



Besteding donatiegelden vierde editie A Local Swim Westland 2022

Stichting ALS Westland heeft in de periode 2020 t.m. 2022 (2x afgebroken i.v.m. beperkingen corona) de vierde editie van het evenement **A Local Swim Westland** georganiseerd, een open water zwemtocht door het Westlandse dorp De Lier. De opbrengst van dit evenement is reeds besteed of zal worden besteed aan wetenschappelijke onderzoeksprojecten naar de oorzaak en mogelijke oplossing van ALS en aan projecten en initiatieven gericht op het verbeteren van de kwaliteit van zorg en leven van patiënten en hun directe omgeving. Dankzij de inzet van 600 deelnemers, vrijwilligers, sponsors en donateurs is de 4^e editie van de A Local Swim Westland een groot succes geworden. We willen iedereen nogmaals ontzettend bedanken die op wat voor manier dan ook heeft bijgedragen. Samen sterker tegen ALS!

De opbrengst van de 4^e editie van A Local Swim Westland is € 851.000,-. Na advies van de Wetenschappelijke Advies Raad (WAR) en in overleg met de Stichting ALS Nederland is 833.692,- toegekend aan onderstaande projecten en is het restant toegevoegd aan de algemene reserve.

Projecten gefinancierd door Stichting ALS Westland -2020 t/m 2022

Project Mine Beyond NL2

2020 – 30.000,-

Project MinE is in 2014 begonnen, met het doel om gedetailleerde genetische gegevens te verzamelen ('whole genome sequencing') bij minstens 15.000 patiënten met ALS en 7.500 gezonde controle personen wereldwijd.

De hoop is uiteraard dat alle genetische afwijkingen bij patiënten met ALS ooit gericht behandeld kunnen gaan worden. Om dit te bereiken moet Project MinE doorgaan, ook tot na 2019. Daarvoor is nu het Project MinE Beyond NL 2 gestart. De doelen zijn:

1. Het systematisch verzamelen van externe whole genome sequencing data van ALS-patiënten en controles
2. Whole genome sequencing data komt in 2 vormen: de ruwe, grote data en een kleinere versie. Het laatste wordt door de meeste Project MinE partners gebruikt en is prima te hanteren op een gewoon computer cluster. De ruwe, grote data (.bam files) moeten op een supercomputer verwerkt worden. Het ALS Centrum in Utrecht is met name geïnteresseerd in deze data, aangezien hiermee gezocht kan worden naar specifieke genetische variatie zoals 'repeat expansions' en 'structural variations', wat niet met de kleine data variant kan. Ook C9orf72, de belangrijkste genetische afwijkingen bij ALS, is zo'n 'repeat expansie'.
3. Project MinE wordt gecoördineerd vanuit het ALS Centrum Utrecht. Dit betekent dat het ALS Centrum bijeenkomsten organiseert waar partners gegevens en ervaringen uitwisselen, de hosting en het onderhoud verzorgt van de website en de publieke databrowser, en de logistiek rond betalingen en opsturen van DNA-monsters voor het sequencen coördineert. Hier zijn kosten mee gemoeid.

Een van de doelen voor het eerste jaar was om de DNA-profielen van externe partijen te downloaden naar de supercomputer van SURFsara. Een ander belangrijk doel is om de externe gegevens te integreren met de DNA-profielen van Project MinE.

Het harmonisatieproces waarbij de data van externe DNA-databanken wordt opgeschoond en gestandaardiseerd zodat het vergeleken kan worden met de data uit Project MinE, loopt op schema.

Translating Preclinical to Clinical Evidence **2021 – 25.000,-** **2022 – 80.000,-**
Een grote uitdaging is de vertaalslag van preklinische studies (bv. dierproeven) naar medicijnstudies bij mensen. Het is vaak niet mogelijk om bij patiënten na te gaan of het medicijn op de plaats van bestemming in het lichaam aankomt. Dat betekent dat het vaak onduidelijk is of het werkingsmechanisme van een medicijn anders is bij de patiënt dan bij dier- of cel modellen. In het eerste deel van het project wordt bepaald welke processen gemeten kunnen worden bij zowel preklinische modellen als bij patiënten. In het tweede deel van het project combineren ze de behandelresultaten in preklinische modellen en patiënten tot een enkele uitkomst. Deze uitkomst zal worden gebruikt om zogenoemde “go/no-go” beslissingen te maken voor nieuwe medicijnen, waarbij ‘go’ leidt tot voortzetting naar grotere medicijnstudies. Op die manier, vallen niet werkzame medicijnen eerder af en vinden alleen de meest veelbelovende behandelingen voortgang.

