

'Gevolgen eiwitophoping bestrijden'

Onderzoeker Van Es

'Eén activiteit per weekend'

Patiënt aan het woord

GERARD EKDOM:

'Geld is hard,
hard nodig'



**Unieke producten
Menselijke service op maat**

Het contact houden

Communicatie is belangrijk in het dagelijkse leven. Voor sommige mensen wordt praten moeilijk of zelfs onmogelijk door bijvoorbeeld ziekte of een ongeluk. Commap biedt communicatieapparatuur waardoor "praten" weer mogelijk wordt.

Communicatiehulpmiddelen

Communicatieapparatuur is er in verschillende uitvoeringen. Denk hierbij aan apparaten waarop u tekst kunt intypen of apparaten die werken met afbeeldingen of pictogrammen. Bij een beperkte motoriek zijn er aanpassingen zodat de computer toch bediend kan worden.

Commap zoekt naar een oplossing op maat!
Informatie? Bel ons of stuur een e-mail.

Commap communicatie apparatuur BV
Postbus 490 5400 AL Uden **T** (0413) 28 70 52
E info@commap.nl **W** www.commap.nl

"Als praten moeilijker wordt..."



De Sarkow eethulpen worden ingezet om zelfstandig te kunnen blijven eten. De mechanische eethulp voor sturing en coördinatie. De elektrische eethulp bij sterk verminderde of geen spierkracht in de armen. ▶



De verschillende **arm-ondersteuning**en worden ingezet om het gewicht van de arm te compenseren. Hierdoor heeft u minder spierkracht en inspanning nodig om uw arm te gebruiken. ▼



Sarkow b.v.

Sarkow b.v.
Klokhoek 16B
3833 GX Leusden

T: 033 432 00 44
E: info@sarkow.nl
W: www.sarkow.nl



Het **Sarkow Elektrisch Drink Systeem** wordt gebruikt om zelfstandig te kunnen blijven drinken. Er is geen zuigkracht voor nodig. Ook verdikte vloeistoffen kunnen worden gedronken. ▶



Neem contact op voor een passing of informatie



De oplossing voor speciale voeding

Voedzaam en lekker eten is van essentieel belang om lichaam en geest vitaal te houden. Echter voor mensen die problemen hebben met kauwen of slikken kan het eten van een warme maaltijd een hele opgave zijn. Het kan er zelfs toe leiden dat de eetlust hen vergaat. Om dat te voorkomen hebben wij het winVitalis-assortiment ontwikkeld.

- Geschikt bij kauw- en slikproblemen
- Gepureerde en gemalen maaltijden
- Grote en kleine porties

Voor mensen met een verminderde eetlust hebben wij kleine gepureerde porties ontwikkeld, die energie- en eiwitverrijkt zijn.

40% kleinere portie*	500+ kcal per maaltijd	ca. 20g eiwit per maaltijd
-------------------------	---------------------------	-------------------------------

apetito

WINVITALIS

Meer weten? Bel gratis:
0800 - 023 29 75
Of kijk op www.apetito.nl/winvitalis

*In vergelijking met een normale gepureerde maaltijd

Wat is ALS?

Amyotrofische Laterale Sclerose (ALS) is een ziekte van de zenuwcellen die de spieren aansturen. De exacte oorzaak van ALS is nog niet bekend. Evenmin bestaan er medicijnen die de ziekte kunnen stoppen of genezen. De gemiddelde levensverwachting van een ALS-patiënt is slechts drie tot vijf jaar.

ALS Magazine is een uitgave van Stichting ALS Nederland

Stichting ALS Nederland werft fondsen voor onderzoek naar de oorzaak en behandeling van ALS. Bovendien zet de Stichting zich in voor een grotere bekendheid van de ziekte en een betere kwaliteit van leven en zorg voor de 1.500 patiënten die Nederland gemiddeld telt.

Redactie

Conny van der Meijden, Marjan Sterenborg, Linda Hartings, Marcel Vergeer (eindredactie).

Met medewerking van

Akke Albada, Anja Bemelen, Leonard van den Berg, Johan Bergsma, Anja Bramsen, Gorrit-Jan Blonk, John Ekkelboom, Michael van Es, Marlies van Eunen, Balint de Vries, Ineke Zaal.

Vormgeving

16hoog, Linda Grootsholten.

Druk

ALS magazine is tot stand gekomen door de belangeloze medewerking van platformP en Habo DaCosta.

Oplage

20.000

De redactie houdt zich het recht voor aangeleverde stukken in te korten c.q. niet te plaatsen.

Meer informatie

Stichting ALS Nederland
Koninginnegracht 7
2514 AA Den Haag
T 088 - 66 60 333
E info@als.nl
www.als.nl
www.als-centrum.nl

Uw donatie is welkom op:

IBAN NL50 INGB 0000 1000 00

Volg ons op sociale media

-  ALSNederland
-  Stichting-ALS-Nederland
-  ALS Nederland
-  +Stichtingals
-  StichtingALS

GROTE AMBITIES

U weet, Stichting ALS Nederland is de belangrijkste financier van het wetenschappelijk ALS-onderzoek in Nederland. In 2017 hebben we totaal € 4,2 miljoen geïnvesteerd in onderzoek en € 560.000 in verbetering van de zorg en kwaliteit van leven voor de patiënt. We gaan alles op alles zetten om onze investering de komende jaren te verdubbelen. Hiervoor hebben we een nieuw Meerjarenbeleidsplan geschreven. We gaan ons nog meer focussen op nieuwe wetenschappelijke ontdekkingen, zowel in Nederland als in het buitenland. Samen met ALS Patients Connected en het ALS Centrum zijn we daarom gestart met het opstellen van een onderzoeksagenda waarin de wetenschappelijke onderzoeksrichtingen staan die de komende jaren prioriteit verdienen.

