



## Stichting ALS Nederland

### Jaarverslag 2008



# Inhoudsopgave

Voorwoord.....	3
Inleiding.....	4
Verslag van het Bestuur.....	6
Missie en Doelen.....	8
Wetenschappelijk onderzoek – Het ALS Centrum.....	9
Voorlichting.....	21
Fondsenwerving.....	22
Samenwerking.....	24
Jaarplan 2009.....	25
Begroting 2009.....	29
Verantwoordingsverklaring.....	31

## Voorwoord

Helaas kampt ALS met grote onbekendheid en daarmee ook de stichting. Daardoor zijn wij een kleine organisatie met beperkte middelen, met als gevolg weinig mogelijkheden voor onderzoek en behandeling.

Maar er ligt vooral in Nederland een enorm potentieel. Doordat in ons land het zorgstelsel redelijk op orde is (vergelijk met sommige EU landen en de VS waar bijna 50 miljoen mensen onverzekerd zijn), kunnen wij het geld dat we ophalen ook daadwerkelijk voor onderzoek gebruiken, in plaats van het te moeten gebruiken voor de nodige zorg. Daarnaast heeft Nederland uitstekende randvoorwaarden om goed onderzoek te kunnen doen. Denk hierbij aan de homogene populatie, het dichtbevolkte gebied en neurologen onderzoekers die in de wereld voorop lopen. Dit potentieel willen we ten volle benutten en we grijpen iedere kans om de bekendheid en daarmee fondsenwerving te stimuleren.

Vorig jaar was een relatief goed jaar voor de stichting met een aantal hele succesvolle evenementen, ludieke acties, grote- en kleine donaties en nalatenschappen. En ook dit jaar lijkt een mooi jaar te worden. Als gevolg hiervan zijn er dit jaar verschillende studies gestart in Nederland en uitgevoerd door de aangesloten ziekenhuizen van het ALS centrum: UMC Utrecht, AMC en UMC st. Radboud. En we hebben onder andere met de opbrengst van het gala het 'European Trial Centre for ALS' opgezet voor klinisch medicijnen onderzoek. In totaal heeft de stichting in 2008 ongeveer EUR 1,1 miljoen direct of indirect opgehaald aan donaties en schenkingen.

Echter, er is nog een lange weg te gaan. Voor substantieel onderzoek is er nog véél meer nodig. Ook dit jaar zullen we weer ons uiterste best doen. Er worden tal van nieuwe acties georganiseerd en initiatieven ontplooid. Door ons, maar vooral ook door donateurs, actievoerders, sponsoren en vrijwilligers. Alleen met behulp van de welwillendheid van deze mensen kunnen wij verder bouwen aan een wereld vrij van ALS. Wij rekenen op u!



Weert-Jan Weerts  
Penningmeester

## Inleiding

Stichting ALS Nederland draait nu vier jaar in de huidige vorm. Het eerste jaar is er met elkaar veel gedacht en gesproken over de positionering en het ambitieniveau van de Stichting. Stichting ALS Nederland wil op de eerste plaats ALS de wereld uit helpen. “ALS op de kaart, ALS van de kaart”. Daarvoor is veel onderzoek nodig. Maar er is nog een lange weg te gaan. Daarom heeft de Stichting daarnaast als doel de kwaliteit van zorg in Nederland te waarborgen, en op te komen voor de belangen van mensen met ALS. Kortom, de missie van de Stichting ALS is:

### **Het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek naar de oorzaken en behandeling van ALS én het creëren van een betere kwaliteit van leven van ALS-patiënten en hun omgeving.**

Uit bovenstaande missie vloeien de volgende strategische doelen voort:

1. Het bevorderen van onderzoek naar oorzaken van en mogelijkheden ter voorkoming en genezing van de ziekte ALS,
2. Het bieden van een platform voor patiënten, familie en omgeving,
3. Het verbeteren van de kwaliteit van leven van ALS- patiënten.

Om bovenstaande strategische doelen te kunnen realiseren heeft de Stichting ALS Nederland een aantal kerndoelen benoemd. Deze kerndoelen zijn pragmatisch, meetbaar en resultaatgericht. De Stichting heeft er voor gekozen vervolgens per jaar een overzicht van de geplande activiteiten te presenteren.

Deze activiteiten dragen allen bij aan de realisatie van de kerndoelen.

1. Het in stand houden van het ALS Centrum Nederland en het opzetten van een Europees Trial Centre waar meer onderzoek, in Europees verband, verricht kan worden.
2. Het vergroten van het aantal donateurs (van 5.000 naar 50.000) en het werven van fondsen voor de uitvoering van de activiteiten van de Stichting en de financiering van het ALS Centrum voor de komende 5 jaar (tot en met 2012). Doelstelling hierbij is om de inkomsten uit fondsenwerving te verveelvuldigen ten opzichte van 2005-2007, en de inkomstenstroom te stabiliseren
3. Het zorgdragen voor emotionele belangenbehartiging, het verstrekken van informatie en het bieden van een communicatieplatform aan patiënten, naasten en nabestaanden. De Stichting ALS heeft een loketfunctie voor iedereen die iets over ALS wil weten, hulp nodig heeft of iets voor ALS wil doen.

Naast deze algemene doelstellingen stond het jaar 2008 in het teken van het verkrijgen van het CBF keurmerk. Toen we in december 2008 het keurmerk officieel kregen toegewezen was dat weer een stapje verder in de professionaliseringsslag die wij aan het maken zijn. Het CBF is een onafhankelijke stichting die al sinds 1925 toezicht houdt op de inzameling van geld voor goede doelen. Een van de belangrijkste taken van het CBF is het beoordelen van fondsenwervende instellingen. De bekendste beoordelingsvorm is het CBF keurmerk. Wanneer u dit kwaliteitszegel ziet afgebeeld op (bijvoorbeeld) een collectebus of brief, kunt u er als gever op vertrouwen dat er verantwoord met uw gift wordt omgegaan. Een belangrijk keurmerk voor onze Stichting dus. Wij zijn dan ook trots op het behalen van dit keurmerk.

## **Bureau**

Op het bureau werkten in 2008 de volgende medewerkers:

- Annemarie Diekema (uitzendbureau)
- Astrid van Heezik, organisator van 'Trap ALS de wereld uit' (freelance)
- Mieke Lamers, schrijfster van de artikelen in de nieuwsbrief (freelance)
- Marucha Dammann, publiciteit (freelance)
- Anne-mieke van Ugchelen, website (tot eind juli 2008)
- Madelon Swenker. Verantwoordelijk voor het secretariaat.
- Marleen van Beek, bureaumanager sinds eind juli 2008.
- Monique van Bijsterveld, directeur van de stichting.

## **Inkomsten**

De inkomsten in 2008 waren goed. Het evenement 'Trap ALS de wereld uit' bracht in 2008 meer op dan ooit. Ook werd er in 2008 een gala gehouden t.b.v. Stichting ALS Nederland. Dit bracht extra inkomsten met zich mee, die worden gebruikt om een Europees Trial Center op te zetten. Natuurlijk werden er in 2008 ook weer veel activiteiten georganiseerd. Er werden marathons gelopen, fietstochten gefietst en zelfs kerstbomen verkocht voor Stichting ALS Nederland. Daarnaast werden er een aantal aanvragen bij diverse fondsen gehonoreerd en won Prof. Dr. Leonard van den Berg de Prinses Beatrix Fonds Onderzoeksprijs Neuromusculaire Ziekten 2007. Hij heeft gewonnen met het project "The identification and validation of biomarkers for ALS". Het Prinses Beatrix Fonds steunde dit onderzoek met 1 miljoen euro!

## **Samenwerking ALS Centrum**

In 2008 is er een nieuwe overeenkomst gesloten tussen het ALS Centrum en de Stichting. Deze nieuwe overeenkomst loopt tot 2013. Ook de deelnemende ziekenhuizen (het UMC Utrecht, AMC Amsterdam en UMC St Radboud te Nijmegen) hebben toegezegd ook financieel te gaan bijdragen aan de instandhouding van het ALS Centrum. Dit is tevens in de overeenkomst vastgelegd. Nu wordt er gekeken of ook de zorgverzekeraars wellicht een bijdrage kunnen leveren.