Stichting ALS op de Weg **2021 – 25.000,-** **2022 - 52.600,-**
Stichting ALS op de weg is voor de kwaliteit van leven voor mensen met ALS nu. De tijd die je hebt met ALS is te kort om te moeten wachten op hulpmiddelen die aangevraagd worden en waarop te lange levertijden zitten. Stichting ALS op de weg heeft een aantal hulpmiddelen ter overbrugging voor de mens met ALS. Waar WMO(Wet Maatschappelijke Ondersteuning), gemeentes en zorgverzekeraar over het algemeen traag handelen, proberen zij door middel van direct contact en korte lijnen een oplossing te bieden.
Dit kan uiteraard alleen als het hulpmiddel op voorraad en of aan te schaffen is.

Mine Pathway Atlas **2021 – 40.000,-**
Tot nu toe heeft Project MinE zich gericht op het gen-voor-gen zoeken naar afwijkingen die ALS veroorzaken. Dit heeft al veel nieuwe ontdekkingen opgeleverd, maar met dit onderzoek wil men vooral biologische processen onderzoeken die worden vorm gegeven door hele gen netwerken. Dat betekent een geheel andere manier van analyseren, waarbij niet meer alleen gen-voor-gen wordt gekeken maar naar hele groepen genen in een keer. Het is heel aannemelijk dat deze netwerk methode groepen van patiënten kan identificeren die daarmee ook een eigen benadering nodig hebben voor nieuwe therapieën, die niet gevonden zouden worden bij de gen-voor-gen benadering. Hierbij wil men ook andere neurodegeneratieve ziekten betrekken en zorgen dat de resultaten en methoden beschikbaar komen voor de rest van de wetenschappelijke gemeenschap.

ALS Linked Pedigrees in the Netherlands (ALPINE) **2021 – 50.000,-** **2022 – 80.000,-**
In deze studie kijken ze specifiek naar verre familieverbanden tussen patiënten met ALS. De hypothese is dat twee verwante ALS patiënten een deel van de (genetische) risicofactoren voor ALS delen. Door tevens niet-aangedane familieleden te bestuderen komen ze meer te weten over factoren die ervoor zorgen waarom deze familieleden niet ziek worden, of dat zij misschien toch ziekten hebben die verwant zijn aan ALS en welke factoren de variatie in het ziektebeloop verklaren. Ze gaan patiënten en familieleden vragen om vragenlijsten met gegevens (naam, geboortedatum, geboorteplaats) in te vullen tot en met derdegraads familieleden. Daarnaast gaan ze met behulp van de genetische profielen in Project MinE zoeken naar verre verwantschappen tussen patiënten. Tenslotte zal een professioneel genealoog op basis van verschillende registers stambomen verder aan elkaar proberen te verbinden als deze bijvoorbeeld uit dezelfde regio in Nederland komen of genetisch verwant zijn. Het doel is om de patiënten en hun families beter voor te lichten over het risico op ALS en de mogelijkheden van toekomstige gen-gerichte therapie.

Evidence: Comprehensive network meta-analysis **2022 - 80.000,-**
Hoe weet men welk type ALS of combinatietherapie we moeten onderzoeken in een medicijnstudie zonder een aanzienlijke hoeveelheid tijd, middelen en geld te besteden? In het project EVIDENCE

wordt deze uitdaging aangegaan door alle beschikbare klinische onderzoeksgegevens in ALS te analyseren met behulp van geavanceerde statistische modellen. Samen met experts van de universiteit van Ioannina (Griekenland) wordt een soort netwerk gecreëerd waarin alle experimentele behandelingen bij ALS zijn opgenomen. Het netwerk kan vervolgens worden gebruikt om behandelingen te vergelijken, de veiligheid van toedieningsvormen (bijv. oraal of invasief) te bepalen en om uit te rekenen wat (theoretisch) het effect is bij combinaties van geneesmiddelen of in subgroepen van mensen met ALS. Op deze manier kunnen uit bestaande gegevens nieuwe aanwijzingen worden ontdekt die vervolgens kunnen worden getest in studies. Het uiteindelijke doel van het project EVIDENCE is om de zoektocht naar effectieve behandelingen te versnellen.