Tenslotte willen we u, onze actievoerders, donateurs en vrijwilligers, méér vertellen over de resultaten van alle onderzoeken en zorgprojecten. Zodat u goed begrijpt waar u het allemaal voor doet. Daarom krijgt u ons magazine voortaan vier maal per jaar in de bus. En u zult in ons magazine ook veel meer kunnen lezen over de voortgang en resultaten van het onderzoek en projecten om de zorg te verbeteren. Om te beginnen met deze editie. Op de voorpagina ziet u de nieuwe titel 'ALS dank'. Immers, u krijgt ons magazine ook om u te bedanken voor uw donatie en/of uw support voor ons werk.

Om onze grote ambities te realiseren, blijft uw steun onmisbaar. Alleen met uw hulp kunnen we onze strijd tegen ALS succesvol voeren.

Gorrit Jan Blonk

*Directeur-bestuurder
Stichting ALS Nederland*





Luchtvervuiling speelt mogelijk een rol in het **ONTSTAAN VAN ALS**

Mensen die jarenlang zijn blootgesteld aan luchtvervuiling hebben mogelijk een iets verhoogde kans op ALS.

Utrechtse onderzoekers vergeleken de luchtkwaliteit in de woonomgeving van ruim 900 ALS-patiënten en 2.600 controlepersonen en zagen een verband. Dit is de eerste studie die op grote schaal kijkt naar de relatie tussen luchtvervuiling en ALS. Voordat er harde conclusies getrokken kunnen worden, zal de bevinding in vervolgstudies moeten worden bevestigd.

MEER PATIËNTEN in ALS-databank en biobank

De ALS-database en biobank is de basis voor al het onderzoek naar ALS, PSMA en PLS. Alle mensen met deze en gelieerde ziekten wordt gevraagd om bloed af te staan en vragenlijsten in te vullen voor de PAN-studie. De gegevens worden opgeslagen in de ALS-database en biobank en worden gebruikt voor genetisch onderzoek, onderzoek voor toekomstige nieuwe medicijnen en voor al het andere onderzoek naar deze ziekten. In 2017 zijn de PAN-studie en de ALS-database en biobank gegroeid met gegevens van 262 patiënten. In totaal bevat de ALS-database en biobank nu gegevens van bijna 3.400 patiënten en meer dan 4.000 controlepersonen. Deze gegevens zijn de basis van al het onderzoek voor nieuwe behandelingen voor ALS!

DEELNEMERS GEZOCHT voor studie naar lichaamssamenstelling en calorieverbranding bij ALS

Al meer dan tien ALS-patiënten en controlepersonen zijn gemeten in de nieuwe Bodpod. Dit is een apparaat dat de lichaamssamenstelling meet in het kader van de Measure studie. Daarnaast wordt de Quark meting verricht, een meting naar de snelheid van calorieverbranding.

Mensen met ALS zijn vaak al afgevallen voordat de diagnose wordt gesteld, zonder dat hun voedingspatroon is gewijzigd. De onderzoekers bestuderen waarom gewichtsverlies zo vaak voorkomt bij ALS. Het ALS Centrum op het UMC Utrecht zoekt meer mensen met ALS die willen deelnemen aan deze Measure-studie. Aanmelden via Arianne de Fockert, onderzoeksassistent, a.j.defockert@umcutrecht.nl



Arts-onderzoeker Balint de Vries

‘PLS is een broertje van ALS’

Wetenschappelijk onderzoek specifiek naar primaire laterale sclerose (PLS) gebeurt slechts op zeer kleine schaal. Deze motorneuronziekte is zo zeldzaam, dat het moeilijk is grote groepen patiënten te vinden voor onderzoek. Balint de Vries, arts-onderzoeker in het UMC Utrecht, wil volgend jaar promoveren op een onderzoek naar PLS. ‘Het is een soort beperkte vorm van ALS. Echter, bij ALS vallen langzaam alle motorneuronen uit, terwijl dit proces bij PLS beperkt blijft tot de hersenen. Het gevolg is dat PLS-patiënten langer blijven leven, maar wel met een verminderde kwaliteit.’

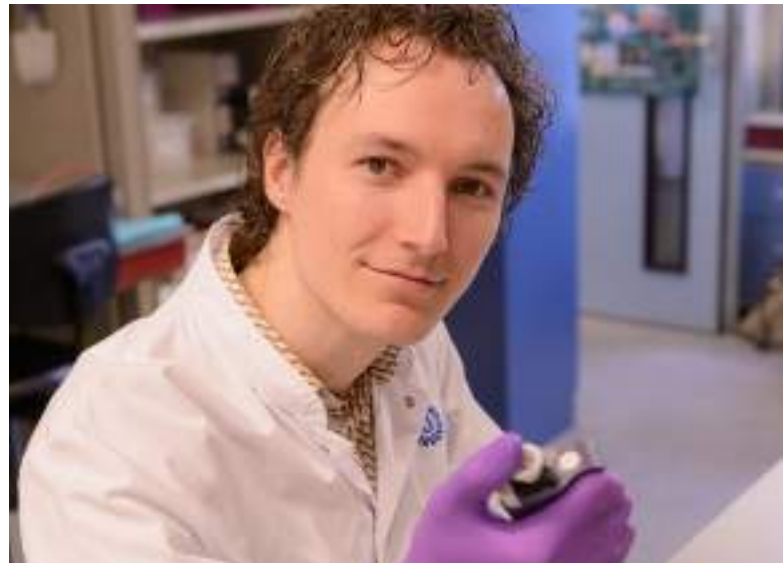
De Vries wil aantonen dat PLS en ALS eigenlijk twee broertjes zijn van elkaar. Een hypothese die in de wetenschappelijke wereld nog steeds ter discussie staat. De Vries richt zich vooral op cognitieve vaardigheden, zoals aandacht en geheugen, bij patiënten met motorneuronziekten. ‘Ik heb grote studies onder de loep genomen. Dan blijkt dat frontotemporale dementie, die onder andere leidt tot ontremming van gedrag, bij 15% van de ALS-patiënten voorkomt, maar ook bij mensen met PLS en de motorneuronziekte PSMA - progressieve spinale musculaire atrofie. Bij deze patiënten is zowel de frontale als temporale kwab van de hersenen aangedaan.’

