



# JAARVERSLAG 2022

*Stichting SynGAP Research Fund Europe*



April 2023

<https://www.syngapresearchfund.org/home/our-team/team-srf-eu>

<https://www.syngap1.nl/>

## Woord Vooraf

In 2022 is de Stichting Syngap Research Fund Europe opgezet met als doel om zowel patiënten en families bij elkaar te brengen, als meer onderzoek naar Syngap1 te stimuleren, specifiek in Europa. Hoewel veel tijd is besteed aan het opzetten van de stichting, het regelen van een bank rekening, en om de ANBI status te verwerven, hebben wij ons ook kunnen commiteren aan ons eerste onderzoek voorstel bij de Universiteit van Turku in Finland. In 2022 is ook een begin gemaakt met het opbouwen van relaties met andere Europese Stichtingen, Patiënten organisaties en Biopharma bedrijven.

2022 was een jaar van opbouwen van kennis en relaties. In maart ben ik naar de European Dravet Syndrome conferentie geweest in Barcelona. Dit was erg nuttig om te zien hoe zeldzame ziekte organisaties hun relaties opbouwen met onderzoekers, Biopharma bedrijven en patiënten. Daarnaast heb ik kennis gemaakt met een aantal onderzoekers die interesse hebben in Syngap1. Tevens heb ik Stoke Therapeutics ontmoet, die samen met Acadia Pharmaceuticals, een ASO therapie aan het ontwikkelen zijn voor Syngap1. Mijn grote dank aan de Dravet Syndrome Foundation Spain die ons hebben gehost en welkom hebben laten voelen bij hun conferentie. In april heb ik de 5de Dianalund Epilepsy Conference bijgewoond in Denemarken, waar leidende neurologen hun laatste vindingen presenteerden op het gebied van zeldzame epilepsieën. Ik heb veel onderzoekers ontmoet en was blij om zo vaak mogelijk Syngap1 onder de aandacht te kunnen brengen. Dank aan Rikke Møller van de Danish Epilepsy Center Filadelfia voor de uitnodiging. De laatste conferentie van het jaar was de SRF Conference in December in Nashville. Er waren meer dan 100 deelnemers, onder anderen familieleden, onderzoekers en Biopharma bedrijven met interesse in Syngap1. Het was echt een eer om families van uit de hele wereld te ontmoeten die samen met ons de strijd tegen Syngap1 voeren.

De samenwerking met andere landen en organisaties zal heel belangrijk zijn voor de toekomst voor therapieën in Europa en wij kijken er naar uit om nog meer met de verschillende organisaties te gaan werken in 2023.

Katrien Deckers, voorzitter SynGAP Research Fund Europe

## Samenstelling Bestuur

Op 31 december 2022 bestond het bestuur uit:

- Katrien Deckers, voorzitter
- Robert Punt, penningmeester
- Ernst Jansen, secretaris

Katrien en Robert zijn allebei ouders van syngap kinderen. Katrien heeft zoon Berend, 6 jaar, die in 2019 met syngap1 is gediagnosticeerd. Robert is vader van tweeling Lars en Nick, 7 jaar oud, waar syngap1 is vastgesteld in 2017. Ernst is geen syngap ouder, maar heeft aangeboden om de Stichting bij te staan als secretaris. Wij zijn dankbaar voor zijn tijd en steun. De bestuurders zijn allen onbezoldigd en hebben geen recht op onkostenvergoeding. Het bestuur vergadert vier keer per jaar. Tijdens deze bestuursvergaderingen worden fondswerven activiteiten, onderzoek en financiële resultaten besproken.

## Medische Adviesraad

Wij maken gebruik van de medische adviesraad van de SynGAP Research Fund in de VS. Deze is samengesteld door 11 experts op het gebied van syngap1. Door een adviesraad te delen houden wij goed overzicht over globaal onderzoek en kunnen we erop letten dat geld naar de meest nuttige onderzoek- projecten gaan.

Op 31 december 2022 bestond de medische adviesraad uit:

- Richard Haganir, PhD, Director Neuroscience, Johns Hopkins University
- Ingrid Scheffer, AO FAA FAHMS, Chair of Pediatric Neurosurgery Research, University of Melbourne
- Daniel Lowenstein, MD, Executive Vice Chancellor and Provost, UC San Francisco
- Heather Mefford, MD, PhD, Director Mefford Lab, Centre for Pediatric Neurological Disease Research, St Jude
- Annapurna Poduri, MD, MPH, Director Epilepsy Genetics at Boston Children's Hospital
- Marcelo Pablo Coba, PhD, Associate Professor of Psychiatry & the Behavioural Sciences at Keck School of Medicine, USC

