





Twan foundation

Raising hope for kids
with Ataxia Telangiectasia

Wie is Twan?

Twan Baas heeft de zeer zeldzame ziekte Ataxia Telangiectasia (A-T). Wereldwijd zijn er maar weinig kinderen die deze ziekte hebben. In Nederland leven ongeveer 35 kinderen en volwassenen met Ataxia Telangiectasia.

Tot nu toe is er geen behandeling van deze ziekte mogelijk, medicijnen zijn ook nog niet ontwikkeld. Internationaal wordt er onderzoek gedaan naar A-T. De onderzoeken worden zoveel als mogelijk gecoördineerd. Dit betekent dat landen onderling afspraken maken over de onderzoeken die per land gedaan worden. Ook worden de uitkomsten van die onderzoeken onderling gecommuniceerd.

Ataxia Telangiectasia

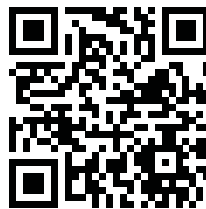
De kans is groot dat u nog nooit gehoord heeft van Ataxia Telangiectasia. Omdat er maar ongeveer 35 patiënten in Nederland zijn met Ataxia Telangiectasia is dat ook niet zo vreemd. Ataxia Telangiectasia is een erfelijke, zeer zeldzame en levensbedreigende aandoening.

Ataxia Telangiectasia is een erfelijke ziekte die gekenmerkt wordt door balansstoornissen, vaatafwijkingen op het oogbolwit en problemen met de afweer tegen infecties. Het is een zeldzame ziekte, die ongeveer bij 1 op de 100.000 kinderen voorkomt. Ataxia Telangiectasia komt evenveel bij jongens als bij meisjes voor.

Oorzaak

Ataxia Telangiectasia wordt veroorzaakt door een foutje in ons erfelijk materiaal, het DNA. Bij Ataxia Telangiectasia zit de fout op het zogenaamde 11^e chromosoom. Iemand krijgt pas symptomen van het syndroom als op beide chromosomen 11 een fout aanwezig is. Als gevolg van de fout op het DNA functioneert een bepaald eiwit niet meer goed. Dit eiwit heet "Ataxia Telangiectasia Mutated" (ATM) en repareert breuken die bij alle mensen voortdurend in het DNA ontstaan. Bij Ataxia Telangiectasia worden deze breuken niet meer hersteld. Het gestoorde mechanisme van reparatie van DNA schade leidt tot de ziekteverschijnselen van Ataxia Telangiectasia.

Het ATM eiwit heeft nog meer functies dan alleen het repareren van DNA breuken; het beïnvloedt in feite heel erg veel verschillende processen in allerlei organen van ons lichaam. Door deze grote veelheid aan functies leidt een afwijking van het ATM eiwit tot veel verschillende lichamelijke problemen.



Lees meer
op onze
website



Erfelijke ziekte
Ataxia Telangiectasia

De symptomen

Balansproblemen

Kinderen met Ataxia Telangiectasia hebben problemen met het coördineren van hun bewegingen en het bewaren van hun evenwicht. Als baby vallen deze problemen nog niet erg op, maar bij oudere kinderen worden de balansproblemen steeds duidelijker zichtbaar. Door de gestoorde coördinatie praten kinderen met Ataxia Telangiectasia vaak onduidelijk. Lopen gaat moeizaam en het is lastig voor kinderen met Ataxia Telangiectasia om gericht iets te pakken.

Afwijkende bewegingen

Veel kinderen met Ataxia Telangiectasia maken ook vreemde bewegingen met hun gezicht, armen of benen. Het kan gaan om onvrijwillige sierlijke verspringende bewegingen die chorea worden genoemd, of een afwijkende stand van een arm of been wat dystonie wordt genoemd.

Oogbewegingen

Kinderen met Ataxia Telangiectasia hebben vaak een probleem met het bewegen van de ogen. De ogen kunnen niet ineens op een ander punt gericht worden. Om iets op een andere plaats te kunnen zien moet het kind eerst zijn hoofd draaien, daarna volgen pas langzaam de ogen. Dit probleem wordt oculomotore apraxie genoemd. Door de oculomotore apraxie is bijvoorbeeld lezen erg moeilijk.

Spierzwakte

Geleidelijk aan worden de spieren van de benen, handen en armen zwakker. Lopen gaat hierdoor steeds moeilijker. Uiteindelijk zullen de meeste kinderen met Ataxia Telangiectasia vanaf tienerleeftijd niet meer zelfstandig kunnen lopen en hebben ze een rolstoel nodig om zich te verplaatsen.