Dezelfde behandeling

Recent heeft De Vries zes PLS-patiënten met frontotemporale dementie uitvoerig beschreven. Zijn bevindingen bevestigen volgens hem de gedachte dat ALS en PLS geen twee verschillende ziekten zijn, zoals sommige wetenschappers geloven, maar twee uitingsvormen van hetzelfde syndroom. ‘Ook MRI-onderzoek heeft bij ALS en PLS dezelfde afwijkingen in de frontale temporale kwab laten zien. Gezien de vele overeenkomsten moeten ALS- en PLS-patiënten vrijwel dezelfde behandeling krijgen, zowel voor de lichamelijke als voor de geestelijke aspecten van de ziekten.’ Deze conclusie betekent dat er op dit moment nog geen

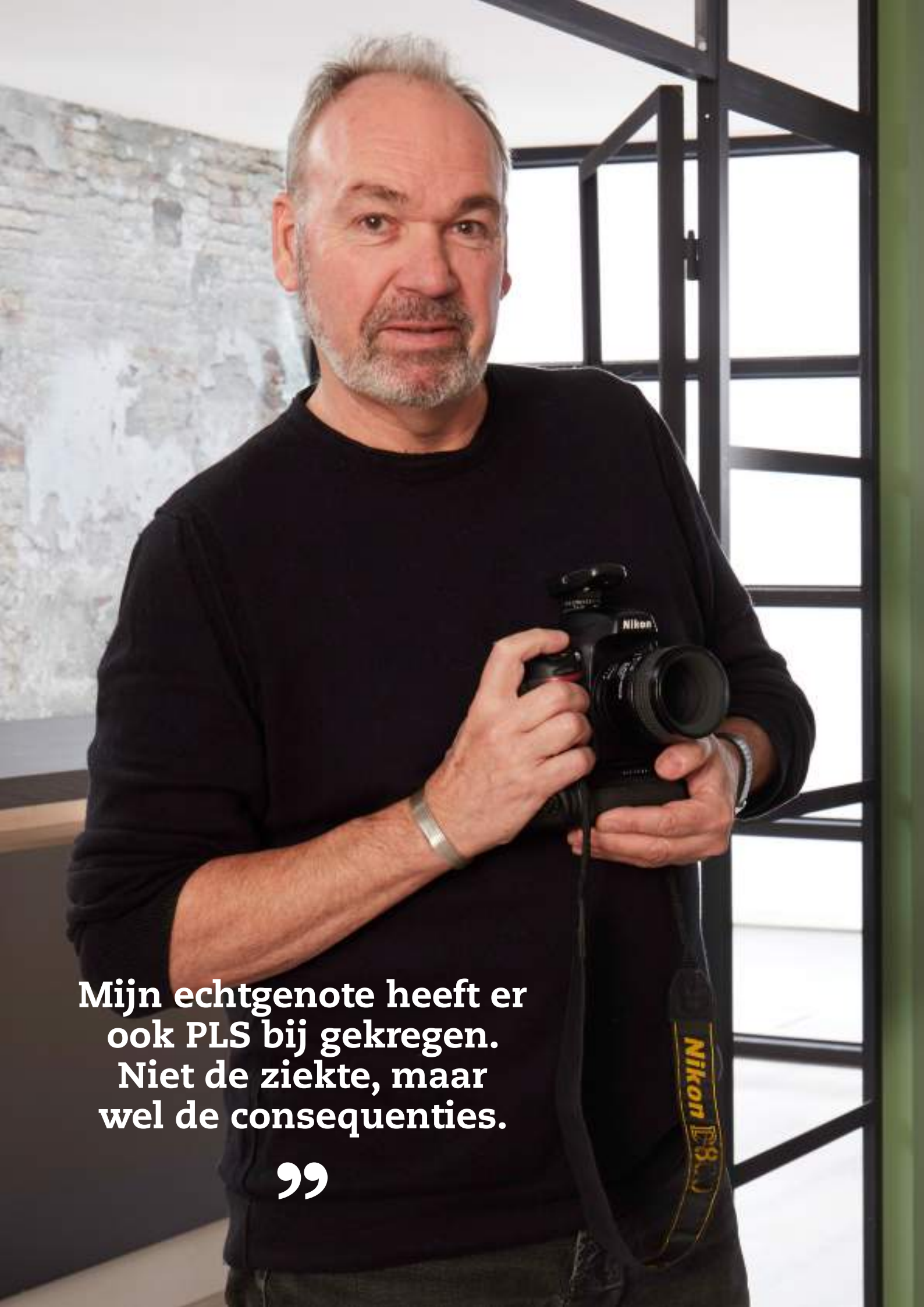
behandeling bestaat voor PLS. Want bijvoorbeeld het middel Riluzol, dat bij ALS-patiënten de achteruitgang van spierkracht vertraagt en de levensverwachting iets verlengt, heeft volgens De Vries bij PLS-patiënten geen bewezen effect. ‘Zij zijn nu alleen aangewezen op ondersteuning van revalidatiearts, fysiotherapeut, ergotherapeut en logopedist. Als er in de toekomst therapieën voor ALS komen, zijn deze mogelijk ook relevant voor PLS-patiënten.’

