Volle spierkracht vooruit,

Als je kind een zeldzame ziekte heeft, ben je aan je lot overgelaten. Geen medicijn, geen therapie, geen expertise, niet interessant genoeg voor de farmaceutische industrie. Hidde (14) heeft de zeldzame spierziekte MDC1A. In Maastricht wordt gewerkt aan een behandeling die niet alleen Hidde perspectief biedt, maar ook een ingenieuze oplossing lijkt voor veel andere spierziektes. Een subsidie van drie miljoen euro geeft een boost aan het onderzoek.



ACHTERGROND ONDERZOEK SPIERZIEKTE S

MAASTRICHT
DOOR VIKKIE BARTHOLOMEUS

Haar leven kleurt zwart op de dag dat de kinderneuroloog het daadwerkelijk uitspreekt: haar zoontje heeft een progressieve spierziekte. Al langer heeft Dyanneke Hamers het gevoel dat er iets niet klopt. Haar baby tilt zijn hoofdje niet op, rolt zich niet om, voelt slap. Consultatiebureau, fysiotherapeut, kinderarts: allemaal hebben ze haar verzekerd dat het wel goed zou komen, dat jongetjes nu eenmaal meer tijd nodig hebben. Maar haar onheimische gevoel blijkt terecht, Hidde blijkt een levensbedreigende ziekte te hebben. De prognose is slecht; het is de vraag of hij zijn eerste verjaardag zal vieren.

Hidde is inmiddels een vrolijke puber van 14 jaar. Hij is het enige kind in Limburg met de spierziekte MDC1A; in Nederland zijn ongeveer twintig patiënten bekend. Er is niet heel veel informatie over de ziekte en het verloop is bij elke patiënt anders. De grote lijn is dat spieren verzwakken waardoor patiënten in een rolstoel terechtkomen, ademhalingsproblemen kunnen krijgen en steeds beperkter worden. Dyanneke Hamers: „Er is geen houvast en ergens is dat ook wel fijn. Dat geeft rust. We weten het gewoon niet. Met Hidde gaat het gelukkig hartstikke goed. Hij wordt alleen steeds groter en zwaarder waardoor zijn spierkracht per saldo een beetje afneemt. Ik zie wel wat functieverlies, maar het is gelukkig niet heel ernstig. Ik tel echt mijn zegeningen."

Wheelie

Hidde zit op een reguliere middelbare school en woont in Vroenhoven net over de grens bij Maastricht. „Ik ben supertrots dat hij zo goed met zijn beperkingen om gaat. Hij moet af en toe wel vechten om zijn plekje te veroveren. Die eerste schooldag maakte ik me vreselijk zorgen; ik mocht van hem niet mee naar binnen en mijn hart brak toen ik hem in zijn rolstoel achterliet. Maar toen hij thuiskwam zei hij: 'niemand deed raar. Ze vroegen of ik een wheelie wilde maken'. Hoe cool is dat?" Dyanneke heeft zich nooit willen neerleggen bij de ongewisse toekomst van haar zoon. Ook al is er voor een ziekte met zo weinig patiënten nauwelijks belangstelling, zijn er nauwelijks fondsen en is de zoektocht naar een geneesmiddel voor de farmaceutische industrie niet interessant.

Ze kwam in contact met de ouders van Hidde's lotgenootje Sara Verbruggeuit Dordrecht, die zich evenmin buitenspel wilden laten zetten en de Stichting Voor Sara oprichtten. Met kickboxer Rico Verhoeven als ambassadeur die 'knokt voor Sara', werven ze geld, verzamelen ze informatie en bijten ze zich vast in onderzoek dat onder leiding van de Maastrichtse hoogleraar genoomanalyse Bert Smeets wordt uitgevoerd.

'Modelziekte'

In het Maastricht UMC+ werd al onderzoek gedaan naar spierstamcellen; MDC1A wordt nu als 'modelziekte' gebruikt. In feite richt de studie zich op een universele oplossing om spiermassa te herstellen. Het onderzoek zou perspectief kunnen bieden voor mensen met een spierziekte, maar bijvoorbeeld ook mensen die een beroerte hebben gehad of kankerpatiënten die kampen met spierverlies (cachexie). Bert Smeets: „Het is veel breder dan alleen de ziekte van Hidde. Je wil in feite spierkracht vermeerderen zonder te trainen." Dyanneke Hamers: „Ik ziet het zo: het grote onderzoek is de motorboot en wij hangen er als roeibootje achteraan. Je hebt geen idee wat dit ons voor hoop biedt."

