

Nieuwe genometechnologie brengt oorzaken wittestofziekten in kaart

14 oktober 2016

Wittestofziekten bij kinderen zijn een groep aandoeningen die gekenmerkt worden door afwijkingen van de witte stof in het centrale zenuwstelsel. Wittestofziekten komen voor bij ongeveer 13 op de 100.000 kinderen. Een aantal verschillende wittestofziekten, met verschillende oorzaken, waren al bekend.

Sommige wittestofziekten zijn echter erg zeldzaam en daardoor is het moeilijk er onderzoek naar te doen. Tot 2010 kon bij de helft van de kinderen de erfelijke oorzaak van de ziekte niet worden gevonden en was behandeling niet mogelijk. Als er een oorzaak gevonden is, is er bij een klein deel van de kinderen een behandeling mogelijk.

Inzet Whole Exome Sequencing

Kevelam vergeleek MRI-scans van patiënten over de hele wereld met elkaar. Als er gelijkenissen te zien waren deed zij verder onderzoek. Bij overeenkomstige scans checkte zij het DNA van deze patiënten door middel van Whole Exome Sequencing.

“Deze nieuwe techniek bleek ontzettend effectief in het vinden van genetische afwijkingen,” aldus Kevelam. “Bij alle zes nieuw geïdentificeerde wittestofziekten is een bijhorende genetische afwijking gevonden.”

Nieuw inzicht

De oorzaak van wittestofziekten wordt nu vaak in verband gebracht met het niet goed functioneren van het beschermende laagje (myeline) van de uitlopers (axonen) van de zenuwcellen (neuronen). Opvallend genoeg bleek de erfelijke oorzaak van deze zes nieuwe wittestofziekten niet te zitten in genen die betrokken zijn bij de aanmaak of structuur van de myeline zelf. Het blijkt dat de oorzaken van deze ziekten zich vaak in veel algemenere lichaamsprocessen bevinden dan eerder werd gedacht.

Hoewel een medicijn of therapie er nog niet is, is dit onderzoek belangrijk omdat het nieuwe inzichten geeft. Kevelam hierover: “Voor ouders betekent het ontzettend veel als ze weten wát hun kind voor ziekte heeft, zodat zij hierover niet in het duister tasten.”