

Laat dit de laatste generatie zijn

UITGAVE MONA VAN DEN BERG PRODUCTIES

- > Zelfde spierziekte, andere toekomst
- > Een mogelijke therapie
- > Erfenis voor hoop



► VOORWOORD

Nieuw tijdperk

Spierziekten waren jarenlang een groot raadsel. Wat zorgt ervoor dat je spieren steeds zwakker worden? Hoe verloopt de ziekte precies? En vooral: is er iets wat we eraan kunnen doen? Deze onzekerheid was voor mensen met een spierziekte de dagelijkse realiteit. Dankzij de toewijding en het harde werk van honderden onderzoekers is dat beeld compleet veranderd.

Inmiddels durf ik te stellen dat we van tachtig procent van de spierziekten weten wat er misgaat. Deze cruciale informatie opent de deur naar nieuwe behandelingen. Onderzoekers over de hele wereld werken samen, bouwen voort op bestaande kennis en ontwikkelen innovatieve therapieën. Wat onmogelijk leek, wordt werkelijkheid: er komen medicijnen aan. En sneller dan we ooit hadden durven dromen! Aan ons als Spierfonds de taak om vooruit te kijken en de volgende stappen te zetten.

We willen dat zoveel mogelijk patiënten kunnen deelnemen aan onderzoek; trials waarin nieuwe behandelingen worden getest, zijn volop aan de gang. De beschikbaarheid

van medicijnen is de volgende uitdaging, want de zorg staat onder druk en nieuwe medicijnen zijn vaak complex en kostbaar.

In deze bijlage vertellen mensen met een spierziekte wat onderzoek voor hen betekent. Hun verhalen laten zien hoe ingrijpend een spierziekte is, maar ook hoeveel hoop de recente ontwikkelingen geven. We staan op de drempel van een nieuw tijdperk, maar we hebben nog een weg te gaan.

We laten ons niet afremmen; het blijft ons doel om ervoor te zorgen dat mensen met een spierziekte toegang hebben tot effectieve behandelingen. Dat is de top van de berg waar we sinds onze oprichting in 1956 naar toewerken. En nu we die top voor meer spierziekten dichterbij zien komen, wordt onze vastberadenheid om hem te bereiken alleen maar groter.