Slikproblemen

Kinderen met Ataxia Telangiectasia hebben vaak problemen met kauwen en

slikken. Zij slikken het speeksel niet goed door, waardoor ze gemakkelijk kwijlen. Eten is hierdoor moeilijker en daarnaast ook veel vermoeiender.

Intelligentie en gedrag

Kinderen met Ataxia Telangiectasia hebben gemiddeld een iets lagere intelligentie dan leeftijdsgenootjes, maar de variatie is net zoals bij gezonde kinderen groot. De meeste kinderen met Ataxia Telangiectasia hebben een vrolijk, opgewekt karakter.

Vaatafwijkingen

Kinderen met Ataxia Telangiectasia ontwikkelen gemiddeld vanaf hun vijfde jaar zichtbare fijne vaatkluwens meestal op het wit van de oogbol. Deze vaatafwijkingen heten teleangiëctasieën. Zij kunnen ook op andere plaatsen voorkomen zoals bijvoorbeeld in de hals, op de oren en soms ook in organen (bijvoorbeeld de maag). De vaatafwijkingen zijn onschuldig en geven zelden klachten.

Huidafwijkingen

Kinderen met Ataxia Telangiectasia hebben soms een huid die er uitziet alsof zij al oud zijn. Op bepaalde plaatsen ontstaan bruine vlekken, op andere plaatsen is de huid heel dun. Ook kunnen kleine uitgezette vaatjes te zien zijn. De haren van kinderen met Ataxia Telangiectasia kunnen sneller grijs worden.

Frekwente infecties

Bij zeven van de tien kinderen met Ataxia Telangiectasia functioneert een deel van het afweersysteem tegen infecties minder goed. Daarom hebben kinderen met Ataxia Telangiectasia frequenter infecties, met name luchtweginfecties. Ook ernstigere infecties kunnen voorkomen. Als gevolg van de vele infecties kunnen de longen beschadigd raken waardoor ze minder goed kunnen functioneren en nog kwetsbaarder zijn voor het ontwikkelen van infecties. Sommige kinderen hebben te weinig afweerstoffen (antilichamen, ook wel

immuunglobulines genoemd) in hun bloed; in die situatie kan het belangrijk zijn om op geregelde tijden een infuus met immuunglobulines te geven (ivlg).

Vertraagde groei

Als gevolg van de ziekte zelf en als gevolg van de frequente infecties groeien kinderen met Ataxia Telangiectasia vaak minder goed en zijn zij kleiner dan hun leeftijdsgenoten.

Kanker

Kinderen met Ataxia Telangiectasia zijn gevoeliger voor het ontwikkelen van bepaalde vormen van kanker met name leukemie en lymfomen. Maar ook op andere vormen van kanker bestaat een verhoogde kans.

Suikerziekte

Kinderen met Ataxia Telangiectasia hebben een licht verhoogde kans op het ontwikkelen van diabetes.





Ataxia Telangiectasia

Er is geen behandeling die Ataxia Telangiectasia kan genezen.

Wat is de prognose van Ataxia Telangiectasia?

Ataxia Telangiectasia is een ernstige ziekte waarbij de levensverwachting sterk verkort is. De meeste kinderen komen te overlijden als gevolg van een onbehandelbare longontsteking of aan kanker, meestal op jong volwassen leeftijd.

Hebben broertjes of zusjes ook kans om Ataxia Telangiectasia te krijgen?

Ataxia telangiectasia is een erfelijke ziekte. Een kind krijgt de ziekte alleen als het van beide ouders een afwijkend chromosoom 11 krijgt. De dragers van dit chromosoom hebben een verhoogde kans op kanker en worden daarom laagdrempelig gescreend. De ouders zelf zijn drager en niet ziek omdat ze ook nog een gezond chromosoom 11 hebben. Omdat ouders beide drager zijn hebben broertjes en zusjes van een kind met Ataxia Telangiectasia 25% kans om de ziekte ook te krijgen. Een klinisch geneticus kan hier meer uitleg over geven. Het is mogelijk om met prenatale diagnostiek tijdens de zwangerschap de diagnose te stellen.

BEHANDELING

Er is geen behandeling die Ataxia Telangiectasia kan genezen. De behandeling is erop gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren omgaan.

Fysiotherapie, ergotherapie, logopedie, revalidatie

Een fysiotherapeut kan helpen om zo lang mogelijk en zo goed mogelijk in beweging te blijven. De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken. De logopedist kan helpen met slikproblemen en adviseren hoe praten of communiceren zo goed mogelijk verloopt.

