



▲ © BELGA

Doorbraak in ALS-onderzoek: twee nieuwe genen ontdekt

De Ice Bucket Challenge ten behoeve van ALS-patiënten, die in 2014 dankzij social media de wereld veroverde, heeft haar vruchten nogmaals afgeworpen. Met de rage stegen allereerst de donatiegelden, dat was bekend, maar nu zijn door onderzoek dat door dat geld werd mogelijk gemaakt twee genen ontdekt die het risico op ALS verhogen. Dat meldt Stichting ALS Nederland vandaag.

Redactie 26-07-16, 15:32 Laatste update: 27-07-16, 12:01



Dankzij de Ice Bucket Challenge op internet werd ALS wereldwijd een onderwerp van gesprek. Mensen gingen elkaar uitdagen om een emmer ijswater over hun hoofd te gieten en geld te doneren aan de strijd tegen ALS. Meer dan 200 miljoen euro werd opgehaald over de hele wereld.

Van dat geld werd onder meer het Project MinE opgetuigd. Het is een wereldwijd project van ALS-patiënten Bernard Muller en Robbert Jan Stuit, samen met Stichting ALS Nederland en wetenschappers van het UMC Utrecht Hersencentrum. Dankzij dit onderzoek, het grootste in zijn soort, zijn twee nieuwe genen (NEK1 en C21orf2) ontdekt die gelinkt kunnen worden aan de ontwikkeling van de spierziekte. De baanbrekende studie heeft ook geleid tot een publicatie in het gezaghebbende wetenschapstijdschrift *Nature Genetics*.

Risicoregio's

Onderzoeker Jan Veldink van het UMC Utrecht legt uit dat het onderzoek in totaal zes regio's in het DNA heeft blootgelegd die verband houden met het risico op ALS. „Een van deze regio's bevat het nieuw ontdekte ALS-gen C21orf2. In dit gen worden zeldzame mutaties gevonden die het risico op ALS aanzienlijk verhogen. Dat maakt dit gen heel interessant voor studies naar ziektemechanismen van ALS, met als uiteindelijk doel het vinden van behandelingen.”

ALS is een dodelijke chronische spierziekte die geleidelijke verlamming veroorzaakt van alle spieren, inclusief het hart en de ademhalingspijpen. Wereldwijd lijden zo'n 300.000 mensen aan de ziekte. Gemiddeld overlijden ALS-patiënten drie jaar na de eerste symptomen. Een effectieve behandeling bestaat nog niet.