Kruisbestuiving

Het principe van het GYM onderzoek (Generate Your Muscle) is als volgt: je neemt een stuk spier weg, haalt daar stamcellen uit, kweekt deze buiten het lichaam in grote hoeveelheden en brengt deze lichaamseigen cellen terug in de bloedbaan. De spierstamcellen zoeken hun weg naar ontstekingen in spieren, waar ze zich nestelen en vermeerderen. De stamcellen van patiënten met MDC1A hebben een genetisch defect en worden eerst, buiten het lichaam, gecorrigeerd voordat ze worden terug gespoten in het bloed. Bert Smeets vindt de samenwerking met de ouders „enorm stimulerend en productief". Aanvankelijk was hij terughoudend en wilde hij liever geen patiënten zien om zo objectief mogelijk te kunnen werken. „We kunnen geen wonderen doen. Je hebt het gevoel dat je hun hoop bent, en je wil hun verwachtingen managen. Het moet realistisch zijn. En het kan ook niet zo zijn dat ouders de gezondheid van hun kind 'kopen'. Maar het is een kruisbestuiving geworden die ik heel erg waardeer. Ik voel nu niet echt een druk, maar meer een geza-

> **Ik ziet het zo: het grote onderzoek is de motorboot en wij hangen er als roeibootje achteraan. Je hebt geen idee wat dit ons voor hoop biedt.**
>
> Dyanneke Hamers, moeder

voor Hidde



menlijke strijd waarbij we het gevoel hebben dat we er alles aan doen."

Moeder Dyanneke Hamers en Hidde. Dyanneke: „Een lopende Hidde is mijn ideaalbeeld
FOTO PETER SCHOLS

Trial

Het GYM project is veelbelovend. Er is inmiddels toestemming van de Centrale Commissie Mensgebonden Onderzoek om een eerste 'trial' te doen op een kleine groep patiënten, maar dit is enigszins vertraagd door corona. Bert Smeets: „We willen dat patiënten voor de zekerheid de eerste nacht op de intensive care doorbrengen. Je dient toch miljoenen stamcellen toe en je wil zeker weten dat dat goed gaat. Maar op de intensive care hebben ze nu natuurlijk geen plek voor ons."
Deze eerste test wordt overigens niet uitgevoerd met patiënten met MDC1A. „We hebben gekozen voor een andere patiëntgroep met een energiedefect in de spieren. We hebben afgesproken dat we altijd een wetenschappelijke afweging maken. Dat is leidend en daar is alle begrip voor."

Interregsubsidie

Het onderzoek wordt gedaan in samenwerking met de universiteiten van Hasselt, Leuven, Aken en Luik. Onlangs is er 3 miljoen euro aan het onderzoeksbudget toegevoegd; de helft Interregsubsidie, verdubbeld door bijdragen van overheden uit Nederland, België en Duitsland. Het is de bedoeling om niet alleen een geneesmethode te ontwikkelen, maar ook een bedrijf op te zetten om het in eigen hand te houden. „Vaak zie je bij zeldzame ziektes dat de kosten enorm worden. Als het om zulke hoge bedragen gaat, om miljoenen, dan weet je dat het maar voor een handvol mensen toegankelijk is."

Onderzoek

Wat kan het GYM project voor Hidde betekenen? Dyanneke: „Die vraag stel ik me niet vaak. Uit zelfbescherming misschien, maar het is in mijn dagelijkse leven voor mij niet aan de orde. Het onderzoek gaat als een trein en een lopende Hidde is mijn ideaalbeeld, maar dat staat nu nog zo ver van me af. Ik merk wel dat Hidde er meer en meer mee bezig is. Wat betekent dit voor mij? Kan ik straks lopen, rennen? Ik denk alleen: dit gaat goedkomen. Vraag is alleen: wanneer?"

Dag van de zeldzame ziekte

Zondag is de dag van de zeldzame ziekte. Op de laatste dag van februari wordt elk jaar aandacht gevraagd voor ziektes die maar heel weinig voorkomen, bij maximaal vijf op de tienduizend mensen.
Het stellen van een diagnose is vaak lastig en kan jaren duren.
In Nederland kampen naar schatting een miljoen mensen met een zeldzame ziekte, waarvan de helft kinderen zijn.
In Limburg gaat het om ongeveer tachtigduizend patiënten. Van de ongeveer zevenduizend bekende zeldzame ziektes is voor slechts 5 procent een behandeling beschikbaar.

