

NOORDZEEZIEKTE VOERT TERUG TOT OUDE FRIEZEN



Tom de Koning

De Noordzeeziekte is een zeer zeldzame aandoening, een genetische afwijking die z'n oorsprong heeft in Friesland. De naam is om die reden ongelukkig gekozen, erkent kinderarts en onderzoeker Tom de Koning van het expertisecentrum bewegingsstoornissen in het UMCG in Groningen. Hij valt maar meteen met de deur in huis. „Eerlijk gezegd balen wij er een beetje van.”

In 2012 ontdekten artsen in een ziekenhuis in Melbourne bij patiënten uit vijf verschillende gezinnen, die allemaal een evenwichtsstoornis hadden en ongecontroleerde bewegingen maakten, dezelfde genetische afwijking. Deze mensen waren uit Nederland, Noord-Duitsland, Denemarken en het westen van Engeland naar Australië gemigreerd.

De ontdekking betrof een mutatie in het erfelijk materiaal op chromosoom 17. Door het gemuteerde gen wordt het eiwit Golgi Snap Receptor Complex II (GOSR2) niet goed aangemaakt. Dit eiwit is betrokken bij het transport van andere eiwitten in de hersenen. „Door het veranderde eiwit gaat er iets mis bij deze overdracht van neurotransmitters.”

Kort na de ontdekking in Melbourne stuitte ook specialisten in het UMCG op het spreekuur speciaal voor kinderen en jongvolwassenen die onwillekeurige bewegingen maken op twee jongens met dezelfde ernstige schokken en evenwichtsproblemen. Reden om genetisch onderzoek te doen bij alle bekende patiënten met dit ziektebeeld. Er werd een verwantschap vastgesteld, die zeker twaalf generaties terug voerde. Naar Friesland.

De Koning: „We hadden in Groningen een publicatie in voorbereiding, maar onze Australische collega's waren ons net voor. Zij noemden de ziekte *North Sea progressive myoclonus epilepsy*, naar de landen waar de patiënten vandaan kwamen. Wij wisten dat deze voorouders oorspronkelijk Friezen waren. Die hebben zich in de Middeleeuwen over Noord-Europa verspreid.”

ZELDZAAM FOUTJE

Wereldwijd zijn er 25 gevallen van Noordzeeziekte bekend, waarvan 10 in het expertisecentrum in het UMCG worden behandeld. „Beide ouders van de patiënt zijn dragers van dit zeldzame foutje op het erfelijk materiaal. Dit weten ze zelf niet, want ze hebben geen klachten. We hebben gemiddeld allemaal minstens honderd foutjes op het erfelijk materiaal. Al die aandoeningen die hieruit voortkomen zijn heel erg zeldzaam. De kans dat twee mensen met dezelfde afwijking elkaar treffen, is niet zo heel groot.”

De Noordzeeziekte - „patiënten spreken liever van aandoening, want ze voelen zich niet ziek” - openbaart zich meestal op peuterleeftijd met stuuroostdie (ataxie). „Kinderen krijgen moeite met coordinatie, ze lopen wibbelig, vallen voortdurend, struikelen, ze heb-

ben moeite met rennen, hinkelen, fijne motoriek.”

Naarmate ze ouder worden krijgen ze last van onwillekeurige spierschokken (myoclonus) op verschillende plaatsen in het lichaam. Deze verergeren door stress, lichtflitsen, geluiden en

warmte. „Vooral de schokken maken dat al die patiënten heel veel moeite hebben met dagelijkse taken als eten, aankleden en tanden poetsen. De schokken nemen zo toe dat ze uiteindelijk niet meer in staat zijn om te lopen waardoor veel patiënten in een rolstoel belanden.”

Naast de schokken krijgen patiënten aan het begin van de lagere schoolleeftijd last van epileptische aanvallen. De klachten nemen met de jaren toe. „Onze collega's in Australië melden dat patiënten niet ouder dan 27 worden. Wij hebben deze ervaring niet. Maar als we de schokken en de epilepsie niet onder controle krijgen, dan is de levensduur inderdaad beperkt.”

