

“Ontdekking medicijn is voorlopig onze enige hoop”

De ziekte van Duchenne is een levensbedreigende en ongeneeslijke spierziekte. Wetenschappers bewegen hemel en aarde om een medicijn ertegen te ontwikkelen. Om geld in te zamelen voor dat onderzoek, steunen Bert en Piet Wollaert Duchenne Heroes, een mountainbiketocht van 700 km. Waarom doen ze dat en wat verwachten ze van het wetenschappelijk onderzoek?



Bert Wollaert deed vroeger zelden of nooit aan sport. Sinds hij weet dat zijn zoon ernstig ziek is, doet hij dat wel. “Mijn zoon werd geboren in maart 2007. Eind juni, dus amper enkele maanden na zijn geboorte, vernam ik dat hij de ziekte van Duchenne heeft. Mijn wereld stond stil. Op het internet ging ik op zoek naar informatie. Zo botste ik op de website van Duchenne Parent Project. Die Nederlandse vereniging

organiseert elk jaar in september een mountainbiketocht ten voordele van onderzoek naar de ziekte van Duchenne: Duchenne Heroes. Omdat ik snel inzag dat vooral een nieuw medicijn mijn zoon een langer en beter leven kan geven, nam ik in augustus 2007 contact op met Duchenne Parent Project en vroeg hoe ik kon helpen. Enkele weken later kwam ik op een avond als enige Belg tussen tweehonderd Nederlanders terecht op de tweede editie van Duchenne Heroes. De solidariteit die ik daar voelde, maakte een diepe indruk op me.

Het moment is gekomen om Duchenne uit zijn anonimiteit te halen en er met zijn allen iets aan te doen.

Een jaar later fietste ik zelf mee, samen met mijn broer Piet en zus Lut. Onze andere zus, Leen, begeleidde ons tijdens de zevendaagse tocht met een mobil-home.”

● Krachten bundelen

Bert, Piet en Lut fietsten in 2008 elk ongeveer twee derde van de mountainbiketocht. Op de volgende edities waren de twee broers telkens present als vrijwilliger. Vorig jaar verschenen er 38 Vlaamse deelnemers aan de start in Wiltz in het Groothertogdom Luxemburg. Ze zamelden samen 105.000 euro in. Dit jaar fietsen er vijftien Vlamingen mee. Onder hen mijn zoon Floris en zijn neef Vincent. Ik ben blij dat ze mee hun schouders zetten onder dit fantastische initiatief.”

Elke ‘biker’ haalt minstens 2.500 euro aan sponsorgeld op voor het wetenschappelijk onderzoek naar de ziekte van Duchenne. “De ‘heroes’ van de vorige zes



Bert: “Mijn zoon is heel levenslustig. Hij wordt goed verzorgd en begeleid en heeft dankzij de ontwikkelingen op medisch vlak de beste kaarten voor de toekomst.”

edities zamelden samen al ruim vijf miljoen euro in,” vervolgt Piet. “Dat geld wordt door Duchenne Parent Project doorlopend besteed aan onderzoeksprojecten. Die worden door een internationale jury geselecteerd op basis van strenge wetenschappelijke criteria.”

● Verzwakte spieren

De ziekte van Duchenne of Duchenne spierdystrofie is een neuromusculaire aandoening, in de volksmond ook wel ‘spierziekte’ genoemd. De oorzaak is een verandering in het erfelijk materiaal. Hierdoor is bij de ziekte van Duchenne een bepaald eiwit (dystrofine) vrijwel helemaal afwezig. Net dat eiwit zorgt ervoor dat de spieren stevig en veerkrachtig zijn. Zonder dystrofine raken de spieren verzwakt. Een kind dat aan de ziekte van Duchenne lijdt, is al op jonge leeftijd minder actief dan andere kinderen. De trap oplopen en rechtstaan, gaat vaak maar moeizaam. Dit komt omdat de kracht van alle spieren, dus ook van het hart, langzaam afneemt. Veel patiënten hebben op twaalfjarige leeftijd al een rolstoel nodig. De genetische informatie voor het eiwit dystrofine ligt op het X-chromosoom en daarom komt Duchenne vrijwel alleen bij jongens voor (heel zelden treft de ziekte echter ook meisjes). Ongeveer 1 op de 3500 jongens heeft de ziekte van Duchenne. Wereldwijd heeft meer dan een kwart miljoen jongens de ziekte.