Prospective ALS study - PAN 2 onderzoek

2020 – 30.000,-

2022 - 80.000,-

Het doel van dit onderzoeksvorstel is om zoveel mogelijk gegevens van patiënten met ALS te verzamelen om zo verschillende vormen van ALS te kunnen identificeren. Men wil ook dezelfde gegevens verzamelen van patiënten met PSMA en PLS. Op dit moment is het niet duidelijk of dit aparte ziektes zijn of toch vormen van ALS. Doordat er veel verschillende vormen zijn, hebben ze gegevens nodig van heel veel patiënten. Er wordt toestemming gevraagd voor het gebruik van medische gegevens (klinische karakteristieken en beloop). Daarnaast geven deelnemers bloed af en vullen online vragenlijsten in. Uit het bloed kan DNA worden gehaald voor genetisch onderzoek. De vragenlijsten gaan onder andere over voeding, werk, roken, woonomgeving, medicijnen en ziektes die in de familie voorkomen.

Ze zijn met bovenstaande aanpak begonnen in 2006 in de Prospectieve ALS studie Nederland (PAN 1). Het is wereldwijd de grootste studie van zijn soort en heeft meerdere belangrijke resultaten opgeleverd, waaronder:

1. We weten hierdoor dat 60% van het risico op ALS genetisch is en 40% door omgeving wordt bepaald;
2. PAN was de basis voor Project MinE waardoor vele nieuwe genen zijn ontdekt (C9orf72, unc13a, NEK1, NIPA1, C21orf2, etc.);
3. We hebben aangetoond dat meerdere blootstellingen zoals silica, roken en hoofdletsel het risico op ALS verhogen. Daarnaast hebben de gegevens uit de PAN-studie bijgedragen aan meer dan 200 wetenschappelijke publicaties.

Tricals reactive II

2022 - 80.000,-

Project TRICALS-Reactive heeft als primair doel om een verandering te bewerkstelligen in de manier waarop we medicijnstudies uitvoeren en om een versnelling aan te brengen in de ontwikkeling van een medicijn tegen ALS. Project TRICALS-Reactive is opgedeeld in drie onderdelen om trials efficiënter en effectiever uit te voeren, meer biotech en farmaceutische bedrijven voor ALS aan te trekken, en om een effectievere therapie aan te kunnen bieden voor patiënten met ALS. De 3 subprojecten zijn:

- Het verbeteren van medicijnstudies in ALS
- Het implementeren van historische patiënten data in toekomstige studies
- Het ontwikkelen van software dat de implementatie faciliteert

Het belangrijkste resultaat is dat TRICALS-Reactive heeft gezorgd voor verschillende innovaties op het gebied van medicijnonderzoek voor ALS én dat de door TRICALS ontwikkelde innovaties worden gebruikt in internationale medicijnstudies. Hierdoor kunnen niet alleen meer patiënten deelnemen aan medicijnstudies, maar zullen de beschikbare middelen beter worden gebruikt. Dit verlaagt de kosten, optimaliseert het vereiste aantal patiënten, verkort de duur van het onderzoek en vermindert de blootstelling aan placebo.

Innovatie van ALS-zorg met E-Health

2022 - 40.000,-

Het doel van dit project is, om samen met patiënten en mantelzorgers in Nederland, een nieuw zorgconcept te ontwikkelen dat gebruik maakt van de nieuwste zorgtechnologie. Centraal in dit

nieuwe zorgconcept staat het monitoren van symptomen met e-health, omdat dit belangrijk is voor het bieden van de juiste informatie en zorg op het juiste moment tijdens de ziekte. Met dit nieuwe zorgconcept wordt de invloed van de patiënt en mantelzorger op het zorgproces verhoogd. Dit project ontwikkelt een ALS app / web platform.

Een voorbeeld is het deelproject *Thuismeten van longfunctie*. Aan dit project deden 33 mensen met ALS, PSMA en PLS mee. Zij hebben gedurende 12 weken elke 4 weken een longfunctietest zelf thuis uitgevoerd met behulp van een spirometer, en twee vragenlijsten over ademhalingsklachten en dagelijks functioneren ingevuld. De resultaten laten zien dat de zelfstandige metingen bij de meeste patiënten goed overeenkomen met de metingen die onder begeleiding (door de onderzoeker) zijn gedaan. De ervaringen van patiënten en hun naasten met de thuismetingen was erg positief: metingen werden als makkelijk ervaren, niet belastend en niet tijdrovend. Dit project heeft aangetoond dat het zelf meten van de longfunctie thuis voor de meeste patiënten haalbaar is en de gemeten waarde gebruikt kan worden in de zorg.

