

**DUURZAAMHEID**  
**Rotan** kan het  
woud niet redden  
3

**KENNISCAFÉ**  
**Slaap:** nodig,  
maar vol raadsels  
5



# Kennis

**Weesziektes** Ouders organiseren inzamelingsacties om behandeling en geneesmiddelen te vinden voor zeldzame aandoening

## Knokken voor je zieke kind

In nog geen jaar tijd veranderde de 4-jarige Jasper Duinstra van een voetballende kleuter in een doodziek kind. Het begon met epileptische aanvallen, daarna ging hij slechter lopen en kreeg hij coördinatieproblemen. Op 4 maart 2009 kwam de verwoestende diagnose: Jasper heeft *Batten disease*, een zeldzame, dodelijke stofwisselingsziekte.

Sinds die tijd wordt het leven van Boudewijn en Sieglinde Duinstra gedomineerd door de zoektocht naar een behandeling voor hun zoon. Maar Jasper treft hetzelfde lot als al die andere patiënten van zeldzame ziektes: nauwelijks aandacht, weinig geld, tekort aan kennis, dus geen behandeling. Weesziektes worden ze genoemd, aandoeningen die bij hooguit vijf op de tienduizend mensen voorkomen. Daarvan zijn er zes- tot achtduizend bekend; meestal zijn ze invaliderend of levensbedreigend. Batten disease is wereldwijd bij nog geen vijfhonderd kinderen gediagnosticeerd.

'We staan achteraan in de rij', constateert Boudewijn Duinstra realistisch. De prioriteit van onderzoekers, farmaceutische industrie en geldschieters, beseft hij, ligt bij kanker, diabetes of de griep-pandemie, vanwege de enorme patiëntenaantallen. Daarom namen ook de Duinstra's het besluit dat zo veel ouders noodgedwongen nemen: ze richtten een stichting op om geld in te zamelen.

### Triest

Secretaris Jolanda Huizer van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen ziet steeds meer particuliere inzamelingsacties ontstaan. De stuurgroep werd acht jaar geleden ingesteld door het ministerie van VWS om aandacht te besteden aan de problematiek rondom zeldzame aandoeningen. Maar zelfs daarvoor ontbreekt het geld: de aangevraagde 13,5 miljoen euro voor een onderzoeksprogramma laat nog altijd op zich wachten. Huizer wordt veel gebeld door ouders. 'Goed dat ze zelf aan de slag gaan', zegt ze, 'maar ook triest dat ze het in hun eentje moeten regelen.'

De stichting Jasper against Batten voert sinds de oprichting een succesvolle campagne. Vanuit Chicago, waar het gezin woont, zetten de ouders tal van sponsorprojecten op, variërend van een actie in een Utrechts pannenkoekenrestaurant tot een triatlón in hun woonplaats. Hun verhaal verscheen in Nederlandse en Amerikaanse kranten, en zelfs CBS News wijdde er een uitzending aan.

Het geld van de stichting is bestemd voor een experimentele behandelmethode, vertellen Boudewijn en Sieglinde Duinstra, als ze over zijn voor een vakantie in Nederland. De oorzaak van de laat-infectieuze vorm van Batten disease is bekend: kinderen missen een gen op chromosoom 11, waardoor hun lichaam een bepaald enzym niet aanmaakt. Gevolg is dat de afvalstoffen in de hersencellen niet worden afgevoerd. De Amerikaanse geneticus Robert Crystal is erin geslaagd het ontbrekende gen in een virus te verpakken en heeft dat virus bij tien kinderen in de hersenen gespoten. De resultaten, eind

Voor kinderen met een zeldzame ziekte ontbreekt meestal een behandeling. Ouders doen er alles aan om die alsnog te krijgen.

Door **Ellen de Visser**



Het gezin Duinstra in Kootwijk. Gezonde Jeroen op de schouders van Boudewijn, zieke Jasper aan de hand van Sieglinde.

Foto Joost van den Broek / de Volkskrant

2004 gepubliceerd in het vakblad *Human Gene Therapy*, waren veelbelovend: de ziekte kwam tot stilstand. Maar een vervolgstudie is nooit van de grond gekomen wegens geldgebrek. Crystal heeft 2,5 miljoen euro nodig voor een onderzoek bij vijf kinderen.