## **Donateurs**

De Stichting heeft het beleid, dat iedereen die informatie wenst van de Stichting deze gratis ter beschikking gesteld krijgt. Er zitten dus geen financiële gevolgen aan het 'donateurschap'. Iedereen die geïnteresseerd is, wordt gevraagd of wij ze op mogen nemen in de database. Daardoor groeit de database jaarlijks met meer dan 10%. Iedereen die in de database zit krijgt de nieuwsbrief. Indien zij geen prijs stellen op toezending kunnen zij dit aangeven.

## Verslag van het bestuur

Het bestuur van Stichting ALS Nederland houdt toezicht op de strategie, de algemene zaken van de Stichting en de financiën. Het bestuur kijkt terug op een positief, opbouwend jaar, waarin professionalisering een belangrijk punt was.

Het bestuur is in 2008 zeven maal bij elkaar geweest voor een bestuursvergadering. De vergaderingen vonden plaats in het bijzijn van de directeur. Bij een aantal vergaderingen was de coördinator van het ALS Centrum aanwezig en/of meerdere projectleiders. Het financiële jaarverslag is besproken met de accountant.

Naast het vaststellen van de begroting en het toetsen van de rapportages, heeft het bestuur in 2008 onder andere overleg gevoerd met de Raden van Bestuur van de participerende ziekenhuizen, UMC Utrecht, AMS Amsterdam en St. Radboud Nijmegen en verschillende zorgverzekeraars. Daarnaast heeft het bestuur stil gestaan bij de samenwerking met de Vereniging Spierziekten Nederland en het Prinses Beatrix Fonds. Ook heeft bestuur van gedachten gewisseld over haar kerndoelstellingen. Omdat voor onderzoek veel geld nodig is, veel meer geld dan de Stichting beschikbaar heeft of kan krijgen, heeft het bestuur zich uitgesproken om meer aandacht te besteden aan een zaak die wel binnen haar mogelijkheden ligt, namelijk kwaliteit van leven van ALS patiënten.

In 2008 hebben Leo van Grunsven en Frans Bakx afscheid genomen van het bestuur. Annemarie Calon heeft de taak van secretaris op zich genomen. In 2009 zullen er nieuwe bestuursleden worden gezocht. Het bestuur heeft het voornemen uitgesproken om altijd een patiënt in het bestuur te hebben. Helaas was het bestuur afgelopen jaar niet in staat om bij het internationale MND Congres in Birmingham te zijn. Het bureau heeft de honneurs waargenomen.

Onze waardering gaat uit naar de directie, alle medewerkers en vrijwilligers voor hetgeen zij in 2008 gepresteerd hebben. Dankzij hen is onze organisatie een stuk professioneler geworden. Onze donateurs en sponsors danken wij voor hun bijdrage en het ALS Centrum danken wij in het bijzonder voor hun werk om ALS patiënten te helpen en meer onderzoek te doen naar de vreselijke ziekte ALS.

Namens het bestuur



**B. Bunnik**  
Voorzitter

## **Bestuur Stichting ALS Nederland 2008**

<b>Bert Bunnik</b>	Voorzitter
<b>Peter van Steensel</b>	Fondsenwerving / Communicatie
<b>Frans Bakx</b>	Algemeen Bestuurslid
<b>Leo van Grunsven</b>	Secretaris
<b>Annemarie Calon</b>	Secretaris (heeft de taken van Leo van Grunsven overgenomen)
<b>Weert-Jan Weerts</b>	Penningmeester
<b>Jim Jansen</b>	Algemeen Bestuurslid

### **Personeelsbeleid**

De Stichting ALS Nederland heeft geen personeel in dienst. Het bestuur is van mening dat de financiële positie van de Stichting nog niet stabiel genoeg is om eigen personeel in dienst te hebben. De Stichting heeft er voor gekozen een bureau in armen te nemen dat de werkzaamheden uitvoert. MvB profit for non profit, verricht, onder leiding van Monique van Bijsterveld, al sinds 2001 alle dagelijkse werkzaamheden. Het bureau is inmiddels wel uitgebreid. De Stichting zal jaarlijks de afweging opnieuw maken of zij al dan niet overgaat tot het aantrekken van eigen personeel. In 2008 heeft het bestuur, naar volle tevredenheid, samengewerkt met MvB en de personeelsleden die bij MvB in dienst zijn. Jaarlijks wordt de samenwerking geëvalueerd. De verbeterpunten uit deze evaluatie worden door MvB toegepast.

## Missie en doelen

### Missie en doelstellingen

Stichting ALS Nederland wil op de eerste plaats ALS de wereld uit helpen. “ALS op de kaart, ALS van de kaart”. Daarvoor is veel onderzoek nodig. Maar er is nog een lange weg te gaan. Daarom heeft de Stichting daarnaast als doel de kwaliteit van zorg in Nederland te waarborgen, en op te komen voor de belangen van mensen met ALS. Kortom, de missie van de Stichting ALS is:

### **Het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek naar de oorzaken en behandeling van ALS én het creëren van een betere kwaliteit van leven van ALS-patiënten en hun omgeving.**

Uit bovenstaande missie vloeien de volgende strategische doelen voort:

1. Het bevorderen van onderzoek naar oorzaken van en mogelijkheden ter voorkoming en genezing van de ziekte ALS,
2. Het bieden van een platform voor patiënten, familie en omgeving,
3. Het verbeteren van de kwaliteit van leven van ALS- patiënten.

Om bovenstaande strategische doelen te kunnen realiseren heeft de Stichting ALS Nederland een aantal kerndoelen benoemd. Deze kerndoelen zijn pragmatisch, meetbaar en resultaatgericht. De Stichting heeft er voor gekozen vervolgens per jaar een overzicht van de geplande activiteiten te presenteren.

Deze activiteiten dragen allen bij aan de realisatie van de kerndoelen.

1. Het in stand houden van het ALS Centrum Nederland en het opzetten van een Europees Trial Centre waar meer onderzoek, in Europees verband, verricht kan worden.
2. Het vergroten van het aantal donateurs (van 5.000 naar 50.000) en het werven van fondsen voor de uitvoering van de activiteiten van de Stichting en de financiering van het ALS Centrum voor de komende 5 jaar (tot en met 2012). Doelstelling hierbij is om de inkomsten uit fondsenwerving te verveelvuldigen ten opzichte van 2005-2007, en de inkomsten stroom te stabiliseren
3. Het zorgdragen voor emotionele belangenbehartiging, het verstrekken van informatie en het bieden van een communicatieplatform aan patiënten, naasten en nabestaanden. De Stichting ALS heeft een loketfunctie voor iedereen die iets over ALS wil weten, hulp nodig heeft of iets voor ALS wil doen.



# Wetenschappelijk onderzoek – Het ALS Centrum

Een van de kernactiviteiten van de Stichting is het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek. Daartoe is het ALS Centrum opgericht.

## Voortgang 2008

In het Businessplan zijn de volgende primaire doelstellingen van het ALS Centrum Nederland geformuleerd:

1. Hoogwaardige (digitale) zorg op maat voor alle mensen met ALS in Nederland.
2. Implementatie van nieuwe technologie op het gebied van informatie en communicatie.
3. Het tot stand komen van een ALS onderzoeksgroep behorend tot de top 3 van de wereld.

### 1. Hoogwaardige (digitale) zorg op maat voor alle mensen met ALS in Nederland

In 2008 zijn de poliklinieken voor het stellen van de diagnose ALS en aanverwante ziekten goed bezocht. Het aantal nieuwe patiënten is toegenomen tot 522 per jaar (ruim 10 nieuwe patiënten per week). De toename van het aantal patiënten is een directe indicatie voor de herkenbaarheid en kwaliteit van onze ALS poliklinieken door neurologen in Nederland.