ARTS-ONDERZOEKER BALINT DE VRIES



Feiten & cijfers

Naar schatting hebben enkele honderden mensen in Nederland PLS. Meestal doen de eerste verschijnselen zich voor na het veertigste levensjaar. Uiteindelijk worden spieren in mond, benen en armen stijf en spastisch. Is bij ALS de gemiddelde levensverwachting na de diagnose slechts 3,5 jaar, bij PLS varieert die van enkele jaren tot zelfs normaal. Soms blijkt PLS in een later stadium toch ALS te zijn, wanneer niet alleen de hersenen maar ook het ruggenmerg bij het ziekteproces betrokken is.



**Mijn echtgenote heeft er
ook PLS bij gekregen.
Niet de ziekte, maar
wel de consequenties.**

”

Actief met PLS

'Het gaat goed met me', zegt Peete van Spankeren, echtgenoot, vader en zelfstandig reclamefotograaf. 'Mijn aandoening is behoorlijk stabiel. Ik heb op dit moment voldoende kracht en energie.'

Vier jaar geleden werd Peete, 60 jaar, voorlopig gediagnosticeerd met PLS (primaire laterale sclerose). Een spierzenuwziekte waarbij de motorische zenuwcellen achteruitgaan. PLS leidt tot stijfheid en spasticiteit van de spieren in de mond, benen en armen. Het kan leiden tot invaliditeit. PLS is een aanverwante vorm van ALS. Waarschijnlijk heeft Peete de ziekte al langer dan vier jaar. 'PLS is zeldzaam. Nog geen tweehonderd mensen in Nederland hebben de ziekte. Er zijn geen medicijnen voor herstel, en er is te weinig onderzoek naar. Toch kan het ziekenhuis aan de hand van de eerste symptomen terugrekenen hoelang je de ziekte hebt.'

Opluchting

In 2013 begon Peete moeizaam te spreken. Voor het ziekenhuis was dat een ijkpunt. Pas in september 2017 kreeg hij de definitieve diagnose PLS. 'Die eerste vier jaar zijn nodig om ALS te kunnen uitsluiten. ALS is een ziekte met een beperkte levensverwachting, PLS kent dat niet. Toen die vier jaar voorbij waren en bleek dat ik PLS had, was dat een opluchting. Want met PLS kun je vaak nog veel doen.'

Peete is een man die het leven viert en het enthousiasme houdt om te blijven functioneren. Zowel op werkgebied als privé. Hij kan met zijn gezin op vakantie of naar een concert. Wel heeft hij met hulp van het UMC Utrecht moeten leren om paal en perk te stellen aan zijn sociale leven. 'Mijn echtgenote Ellen en ik hebben een grote kring met goede vrienden. Dat zorgde vroeger voor veel drukte. Tegenwoordig kan ik één activiteit in het weekend plannen. In principe houd ik de zondag vrij om op krachten te komen. Soms is dat niet nodig, en kunnen we spontaan nog iets ondernemen. Onze vrienden helpen waar ze kunnen. Vooral door juist níet het accent op de ziekte te leggen. Het zijn mensen die de moeite nemen

en mij ruimte en tijd geven, want ik praat langzaam, fiets langzaam, loop langzaam.'

Uitgebalanceerd beweegprogramma

Zijn vak, met als specialisatie foodfotografie, kan Peete zo'n twintig à vierentwintig uur per week uitoefenen. 'Ik moet wel zorgen voor balans: voldoende rust, voldoende beweging en gezonde voeding.' Peete eet nauwelijks suikers, veel groente en is matig met alcohol en koolhydraten. Daarnaast beweegt hij veel; het UMC Utrecht en zijn fysiotherapeut in Montfoort zorgen samen voor een uitgebalanceerd beweegprogramma. 'Twee keer per week train ik al mijn spierfuncties met fitnessapparatuur. Als ik niks doe, verslappen mijn spieren. Het is voor mij extra belangrijk dat ik dit programma blijf volgen. Verder loop ik veel en fiets ik op een fiets met een lage instap.'

Ter ondersteuning loopt Peete met een wandelstok. 'Ik heb aan mijn rechterzijde problemen met de aansturing. Die gaat vertraagd, en daardoor heb ik de kans om te vallen. Er is dan geen balans tussen mijn beide benen.'

Steun

Het aantal PLS-patiënten groeit, maar de bekendheid over de ziekte blijft achter. PLS kan bij elke patiënt bovendien anders verlopen. Peete heeft een milde vorm met een haast stabiel verloop. 'Je kunt wel degelijk in een rolstoel terecht komen. Dat ik nu stabiel ben, en slechts een wandelstok nodig heb, daar voel ik me gezegend bij. Er zijn mensen die ernstig in hun mobiliteit zijn aangedaan en thuiszitten. In die situatie zit ik niet. Natuurlijk ben ik weleens neerslachtig, of heb ik moeite met mijn ziekte. Het is ondoenlijk om alleen maar blij en opgewekt te zijn, maar ik probeer dat wel zo veel mogelijk te zijn. Ik word daarin gesteund door mijn kinderen en met name mijn echtgenote. Zij heeft er ook PLS bij gekregen. Niet de ziekte, maar wel de consequenties. Die zijn niet altijd even gemakkelijk. Toch laten we ons allebei niet beperken door PLS, en proberen we zo veel mogelijk te genieten. Haar steun is voor mij onontbeerlijk!'



Inschrijven voor de Amsterdam City Swim

De inschrijving voor de Amsterdam City Swim op 9 september a.s. is weer geopend! Je kunt individueel deelnemen of als busnessteam.