Onderzoek naar Ataxia Telangiectasia

De keuze om de Twan Foundation op te richten was niet moeilijk; we voelden dat we iets moesten doen.

De Twan Foundation steunt onderzoek naar Ataxia Telangiectasia in Nederland. Dit wordt vooral gedaan in het Radboud UMC. Dat is ook het ziekenhuis waar Twan onder behandeling is. We hebben prettig contact met de artsen/onderzoekers in het Radboud UMC en de samenwerking verloopt heel fijn. We weten dat het geld vanuit de Twan Foundation direct op de juiste plaats terecht komt.

**Als je stil blijft zitten,
zal er niets veranderen...**



Doneer
direct via
de QR-code



De Twan foundation

Naast het steunen van onderzoek organiseren we bijeenkomsten waarbij families met een kind met Ataxia Telangiectasia elkaar kunnen ontmoeten en waar artsen vanuit het Radboud UMC vertellen over de onderzoeken waar zij mee bezig zijn.

De Twan Foundation fungeert regelmatig als 'tussenpersoon'. We helpen families op weg die nog maar net weten dat hun kind Ataxia Telangiectasia heeft, ook komen er regelmatig vragen vanuit het buitenland. Door het laagdrempelige en prettige contact met het Radboud UMC kunnen we deze mensen vaak snel doorverwijzen naar de juiste specialisten.

We zijn erg blij met de resultaten die we tot nu toe, dankzij hulp en donaties van heel veel mensen vanuit heel Nederland, hebben bereikt.

Het zijn wellicht druppels op een gloeiende plaat maar we krijgen enorm veel energie van elke euro die binnenkomt! We hopen dan ook dat we nog lang actief kunnen en mogen zijn voor de Twan Foundation zodat er ergens een steen wordt verlegd in de rivier.





Algemeen Nut
Beogende Instelling

ANBI

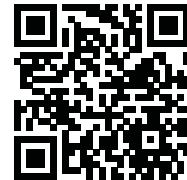
De organisatie

De Twan Foundation bestaat uit zes bestuursleden. Dit zijn vrijwilligers. Het bestuur vergadert vier keer per jaar. Tijdens activiteiten en evenementen worden er extra vrijwilligers ingezet. Ook gebeurt het regelmatig dat er mensen zijn die zelf een activiteit willen organiseren. Daarbij biedt de Twan Foundation zo nodig ondersteuning.

Wilt u ook iets betekenen voor de Twan Foundation?

Uw inzet is altijd welkom en wij komen graag in contact met u.

Ga naar www.twanfoundation.nl of gebruik de **QR-code**.





**Wij kunnen uw steun
heel goed gebruiken**

Samen bereiken wij meer!

Steun ons

Wij kunnen uw steun heel goed gebruiken...

Met uw steun bedoelen we: uw ideeën en initiatieven, uw tijd maar ook uw financiële bijdrage.

Heeft u een idee of een initiatief? En komen de doelstellingen overeen met die van ons: namelijk bekendheid geven aan Ataxia Telangiectasia en/of geld ophalen om onderzoek naar Ataxia Telangiectasia te steunen? Heeft u een speciale gave, een bijzondere kwaliteit? Dan zijn we erg benieuwd en aarzel niet om vrijblijvend contact met ons op te nemen.



Vanuit de Twan Foundation worden er ook acties georganiseerd. Wilt u ook een actie organiseren om ons te steunen dan nodigen wij u van harte uit om contact met ons op te nemen want **samen bereiken wij meer!**

Uw steun is nodig en wij hopen dat u een bijdrage wilt leveren voor dit onderzoek. Donateurs zijn wij dankbaar en bedrijven die een donatie overmaken noemen wij in de communicatie op onze website, Facebookpagina en in de nieuwsbrief (als u dat wilt).

Wilt u vaste donateur worden, daar zijn wij super blij mee. Ga direct naar onze website via de QR code of bezoek www.twanfoundation.nl



Wij kunnen niet zonder uw steun!

Ook als u met uw bedrijf of winkel iets voor ons kunt betekenen dan zijn we graag bereid om met u in gesprek te gaan!

Er zijn legio mogelijkheden en wij denken graag mee of verzorgen bijvoorbeeld tijdens een vergadering een korte presentatie over ons werk.

Natuurlijk is het ook mogelijk om een bijdrage te storten op ons rekeningnummer:

NL 63 RABO 0153.1109.96 ten name van
Twan Foundation te Veenendaal



Stichting Twan Foundation

Beukenstuklaan 35,
3903 DN Veenendaal

📞 06 12 14 70 34

🌐 www.twanfoundation.nl

Fotografie: **Jonneke.nl**