De ouders van Jasper realiseren zich dat ze met hun geld geen onderzoeksplek kunnen afdwingen. Het is de arts die uiteindelijk beslist. Mocht hun zoon afvallen, dan hopen ze op een zogeheten *compassionate trial*: deelname aan het onderzoek omdat er voor Jasper geen alternatief bestaat.

### Duchenne

Hoe succesvol een inzamelingsactie van ouders kan zijn, bewijst het Duchenne Parent Project. De in 1995 opgerichte stichting die daarentoe, heeft het dankzij ingezamelde miljoenen voor elkaar gekregen dat er nu wordt gewerkt aan de productie van een medicijn tegen de dodelijke spierziekte van Duchenne.

Elizabeth Vroom, oprichter en voorzitter van die stichting, zegt dat ze geregeld wordt benaderd door ouders van kinderen met zeldzame ziektes. Die willen weten hoe zij haar voorbeeld kunnen volgen. Vroom is rigoureuus: je moet geld inzamelen en onderzoek financieren uit loyaliteit met de

hele patiëntengroep. 'Het klinkt hard, maar onderzoek duurt vaak zo lang, dat je in feite moet inzetten voor een volgende generatie.' Of haar eigen zoon zal profiteren van de vooruitgang in het Duchenne-onderzoek is nog maar de vraag, zegt ze.

De belangrijkste vraag van ouders, merkt Vroom, is hoe zij wetenschappers kunnen vinden die zich, het liefst net zo hartstochtelijk als bij Duchenne, willen bezighouden met de ziekte van hun kind. Alles draait om professionaliteit, zegt ze: 'Als je een topwetenschapper wilt, moet je ook een stichting met vakmensen hebben. Laat de stichting niet alleen runnen door ouders. Die zijn logischschermijns te veel met hun eigen kind bezig. En zorg voor een goede wetenschappelijke adviesraad.' Het fonds van Jasper is ondergebracht bij *Partnerships for Cure*, een professionele non-profitorganisatie die patiënten helpt om een behandeling te vinden. 'Er gaat geen dollar de deur uit voordat de adviescommissie goedkeuring geeft', zegt de vader van Jasper.

De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, die een overzicht heeft van de expertise van wetenschappers in binnen- en buitenland, kan ouders soms op het juiste spoor zetten, zegt secretaris Huizer. Op Orphanet, een Europese kennisbank

'Hoeveel tijd we nog hebben om Jasper te redden, weten we niet precies, we hebben haast, en we hebben nu niets meer te verliezen'

op het internet, is van vijftienduizend ziektes informatie gebundeld onder meer gespecialiseerde klinieken en lopende onderzoeken. Toch is er vaak geluk nodig, zegt Huizer, om net die ene gedreven wetenschapper te vinden. En die, minstens zo belangrijk, subsidie kan binnenhalen.

Want bij de farmaceutische industrie bestaat vaak weinig interesse om geneesmiddelen voor zeldzame ziektes te ontwikkelen. Door de kleine patiëntenpopulatie blijft de opbrengst immers laag. Daarom stelt de Europese Unie jaarlijks geld beschikbaar voor onderzoek naar weesziektes. Voor weesgeneesmiddelen bestaat bovendien tien jaar marktexclusiviteit. Ook Nederland heeft beschikbare subsidieprogramma's, voor de financiering van de aanvraag van de status van een weesgeneesmiddel bij het Europese geneesmiddelenbureau EMA.

Het zijn prima maatregelen maar ze hebben beperkt effect, zegt Harry Janssen, hoogleraar leverziekten aan het Rotterdamse Erasmus MC. 'De industrie en de subsidiegevers valt niks te verwijten. Er zijn gewoonweg zoveel ziektes, en er is te weinig geld.'

In Rotterdam onderzoekt en behandelt hij samen met zijn team patiënten met zeldzame leverziekten, en hij merkt hoe moeilijk het

is om daarvoor geld te krijgen. 'We doen ook onderzoek naar hepatitis B en C, een mooi contrast, want daarvoor kunnen we veel gemakkelijker financiers vinden.'