Voor kinderen is er de Swim for kids.
www.amsterdamcityswim.nl/inschrijven



Wandelen met de Swaddekuier 2018

De Swaddekuier is een wandeltocht door de prachtige natuur van het nationaal landschap de Noordelijke Friese Wouden. De organisatie van de Swaddekuier wil met alle wandelaars financiële steun geven aan onderzoek naar ALS om deze vreselijke ziekte beter te kunnen bestrijden. Er zijn verschillende routes van 10, 20 en 40 km. Op 7 juli 2018 heeft Swaddekuier 2018 een feestelijk tintje door de aansluiting bij Culturele Hoofdstad. Meer informatie: www.swaddekuier.nl



Lions Serviceclub

Cees de Laat (r), president van de Lions Serviceclub Waalwijk, verzocht Marlies van Eunen, relatiemanager Regio's & Acties, een lezing te organiseren voor de leden van de Lions Serviceclub Waalwijk. Marlies nam namens Stichting ALS Nederland een mooie cheque in ontvangst van € 3750.

Leden van de Lions Serviceclub Waalwijk: hartelijk dank!



Trappen voor Cycle4Charity

De wielrenners van Cycle4charity houden elk jaar een vijf uur durende spinningmarathon voor een goed doel. Het goede doel van de vijfde en tevens laatste editie werd Stichting ALS Nederland. Met een zaal vol bezoekers en waanzinnige optredens werd de marathon een mooi feestje. Het resultaat: een cheque van € 3000 voor Stichting ALS Nederland. Dank deelnemers en organisatie, het was een feest!



Doe mee met de Nijmeegse Vierdaagse

'Samen ALS de wereld uitstappen!' Dat is het motto van Ricky Erkelens, coördinator Sponsorloop Nijmeegse Vierdaagse. Bent u degene die dit jaar meedoet en zich inzet voor Stichting ALS Nederland? Loop mee met de Nijmeegse Vierdaagse van 17 tot en met 20 juli en steun onze stichting in haar strijd tegen ALS. Inschrijven kan via www.devierdaagsesponsorloop.nl



Unieke natuurwandeloct Bloemen2daagse

De leden van de Lions Club Anna Paulowna zetten zich vrijwillig in voor goede doelen. De opbrengst van de Bloemen2Daagse fiets- en wandeltochten 2018 kwam geheel ten goede aan Stichting ALS Nederland, die de gelden gebruikt voor onderzoek naar deze slopende ziekte. Volgend jaar meedoen? Kijk op www.lionsap.nl/bloemen2daagse.html

Gronings bluesfestival:

‘Wat een feest!’

Op 10 maart vond in het Groningse poppodium Vera het Marjan Reckers Groninger ALS dag bluesfestival plaats. Marlies van Eunen, relatiemanager Regio's & Acties, was erbij!

‘De avond is nog maar net begonnen als ik poppodium Vera binnenstap. Direct omhelst het warme gevoel mij dat ik nog ken uit mijn studententijd; de warmte en de geur van een rasecht poppodium. Dat de sfeer er in de zaal goed in zit, is zelfs door de gesloten klapdeuren al hoorbaar. Bij het openen van de genoemde klapdeuren word ik verwelkomd door de prachtig diepe tonen van de band Timedrifters. Wat een feest. Ik kan niet anders dan met een grote lach op mijn gezicht dansen. De zaal is afgeladen vol en om mij heen doet vrijwel iedereen hetzelfde. Dansen en foto's maken.

Dit is de reden van het festival;
samen op weg naar een
oplossing voor ALS.

”

De line-up van het festival liegt er niet om want naast de Timedrifters staan ook White Duck, de Sidekicks, J R & B en de Livin' Blues Xperience te popelen om hun opwachting te maken op dit waanzinnige benefietconcert. Bands spelen in de grote zaal en in de kelderbar. In de intimiteit van de kelderbar worden gefluisterde gesprekken omlijst door tonen van rauwe blues en zo nu en dan wordt er betekenisvol geknikt en stiekem een traantje weggepinkt. In de grote zaal wordt, als primeur, de film getoond die over en samen met Marjan Reckers is gemaakt door haar zoon en echtgenoot, Anton Scheurink, neuroloog bij het UMC Groningen. Marjan is een energieke, levenslustige dame die van een grapje houdt. Ze weet sinds 2011 dat ze ALS heeft. De film slaat aan. Bezoekers staan stil aan de

kanten te kijken. Dit is de reden van het festival; samen op weg naar een oplossing voor ALS.

In de kelderbar praat ik met één van de initiatiefnemers en lid van het ALS-team Groningen over deze avond. Het belangrijkste van deze dag is dat mensen genieten en er kan geen twijfel over bestaan; dat lukt! Dit jaar markeert het eerste lustrum. Dat dit in poppodium Vera gevierd mag worden, waar zo veel grote artiesten hebben gestaan, is echt bijzonder. Het is ontzettend belangrijk om dit festival te organiseren. Het creëert meer aandacht voor ALS. En hopelijk kunnen we er zo voor zorgen dat niemand meer zo snel iemand kwijtraakt aan deze vreselijke ziekte.’





GERARD EKDOM
IN Z'N RADIOSTUDIO

‘Mijn moeder is dé reden om ambassadeur te zijn’

Dj Gerard Ekdome wil als ambassadeur voor Stichting ALS Nederland mensen ervan bewust maken dat hulp nodig is. Zit dat in hem, iets betekenen voor een ander? ‘Dat weet ik niet’, antwoordt Ekdome. ‘Ik vind het vooral leuk om te doen. Al duurde het lang voordat ik ja zei tegen het ambassadeurschap.’

Ekdome had tijd nodig om de confrontatie met ALS aan te gaan. ‘Dat had natuurlijk te maken met de dood van mijn moeder. Ik moest nog wachten. Zo voelde het. Terwijl mijn moeder juist mijn enige en natuurlijke reden is om ambassadeur te worden.’

