

[View this email in your browser](#)



Voorjaar 2024

Cilia 2024 September 2024!

Komt naar Cilia 2024 in Dublin, Ierland 9 en 10 september 2024!

Er is de mogelijkheid een groot gedeelte van de reis subsidie te krijgen.
Geef in je aanmelding aan dat je afhankelijk bent van een vergoeding.
Mocht het je dan toch allemaal nog te duur zijn mag jij je alsnog afmelden.

Meld je dus aan!!!

[Kijk hier voor meer informatie en om je te registreren, dit kan nog tot 15 mei!](#)

Emma Center & BBS expertise centra

De afgelopen maanden hebben wij weer nauw samengewerkt met het [Emma Center](#) voor het opzetten van een specifieke BBS database en expertise centra.
Je kan [hier het strategieplan](#) downloaden van het gehele EMMA center.

Het is heel belangrijk dat wij hier allemaal aan meedoen, want door al onze data bij elkaar te voegen komen wij eerder in aanmerking voor medicijnen, onderzoek en leren wij samen wat wij kunnen verwachten gedurende het leven als je BBS hebt.

VEEL mensen (echt duizenden)!

Samen met het EMMA center gaan wij ook kijken naar het organiseren van een bijeenkomst in 2024. Dan kunnen wij meer vertellen over de database, de laatste stand van zaken van onderzoek en natuurlijk ook weer eens live bij elkaar zijn. Zodra wij meer weten zullen wij dit communiceren.

Een persoonlijk verhaal - het bezoek aan het BBS expertise centrum in Amsterdam

Bardet-Biedl-spreekuur in Amsterdam

In oktober jl. zijn we met onze dochter (met BBS) bij het Amsterdam UMC geweest. Hier is een speciale polikliniek voor het Bardet-Biedl syndroom opgestart.

Bij dit BBS spreekuur waren een klinisch geneticus, kinderarts en een kindernefroloog aanwezig. Ook was Elizabeth Forsythe daarbij aanwezig, een klinisch geneticus uit Engeland die al veel patiënten met BBS heeft gezien en hier ook onderzoek naar doet.

Het was een verademing voor ons dat daar veel kennis is over BBS, we hoefden niet veel uit te leggen en we kregen direct passende adviezen n.a.v. onze vragen.

De polikliniek is overigens niet alleen voor kinderen/jongeren, maar is voor alle leeftijden van patiënten met BBS.

Ook zijn op diezelfde dag oogheelkundige onderzoeken gedaan, die nog niet eerder waren gedaan in het streekziekenhuis bij ons in de buurt. Hier krijgen we nog uitslag van.

In het Amsterdam UMC willen ze ook (anoniem) gegevens verzamelen van zoveel mogelijk mensen met BBS met als uiteindelijke doel: therapie-ontwikkeling voor de diverse orgaanproblemen bij BBS.

Natuurlijk hebben wij hier onze medewerking aan verleend, hier hebben wij immers allemaal belang bij.

Kortom: we zijn blij dat er een expertisecentrum is, waar we vriendelijk en deskundig worden geholpen.

-anoniem-

(auteur bekend bij Stichtingsbestuur)

Zwaartekracht subsidie van 22 miljoen!

NWO Zwaartekracht subsidie is toegekend voor de ontwikkeling van therapieën bij blindheid!

Een consortium geleid door Caroline Klaver van het Radboudumc gaat nieuwe behandelingen ontwikkelen tegen blindheid. De onderzoekers willen kapotte genen gaan herstellen, een nieuw netvlies printen met een bio-printer, en uitzoeken hoe zebra-vissen het voor elkaar krijgen om zelf hun netvlies te repareren. Het consortium krijgt hiervoor 22 miljoen euro uit het NWO Zwaartekracht-programma van het ministerie van OCW.

[Je kan hier meer lezen!](#)

Er is ook een uitzending geweest van Beau (TV-show) waar hier aandacht voor is geweest. Dit is terug te zien op oa. [videoland](#) (vanaf 14m.36s).

Uiteraard zijn wij in contact met de onderzoekers, met vele werken wij al samen, Ronald Roepman bijvoorbeeld! Wij kijken uit naar die verdere samenwerking en bijdrage die wij kunnen leveren aan deze subsidie. Dit zal ongetwijfeld een verschil gaan maken voor onze BBS gemeenschap en de ontwikkeling van genterapie tegen blindheid in BBS.

CiNetNL officiële oprichting

Samen met diverse onderzoekers zijn wij bezig met het officieel opzetten van CiNetNL. Wij hebben in 2023 onze eerste bijeenkomst gehad, het idee hierachter is dat wij met deze organisatie gaan kijken naar waar alle ciliopathieën overlap hebben in zorg, onderzoek en andere ondersteunende zaken. Dit idee is niet nieuw, in Engeland bestaat er ook zoiets, de [Ciliopathy Alliance](#).

