

[Bekijk de online versie in uw browser](#)

Radboudumc

Persbericht

Nijmegen, 08 maart 2018

Kweek oogcellen uit huidcellen legt nieuwe mutaties ziekte van Stargardt bloot

Onderzoekers van het Radboudumc hebben voor het eerst netvlies specifieke defecten ontdekt die leiden tot de ziekte van Stargardt, de meest voorkomende vorm van macula degeneratie bij jongeren en jongvolwassenen. Bovendien ontwikkelden ze een 'moleculaire pleister' waarmee ze bepaalde mutaties, die tot deze erfelijke oogziekte leiden, kunnen afplakken. Daarmee hebben ze een basis gelegd voor een nieuwe behandeling van deze ernstige aandoening.

De ziekte van Stargardt is een erfelijke ziekte die het centrale deel van het netvlies (de gele vlek) aantast. Het gezichtsvermogen van patiënten met deze ziekte gaat langzaam achteruit en kan uiteindelijk ernstig slechtziendheid veroorzaken. Een op de tienduizend mensen heeft er last van. De ziekte wordt veroorzaakt door een foutje (mutatie) in het ABCA4 gen.

'Onzichtbaar' DNA

Onderzoekers van de afdeling Genetica en Oogheelkunde van het Radboudumc hebben twee nieuwe mutaties gevonden die tot de ziekte leiden. Het opmerkelijke is dat die foutjes niet op stukjes DNA liggen waar het bijbehorende eiwit van wordt gemaakt, maar op tussenliggende 'onzichtbare' stukjes die normaal niet worden afgelezen. Door de mutaties worden die stukjes nu wel afgelezen, waardoor geen goed functionerend eiwit ontstaat. Dit zorgt uiteindelijk voor de ziekte van Stargardt.

Oogcellen essentieel

Geneticus Frans Cremers: "Dit proces is alleen op te sporen als je cellen van het netvlies van de patiënt zelf kunt bestuderen, maar die cellen kun je natuurlijk niet uit het oog halen. We hebben daarom huidcellen van de patiënten genomen, daar stamcellen van gemaakt en die vervolgens veranderd in netvliescellen. Alleen in die cellen is te zien wat er mis is. Het werk in cellen wordt verricht door eiwitten. De code van die eiwitten ligt vast in het DNA. Dat DNA wordt afgelezen en via RNA, een moleculaire tussenstap, omgezet in een eiwit. Enkel in deze gekweekte netvliescellen van de patiënten zagen we dat twee specifieke mutaties tot fouten in het RNA leiden. Die fouten veroorzaakten op hun beurt de haperende eiwitten."

Leesfout herstellen

Voor patiënten is de vraag belangrijk of er iets aan gedaan kan worden. "Niet op hele korte termijn", stelt Rob Collin, onderzoeker bij de afdeling Genetica, "maar onze ontdekking geeft handvatten voor de ontwikkeling van een nieuwe therapie. De mutaties zorgen ervoor dat 'onzichtbare' stukjes DNA ineens wel worden afgelezen. Als je een moleculaire pleister maakt die precies op de mutatie blijft plakken, dan kun je dat signaal maskeren en de leesfout herstellen. Een dergelijke pleister hebben we in het Radboudumc al eerder voor een netvlies aandoeningen ontwikkeld. Voor deze specifieke mutaties is dat zeker ook een interessante optie."

© Radboudumc

Noten voor de redactie - niet voor publicatie

Publicatie in *American Journal of Human Genetics*: Identification and rescue of splice defects caused by two neighboring deep-intronic ABCA4 mutations underlying Stargardt disease - Silvia Albert, Alejandro Garanto, Riccardo Sangermano, Mubeen Khan, Nathalie Bax, Carel B. Hoyng, Jana Zernant, Winston Lee, Rando Allikmets, Rob W.J. Collin, Frans P.M. Cremers

Subscribe

Past Issues

Translate ▼

Klik [hier](#) voor meer persberichten van het Radboudumc.

© Radboudumc Postbus 9101 6500 HB, Nijmegen Netherlands

[Klik hier als u geen persberichten meer wilt ontvangen.](#)