- Constance L. Smith-Hicks, MD, PhD, Medical Director for the Centre for Autism and Related Disorders, at the Kennedy Krieger Institute
- Elizabeth A. Heller, PhD, Assistant Professor, Systems Pharmacology & Translational Therapeutics, Perelman School of Medicine, University of Pennsylvania
- Benjamin L. Prosser, PhD, Associate Professor of Physiology, Perelman School of Medicine, University of Pennsylvania
- Peter Kind, PhD, Director of the Patrick Wild Centre, Professor of Developmental Neuroscience, University of Edinburgh
- Jeff Coller, PhD, Bloomberg Distinguished Professor of RNA Biology and Therapeutics, John's Hopkins University

## ANBI Status

In 2022 hebben wij de ANBI (Algemeen Nut Beogende Instelling) status gekregen van de Belastingdienst. Daar zijn wij heel blij mee. Dit betekent wij over onze ontvangen schenkingen geen belasting hoeven te betalen, en belangrijker nog: een Nederlandse donateur van een ANBI mag de giften aftrekken van inkomsten- en vennootschapsbelasting. Dit zal een belangrijke impuls zijn voor de fondsenwerving.

Lees meer op:

<https://anbi.nl/belastingvoordeel/>

## Onderzoek projecten

### Missense variants Dr. Courtney & Dr. Li

In 2022 hebben wij EUR 25.000 gecommitteerd aan een onderzoek project van Dr Courtney en Dr. Li van de Universiteit van Turku Bioscience Center in Finland. De volledige onderzoek kosten zijn EUR 180.000 die ge-cosponsored worden met SynGAP Research Fund VS en de Oostenrijks Stichting Leon en Friends. Rond 20% van de global bekende syngap1 patiënt populatie heeft een missense mutatie en tot nu toe is er weinig onderzoek gedaan. Wij hopen met deze onderzoek meer begrip te krijgen over hoe geschikt de ASO-therapieën zullen zijn voor patiënten met deze mutatie.

Lees meer op:

[https://www.eurekalert.org/news-releases/957967#.YsVoZWBrE4c.twitter#googtrans\(en|en\)#googtrans\(en|en\)](https://www.eurekalert.org/news-releases/957967#.YsVoZWBrE4c.twitter#googtrans(en|en)#googtrans(en|en))

### Small molecule project met Purposeful

Aan het einde van het jaar zijn wij een relatie aangegaan met Purposeful, een Grieks biotech bedrijf. Purposeful gebruikt AI om zeldzame syndromen te helpen door het lokaliseren van bestaande medicaties die het syndroom kunnen verbeteren. Purposeful vraagt geen vergoeding voor het vinden van medicaties. Na dat zij wat kandidaat-medicijnen hebben gevonden, zal SRF Europe samen met SRF VS helpen met de test-kosten in cell lines of muis-modellen. Mocht dit succesvol zijn dan zal Purposeful een partner zoeken om deze medicaties te gaan maken voor de syngap1 markt. Zij houden de IP-rechten hierop en maken op die manier hun kosten goed. Ons uiteindelijke doel is natuurlijk een therapie te vinden die het probleem aanpakt bij de oorzaak – meer syngap1 eiwit aan te maken in de hersenen. De verwachting is echter dat dit soort therapie nog een aantal jaren zal gaan duren. Dit project zal hopelijk helpen om in de tussentijd betere medicaties te vinden om onze dierbaren met syngap1 te helpen.

Lees meer op:

<https://purposeful.eu/about/>

## Financieel overzicht 2022

Exploitatierekening			
EUR			
<b>Uitgaven</b>	<b>2022</b>	<b>Inkomsten</b>	<b>2022</b>
Onderzoek	0	Donaties	8.700
Organisatie kosten	33,4		
Totaal uitgaven	33,4		8.700

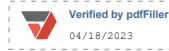
### Toelichting

In 2022 zijn wij begonnen als Stichting. Wij hebben donaties gekregen van particulieren en één bedrijf. De kosten die zijn gemaakt zijn bank kosten en worden gedekt door een gelijke donatie van de oprichters. Reis- en verblijfkosten voor het bijwonen van de genoemde conferenties zijn voor eigen rekening van de deelnemers.

# SYNGAP RESEARCH FUND EU



SAMENWERKING, TRANSPARANT, URGENTIE



## Ondertekening

Katrien Deckers, voorzitter

Robert Punt, penningmeester

Ernst Jansen, secretaris

## ENGLISH VERSION

### Introduction

In 2022 we set up the Stichting SynGAP Research Fund with the aim to fund more research in Europe and support families and patients locally. While we were primarily busy with setting up the charity, bank account and obtaining ANBI status we also managed to commit to our first research grant to the University of Turku in Finland as well as forge relationships with existing syngap charities, researchers, doctors and biopharma companies.