Het aanvullende onderzoek wordt op dezelfde dag verricht. 60% van de patiënten wordt binnen 1 week opgeroepen, 95% binnen 2 weken. Er wordt ten aanzien van de diagnostiek en behandeling van patiënten protocollair en op vrijwel dezelfde wijze gewerkt in de 3 UMC's. Patiënten worden gezien door ervaren hulpverleners met ALS expertise.

### Diagnose van de patiënten verwezen naar de poliklinieken van het ALS Centrum in de periode 2003-2008

	AMC			UMC Utrecht			UMC St Radboud		Totaal		
	2003	2006	2008	2003	2006	2008	2006	2008	2003	2006	2008
ALS	41	41	39	74	138	143	33	55	115	212	237
PSMA	14	19	25	19	42	45	11	15	33	72	85
PLS	0	3	3	20	12	9	2	9	20	17	21
MMN	0	1	0	2	8	5	2	3	2	11	8
Overig	12	18	44	48	74	82	16	45	60	108	171
Totaal	67	82	111	163	274	285	64	127	230	420	522

PSMA = progressieve spinale spieratrofie;

PLS = Primaire laterale sclerose;

MMN = multifocale motorische neuropathie

Totaal MND = totaal aantal patiënten met een aandoening primair van het motorisch neuron

Overig = diagnoses anders dan een aandoening van het motorisch neuron (ALS mimics)

Ook is hard gewerkt aan de verdere optimalisering van de begeleiding van patiënten na de diagnose. Er zijn gemeenschappelijke poliklinieken tussen de afdelingen neurologie en revalidatiegeneeskunde. Goede communicatie met de zorgverleners van de diverse disciplines betrokken bij zorg en begeleiding zowel binnen als buiten de UMC's wordt voor een

belangrijk deel onderhouden door de gespecialiseerde ALS verpleegkundigen. Er wordt nauw contact onderhouden tussen de 3 ALS verpleegkundigen in de 3 UMC's.

Om de wachttijd voor het instellen van non-invasieve beademing te verkorten werd de capaciteit opgevoerd door deze service ook op de afdelingen neurologie van de UMC's aan te bieden i.p.v. alleen op de centra voor thuisbeademing (CTB). Van de mogelijkheid werd in 2008 regelmatig gebruik gemaakt.

Ook werd actief deelgenomen aan scholingsactiviteiten. Het hoogtepunt was het door het ALS Centrum Nederland georganiseerde symposium "ALS Kennis Bijeenkomt" ter gelegenheid van het 5 jarig bestaan van het ALS Centrum Nederland. Het symposium had alle zorgverleners rondom ALS als doelgroep. Het programma bestond uit een aantal plenaire voordrachten waaronder die van Prof Dr Wim Robberecht uit Leuven. In de middag werden acht verschillende workshops georganiseerd waarvoor elke deelnemer zich voor twee kon inschrijven afhankelijk van de specifieke interesse. Het aantal deelnemers (>300) was zeer groot waardoor op het laatste moment nog uitgeweken moest worden naar een grotere zaal en een aantal workshops uitgebreid werden. De evaluatie van het symposium was over het algemeen erg positief. Gedurende het jaar werden diverse presentaties en klinische lessen gegeven door diverse deelnemers van het ALS Centrum voor nascholing en voorlichting (o.a. voor diverse thuiszorginstanties).

Onder andere ook ter gelegenheid van het 5 jarig bestaan van het ALS Centrum Nederland is een zogenaamd "ALS zakboekje" samengesteld voor neurologen en revalidatieartsen. In dit zakboekje worden aanwijzingen en protocollen beschreven voor het stellen van de diagnose en optimale zorg en begeleiding voor patiënten met ALS en aanverwante ziekten. Dit zakboekje is toegezonden aan alle neurologen en revalidatieartsen in Nederland.

In 2008 is de website van het ALS Centrum geheel vernieuwd. De vragen van patiënten worden nu direct aan het ALS Centrum Nederland gesteld en verlopen niet meer via de VSN. Hier wordt veelvuldig gebruik van gemaakt door patiënten, familie en diverse hulpverleners. Ook wordt elke week een nieuw bericht rondom zorg/wetenschappelijk onderzoek op de site geplaatst.

In 2008 zijn de voorbereidingen getroffen voor het ontwikkelen van digitale zorg op maat via een persoonlijk website/patiëntenportaal. Het blijkt dat wij hier in zekere mate afhankelijk zijn van de mogelijkheden en initiatieven in de verschillende UMC's. In alle drie de UMC's hebben wij ons met voorrang aangemeld voor zorgvernieuwingsprojecten rondom ICT/digitale zorg. Dit heeft ertoe geleid dat in het UMC Utrecht en UMC St Radboud gestart kan worden in september 2009 en in het AMC begin 2010.

Ten aanzien van de verbetering van zorg en begeleiding werd in 2008 een grootschalig landelijk onderzoek gestart naar de meerwaarde van de zogenaamde ALS-zorgcoach. Deze zorgcoach heeft als taak eventuele problemen rondom zorg in een vroeg stadium te signaleren en in overleg met de reguliere zorgverleners/instanties op te lossen. De opzet van de studie is zo dat de helft van de patiënten een zorgcoach toegewezen krijgen. Met uitgebreide vragenlijsten worden allerlei zaken, waaronder kwaliteit van leven en zorg, gemeten en vergeleken tussen patiënten met en zonder zorgcoach. Dit onderzoek wordt uitgevoerd met medewerking van een groot aantal revalidatiecentra in Nederland en zal naar verwachting tot 2011 lopen. Bewust zal dit onderzoek zo min mogelijk bekend gemaakt worden in website/nieuwsbrieven om de resultaten niet te beïnvloeden.

## **Meetbare resultaten (geformuleerd in businessplan):**

- *Wachttijd voor patiënten maximaal 1 week.*  
Dit is gerealiseerd voor 60% van de patiënten. In 2009 zal gestreefd worden dit percentage te verhogen tot meer dan 80%.
- *Alle patiënten worden gezien op dagbehandeling voor stellen van diagnose.*  
Dit is gerealiseerd in 2008.
- *>95% juiste diagnose binnen 1 week.*  
Dit is gerealiseerd in 2008.
- *Diagnostisch delay terugbrengen naar 330 dagen.*  
In 2009 zal een nieuwe meting naar het diagnostisch delay plaatsvinden.
- *Bereikbaarheid > 95% van de patiënten met ALS in Nederland voor informatievoorziening en wetenschappelijk onderzoek.*  
Dit is gerealiseerd voor 2008. Meer dan 95% van de patiënten in Nederland worden bereikt middels de ALS poliklinieken van de 3 UMC's en via de geheel vernieuwde website. Ook worden patiënten via het bestand van de VSN en de ALS Stichting van nieuw onderzoek naar oorzaak en behandeling van ALS op de hoogte gebracht.
- *80% van de ALS patiënten in Nederland worden gezien op de poliklinieken van het ALS Centrum.*  
Dit is gerealiseerd in 2008.
- *20% afname van face to face vervolgconsulten in ziekenhuis.*  
Dit zal in een latere fase gerealiseerd worden (verwachting 2010-2011).
- *Ontwikkeling en implementeren van persoonlijke internetsite (zie onder).*  
Dit zal gerealiseerd worden voor het UMC Utrecht en UMC St Radboud in 2009 en voor het AMC in 2010.
- *Tevredenheid en wensen van patiënten zal continu gemeten worden via ontwikkelde vragenlijsten en spiegelbijeenkomsten.*  
In 2008 is er één spiegelbijeenkomst gehouden. In 2010 zal middels vragenlijsten de tevredenheid en wensen van patiënten opnieuw gemeten worden.
- *Het ontwerpen en ontwikkelen digitale zorg op maat via een persoonlijk website/patiëntenportaal.*  
Dit zal gerealiseerd worden voor het UMC Utrecht en UMC St Radboud in 2009 en voor het AMC in 2010.
- *Het vaststellen van de doelmatigheid van digitale zorg bij ALS ten aanzien van kosten, kwaliteit van leven, tevredenheid van patiënten en hulpverleners, en de beschikbaarheid van hulpmiddelen en voorzieningen.*  
Dit zal gerealiseerd worden voor het UMC Utrecht en UMC St Radboud in 2009 en voor het AMC in 2010.