Wij hebben ook alvast een [simpele website online](#) gezet en een subsidie aanvraag ingediend!

Zodra wij hier meer over kunnen vertellen zullen wij dit doen, maar wij zijn van mening dat een goed netwerk het verschil kan maken voor BBS.

[Subscribe](#)

[Past Issues](#)

[Translate](#) ▼



Copyright (C) 2024 Bardet Biedl Syndroom Stichting. All rights reserved.

Our mailing address is:

Want to change how you receive these emails?

You can [update your preferences](#) or [unsubscribe](#)



[View this email in your browser](#)



Najaar 2024

5 april bijeenkomst!

Op zaterdag 5 april 2025 gaan wij een dag organiseren voor patiënten, onderzoekers en artsen met specifieke interesse in Bardet Biedl Syndroom.

De dag zal vol staan met updates over de laatste onderzoeken over BBS. Zo zal er meer inzicht gegeven worden over gentherapie. Daarnaast zal Rhythm ook meer vertellen over setmelanotide. Ronald Roepman zal weer een update geven over de nieuwste wetenschappelijk ontdekkingen in BBS. Daarnaast hebben wij diverse studenten uitgenodigd om kort wat over hun onderzoek te vertellen, je kan dus 1 op 1 met de onderzoekers van de toekomst praten! Mieke zal meer vertellen over het EMMA center en wat onze visie hierin is voor BBS. Wij staan ook stil waarom het zo belangrijk is om mee te werken aan een BBS database, alleen dan maken wij kans op gentherapie, medicijnen, beter onderzoek en opent dit de mogelijkheid tot betere en grotere subsidies om zelf onderzoek te stimuleren.

Eigenlijk is het simpel, hoe meer wij alles georganiseerd opzetten (en samenwerken), hoe meer deuren er openen.

Een leuke dag om elkaar weer te zien en veel nieuwe inzichten te krijgen.

De bijeenkomst zal plaatsvinden in Meibergdreef 9, 1105 AZ Amsterdam bij het EMMA Center. De locatie is makkelijk toegankelijk met openbaar vervoer en heeft veel parkeerplekken.

Reserveer 5 april dus in je agenda!

Aanmelden is verplicht, dit i.v.m. lunches en het reserveren van de zaal.

in BBS is welkom.

Wij hopen op een hoge opkomst!

Cilia 2024 September 2024!

Afgelopen september was er een grote bijeenkomst over Ciliopathieën in Ierland, Cilia 2024. Wij zaten in de organisatie van de patiëntendag. Ook wij waren hier aanwezig om de patiëntendagen en workshops te begeleiden. Uit de diverse workshops, waar Mieke van Haelst een actieve rol had, kwam duidelijk naar voren dat er veel ontwikkeling is in de wereld van cilia en dat er echt behoefte is aan om overlappende thema's samen te werken tussen dus diverse syndromen. Tevens was Mark de Leeuw van Rhythm Pharmaceuticals aanwezig om een zeer interessante kijk te geven in de wereld van pharma tijdens de workshops. Wij hebben hem gevraagd of hij of een collega dit kan herhalen op 5 april.

Daarnaast kwam duidelijk naar voren dat zowel de patiënten, als de onderzoekers en artsen de nut en noodzaak van 'registries' (of te wel een database waarin wij goed registreren en volgen van mensen met bijv. BBS gedurende het leven) inzien. Deze zijn echt noodzakelijk voor het beter begrijpen van verloop van de kenmerken, het ondersteunen van onderzoek, het aantrekken van investeerders en subsidies, maar ook het makkelijker en sneller mogelijk maken om medicijnen of gen therapieën in de toekomst te testen en/of beschikbaar te stellen. Wij blijven ons dan ook inzetten voor een Nederlandse BBS database. Als wij dit goed doen, gaan er deuren open voor ons allemaal! Meld je dus aan! Stuur ons een mail, wij brengen je in contact!

Een persoonlijk verhaal - het bezoek aan het BBS expertise centrum in Amsterdam

Patiënt gaat in gesprek met artsen in Amsterdam UMC over mutaties in BBS1-gen

Ik ben al mijn hele leven slechtziend en ondanks dat ik steeds slechter ga zien geniet ik nog volop van het leven omdat ik nog behoorlijk zelfredzaam ben en door middel van het inzetten van diverse hulpmiddelen nog altijd veel leuke dingen zoals koken,

gen slechtziend ben. Toen dit bericht kwam, was ik natuurlijk verbaasd, maar ook blij dat nu eindelijk na zoveel jaar onderzoek in het Oogziekenhuis in Rotterdam bekend werd waardoor mijn slechtziendheid is ontstaan. Dit gaf mij een sprankje hoop dat er ook meer duidelijkheid zou kunnen worden gegeven over mijn toekomst, maar vertelde mijn behandelend oogarts dat hier niets over te zeggen is omdat er nog altijd te weinig patiënten bekend zijn die aan het Bardet Biedl Syndroom leiden.