Elke ‘biker’ haalt minstens 2500 euro aan sponsorgeld op voor het wetenschappelijk onderzoek naar de ziekte van Duchenne.

De zoon van Bert was nog maar enkele maanden oud toen de diagnose werd gesteld. “Bij de geboorte leek alles in orde,” vertrouwt Bert ons toe. “Mijn vrouw en ik merkten wel dat ons kind zwakjes was en moeilijk kon zuigen. Twee weken na de geboorte werden we teruggedroepen naar het ziekenhuis omdat uit de hielprik bleek dat bepaalde bloedwaarden te hoog waren. Er werd een nieuwe hielprik genomen. Op 28 juni 2007, een datum die ik nooit zal vergeten, viel het verdict: de ziekte van Duchenne. Omdat dit een neuromusculaire aandoening is, werden we doorverwezen naar een neuromusculair referentiecentrum (NMRC). In Vlaanderen zijn er vier: in Brussel, Gent, Antwerpen en Leuven. Onze zoon is in behandeling in Leuven.”

● Best mogelijke zorg

Doordat de dokters zo snel hebben ontdekt wat er precies mis was, is de behandeling van Berts zoon snel kunnen starten. Bert: “Via het referentiecentrum krijgt hij de best mogelijke zorg en begeleiding. Hij kon pas veel later dan gezonde kinderen kruipen en lopen. We



Het team van Floris (l) en Vincent (niet op de foto) had, samen met vader Piet (midden) en oom Bert (r), begin juli al meer dan 7750 euro ingezameld.

kregen de raad om hem te leren lopen in een staandertje zodat hij alvast zijn spieren kon trainen. Sinds een jaar slaapt hij met laarsjes aan zodat zijn voetjes niet kromtrekken, iets wat anders sneller zou gebeuren omdat de ziekte van Duchenne de achillespees en de kuitspieren aantast. Elke woensdag gaan we naar de kinesist en om de zes maanden worden we voor een onderhoud in Leuven verwacht. We leggen onze zoon ook uit waarom we dat doen: er is iets mis met zijn spiertjes. Intussen heeft hij een goede band met de kinesist en met de dokter en haar team in Leuven.”

Berts zoon is nu vijf jaar. “Omdat hij nu al moeite heeft om trappen te doen, hebben we een school gezocht waar alle lokalen op de gelijkvloerse verdieping liggen. Onze zoon kan het gewone onderwijs volgen. Hij is voorzichtig, maar toch heel ondernemend. Als hij meer begint te vallen en op korte tijd fel verzwakt, dan stelt de dokter voor om hem cortisone in pilvorm te geven. Bij de meeste kinderen zorgt dit voor een tijdelijke verbetering maar spijtig genoeg ook voor onaangename bijwerkingen, zoals een gewichtstoename.”

● Wetenschappelijk onderzoek

Dankzij verbeterde zorg is de gemiddelde levensverwachting van mensen met Duchenne de afgelopen jaren met ruim tien jaar gestegen, van negentien (in 1990) naar ouder dan dertig jaar. De helft van de patiënten wordt nu ouder dan dertig jaar. Langs verschillende wegen zoeken wetenschappers naar mogelijkheden om de ziekte te stoppen of te genezen. Sinds de ontdekking van het defecte gen in 1986 zijn er enorme vorderingen gemaakt en wordt er door verschillende onderzoeksteams druk gezocht om aan dit gen te sleutelen. Het onderzoek rond de techniek van ‘Exon skipping’ staat momenteel het verst. In België wordt het geleid door dokter Nathalie Goemans, kli-

niekhoofd kinderneurologie - kinderrevalidatie van het UZ Gasthuisberg Leuven. "We testen een stof die ervoor zou kunnen zorgen dat de patiënt toch een licht gewijzigd eiwit dystrofine kan aanmaken," licht dr. Goemans toe. "Het is de bedoeling dat die stof de negatieve effecten van de ziekte teruggedringt en ze naar een mildere vorm doet evolueren."

