

ALS-vorser Rosa Rademakers over de Ice Bucket Challenge

NU IN HUMO

Dinsdag 16 september 2014 - 05u40, door (kv)

Aanmelden

De Nederlandse **Rosa Rademakers** – de ver van de boom gevallen dochter van **Jef Rademakers**, bedenker van ‘Klasgenoten’ en ‘De Pin Up Club’ – begon negen jaar geleden als onderzoeker aan de Mayo Clinic in Jacksonville, Florida, waar ze ondertussen een onderzoeksteam leidt. Drie jaar geleden haalde ze de voorpagina's met een belangrijke doorbraak in het onderzoek naar Amyotrofe Laterale Sclerose, ondertussen bij iedereen bekend als ALS. Hoe beleefde een vooraanstaand ALS-vorser de hype rond de Ice Bucket Challenge? Even Florida bellen.



HUMO Wat was er zo baanbrekend aan de ontdekking van jullie labo in 2011?

'In de VS is er meer dan 100 miljoen dollar opgehaald: echt een bedrag waarvan je mag verwachten dat het een verschil zal maken'

Rosa Rademakers «We hebben toen ontdekt dat een klein stukje DNA, een klein stukje erfelijk materiaal op chromosoom 9, dat zich bij gezonde mensen misschien twee tot maximaal twintig keer herhaalt, bij ALS-patiënten honderd of zelfs duizend keer herhaald wordt. Men wist al langer dat er íéts mis was op chromosoom 9, en wij hebben gevonden wát. Gelijktijdig met ons, maar onafhankelijk, heeft een onderzoeksgroep in

Washington hetzelfde gen-defect ontdekt.

»Intussen weten we ook dat die lange herhaling van dat ene stukje DNA abnormaal RNA met lange herhalingen en toxische eiwitten kan veroorzaken. Eenvoudig gezegd: het hele metabolisme van de cel wordt erdoor ontregeld.»

HUMO Zijn er op basis van jullie ontdekking de voorbije drie jaar al ALS-behandelingen ontwikkeld?

Rademakers «Er is nog geen therapie, daarvoor is drie jaar te kort, maar eind 2013 zijn er verscheidene artikels gepubliceerd over het gebruik van zogenaamde *antisense oligonucleotides*: kleine stukjes genetisch materiaal die de abnormale RNA-herhalingen afbreken en uitschakelen. Dat wordt momenteel op muizen getest en daar is nu de meeste hoop op gevestigd.»

HUMO Uw vader was tv-maker en is nu kunstverzamelaar en schrijver. Een flamboyante persoonlijkheid. Bent u altijd iemand geweest van de exacte wetenschappen?

Rademakers «Ik ging vroeger weleens met mijn vader mee naar de set – die van ‘Klasgenoten’ dan – maar ik heb nooit gedroomd van een job in de televisiewereld. Ik vond wiskunde en wetenschappen veel interessanter. Mijn vader en ik hebben wel hetzelfde karakter: we zijn allebei eigenwijs. Het zou kunnen dat ik me – ik ben ook het oudste kind – tegen mijn vader zijn beroep wilde afzetten door mijn studiekeuze.

»Ik heb wel de creativiteit van mijn vader. Om ontdekkingen te doen zoals wij gedaan hebben, moet je creatief durven te denken. Veel onderzoeksgroepen zochten wat er mis was op chromosoom 9, maar het is door anders naar de data te kijken, dat wij het probleem hebben gevonden. Eigenwijsheid en creativiteit: mijn vader en ik gebruiken die eigenschappen gewoon in verschillende domeinen (*lacht*).»

HUMO Hoe beleefde u de hype van de Ice Bucket Challenge?

Rademakers «Ik ben niet iemand die meteen mee op de kar van zulke rages springt. Ik had er eerst mijn twijfels bij, maar we hebben het ook gedaan met ons team; de Johns Hopkins University had ons uitgedaagd. Wij hebben dan direct onze collega's van andere universiteiten genomineerd en die hebben het ook allemaal gedaan. Méér dan 100 miljoen dollar is er in de VS intussen opgehaald: dat is echt een bedrag waarvan je mag verwachten dat het een verschil zal maken.»

In onderstaand filmpje legt Rosa Rademakers de ontdekking van een genetische mutatie in C9ORF72 uit.