## **2. Implementatie van nieuwe technologie op het gebied van informatie en communicatie.**

In 2008 is hard gewerkt aan een nieuwe richtlijn voor het aanbrengen van een PEG catheter bij patiënten met ALS in geheel Nederland. Hiervoor is samenwerkt met andere disciplines met name de Maag Darm en Lever artsen en de centra voor thuisbeademing. De verwachting is dat deze richtlijn in 2009 afgerond en geïmplementeerd kan worden.

Ook zijn er voorbereidende werkzaamheden getroffen m.b.t. het herschrijven van de richtlijn ergotherapie, fysiotherapie en logopedie bij ALS. Het plan is dat deze in 2009/2010 geheel herzien wordt.

De samenwerking met de VSN, de patiëntenvereniging voor alle spierziekten in Nederland, verloopt goed. Door het ALS Centrum is actief deelgenomen aan de WMO conferentie van de VSN. In samenwerking met diverse partijen (VNG, St. de Ombudsman, CIZ, leverancier) wordt gewerkt aan het schrijven van een handreiking voor mensen met een snel progressieve aandoening die met spoed een voorziening nodig hebben.

Er is door het ALS Centrum actie gevoerd om te pleiten voor het behoud van de sta-op-stoel in de Regeling Hulpmiddelen. Er is een artikel geschreven over sta-op-stoel actie voor de ALS Dank en voor de website van het ALS Centrum. Er zijn brieven geschreven naar de Tweede Kamer, Minister Klink van VWS, de staatssecretaris en de leden van de commissie VWS. Helaas tot op heden zonder resultaat.

### **Meetbare resultaten:**

- *Het actief ontwikkelen van een digitale ALS community.*  
De ontwikkeling van de interactieve website is in 2008 gerealiseerd. Dit zal verder ontwikkeld worden middels het patiëntenportaal (zien onder).
- *De informatieve website zal wekelijks ge-update worden.*  
Dit is gerealiseerd in 2008.
- *Patiënten worden, indien gewenst, geïnformeerd via hun persoonlijk portaal.*  
Dit zal gerealiseerd worden voor het UMC Utrecht en UMC St Radboud in 2009 en voor het AMC in 2010.
- *Nieuwe ontwikkelingen zullen direct bekend gemaakt worden.*  
Middels de website is dit gerealiseerd in 2008. Voor het patiëntenportaal zal dit gerealiseerd worden voor het UMC Utrecht en UMC St Radboud in 2009 en voor het AMC in 2010.
- *Nieuwe behandel protocollen zullen verder ontwikkeld en aangepast worden, en direct beschikbaar zijn via de site.*  
Dit is gerealiseerd in 2008. Enerzijds via de website, anderzijds via het ALS zakboekje. Dit zal de komende jaren verder uitgewerkt worden.
- *Hulpverleners in het gehele land kunnen informatie opvragen bij hulpverleners van het ALS Centrum*  
Dit is gerealiseerd in 2008.
- *Hulpverleners van het ALS Centrum zullen actief bijdragen aan en organiseren van nascholingen, patiëntendagen, symposia en congressen.*  
Dit is gerealiseerd in 2008.

### **3. Het tot stand komen van een ALS onderzoeksgroep behorend tot de top 3 van de wereld.**

Een groot aantal onderzoeksprojecten lopen en zijn opgezet. Successen zijn behaald op het gebied van de genetische en omgevingsrisicofactoren, neurofysiologie en fenotypering van ziekten die lijken op ALS of na verloop over kunnen gaan in ALS. In 2008 zijn op hierover een groot aantal artikelen gepubliceerd.

Belangrijke onderzoeken die zijn gestart in 2008 zijn het zorgcoach project en de landelijke trial naar het effect van lithium op het beloop van ALS. Voor de laatste studie is een web-based registratie en data-entry website opgezet wat tot op heden goed verloopt. Op deze manier is een kwalitatief hoogstaande en effectieve infrastructuur opgezet voor het uitvoeren van trials naar het effect van potentiële effectieve therapie.

In oktober 2008 heeft een bijeenkomst plaatsgevonden waarin het wetenschappelijk onderzoek van de diverse onderzoeksgroepen werd gepresenteerd en bediscuseerd.

#### Meetbare resultaten:

- *In 2012 zal de onderzoeksgroep van het ALS Centrum Nederland behoren tot de top 3 van de wereld.*  
Hier is in 2008 een goed begin mee gemaakt, zie publicatielijst.
- *Alle patiënten in Nederland kunnen bereikt worden voor deelname aan wetenschappelijk onderzoek.*  
Dit is in 2008 gerealiseerd middels de website en de landelijke database van patiënten. Dit zal worden uitgebreid in 2009 middels het patiënten portaal.
- *De research database wordt gekoppeld aan het patiëntenportaal/EPD.*  
Dit zal gerealiseerd worden voor het UMC Utrecht en UMC St Radboud in 2009 en voor het AMC in 2010.
- *In een biobank wordt na toestemming DNA/RNA/serum opgeslagen. Deelname aan een ALS weefselbank (ruggenmerg, hersenen) wordt gestimuleerd. Samenwerking tussen de afdelingen pathologie van de drie UMC's zal worden opgezet door eenduidige protocollen.*  
De biobank voor DNA/RNA/serum is gerealiseerd in 2008. De weefselbank zal verder worden uitgewerkt in 2009.
- *Individuele bereidheid tot deelname aan wetenschappelijk onderzoek zal worden geregistreerd: research participatie op maat.*  
Dit vindt plaats middels de ALS patiënten database (PAN onderzoek).
- *Twee maal per jaar wordt in een gemeenschappelijke bijeenkomst de resultaten van wetenschappelijk onderzoek en nieuwe ideeën/plannen van de drie UMC's besproken en afgestemd.*  
Dit is gerealiseerd in 2008 en zal in 2009 worden voortgezet.

### **Onderzoeksstudies in het ALS Centrum 2008**

#### **Prospectieve ALS studie Nederland (PAN)**

Wereldwijd de grootste prospectieve population-based case-control studie bij amyotrofische laterale sclerose (ALS), primaire laterale sclerose (PLS), progressieve spinale spieratrofie (PSMA) en pseudobulbare parese (PBP). Doel van het onderzoek is genetische en omgevingsfactoren te ontdekken die het risico op en het beloop van ALS, PLS, PSMA of PBP voorspellen. Alle volwassen patiënten met sporadische of familiale ALS, PLS, PSMA of PBP in Nederland worden verzocht deel te nemen aan de PAN. Onderzoek naar omgevingsfactoren wordt gedaan met behulp van vragenlijsten. Deze worden zowel bij patiënten als bij controles afgenomen. Daarnaast vindt een eenmalig bloedafname plaats voor onderzoek naar genetische risicofactoren.

#### **Genetische risico factoren voor sporadische ALS**

Recente technologische en wetenschappelijke ontwikkelingen hebben het mogelijk gemaakt om in één experiment bijna alle variatie in het genoom te toetsen voor associatie met ziekte. Deze zogenaamde genoomwijde associatie studies (GWAS) zijn case-control studies waarin > 300,000 SNP's worden getest voor associatie met ALS. Wij hebben GWAS uitgevoerd in een populatie van 461 sporadische ALS patienten en 450 gematchde controles uit Nederland. De

sterkste geassocieerde SNP's hebben we vervolgens gevalideerd in onafhankelijke populaties uit Nederland, België, Zweden en de VS. Met behulp van deze aanpak hebben we twee nieuwe genetisch risico factoren voor ALS gevonden: *ITPR2* en *DPP6*.



### **Familiaire ALS**

Het doel van deze studie is om te onderzoeken:

- Hoe vaak familiale ALS voorkomt.
- Hoe de ziekte overerft.
- Of er specifieke, karakteristieke kenmerken van familiale ALS in Nederland zijn.
- Of familiale ALS patiënten gemeenschappelijke voorouders hebben.
- Of er afwijkingen in het SOD1 gen zijn (indien nog niet onderzocht).
- Of er afwijkingen in het VAPB en ANG gen zijn.
- Of er in het DNA van patiënten met familiale ALS een genetische afwijking te identificeren is, zoals dat het geval is bij de afwijking in het SOD1, ANG en VAPB gen.

