

## PROFESSOR ROSA RADEMAKERS

**Eind oktober maakten wij een schriftelijk interview met Dr. Rosa Rademakers. Wij danken haar voor haar attente medewerking.**

**ONTSTOND UW BELANGSTELLING VOOR ALS AL TIJDENS UW STUDIES IN ANTWERPEN OF KWAM DIE LATER IN DE VERENIGDE STATEN?**

In Antwerpen werkte ik voornamelijk op de genetica van frontotemporale dementie (FTD), toen was een overlapping tussen ALS en FTD nog niet zo duidelijk. Pas tijdens mijn werk hier in de Verenigde Staten ben ik meer gericht onderzoek gaan doen naar ALS en bouwde ik samenwerking op met ALS centra voor de verzameling van DNA stalen van ALS patiënten voor onderzoek.

**WELKE ROL SPEELDE PROF. CHRISTINE VAN BROECKHOVEN IN DE UITBOUW VAN UW ONDERZOEKSLOOPBAAN?**

Ik heb bijzonder veel van haar geleerd en na mijn studies in haar laboratorium heeft ze me geholpen om een positie als postdoctorale onderzoeker te verwerven in de VS. Ik gebruik nog dagelijks wat Christine mij heeft geleerd over genetisch onderzoek en het schrijven van onderzoeksprojecten en wetenschappelijke artikels.

**WAT ZIJN UW TOEKOMSTIGE PROJECTEN ALS ONDERZOEKER?**

In mijn laboratorium zullen we blijven zoeken naar nieuwe genetische oorzaken van FTD en ALS. Daarnaast willen we het onderzoek naar deze nieuwe genetische mutatie verder zetten. De identificatie van deze nieuwe genetische oorzaak is een eerste belangrijke stap, maar vele vragen blijven onbeantwoord. Waarom ontwikkelen sommige patiënten met deze mutatie FTD en andere ALS? Wat bepaalt op welke leeftijd een persoon de eerste symptomen van de ziekte ontwikkelt?

**HOE ZAL WERELDWIJD GEWERKT WORDEN OP DE RESULTATEN VAN UW ALS ONDERZOEK?**

In eerste instantie zullen onderzoeksgroepen uit de hele wereld hun ALS patiëntenpopulaties onderzoeken om meer specifiek te bepalen welk percentage van ALS patiënten drager zijn van deze nieuwe mutatie. De identificatie van een grotere groep mutatiedragers zal helpen om het typische ziekteverloop voor deze mutatiedragers in kaart te brengen. Daarnaast geeft ons onderzoek ook nieuwe informatie over de mogelijke ziektemechanismen die aan de basis liggen van ALS, waarbij een rol voor een defect in het RNA metabolisme belangrijk lijkt te zijn. Vele onderzoekslaboratoria zullen nu cel- en diermodellen gaan ontwikkelen om deze mechanismen verder te onderzoeken. Het uiteindelijke doel is een model voor ALS te ontwikkelen dat vervolgens gebruikt kan worden voor het testen en verder ontwikkelen van therapieën.



**WELKE ROL SPELEN 'BIOMARKERS' IN UW ONDERZOEK NAAR ALS?**

Een biomarker, of biologische marker, is een indicator van een specifieke conditie, zoals ALS. Onderzoekers zijn specifiek op zoek naar merkers die kunnen helpen bij de vroege detectie van patiënten met ALS of die kunnen helpen het ziekteverloop te voorspellen. Onze ontdekking is hierbij van groot belang omdat in families met deze nieuwe mutatie nu reeds jaren voor de ontwikkeling van de eerste ziektesymptomen kan bepaald worden of iemand in de toekomst ALS zal ontwikkelen. Dit heeft uiteraard een belangrijke diagnostische waarde in deze families, maar dit zal ook leiden tot het bestuderen en beter begrijpen van de eerste symptomen van ALS.

**HOE LANG DUURT HET NOG VOORALEER EEN MEDICATIE VOOR ALS OP DE MARKT KOMT EN BESPOEDIGT UW ONTDEKKING DAT?**

Onze ontdekking zal zeker bijdragen tot de ontwikkeling van cel- en diermodellen die gebruikt kunnen worden voor het screenen van nieuwe therapieën. Uiteraard zit dit onderzoek nog in een vroeg stadium en het is dan ook onmogelijk om te voorspellen wanneer er medicatie beschikbaar zal zijn voor de bestrijding van ALS. We moeten erg voorzichtig zijn om patiënten geen valse hoop te geven. Een periode van 10 jaar is niet ongebruikelijk om van een wetenschappelijk ontdekking tot het ontwikkelen van een therapie te komen.

**WAT IS VOLGENS U DE WAARDE VAN HET 'INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON ALS/MND'?**

Het 'International Symposium on ALS/MND' is bijzonder belangrijk omdat het artsen en onderzoekers die werkzaam zijn in verschillende onderzoeksdomeinen binnen het ALS veld samenbrengt. Helaas zal ik niet aanwezig zijn dit jaar in Sydney maar er zal ongetwijfeld door vele andere groepen aandacht besteed worden aan deze recente ontdekking.

## GRAAG UW VISIE OP HET ONDERZOEKSVERBAND TUSSEN ALS EN ANDERE NEURODEGENERATIEVE ZIEKTEN?

---

Alhoewel cellen in specifieke delen van de hersenen of het ruggenmerg aangetast worden in elk van deze neurodegeneratieve aandoeningen, is er een duidelijk onderzoeksverband. Recent werd bijvoorbeeld aangetoond dat de specifieke eiwitten die zich ophopen in het ruggenmerg van patiënten met ALS dezelfde eiwitten zijn die ophopen in de hersenen van een groot aantal patiënten met FTD, Alzheimer en zelfs enkele Parkinson patiënten. Of onze nieuwe genetische mutatie ook een rol speelt bij Alzheimer en Parkinson patiënten zal in de komende tijd zeker verder onderzocht worden.

## HEBT U EEN PERSOONLIJKE BOODSCHAP VOOR DE PALS IN BELGIË?

---

Dit is een belangrijke tijd voor ALS onderzoekers. In vergelijking met de afgelopen 10 jaar is er recent echt bijzonder veel vooruitgang geboekt in het ALS onderzoek. Er werden verschillende nieuwe genetische factoren ontdekt die gezamenlijk hebben geleid tot het ontwikkelen van nieuwe cel- en diermodellen waarin nu nieuwe therapieën kunnen worden bestudeerd en verder ontwikkeld. Ondanks deze vooruitgang is het belangrijk te benadrukken dat het zeer waarschijnlijk is dat het nog vele jaren zal duren voordat preventieve therapieën en een mogelijke genezing van ALS patiënten kan worden verwezenlijkt.