2022 was an investment in building knowledge and contacts. In March I attended the European Dravet Syndrome Conference in Barcelona. It was a very good insight into how effective an organisation can build relationships with community, science and biopharma. I met a number of researchers working and interesting in working on syngap1. It was wonderful to meet with Stoke Therapeutics, who together with Acadia Pharmaceuticals, are developing an ASO therapy for syngap1. A huge thank you to the Dravet Syndrome Foundation in Spain for welcoming us to their conference.

In April I attended the 5<sup>th</sup> Dianalund Epilepsy Conference in Denmark where leading neurologists presented their latest work on rare epilepsies. This was an insightful conference to understand where we are in terms of science as well as meet the various doctors and researchers working on rare epileptic diseases. I am grateful to Rikke Møller from the Danish Epilepsy Center Filadelfia for the invitation to attend.

The last conference of 2022 was the SynGap Research Fund Conference in Nashville, United States. There were over 100 attendees comprising of families, researchers, and biopharma representatives. It was truly amazing to meet so many people in person from all over the world who are together with us trying to improve the lives of our loved ones with syngap1.

Working together with other organisations will be a key driver to bringing new therapies to Europe and we look forward to continuing these partnerships in 2023.

Katrien Deckers, voorzitter SynGAP Research Fund Europe



## Board structure

On 31 December 2022 the Board structure was as follows:

- Katrien Deckers, chair
- Robert Punt, treasurer
- Ernst Jansen, secretary

Katrien and Robert are both parents to syngap children. Katrien's son Berend (Bear) is 6 years old and was diagnosed in 2019. Robert is father to twins Lars and Nick, 7 years old, and were diagnosed in 2017. Ernst is not a syngap parent but has agreed to help the charity as secretary and we are very grateful for his support and time. All of the Board members are unpaid and not entitled to reimbursement of expenses. The Board meets 4 times a year. During these meetings fundraising activities, research results and financial matters are discussed.

## Scientific Board

We utilise the Scientific Board of the SynGap Research Fund USA, which is comprised of 11 experts in the field of syngap1. By sharing a scientific board, we are able to maintain good oversight on global research projects and assess the added benefit of each research proposal, ensuring that money goes to the most useful projects.

Biographies of the Scientific Board members can be found here:

[https://www.syngapresearchfund.org/home/our-team/sab#googtrans\(en|en\)](https://www.syngapresearchfund.org/home/our-team/sab#googtrans(en|en))

## ANBI Status

In 2022 we received ANBI (Algemeen Nut Beogende Instelling) status from the Dutch tax authority. We were very pleased to obtain this tax exemption which means that we pay no tax on donations received and more importantly donors can deduct donations from income and corporation tax in the Netherlands.

You can read more about this on:

<https://anbi.nl/belastingvoordeel/>

## Research & Projects

### Missense variants Dr. Courtney & Dr. Li

In 2022 we committed EUR 25.000 to a research grant undertaken by Dr Country and Dr Li at the University of Turku Bioscience Center in Finland. The total grant was EUR 180.000 which was co-sponsored by SynGap research Fund (USA), Leon & Friends (Austria) and SynGap Research Fund Europe. Dr. Country and Dr. Li will be studying and trying to better understand missense variants, which represent about 20% of the known global syngap1 patient population. To date there has been limited researched focused on missense variants and we hope this grant will answer many questions including if and how effective future therapies can be applied to patients with this type of mutation.

More information, please see the press release here:

[https://www.eurekalert.org/news-releases/957967#.YsVoZWBrE4c.twitter#googtrans\(en|en\)#googtrans\(en|en\)](https://www.eurekalert.org/news-releases/957967#.YsVoZWBrE4c.twitter#googtrans(en|en)#googtrans(en|en))

### Small molecule project with Purposeful

Towards the end of the year, we entered a partnership with a Greek biotech firm Purposeful. Purposeful uses AI to help rare diseases find existing drugs that might be beneficial in treatment. Purposeful has agreed to front all the costs in the search for a small molecule (drug) and when potential options have been identified we will contribute to the laboratory costs to test these molecules. Should these tests be successful then Purposeful retains the IP right and will find a pharmaceutical manufacturer to help produce these drugs for treatment. While our ultimate aim is to find a cure for syngap1, these comprehensive therapies are a number of years away, by finding a drug that benefits syngap1 patients in the meantime we hope to improve syngap1 patients quality of life in the short term.

More information on Purposeful can be found here:

<https://purposeful.eu/about/>

