

Ice Bucket Challenge: opdracht volbracht

Twee jaar geleden, in augustus 2014, werden de sociale netwerken overspoeld door video's van mensen, onder wie beroemdheden, die zich een emmer ijskoud water over het hoofd gieten. Die spectaculaire uitdaging kreeg de naam Ice Bucket Challenge. Ongeveer 17 miljoen internauten hebben eraan deelgenomen. Het principe: op het einde van elke video werden drie mensen genomineerd. Die moesten dan op hun beurt ijskoud water op hun hoofd uitgieten en/of 100 dollar storten om het onderzoek naar amyotrofe laterale sclerose (ALS), ook ziekte van Charcot of Lou Gehrig genoemd, te steunen.

De Ice Bucket Challenge heeft wel wat kritiek gekregen omdat het een wat oppervlakkig en dwaas gebeuren zou zijn, maar heeft toch heel wat teweeggebracht. Dankzij de challenge weet het grote publiek nu wat ALS is, en bovendien werd in enkele weken tijd ongeveer 105 miljoen euro ingezameld, waarvan 310.000 in België.

Dat bedrag werd overhandigd aan de ALS Association, een Amerikaanse vereniging, om researchprogramma's te financieren, hoofdzakelijk het MinE-project, dat de genetische oorsprong van de ziekte wil achterhalen door analyse van het genoom van minstens 15.000 patiënten.

Ongeveer 80 vorsers in 11 landen hebben het genoom geanalyseerd van meer dan 1.000 Amerikaanse en Europese families die getroffen zijn door ALS, een aandoening waarvoor er nog altijd geen behandeling bestaat. Onder anderen Philip Van Damme, hoogleraar op de afdeling neurologie van de KULeuven, die gespecialiseerd is in neuromusculaire aandoeningen en coördinator van MinE België, heeft aan de studie deelgenomen. Zo hebben de onderzoekers twee genen ontdekt die een rol spelen bij de pathogenese van ALS. De wetenschappers hebben een mutatie vastgesteld in het NEK1-gen, dat een rol speelt bij de vorming van neuronen, de informa-

tieoverdracht in de hersenen en de productie van de energie die noodzakelijk is voor het herstel van het DNA. Ongeveer 3 % van de patiënten zou drager zijn van die mutatie.

Er werd ook een mutatie ontdekt in het C21orf2-gen. Dat gen heeft volgens de wetenschappers te maken met de bewegingen van de cellen. Die mutatie zou het risico op ontwikkeling van ALS met 65 % verhogen. Voorts werden zes regio's in het genoom geïdentificeerd die het risico verhogen.

Dat alles zou kunnen uitmonden in de ontwikkeling van nieuwe behandelingen voor ALS-patiënten, die over het algemeen een zeer beperkte levensverwachting hebben.

Bronnen: Nature Genetics, 25 juli 2016, doi: 10.1038/ng.3626 en doi: 10.1038/ng.3622

L.R.