te ontplooiën initiatieven welke de vereniging ontwikkeld. De vereniging kan in eerste zin voor de patiënten direct als vraagbaak dienen en de verbindende factor zijn tussen patiënten en hun directe omgeving. Gezamenlijk met de landelijke patiëntenverenigingen in andere landen financieel optrekken bij het ondersteunen van onderzoek naar de genetische oorzaak van AHC en uiteindelijk hopelijk een mogelijke behandelmethode vind ik daarbij essentieel.

### Elwin Lentze

#### *Algemeen bestuurslid*

Ik ben Elwin Lentze, getrouwd met Nienke en trotse vader van prachtige AHC kid Indy en twee geweldige zonen. Elk kind met AHC heeft te maken met flinke beperkingen en pijnlijke aanvallen. Het hebben van een kind met AHC heeft invloed op het hele gezin. Zowel praktisch als mentaal word je als gezinslid voor behoorlijke uitdagingen gesteld. Samen met andere ouders zetten we ons in om het leven van onze kinderen, en daarmee ook het onze, gemakkelijker te maken.

Binnen de AHC Vereniging Nederland houd ik me met name bezig met alle uitingen naar buiten, zoals de website, social media, folders, flyers, posters, etc. Hiermee hoop ik een zinvolle bijdrage te leveren aan het genereren van donaties die we kunnen inzetten voor de bekendheid van AHC en het opstarten en monitoren van onderzoeken naar mogelijk oplossingen voor de ziekte.





Op zaterdag 18 september ontving de opa van AHC-kid Indy tijdens een reünie van het weeshuis in Buren de opbrengst van de donatiepot voor 'een goed doel': maar liefst €575!

## 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 2020 hadden we in totaal 76 vrienden en 15 donateurs, die gezamenlijk bijna €5.000 doneerden. Daarnaast ontvingen we ca €2.400 via eenmalige giften en €220 van families. Tot slot haalde AHC-kid Frederiek met haar wandelactie € 785 euro op. Hiermee kwamen onze inkomsten in 2020 op ruim €8.250 uit.

In 2020 hadden we weinig uitgaven, o.a. omdat door corona veel dingen niet doorgingen. Onze vaste uitgaven aan de bank, de website en de kaart bedroegen € 750, waardoor we in 2020 uitkwamen op een resultaat van ca €7.500.

***“Het wandelen van de Grebbelinietocht was ver en zwaar, maar we doen het voor de AHC kinderen, die het nog veel zwaarder hebben!”***



In 2021 zijn we verrast door verschillende leuke acties, waarmee veel geld is opgehaald voor de AHC Vereniging. Heel bijzonder was de actie van de Veense wandelaars. De vrienden Jan, Tim en Katinka hebben in het Hemelvaartswekend de Grebbelinietocht afgelegd, een wandeltocht van 92,5 kilometer van Spakenburg tot Ochten. Het begon als een geintje, maar daarna werd het uiterst serieus. Al snel kwam het idee om een goed doel aan het wandelen te koppelen en via Jan (oom van AHC kid Indy) kwamen ze bij AHC Kids Nederland uit. Ze pakten het groots aan en schreven al hun vrienden en relaties aan om te doneren. Ook zochten ze de media op en de donaties stroomden binnen!

Ze hebben de 92,5 km in 3 dagen gelopen en gaven aan: “Het was ver en zwaar, maar we doen het voor de AHC kinderen die het nog veel zwaarder hebben! Eigenlijk lopen de donaties al boven verwachting en dat is zó hartverwarmend. Het feit dat er met dit geld veel onderzoek kan worden gedaan, zodat er een oplossing voor Indy en haar lotgenootjes komt, maakt dat we nog veel fanatieker doorgaan met onze actie. We zijn blij met iedere euro, want iedere euro brengt de onderzoeken dichterbij de finishlijn.” Uiteindelijk hebben ze bijna € 9.400 opgehaald, dat direct gedoneerd is aan het genterapie project. Hierover leest u meer op de volgende pagina.

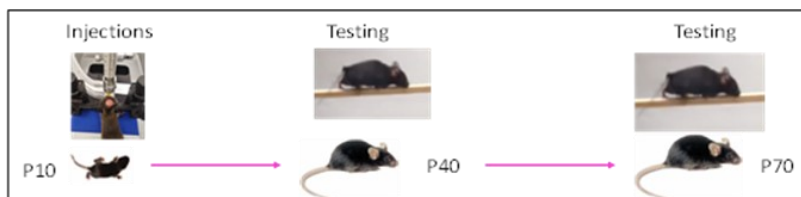


## POSITIEF RESULTAAT GENTHERAPIE

Het AAV gentherapie project heeft een belangrijke doorbraak bereikt. Nadat het al eerder was gelukt een functionele kopie van het AHC gen te maken en verpakken in een goedaardig virus, heeft men deze zowel bij normale muizen als bij muizen met AHC geïnjecteerd. De muizen kregen de injecties op de leeftijd van 10 dagen, wat overeenkomt met de vroege kindertijd bij mensen, de leeftijd waarop AHC gewoonlijk wordt gediagnosticeerd. De muizen werden vervolgens getest op de leeftijd van 40 dagen en 70 dagen.

