



# Jaarverslag 2022

Stichting Noordzeeziekte  
Beetgumerstraat 32  
8913 AT Leeuwarden  
[info@noordzeeziekte.nl](mailto:info@noordzeeziekte.nl)  
KvK-nummer: 67234941

# Verlag van het bestuur

**In april 2022 startte het vervolgonderzoek naar Noordzeeziekte dat we samen met het Zeldzame Ziekte Fonds financieren. De resultaten van het eerste onderzoek waren hoopvol en we zijn dankbaar dat het gelukt is om het onderzoek voort te zetten. En er is nog meer goed nieuws. Want er komen nieuwe behandelmethoden voor Noordzeeziekte in beeld.**

## **Wat is Noordzeeziekte?**

Noordzeeziekte (ook wel progressieve myoclonus epilepsie door GOSR2 genoemd) is een ernstige, zeldzame aandoening waarbij patiënten last hebben van hun evenwicht in combinatie met progressieve myoclonische epilepsie (spierschokken). De gevolgen zijn desastreus voor de patiënten. Er zijn 30 gevallen van Noordzeeziekte bekend in de hele wereld, de meeste patiënten bevinden zich in Nederland.

## **Waarom we ons met hart en ziel inzetten**

Een zeldzame ziekte staat meestal niet vooraan in de rij als het gaat om onderzoek. Maar wie een kind kent met zo'n ziekte, kan en wil zich daar niet zomaar bij neerleggen. Ook het Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG) wilde graag onderzoek uitvoeren om een betere behandeling mogelijk te maken. Ze hadden zelfs al een voorzichtige start gemaakt, maar het geld voor het vervolg ontbrak. In het najaar van 2016 is daarom Stichting Noordzeeziekte opgericht met als doel het verzamelen van geld voor onderzoek naar Noordzeeziekte.

## **De aanloop**

Al in 2017 hadden we dankzij alle giften het bedrag bij elkaar om een vervolgonderzoek te financieren. Met de wetenschap dat het startkapitaal binnen was, zette het UMCG de eerste stappen om het onderzoek een vervolg te geven. Het idee was om een student-onderzoeker (promovendus) voor langere tijd te werven waardoor de personeelskosten gedrukt konden worden. Dit bleek echter lastiger dan gedacht.

Daarom zijn we in 2018 met het UMCG om tafel gaan zitten om te kijken of er ook andere mogelijkheden waren. En die waren er gelukkig. Het UMCG vond een ervaren onderzoeker die langdurig aan het onderzoek wilde werken. Dit bracht wel een ander kostenplaatje met zich mee, ongeveer tweemaal het startbedrag van € 50.000 waar we van uit waren gegaan. Maar dankzij de gulle donaties die we kregen en een bijdrage van het UMCG, konden we dit financieren. Eind 2018 hebben we het bedrag vanuit de stichting naar het UMCG overgemaakt.

## **Onderzoek van start**

In februari 2019 ging dr. Jenke Gorter aan de slag in het laboratorium van professor Ody Sibon in het UMCG. Dit lab is gespecialiseerd in het doen van onderzoek in fruitvliegen. Het is moeilijk voor te stellen, maar fruitvliegen lijken in veel opzichten op een mens. Net als de mens heeft een fruitvlieg nieren, een darm en een hart. Ook de hersencellen van een fruitvlieg zijn bijna hetzelfde.

Jenke onderzocht tot februari 2021 het effect van 1.280 stoffen in fruitvliegen. Deze stoffen zijn goedgekeurd door de US Food and Drug Administration (FDA) voor gebruik als medicijn bij mensen. De fruitvliegen hebben hetzelfde defecte gen gekregen als patiënten met Noordzeeziekte, waardoor ze hetzelfde reageren op de stoffen. Als een van de stoffen effect heeft, kan dit leiden tot een doorbraak.

Het testen van alle stoffen duurde twee jaar. Dit was ook de termijn waarop onze stichting het onderzoek financierde. In 2019 is eerst het vliegenmodel gestandaardiseerd en geoptimaliseerd voor

gebruik in grootschalig onderzoek. Daarna startte Jenke met het testen van de stoffen. Door corona leek er nog even een kink in de kabel te komen in de planning van het onderzoek omdat het lab in het begin van de pandemie gesloten werd. Gelukkig duurde dit maar kort en is de achterstand later in 2020 ingehaald.

De resultaten van dit eerste onderzoek zijn inmiddels bekend en hoopvol. Jenke heeft stoffen gevonden die een positieve werking hebben op de fruitvliegen met Noordzeeziekte waardoor de epilepsieaanvallen verminderen. De focus van het onderzoek lag op het verminderen van de epileptische aanvallen. Om te bepalen of de geteste stoffen ook uitkomst bieden voor andere bewegingsstoornissen van patiënten (verminderd evenwicht en spierschokken) heeft Jenke met geld van de stichting nog een verdiepingsslag gemaakt op het eerste onderzoek. Dit onderzoek vond in 2021 plaats, duurde 6 maanden en kostte € 47.200. In deze maanden ontwikkelde Jenke een vliegenmodel waarmee de stoffen ook getest kunnen worden op de andere bewegingsstoornissen en grote spierschokken die horen bij de symptomen van Noordzeeziekte.