Chronische non-invasieve beademing

2020 – 20.000,-

Chronische non-invasieve beademing (NIV) is een standaard behandeling bij patiënten met ALS indien zij respiratoir insufficiënt worden. Verschillende studies geven dergelijke uiteenlopende resultaten dat ze op dit moment dus niet goed weten bij welk type ALS patiënt NIV de kwaliteit van leven verbetert. Dit was aanleiding voor deze nieuwe studie.

Alle 4 de Centra voor Thuisbeademing (CTB) in Nederland zijn betrokken bij dit onderzoek. De ALS-patiënten worden geïncubeerd op het moment dat ze het CTB voor het eerst bezoeken. Na inclusie zullen er uiteindelijk 2 cohorten ontstaan. Het 1e cohort betreft ALS-patiënten die gestart zijn met NIV. Het 2e cohort betreft ALS-patiënten die niet starten met NIV. Als de resultaten van de studie bekend zijn, zullen deze gepubliceerd worden. Tevens zal geëvalueerd worden of de huidige Nederlandse richtlijnen aangepast dienen te worden (richtlijn chronische beademing, kwaliteitscriteria ALS teams) en/of er aanvullende samenwerkingsafspraken tussen CTB's en ALS behandelteams opgesteld dienen te worden.

Small Animal Model for ALS (SMALLS)

2020 – 30.000,-

In dit project zoeken ze naar mogelijkheden om verlamming in ALS tegen te gaan. Dat doen ze door te zoeken naar biologische eigenschappen die beschermen tegen verlamming. Ze vergelijken daarvoor de eigenschappen van kleine wormpjes met ALS met die van patiënten. Ze hebben dit tot nu toe op twee manieren gedaan.

Voor de eerste manier hebben ze alle meetbare veranderingen in de beweging van ALS wormen vergeleken met gegevens van duizenden varianten van dezelfde worm. Daaruit bleek dat de biologische communicatie tussen zenuwcellen onderling en de spiercellen is aangepast. Door die communicatie te verbeteren, met medicinale stoffen en op andere manieren, zagen ze dat de wormen meer gingen bewegen. De resultaten van dit onderzoek worden nu opgeschreven voor een publicatie. De resultaten worden nu ook vergeleken met de anonieme genetische patiënten data in ProjectMinE.

Bij de tweede manier zijn ze begonnen bij de gewenste uitkomst: langer blijven bewegen. Daarvoor hebben ze ALS wormpjes gezocht die door onbekende biologische veranderingen beschermd zijn tegen verlamming. Van de varianten die ze hebben gevonden, zoomen ze in op de twee beste. De biologische veranderingen in die wormen zijn ze nu in kaart aan het brengen.

Door deze benadering, verwachten ze resultaten die niet op een ander manier gevonden zouden kunnen worden. Denk bijvoorbeeld aan mogelijkheden om de zenuwcellen en spiercellen beter te wapenen tegen ALS.

Weert Jan Weerts ALS Talent Fellowship

2020 – 20.000,-

Het ALS Talent Fellowship bestaat uit twee perioden: een periode in het buitenland gedurende 12 maanden en een periode in het ALS Centrum gedurende 24 maanden. De eerste periode is aangevuld met een persoonlijke beurs vanuit de Nederlandse Organisatie voor Wetenschappelijk Onderzoek (NWO, Rubicon beurs) en betreft een fellowship aan de Universiteit van Stanford.

Er wordt vooral gericht op de wiskunde en statistiek achter de belangrijkste uitkomstmaten voor ALS onderzoek: de ALSFRS-R en overleving. Er is een wiskundig model ontwikkeld wat de biologische relatie tussen deze twee uitkomstmaten beschrijft. Door middel van computer simulaties bekijken hoe behandel-effecten theoretisch tot uiting komen en wat de beste manieren zijn om deze te detecteren. Deze kennis wordt vervolgens gebruikt om medicijnstudies te optimaliseren (bijv. hoeveel ALSFRS-R metingen hebben we nodig, wanneer moeten deze plaatsvinden, hoeveel patiënten zijn daarvoor nodig en hoelang moeten we patiënten blootstellen).