*Er was een vermindering van verlammingaanvallen en een significante verbetering in de balans bij de AHC-muizen*

Deze studie toont aan dat gentherapie gunstige effecten kan hebben bij muizen met de meest voorkomende mutatie, die AHC bij mensen veroorzaakt. Dit stimuleert toekomstig onderzoek om de vector te verbeteren om nog meer effect van ATP1A3 in de hele hersenen mogelijk te maken en niet alleen in gebieden dicht bij de injectieplaatsen. Hierdoor wordt de vertaling naar menselijke proeven in de toekomst mogelijk. Het betekent dat het zinvol is om het gentherapie onderzoek door te zetten naar de volgende fasen!



## LUMC WORDT AANSPREEKPUNT AHC

De AHC Vereniging Nederland is een vernieuwde samenwerking aangegaan met het Leiden University Medical Center (LUMC). Dr. Cacha Peeters is kinderneuroloog in het LUMC en zij zal optreden als aanspreekpunt voor AHC voor andere artsen in Nederland. Daarnaast zal ze contact onderhouden met artsen in het buitenland en de internationale ontwikkelingen op het gebied van AHC volgen.

Er zal twee keer per jaar een overleg zijn tussen het bestuur van de AHC Vereniging, Dr Peeters en Arn van den Maagdenberg (onderzoeker op gebied van AHC in het LUMC). Ook zullen we jaarlijks een moment verzorgen waarin Dr Peeters alle ouders bijpraat over de ontwikkelingen op het gebied van AHC. Tot slot heeft het LUMC via haar klinisch geneticus toegang tot de database, waarin alle genetische onderzoeken van Nederland worden gedocumenteerd. Dr. Peeters gaat monitoren hoeveel kinderen met AHC in Nederland zijn/ worden gediagnosticeerd en ze zal de betrokken artsen informeren over de AHC Vereniging. We zijn erg blij dat we weer een duidelijk aanspreekpunt voor AHC in Nederland hebben!

### 23-24 sept: AHC Symposium

*In september vond weer het internationale symposium over AHC plaats. Vanwege COVID19 was het Symposium dit keer online vanuit Stockholm. Elwin en Nienke Lentze sloten hier namens de AHC Vereniging Nederland aan.*

*Diverse artsen, onderzoekers en natuurlijk ouders van kinderen met AHC van over de hele wereld hebben 2 dagen lang alle actuele ontwikkelingen met betrekking tot AHC met elkaar besproken. Doordat alles online was, was er helaas minder ruimte voor onderlinge contacten met andere ouders en onderzoekers. Desondanks was het een inhoudelijk zinvol en gevarieerd programma!*



*Dr. Cacha Peeters, kinderneuroloog in het LUMC aanspreekpunt voor AHC*

## OP VAKANTIE

In de vorige nieuwsbrief vertelden we hoe we als AHC gezinnen de corona tijd doorkwamen. In deze nieuwsbrief vertellen verschillende gezinnen hoe zij op vakantie gaan met hun AHC-kids.

### In de caravan

Nancy wil altijd kamperen in onze eigen kleine caravan. Een stapelbed, een vast bed en een keukentje, dat is alles wat erin zit. Toen de meiden klein waren sliepen ze samen in het stapelbed, maar nu ze groot is wil ze dat nog. De caravan is niet echt rolstoeltoegankelijk, maar als je daar wil slapen en je kan niet lopen, dan ga je gewoon op handen en knieën naar binnen 😊. Waar een wil is, is een weg is haar motto.

We zoeken tegenwoordig wel een camping op met privé sanitair en sinds afgelopen jaar zelfs met gehandicapten sanitair. De caravan alleen is al tobben genoeg dus met douchen een beetje comfort, is best fijn. Dat tobben hebben we er 2 weken per jaar voor over en tegenwoordig kiezen we ook een vlakke omgeving. Want die keer in het Zwarte Woud Duitsland, met de kinderclub op de berg zullen we nooit meer vergeten. Papa of mama duwde de rolstoel de berg op en iedereen die voorbij liep vroeg of het wel lukte? Ja hoor, we ploeteren gewoon verder want boven komen zullen we ... ons kind wil naar de kinderclub om te knutselen en om leuke dingen te doen, dus we gaan!



Het zal wel altijd een 'aangepaste' vakantie blijven. Bergen beklimmen, hele actieve dingen doen zoals kanoën gaat niet lukken. Maar als je met een andere bril naar vakanties kijkt dan is er ook nog een hoop wel mogelijk. Lekker winkelen, dierentuin, knutselen, filmpje kijken is dan ook prima. Het is maar net hoe je je instelt en wat je verwachtingen zijn. En als we maar met de caravan gaan dan is onze dochter tevreden 😊

### Haring happen



Sebastiaan vindt het leuk om een paar keer per jaar met zijn ouders en zijn oma en opa een weekendje weg te gaan. Lekker naar een huisje ergens op een vakantiepark in Nederland.

