

Geld werven voor 'oneerlijke' ziekte

AREND VAN WIJNGAARDEN

WEENER Dertien families in Nederland kampen met de dodelijke erfelijke hersenziekte SCA1. Ze zamelen geld in voor onderzoek naar een medicijn.

De 27-jarige dochter van Frieda Pol uit Weener is een van de patiënten. Ze heeft dezelfde ziekte waar haar vader, de ex-man van Pol, op zijn 44ste aan overleed. „Het begint met onvaste bewegingen, net alsof iemand dronken is”, zegt Pol. De patiënten gaan steeds moeilijker praten, slikken en bewegen. Tot uiteindelijk alle spieren uitvallen.

Er is nog niets tegen te doen en dat maakt het voor de families waarin de ziekte voorkomt zo pijnlijk. Willen familieleden die het misschien geerfd hebben het wel weten? „Dat betekent van alles voor je toekomst, voor verkering, voor een hypotheek of noem maar op.”

De huisarts van de familie van haar ex wist dat er iets heerste in de Oost-Groningse familie. „In zijn familie was het wel bekend maar die huisarts dacht dat hij zelf wel kon beoordelen of iemand eraan leed of niet. Hij vertelde ons toen ik zwanger was dat mijn man het niet had, dus mijn kinderen het ook niet konden krijgen.”

Dat bleek een misvatting. Haar toen inmiddels ex-man kreeg de ziekte op zijn 32ste en takelde in de jaren erna snel af. SCA1 zorgt dat eiwitten in de hersenen klonteren waardoor cellen in de kleine hersenen afsterven. „Heel naar om te zien hoe iemand dan snel achteruit gaat.” Friedas ex-man kwam de laatste drie jaar van zijn leven in een verpleeg-



Frieda Pol

'Heel naar om te zien hoe iemand dan zo snel achteruit gaat'

huis. „Hij kreeg op een gegeven moment moeite met ademen en had veel pijn. Zó oneerlijk om te zien.”

En nu dreigt hetzelfde met haar dochter te gebeuren. De kans dat iemand de ziekte overbrengt op zijn kinderen is 50 procent. „Mijn dochter wilde het weten omdat ze zelf kinderen wilde.” Ze liet zich testen en bleek inderdaad drager. „Ze begint nu ook de eerste symptomen te

krijgen. Ze wordt onvast en kan steeds minder. Ze is al minder uren gaan werken.”

Haar zoon kan het ook hebben, maar die heeft zich nog niet laten testen. „Artsen adviseren ook niet om je te laten testen omdat er toch niets aan te doen is. Wat heb je eraan om het te weten? Mijn zoon was pas geleden wat onvast aan het bewegen en dan denk je meteen dat het misschien al begint.”

De dertien families waar de ziekte in Nederland bij voorkomt, zijn onlangs bij elkaar gekomen. Ze voeren gezamenlijk actie om geld in te zamelen, want er is enig zicht op een medicijn dat de symptomen misschien kan vertragen. In het Leids Universitair Medisch Centrum wordt gewerkt aan zo'n medicijn. Er is geld voor nodig want de ziekte is zo zeldzaam dat farmaceutische bedrijven er niets aan kunnen verdienen.

Het LUMC is op het spoor van het onderzoek gezet door klinisch chemicus Henk Engel van het Isala ziekenhuis in Zwolle. Zijn schoonzus heeft SCA1 en Engel zocht op persoonlijke titel uit wat voor medisch onderzoek er al is gedaan naar SCA1. Hij ontdekte dat er in Leiden gewerkt wordt aan de ziekte van Huntington, een andere hersenziekte. De technieken die voor Huntington worden gebruikt zijn mogelijk ook bruikbaar tegen SCA1, menen de onderzoekers.

De families zijn samen met de Hersenstichting een inzamelingsactie begonnen. Als er voor maart 2016 een bedrag van 150.000 euro binnen is, kunnen de LUMC-onderzoekers beginnen. Inmiddels is er ruim 93.000 euro binnen. Informatie staat op www.hersenziekte-sca1.nl.