Dr. Ellen Sterrenburg

Directeur-bestuurder
Prinses Beatrix Spierfonds

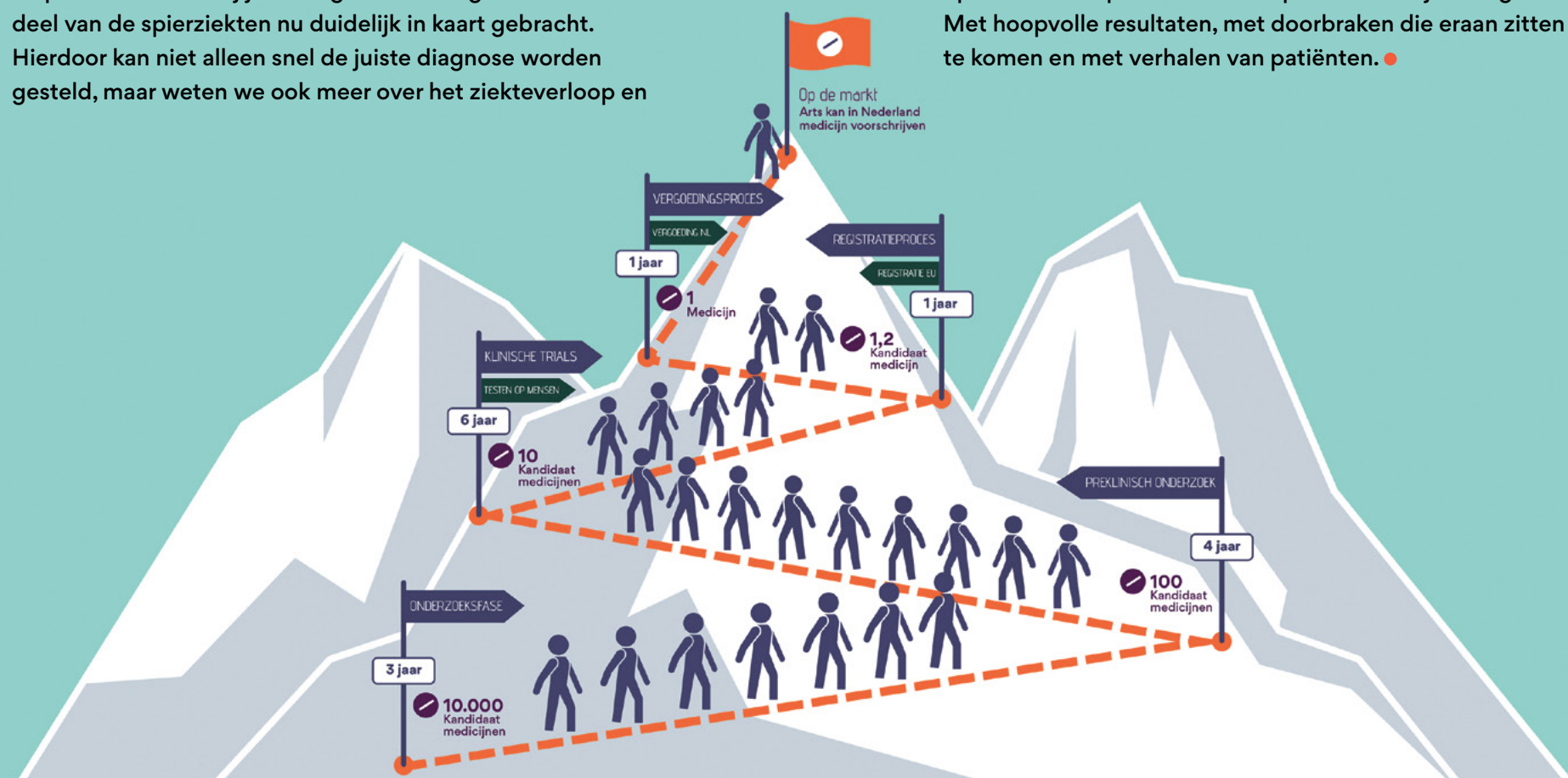


Foto: Mona van den Berg

Onderzoek is als het beklimmen van een berg

Het ontwikkelen van een nieuw medicijn is een lange weg, net als het beklimmen van een berg. Op de top van de berg kan de arts het medicijn voorschrijven, dat is het doel dat het Spierfonds wil bereiken. Het Spierfonds haalt geld op voor onderzoek om zoveel mogelijk klimmers de berg op te helpen. Mede dankzij jarenlange investering is het merendeel van de spierziekten nu duidelijk in kaart gebracht. Hierdoor kan niet alleen snel de juiste diagnose worden gesteld, maar weten we ook meer over het ziekteverloop en

is van 80% van de spierziekten de oorzaak bekend. Met die cruciale informatie kunnen we nu werken aan oplossingen. Voor enkele spierziekten heeft een medicijn de top van de berg gehaald. Voor andere spierziekten komen de klimmers steeds dichterbij de top, maar daar is geld voor nodig. Het Spierfonds hoopt mensen te inspireren om bij te dragen. Met hoopvolle resultaten, met doorbraken die eraan zitten te komen en met verhalen van patiënten. ●



‘Nu gaan we zien of onze therapie echt werkt’

Bij toeval een therapie ontdekken die het leven van patiënten met de spierziekte myasthenia gravis (MG) kan verbeteren; met haar team ontrafelde dr. Maartje Huijbers de rol van specifieke antistoffen. ‘Het is fantastisch om deel uit te maken van deze ontwikkelingen.’

TEKST: **Eveline van Herwaarden** FOTOGRAFIE: **Mona van den Berg**

“Ik ben als wetenschapper geboren”, grapt Maartje Huijbers (40). “Toen ik vijf jaar was, vroeg ik mijn moeder al om een scherp mes en een vork. Ik had een meikever in de tuin gevonden en wilde die ontleiden. Ik vind het leuk om uit te zoeken hoe dingen werken.”

Als jonge student liep Maartje stage bij een onderzoeksgroep in het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) die de spierziekte myasthenia gravis (MG) onderzoekt. Het onderwerp boeide haar enorm. “Ik wilde heel graag bij deze professoren promoveren en dankzij hen kreeg ik al snel de kans mijn vleugels uit te slaan. Inmiddels geef ik met veel plezier leiding aan een groep van dertien onderzoekers. We onderzoeken spierziekten die veroorzaakt worden door het immuunsysteem, in het bijzonder myasthenia gravis. Het zijn nare ziekten, daarom is het heel motiverend dat we nu werken aan een mogelijk nieuwe therapie.”

