

## Identieke tweeling brengt nieuwe genetische oorzaak voor artritis aan het licht

Onderzoek bij een identieke tweeling die op jonge leeftijd ernstige symptomen van artritis begon te vertonen heeft een genetische fout aan het licht gebracht die een heel vroege vorm van chronische gewrichtsontsteking kan veroorzaken. Door het DNA van individuele bloedcellen van beide kinderen te onderzoeken en vervolgens de genetische fout in een muismodel na te bootsen, kon het onderzoeksteam onder leiding van Adrian Liston (VIB-KU Leuven) het ziektemechanisme ontrafelen. De bevindingen kunnen nu ook helpen om geschikte behandelingen voor artritis bij kinderen te ontwikkelen.

Zogenaamde 'juvenile idiopathische artritis' is de meest voorkomende reumatische aandoening bij kinderen. Deze vorm van artritis begint al op jonge leeftijd maar heeft geen duidelijke oorzaak. De symptomen waarmee deze patiënten kampen kunnen variëren, en wetenschappers vermoeden al langer dat verschillende combinaties van specifieke genetische en omgevingsfactoren kinderen vatbaar maken voor de ziekte.

### Een genetische fout

In een nieuwe studie aan het VIB, KU Leuven en UZ Leuven werd een genetische fout ontdekt die aan de oorsprong ligt van juvenile artritis bij een jonge, identieke tweeling.

"Door de genetische code van elke cel afzonderlijk te bestuderen konden we te weten komen wat er fout loopt in elk celtype in het bloed van de tweeling. Hierdoor konden we een verband leggen tussen de genetische fout en het ontstaan van de ziekte," zegt Dr. Stephanie Humblet-Baron (VIB-KU Leuven), een van de onderzoekers betrokken bij de studie. "Het was de combinatie van de nieuwste genetische technieken en immunologische inzichten die ons in staat stelde om uit te zoeken waarom deze patiënten op zo'n jonge leeftijd artritis kregen."

### Een menselijke ziekte nabootsen in muizen

Experimenten met muizen bevestigden dat het gendefect dat werd teruggevonden in de bloedcellen van beide patiënten inderdaad leidde tot een verhoogde vatbaarheid voor artritis. Prof. Susan Schlenner (VIB-KU Leuven) benadrukt het belang van deze aanpak: "Dankzij nieuwe technieken kunnen we relatief gemakkelijk en snel genetische wijzigingen aanbrengen in het DNA van muizen, waardoor we proefdieronderzoek veel dichter kunnen doen aansluiten bij de situatie bij de patiënt. We kunnen dus de ziekte van individuele patiënten nabootsen in muismodellen."

Volgens immunoloog prof. Adrian Liston (VIB-KU Leuven) zijn de nieuwe inzichten van onschatbare waarde in het biomedisch onderzoek: "Het begrijpen van de oorzaak van de ziekte is de sleutel tot het behandelen van de patiënt."

### Van oorzaak tot behandeling

Het team van Liston werkte nauw samen met prof. Carine Wouters, die als arts binnen UZ Leuven het klinische aspect van het onderzoek coördineerde: "Dat we een specifieke genetische fout konden identificeren die juvenile idiopathische artritis kan veroorzaken, is een belangrijke mijlpaal. Dit nieuwe muismodel met hetzelfde genetisch defect zal bovendien een geweldig hulpmiddel zijn om het ziektemechanisme in meer detail te ontleden en om gerichte therapieën voor deze aandoening te ontwikkelen."

En de jonge patiënten? Zij zijn opgelucht dat de wetenschappers de oorzaak van hun symptomen hebben gevonden: "We zijn heel blij dat we een verklaring hebben gevonden voor onze ziekte en des te meer omdat we weten dat dit ook andere kinderen kan helpen." Gelukkig is de artritis van de tweeling op dit moment goed onder controle. Dankzij de nieuwe resultaten zullen hun artsen in de toekomst beter geplaatst zijn om opflakkingen te behandelen.

### Publicatie

[NFIL3 mutations alter immune homeostasis and sensitise for arthritis pathology, Schlenner et al., 2018 Annals of the Rheumatic Diseases](#)

### Vragen

Een doorbraak in onderzoek betekent niet hetzelfde als een doorbraak in de geneeskunde. De verwezenlijkingen van VIB-onderzoekers kunnen de basis vormen voor nieuwe therapieën, maar het ontwikkelingstraject neemt nog jaren in beslag. Dit kan veel vragen oproepen. Daarom vragen we u om in uw reportage of artikel te verwijzen naar het e-mailadres dat VIB hiervoor ter beschikking stelt. Iedereen kan er met vragen omtrent dit en ander medisch gericht onderzoek terecht: [patienteninfo@vib.be](mailto:patienteninfo@vib.be).