In vervolg op dit alles hoorde ik over het bestaan van de Bardet Biedl Syndroom Stichting en ontvang ik de nieuwsbrieven. Dit voorjaar stond er een artikel in over het Emma Center en riep dit bij mij heel veel vragen op. Dit omdat ik hoorde dat er binnen het Amsterdam UMC diverse artsen vanuit hun eigenexpertise samenwerken en op de polikliniek zoveel mogelijk patiënten met het Bardet Biedl Syndroom proberen te zien en spreken. Toen ik dit hoorde heb ik geen moment getwijfeld en besloot ik direct een verwijsbrief bij mijn huisarts op te vragen omdat ik graag mijn medische gegevens wil delen zodat er hopelijk in de komende jaren aan het verder door ontwikkelen van een behandeling kan worden gewerkt. Op dit moment is er al veel meer mogelijk dan iedereen denkt, maar genezing voor wat betreft de slechtziendheid door mutaties in het BBS-gen is helaas nog niet mogelijk.

In juni heb ik dus een bezoek gebracht aan het Amsterdam UMC en ben ik lichamelijk onderzocht. Dit om te kijken in hoeverre ik naast de slechtziendheid ook nog andere afwijkingen heb, maar dat bleek minimaal het geval te zijn. Dit was mij al bekend, maar het is zeker goed dat er binnen het expertisecentrum nog kritisch wordt gekeken naar de symptomen, er kan worden doorgevraagd over de aandoeningen binnen de familie en er een advies kan worden gegeven over het eventueel doen van een DNA-onderzoek bij de ouders.

Ondanks dat er voor mij helaas nog geen behandeling mogelijk is, ben ik wel blij dat ik in gesprek kon gaan met de artsen in het Amsterdam UMC zodat er in ieder geval meer kennis over het Bardet Biedl Syndroom kan worden verzameld en ben ik ook zeker veel wijzer geworden. Ik weet nu in ieder geval dat er vanuit de afdeling Oogheelkunde (Dr. Boon en zijn team) hard wordt gewerkt aan een oplossing voor de problemen rondom de slechtziendheid. Ondanks dat een verdere achteruitgang van mijn zicht dus nog niet kan worden stopgezet, heb ik een positief gevoel overgehouden aan mijn bezoek aan Amsterdam omdat ik mijn verhaal heb kunnen delen met deskundigen, ik op basis van diverse onderzoeken weet hoe het er voor wat betreft mijn gezondheid op dit moment voor staat en informatie heb gekregen over de zaken waar in de nabije toekomst aan zal worden gewerkt. Ik hoop in ieder geval dat er in de loop der jaren nog veel meer bekend wordt over het Bardet Biedl Syndroom en er voldoende geld en middelen beschikbaar zullen zijn om patiënten die aan het syndroom leiden te kunnen behandelen.

(auteur bekend bij Stichtingsbestuur)

Setmelanotide in de aanvraagprocedure.

Voorlopig goed nieuws. De aanvraag voor dit medicijn is in behandeling genomen. Ook wij worden geconsulteerd in deze aanvraag. Dit is zeer positief en een grote stap dichterbij de acceptatie van dit medicijn in Nederland en de verzekering. Afwachten dus nog, maar de signalen lijken positief. Wij zullen er alles aan doen binnen onze mogelijkheden dit tot een succes te maken.

\$1 Miljoen ter ondersteuning van de geplande klinische trial van Axovia Therapeutics voor het Bardet-Biedl syndroom (BBS)

PHOENIX, 30 oktober 2024 (GLOBE NEWSWIRE) -- A Race Against Blindness, een non-profitorganisatie die zich inzet voor het financieren van onderzoek om het gezichtsvermogen van kinderen te redden, kondigt met genoegen een subsidie van \$1 miljoen aan voor Axovia Therapeutics om het belangrijkste programma van het bedrijf, AXV-101, te ondersteunen. Dit is een belangrijke stap in de ontwikkeling van een behandeling tegen blindheid en obesitas in verband met het Bardet-Biedl Syndroom 1 (BBS1), een zeldzame genetische aandoening waarvoor momenteel geen genezende opties beschikbaar zijn.