Verstoorde signaaloverdracht

Bij een auto-immuunziekte vallen antistoffen die normaal gesproken nuttige dingen doen, zoals een griepvirus wegwerken, het eigen lichaam aan. Bij myasthenia gravis richten ze zich op de plek waar de zenuw en de spier met elkaar communiceren. “De signaaloverdracht verloopt daardoor niet goed”, legt Maartje uit. “Dat leidt tot spierzwakte, die relatief mild, maar ook zeer ernstig kan zijn. De gevolgen zijn bijvoorbeeld dubbelzien, moeilijk kunnen lopen of problemen met de ademhaling.”

Voor de behandeling van deze spierziekte kunnen artsen verschillende middelen inzetten: medicijnen die het immuunsysteem onderdrukken bijvoorbeeld. Helaas werken ze niet bij iedereen even goed en moet je deze middelen vaak een leven lang slikken. Momenteel is genezing nog niet mogelijk.

Fundamenteel onderzoek

Maartje en haar team doen fundamenteel onderzoek in het laboratorium. Ze ontrafelen het mechanisme achter de ziekte, waardoor nieuwe therapieën ontwikkeld kunnen worden. Maartje: “Wetenschappers wisten al langer dat zogeheten MuSK-eiwitten een belangrijke rol spelen in de communicatie tussen de zenuw en de spier. Sommige patiënten maken antistoffen tegen dit eiwit aan. Wij hebben ontdekt hoe die MuSK-antistoffen de signaaloverdracht van zenuw naar spier blokkeren. Het is de oorzaak van de zeldzame spierziekte MuSK-MG.”

Bij de zoektocht naar nieuwe therapieën voor deze spierziekte deden de onderzoekers een geweldige ontdekking. “We hebben bij toeval ontdekt hoe we dat MuSK-eiwit ‘aan’ of ‘uit’ kunnen zetten met antistoffen die we zelf maken. Daardoor kunnen we het signaal van de zenuw naar de spier aanzetten, of juist blokkeren als dat nodig is. De therapie is niet alleen

veelbelovend voor aangeboren myasthenia gravis, maar ook voor andere spierziekten waarbij de communicatie tussen zenuw en spier verstoord is.”

Krachtig netwerk

Sinds het begin van Maartjes loopbaan heeft het Spierfonds haar onderzoek naar myasthenia gravis gesteund. “Financiële steun is natuurlijk belangrijk om ons werk mogelijk te maken. Maar het Spierfonds steunt ons als onderzoekers ook op andere manieren; de organisatie organiseert netwerkevents voor jonge wetenschappers, geeft trainingen en laat ons meedenken in werkgroepen. Daardoor is een sterk netwerk ontstaan.”

De laatste jaren worden in sneltreinvaart nieuwe medicijnen en therapieën voor spierziekten ontdekt. Een bijzondere tijd, waarover Maartje zegt: “Het is fantastisch om hier deel van uit te mogen maken. De samenwerking in dit onderzoeksveld is heel plezierig. Artsen en wetenschappers in heel Nederland werken constructief met elkaar samen. We gaan allemaal voor

hetzelfde: mensen met spierziekten een betere toekomst bieden.”

Meer mensen helpen

Om het medicijn verder te ontwikkelen en te testen, werkt de Leidse onderzoeksgroep samen met een farmaceutisch bedrijf. Bij mensen met ALS en aangeboren myasthenia gravis worden nu de eerste medicijnen in zogenaamde trials getest. “Een spannende fase”, vindt Maartje. “Nu gaan we zien of het echt werkt. Hoewel wij in ons lab vooral met cellen, eiwitten en antistoffen bezig zijn, weten we heel goed voor wie we het doen. We hebben elke twee weken overleg met de neurologen in ons ziekenhuis. We delen onze kennis en speuren samen naar oplossingen. Zij vertellen ons hoeveel een werkend medicijn voor hun patiënten betekent. Mijn collega's en ik gaan ook elk jaar naar een patiëntendag. Daar zien we hoe heftig een spierziekte is, hoeveel impact het heeft op het leven van mensen. Ik vind dat heel waardevol en ga elk jaar vol energie en nieuwe motivatie weer naar huis.” ●



‘In het lab werken we met cellen, eiwitten en antistoffen, maar we weten heel goed voor wie we het doen’

Zus en broer: zelfde spierziekte, andere toekomst

Simone (33) en Jamay (39) hebben twee prachtige kinderen, allebei geboren met de spierziekte SMA. Elena (3) is een eigen-gereide peuter die rollend door de wereld gaat. Het medicijn Spinraza zorgt ervoor dat haar spieren niet meer worden afgebroken. Haar broertje Jake (9 maanden) zou zelfs helemaal klachtenvrij moeten blijven; hij kreeg gentherapie toen hij 2 weken oud was. De voortgang van de wetenschap in levenden lijve.

