

Epileptogenese een halt toeroepen: deelnemers gezocht

Farmacologe Chloë Scheldeman (KU Leuven) zoekt kandidaat-patiënten die willen deelnemen aan een Europees project dat mogelijke therapeutische doelwitten bestudeert om de vorming van epilepsie stop te zetten of te wijzigen bij kinderen met Tubereuze Sclerosis Complex.

Tubereuze Sclerosis Complex (TSC), tevens gekend als de ziekte van Bourneville, is een genetische ziekte die veroorzaakt wordt door mutaties in het TSC1- of TSC2-gen. Deze aandoening kan gepaard gaan met afwijkingen van de huid, de hersenen, de nieren en andere organen. Ze komt voor bij één op de 6.000 personen. De ziekte wordt meestal autosomaal dominant overgeërfd, maar kan ook veroorzaakt worden door een de novo mutatie.

De ernst van de aandoening kan sterk variëren van patiënt tot patiënt. Sommige patiënten vertonen alleen beperkte huidafwijkingen, andere zijn soms zwaar hulpbehoevend. De patiënt komt meestal bij de arts op raadpleging wegens epileptische aanvallen. Acht tot negen van de tien patiënten hebben epilepsie. Ongeveer de helft van de patiënten met TSC heeft een verstandelijke beperking. Als de epilepsie vroeg in het leven voorkomt, is de kans op (ernstige) verstandelijke beperking groter. Een deel van de mensen met TSC ontwikkelt TSC-geassocieerde neuropsychiatrische aandoeningen waaronder autisme en ADHD.

Europees project

Chloë Scheldeman wil in het kader van haar doctoraat een zebavismodel op punt stellen voor het onderzoek naar deze aandoening met een focus op epilepsie. "Momenteel zit ik in het tweede jaar van mijn doctoraat. In het onderzoeksdeel wil ik het zebavismodel valideren om dat op lange termijn te gebruiken voor de screening van nieuwe compounds om de aanvalsfrequentie te reduceren en/of epileptogenese te voorkomen. Daarnaast ben ik voor het tweede deel aangesteld als dissemination officer voor het EPISTOP-project", zegt Scheldeman. Haar doctoraat is een joint degree tussen de KU Leuven (Lab voor Moleculaire Bio-ontdekking van prof. dr. Peter de Witte en prof. Lieven Lagae, UZ Leuven) en de VUB (prof. Anna Jansen, UZ Brussel).

EPISTOP doet onderzoek naar risicofactoren en biomerkers van epilepsie en identificatie van mogelijke nieuwe therapeutische targets om de epileptogenese stop te zetten of te wijzigen. Om deze objectieven te realiseren, vindt een studie naar epileptogenese plaats in twee onderzoekssettings: een prospectieve klinische studie in zuigelingen (nul tot vier maanden) met

TSC die nog geen epilepsie ontwikkelden, en studies in epileptogene hersenweefsel verkregen van TSC-patiënten.

Het project wordt gefinancierd door de EU via het 7th Framework Programme. EPISTOP ging van start op 1 november 2013 met artsen en wetenschappers werkzaam in 14 verschillende ziekenhuizen en laboratoria van negen landen wereldwijd. Het wordt gecoördineerd door prof. Sergiusz Jozwiak van het Children's Memorial Health Institute in Warsaw en zal lopen tot 31 oktober 2018.

Stuur kandidaten door

Reeds 40 patiënten uit diverse landen werden in de studie opgenomen; de eerste Belgische patiënt schreef zich eind april in. Nieuwe kandidaat-deelnemers zijn altijd nog welkom. "Artsen kunnen ouders van patiënten in kennis stellen van de studie en/of doorverwijzen naar prof. Anna Jansen (UZ Brussel). Denk bijvoorbeeld aan zwangere vrouwen bij wie de foetus gediagnos-



▲ Onder meer zwangere vrouwen bij wie de foetus gediagnosticeerd wordt met rhabdomyomen komen in aanmerking.

ticeerd wordt met rhabdomyomen. Deze goedaardige gezwelltjes in het hart worden vaak opgemerkt door de behandelend gynaecoloog. Ze veroorzaken meestal geen hartfunctiestoornissen. Ook neonaten en kinderen met vermoeden van TSC komen in aanmerking. De diagnose van TSC zal bevestigd worden vóór inclusie in de studie. En neonaten en kinderen met TSC tot de leeftijd van vier maanden die geen epilepsie hebben ontwikkeld, kunnen deelnemen."

Patrick De Neve

Contact: anna.jansen@uzbrussel.be
Verdere informatie op www.epistop.eu.

PEMF achterwege laten bij scaphoïdbreuken?

De eerste RCT in z'n soort toont dat een behandeling met pulsed electromagnetic field (PEMF) geen plaats heeft in de behandeling van acute scaphoïdfracturen. Enkel een kleine deelgroep kan er misschien voordeel mee behalen.

Scaphoïdfracturen komen relatief vaak voor onder jonge, actieve mensen. Negen van de tien fracturen van de pols bevinden zich in het scaphoïd. Veel mensen die een ongeluk hebben waarbij de pols betrokken is, zoeken echter geen medische hulp, of gaan vaak pas jaren later op consultatie voor hun (pijn)klachten. Wat wil zeggen dat de eigenlijke incidentie van scaphoïdfracturen niet goed gekend is.

Het niet aan elkaar groeien (nonunion) van de botfragmenten of degeneratieve veranderingen zijn de oorzaak van een onvoldoende geheeld scaphoïd. Dat kan op

termijn zorgen voor ernstige pijn en bewegingsbelemmeringen.

Nog veel complicaties

De conservatieve behandeling van een onverplaatst scaphoïd bestaat uit het zetten van een gips. Het scaphoïd zal echter niet helen als het verplaatst is. Onbehandelde niet aan elkaar gegroeide botfragmenten zorgen na tien jaar bijna altijd voor osteoarthritis.

Maar ook een goed geheeld scaphoïd kan zorgen voor een aantal complicaties. Ongeveer één derde van de patiënten krijgt osteoarthritis of ervaart residuele sympto-

men. Om de genezing te versnellen en/of verbeteren, maken chirurgen daarom frequent gebruik van PEMF botgroeistimulatie. In de Verenigde Staten is de markt voor botgroeistimulatie goed voor een jaaromzet van 500 miljoen dollar.

Niet nuttig

Traumatologisch chirurg Pascal Hannemann (UMC Maastricht) verrichtte de eerste RCT naar het effect van PEMF botgroeistimulatie. Hij kwam daarbij tot de conclusie dat deze techniek geen enkel voordeel oplevert bij de behandeling van acute scaphoïdfracturen. Het wordt daarom ook afgeraden, temeer daar het gebruik ervan duurder uitvalt dan de conservatieve behandeling.

PEMF voor de behandeling van scaphoïdfracturen wordt echter nog niet helemaal afgeschreven. Hannemann zag immers positieve effecten op de tijd tot genezing bij een subgroep patiënten met onverplaatste dwarse taillefracturen. Dat moet nu nog bevestigd worden in studies met een grotere patiëntenpopulatie.

Nuttig om weten daarbij is dat er beter een CT kan worden gemaakt dan een röntgenfoto voor het opvolgen van de patiënt. Die geeft immers een betrouwbaarder en nauwkeurig beeld, zo bleek uit zijn onderzoek.

P.D.N.

'Clinical evaluation of pulsed electromagnetic field treatment for acute scaphoid fractures', Pascal F.W. Hannemann, ISBN 978-90-8590-060-3, mei 2015.