## Contact

**Adrian Liston** (VIB-KU Leuven)

Tel.: +32 16 33 09 34

Mobile: +32 474 87 19 97

Mail: [adrian.liston@kuleuven.vib.be](mailto:adrian.liston@kuleuven.vib.be)

**Carine Wouters** (UZ Leuven)

Tel.: +32 16 34 39 74

Mobile: +32 475 41 54 59

Mail: [carine.wouters@uzleuven.be](mailto:carine.wouters@uzleuven.be)

**Sooike Stoops** (Persverantwoordelijke VIB)

Tel.: +32 9 244 66 11

Mobile: +32 474 289 252

Mail: [sooike.stoops@vib.be](mailto:sooike.stoops@vib.be)

## Voor de redactie

### Vermelding alle partners

Wanneer u hierover bericht, vragen wij u vriendelijk steeds alle partners te vernoemen. Bij retweet vermeld ons: @CBD\_VIB @VIBLifeSciences @KU\_Leuven @UZLeuven

### VIB-KU Leuven Centrum voor Hersenonderzoek

Het VIB-KU Leuven Centrum voor Hersenonderzoek onderzoekt hoe hersencellen georganiseerd zijn en hoe ze met elkaar communiceren. Deze mechanismen blootleggen, geeft inzichten in wat er mis gaat bij hersenaandoeningen, zoals alzheimer, parkinson, ALS en dystonie. Dit basiswerk moet uiteindelijk leiden tot nieuwe geneesmiddelen tegen deze ongeneeslijke aandoeningen.

## **VIB**

Basisonderzoek in de levenswetenschappen, dat is de kernactiviteit van VIB. Enerzijds de grenzen verleggen van wat we weten over moleculaire mechanismen, hoe deze mechanismen levende wezens zoals mensen, dieren, planten en micro-organismen regelen, en anderzijds zorgen voor tastbare resultaten die bijdragen aan een betere samenleving. Gestoeld op een partnerschap met vijf Vlaamse universiteiten - UGent, KU Leuven, Universiteit Antwerpen, Vrije Universiteit Brussel en Universiteit Hasselt – en een stevig investeringsprogramma, bundelt VIB de expertise van 75 onderzoeksgroepen in één instituut. Het techtransfer-team van VIB vertaalt proactief biologische inzichten in nieuwe economische activiteiten die op hun beurt weer kunnen leiden tot nieuwe producten, medicijnen e.d. die kunnen gebruikt worden in de geneeskunde, landbouw en tal van andere toepassingen. VIB neemt ook actief deel aan het publieke debat over biotechnologie door het ontwikkelen en verspreiden van een breed scala aan wetenschappelijk onderbouwde informatie over alle aspecten van de biotechnologie. Meer info op [www.vib.be](http://www.vib.be).

## **KU Leuven**

De KU Leuven werd opgericht in 1425 en is daarmee een van de oudste universiteiten van Europa. Met haar 50 000 studenten en bijna 10 000 medewerkers is zij ook de grootste universiteit van België. Vijftien faculteiten bieden bachelor- en masteropleidingen aan op 10 locaties in Vlaanderen. De verschillende klemtonen en aanpak op de campussen zorgen voor een grote variatie in het onderwijsaanbod. De opleidingen zijn gebaseerd op het onderzoek van bijna 7000 wetenschappers. Als medeoprichter van de League of European Research Universities (LERU) is KU Leuven zowel nationaal als internationaal een toonaangevende onderzoeksinstelling. [www.kuleuven.be](http://www.kuleuven.be).

## **UZ Leuven**

Meer info: [www.uzleuven.be](http://www.uzleuven.be)

Wilt u onze persberichten niet langer ontvangen, stuur dan een mailtje naar [manon.vannuffel@vib.be](mailto:manon.vannuffel@vib.be)

---

**Manon Van Nuffel** – Jr. Communications Assistant

## **VIB**

Rijvisschestraat 120 – 9052 Ghent – Belgium

Tel. +32 9 244 66 11

[www.vib.be](http://www.vib.be)