### Lastig

De kleine patiëntenaantallen maken studies lastig uitvoerbaar, zegt hij. Zo deed een van zijn promovendi onderzoek naar primaire biliaire cirrose, een zeldzame ziekte waarbij de galwegen in de lever afsterven. Zij reed heel Nederland door om bij artsen de statussen van patiënten in te zien. Zo vergaarde ze met veel moeite en met een minimaal budget informatie over behandeling en ziekteverloop van 375 patiënten.

Zeldzame aandoeningen kunnen vaak alleen op Europees niveau worden onderzocht, zegt Janssen, maar dat is complex. Hij wijst op een recente studie in het vakblad *Annals of Internal Medicine*, waarvoor negen Europese landen, met subsidie van de EU en onder regie van een Rotterdamse onderzoeker, de gegevens bundelden over het zeldzame Budd-Chiari Syndroom, een aandoening waarbij trombose ontstaat in vaten van de lever. Dat is dan weer het voordeel van onderzoek naar een zeldzame ziekte, concludeert hij: als het lukt om iets groots van de grond te krijgen dan is er wereld-

wijd belangstelling voor.

Soms stuit een onderzoeker op een buitenkans: dan blijkt een al geregistreerd geneesmiddel een bijwerking te hebben die heilzaam is bij een zeldzame aandoening. Janssen noemt de cholesterolverlager colesvelam die mogelijk goed werkt tegen jeuk bij galwegenaandoeningen.

Ook de ouders van Jasper Duinstra hopen op zo'n gelukje. Hun stichting heeft een overeenkomst gesloten met het National Institute of Health om samen met tien wetenschappers drieduizend bestaande medicijnen te gaan onderzoeken op positieve bijwerkingen. 'Wellicht kan een geneesmiddel voor een heel andere kwaal de productie van het ontbrekende enzym verhogen', mailt Boudewijn Duinstra verwachtingsvol.

De voortgang gaat langzamer dan gehoopt: 'Het valt niet mee om wetenschappers betrokken te houden als daar niets tegenover staat.' Maar hun vastberadenheid is groot. Jaspers moeder zegt: 'We zien dat hij achteruitgaat, steeds is er weer een stukje Jasper weg. En wat weg is, kan niet meer worden hersteld. Hoeveel tijd we nog hebben om hem te redden, weten we niet. De tijd dringt. We hebben niets meer te verliezen.'

[www.jasperagainstabatten.org](http://www.jasperagainstabatten.org)

### KORT

#### Gentherapie laat aapjes eindelijk kleuren zien

**NETVLIES** Onderzoekers van de universiteit van Washington in Seattle hebben met een genbehandeling kleurenblinde doodshoofdaapjes genezen, melden ze in *Nature*. Bij gedragsproeven blijken de behandelde diertjes roodgroen kleur te zien. Mannetjes-doodshoofdaapjes kunnen dat van nature zelden. Zij kregen in de lichtreceptoren in het netvlies een gen ingespoten dat bij vrouwtjes het kleuren zien regelt. Bij het doodshoofdaapje is daarbij slechts één gen betrokken.

#### Planeet bij verre ster moet wel van steen zijn

**COROT-7B** Een eerder dit jaar ontdekte planeet bij een ster in sterrenbeeld Fenhoorn heeft ongeveer dezelfde dichtheid als de aarde. Dat blijkt uit waarnemingen met de Europese ruimtetelescoop COROT. De planeet blijkt 80 procent groter dan de aarde en bijna vijfmaal zo zwaar. Dat maakt de dichtheid ongeveer die van steen. De meeste tot nog toe ontdekte exoplaneten waren gasreuzen. Leven op planeet Corot-7b is overigens uitgesloten: het is er rond de 2.000 graden. Daarbij smelt steen.