De Koning is positiever. „We krijgen steeds meer ervaring met de behandeling van de aandoening. Er zijn medicijnen tegen de schokken en de epilepsie. We experimenteren met het Ketogeen-dieet, de ouderwetse behandeling van epilepsie. En met diepe hersensimulatie, een operatie waarbij een elektrode in de hersenen wordt ingebracht die de schokken moet tegengaan.”

SYMPTOOMBESTRIJDING

Onderzoek naar de Noordzeeziekte is erg belangrijk. Artsen doen nu aan symptoombestrijding, want de oorzaak van de aandoening wegnemen kunnen ze nog niet. „Een eerste onderzoek waarbij we fruitvliesjes ziek hebben gemaakt, heeft ons geleerd in welke cellen van de hersenen dit eiwit een rol speelt. Maar wat doet dit eiwit in de hersenen? We denken dat het met het transport van neurotransmitters te maken heeft. De prikkels vanuit de hersenen worden niet afgeremd en dat leidt tot bijvoorbeeld schokkende bewegingen.”

Met de 50.000 euro die de Stichting Noordzeeziekte wil inzetten, gaat het expertisecentrum in het UMCG een promotie-onderzoek opstarten. „Met basaal wetenschappelijk onderzoek leren we de basis van de aandoening goed begrijpen. Als we meer inzicht krijgen in het ziekteproces, kunnen we dat beïnvloeden.”

De Koning is optimistisch over het onderzoek. „We doen wetenschappelijk onderzoek vanuit de gedachte dat onze zorg dan beter wordt. Ik ben zelf heel erg hoopvol, anders zou ik er niet aan beginnen.”

Hoewel de ziekte pas in 2012 een naam kreeg, moeten er eeuwenlang patiënten met deze aandoening zijn geweest. De Koning hoopt dat de publiciteit die de stichting en het onderzoek opleveren, familieleden en (voornamelijk) artsen die mensen met ernstige aanvallen of schokken kenden of behandelden wakker schudt. Ze kunnen zich melden bij het UMCG.

<< het is gewoon goed dat ze leert zwemmen.”

Hoe lang dit zo kan, is onduidelijk. Jaap: „Het progressieve van de ziekte is verschrikkelijk. Je weet niet waar het stopt, waar de grenzen zijn. Die onzekerheid...”

Een jaar geleden kreeg het lichaam van Luna een flinke tik. Ze had een zware griep en behoorlijke koorts met als gevolg dat ze vier maanden niet kon lopen. „Ze ging kripend door het huis. Dat deed ze veel vaker, om te voorkomen dat ze zou vallen. Maar nu was het menens. Ze kon gewoon niet anders.”

Renske vroeg een collega op de afdeling communicatie van de NHL Hogeschool om uit te kijken naar een rolstoel. „Ik kon het gewoon niet.” Maar ook toen was het Luna die zorgde voor de broodnodige relative-ring. „We zaten in het Theehuis in Grou aan het water, toen Luna naar de wc moest. Ik wilde haar dragen, maar toen zei zij: 'Mama, je hoeft me niet te tillen. Ik kan het zelf.'”

De kinderfysiotherapeut kwam uiteindelijk met een rollator aanzetten. Een mooie roze. Renske schrok zich kapot, dat haar 5-jarige dochter daar zo stond achter dat ding. Maar het hulpmiddel hielp haar wel weer op de been. Op school zorgt haar nieuwste roze rollator voor jaloezie blikken, haar klasgenootjes willen ook wel zo'n blits wagentje om mee over het plein te scheuren.