Gevangen

Ekdome's ouders hadden net hun bloemenzaak verkocht, wilden gaan genieten in België, toen Ekdome's moeder in 2002 op 51-jarige leeftijd de diagnose ALS kreeg. ‘Het was een schok. ALS is een mensonterende ziekte. Je zit gevangen in je lijf. Je geest functioneert nog 100%, maar je lijf zegt: “Nee hoor, dit kun je niet meer doen.” Botweg pech, zo omschrijft Ekdome ALS en wat de ziekte met iemands leven doet. ‘Het is oneerlijk en verschrikkelijk. Mijn moeder zei aan het begin van de ziekte: “Als ik niet meer kan lopen, dan hoeft het voor mij niet meer.” Maar de natuurlijke overlevingsdrang is bij iedereen aanwezig, ook bij mijn moeder. Je verlegt je grenzen. Ook toen ze problemen kreeg met praten, later met slikken. Totdat ze alleen nog maar kon slapen en met haar ogen kon knipperen. De kwaliteit van leven was er niet meer. ALS is zo mensonterend, je bent compleet afhankelijk van zorg. En dat terwijl mijn

moeder zo'n Bourgondiër was; ze hield van gezelligheid, van eten en wijn, van vrienden en vriendinnen. We konden de paniek in haar ogen zien: “Help me. Is er nog hoop?” Maar die was er niet. Daarom heeft ze zelf de keuze gemaakt voor haar eigen dood, drie jaar na de diagnose in 2005. Vlak voordat ze 54 werd.’

Emotionele avond

Het moment om iets voor Stichting ALS Nederland te betekenen kwam door een samenloop van omstandigheden. Ekdome draaide vier jaar geleden, toen nog geen ambassadeur, plaatjes tijdens een galadiner voor ALS. ‘Aan het eind van de avond kwamen mensen met ALS naar mij toe. Toen heb ik het voor het eerst met anderen over mijn moeder en over ALS gehad. Wehebbengepraat, ervaringen gedeeld. Het was een emotionele avond. Toen wist ik: dit is het moment Gerard.’

Ik kan nu veel gemakkelijker praten over mijn moeder en over ALS. Zo houd ik haar ook levend.

”

Oplossing

Ekdome zet zich in voor ALS waar en wanneer hij kan. Dat varieert van plaatjes draaien tijdens de Royal Run bij Paleis Soestdijk, waarvan de hele opbrengst naar ALS gaat. Of hij draait bijvoorbeeld tijdens de Lenteloop in Bilthoven. ‘Ik kan nu veel gemakkelijker praten over mijn moeder en over ALS. Zo houd ik haar ook levend. ALS is nog steeds een mysterie. Geld is hard, hard nodig. Om voor voorzieningen te zorgen. Of voor voorlichting in de ziekte, en voorlichting in wat iemand te wachten staat. Maar vooral om die speld, die oplossing in de hooiberg te vinden.’



DR. MICHAEL VAN ES: 'SNELLER VAN START MET ONDERZOEK NAAR EXPERIMENTELE MEDICIJNEN'

'HOPELIJK GAAN WE NU DE VRUCHTEN PLUKKEN'

Er worden steeds meer genen ontdekt die een rol spelen bij ALS. Neuroloog Michael van Es beseft dat deze voortuitgang voor patiënten nog nauwelijks zichtbaar is. 'Ik hoop dat we nu ook de vruchten gaan plukken van deze kennis, zodat we de ziekte kunnen stoppen of zelfs genezen. De behandeling zal echter niet voor iedere patiënt dezelfde zijn.'

Na zijn studie geneeskunde kwam neuroloog Michael van Es bij toeval in aanraking met de ziekte ALS. 'Ik wachtte op een plek voor mijn coschappen en wilde in de tussentijd iets zinnigs doen. Ik kon stage lopen bij een groep Utrechtse wetenschappers die onderzoek deed naar ALS. Deze aangrijpende ziekte heeft me daarna nooit meer losgelaten. Daar moest een oplossing voor komen.' Sinds 2010 werkt Van Es als neuroloog bij het Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU) en bij het

ALS Centrum Nederland, een samenwerkingsverband van het UMCU en het AMC in Amsterdam. Naar die oplossing voor ALS is hij nog naarstig op zoek. Hoewel de echte doorbraak nog moet komen, is er wel hoop, laat hij weten.

Binnen het ALS Centrum Nederland lopen diverse wetenschappelijke onderzoeken die mede worden gefinancierd door Stichting ALS Nederland. Het doel van die studies is de ziekte ALS te ontrafelen en een gepaste therapie te ontwikkelen. Ook andere motorneuronziekten, zoals PSMA, PLS en segmentale en distale SMA, worden daarin meegenomen. Een belangrijk onderzoek volgens Van Es is de Prospectieve ALS-studie Nederland, kortweg PAN genoemd. 'Daar zijn we hier zo'n dertien jaar geleden mee gestart. Iedere ALS-patiënt in Nederland leggen we een uitgebreide vragenlijst voor over bijvoorbeeld leefstijl, voeding en blootstelling

aan gevaarlijke stoffen. Dat doen we telkens ook bij een gezond persoon van dezelfde leeftijd en hetzelfde geslacht uit dezelfde huisartsenpraktijk als die van de ALS-patiënt. Zo kunnen we de risicofactoren opsporen. We hebben nu van duizenden mensen die informatie. Sinds enkele jaren doen ook Italië, Engeland en Duitsland mee met het voorleggen van deze vragenlijsten, die per land zijn vertaald.'

