

Inleiding

Dit zal de laatste nieuwsbrief zijn die u via de reguliere post van ons krijgt. Veel trouwe lezers hebben ons gevraagd over te gaan op een elektronische versie. Voor de Stichting is dit niet alleen gemakkelijker maar ook goedkoper. Indien u deze nieuwsbrief via de mail als PDF heeft ontvangen, dan hebben wij uw mailadres en hoeft u niets te doen. **Diegenen van u die deze nieuwsbrief in de brievenbus hebben gekregen, verzoeken we alsnog uw email adres aan ons door te geven via info@fshd.nl. Zo blijft u verzekerd van de halfjaarlijkse update van onze activiteiten.** Mocht u in de toekomst geen prijs meer stellen op onze nieuwsbrief, dan kunt u natuurlijk te allen tijde opzeggen.

Onderzoek

Er loopt op dit ogenblik een groot aantal onderzoeken op zowel klinisch als genetisch gebied. De Stichting heeft een aantal van deze onderzoeken gefinancierd. Zoals u van ons gewend bent financieren wij alleen onderzoeken die aansluiten bij onze Roadmap to Solutions. Wij hebben in 2009 de volgende onderzoeken mede mogelijk gemaakt:

- Training/oefeningen van FSHD patiënten en het analyseren van effecten hiervan (Radboud Universiteit, NL)
- Invloed levensstijl en voedingsgewoonten op zuurstofschade in spierweefsel en de progressie van FSHD (Univ. Montpellier, F)
- Chromatine structuur en het effect van de deletie in 4q35 op deze structuur en de expressie van genen in dit gebied (CNRS, Parijs, F)
- De karakterisatie en rol van het eiwit gecodeerd door DUX4 gen op FSHD (Univ. Bergen, B)
- Nieuw voorstel van LUMC over de opheldering van de ontwikkelingsbiologische component van FSHD (een inleidende studie)
- Nieuw voorstel over “welke spieren zijn kritisch voor afwijkend postuur, balans en beweging in patiënten met FSHD” (Radboud Univ, NL)

Ook kunnen wij melden dat het onderzoeksteam uit Leiden met een grote glimlach op hun gezicht rondloopt. Volgens ons betekent dit dat er vooruitgang geboekt is in het begrijpen van het mechanisme van FSHD op genetisch niveau. Wij hopen van harte dat de geruchten bewaarheid worden en dat er binnenkort één en ander gepubliceerd gaat worden. Een ding staat vast, en dat is dat elk stapje vooruit er weer één is en dat we door al die kleine stapjes toch weer dichterbij het einddoel van een therapie komen. We realiseren ons maar al te goed dat het nog jaren zal duren voor het zo ver is. Dit stopt ons niet om met heel veel energie door te gaan met het stimuleren en financieren van goed onderzoek.

ENMC workshop

In november 2009 organiseerde de ENMC (Euro Neuro Musculair Centrum) eindelijk weer eens een workshop voor FSHD. Onderzoekers uit de hele wereld kwamen naar Naarden om met elkaar te discussiëren over zgn. ‘ Standards of care’. Al heel lang heeft de FSHD Stichting aangedrongen op het maken van duidelijke afspraken op het gebied van de zorg. Maar al te vaak worden de mensen met FSHD geconfronteerd met weinig concrete antwoorden op bepaalde symptomen die zij aan de dag leggen. In de erg succesvol verlopen workshop zijn duidelijke afspraken gemaakt wie welke gebieden verder in kaart zal gaan brengen, zodat er naar de patiënten toe duidelijke antwoorden gegeven kunnen worden. De bereidheid tot samenwerken op internationaal gebied is groot. Diverse internationaal samengestelde groepen zijn geformeerd en zullen dit jaar terug rapporteren naar de organisatoren.

De FSHD Stichting heeft de workshop in zijn geheel gefinancierd, en dit gaf onze voorzitter de gelegenheid om de deelnemers een borrel aan te bieden en hen toe te spreken. In de korte inleiding vroeg hij aandacht voor een snelle totstandkoming van een internationale database

van patiëntengegevens en eenduidige afspraken over de wijze waarop de gegevens verzameld worden en hoe de diverse metingen op een geharmoniseerde manier kunnen worden verkregen. De uitdaging is goed opgepakt en zowel internationaal als in Nederland zijn groepjes aan het werk geslagen om een framework voor registratie van patiënten gegevens op te stellen. Het aspect van de bescherming van persoonsgegevens wordt hierbij uiteraard gerespecteerd.

FSHD Europa

Op de ENMC workshop kon ook de oprichting van de Europese FSHD patiënten vereniging worden gevierd. Het initiatief tot oprichting komt van het bestuur van de FSHD Stichting. Een internationale werkgroep van vertegenwoordigers van nationale patiënten verenigingen heeft de plannen uitgewerkt en dit heeft inmiddels tot de realisatie van deze Europese vereniging geleid. Er moeten nog wel de nodige formaliteiten worden afgewerkt, maar het begin is er. De vereniging zal in Baarn bij de VSN (Vereniging Spierziekten Nederland) worden gevestigd.

De Amstel Goldrace 2010

Op 17 april jl. werd de toerversie van de Amstel Gold Race weer gereden in het mooie Limburg. Na het succes van afgelopen jaar heeft het bestuur ook dit jaar weer een FSHD team op de been gebracht, en zo verschenen we met bijna 125 mensen aan de start. Het was goed om zo velen (weer) in het inmiddels vertrouwde FSHD shirt te zien fietsen, en fantastisch om gezamenlijk maar liefst ruim €35.000,- voor onderzoek bij elkaar te fietsen.



We zijn heel erg dankbaar voor alle support van onze individuele fietsers en vrijwilligers. Ook konden we weer rekenen op shirtsponsors Philips Medical Systems en Genzyme, en stelden Rabobank en Mars renners en snacks ter beschikking. Zonder jullie allemaal zouden wij niet in staat zijn geweest weer een mooi eindresultaat te boeken, waarvoor onze oprechte dank!

Op onze website www.FSHD.nl kunt u binnenkort weer een verslag lezen en meer foto's bekijken van onze prestaties.

U kunt ons steunen

Wij zijn ontzettend blij met de steun, die wij vaak al jaren van u ontvangen. We hopen dat u dat ook nog lang wilt blijven doen. Donaties kunnen gedaan worden op rekening **49.55.14.934** van de ABN AMRO te Wassenaar. (**Wij hebben onze girorekening opgezegd!!**)

Denkt u ook nog eens na over de fiscaal aantrekkelijke mogelijkheid van een lijfrente schenking. Onze notaris zal de hiervoor noodzakelijke akte kosteloos voor u in orde maken.

Namens het bestuur wens ik u een fijne zomer!
Met vriendelijke groeten,

Kees van der Graaf (voorzitter)

Ons adres
FSHD Stichting
Kievietslaan 34
2243 GC Wassenaar
Tel. 070-511 84 66

ons bankrekeningnummer:
ABN AMRO 49 55 14 934

Internet: www.fshd.nl

Indien u onze nieuwsbrief niet (meer) wilt ontvangen, of als u iemand onze nieuwsbrief wilt toesturen, laat het ons dan weten.
Mail naar info@fshd.nl