



De tienjarige Luna uit Leeuwarden is 1 van de 25 patiënten wereldwijd met Noordzeeziekte. FOTO NIELS WESTRA

Onderzoek met fruitvliegjes geeft Luna sprankje hoop

JOSÉ HULSING

LEEUWARDEN Ruim 1300 stofjes zijn als medicijn getest op fruitvliegjes met de zeldzame Noordzeeziekte. De tienjarige Luna Wassenaar uit Leeuwarden wordt blij van de eerste resultaten.

Als een op hol geslagen grillpan, met boter dat flink bubbelt en spettert. Zo voelt het lijf van Luna Wassenaar als de voortdurende spierschokken op hun heftigst zijn. Een prachtige metafoor van een tienjarige, constateert haar moeder Renske. Ze voelt zich na zo'n uitspraak van haar dochter trots en verdrietig tegelijk.

Luna uit Leeuwarden is 1 van de 25 patiënten wereldwijd met Noordzeeziekte, een erfelijke, progressieve en ongeneeslijke aandoening, waardoor ze evenwichtsproblemen heeft, ernstige spierschokken en epilepsieaanvallen, of 'huppen' zoals Luna deze toevallen noemt. Haar lichaam is zo verzwakt dat ze niet meer kan lopen. Ook praten gaat steeds moeilijker. En haar handen werken niet goed meer mee.

Dankzij de donateurs van stichting Noordzeeziekte, opgericht door Luna's ouders, is er geld waarmee het expertisecentrum bewegingsstoornissen in het UMCG onderzoek doet naar de aandoening. De afgelo-

pen twee jaar testte onderzoeker Jenke Gorter bijna 1300 stofjes als medicijn op fruitvliegjes met een vergelijkbare genetische afwijking als mensen met Noordzeeziekte.

Met hoopvol resultaat. Er zijn stoffen gevonden die de epileptische aanvallen bij de fruitvliegen verminderen. Deze moeten eerst opnieuw worden getest om zeker te kunnen zijn dat ze echt werken. Het Zeldzame Ziekte Fonds zamelt nu geld in om de validatie van de eerste testresultaten mogelijk te maken. Als de financiering rond komt, kan het vervolgonderzoek volgend jaar augustus beginnen.

Het enige wat Luna kwijt wil over het fruitvliegjesonderzoek is dat ze er blij van wordt. Ze wil liever niet over de Noordzeeziekte praten. Want haar hoofd zit al zo vol met gedachten, zegt ze. En ze is ook al zo verdrietig over de lockdown, waardoor ze haar klasgenoten van School Lyndensteyn in Beetsterzwaag een tijd niet kan zien.

Haar moeder hoopt dat er een stofje tussen zit waardoor Luna weer kan eten wat ze wil. Chocolateletters, kerstkransjes of een ijsje van La Venezia. In december 2018 ging het heel slecht met Luna – haar ouders vreesden toen voor haar leven –, maar ze knapte op van het keetgeen-dieet (zeer weinig koolhy-

draten, veel vet). Renske: „Daar durven we eigenlijk niet mee te stoppen.”

Onderzoeker Jenke Gorter begint in februari met een – door de stichting Noordzeeziekte gefinancierd – verdiepend onderzoek van een half jaar naar de andere bewegingsaspecten van Noordzeeziekte, het verminderd evenwicht en de spierschokken. Alle ziekteverschijnselen worden veroorzaakt door één mutatie in het GOSR2-gen, waardoor een belangrijk eiwit niet wordt aangemaakt.

Gorter: „We hebben inzicht gekregen in hoe dit mechanisme zou kunnen werken, maar dat moeten we nog verder onderzoeken. Het zou het mooiste zijn als we niet alleen de symptomen bestrijden, maar dat de stoffen ook op het mechanisme ingrijpen. We hopen op een medicijn dat het hele spectrum aanpakt.”

Luna's ouders hopen keihard met de onderzoekers mee. Renske: „Dat ze buiten levensgevaar is, betekent niet dat het goed gaat. Mijn meisje kan niks meer. Laatst keek ze naar haar broertje Olle, die acht maanden is, en zei: 'Jij kan lopen, papa kan lopen en Olle kan ook al lopen. Waarom kan ik niet meedoen in het echte leven?' Toen hebben we samen even flink gehuild.”

www.noordzeeziekte.nl