#### Vaccin hepatitis B voorkomt leverkanker

**INENTEN** Kinderen die bij hun geboorte worden ingeënt tegen hepatitis B, hebben veel minder kans om later leverkanker te ontwikkelen. Dat blijkt uit onderzoek in Taiwan, deze week online gepubliceerd in het *Journal of the National Cancer Institute*. In Taiwan worden sinds 1984 alle pasgeborenen gevaccineerd tegen hepatitis B, een virus dat bij een chronische ontsteking tot leverkanker kan leiden. De onderzoekers bestudeerden de gegevens van jongeren bij wie tussen 1983 en 2004 de diagnose leverkanker werd gesteld. Zij vonden 64 gevallen onder niet-gevaccineerden en 444 onder niet-gevaccineerden. Jongeren die ondanks vaccinatie leverkanker kregen, hadden vaak een te lage dosis van het vaccin gekregen.

#### Dubbelster voegt zich toch nog naar Einstein

**DRAAIING** Leidse sterrenkundigen hebben een dertig jaar oud raadsel rond een dubbelster in Hercules opgelost, aldus *Nature*. De twee sterren bewegen in een ellips om elkaar, maar anders dan Einsteins Algemene Relativiteitstheorie voorspelt. Simon Albrecht en Ignas Snellen hebben ontdekt dat beide sterren met hun draaiingsas op hun zij liggen, in plaats van rechtop. In dat geval klopt de theorie wel precies. Waarom de sterren zo liggen, is onbekend.

#### Geval van apenmalaria in Rotterdam behaald

**BESMETTING** Het Havenziekenhuis in Rotterdam heeft dit voorjaar een patiënt met apenmalaria behandeld. Dat maakte het ziekenhuis deze week bekend. Apenmalaria is gevaarlijker dan gewone malaria, omdat de parasiet zich sneller verspreid. Tot nu toe waren slechts drie gevallen van de ziekte in westerse landen bekend. Apenmalaria komt voor in landen als Maleisië, Thailand en de Filipijnen, en treft vooral de Java-aap en de Lampong-aap, die diep in de oerwouden leven. Muggen kunnen de malariaparasieten met een prik van de apen opnemen en zo de ziekte overbrengen op de mens.

ADVERTENTIE

### "Kunstlicht heeft onze slaap afgepakt"

**Eus van Someren (Uva) maandag in het KennisCafé in De Balie.** Publiekdebat over slaaptokort met socioloog Andries van den Broek (Sociaal Cultureel Planbureau) en dagplanner Ben Jansen (Dehora). Met de slaaptokort van Science Center NEMO en columns van Maarten Keulemans en Jelle Reumer. Presentatie Martijn van Calmthout (Volkskrant).

Maandag 21 september, 20.00 uur, De Balie, Kleine Gartmanplantsoen 10, Amsterdam. Gratis toegang. Reserveren gewenst: 020-5635100.

**Het KennisCafé** is een initiatief van de Volkskrant, NEMO, De Balie en KNAW

debalie NEMO de Volkskrant KNAW

**CO<sub>2</sub>-opslag** Utrechtse onderzoekster weersprekt bezwaren tegen het ondergronds opbergen van kooldioxide in Barendrecht

## Het valt wel mee met die verzakkende huizen en dat ontsnappende gas

Is ondergrondse opslag van CO<sub>2</sub> gevaarlijk? We zijn er nog niet uit.

Door **René Didde**

Ondergrondse opslag van CO<sub>2</sub> blijft de gemeenteraden verhit. Ook in de aardwetenschappen slaan voor- en tegenstanders elkaar om de oren. In een oud aardgasveld in Barendrecht moet een proef komen met de opslag van het broeikasgas CO<sub>2</sub>. Dit voorjaar leidde dat tot grote onrust onder de bevolking. Huizen zouden verzakken en de af dichtende laag op het immense, diep gelegen CO<sub>2</sub>-reservoir zou

door drukverandering scheurtjes kunnen gaan vertonen en kooldioxide mogelijk ontsnappen.

In opdracht van kennisnetwerk CATO (CO<sub>2</sub> Afvang Transport Opslag), waarin belanghebbenden als de Nederlandse overheid, Shell, TNO en ECN zijn vertegenwoordigd, heeft Suzanne Hangx onderzoek hoe groot de kans is op inklinking en verzakking van het CO<sub>2</sub>-reservoir. 'Uit experimenten in het laboratorium blijkt dat de bodem na CO<sub>2</sub>-opslag eerder omhoog komt dan verzakt', zegt zij. En dat is een voordeel, vindt ze. 'Bodemdalings, die mogelijk door de jarenlange aardgaswinning is opgetreden, zal deels worden hersteld', aldus Hangx. De experimenteel gesteentedeformatiedeskundige promoveerde deze week op haar onderzoek in Utrecht.