Om deze doelstellingen te beantwoorden proberen we zo veel mogelijk materiaal en informatie van families met ALS in Nederland te verzamelen.

### **Copy-number variatie in amyotrofische laterale sclerose**

Dit onderzoek gaat over de rol van deleties en duplicaties in het menselijk genoom die betrokken zijn bij de pathogenese van ALS. Sinds enkele jaren is namelijk bekend dat structurele variatie ( dus deleties en duplicaties van brokken DNA, in plaats van variaties op nucleotide niveau (SNPs)) een belangrijke bron zijn van genetische variatie. Er is al een copy-number variant (CNV) bekend, die geassocieerd is met ALS, namelijk in het survival of motor neuron (SMN) gen. Het is zeer waarschijnlijk dat er nog meer van dit soort varianten met ALS te maken hebben. Sinds kort is het mogelijk om het hele menselijke genoom te onderzoeken op CNV's. Het onderzoek is er momenteel op gericht om de data die zijn verkregen met een genoom-wijde genotypering studie te analyseren, en te onderzoeken of er CNV's geïdentificeerd kunnen worden die geassocieerd zijn met ALS.

### **Medische beslissingen rond het levenseinde**

Het algemene percentage euthanasie of hulp bij zelfdoding in Nederland is 2% van alle jaarlijkse sterfgevallen. Bij patiënten met kanker is dat 5%. Uit een onderzoek bij 214 overleden ALS patiënten blijkt dat tussen 2000 en 2005 16% overleed na euthanasie of hulp bij zelfdoding. Bij 18% van de ALS patiënten kon geen medische beslissing rond het levenseinde gemaakt worden omdat zij plotseling overleden. ALS patiënten die voor euthanasie of hulp bij zelfdoding kozen, hadden meestal geen religie, waren hoger opgeleid en bevonden zich in een ver gevorderd stadium van de ziekte. De studie vond plaats tussen patiënten die wel en niet kozen voor euthanasie of hulp bij zelfdoding, geen verschil in de ingeschatte kwaliteit van leven of in de beschikbaarheid van zorg. Significant vaker genoemde redenen voor euthanasie of hulp bij zelfdoding waren “verlies van waardigheid”, “geen kans op verbetering”, “afhankelijkheid”, “zwakte” en “angst om te stikken”. Het is onduidelijk welke specifieke factoren van invloed zijn voor de gemaakte keuze; vermoedelijk spelen zeer persoonlijke afwegingen een rol. Vooralsnog zijn er geen aanwijzingen dat de keuze voor euthanasie of zelfdoding samenhangt met een gebrekkige zorg.

### **Risicofactoren voor ALS uit genen en omgeving**

Het is de hypothese dat sporadische ALS een multi-factoriele ziekte is, veroorzaakt door een samenspel van genetische en omgevingsfactoren. Om genetische risicofactoren te identificeren gebruiken we de “candidate-gene approach”: vanuit pathogenetische mechanismen die mogelijk ten grondslag liggen aan motorisch zenuwcelverval, selecteren we enkele kandidaat genen (VEGF, HFE) voor genetische associatie studies.

Omgevingsblootstellingen worden weerspiegeld in beroepen. Om veelbelovende omgevingsfactoren te identificeren, bestuderen wij zowel beroepen als specifieke omgevingsblootstellingen (metalen, chemicalien) door middel van een systematische review en een pilot case-control studie (vragenlijsten en bloed zijn afgenomen bij ongeveer 400 patiënten en 400 controles).

### **Identificeren van Genetische Risico Factoren in ALS**

Middels een genoom-wijde associatie studie heeft het UMC Utrecht in samenwerking met het AMC en UMC St Radboud recentelijk het DPP6-gen geïdentificeerd waarin genetische variatie voorkomt die het risico op het krijgen van ALS met ongeveer 30% verhoogd. Ook in een Zweedse, Belgische, Amerikaanse en Ierse populatie bleek dit het geval. Echter, rondom dit zgn polymorfisme bevinden zich meer van dergelijke variaties, en het is nog niet duidelijk of het gevonden polymorfisme de meest waarschijnlijke is, of dat de rondom gelegen polymorfismen een groter risico vormen. Verschillende genetische variaties kunnen immers een verschillende biologische uitwerking hebben. Om dat uit te zoeken, zijn we bezig om in een groot aantal patiënten alle genetische variaties in het DPP6-gen op te sporen, opdat meer inzicht wordt verkregen in de rol van DPP6 in ALS.

Behalve in Nederland, zijn er ook in andere landen genoom-wijde associatie studies gedaan, waarin genetische variaties gevonden zijn die mogelijk het risico op ALS kunnen vergroten. Wij onderzoeken of dat ook in de Nederlandse populatie het geval is.

### **De ontwikkeling van nieuwe therapeutische mogelijkheden bij ALS.**

Het SMN gen is het causale gen bij spinale spieratrofie (SMA). Dit gen speelt waarschijnlijk ook een rol bij het risico en het beloop van ALS. Beïnvloeding van de transcriptie activiteit van dit gen kan de ziekte afremmen. Een van de stoffen die SMN verhoogd tot expressie kan brengen is valproïnezuur. Het effect van valproïnezuur op de SMN expressie werd onderzocht in celkweken en in een transgeen diermodel voor ALS. Uiteindelijk werd het effect van valproïnezuur onderzocht in een placebogecontroleerde, dubbelblinde studie bij ALS patiënten. Valproïnezuur bleek helaas niet in staat om het SMN gen verhoogd tot expressie te brengen bij ALS en had jammer genoeg geen effect op het ziektebeloop van ALS patiënten. Nieuwe plannen worden gemaakt om betere therapie te ontwikkelen voor mensen met ALS.

### **Klinische en genetische studies bij patiënten met sporadische centraal motorisch neuron aandoeningen met een debuut op de volwassen leeftijd (zoals primaire laterale sclerose)**



Studie met als doel het beschrijven van het klinische spectrum van een grote groep patiënten uit heel Nederland met primaire laterale sclerose (PLS) en sporadische presentaties van hereditaire spastische paraparese (HSP) en onderzoek naar de rol van HSP-genen in deze populatie. Het doel is onder andere om patiënten in een vroeg stadium de goede diagnose te geven en een uitspraak te kunnen doen over de prognose.

## **Onderzoek naar een biomarker voor ALS middels gen expressie-profiel in bloed van patiënten met ALS**

Biomarkers kunnen de diagnose versnellen, voortgang en progressie van de ziekte meten en informatie geven over welke ziektemechanismen ALS veroorzaken. Onderzoek in ons laboratorium voor Experimentele Neurologie heeft aangetoond dat in bloed van patiënten met ALS er een uniek gen-expressie profiel is. Deze resultaten worden gebruikt om specifieke expressie van een set genen te identificeren die gebruikt kunnen worden als biomarker.

## **De meerwaarde van intensieve zorg-coaching in de behandeling en begeleiding van patiënten met ALS.**

Onderzoek toont aan dat er tekorten zijn in de zorg voor patiënten met ALS, met name als het gaat om de samenwerking tussen de verschillende disciplines, het op tijd verkrijgen van benodigde hulpmiddelen en de hoge frequentie van onbehandelde, maar goed te behandelen symptomatologie. Casemanagement in de vorm van een zorg-coach lijkt een organisatorische oplossing te bieden. De hypothese van dit onderzoek is dat het toevoegen van persoonlijke, ziekte-specifieke begeleiding aan de reguliere zorg door middel van een zorgcoach leidt tot een toename van de kwaliteit van de zorg en de kwaliteit van leven van patiënten met ALS in Nederland.

Gedurende 2 jaar zal een gerandomiseerde studie uitgevoerd worden bij ALS patiënten die gedurende 12 maanden intensieve persoonlijke begeleiding ontvangen door een zorg-coach naast de reguliere zorg.