Maar net zo lief viert hij zijn vakantie in de zomer bij ons thuis waar hij de gemakken heeft van zijn eigen kamer, zijn spulletjes en alle aanpassingen in ons huis. Bij mooi weer geniet hij van de tuin waar hij klusjes doet als grasmaaien, de parasols en stoelkussens klaarleggen of gezellig met elkaar jeu de boulen..

'Kers op de taart' is z'n wekelijkse visje dat we samen halen bij de visboer en dat we bij mooi weer lekker in de tuin oppeuzelen. Op de foto staat een stralende Sebastiaan, want dat wilde hij altijd al een keertje uitproberen, vertelde hij, zo z'n harinkje afhappen vanuit de losse pols!

### Fietsen

Wij zijn met Annebel drie weken naar Terschelling geweest. We waren op een camping met onze caravan. Heel bijzonder was dat Medipoint voor ons een hoog/laagbed en een tillift van het vaste land heeft overgevaren naar onze camping.

Daarnaast konden we via een stichting drie weken een rolstoelfiets huren. De vakantie was een groot succes en we hebben allemaal genoten!



## Anders dan anders

Wij gingen elk jaar met het hele gezin naar Zuid-Frankrijk, heerlijk genieten van de zon. Maar dat genieten had door Frederiek ook een keerzijde. De reis naar het Zuiden was lang: Frederiek praat aan één stuk door. Ze trok aan de hoofdtelefoons van de broers, rukte videoschermen los en maakte haar riem los. Op de camping liep ze vaak weg om mensen aan te klampen voor een gesprek of ze ging zelf op zoek naar de speeltuin. Daar was ze met haar 1.40 meter bijna te groot voor de speeltoestellen en met haar drukke gedrag bezorgde ze de kleine kinderen schrik. Kortom, we waren de hele dag in de weer met Frederiek om ervoor te zorgen dat ze een leuke tijd had. De omgeving verkennen, uitstapjes maken naar een stadje of marktje of naar een restaurant gaan, dit is met Frederiek bijna niet mogelijk. Hierdoor was onze vakantie geen vakantie waarvan je uitgerust en opgeladen van terugkomt.

Daarom besloten we na de laatste vakantie dat we het dit jaar anders gingen doen: we zouden zonder Frederiek op vakantie gaan. Frederiek ging een week logeren bij het vakantieproject bij haar school en wij gingen met haar 2 broers op vakantie. Het vakantieproject is een georganiseerde week waarbij elk kind een eigen begeleider heeft. 1 op 1 aandacht. Maar ook deel uitmaakt van de logeergroep. En een gevuld weekprogramma waarbij het belevingstheater langskomt, de mobiele kinderboerderij, er een muziekfeest is, paardrijden en huifbedrijven, High Tea, picknicken, zwemmen en ook de brandweer was langs geweest. Frederiek heeft genoten! De foto's en berichten die we ontvingen waren heel positief en geruststellend.



Ook wij hebben genoten. De jongens zijn naar een klimbos geweest, naar een waterpark, boottocht gemaakt, marktjes bezocht, onbezorgd naar het strand, uit eten en een dagje Monaco. Echt een vakantie zonder zorgen. En Frederiek, die wil nu alweer naar het vakantieproject volgend jaar!

## In de caravan

Onze vakantie afgelopen jaar met Indy bestond uit drie delen. De eerste week ging Indy op vakantie met Numodo: ze ging met een groep met 9 gehandicapten en 6 begeleiders naar een groot vakantiehuis in Twente. Ze geniet erg van het samen zijn met anderen en allerlei leuke activiteiten ondernemen. Wij zijn die week met onze jongste zoon en een vriendje naar camping in Nederland geweest: een weekje ongestoord genieten!

De tweede week gingen we met ons hele gezin plus een PGB-er naar een camping in Frankrijk. Indy slaapt dan bij ons in de caravan. De PGB-er is onderdeel van ons gezin, dus ze staat met haar tentje bij onze caravan. Ze gaat lekker zwemmen met Indy en ontzorgt ons. Maar ze doet ook een spelletje met onze jongste en helpt met afwassen. We hebben nu al 4 jaar een PGB-er meegenomen en we ervaren dit echt als een verrijking!



De laatste week zijn we voor de tiende keer naar de camping Puylagorge geweest. Dit is een camping gericht op gezinnen met gehandicapte gezinnen, waar ze o.a. animatie voor gehandicapten (en hun broertjes/ zusjes) bieden. Indy krijgt elk jaar een vaste vrijwilliger, die haar begeleidt en zorg biedt waar nodig. Dit jaar was extra bijzonder, omdat Indy's broer Djalan samen met 3 vrienden als vrijwilliger in het animatieteam zat. Alle kinderen genoten en wij als ouders daarom ook! We hebben al gereserveerd voor volgend jaar!