TEKST: Jolien Storsbergen

FOTOGRAFIE: Mona van den Berg





Met haar moeder Simone in de speciaal voor Elena gebouwde douche.

Simone en Jamay zijn dankbaar dat medicatie aanslaat, maar het is wel dubbel; voor Elena was gentherapie nog geen optie. Jamay: "Zij zal nooit opgroeien als gezond kind, terwijl haar broertje die kans wél heeft."

Elena krijgt het medicijn Spinraza, dat de ziekte remt en de spieren versterkt. "Een paar dagen na de eerste prik zagen we al verschil. Ze blijft stappen maken, krijgt steeds meer vertrouwen in haar eigen lichaam." Simone: "SMA breekt eiwitten in de spieren af. Een half jaar geleden heeft Jake de gentherapie gehad, die de eiwitten aanmaakt die SMA afbreekt. Binnenkort weten we of het is aangeslagen. Als dat zo is, kan Jake als gezond kind door het leven. Dat voelt soms oneerlijk; bij Elena zal de ziekte altijd zichtbaar zijn, terwijl haar broertje als het goed gaat gewoon kan lopen." Ze benadrukken: "Het geluk dat we hebben met de medicatie en dat het effect heeft, staat natuurlijk boven alles. We laten de ziekte ons leven niet beperken." ●



Samen met haar broertje Jake die ook de diagnose SMA heeft. Omdat hij kort na zijn geboorte medicatie kreeg, blijft hij hopelijk klachtenvrij.



Simone maakt de speciaal ontworpen bakfiets gereed. De rolstoel van Elena kan er zo inrijden.



Met een trapje kan Elena oefenen met klimmen op de bank.



In de nieuwe bus kan Elena in haar rolstoel blijven zitten.



Samen in de zon in het park bij het huis.

‘Laat ons de laatste generatie zijn’

Wetenschappelijk onderzoek is van fundamenteel belang voor iedereen met een spierziekte. Van levensbelang zelfs. Vier deelnemers aan onderzoek vertellen over hun bijdrage aan een mogelijk toekomstige behandeling. Hoe verschillend hun situatie ook is, hun motivatie is de gemene deler: er moeten medicijnen komen. En als dat niet op tijd komt? “Laat ons dan de laatste generatie zijn.”

TEKST: **Jolien Storsbergen** FOTOGRAFIE: **Mona van den Berg**



‘Iedereen zoekt een mirakel’

Hanna (47) heeft de zeldzame, erfelijke spierziekte MELAS, waardoor haar spieren en zenuwstelsel worden aangetast. Het ziektebeeld kan bij iedereen totaal verschillend zijn, wat onderzoek niet makkelijk maakt. Nu blinkt er een lichtje aan de horizon. Hanna: “Toen ik op negentienjarige leeftijd de diagnose kreeg, was er nog niks aan informatie. Inmiddels is er meer bekend, zijn er supplementen én een onderzoek naar stamceltherapie. Ik ben de eerste die behandeld is, voor nu aan mijn linkerarm. Binnenkort krijg ik de uitslag of de behandeling is aangeslagen. Voor mijn gevoel heb ik minder verkrampingen, is mijn arm sterker, maar dat kan ook een placebo-effect zijn. Het zou fantastisch zijn als het symptomen verlicht en daarmee de levenskwaliteit zoveel verbetert.