## **Speekselvloed bij ALS**

Door de ziekte ALS krijgen sommige patiënten last van hinderlijke en overmatige speekselvloed. Deze klachten kunnen op meerdere manieren worden behandeld. Bepaalde medicijnen kunnen deze overmatige speekselvloed tegengaan maar deze medicijnen gaan soms gepaard met relatief veel bijwerkingen terwijl het effect ervan vaak tegenvalt. Bestraling (= radiotherapie) van de speekselklieren is een behandeling die goed resultaat geeft met relatief weinig en kortdurende bijwerkingen. Een andere behandeling die de laatste jaren effectief is gebleken is injectie met botuline toxine (ook wel Dysport genoemd) in de speekselklieren. Deze behandeling heeft eveneens weinig bijwerkingen. Het doel van dit onderzoek is om uit te vinden welke behandeling (lokale bestraling van de speekselklieren of botuline injecties in de speekselklieren) het beste resultaat en de minste bijwerkingen geeft bij overmatige speekselvloed ten gevolge van de ziekte ALS.

## **Het spier-echo onderzoek bij ALS I**

De diagnose ALS is in een vroeg stadium soms moeilijk te stellen. Bovendien wordt het EMG, dat nodig is om de diagnose ALS te kunnen stellen, door sommige patiënten als minder prettig ervaren. Spierecho onderzoek blijkt in staat om verandering in de spieren die optreden in het beloop van de ziekte in een vroeg stadium te detecteren. In dit onderzoek zal spierecho onderzoek direct worden vergeleken met het EMG. Het doel van de studie is aan te tonen dat spierecho onderzoek (een deel van) het EMG in de toekomst kan vervangen.

## **Het spier-echo onderzoek bij ALS II**

Het bepalen van het beloop van de ziekte ALS is van groot belang voor toekomstige medicijnen trials. Immers, hoe beter het beloop kan worden beoordeeld hoe sneller de onderzoekers kunnen zien of een medicijn aanslaat of niet. Het spierecho onderzoek kan heel nauwkeurig en snel de spierdikte van meerdere spieren meten en de aanwezigheid van fasciculaties opsporen. In dit onderzoek zal het beloop van de ziekte ALS worden gemeten



met behulp van spierecho onderzoek en zal het spierecho onderzoek direct worden vergeleken met meer standaard onderzoek (spierkracht meting, longfunctie etc.)

### **De “transcranial direct current stimulation (TDCS)” trial**

De oorzaak van ALS is nog grotendeels onbekend, maar het is wel duidelijk dat de prikkelbaarheid van de hersenen hierbij een rol speelt. Bij patiënten met ALS is deze prikkelbaarheid verhoogd. De prikkelbaarheid van de hersenen kan worden beïnvloed door TDCS. TDCS is een methode die gebruik maakt van een zeer lage (gelijk)stroom uit een batterijgevoed kastje die, via twee plakelektrodes op het hoofd, in staat is de prikkelbaarheid van hersengebieden tijdelijk te veranderen. In dit onderzoek wordt het effect van deze nieuwe techniek op de spraak en het slikken in kaart gebracht. Daarbij wordt vooral gekeken naar het effect van herhaaldelijke toepassing van vijf dagen per maand gedurende een half jaar. Alleen patiënten met een bulbaire vorm van ALS komen in eerste instantie voor deze studie in aanmerking.

### **Trainen tegen ALS: De ALS-ICE Trial**

De ALS-ICE Trial (Intensive Controlled Exercise) betreft een onderzoek over training in het vroege stadium van ALS. Centraal staat de vraag of training bij ALS aanbevolen of juist ontraden zou moeten worden. Daarnaast richt het onderzoek zich op conditie, zelfstandigheid, vermoeidheid en kwaliteit van leven. Deze “pilotstudie” zal worden opgevolgd door de studie: “Exercise and cognitive behavioural therapy in neuromuscular diseases: effects on activities and quality of life”.

### **High density surface EMG in het onderzoek naar patiënten met ALS.**

High density surface EMG is een nieuw ontwikkelde techniek waarmee het mogelijk is om op een geheel nieuwe manier onderzoek te doen naar het tweede motor neuron. Een voordeel van deze techniek is dat het mogelijkheden biedt om op een niet invasieve manier de verschillende motor units te identificeren en langdurig te registreren.

Voorbeelden van recente studies bij patiënten met ALS zijn de motor unit number estimation (MUNE) studie en de fasciculatie studie. Verder onderzoek is er op gericht om de data analyse, die nodig is om de veelheid aan gegevens te verwerken, verder te automatiseren. Een ander voorbeeld van een lopend onderzoek is een studie waarbij gekeken wordt naar het verschil in het type fasciculaties bij (gezonde) sporters ten opzichte van patiënten met ALS.

### **Stoornis van het centraal motorisch neuron in de vroege fase van ALS die begint in de mond- en keelspiere (bulbar onset) of in de ledematen (limb onset): een klinische, radiologische en electroneurofysiologische studie**

Met behulp van 2 verschillende soorten MRI scans zal onderzocht worden welke soorten motorische neuronen aangetast zijn bij het type ALS die begint in de mond-en keelspiere of in de armen/benen. Dit zal ons meer leren over het ontstaan van ALS en mogelijke aangrijpingspunten voor therapie. Voorsnog is niet duidelijk of de bulbaire klachten (slikstoornissen, spraakstoornissen) bij patiënten met een motor neuron ziekte berusten op zwakte als gevolg van een aandoening van de zenuwcellen in het onderste deel van de hersenen (de hersenstam), of de zenuwbanen hogerop in de hersenen, of beide. Om deze vraag te kunnen beantwoorden worden 3 groepen patiënten onderzocht: patiënten met ALS met een bulbaire begin (dus met articulatie- en/of slikstoornissen), patiënten met ALS met een begin in een arm of been en patiënten met PSMA. De betrokkenheid van de zenuwbanen wordt onderzocht door neurologisch onderzoek, een oogknipperreflex en MRI onderzoek van de hersenen. Daarnaast wordt een deel van het onderzoek bij gezonde proefpersonen worden uitgevoerd.

### **Vaststellen van het beste tijdstip om bij patiënten met ALS een voedingsbuis in de maag te plaatsen**

Patiënten met ALS kunnen slikstoornissen krijgen, waardoor het eten moeilijker gaat. Patiënten kunnen hierdoor te veel afvallen waardoor ze in een slechtere lichamelijke conditie raken. Ook neemt de kans op een longontsteking door verslikken toe. Om toch voldoende voedsel binnen te krijgen wordt bij patiënten een PEG (percutane endoscopische gastrostomie) sonde aangebracht. Tot op heden is onbekend in welk stadium van de ziekte een PEG sonde het beste kan worden geplaatst. Dit onderzoek heeft als doel dit te onderzoeken en het effect op de ziekte en de kwaliteit van leven vast te stellen. Voor deze studie worden patiënten door het lot verdeeld in twee groepen: de ene groep krijgt een PEG-sonde wanneer de longfunctie in ieder geval > 65% is en er sprake is van een slikstoornis die nog niet zo sterk is uitgesproken, bij de andere groep wordt wat langer afgewacht. Aan deze studie kunnen dus patiënten meedoen met lichte tot matige slikstoornissen.

### **Cognitieve stoornissen in motor neuron ziekten: de COMO studie.**

Er komen steeds meer aanwijzingen dat ook andere hersengebieden dan die welke de skeletspieren aansturen, aangetast kunnen zijn bij een deel van de ALS-patiënten. Dit kan leiden tot lichte problemen van bijvoorbeeld geheugen, taal of ruimtelijk inzicht (ook wel *cognitieve stoornissen* genoemd). Bij PSMA is hierover vrijwel niets bekend. In de COMO-studie wordt onderzocht welke hersengebieden precies zijn aangedaan en welke gevolgen dit heeft. Hiervoor wordt een MRI van de hersenen gemaakt en een neuropsychologisch onderzoek uitgevoerd.

