

## **1. INTRODUCTIE**

Stichting SKTN-HEVAS is een fonds dat met weinig middelen zo veel mogelijk resultaat probeert te behalen om verder onderzoek en activiteiten te stimuleren ten behoeve van patiënten met aangeboren vaatafwijkingen.

Fondsenwerving voor SKTN-HEVAS vindt plaats in samenwerking met patiëntenvereniging HEVAS.

## **2. SKTN-HEVAS BESTUUR**

Prof. dr. Chantal van der Horst (voorzitter)

René van Gellekom (SKTN, secretaris)

Caroline van den Bosch (HEVAS)

Emma Koster (penningmeester)

## **3. ACTIVITEITEN**

Jaarlijks wordt subsidie verstrekt aan Nederlandse expertisecentra op het gebied van aangeboren vaatafwijkingen. De beoordeling van de subsidieaanvragen geschiedt door een panel van (ouders van) patiënten onder begeleiding van een onafhankelijk voorzitter van de VSOP.

In oktober 2020 is de eerste subsidie (€20.000) toegekend aan Amsterdam UMC voor het onderzoek 'Zwangerschap en Vasculaire malformaties' onder leiding van dr. Naomi van Hout en dr. Max Lokhorst. Deze subsidie is uitgekeerd begin 2021.

In 2021 zijn – na een call vanuit SKTN-HEVAS - vijf aanvragen ingediend uit drie expertisecentra. Alle aanvragen zijn uitgebreid en anoniem beoordeeld door het patiënten panel.

In mei 2021 is de tweede subsidie (€20.000) verstrekt aan Amsterdam UMC voor het onderzoek 'Het vloeibare biopt: een nieuwe methode voor genetisch onderzoek van vasculaire malformaties' (drs Merel Stor). Op de volgende pagina staat een verslag over dit onderzoek.



## Het vloeibare biopt: een nieuwe methode voor genetisch onderzoek van vasculaire malformaties

Recent is ontdekt dat vasculaire malformaties worden veroorzaakt door een plaatselijke mutatie (verandering) in een gen (een klein stukje DNA). De cellen die zijn aangedaan door de mutatie vormen de vasculaire malformatie, in de rest van het lichaam is de mutatie meestal niet aanwezig. De mutatie is daarom bijna nooit erfelijk. Er zijn verschillende genen bekend waarin de mutaties voorkomen en per patiënt verschilt het welk gen is aangedaan.

Op dit moment wordt er wereldwijd onderzoek gedaan naar nieuwe medicijnen (zoals Sunitinib en Pazopanone) die de gevolgen van de plaatselijke mutatie in de vasculaire malformatie remmen, ook wel 'genetisch gerichte medicijnen'. Deze experimentele medicijnen remmen meestal maar één gen en zijn dus alleen geschikt voor patiënten waarbij dat ene gen is aangedaan. Het is daarom belangrijk om te achterhalen welk gen er per patiënt is aangedaan. Op dit moment kan dat worden onderzocht door een weefselbiopt (hapje weefsel) uit de bloed- of lymfevaten van de vasculaire malformatie te nemen. In het Amsterdam UMC voeren we een wetenschappelijk onderzoek uit om een gemakkelijkere en minder belastende methode voor het genetisch onderzoek van vasculaire malformaties te ontwikkelen: het vloeibare biopt.

Het vloeibare biopt bestaat uit bloed of lymfevocht wat wordt afgenomen uit de vasculaire malformatie. Tijdens sclerotherapie behandeling (inspuiten van een middel om de vaatwanden tegen elkaar te plakken) wordt er standaard bloed of lymfevocht uit de vasculaire malformatie afgenomen zodat de bloed- of lymfevaten leeg zijn. Dit vocht, wat dus standaard wordt afgenomen en normaal gesproken wordt weggegooid, gebruiken we nu als vloeibaar biopt. Met een speciale techniek die recentelijk beschikbaar is gekomen, kunnen we dit vocht genetisch onderzoeken. Hiermee kijken we of de mutatie van de vasculaire malformatie kan worden ontdekt.

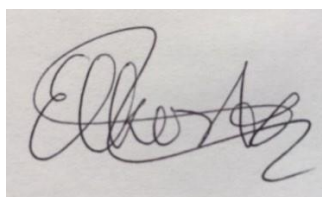
We zijn recent gestart met het wetenschappelijk onderzoek en hebben al bij de eerste patiënten het vloeibare biopt afgenomen en genetisch onderzocht. De studie heeft veelbelovende resultaten, gezien weal bij een aantal patiënten de mutatie hebben kunnen aantonen met het vloeibare biopt. Nu zijn we verder aan het onderzoeken voor welke vasculaire malformaties het vloeibare biopt met name geschikt is en bestuderen we wat de beste methode is om het genetisch onderzoek uit te voeren. Zodat we voor alle expertisecentra een protocol kunnen schrijven hoe het vloeibare biopt moet worden afgenomen en onderzocht.

De genetica van vasculaire malformaties is pas recent ontdekt, maar dit zal een steeds grotere rol krijgen in de zorg, behandeling en diagnostiek van vasculaire malformaties. Het is daarom belangrijk dat het voor patiënten gemakkelijk wordt om het genetische profiel van hun vasculaire malformatie te achterhalen. Als het genetisch onderzoek hierdoor vaker wordt uitgevoerd, zal dit sterk bijdragen aan de huidige kennis over de genetica van vasculaire malformaties. Tenslotte zullen er in de toekomst steeds meer medicijnen beschikbaar komen die de gevolgen van het gemuteerde gen in de vasculaire malformatie remmen. Met het vloeibare biopt bereiden we ons daar alvast op voor en kan er bij elke patiënt, ook bij kinderen, op een niet-belastende manier genetisch onderzoek worden uitgevoerd.

Als u vragen heeft over het onderzoek kunt u contact opnemen met Merel Stor, Arts-onderzoeker Vasculaire Malformaties in het Amsterdam UMC (m.l.stor@amsterdamumc.nl).

## 4. JAARREKENING

STKN - HEVAS - Jaarrekening 2021					
Inkomsten			Uitgaven		
Donaties	€	494	Uitkering fondsen	€	40.000
Rente	€	-	Begeleiding fondsuitkering	€	570
			Bestuursverzekering	€	384
			Bankkosten	€	119
			Contributie leder(In)	€	192
			IT (Transip)	€	-
			Overige uitgaven	€	68
<b>Totaal inkomsten</b>	<b>€</b>	<b>494</b>	<b>Totaal uitgaven</b>	<b>€</b>	<b>41.333</b>
<b>Netto resultaat</b>	<b>€</b>	<b>(40.839)</b>			
<b>Rabobank NL55 RABO 0332 3004 04</b>					
Beginsaldo 01-01-2021	€	104.266			
Eindsaldo 31-12-2021	€	63.403			
<b>Mollie Payments</b>					
Beginsaldo 01-01-2021	€	-			
Eindsaldo 31-12-2021	€	24			
Mutatie	€	(40.839)			
SKTN-HEVAS - Balans					
Activa			Passiva		
	31-12-2021	31-12-2020		31-12-2021	31-12-2020
<b>Rabobank</b>	€ 63.403	€ 104.266	<b>Kapitaal</b>	€ 63.427	€ 84.266
<b>Mollie Payments</b>	€ 24	€ -	<i>waarvan 4YT herkomst</i>	€ 7.813	€ 7.813
			<b>Nog te betalen (call 2020)</b>	€ -	€ 20.000
<b>Totaal Activa</b>	€ 63.427	€ 104.266	<b>Totaal Passiva</b>	€ 63.427	



E.L. Koster (penningmeester)