



## NEUROMUSCULAIR REFERENTIE-CENTRUM (NMRC)

ooo

### WAT?

Expertisecentrum voor de behandeling van ziekten van de spieren, de perifere zenuwen, het ruggenmerg en de kleine hersenen.

### WIE?

Het kernteam bestaat uit drie neurologen, twee sociaal verpleegkundigen, een psychologe, een secretariaatsmedewerker, logopedisten, kinesitherapeuten, ergotherapeuten en diëtisten. De coördinatie is in handen van prof. dr. Peter De Jonghe.

### WAAROM?

Door de expertise rond neuromusculaire ziekten te bundelen, krijgen patiënten sneller een correcte diagnose en behandeling. Ze kunnen bovendien zonder extra kosten terecht bij een multidisciplinair team.



Prof. dr. Jonathan Baets,  
neuroloog

# Zenuw- en spierziekten Blijven zoeken naar een behandeling

Genezen kan vaak niet, maar het neuromusculair referentiecentrum (NMRC) kan patiënten wel een diagnose, genetisch advies en gespecialiseerde zorg bieden. En een menselijk gesprek op de moeilijkste momenten.

**H**et neuromusculair referentiecentrum van het UZA volgt jaarlijks zo'n 800 chronische patiënten op en is daarmee het tweede grootste van België. De patiënten lijden aan diverse aandoeningen van de skeletspieren, de perifere zenuwen (deel van het zenuwstelsel dat buiten het centrale zenuwstelsel is gelegen), het ruggenmerg en de kleine hersenen. Het bekendste voorbeeld is ALS of amyotrofische laterale sclerose. 'Het zijn vaak chronische ziekten waarbij de patiënten geleidelijk achteruitgaan en almaar meer beperkingen krijgen. Soms evolueert de ziekte ook heel snel en agressief, zoals bij ALS,' zegt neuroloog prof. dr. Jonathan Baets.

Veel neuromusculaire ziekten zijn zeldzaam, waardoor patiënten vaak

laat een diagnose krijgen. Baets: 'Door de patiëntenzorg te centraliseren in een expertisecentrum komen we vaak sneller tot een diagnose en soms ook behandeling. Bovendien krijgen de patiënten daar multidisciplinaire zorg. En door de kennis te bundelen dragen we ook bij tot nieuwe wetenschappelijke inzichten en de zoektocht naar behandelingen.'

### Diagnose in de genen

Zowat drie kwart van de neuromusculaire ziekten is erfelijk. Dat betekent dat een diagnose maar mogelijk is als de genetische afwijking wordt gevonden. 'Voor veel ziekten bestaat er echter geen routinetest. Gelukkig kunnen we in het kader van wetenschappelijk onderzoek toch behoorlijk wat patiënten aan een diagnose



Drie kwart van de neuromusculaire ziekten is erfelijk. Een precieze diagnose is voor patiënten erg belangrijk.

helpen', zegt Baets.

De genetische diagnostiek maakte de voorbije jaren een enorme sprong voorwaarts. Tot voor kort kon je genetisch materiaal alleen gen per gen analyseren. Dat kostte enorm veel tijd. Een nieuwe techniek maakt het echter mogelijk om alle genen, zo'n 20.000 in totaal, tegelijk te onderzoeken. 'Wij maken vooral gebruik van *whole-exome sequencing*', legt Baets uit. 'Daarbij onderzoeken we maar één procent van het DNA, maar wel dat deel waar de meeste ziekte-veroorzakende afwijkingen zich bevinden. Voorlopig doen we dat nog in het kader van wetenschappelijk onderzoek, maar we hebben zo toch al bij heel wat families een diagnose kunnen stellen. Meerdere van die families volgden we al veel jaren. In de toekomst zullen die

nieuwe technieken wellicht vaker als routinetest worden aangeboden.' Voor de patiënten is een diagnose erg belangrijk: het geeft hen een zekere rust en schept meer duidelijkheid over de prognose én de overerfbaarheid van de ziekte. Bovendien opent het soms de weg om deel te nemen aan een studie.

### Informatie uit spierweefsel

Een unieke activiteit binnen het NMRC is de analyse van spierbiopten: daarbij wordt een stukje spierweefsel microscopisch onderzocht, onontbeerlijk voor de diagnose van spierziekten. 'Wij zijn een van de weinige centra in België die dat doen', zegt Baets. 'Het is dan ook een dure en tijdrovende activiteit. We doen die analyses in het onderzoekslaboratorium van de Universiteit Antwerpen.'

Spierbiopsieën zullen nog belangrijker worden naarmate er meer experimentele behandelingen voor spierziekten komen, verwacht Baets. 'Dan zal het immers nodig zijn om het effect van de behandeling te evalueren aan de hand van spierbiopsieën.'

### Behandeling op komst?

Voor het overgrote deel van de spier- en zenuwziekten is er vandaag nog geen behandeling. Al zijn er uitzonderingen. Baets: 'Ik denk bijvoorbeeld aan de ziekte van Pompe, een aandoening waarbij een bepaald enzym (soort van eiwit) in de spieren ontbreekt. Zeker jonge kinderen met die ziekte overleden doorgaans voor ze een jaar waren, maar dankzij een enzymvervangende therapie doen ze het nu veel beter. Bij patiënten

die de ziekte op oudere leeftijd krijgen, is het effect van de behandeling minder groot.'

Daarnaast zijn er meer en meer patiëntenstudies naar nieuwe behandelingen. Zo neemt het NMRC deel aan een internationale studie naar de behandeling van *Inclusion Body Myositis* (IBM), de meest voorkomende spierziekte bij mensen boven de vijftig. 'Veelbelovend zijn ook de experimentele genterapieën, die de genafwijking proberen te herstellen', vervolgt Baets. 'Zo hebben onderzoekers uit onder meer Leuven experimentele genterapie toegepast bij jonge patiënten met de spierziekte van Duchenne. Ze zijn erin geslaagd het gen defect op het niveau van de spier deels te herstellen. Dat gaf op korte termijn een verbetering bij de patiënten, al moet er nog onderzoek gebeuren naar de gevolgen op lange termijn.'

### Tijd maken voor de patiënt

Het centrum werkt nauw samen met andere diensten van het UZA, zoals fysieke geneeskunde, longziekten, oogheelkunde, cardiologie en kinderneurologie. Het aantal patiënten, maar ook de gemiddelde ernst van hun ziekten, nemen hand over hand toe. 'Het bewijs dat onze aanpak een meerwaarde biedt', zegt Baets. 'We investeren dan ook veel tijd in onze patiënten. Als ik iemand de diagnose ALS moet brengen, kan die raadpleging flink uitlopen. Maar dat moet dan maar. Op zo'n moment kan niets een lang gesprek tussen patiënt en hulpverlener vervangen.' ©