Iedereen die MELAS zelf of in de familie heeft, zoekt een mirakel. Dat ik een steentje kan bijdragen aan een mogelijke oplossing, is enorm waardevol voor mij.” ●

‘Het is een beproeving’

Harold (60) wist niet wat hem overkwam toen de pijn langzaam maar zeker over zijn hele lichaam verspreidde. In nog geen jaar tijd viel hij 20 kilo af en belandde in een rolstoel. Harold: “De spieren in mijn lichaam stopten gewoon, ik kon bijna niets meer. Toen de diagnose myositis kwam, ging er een nieuwe wereld voor me open. Ik had hier nog nooit van gehoord en toch kan het iedereen overkomen. Daarom is kennis over en onderzoek naar spierziekten heel belangrijk. Ik doe nu mee aan een onderzoek, moet verschillende medicijnen innemen. Puur om te kijken of het aanslaat, wat de bijwerkingen zijn. Ik voel dat het wat doet in mijn lichaam. De ontstekingen nemen af maar of de kracht terugkomt, weet ik niet. Veertig procent van mijn spieren is niet meer te redden, de rest is herstellende. Het is een beproeving, maar ik geef niet op. Er ligt nog een leven voor mij.” ●

‘Er gloort hoop’

In 2016 krijgt **Onno (46)** de diagnose myotone dystrofie (MD). Sinds anderhalf jaar is hij één van de 56 deelnemers aan de eerste wereldwijde trial voor medicatie gericht op het remmen van deze erfelijke en ingrijpende spierziekte. Onno: “Het was voor mij heel belangrijk om in de groep te komen. Ik wil bijdragen aan de wetenschap en het realiseren van medicatie. Vooral voor mijn twee dochters. Ze hebben vijftig procent kans om de ziekte ook te hebben. Ik wil dat er een middel komt dat hen en andere patiënten met MD helpt, ook als het mij niet meer helpt. Wetenschappelijk onderzoek is van fundamenteel belang. Zeker als je ziet wat er tot in de afgelopen jaren is bereikt. In 2016 wisten ze al veel maar nu weten ze precies waar de ziekte vandaan komt, hoe het werkt en wordt er getest met medicatie. Er gloort hoop.” ●

‘Ik kan nog bijdragen’

Drie jaar geleden merkte **Richard (59)** dat zijn voeten niet meer deden wat hij wilde. Een operatie aan een verschoven rugwervel volgt, zonder succes. Zijn kracht blijft afnemen. Na vele onderzoeken volgt in maart 2024 de diagnose: ALS. Richard: “Dat is een harde waarheid. ALS, dat kun je niet mooier maken. Maar ik pluk de dag, richt me op wat ik nog wel kan. Ik heb inmiddels aan meerdere ALS-onderzoeken

meegedaan en ben nu net gestart aan een studie van negentig weken, waarbij ik via een infuus medicatie krijg. Ik doe mee om de wetenschap te helpen, ik kan nóg bijdragen - heb de energie, de tijd, voel me mentaal goed. Er is nog zo veel onbekend over ALS, over de oorzaak én een mogelijke behandeling. Het is me om het even of dat op tijd komt voor mij, dan heb ik in ieder geval meegewerkt aan de oplossing.” ●



► NALATEN AAN HET SPIERFONDS

Erfenis voor hoop

Sinds 1997 zijn Harrie (78) en Femmie (77) Slotboom verbonden aan het Spierfonds. Zichtbaar, door zich actief in te zetten met het opzetten en lopen van de collecte in hun gemeente. En minder zichtbaar, maar daarmee niet minder waardevol, door het Spierfonds op te nemen in hun nalatenschap. “We hebben heel bewust gekozen om onze erfenis volledig aan het Spierfonds na te laten.”

TEKST: **Jolien Storsbergen** FOTOGRAFIE: **Mona van den Berg**



Harrie en Femmie steunen het Spierfonds al jaren als Harrie zelf een spierziekte krijgt. ‘Wat weg is, is weg.’

De lijdensweg van Femmie's moeder, dertig jaar terug alweer, laat hun inzien: er moet iets komen om spierziekten een halt toe te roepen. Femmie: “Wanneer jouw spieren uitvallen, kun je niks meer. Ja, je kunt er oud mee worden, maar vraag niet hoe. Onderzoek om daar wat aan te doen, om een progressieve spierziekte te kunnen remmen of zelfs genezen, is zo belangrijk. We zien de ontwikkelingen van de afgelopen jaren, in medicatie en met gentherapie. Daar speelt het Spierfonds een belangrijke rol in en dat willen wij steunen.”

Krachtverlies sluipt erin

Hun keuze voor nalaten is al gemaakt wanneer Harrie in 2012 moeite krijgt met slikken. Hij blijkt de spierziekte inclusion body my-

ositis (IBM) te hebben. Een ziekte waarbij de spieren ontsteken en langzaam hun kracht verliezen.

