

Onderzoekers vinden gendefect voor dementie en ALS

Ontdekking geeft meer inzicht in ontstaan van neurologische ziekten

Een internationale groep onderzoekers heeft een gen ontdekt dat een belangrijke rol speelt bij het ontstaan van ALS en dementie. Door deze vondst krijgen onderzoekers meer inzicht in het ontstaan van de ziekten en hebben ze nieuwe aanknopingspunten om op zoek te gaan naar betere behandelingen voor deze slopende aandoeningen. De onderzoekers publiceren hun vondst vandaag in het gezaghebbende tijdschrift Neuron. Vanuit Nederland leverden het Erasmus MC en VUmc een bijdrage aan het onderzoek.

Al jarenlang zijn onderzoekers wereldwijd op zoek naar de belangrijkste genetische eigenschap verantwoordelijk voor het ontstaan van twee verwante neurologische ziektes, de amyotrofe lateraalsclerose (ALS) en frontotemporale dementie. ALS is een aandoening meestal voorkomend na het 50e levensjaar, waarbij zenuwcellen in het ruggenmerg die spieren aansturen worden aangetast. Bij FTD, een dementie voor het 65e levensjaar, leidt verlies van zenuwcellen in de hersenen tot gedragsveranderingen en achteruitgang in taal en geheugenfuncties. Het is al langer bekend dat beide aandoeningen een grote mate van overlap in verschijningsvorm, en onderliggende ziektemechanismen vertonen. Het defect in een specifiek gen (C9orf72) op chromosoom 9 blijkt nu verantwoordelijk voor het optreden van zowel ALS als FTD binnen families. 'Deze erfelijke eigenschap is gevonden bij een groot aantal families met de gecombineerde aandoening, waaronder ook een Nederlandse familie', zegt John van Swieten neuroloog bij Erasmus MC.

De genafwijking komt veelvuldig voor bij de erfelijke variant van de ziekten. Zo 'n 20 - 30 procent van de patiënten heeft die genafwijking. Maar ook patiënten met een niet-familiaire vorm van de ziekte, blijken dit gendefect te kunnen hebben. De ontdekking is een grote sprong voorwaarts in de kennis over neurologische aandoeningen. 'Het vinden van mutaties in dit gen geeft wetenschappers een nieuw handvat om onderzoek te doen naar het ontstaan van de ziekte', zegt Peter Heutink, geneticus bij VUmc en verbonden aan het VUmc Alzheimercentrum. Deze kennis over het ontstaan van de ziekte is onontbeerlijk om een behandeling voor de ziektes te ontwikkelen. De ziektes zijn op dit moment niet te behandelen.

Een andere onderzoeksgroep uit Jacksonville (Mayo Clinic) heeft onafhankelijk van de studie waaraan VUmc en ErasmusMC hebben gewerkt een soortgelijk onderzoek gedaan. Deze groep, geleid door een Nederlandse onderzoekster vond dezelfde resultaten. Van de hand van deze onderzoekers verschijnt vandaag ook een publicatie in Neuron.