

De kennismaking

‘We wilden ons kind niet belasten met CADASIL.’

In het LUMC werken veel onderzoekers, ze zitten vaak in laboratoria achter de microscoop of hun pc. Velen van hen spreken zelden of nooit een patiënt. De Kennismaking brengt daar verandering in.



Ankie Baalhuis (32)
heeft de erfelijke
aandoening CADASIL

Julie Rutten (32)
doet onderzoek
naar deze nog
onbekende ziekte

TEKST: RAYMON HEEMSKERK > FOTO: SIMONE DE BLOUW

De hersenvaten van Ankie Baalhuis gaan versneld achteruit door CADASIL. Julie Rutten hoopt hier een behandeling voor te vinden. Beiden willen meer aandacht voor deze nog vrij onbekende erfelijke aandoening.

Ankie Baalhuis had al heel lang vage klachten. Ze was vaak duizelig en moe. Omdat er in haar familie een erfelijke ziekte voorkomt, liet zij zich drie jaar geleden testen. Ook zij bleek het gen voor CADASIL te hebben, dat zorgt voor schade aan de bloedvaten. Hierdoor is de kans op onder meer TIA's, beroertes en dementie rond middelbare leeftijd een stuk groter. "Ik schrok behoorlijk van de uitslag en ging zelfs twijfelen aan mijn kinderwens. Maar uiteindelijk zijn mijn man en ik juist eerder aan kinderen begonnen", vertelt Baalhuis. Aan het begin van de zwangerschap lieten ze een genetische test

doen. Een kind van iemand met CADASIL heeft namelijk 50 procent kans om het gen ook te hebben. De eerste keer bleek de foetus inderdaad aangedaan en kozen zij voor zwangerschapsafbreking. Ruim een half jaar later was er een gezonde zoon op komst, die nu elf maanden is. "Het was geen makkelijke weg, maar we wilden ons kind niet belasten met CADASIL."

CONTACT MET LOTGENOTEN

Arts en onderzoeker Julie Rutten werkt ondertussen aan een behandeling. "Nu kunnen we alleen nog maar symptomen bestrijden, zoals de zware migraine die veel mensen hebben. We hopen dat we ontdekken hoe we de schadelijke eiwitstapeling die de oorzaak is van CADASIL kunnen bestrijden, maar zover is het helaas nog lang niet." CADASIL is pas in de jaren negentig ontdekt en bij veel mensen nog on-

bekend. "We kennen in Nederland nu 170 aangedane families, maar er zijn er waarschijnlijk meer. Wanneer in een familie TIA's op jonge leeftijd voorkomen, of mensen jong afwijkingen hebben op hersenscans, zouden artsen aan CADASIL moeten denken, maar dat gebeurt nog niet altijd", zegt Rutten. Als landelijk expertisecentrum organiseert het LUMC onder meer patiëntendagen. "Contact met lotgenoten is prettig", aldus Baalhuis. Ze probeert zo gezond mogelijk te leven en van het leven te genieten. "Laatst merkte ik dat ik aan het neurien was, dan ben je toch best gelukkig", lacht ze.

Het LUMC is als expertisecentrum voor CADASIL gespecialiseerd in onderzoek en behandeling van deze ziekte. Kijk voor meer informatie op www.lumc.nl/cha.

U kunt ons wetenschappelijk onderzoek naar CADASIL steunen. Kijk hiervoor op WWW.cadasilonderzoek.nl