Vervolgonderzoek is essentieel om de resultaten van het eerste onderzoek te valideren en hoop te krijgen op een totaalbehandeling. Als stichting stonden we dus voor de taak om het geld hiervoor bij elkaar te krijgen. In het vervolgonderzoek, met de duur van een jaar, zal Jenke de meest veelbelovende stoffen opnieuw testen (validatie) en de optimale hoeveelheid bepalen. Daarnaast gaat ze onderzoek doen naar het combineren van de stoffen met de huidige epilepsiemedicatie. Ook kijkt ze samen met andere onderzoekers en artsen of de resultaten van het onderzoek aanknopingspunten bieden om het onderliggend mechanisme van Noordzeeziekte beter te begrijpen. De kosten voor dit vervolgonderzoek bedragen circa € 100.000.

Als stichting konden we deze kosten niet alleen dragen. Het UMCG diende daarom een voorstel voor financiering in bij Stichting Zeldzame Ziekten Fonds (ZZF). Deze stichting bestaat sinds 2005 en financiert onderzoek voor meerdere zeldzame ziekten. Samen met het ZZF lukte het om eind 2021 het geld voor vervolgonderzoek bij elkaar te krijgen. De bijdrage van onze stichting aan het vervolgonderzoek was € 30.000 en is in februari overgemaakt.

Het vervolgonderzoek startte in april 2022 en wordt weer uitgevoerd door dr. Jenke Gorter. Jenke krijgt hierbij hulp van Sjoukje Polet. Sjoukje is geen onbekende voor onze stichting. Ze werd in 2017 direct gegrepen door het verhaal over Noordzeeziekte in de Leeuwarder Courant. Vanaf het begin is ze betrokken geweest als onderzoeker en heeft ze onder andere de ervaringen van patiënten met Noordzeeziekte in kaart gebracht. We zijn als stichting erg blij dat zij zich met al hun kennis en ervaring willen blijven inzetten voor het onderzoek. Het vervolgonderzoek duurt een jaar, tot april 2023.

Begin december organiseerde het UMCG een internationaal congres rondom Progressieve Myoclonische Ataxie, een overkoepelende naam van zeldzame bewegingsstoornissen waar Noordzeeziekte onder valt. Wij zijn blij dat het UMCG hiervoor het initiatief nam. Het congres werd mogelijk gemaakt door een Europese subsidie die het UMCG heeft aangevraagd. Door kennis uit te wisselen, kunnen er nieuwe inzichten ontstaan. Bij het congres waren onderzoekers aanwezig uit onder andere Finland, Brazilië en Duitsland. Onze voorzitter, Renske Wassenaar, verzorgde een presentatie tijdens dit congres. Zij vertelde de onderzoekers wat het betekent om als patiënt Noordzeeziekte te hebben maar ook wat de impact is op een gezin wanneer een gezinslid deze aandoening heeft.

Een van de onderwerpen die besproken is tijdens het congres is onderzoek naar gentherapie bij Noordzeeziekte. Gentherapie is een medische techniek waarbij genetisch materiaal wordt gebruikt om genetische afwijkingen te behandelen of corrigeren. Het is in opkomst en er wordt veel onderzoek naar gedaan. Mogelijk zou ook Noordzeeziekte in aanmerking komen voor onderzoek.

### **Acties**

In 2022 ontvingen we meer donaties dan in het jaar ervoor. In totaal ging het om een bedrag van circa € 15.000. We zijn blij dat we de moeilijke coronajaren achter ons hebben gelaten.

Naar aanleiding van een oproep in onze nieuwsbrief en op Facebook werd in januari € 4.500 gedoneerd door vrienden van de stichting. Ook Tymo Mulder, een van de patiënten met Noordzeeziekte, zette zich in en kreeg via het platform Geef € 3.900 aan donaties. Het bedrijf waar Tymo werkt, Customs Knowledge, maakte een bedrag van € 1.000 over. Chiara startte haar eigen actie voor Tymo en zwom € 676,- bij elkaar voor onze stichting. Top gedaan Chiara ❤️.

Daarnaast kregen we nog veel losse donaties van trouwe donateurs. Dank jullie wel allemaal! Door de donaties kunnen we stappen blijven zetten!

### **Kortom**

Het vervolgonderzoek door dr. Jenke Gorter is in volle gang en we zijn dankbaar dat we dit samen met Stichting Zeldzame Ziekten Fonds konden financieren. Ook gloren er nieuwe onderzoeksmogelijkheden aan de horizon: wellicht kan gentherapie voor een medische doorbraak zorgen bij de behandeling van Noordzeeziekte. Een doorbraak die niet morgen gerealiseerd is, maar wel weer nieuwe perspectieven en hoop biedt. Hoop voor de patiënten met Noordzeeziekte op een beter leven. Dat is waar we het voor doen. Ook in de toekomst zullen we ons blijven inzetten om wetenschappelijk onderzoek naar Noordzeeziekte mogelijk te maken, want alleen dat kan een adequate behandeling en een beter leven voor de patiënten dichterbij brengen.

