

IN GESPREK MET Ester en Susanne

‘De lucht is blauw, de lucht is blauw’

BOXMEER / WILBERTOORD | Ester uit Wilbertoord heeft Retinitis Pigmentosa type 17, een oogziekte die haar zicht langzaamaan aantast. De Boxmeerse Susanne Roosing van het Radboudumc leidt het team wetenschappers dat de genetische oorzaak van deze oogziekte heeft ontdekt. Een ware wetenschappelijke doorbraak.

door Mans Pere

“Het begint met nachtblindheid, je ziet ’s nachts de sterren niet meer”, zegt Ester. Tussen haar 25e en 30e werd het steeds lastiger voor haar om in het donker te zien. “In het begin besteed je daar niet zoveel aandacht aan. Dan fietste je in het donker naar huis en zei een vriendin dat ze ook heel slecht kon zien.” Maar in de loop der tijd werd Esters zicht almaar minder. “Het is een progressieve aandoening, dus de kans is groot dat ik nog meer zicht zal verliezen.”

Ester spreidt haar armen en legt uit dat ze haar handen nu prima kan zien. Vervolgens laat ze, met gestrekte armen, haar handen dichterbij elkaar komen. Wanneer haar handen nog een ruime meter van elkaar verwijderd zijn verteld ze dat het zicht wegvalt. “Ik zie dus vanuit bepaalde ooghoeken prima, maar op bepaalde plekken is het zicht slecht.”

Ondanks deze aandoening functioneert Ester uitstekend. Mede doordat haar hersenen het wegvallende zichtvlak kunnen invullen. “Als ik naar het bos kijk, dan zie ik een deel met mijn ogen. De rest zie ik wel gewoon omdat ik weet dat het er is.” Ze verheldert het fenomeen met een voorbeeld van een wandeling. “Als ik over de stoep loop, dan kan ik de stoep eigenlijk gewoon ‘zien’ omdat ik hem heel goed ken. Maar als er onverwachts een poes midden op de stoep zou zitten, dan kan ik die over het hoofd zien.”

Een ander voorbeeld dat Ester geeft zijn de kleuren. Ze kan kleuren zien maar het is afhankelijk van de felheid en de contrasten. Hierbij is de huidige technologie een uitkomst “Als ik met mijn kinderen aan het winkelen ben, dan kan ik de kleuren van kleding beter beoordelen op een foto dan in het echt. Mijn telefoon is mijn belangrijkste hulpmiddel en daar maak ik dan ook dankbaar gebruik van”.

Retinitis Pigmentosa type 17
De oogaandoening heet Retinitis Pigmentosa type 17 (RP17) en is van genetische oorsprong. Het menselijk netvlies is bedekt met lichtgevoelige cellen: kegeltjes en staafjes. De staafjes maken het mogelijk om in het donker te zien en contrast te detecteren. De waarneming van kleuren en details hebben we te danken aan de kegeltjes. Door een erfelijk ‘foutje’

in het DNA worden de staafjes in het netvlies langzaam aangetast. Door het onderzoek zijn er ook families in Engeland, Canada, Duitsland én Zuid-Afrika gevonden, met dezelfde oogziekte. Inmiddels zijn er al 300 gevallen wereldwijd bekend, maar de verwachting is dat de totale hoeveelheid veel hoger is.

De aandoening ligt geworteld in de genetica, wat ook al geruime tijd bekend is. Maar sinds kort heeft Susanne Roosing als hoofdonderzoeker van een team wetenschappers van het Radboudumc Nijmegen, de specifieke oorzaak aangetoond. “Ik probeer het te vergelijken met een typfoutje waardoor iets niet meer te lezen is. Een gen is dan vergelijkbaar met een woord. Als iets niet leesbaar is, dan kan dit gen zijn functie niet meer uitvoeren. Bij RP17 blijkt dat er sprake is van een verdubbeling van een aantal genen. Dus klopt de zin niet meer en is het niet te lezen.” Susanne noemt als voorbeeld de zin ‘de lucht is blauw’. In het DNA van Ester valt deze zin niet te lezen. Bij haar staat er als het ware ‘de lucht is blauw de lucht is blauw.’