Grootste ALS-databank

Uit deze grootste ALS-database van de wereld zijn al diverse risicofactoren gedistilleerd. Voorbeelden daarvan zijn roken, blootstelling aan uitlaatgassen - vooral van dieselmotoren - het hebben opgelopen van meerdere hersenschuddingen en een snellere stofwisseling. Van Es licht de laatste twee toe. 'Zo is bekend dat American football-spelers, die stelselmatig op hun hoofd worden geramd, ziektes als parkinson, alzheimer en ALS veel jonger krijgen dan normaal. Verder zien we dat ALS-patiënten vaak relatief veel vet en dus calorierijk eten, terwijl ze licht in gewicht blijven. Ze krijgen daardoor minder hart- en vaatziekten, maar het idee is dat hun snellere stofwisseling de kans op ALS verhoogt. Al dit soort inzichten moet uiteindelijk leiden tot een betere leefstijl en dus preventie.'

Verder zijn de wetenschappers van het ALS Centrum Nederland bezig met het onderzoeken van het ziekteproces om vervolgens een adequate behandeling te kunnen ontwikkelen. Het project MinE is daar een mooi voorbeeld van. MinE is het grootste internationale genetische onderzoek naar ALS. Dit onderzoek is in Nederland gestart en er doen nu vijftien landen aan mee. 'Van bijna 10.000 patiënten is het DNA in kaart gebracht', zegt Van Es. 'Dat is bijna de helft van het beoogde aantal van 22.500. We zoeken naar genetische verschillen bij ALS-patiënten en gezonde controlepersonen. We hebben tot nu toe zo'n twintig genen gevonden met afwijkingen die direct leiden tot ALS. Van nog eens twintig genen weten we dat die het risico van ALS verhogen. Sinds het project MinE - mining is Engels voor graven - van start is gegaan, vinden we jaarlijks drie tot vijf nieuwe genen.'

Drie soorten genen

De gevonden genen geven meer inzicht in het proces van de ophoping van het eiwit TDP43 in de zenuwcellen. Deze ophoping, die kenmerkend is voor ALS, leidt uiteindelijk tot de dood van die cellen. Het gevolg is dat de spieren niet meer worden aangestuurd, wat weer leidt tot spierverswakking, stijfheid en spasticiteit en uiteindelijk tot de dood. Van Es deelt de gevonden genen in drie categorieën in. 'Eén categorie is verantwoordelijk voor de aanmaak van transporteiwitten. Zenuwcellen zijn heel lang: van hersenen naar spieren is de lengte globaal een meter. Over die lange snelweg moeten eiwitten zich verplaatsen. Bij ALS-patiënten werkt dat systeem onvoldoende. Een tweede categorie is betrokken bij de eiwitafbraak. Dat afbraakproces is noodzakelijk. ALS dat niet goed verloopt, ontstaat er ophoping van

eiwitten. De derde categorie genen heeft te maken met zogenaamde RNA-bindende eiwitten. Wanneer die niet goed functioneren, krijg je eveneens klontering van eiwitten. Er kan dus op diverse fronten iets misgaan en dat verschilt per patiënt.'

Dankzij deze moleculair biologische inzichten beginnen wetenschappers de onderliggende processen van ALS beter te begrijpen. Van Es zegt dat er de

laatste jaren enorme stappen zijn gezet. 'Vroeger had je geen flauw benul waardoor ALS werd veroorzaakt. Gerichte therapieën waren er dan ook niet. Je ging op goed geluk te werk, bijvoorbeeld met ontstekingsremmers. Nu kunnen we veel gerichtere medicijnen ontwikkelen en deze in het laboratorium testen.' Voor dat testen heeft het ALS Centrum Nederland speciale cellen ontwikkeld. Door stamcellen van huidcellen van patiënten te reprogrammeren, worden ze gedwongen motorische zenuwcellen te worden. Omdat die cellen van een ALS-patiënt zijn, ontstaan daarin de gevreesde eiwitophopingen. Zo is het mogelijk de werking van nieuwe medicijnen op die cellen te bestuderen. In het buitenland worden ook proefdieren met ALS voor dit soort onderzoek gebruikt.

'Aangezien bij ALS-patiënten de oorzaak verschillend kan zijn, zal er nooit een algemene therapie komen voor deze ziekte maar een behandeling op maat', benadrukt

We beginnen de onderliggende processen van ALS beter te begrijpen.



.....
14

Van Es. De aanpak zal volgens hem afhankelijk zijn van wat er per patiënt misgaat. 'Vergelijk het met kanker. Er zijn vele soorten kanker en die reageren ook allemaal verschillend op therapieën.' Zo hoopt de neuroloog samen met collega's nog dit jaar een onderzoek te starten naar de mogelijkheid van een genetische therapie - de antisense-techniek - om een afwijking in het C9orf72-gen te corrigeren. Dat gen is onder andere verantwoordelijk voor eiwitafbraak. Het genfoutje, dat die afbraak verstoort en bij 5 tot 10 procent van de ALS-patiënten voorkomt, bestaat uit vele herhalingen van een bepaald stukje van C9orf72. Met de antisense-techniek willen de onderzoekers dit gen uitschakelen bij ALS-patiënten met dat defecte gen. Van Es: 'Wij doen mee aan dit onderzoek van het Amerikaanse farmaceutische bedrijf Biogen omdat het een hoopvolle aanpak is. Aangezien de therapie beperkt moet blijven tot het zenuwstelsel, dienen we de kunstmatige stukjes DNA alleen via een ruggenprik toe. Of we hiermee de ziekte kunnen stoppen of helemaal genezen, weten we niet. Bij proefdieren is aangetoond dat ze ook vooruitgingen.' Van Es wijst erop dat nieuwe therapieën voor ALS misschien ook bruikbaar zijn voor andere motorneuronziekten, die gepaard gaan met dezelfde genetische afwijkingen. Hij beschouwt deze ziekten als een syndroom die door verschillende processen kunnen worden veroorzaakt.

