



In gesprek met onderzoekers: Patrick van Vliet

Auteur: Marieke Verbij en Patrick van Vliet

In dit deze serie interviewen we verschillende onderzoekers in het veld. Wat houdt hen bezig, wat vinden zij leuk aan hun vak en wat doen zij nou precies? Dit keer: Patrick van Vliet, onderzoeker in het LUMC Leiden.

Wie ben je?

Ik ben Patrick van der Vliet, 47 jaar en sinds augustus 2006 werkzaam als research analist in het FSHD-veld in het Van der Maarel-lab, wat weer onderdeel is van de afdeling Humane Genetica van het LUMC in Leiden. Ik ben geboren en getogen in Pijnacker en woon daar op dit moment ook met mijn vriendin en mijn twee zoontjes van 12 en 14 jaar. Ben altijd (fanatiek) handballer geweest, train en coach nog steeds de jeugd, maar heb het actieve spelen verruild voor hardlopen en een recreatief potje padel. Daarnaast ben ik hobbymatig aan het bierbrouwen, waarbij mijn (biochemische) lab-achtergrond goed van pas komt om zoveel mogelijk verschillende lekkernijen uit het vat te toveren.

Wat doe je precies?

Zoals gezegd werk ik in het LUMC aan de spierziekte FSHD. Mijn focus ligt vooral op de diagnostische kant van de ziekte, dus: hoe bepalen we of iemand met verschijnselen van FSHD ook daadwerkelijk deze ziekte heeft? Aangezien de ziekte erfelijk is wordt voor deze diagnose naar het 'foutje' in het DNA gekeken. Wij zijn onder andere bezig met de vraag hoe wij de tot nu toe bewerkelijke DNA-diagnostiek kunnen versnellen en verbeteren. Ook het opzetten van nieuwe diagnostische tools voor de verschillende ontdekte varianten van de ziekte is iets waar wij mee bezig zijn. Omdat de (huidige) diagnostiek zich richt op het DNA is veel van mijn werk ook gericht op het mechanisme van FSHD. Hoe komt het dat deze DNA-verandering in patiënten de ziekte veroorzaakt? Mijn taak is experimenten te (helpen) bedenken en deze daarna uit te voeren in het lab.

‘En dan is het natuurlijk het mooiste als je een ontdekking doet die een hele nieuwe deur opent en nieuwe inzichten geeft in de werking van het ziektemechanisme.’

Kun je kort het doel van je onderzoek samenvatten?

Ons aandeel in het FSHD-onderzoek heeft meerdere doelen. Omdat wij een research lab zijn gaan wij verder dan een standaard diagnostisch lab. Wij krijgen vanuit de hele wereld (bloed-)samples opgestuurd van potentiële FSHD-patiënten waarbij de arts op basis van klinische kenmerken overtuigd is van FSHD, maar deze diagnose niet bevestigd werd middels de standaarddiagnostiek. Een van onze basisdoelen is om het DNA van deze personen meer gedetailleerd te analyseren. Vaak kunnen we dan alsnog uitsluitsel geven. Verder blijft er altijd een groep individuen over waarbij FSHD nog steeds – ook niet door ons – aangetoond kan worden op DNA niveau. In deze groep gaan wij op zoek naar overeenkomsten in het DNA die wellicht een nog niet ontdekt mechanisme voor het ontstaan van FSHD aan het licht brengen. Dit zal dan uiteraard ook tot nieuwe algemene inzichten leiden. Op dit moment kijken wij of hele kleine individuele variaties in het DNA tussen patiënten wellicht een verklaring kunnen geven voor de grote verschillen in ernst en verloop van de ziekte die er bestaan tussen de individuele patiënten. Met deze bevindingen zouden patiënten wellicht beter geïnformeerd kunnen worden over het verwachte verloop van hun ziekte. Daarnaast hopen we dat deze data ons meer inzicht gaan geven in het mechanisme van de ziekte. Hoe beter we het mechanisme kennen, des te groter is de kans op een goedwerkend specifiek medicijn of therapie.

Hoe ben je in het FSHD veld terecht gekomen?

Na een tegenvallende research eindstage heb ik eerst vijf jaar op een standaard kwaliteitscontrolelab gewerkt bij

Centocor (tegenwoordig Janssen). Vervolgens heb ik een jaar gereisd in Zuid- en Midden-Amerika en besloot ik bij terugkomst om toch het onderzoeksvak (waarvoor ik uiteindelijk opgeleid ben) nog een kans te geven. Mijn eerste sollicitatie was in het LUMC met Silvère van der Maarel en Richard Lemmer. Zij deden onderzoek over een erfelijke spierziekte waarvan nog weinig bekend was. Hun verhaal was overtuigend genoeg om mij bij het LUMC te laten beginnen. Gelukkig, want onderzoek blijkt een mooi, afwisselend en uitdagend vakgebied te zijn. Voor mij is een belangrijke factor dat mijn werkzaamheden kunnen bijdragen aan verbeteren van de levenskwaliteit van mensen met FSHD.

Wat vind je het leukste om te doen binnen jouw werk?

Het leukste van mijn werk vind ik dat je nadenkt over experimenten die gedaan moeten worden om een hypothese of nieuwe ideeën op de juiste manier te testen en daarna in de praktijk uit te voeren. Dan is het natuurlijk het mooiste als je een ontdekking doet die een hele nieuwe deur opent en nieuwe inzichten geeft in de werking van het ziektemechanisme. Vooral omdat dit weer een stap kan zijn naar de ontwikkeling van een medicijn/therapie voor FSHD.

Welke verwachtingen heb jij voor de toekomst op het gebied van FSHD?

Ik verwacht dat er in de toekomst zeker spierdegeneratie-remmende middelen op de markt gaan komen, maar dat er voor een ziekte-specifiek medicijn zonder bijwerkingen nog heel veel onderzoek nodig is. Verder *hoop* ik dat er ook snel iets gevonden gaat worden tegen bijkomende symptomen als vermoeidheid.

Is er nog iets dat je wilt zeggen/delen?

Het geeft een goed gevoel iets te kunnen bijdragen aan het verbeteren van de levenskwaliteit van mensen met FSHD. Het is fascinerend hoe complex het menselijk lichaam in elkaar zit en functioneert op microniveau, maar helaas betekent dit wel dat, ondanks de snelle vooruitgang in de wetenschappelijke wereld, het voor heel veel (erfelijke) ziekten en aandoeningen zeer moeilijk blijkt te zijn een perfect passende oplossing zonder bijwerkingen te vinden. Desondanks hoop ik dat er heel snel een doorbraak plaatsvindt en er een medicijn of therapie gevonden gaat worden om FSHD-patiënten van deze slopende ziekte af te helpen of deze in ieder geval veel dragelijker te maken.

Wie zien wij terug in ons volgende interview?

Voor het volgende interview lijkt het me interessant om een verhaal van een andere wetenschappelijke kant van FSHD-onderzoek aan te stippen, namelijk revalidatie. Nu goede medicatie nog niet voorhanden is, zouden training en oefening een belangrijk middel kunnen zijn in het verbeteren van de kwaliteit van leven met FSHD. Nicole Voet van het Radboud UMC doet hier onderzoek naar en heeft hier al veel over gepubliceerd. Wellicht is het leuk om in de toekomst een keer een verhaal te horen van een niet-Nederlands onderzoekslab dat vooraanstaand onderzoek naar FSHD doet, bijvoorbeeld van het Tapscott lab, Peter Jones lab (USA), Sabrina Sacconi (Nice) of Giancarlo Deidda (Rome).

