

Onze spieren werken als een perfect mechanisme, maar wat als één radertje niet goed functioneert? Professor Coen Ottenheijm legt uit hoe hij spiercellen tot leven wekt in zijn lab en baanbrekend onderzoek doet naar zeldzame spierziekten.

Minutieus speuren naar oorzaken

Tekst: Eveline van Herwaarden Fotografie: Mona van den Berg

Coen Ottenheijm is net terug uit de Verenigde Staten. Daar leidt hij, net als aan het Amsterdam UMC, een onderzoeksgroep die de oorzaak van zeldzame spierziekten bestudeert. Uren kan hij erover vertellen - best bijzonder voor iemand die ooit, naar eigen zeggen, een lakse student was. “Tijdens mijn studie bewegingswetenschappen ontdekte ik hoe boeiend

spieronderzoek is. Ik besloot te promoveren en werkte met stukjes weefsel van patiënten, zo klein als een speldenknopje. Ik bouwde zelf een opstelling om de kracht te meten waarmee spiercellen samentrekken. Het duurde jaren voordat het werkte. Met slimme foefjes kon ik spiercellen die lang in de vriezer hadden gelegen weer tot leven wekken en gingen ze weer samentrekken. Dat was een soort religieuze ervaring. Ik ben toen echt gegrepen door hoe spiercellen functioneren.”

Oorzaak ontrafeld

Die verwondering ziet hij bij iedereen die voor het eerst in het lab komt. De werking van spiercellen zit als een vernuftig raderwerk in elkaar. Als één tandwielje faalt, loopt de hele machine vast. Coen: “Wij onderzoeken hoe dat zit bij mensen met nemaline myopathieën (NEM). Bij al deze aangeboren spierziekten, types NEM1 tot NEM11, gaat er iets mis met de eiwitten die de bouwstenen van de spiercel vormen. Je zou kunnen zeggen dat de motor van de spier daardoor onvoldoende kracht genereert.”

Bij mensen met de zeldzame variant NEM6 leidt dat tot spierzwakte, traagheid en onhandigheid. De diagnose wordt vaak pas later gesteld, als de klachten duidelijker worden. Ze struikelen bijvoorbeeld vaker en raken sneller vermoeid. “Bijzonder aan deze spierziekte is dat de genetische mutatie ooit spontaan in

Nederland is ontstaan en zich over de hele wereld heeft verspreid”, vertelt Coen. “Bijna alle mensen met NEM6 zijn uiteindelijk te herleiden tot Nederland.”

Wereldwijd betrokken

Voor NEM6 hebben Coen en zijn collega's het ziektemechanisme precies in kaart kunnen brengen. “Zo'n ontdekking komt niet vaak voor en dat hebben we gevierd. Want als je weet waar het fout gaat, kan je ook aan een oplossing werken. Ik durf te zeggen dat we daar dichterbij zijn. We ontwikkelen nu injecties die, in modellen voor deze spierziekte, de eiwitten beter laten functioneren.”

Vanuit de hele wereld kloppen artsen bij Coens lab aan. Ze sturen bijvoorbeeld weefsel van patiënten op wanneer ze vermoeden dat er iets mis is met de samentrekkingskracht van spiercellen. “Vorige week belde nog een neuroloog uit Zuid-Afrika die nieuwe families had geïdentificeerd. Ik vind dat fantastisch, zo'n zeldzame ziekte verbindt de hele wereld. Omdat deze ziekten weinig voorkomen, zoeken onderzoekers en artsen samen naar oplossingen. Het is een klein wereldje met grote betrokkenheid.”

Hoopvol onderzoek

Een nadeel van onderzoek naar zeldzame spierziekten is dat mensen minder geneigd zijn er geld voor te geven. “Ik vind het belangrijk om te benadrukken hoe waardevol dit soort, basaal onderzoek is. We leren als onderzoekers van elkaar. Een techniek die de een ontdekt, kan de ander weer toepassen. Het zou mij bijvoorbeeld niet verbazen als het medicijn dat wij voor NEM6 ontwikkelen ook voor andere ziekten werkt. Ontdekkingen die nu in laboratoria gedaan worden, bieden hoop voor veel patiënten.” ●



“Elke ontdekking vieren we. Want als je weet waar het fout gaat, kan je ook aan een oplossing werken.”