### **Liquoranalyse in motor neuron ziekten: de LIMA studie.**

Hersenvocht (= liquor) omspoelt de hersenen en het ruggenmerg en is daarom een waardevolle vloeistof om metingen in te doen bij hersen- en ruggenmergziekten als ALS en PSMA. Er is recent een nieuw apparaat ontwikkeld, dat in een korte tijd een totaal overzicht geeft van de eiwitten (bouwstoffen) die in een vloeistof aanwezig zijn. Het doel van dit onderzoek is om de hersenvloeistof van ALS-patiënten te vergelijken met de hersenvloeistof in patiënten met andere ziekten en in gezonde mensen. Het hersenvocht wordt verkregen door middel van een ruggenprik.

### **Immunologic reactions in ALS brain (innate/adaptive immune response): focus on complement activation.**

#### **Gene expression profile analysis of ALS brain and spinal cord tissue.**

#### **(ALS tissue bank; op zoek naar nieuwe therapeutische targets)**

Dit onderzoeksprogramma betreft fundamenteel onderzoek in het zenuwstelsel naar motorische functies, die 'willekeurig' of 'onwillekeurig' kunnen zijn. Vanuit het centrale motorneuron worden prikkels gegeven naar perifere zenuwen en via hun zenuwuitlopers naar willekeurige spieren. ALS is een degeneratieve ziekte van motorische zenuwen, leidend tot toenemende zwakte en tot voortijdig overlijden. In het ALS onderzoek van genetische factoren die de motorneuronfunctie sturen zoeken we naar mechanismen die de invloed hebben op degeneratie van motorneuronen. Dit omvangrijke neurogenetisch onderzoek strekt zich uit tot meerdere ziekten van het perifere zenuwstelsel zoals Charcot-Marie-Tooth disease (CMT), de ziekte van Parkinson en Alzheimer.

## Overzicht publicaties

### Promoties 2008

Jeldican Visser 'Adult-onset sporadic progressive muscular atrophy. Natural history, diagnosis, and prognostic factors'. Promotor: Prof Dr M de Visser, Prof Dr LH van den Berg

### Publicaties in Engelstalige wetenschappelijke tijdschriften.

1. van Dijk JP, Zwarts MJ, Schelhaas HJ, Stegeman DF. Effect of small motor unit potentials on the motor unit number estimate. *Muscle Nerve* 2008;38(1):887-92.
2. Schelhaas HJ, Kleine BU, Zwarts MJ. Electrodiagnostic criteria for ALS: time to STARD. *Clin Neurophysiol.* 2008;119(7):1689-90.
3. Meijer JW, van Kuijk AA, Geurts AC, Schelhaas HJ, Zwarts MJ. Acute deterioration of bulbar function after botulinum toxin treatment for sialorrhoea in amyotrophic lateral sclerosis. *Am J Phys Med Rehabil.* 2008;87(4):321-4
4. Kleine BU, Stegeman DF, Schelhaas HJ, Zwarts MJ. Firing pattern of fasciculations in ALS: evidence for axonal and neuronal origin. *Neurology.* 2008;70(5):353-9.
5. Arts IM, van Rooij FG, Overeem S, Pillen S, Janssen HM, Schelhaas HJ, Zwarts MJ. Quantitative muscle ultrasonography in amyotrophic lateral sclerosis. *Ultrasound Med Biol.* 2008;34(3):354-61
6. van Dijk JP, Blok JH, Lapatki BG, van Schaik IN, Zwarts MJ, Stegeman DF Motor unit number estimation using high-density surface electromyography. *Clin Neurophysiol.* 2008;119:33-42
7. Visser J, de Visser M, Van den Berg-Vos RM, Van den Berg LH, Wokke JH, de Jong JM, Franssen H. Interpretation of electrodiagnostic findings in sporadic progressive muscular atrophy. *J Neurol.* 2008;255(6):903-9
8. Visser J, de Jong JM, De Visser M. The History of progressive muscular atrophy: syndrome or disease? *Neurology.* 2008;70(9):723-7.
9. Sutedja NA, Fischer K, Veldink JH, Van Der Heijden GJ, Kromhout H, Heederik D, Huisman MH, Wokke JJ, Van den Berg LH. What we truly know about occupation as a risk factor for ALS – a critical and systematic review. *Amyotrophic Lateral Scler* 2008 Oct:1-19.
10. Sutedja NA, Veldink JH, Fischer K, Kromhout H, Heederik DJJ, Huisman MHB, Wokke JHJ, Van den Berg LH. Exposure to chemicals and metals and risk of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review. *Amyotrophic Lateral Scler* 2008 Nov:1-20.
11. Cronin S, Blauw HM, Veldink JH, van Es MA, Ophoff RA, Bradley DG, Hardiman O, Van den Berg LH. Analysis of genome-wide copy number variation in Irish and Dutch populations. *Hum Mol Genet* 2008;17(21):3372-81.
12. Lambrechts D, Poesen K, Fernandez-Santiago R, Al-Chalabi A, Del Bo R, van Vught PWJ, Khan H, Marklund SL, Brockington A, van Marion I, Amneser J, Shaw C, Ludolph A, Comi GP, Gasser T, Shaw P, Morrison KE, Andersen PM, Van den Berg LH, Siddique D, Robberecht W, Carmeliet P. Meta-analysis of VEGF variation in ALS: increased susceptibility in male carriers of the -2578AA genotype. *J Medical Genetics* 2008 July 17.
13. Brugman F, Scheffer H, Wokke JHJ, Nillesen WM, De Visser M, Aronica E, Veldink JHJ, Van den Berg LH. Paraplegin mutations in sporadic adult-onset upper motor neuron syndromes. *Neurology* 2008;71(19):1500-5.

14. Visser J, de Visser M, Van den Berg-Vos RM, Van den Berg LH, Wokke JHJ, de Jong JMBV, Franssen H . Interpretation of electrodiagnostic findings in sporadic progressive spinal muscular atrophy. *J Neurol* 2008;255(6):903-909.
15. Blauw HM, Veldink JH, Van Es MA, Van Vught PW, Saris CGJ, Van der Zwaag B, Franke L, Burbach JPH, Wokke JHJ, Ophoff RA, Van den Berg LH. Genome-wide copy number variation in amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet Neurol* 2008; 7(4):319-326.
16. Cats E, Van der Pol WL, Van den Berg LH. Case 40-2007: a man with weakness in the hands (letter). *N Eng J Med* 2008;358(17):1869-70.
17. Slegers K, Brouwers N, Maurer-Stroh S, van Es MA., van Damme P, van Vught PWJ, van der Zee J, Serneels S, de pooter T, van den Broeck M, Cruts M, Schymkowitz J, de Jonghe P, Rousseau F, Van den Berg LH, Robberecht W, van Broeckhoven C. Progranulin genetic variability contributes to amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology* 2008;71(4)253-259.
18. Van Es MA, van Vught PW, Blauw H, Franke LW, Saris CGJ, Andersen PM, van den Bosch L, de Jong SW, de Jong V, Baas F, Schelhaas JH, van Broeckhoven Chr, Wokke JHJ, Wijmenga C, Robberecht W, Veldink JH, Ophoff RA, Van den Berg LH. Genetic variation in DPP6 is associated with susceptibility to amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Genet* 2008;40(1):29-31.

## Voorlichting

### Communicatie

De communicatieactiviteiten hebben tot kerndoel voorlichting, vergroten van de bekendheid van de ziekte of belangenbehartiging en zijn niet in de eerste plaats bedoeld voor het werven van fondsen. De communicatie- en fondsenwervingsactiviteiten zien wij echter ondersteunend aan elkaar en zijn vaak met elkaar verstrengeld.

Het vergroten van de bekendheid van ALS proberen wij voornamelijk te bereiken door middel van free publicity. Het uitgeven van persberichten en het benaderen van programmamakers en tijdschriften zijn hierbij erg belangrijk. Daarnaast zijn er mensen in het land die acties organiseren en daarmee het (regionale) nieuws weten te halen. In 2008 stond de ziekte ALS regelmatig in de picture bij verschillende tijdschriften en op tv. ALS stond centraal in de volgende tv-programma's: de TV Show van Ivo Niehe, Het zal je maar gebeuren, De Wandeling en Het Derde Testament.