Om de hoek

» delimburger.nl/regio

MAASTRICHT

Proef rond bezoek aan coffeeshop verlengd

De proef waarbij bezoekers van coffeeshops in Maastricht alleen een geldig identiteitsbewijs hoeven te overleggen, wordt met een jaar verlengd. Dat heeft burgemeester Annemarie Penn-te Strake laten weten.
Het deurbeleid voor coffeeshops werd op 1 november 2019 versoepeld. Tot dan moest iedereen die een coffeeshop bezocht naast een geldig ID ook een uittreksel uit de Basisregistratie Personen (BRP) overleggen. Dat leidde vaak tot problemen en onbegrip aan de deur. Omdat door corona onduidelijk is of de proef al dan niet werkt, wordt pas over een jaar besloten of het uittreksel uit de BRP voor Nederlandse ingezetenen definitief wordt afgeschaft.

EPEN

Veel waardering voor natuur langs de Geul

Wandelaars hebben veel waardering voor de natuur in het Geuldal. In een onderzoek dat is uitgevoerd in opdracht van Natuurmonumenten krijgt het gebied een gemiddeld rapportcijfers van 8,7. Alleen het waddeneiland Schiermonnikoog doet het met een 8,8 nog net ietsjes beter.
Vooral de afwisseling in het landschap wordt zeer op prijs gesteld, blijkt uit de enquête. Wat veel wandelaars wel missen zijn bankjes om onderweg even uit te rusten, ook al omdat zij vaak lang in het gebied verblijven.



Wandelaars waarderen het Geuldal met een 8,7. FOTO NATUURMONUMENTEN

VALKENBURG

Dear Hunter onderzoekt omgeving Plenkert

De gemeente Valkenburg schakelt bureau Dear Hunter in om een goed beeld te krijgen van de gewenste ruimtelijke ontwikkelingen in Valkenburg-West. Het gaat daarbij om het gebied ten westen van de Wilhelminalaan, inclusief de Plenkert. Aanvankelijk zou met de bewoners gesproken worden tijdens informatieavonden, maar door de coronacrisis is dat vooralsnog niet mogelijk. Dear Hunter stond eerder met een tijdelijke woonunit op het Berkelplein in Valkenburg-Oost.

MAASTRICHT

Eerste jeugdlintjes virtueel uitgereikt

In Maastricht zijn de eerste jeugdlintjes uitgereikt. Drie jongeren en twee jongerenorganisaties werden digitaal onderscheiden voor hun bijdrage aan de Maastichtse samenleving. Het betreft jongerenbeweging Juupu (een initiatief van broer en zus Juul en Puck Knols) die sinds 2015 vrijwilligerswerk doen. Ook de KinderAdviesRaad van het Maastricht UMC+ werd gelauwerd. De 13-jarige Christien Albertz kreeg een lintje omdat ze samen met haar zus Floor tijdens de eerste lockdown 540 maaltijden bezorgde bij eenzame ouderen. Enzo van Golde (16) is actief binnen het jeugd- en jongerenwerk van Trajekt. Mohammed Maho (15) kreeg een lintje, voor alles wat hij doet bij voetbalclub RKHSV.

BUNDE

Man opgepakt na opendraaien gaskraan

De politie heeft gisteren in Bunde een verwarde man opgepakt omdat hij de gaskraan in zijn woning aan de Spoorstraat had opengedraaid. Vanwege het explosiegevaar werd het treinverkeer tijdelijk stilgelegd. Uit voorzorg werden ook de overige appartementen ontruimd. De brandweer deed metingen om vast te stellen of zich ergens gas had verzameld. Toen dat niet het geval bleek te zijn, werd het spoor weer vrijgegeven.

VERTROUWENSBREUK

Problemen L1: nog geen oplossing

Opnieuw is het niet gelukt om een oplossing te vinden voor de vertrouwensbreuk tussen het personeel en de directeur van L1. Op 2 maart vindt een nieuw gesprek plaats tussen de vakbonden en de raad van commissarissen. Het wordt een „ultieme poging". Na zijn aantreden tot L1-directeur bleek Peter Elbers niet de bruggenbouwer te zijn die de rvc hadden aangekondigd. Nadat hij bekend had gemaakt dat hij middelen wilde gebruiken om personeel in de gaten te houden, barstte de bom. Over de inhoud van het overleg hebben rvc en bonden geheimhouding afgesproken.

ADVERTENTIE

Kleur geeft glans aan je leven. Bestel en haal af: schilder met 35% korting op alle vakverf van

Jo Heuts VERF

dat schildert pas fijn

Sikkens - Sigma - LBH

Frankenstraat 143-145
6224 GM Maastricht
tel.: 043 - 362 08 50

De Verfspecialist