Soms is de kinderrollator voor anderen aanleiding voor ongepaste opmerkingen. „Moet je eens zien, die heeft nu al een rollator”, riep een man lachend toen Luna met haar moeder in mei een bezoek bracht aan een boerdierij tijdens de open dagen van Campina. Gelukkig heeft ze het zelf niet gehoord. Maar, man, wat doet dit soort dingen pijn. Renske: „Het is geen dagelijks straatbeeld, een kind achter een rollator. Mensen vinden het raar om te zien.”

Na de griep zijn ook de epileptische aanvallen erger geworden. „Luna voelt ze, maakt ze heel bewust mee. Ze is er ook bang voor. 'Het voelt alsof ik in een zwembad verdink', zegt ze.” Jaap: „Ze gaat huilen. Of eigenlijk is het meer kermen. Dan wil je de kamer wel uit. Het verschuurt je. Dan hoor je zoveel pijn en angst.”

Zelf praat Luna weinig over haar ziekte. Ze vindt het maar gezeur, zeggen haar ouders. Soms verkondigt ze: „Ik wil niet meer wibbelig zijn.” En laatst vroeg ze: „Als ik later groot ben, zijn de wiebels dan over?” Om, toen ze het antwoord hoorde, teleurgesteld te informeren: „Kan ik dan geen mama worden?”

Want dat is haar grootste wens. Moeder worden.

ONEERLIJK

„Waar ik slecht mee uit de voeten kan”, zegt Renske, „is dat als je een team van knappe koppen bij elkaar zet er misschien een oplossing komt. Hoe oneerlijk is het dat dit gewoon niet gebeurt.”

„Deze ziekte, is vanwege haar oorsprong, zo verbonden met de regio”, stelt Jaap. „Het is mooi dat het UMCG zich als regionaal universitair medisch centrum verbindt aan



Luna Wassenaar met haar ouders Renske en Jaap.

DEZE ZIEKTE IS VANWEGE HAAR OORSPRONG ZO VERBONDEN MET DE REGIO

Daarom willen Renske en Jaap graag dat er studie gedaan wordt naar de behandeling van de Noordzeeziekte. „Als wij Luna's toekomst willen verbeteren dan moeten de artsen meer weten over de ziekte.”

Ze hebben een stichting opgericht om wetenschappelijk onderzoek te financieren. Het ontbreekt het specialistenteam in het UMCG, dat 10 van de 25 kinderen en jongvolwassenen met de ziekte behandelt, aan middelen.

de Noordzeeziekte. Het is misschien logisch dat het geld naar grote onderzoeken gaat, naar veelvoorkomende ziektes als leukemie. Maar ons leed is niet kleiner.”

Hij schreef minister Edith Schippers van Volksgezondheid een brief waarin hij om steun en geld vroeg voor de Noordzeeziekte. Van haar vernamen ze dat de bijdragen die het rijk beschikbaar stelt voor onderzoek

naar zeldzame ziektes naar de ziekenhuizen gaan, zij mogen dit geld naar eigen inzicht inzetten.

„Als je een doorbraak wilt krijgen, moet er structureel onderzoek gedaan worden door een promovendus”, betoogt Renske. „We hebben de onderzoekers van het -overigens fantastische - specialistenteam gevraagd wat er voor nodig is om iemand te laten promoveren. Als we 50.000 euro inzetten, starten zij zo'n onderzoek op.”

Renske: „We hebben er enorm tegenaan gehikt of we dit wel zouden doen. Een stichting oprichten en Luna zo in de schijnwerpers zetten. We maken beslissingen voor een klein meisje. Een kind dat zelf geen inspraak heeft. Dat is een grote verantwoordelijkheid. We willen haar niet beschadigen.”

Jaap: „Niks doen is geen keus. Een ding wil ik beslist niet. Dat Luna op een gegeven moment zegt: 'Waarom hebben jullie niks gedaan?'”

Meer informatie over de door Jaap Bosma en Renske Wassenaar opgerichte Stichting Noordzeeziekte: www.noordzeeziekte.nl. Hier leest u ook hoe u kunt doneren.