

# Onderzoek naar pas ontdekte 'Friese ziekte'

## ► GRONINGEN

Er komt een onderzoek naar de Noordzee- of Friese ziekte, een ernstige, pas ontdekte aandoening. Na een oproep van ouders van patiënten stroomden de giften binnen.

De ernstige erfelijke ziekte is ontdekt in 2012. Wereldwijd zijn nu 25 patiënten bekend, van wie er tien in Nederland wonen. Zij kampen met spiertrekkingen en epileptische verschijnselen.

De Stichting Noordzeeziekte wist in korte tijd 50.000 euro op te halen met een oproep aan het publiek. Met dat geld is voor het eerst onderzoek mogelijk. De getroffen families blijken af te stammen van Friezen, daarom heet de ziekte ook wel de Friese ziekte.

De ouders van patiëntje Ruben van der Laan (11) uit Veendam zijn blij met de inzamelingsactie.

Moeder Alie zegt tegen RTV Noord: 'Het is natuurlijk geweldig dat er na vier weken al zoveel donaties zijn ontvangen dat er gestart kan worden met onderzoek. Dit geeft ons zeker hoop.'

## afstamming

Het onderzoek vindt plaats aan het UMCG in Groningen. Daar zijn in 2012 de eerste patiënten gediagnosticeerd:

twee jongens, met dezelfde ernstige spierschokken en evenwichtsproblemen. In 2011 is in Melbourne bij vijf patiënten uit vijf verschillende gezinnen dezelfde afwijking ontdekt. Hun families zijn ooit uit Denemarken, Noord-Duitsland, Nederland en het westen van Engeland naar Australië geëmigreerd.

Uit stamboomonderzoek naar de voorouders bleek een verwantschap. Die gaat minstens twaalf generaties terug. Het Friese gebied was toen uitgestrekter dan nu. Het besloeg een groot deel van de Noordzeekust. De ziekte kreeg pas in 2012 een naam, maar er moeten al eeuwenlang patiënten met deze aandoening zijn geweest.

De meeste Nederlandse patiënten wonen in Friesland zelf; Albert Feenstra, voetballer bij het JG1-elftal van SWZ Boso Sneek, weet sinds enkele jaren dat hij de ziekte heeft.

Kinderarts en onderzoeker Tom de Koning van het UMCG in Groningen was verrast over het succes van de inzameling om onderzoek te financieren. 'We hebben nog nooit meegeemaakt dat een dergelijk startbedrag zo snel bij elkaar was', zegt hij op de website van de stichting. De arts is lovend over de vele Friezen die doneer-

den. Ook buiten de provincie leeft het; zo is het einddoel van 50.000 euro dit weekeinde gehaald op Urk, waar ook een patiëntje woont. Mannenkoor Onger-Oens haalde daar 1800 euro op.

## promoveren

Het UMCG zoekt nu een geschikte onderzoeker die wil promoveren op de 'Friese ziekte'. De Koning verwacht grote belangstelling van studenten

*'Ik hoop dat ze binnen tien jaar een behandeling vinden.'*

geneeskunde, biologie en farmacie, zodra de vacature is opengesteld, schrijft de *Leeuwarder Courant*. Hij hoopt dat de publiciteit die de stichting en het onderzoek opleveren, familieleden en (oud-)artsen bereikt die al mensen met ernstige schokken of aanvallen kenden en behandelden.

De arts hoopt dat zij zich dan melden bij het UMCG. Moeder Alie van der Laan uit Veendam: 'We beseffen wel dat dit slechts een begin is, en dat we wel in actie moeten blijven om de toekomstige ontwikkelingen te kunnen blijven financieren. Maar we zijn enorm blij dat men ons zo massaal steunt.'

Zoals het er nu naar uitziet, verloopt de ziekte meedogenloos. Patiënten krijgen te maken met een ernstig en progressief ziekteverloop. Daarbij horen evenwichtsstoornissen, spierschokken (myoclonische epilepsie) en stuurloosheid (ataxie) vanaf peuterleeftijd. Als de ziekte verergert, kan menig patiënt niet meer lopen en praten, en evenmin slikken en kauwen. Verder kunnen ze niet goed tegen licht, stress en geluid. Bij koorts en warm weer nemen de klachten erg toe. Ook kan in de puberteit de rug zijwaarts gaan vergroeiën.

## eiwit

Door een erfelijke afwijking op chromosoom 17 wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit, GOSR2, speelt een rol bij het transporteren van andere eiwitten, in de hersenen. De ziekte kan optreden als beide ouders de mutatie hebben. Zij

weten dat niet, omdat zij er geen last van krijgen. Hebben zij die mutatie beiden, dan hebben hun kinderen 25 procent kans op de ziekte, 25 procent kans van niet, en 50 procent loopt kans zelf drager te worden. De symptomen beginnen meestal na het tweede levensjaar.

## nieuwe subsidies

Eerste insteek van het onderzoek is: uitzoeken of een deel van de functie van dat cruciale eiwit is te herstellen. Deze studie duurt drie tot vier jaar. De eerste hobbel daarvoor is nu genomen. Kinderarts De Koning verwacht dat de eerste onderzoeksresultaten gaan meehelpen om elders weer nieuwe subsidies los te krijgen. Het complete vervolgonderzoek, inclusief een eventuele behandeling, kan wel tien tot vijftien jaar duren.

De ouders van Luna (6), Renske Wasenaar en Jaap Bosma uit Leeuwarden, de oprichters van de Stichting Noordzeeziekte, zijn opgetogen over het nu behaalde resultaat. Het onderzoek dat er komt, geeft hun nieuwe hoop: 'De artsen zeggen: er is best wel een kans dat we iets vinden. Dat geeft moed. Luna is nu zes. Ik hoop dat ze binnen tien jaar een behandeling vinden.' <