Harrie: “Ze weten dat de ziekte vaak op latere leeftijd opspeelt, maar veel meer is er nog niet bekend. De eerste jaren merkte ik er nog weinig van, tot ik begon in te teren op mijn reserves. Het leek alsof de ladder steeds zwaarder werd, alsof er water in zat, tot ik hem opeens niet meer kon tillen. Ik kreeg moeite met dingen vastpakken, met lopen, viel steeds vaker. Nu heb ik protheses om mijn knieën, zodat ik niet door mijn benen zak. Alles in huis heb ik zelf gebouwd en nu kan ik geen lamp meer in de fitting draaien. Dat

‘Alles in huis heb ik zelf gebouwd, nu kan ik geen lamp meer in de fitting draaien’

is een hele grote omschakeling en valt zwaar.”

Leven lang mee leven

Dat het geleidelijk gaat, scheelt voor Harrie wel: “Ik voel goed aan wanneer de kracht afneemt en ik het niet meer zonder hulpmiddel kan. De spieren die er nog zijn, probeer ik zo goed mogelijk in beweging te houden. Maar wat weg is, is weg. Voor altijd.” De berusting is daar: “Het zij zo.” Femmie vervolgt: “Voor ons komt het te laat, maar wij willen bijdragen aan behandelingen voor spierziekten. Voor een volgende generatie, voor kinderen. Want een spierziekte is vreselijk. Je moet er een leven lang mee leven.” ●

Kijk voor meer informatie op www.spierfonds.nl/nalaten

► COLUMN

Levensbepalend

In 2019, vlak na de finale van The Voice, werd ik gevraagd een lied te zingen tijdens een speciale Spierfonds-uitzending bij Tijd voor Max. Normaal kom je kort voor zo'n optreden binnen, doet de soundcheck, wacht tot je op mag en gaat daarna snel weer naar huis. Maar dit keer was het anders: ik werd gegrepen door de verhalen die ik tijdens die uitzending hoorde. Van mensen met een spierziekte en hun families, van onderzoekers en medewerkers. Waar ik geraakt werd door hun verhalen, had het lied dat ik zong, Lost van Michael Bublé, eenzelfde effect op het publiek en de mensen thuis. Die connectie leidde tot mijn ambassadeurschap, een rol die ik met liefde vervul.

Wat het meest indruk op me maakt, is dat veel mensen met een spierziekte positief, krachtig, ondernemend en met humor in het leven staan. Ondanks dat veel dingen die voor ons vanzelfsprekend zijn, voor hen een dagelijkse uitdaging zijn. Opstaan, een ontbijtje maken, jezelf aankleden, praten – niks gaat makkelijk, laat staan vanzelf.

Hun kracht is inspirerend, zeker als je er zelf een keer doorheen zit. Om dan te beseffen dat jouw situatie veelal tijdelijk is en niet voor het leven. Want een spierziekte is levensbepalend. Voor degene die het heeft, voor hele families. En het kan je ‘zomaar’ gebeuren. Binnen een paar weken tijd kan je leven volledig op zijn kop staan.

Ik las eens dat ‘de kleine dingen in het leven helemaal niet klein zijn’. Bij spierziekten is dat zeker het geval; een kleine afwijking in het DNA kan een enorme impact hebben. Het maakt wetenschappelijk onderzoek zo ontzettend belangrijk. Het brengt hoop op een behandeling. In deze bijlage heeft u kunnen zien en lezen wat dat betekent. Uw steun kan dan ook een groot, levensbepalend verschil maken.

Dennis van Aarssen

Betrokken ambassadeur Spierfonds



Foto: Mona van den Berg

Colofon

Deze krant valt niet onder de redactionele verantwoordelijkheid van Trouw. Uitgave: mei 2025. Idee, hoofdredactie, fotografie: Mona van den Berg / monavandenbergh.com Eindredactie: Annemiek Verbeek / annemiekverbeek.nl, Vormgeving: Krijn Onwerp / krijnontwerp.nl Aan deze krant werkten mee: Eveline van Herwaarden, Jolien Storsbergen, Marije Geilenkirchen, Sonja van der Velden, Francien de Vries-Wierenga (correctie)



Geef voor onderzoek
op spierfonds.nl
of scan de QR-code

Stop de achteruitgang bij spierziekten

Geef op spierfonds.nl

Prinses Beatrix
Spierfonds

Algemeen Nut
Beogende Instelling
ANBI