Tot op heden is dit type gendefect nooit ontdekt. Dat maakt het een ware wetenschappelijke doorbraak

Maar het gaat nog een stukje dieper. “We zijn vervolgens gaan kijken naar het opvouwen van het DNA. In een celkern wordt dit namelijk altijd netjes ‘opgevouwen’ in kleine lusjes. Maar bij het stukje waar die DNA-verdubbeling zat, daar was het lusje ineens iets groter” legt Susanne in begrijpelijk taal uit. “Maar nu wordt het heel complex. In dat lusje zit namelijk een soort ‘AAN’-knop. In dat lusje zit een gen dat door deze knop wordt aangezet, en dat in elk gezond oog nodig is om goed te functioneren. Maar bij Ester is er door het grotere lusje een extra gen, dat óók aangezet wordt. Dit gen heeft in een gezond oog geen functie en is waarschijnlijk giftig voor de staafjes in het netvlies”

Doorbraak
Tot op heden is dit type gendefect nooit ontdekt. Dat maakt het een ware wetenschappelijke doorbraak. Het aantonen van de oorzaak is een belangrijke stap richting



Het persoonlijke contact tussen Ester (links) en Susanne maakt het wetenschappelijke onderzoek enkel maar bijzonderder.

Ester is geboren op 23 juli 1979 in Wilbertoord, waar ze nu nog steeds met plezier woont. Zoals iedere moeder besteedt ze veel tijd en aandacht aan haar twee dochters. Daarnaast stopt Ester ziel en zaligheid in haar eigen communicatie-onderneming én is ze bestuurslid van het RP17-steunfonds.

Susanne Roosing kwam op 3 juli 1984 ter wereld in het Brabantse Geldrop. Na de middelbare school is ze een HBO opleiding Biologie en Medisch Laboratorium Onderzoek gaan volgen bij Fontys te Eindhoven. Vervolgens is ze op de afdeling genetica aan het Radboudumc in Nijmegen gepromoveerd. Voor haar werk heeft ze twee jaar gewoond in New York City in de Verenigde Staten. Sinds dit jaar is ze neergestreken in Boxmeer.

genezing. “Wat we nu willen proberen is een soort ‘pleister’ ontwikkelen zodat het dubbele gen zijn giftige werking niet meer kan uitvoeren” licht Susanne toe. “Maar dat nog zo’n vijf tot tien jaar duren.”

Maar wat betekent deze doorbraak dan wel? Susanne: “Nu we weten wat de oorzaak is, kunnen we het bij volgende generaties voorkomen. Het betreft een dominante erfelijke aandoening, wat betekent dat er 50% kans is om het gendefect door te geven aan een volgende generatie.” Wederom duikt Susanne de diepte in om uit te leggen: “Bij kinderwens kan men kiezen voor IVF, waarbij met een genetische test bepaald kan worden dat alleen bevruchtingen zonder dit gendefect worden teruggeplaatst. Dat is dus het eerste echte resultaat van ons onderzoek!”

“Als we met andere RP17-families in contact kunnen komen zijn we op weg naar een groter en zelfs internationaal steunfonds”

Internationaal steunfonds
Deze genetische fout vindt zijn oorsprong in Oost-Brabant. Susanne: “Maar we zijn ook in contact gekomen met een familie in Engeland. Zij hebben dezelfde RP17 aandoening. Alleen is die DNA-verdubbeling iets anders

vormgegeven.” Daarnaast zijn er ook de families in Canada, Zuid-Afrika en Duitsland. Wederom kampen zij met een iets andere DNA-verdubbeling van RP17, maar met hetzelfde effect. Op dit gebied kan Ester juist een betekenisvolle rol spelen. “Het is goed om die families inzichtelijk te hebben, samen staan we immers sterker. Enige tijd geleden is er een steunfonds (www.steunfondsrp17.nl) opgericht om geld in te zamelen voor het RP17-onderzoek. Als we met andere RP17-families in contact kunnen komen zijn we op weg naar een groter en zelfs internationaal steunfonds.”

“De volgende generatie is mijn drijfveer” vertelt Ester verder. “Ik wil er echt alles aan doen om ervoor te zorgen dat het voor hen anders wordt.” Susanne vult aan: “Dit maakt het werk voor mij ook zo veel mooier. Dat ik persoonlijk contact heb met de mensen voor wie ik het onderzoek doe en zie hoe ik hen kan helpen.” Ze kijkt naar Ester: “Dat ik jullie heb leren kennen fungeert echt als mijn drijfveer.” Ester sluit zich hier direct bij aan: “Voor mij is dat ook zo bijzonder. Ik sta via Whatsapp in contact met de onderzoeker. Die lijntjes zijn heel kort. En daarnaast vind ik het geweldig dat hier allemaal in de regio gebeurt. Deze ontdekking had ook gedaan kunnen worden in New York of Japan. Maar nee, het gebeurde hier praktisch om de hoek. Door een meisje uit Boxmeer!”