De financiering van A Race Against Blindness zal rechtstreeks bijdragen aan Axovia's korte termijn mijlpalen met betrekking tot de start van de klinische studie en de eerste patiënteninschrijving in het Verenigd Koninkrijk in het midden van 2025 om blindheid veroorzaakt door BBS1-mutaties te behandelen. De toekomstige plannen van Axovia Therapeutics omvatten de start van een klinische studie in de Verenigde Staten en de verdere ontwikkeling van het programma om ook obesitas te behandelen.

BBS is een verwoestende genetische aandoening die wordt geassocieerd met disfunctie van primaire cilien. Een kenmerk is retinale degeneratie, die vaak voorkomt

verband worden gebracht met BBS, komen pathogene varianten in het BBS1-gen het meest voor. Axovia ontwikkelt een genetische therapie voor mensen met twee mutaties in het BBS1-gen.

Er is geen genezing voor BBS, en de prevalentie varieert van één op de 70.000 tot één op de 100.000 in Europa en Noord-Amerika, met tot tien keer deze prevalentie in het Midden-Oosten.

“Onze subsidie van \$1 miljoen aan Axovia is een belangrijke stap voor de BBS-gemeenschap, en we zijn optimistisch over het baanbrekende klinische onderzoek van Axovia. Echter, de weg naar de behandeling van RP/BBS is uitdagend en er is nog veel werk te doen. A Race Against Blindness zet zich in voor het werven van de nodige fondsen om de uitvoering van de AXV-101 klinische trial te waarborgen en mogelijk een nieuwe therapeutische optie te bieden aan BBS-patiënten zoals onze zoon, Luke,” zei Dr. Stephen Johnston, medeoprichter en president.

“Wij zetten het AXV-101-programma voort en bereiden ons voor op de eerste klinische studie in het midden van 2025. We zijn enorm dankbaar voor deze financiering van A Race Against Blindness,” zei professor Phil Beales, CEO en medeoprichter van Axovia Therapeutics. “Door middel van gentherapie willen we het verlies van zicht en obesitas bij patiënten met BBS1 aanpakken, en we geloven dat onze aanpak een diepgaande en dramatische impact zal hebben op de gezondheid en het welzijn van deze gemeenschap. We kijken ernaar uit om klinische data voor dit programma te genereren.”

Met als doel klinische studies te starten in het midden van 2025, zal A Race Against Blindness doorgaan met agressieve inspanningen om fondsen te werven, de wetenschappelijke gemeenschap te betrekken en wereldwijd bewustzijn te creëren voor BBS.

Media Contact:

Stephen Johnston, M.D., Medeoprichter en President

Steve@ARaceAgainstBlindness.org

Substantiële subsidie toegekend gekregen

soort visie hebben over wat er nodig is voor de toekomst om ECHT verschil te maken met BBS.

Hiertoe hebben wij alle 3 een aanvraag ingediend bij de Chan Zuckerberg Initiative. Er werd in de laatste call van "Rare As One" expliciet gevraagd naar aanvragen voor ciliopathieën.

De manier van hoe je moest indienen dwong ons om apart een aanvraag te doen, maar toch hebben wij elkaar genoemd in elke aanvraag. Alle drie de aanvragen waren totaal anders, om onze kansen te spreiden. De winnende aanvraag was uiteindelijk de grootste en ingediend door BBS USA. Maar het ging wederom over het organiseren van een wereldwijd netwerk van patiënten, artsen, onderzoekers aangestuurd door de patiënten organisaties, focus op verbinden, van BBS patiënten wereldwijd met als doel de zorg, onderzoek en inzichten over BBS te verbeteren. Binnenkort zal hier meer over gedupliceerd worden, zowel wat het voorstel is en wat wij gaan doen. Alhoewel de coördinatie (misschien wel gelukkig) in USA ligt, zijn wij ook betrokken bij de uitvoering van de werkzaamheden. Sterker, wij zijn al een beetje begonnen.

Deze subsidie is voor een periode van 5 jaar en bedraagt vele tonnen subsidie! Dit kan een grote positieve wending geven aan de wereld van BBS.

Heb je ideeën of wil je helpen 5 april?

Heb jij nog leuke of goeie ideeën voor de bijeenkomst op 5 april? Laat het ons dan weten. Wil je misschien (even) helpen, bijv. mensen begeleiden naar de juiste plek? Welkom heten, of helpen organiseren dat iedereen tijdig de lunch krijgt! Laat het ons weten via de e-mail.



[Subscribe](#)

[Past Issues](#)

[Translate](#) ▼

Our mailing address is:

Want to change how you receive these emails?

You can [update your preferences](#) or [unsubscribe](#)