In 2008 werd in totaal een bedrag van bijna 950.000 euro aan publiciteit gehaald.

### Wereld ALS Dag 2008

Jaarlijks vindt op 21 juni Wereld ALS Dag plaats, op deze dag wordt er wereldwijd stilgestaan bij de ziekte ALS en de patiënten. In veel landen worden er activiteiten en evenementen georganiseerd. Net als voorgaande jaren werd ook dit jaar in Nederland op Wereld ALS Dag een samenzijn georganiseerd voor patiënten, partners en nabestaanden. Tijdens deze verwendag werden ALS-patiënten in het zonnetje gezet door hun wensen in vervulling te laten gaan. De één ging met een luchtballon omhoog, een ander wilde altijd al eens in een grote vrachtwagen rijden en weer iemand anders wilde graag eens in een vliegtuig vliegen. Zo heeft Stichting ALS Nederland op Wereld ALS Dag een groot aantal wensen in vervulling laten gaan. Ambassadeur Pia Dijkstra nam de presentatie voor haar rekening. Het was een geweldige dag!



### Nieuwsbrief

In 2008 zijn drie nieuwsbrieven uitgekomen in een oplage van oplage van 5000. Hiermee houdt de Stichting haar achterban op de hoogte van de ontwikkelingen rondom ALS, het ALS Centrum en de Stichting. Tevens worden er persoonlijke verhalen in opgenomen, die voor velen dienen als steun en herkenning.

### Folder

De stichting heeft een algemene folder beschikbaar. Jaarlijks wordt deze folder aangepast. In 2008 zijn er 10.000 folders verspreid.

### Website

Op de website van de Stichting, [www.stichting-als.nl](http://www.stichting-als.nl), treft men alle algemene informatie aan over ALS en de Stichting. Er kunnen per mail vragen worden gesteld en kosteloos folders en nieuwsbrieven worden aangevraagd. Tevens wordt men via de site op de hoogte gehouden over ontwikkelingen, acties en overige actualiteiten. Maandelijks bezoeken ongeveer 10.000 mensen de website van Stichting ALS Nederland.

De Stichting verkoopt boeken en polsbandjes via de website. De boeken worden ingezet om geïnteresseerden te informeren over de ziekte en het verloop. De polsbandjes zijn bedoeld om de bekendheid te vergroten en inkomsten te werven.

### **Emotionele belangenbehartiging**

Emotionele belangenbehartiging vindt plaats in de breedste zin des woords. Bijvoorbeeld door het bieden van een luisterend oor, het bieden van gezelschap en het bieden van hulp wanneer er problemen zijn met instanties.

## **Fondsenwerving**

De instandhouding van het ALS Centrum brengt een jaarlijkse kostenpost met zich mee van 270.000 euro. De fondsenwervingactiviteiten hebben in hoofdzaak tot doel het werven van fondsen.

### **“Trap ALS de wereld uit”**

Op Wereld ALS Dag wordt er tevens ieder jaar een fondsenwervend evenement georganiseerd, dat onderdeel uitmaakt van het fondsenwervingplan ten behoeve van de instandhouding van het ALS Centrum. Dit jaar vond op 21 en 22 juni het jaarlijkse landelijke fietsevenement plaats onder de naam ‘Trap ALS de wereld uit’. De organisatie van het fietsevenement werd gedragen door het bureau en vrijwilligers. De verschillende teams organiseren fietstochten in heel Nederland. Gezellig samen fietsen voor het goede doel stond daarbij centraal. Naast de fietstochten werden er door verschillende teams ook additionele acties bedacht. Zo waren er verlotingen, veilingen, benefietconcerten enz.



Het fietsevenement heeft veel

familieleden en vrienden geholpen bij het verwerken van het ALS verdriet. Zij konden nu ten minste iets doen. Er waren meer dan 100 vrijwilligers betrokken bij het evenement. Met toewijding en enthousiasme hielpen zij de Stichting bij de organisatie.

### **Opbrengsten**

#### *Trap ALS de wereld uit*

De totale opbrengsten van het fietsevenement bedroeg 115.111 euro, hier staat een kostenpost tegenover van 29.788 euro. Dit leidt tot een netto-opbrengst van 85.323 euro.

#### *Publiciteit*

De mediawaarde van de verkregen publiciteit rondom ‘Trap ALS de wereld uit’ bedraagt 17.424 euro.

### **Nalatenschappen**

In Nederland krijgen steeds meer goede doelen geld uit Nalatenschappen. Voor Stichting ALS Nederland is de opbrengst uit nalatenschappen nog te verwaarlozen. In de komende jaren zal de Stichting meer communiceren over de mogelijkheden om Stichting ALS in een testament op te nemen.

### **Bedrijven**

Bedrijven hebben wel het evenementen en activiteiten gesteund maar zijn niet door de Stichting benaderd voor sponsoring. In 2008 heeft de Stichting hier weinig aandacht aan kunnen schenken.

### **Fondsen**

Verschillende fondsen zijn aangeschreven om Stichting ALS Nederland te steunen. Een aantal fondsen heeft op dit verzoek positief gereageerd, waaronder Optimix.

### **Sponsor Bingo Loterij**

De Stichting is beneficiënt van de Sponsor Bingo Loterij. Slechts een beperkt aantal mensen speelt mee voor de Stichting. Er heeft wel een advertentie van de Sponsor Bingo Loterij in de nieuwsbrief gestaan. Ook deze heeft niet het gewenste resultaat opgeleverd. In 2009 zal er een campagne worden gehouden om meer mensen voor ALS te laten meespelen in deze loterij.

## Samenwerking

Er zijn meerdere partijen werkzaam in het veld, die opkomen voor de belangen van ALS-patiënten. Stichting ALS Nederland is van mening dat er meer bereikt kan worden door de samenwerking te intensiveren en de werkvelden beter met elkaar af te stemmen en te verdelen. De Stichting heeft het initiatief genomen contact op te nemen met de betreffende partijen en treedt ook in 2008 op als initiator om dit verder vorm te geven.

### **Prinses Beatrix Fonds**

Het PBF ondersteunt wetenschappelijk onderzoek naar oorzaak en genezing van ALS. Jaarlijks kent het Prinses Beatrix Fonds geld toe aan onderzoeken die in het ALS Centrum uitgevoerd worden. De communicatie over deze onderzoeken moet door de Stichting, maar ook door het Prinses Beatrix Fonds beter aan het voetlicht gebracht worden.

### **Vereniging Spierziekten Nederland**

De VSN is een patiëntenvereniging waar men lid van kan worden en biedt voorlichting en lotgenotencontact. Er zijn een aantal overlappingsen tussen de Stichting en de VSN. Daarover dienen afspraken gemaakt te worden, omdat dubbele werkzaamheden ook dubbele kosten betekenen. Hier wordt in 2009 verder naar gekeken.

### **Zeldzame Ziekten Fonds (ZZF)**

Het ZZF zet zich in voor mensen met een zeldzame ziekte. ALS is zo'n zeldzame ziekte. Het ZZF helpt Stichting ALS Nederland door fondsen te werven, die vervolgens worden gebruikt voor onderzoek. Het Zeldzame Ziekten Fonds heeft toegezegd zich een jaar lang in te zetten voor ALS. In november is deze samenwerking van start gegaan met een rally. Bijna 70 auto's, klassiek en modern, reden op 2 november mee met de rally. Zelfs Jan-Peter Balkenende reed mee. Met de rally en de veiling naar afloop werd een bedrag van 34.100 euro opgehaald. Ook in 2009 zal het ZZF proberen geld op te halen voor Stichting ALS Nederland.

### **Vereniging Het Verschil**

Vereniging Het Verschil (VHV) is een jonge, algemeen nut beogende instelling en heeft als doel de inzet van individuen voor het goede doel te bevorderen. De leden van VHV hebben zich verplicht tot het werven van fondsen voor een gezamenlijk vastgesteld goed doel. Ook zij zetten zich in voor Stichting ALS Nederland.