In 2008 ging een deel van de opbrengst van Duchenne Heroes naar dit specifieke onderzoeksproject. De resultaten ervan worden nu in meerdere landen op kinderen getest.

● Pluk de dag

Ook de zoon van Bert zal vermoedelijk vanaf volgend jaar het experimentele geneesmiddel krijgen. "Het is voorlopig onze enige hoop," zegt Bert na een lange stilte.

"Toen ik voor het eerst hoorde door welke ziekte mijn zoon getroffen was, voelde ik me erg fatalistisch: kon dit ooit nog goed komen? Nu ik weet dat er koortsachtig gezocht wordt naar nieuwe medicijnen, ben ik iets hoopvoller gestemd. De dokters hebben ons van in het begin verzekerd dat volledige genezing onmogelijk zou zijn. Maar misschien lukt het om de ziekte om te vormen tot een niet-levensbedreigende aandoening? Momenteel zijn er bij onze zoon nog niet zo veel symptomen merkbaar. In een later stadium zou dit snel kunnen veranderen maar zo ver zijn we nog niet. We genieten er nu vooral van te zien hoe hij zich de laatste jaren heeft weten te ontwikkelen tot een guitige en knappe jongen die zelfs fysiek momenteel nog niet hoeft onder te doen voor zijn leeftijdsgenootjes."

"Mijn zoon is heel levenslustig. Hij wordt goed verzorgd en begeleid en heeft dankzij de ontwikkelingen op medisch vlak de beste kaarten voor de toekomst. Ik denk ook vaak aan het levensmotto van Koen Lodewijk Vanhemel: 'carpe diem' (pluk de dag). Koen is de oudste Duchenne-patiënt in België: hij is 42 jaar. Hij is volledig verlamd en wordt kunstmatig beamend. Toch blijft Koen benadrukken dat het leven voor hem de moeite waard is en spreekt hij anderen moed in. Dit geeft me veel kracht. Om het met de woorden van Koen te zeggen: 'het moment is gekomen om Duchenne uit zijn anonimiteit te halen en er met zijn allen iets aan te doen'."

Meer info:

www.duchenne.nl
www.duchenneheroes.nl



Helden op de mountainbike

Aan Duchenne Heroes 2012 (van 9 t.e.m. 15 september) nemen vijf Belgische mountainbiketeams deel, goed voor vijftien 'bikers', onder wie Floris Wollaert (21) en Vincent Michels (28).

"We dragen onze deelname op aan ons neefje. In het voorjaar hebben we samen met vrienden en familie tal van acties georganiseerd om elk 2 500 euro sponsorgeld in te zamelen. We hebben onder andere wafels, pannenkoeken en ambachtelijk gebrouwen bier verkocht en een fuif georganiseerd. Vanaf mei zijn we intensief beginnen trainen: om de twee dagen fietsen we 70 km." De mountainbiketocht duurt zeven dagen en komt door vier landen: het Groot-hertogdom Luxemburg, België, Duitsland en Nederland. Het team van Floris en Vincent had begin juli al meer dan 7 750 euro ingezameld. Daardoor mogen ze drie fietsers afvaardigen. Floris en Vincent krijgen het gezelschap van hun oom Bert, die al eerder deelnam. Floris en Vincent rijden elk 100 km per dag, Bert rijdt 70 km per dag.

<http://duchenneheroes2008.blogspot.be>
<http://floris4duchenneheroes.blogspot.be>



Nema

Duchenne Parent Project werkt samen met Nema, de Vlaamse vereniging voor Neuro-Musculaire Aandoeningen. Nema huldigt het solidariteitsprincipe: bij deze vzw zijn personen met om het even welke neuromusculaire aandoening, maar ook ouders, familieleden, vrienden, professionals of andere betrokkenen welkom. De leden van Nema vertegenwoordigen samen een 50-tal verschillende diagnoses, waaronder de ziekte van Duchenne.

www.nema.be