Ook bij dat andere hete hang-

Alternatief: broeikasgas met mineraal vermengen en uitstrooien op het strand

zer – de afsluitende deklaag – komt Hangx met een positief oordeel over de CO<sub>2</sub>-opslag. De deklaag van het zout anhydriet zal geen koolzuurgas doorlaten en zeker niet breken door drukveranderingen op 3 tot 4 kilometer diepte. 'Zowel berekeningen als laboratoriumexperimenten met anhydriet onder druk laten zien dat de CO<sub>2</sub>-opslag weinig verandert aan de gesteentedruk. Anders gezegd: met CO<sub>2</sub> erbij kom je niet in de buurt van het breukpunt van de laag.'

Opmerkelijk zijn de kritische kanttekeningen die zij plaatst bij het idee om CO<sub>2</sub> niet op te slaan, maar bovengronds te laten reageren met olivijn. Dit magnesiumhoudende mineraal is het kindje van emeritus-hoogleraar geochemie Olaf Schuiling, eveneens verbonden aan de Universiteit Utrecht. Door het mineraal te ver-

pulveren tot korrels van 0,2 millimeter en uit te strooien op stranden of in het kustwater wordt extra CO<sub>2</sub> door het zeewater opgenomen, is de gedachte.

De olivijnoplossing is goedkoop en kan op veel plaatsen gemakkelijk worden gewonnen, wat in arme landen werk en inkomen kan opleveren, zeggen Schuiling en zijn Utrechtse collega sedimentoloog prof. Poppe de Boer. Olivijn-deeltjes ter grootte van zandkorrels zouden er binnen enkele tientallen jaren voor kunnen zorgen dat alle menselijke uitstoot van CO<sub>2</sub> wordt vastgelegd.

Hangx zegt nu dat olivijn niet snel genoeg oplost op de stranden van West-Europa om een significante bijdrage te kunnen leveren. 'Dat duurt tweehonderd tot zeventienhonderd jaar', zegt ze. 'De reactiesnelheid kan wel omhoog door oli-

vin tot fijnstofachtige dimensies te vergruizen. Maar dit kan gezondheidseffecten opleveren.' Bovendien bevat olivijnrijk gesteente volgens haar altijd enige asbest, en daar waren we net van.

Hangx denkt ook dat de toenemende zuurgraad van het zeewater door het kooldioxide versterkende effecten kan hebben op het zeemilieu. 'Dit moet nog goed worden onderzocht.' Ze denkt verder dat ontzagwekkende hoeveelheden van het mineraal nodig zullen zijn om het CO<sub>2</sub>-probleem te kunnen oplossen. 'De voorstanders hebben het over 7 kubieke kilometer per jaar. Voor een reductie van 30 procent van de mondiale CO<sub>2</sub>-emissies komt dat neer op 5 miljard ton, oftewel 3.800 scheeps-ladingen van 25 duizend ton per week. Dat betekent bijna een verdubbeling van de huidige wereld-

vloot van dit kaliber schip.'

Drie verdiepingen hoger bij dezelfde faculteit toont prof. Poppe de Boer zich niet onder de indruk. 'We verslepen minstens dezelfde hoeveelheid olie, kolen en gas in mammoettankers van de laatste plaatsen ter wereld. Laat vóór elke olietanker een schip met olivijn varen. Het is een mooie impuls voor de scheepsbouw, en je hebt op een betaalbare manier het klimaatprobleem onder controle', zegt hij.

Asbestvrij olivijn is volgens hem geen probleem. 'Je kunt het op heel veel plaatsen vinden', zegt de sedimentoloog. Hij meent verder dat de reactiesnelheid met olivijn veel hoger ligt dan promovenda Hangx heeft berekend. 'In de natuur zetten schimmels in de bodem olivijn versneld om, en in de tropen verlopen de reacties veel sneller.'