

Gegrepen door de Noordzeeziekte

Geneeskundestudent Sjoukje Polet uit Sumar werd gegrepen door de verhalen over de toen zesjarige Luna en de Noordzeeziekte. Sinds 2017 doet ze onderzoek naar de aandoening, straks als promovendus.

JOSÉ HULSING

Een erfelijke ziekte, die z'n oorsprong heeft in Friesland, zo zeldzaam dat er geen onderzoek naar werd gedaan. En een meisje uit Leeuwarden met een roze rollator die evenwichtsproblemen, schokken en heftige epilepsieaanvallen heeft. De 22-jarige geneeskundestudent Sjoukje Polet uit Sumar werd geraakt door de verhalen over de Noordzeeziekte die eind 2016 in de *Leeuwarder Courant* stonden.

Met haar hulp deed het onderzoeksteam Noordzeeziekte in het UMCG in Groningen een belangrijke ontdekking. In een mailtje naar kinderarts Tom de Koning van het expertisecentrum bewegingsstoornissen, waarvan het onderzoeksteam deel uitmaakt, bood Polet begin 2017 spontaan haar diensten aan. „Het stond duidelijk omschreven in de krant dat het doen van onderzoek heel lastig was. Ik was tweedejaars geneeskundestudent en dacht: wie



Sjoukje Polet, student geneeskunde aan de Rijksuniversiteit Groningen, gaat promoveren op de zeldzame en erfelijke Noordzeeziekte. FOTO MARCEL VAN KAMMEN

weet kan ik iets betekenen?”

En dat kon ze. Polet stortte zich, via een uitgebreide vragenlijst, op het verzamelen van informatie van alle bij het specialistenteam bekende patiënten. Ze sprak er veertien. De vragen gingen over hun klachten en het verloop van de ziekte. Uit deze interviews bleek onder meer dat de schokken en de epileptische aanvallen verergeren door hitte.

Iets wat in het laboratorium door neuroloog in opleiding Roald Lambrechts werd getest op fruitvliegjes met dezelfde genetische afwijking als mensen met Noordzeeziekte.

Ook die beestjes gingen schokken, spartelen op hun rug met de been-tjes in de lucht, als de temperatuur werd opgevoerd naar 40 graden, om daarna roerloos te blijven liggen, bij te komen en weer op te staan.

Uit vervolgonderzoek bij deze vliegjes ontdekte het onderzoeksteam Noordzeeziekte welke cellen in de hersenen verantwoordelijk zijn voor het ontstaan van de epileptische aanvallen. Volgens de onderzoekers een belangrijke vinding, die zorgt voor een beter begrip van het mechanisme waardoor de epilepsie en de schokken ontstaan, en een eer-

ste stap naar een betere behandeling.

Ondertussen voert post doc Jenke Gorter sinds begin dit jaar nieuw laboratoriumonderzoek uit op fruitvliegjes. Ze borduurt voort op de eerste studie, waarover onlangs gepubliceerd is in het wetenschappelijk magazine *Neuroscience*. Zij test, met geld dat de ouders van Luna via de stichting Noordzeeziekte inzamelde, ruim 1400 stofjes als medicijn op de vliegjes.

„Zo bijzonder, ik kende die beestjes alleen van boven de fruitmand”, zegt Polet. Ze heeft de afgelopen tijd

regelmatig in het lab meegelopen met Gorter. De Noordzeeziekte blijft haar in de greep houden. Afgelopen zomer bezocht ze Zuid-Afrika waar ze nog drie patiënten met Noordzeeziekte bezocht en interviewde. En de komende vier jaar gaat ze promoveren op de Noordzeeziekte.

Polet solliciteerde op een zogeheten MD/PhD-traject van de Junior Scientific Masterclass aan de Rijksuniversiteit Groningen, een programma waarbij de opleiding tot arts gecombineerd wordt met een promotieonderzoek. „Ik doe per 1 januari een jaar coschappen in het ziekenhuis, waarbij je leert om zelfstandig zorg te verlenen, een jaar onderzoek, weer een jaar coschappen en dan weer een jaar onderzoek.”

„We zijn ongelooflijk blij dat we nu iemand hebben die zich voor vier jaar aan het onderzoek kan committeren”, stelt kinderarts De Koning. De bedoeling is dat als Gorter haar studie over een jaar heeft afgerond, Polet kan aansluiten op haar werk. „Ik hoop dat er dan veel concrete aanwijzingen liggen voor vervolgonderzoek, eerst op vliegjes, om uiteindelijk deze inzichten te vertalen naar de patiënten en toepassen in de kliniek.”

Over Luna

„Wij zijn zo blij met Sjoukje.” Renske Wassenaar en haar man Jaap Bosma zamelen met hun stichting Noordzeeziekte sinds 2017 geld in voor onderzoek naar de oorzaak en de behandeling van de Noordzeeziekte. Hun inmiddels negenjarige dochter Luna is een van de 25 patiënten wereldwijd met de zeldzame, ongeneeslijke aandoening. Vorig jaar december ging het heel slecht met Luna, maar ze knapte op van het ketogeen-dieet en kan weer gewoon naar school. Ze kijkt vreselijk uit naar het broertje dat haar moeder begin april verwacht. Haar vader bouwt ondertussen in Goutum aan een toekomstbestendig huis. www.noordzeeziekte.nl