Hartelijke groet namens het bestuur van de Stichting Noordzeeziekte,

Renske Wassenaar  
Voorzitter

Corine Cornelisse  
Secretaris

Kees Ouwehand  
Penningmeester

# Organisatie

**De stichting is opgericht in 2016. In het bestuur zijn de taken verdeeld tussen een voorzitter, penningmeester en secretaris. Daarnaast heeft de stichting een vast en enthousiast campagneteam.**

## **Oprichting**

De stichting Noordzeeziekte is opgericht op 8 november 2016. Op 30 januari 2017 vond een statutenwijziging plaats. De stichting is ingeschreven bij de Kamer van Koophandel onder dossiernummer 67234941 en zetelt in Leeuwarden.

## **Doelstelling**

De stichting heeft als doel:

- Geld in te zamelen om wetenschappelijk onderzoek te financieren dat leidt tot meer kennis over Noordzeeziekte en een behandeling die de ziekte dragelijker maakt, remt of geneest.
- De stichting tracht haar doel onder meer te verwezenlijken door het organiseren van acties en free publicity.

## **Bestuur**

Het bestuur van de stichting bestond in 2020 uit de volgende leden:

- Voorzitter Renske Wassenaar
- Secretaris Corine Cornelisse
- Penningmeester Kees Ouwehand

Het bestuur is onbezoldigd.

## **Campagneteam**

De stichting heeft een vast team van circa 15 vrijwilligers dat zich inzet voor de stichting. De vrijwilligers komen uit verschillende professionele disciplines en beschikken over ervaring op diverse terreinen.

Er zijn geen personeelsleden in dienst van de stichting.

# Jaarrekening

## Balans per 31 december 2022

	31 december 2022		31 december 2021	
	€	€	€	€
<b>ACTIVA</b>				
<b>Vaste activa</b>				
Materiële vaste activa	-		-	
Financiële vaste activa	-		-	
		-		-
<b>Vlottende activa</b>				
Liquide middelen	28.296		43.880	
		28.296		43.880
<b>TOTAAL</b>		<b><u>28.296</u></b>		<b><u>43.880</u></b>
<b>PASSIVA</b>				
<b>Eigen vermogen</b>				
Bestemmingsreserve	28.296		43.880	
Continuïteitreserve	-		-	
		28.296		43.880
<b>Vreemd vermogen</b>				
Kortlopende schulden	-		-	
Langlopende schulden	-		-	
		-		-
<b>TOTAAL</b>		<b><u>28.296</u></b>		<b><u>43.880</u></b>

## Staat van baten en lasten over 2022

	Realisatie 2022	Realisatie 2021
	€	€
<b>Baten</b>		
Donaties Onderzoek	14.743	6.083
<b>Totale baten</b>	<b>14.743</b>	<b>6.083</b>
<b>Lasten</b>		
<i>Besteed aan de doelstellingen</i>		
Onderzoek	30.000	47.200
	<u>30.000</u>	<u>47.200</u>
<i>Wervingskosten</i>		
Bankkosten	184	139
Campagnekosten	143	95
	<u>327</u>	<u>234</u>
<b>Totale lasten</b>	<b>30.327</b>	<b>47.434</b>
<b>Saldo baten en lasten</b>	<b>-15.584</b>	<b>-41.351</b>
<i>Resultaatbestemming</i>		
Mutatie bestemmingsreserve	-15.584	-41.351
<b>Saldo</b>	<b>-15.584</b>	<b>-41.351</b>

## Toelichting op de jaarrekening

### ALGEMEEN

De stichting is formeel opgericht 8 november 2016.

### GRONDSLAGEN VOOR DE BEPALING VAN HET RESULTAAT

Baten en lasten worden toegerekend aan het boekjaar waarop ze betrekking hebben, tenzij anders vermeld. Donaties worden als baten verantwoord in het jaar van daadwerkelijke ontvangst.

### Toelichting op de balans en de staat van baten en lasten per 31 december 2022

#### Vaste activa

Stichting Noordzeeziekte bezit geen vaste activa.

#### Liquide middelen

Saldo 1 januari 2022	€ 43.880,21
Saldo 31 december 2022	€ 28.295,92

#### Bestemmingsreserve

De bestemmingsreserve is het saldo van donaties en de uitgaven voor onderzoek. Bijna 100% van de donaties gaat naar onderzoek. In het jaar 2021 is € 47.200 uitgegeven aan onderzoek (verdiepingslag eerste onderzoek).

#### Mutaties bestemmingreserve 2022

Saldo 01-01-2022	43.880
Donaties 2022	14.743
Uitgaven onderzoek	-30.000
Wervingskosten	-327
Sado 31-12-2022	<hr/> 28.296

#### Continuïteitsreserve

Gezien de geringe kosten van de stichting is er geen continuïteitsreserve gevormd.

#### Vreemd vermogen

Stichting Noordzeeziekte heeft geen kortlopende of langlopende schulden.