Motomeds

2022- 16.502,-

Er zijn 2 Motomeds aangeschaft en uitgeleend aan patiënten om thuis te gebruiken. Deze elektronische bewegingstrainer met motorondersteuning is geschikt voor ALS patiënten. Met dit apparaat kan men passief oefenen waarbij geen spierkracht nodig is, maar ook actief doordat de weerstand van licht tot zwaar kan worden ingesteld. Eenvoudig in gebruik en goed voor de doorbloeding.

Hospice Beukenrode

2021 - 20.000,-

De missie van Beukenrode is het ondersteunen van mensen thuis of in een van de twee hospices gedurende de laatste maanden van hun leven. Ze gaan uit van de visie dat mensen niet alleen op hun eigen wijze moeten kunnen leven, maar ook op hun eigen wijze moeten kunnen sterven.

ALS symposium “ALS beter worden geen optie meer is”

2022 - 1.040,-

In november 2022 heeft het ALS-netwerk Haaglanden en het Netwerk Palliatieve Zorg Haaglanden het eerste gezamenlijke symposium georganiseerd “ALS beter worden geen optie meer is: Palliatieve zorg”. Het doel van het symposium was om zorgverleners uit de regio samen te brengen voor kennisdeling, zodat mensen met de levensbedreigende ziekte ALS, PLS of PSMA een zo hoog mogelijke kwaliteit van leven geboden kan worden. Hoe kan, tot aan het bed, de optimale zorg geboden worden voor deze patiënten en hun naasten?

De 4 workshops -Chronische beademing – Samen zoeken naar zingeving – Alles over PEG-sondes – ALS heb je niet alleen’ waren allemaal tot de laatste stoel bezet in Basalt Revalidatie Den Haag. Stichting ALS Westland is blij dat zij dit met een financiële bijdrage mede mogelijk hebben gemaakt.

Revalidatiecentrum Basalt richtte het Netwerk Haaglanden op met het doel om de expertise van het ALS Centrum Nederland en de teams van Basalt uit te dragen naar andere zorgverleners van patiënten met ALS, PSMA en PLS in de regio Haaglanden, Delfland en het Westland. De samenwerkingspartners zijn de ALS behandelteams van Basalt, fysiotherapeuten, ergotherapeuten en logopedisten vanuit de eerste lijn, huisartsen, specialisten ouderengeneeskunde en verpleegkundigen en verzorgenden werkzaam in verpleeghuizen en thuiszorgorganisaties. Het delen van expertise gebeurt o.a. 2 keer per jaar tijdens een netwerkbijeenkomst. Er is scholingsmateriaal ontwikkeld, er is een consultatie spreekuur en een e-mailadres voor specifieke vragen.

Stichting Vaarwens**2022 - 10.000,-**

Het doel is om langdurig zieke of uitbehandelde patiënten en hun naasten een dag de ellende te laten vergeten door gratis vaardagen aan te bieden. Inmiddels varen ze met 2 schepen. Stichting Vaarwens is in de 12 1/2 jaren sinds de oprichting een professionele organisatie geworden met behulp van ruim 90 vaarvrijwilligers. De onkosten voor een vaardag bedragen inmiddels ongeveer € 600.-, al naar gelang de duur en de zorg tijdens een dag.

Kwaliteit van zorg en leven**2021-2022 - 13.550,-**

De stichting ALS Westland draagt bij aan aangepast vervoer en organiseert uitjes in samenwerking met BASALT revalidatie Den Haag en omstreken. Soms is het een dagje varen, dagje strand met de strandrups, dagje druiventuin of Madurodam, of gewoon een gezellige lunch.. Het is belangrijk om lotgenoten te ontmoeten en elkaar te steunen door ervaringen uit te wisselen.

Stichting Ambulancewens**2022 - 10.000,-**

Stichting Ambulance Wens vervult de laatste wens van niet meer mobiele terminale patiënten die niet lang meer te leven hebben. Het gaat soms om hele kleine dingen die voor een terminaal zieke patiënt heel belangrijk, maar eigenlijk niet meer mogelijk zijn. Omdat hij of zij niet meer mobiel is en niet op een gewone manier vervoerd kan worden. Dit gebeurt met speciaal voor dit doel ontworpen ambulances voorzien van onder andere een extra comfortabele brancard en ramen rondom. Ook gaat bij elke wens kundig medisch geschoold personeel mee. Per dag vervult de Stichting 5 à 7 wensen en inmiddels zijn er al bijna 20.000 wensen vervuld.