

# De Noordzeeziekte en andere zeldzame aandoeningen

## Patiëntendag zeldzame bewegingsstoornissen in Groningen

In totaal lijden er in Nederland zo'n 15.000 mensen aan Dystonie. Daarmee is het officieel geen zeldzame ziekte. Toch duurt het vaak jaren voordat Dystoniepatiënten eindelijk de juiste diagnose krijgen. Hoe moet dat dan wel niet gaan bij andere, veel zeldzamer bewegingsstoornissen? Dit is één van de redenen waarom in het Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG) het Expertise Centrum Bewegingsstoornissen is opgericht. Op 20 mei hield het expertisecentrum een patiëntendag voor mensen met een zeldzame bewegingsstoornis en hun familieleden, meestal hun ouders. Want juist kinderen worden vaak getroffen door zo'n zeldzame en meestal (nog) ongeneeslijke aandoening. Prof. Dr. Marina de Koning-Tijssen en haar organisatie team mochten 220 belangstellenden uit het hele land verwelkomen en spraken na afloop van een geslaagde dag.

Bewegingsstoornissen zijn eigenlijk hersenstoornissen. Door een verkeerde aansturing van de hersenen gedragen spieren zich anders dan zou moeten. De aandoening kan erfelijk zijn, maar vaak blijft de oorzaak onbekend. En erfelijk of niet, in de meeste gevallen is de aandoening niet te genezen, al bestaan er vaak wel behandelingen om de symptomen te verminderen. Sommige stoornissen zijn tamelijk bekend, zoals de ziekte van Parkinson of essentiële tremor, van andere heeft bijna niemand gehoord.

### Intrigerend

De patiëntendag in het UMCG op 20 mei was speciaal bedoeld voor patiënten met zeldzame bewegingsstoornissen. Zoals de Noordzeeziekte. Ondanks de intrigerende naam is er helemaal niets grappigs aan deze ziekte, die zich meestal rond het tweede jaar openbaart. Kinderen kunnen hun evenwicht niet meer bewaren en krijgen epileptische aanvallen met heftige spierschokken. Lopen en praten gaat steeds moeilijker en hun handen gaan trillen. Als ze een jaar of dertien zijn, zitten ze bijna allemaal in een rolstoel. Over de hele wereld zijn 25 patiënten bekend; tien van hen worden in

het UMCG behandeld. Het is een erfelijke ziekte, maar de ouders zijn kerngezond en hebben meestal geen idee dat zij drager zijn van het ziekmakende gen. De naam Noordzeeziekte is bedacht door een Australische onderzoeker die enkele patiënten had met deze verschijnselen. Niet alleen hadden ze allemaal dezelfde genmutatie (een afwijkend gen), hun voorouders kwamen ook nog eens allemaal uit de buurt van de Noordzee. In het UMCG zijn en waren ook enkele patiëntjes met deze genmutatie bekend, en bij nader onderzoek bleken zij uit Friesland te stammen.



Juist om te voorkomen dat zeldzame aandoeningen als de Noordzeeziekte ondergesneeuwd raken, is in 2013 in opdracht van het ministerie van VWS het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten gepubliceerd. Dit plan komt onder meer met aanbevelingen voor het opzetten van een netwerk van expertisecentra voor zeldzame ziekten, zowel in Nederland als in andere Europese landen. Op het gebied van bewegingsstoornissen is in Groningen onder leiding van prof. dr. Marina de Koning-Tijssen nu een expertisecentrum opgezet dat inmiddels aan alle eisen van het Plan voldoet. In Nederland is er één soortgelijk expertisecentrum, in het Nijmeegse Radboudumc, in heel Europa zijn er 24.