Om het onderzoek naar ALS te versnellen, hebben het ALS Centrum Nederland, Stichting ALS Nederland en ALS Patients Connected onlangs de handen ineengeslagen om gezamenlijk een onderzoeksagenda voor de komende jaren op te stellen. Van Es is enthousiast over deze stap. 'Het aantal geneesmiddelenstudies tot nu toe is te klein. Door deze samenwerking kunnen we patiënten beter bereiken, zodat we sneller van start kunnen met onderzoek naar experimentele medicijnen. Ook onderzoeksgroepen in andere landen en farmaceutische bedrijven willen we stimuleren om mee te doen.'

Combinatietherapie

Niet alleen genezing van de ziekte staat op de onderzoeksagenda, ook de bestrijding van de gevolgen van de eiwitophoping: de secundaire processen. Naast investeren in de beste zorg en het verbeteren van het zorgklimaat en de zorgomstandigheden denkt Van Es aan een combinatietherapie, waarbij bijvoorbeeld ontstekingsremmers, glutamaatremmers, medicijnen die de eiwitafbraak bevorderen en/of middelen die de werking van de mitochondriën verbeteren, kunnen worden ingezet. 'Zolang we de ziekte niet kunnen genezen, is het ontzettend belangrijk dat de kwaliteit van leven van ALS-patiënten zo goed mogelijk is.'



Michael van Es (38) studeerde geneeskunde aan de Universiteit Utrecht. Zijn opleiding tot neuroloog deed hij in het UMC Utrecht, waar hij later in 2010 cum laude promoveerde op een onderzoek naar de genetische achtergronden van ALS. Vervolgens vertrok hij voor een postdoc naar de Universiteit van Californië in San Diego, in de Verenigde Staten. Daar verdiepte hij zich in de zogenaamde repeat expansie-aandoeningen. Hierbij leiden vele herhalingen van hetzelfde stukje DNA tot een ziekte, zoals ook bij een deel van de ALS-patiënten gebeurt. Op dit moment werkt Van Es als neuroloog bij het Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU) en bij het ALS Centrum Nederland, waar hij zich richt op diagnostiek en behandeling van motorneuronziekten.

Nalaten voor een toekomst zonder ALS

Yvonne en Kenneth namen Stichting ALS Nederland op in hun testament. De aanleiding hiervoor was het overlijden van een dierbare vriendin. 'Ze kon niets doen, haar lichaam was gedoemd dit proces te verliezen. Zij was kansloos, maar dat hoeft voor anderen niet zo te blijven. We hopen met ons nalatenschap bij te dragen aan een oplossing voor de ziekte, want ALS moet stoppen.'

Stichting ALS Nederland is de belangrijkste financier van wetenschappelijk ALS-onderzoek in Nederland. U kunt ons steunen via een nalatenschap. Dit doet u door Stichting ALS Nederland op te nemen in uw testament. Door middel van een testament kunt u zelf bepalen wat er met uw bezit gebeurt na uw overlijden. Indien er geen testament is, bepaalt de wet dit.

Omdat Stichting ALS Nederland een ANBI-status heeft, is er geen schenk- en erfbelasting aan de belastingdienst verschuldigd. Zo komt de gehele schenking ten goede aan het wetenschappelijk onderzoek dat de stichting financiert.

Een erflater:
'Ik steun op deze manier
onderzoek naar ALS.'

”

Van een erflater die anoniem wil blijven: 'Het is een heel bewuste keuze om de stichting in ons testament te benoemen. Persoonlijk ken ik niemand die aan ALS



lijdt, maar de informatie over de ziekte in diverse bladen en de media sprak mij erg aan. Ik steun op deze manier onderzoek naar ALS, en hoop dat er een oplossing komt voor deze genadeloze ziekte.'


Een beter gevoel

U bent niet verplicht om ons op de hoogte te stellen, maar wij horen graag als u ons in uw testament heeft opgenomen. Dan kunnen wij u bijvoorbeeld uitnodigen voor een presentatie van een wetenschapper over de voortgang van het onderzoek. Zo krijgt u een beter gevoel over datgene waar u later aan bijdraagt.

Vrijblijvend advies

Voor vrijblijvend advies en overige informatie kunt u contact opnemen met Anja Bramsen, relatiebeheerder Schenken en Nalaten via 088-6660333 of a.bramsen@als.nl.



A close-up portrait of Prof. dr. Leonard van den Berg, a middle-aged man with curly grey hair and glasses, wearing a white lab coat over a light blue shirt. He is smiling slightly and looking towards the camera. The background is a blurred laboratory or office setting with shelves and equipment.

Prof. dr. Leonard van den Berg:

‘We zijn vastberaden om doorbraken te realiseren’

‘ALS Patients Connected nam vorig najaar het initiatief om een plan te schrijven voor het wetenschappelijk ALS-onderzoek in de komende jaren. In dit plan staat welke onderzoeksrichtingen het meest kansrijk zijn en welke vanuit het belang van de patiënt het meest urgent zijn. Inmiddels hebben ALS Patients Connected, het ALS Centrum en Stichting ALS Nederland deze agenda zo goed als gereed. In deze editie vertelt mijn collega dr. Michael van Es meer daarover.

Voor ons onderzoekers is duidelijk in welke oplossingsrichtingen we de komende jaren verder gaan zoeken. We zijn vastberaden om doorbraken te realiseren. Daarvoor is geld nodig, heel veel geld. Wij krijgen geen overheidssubsidie. Stichting ALS Nederland is de belangrijkste financier van ons wetenschappelijk onderzoek in Nederland. Daarom vraag ik u: wilt u (blijven) geven?’

*Bij voorbaat
hartelijk dank*