



In gesprek met onderzoekers:

Sanne Vincenten en Eline Boon

Sanne Vincenten en Eline Boon zijn allebei betrokken (geweest) bij de FSHD-FOCUS studie. Maak hier verder kennis met hen.

Wie ben je en wat doe je precies?

Sanne Vincenten: ik ben PhD-kandidaat en arts in opleiding tot neuroloog. Ik heb het FSHD-FOCUS 2 onderzoek uitgevoerd, dit is onderdeel van de grote natuurlijke beloopstudie naar FSHD die in het Radboudumc wordt uitgevoerd. Ik heb me tijdens mijn PhD-traject beziggehouden met het evalueren van uitkomstmaten en technieken die spieren kunnen visualiseren in FSHD-patiënten. En ook met het beoordelen van uitkomstmaten die belangrijk kunnen zijn voor toekomstige klinische trials in FSHD. Vorig jaar heb ik het stokje overgegeven aan Eline Boon, die het FSHD-FOCUS 3 onderzoek uitvoert.

Eline Boon: Ik ben PhD-kandidaat en daarnaast één dag in de week werkzaam als arts-assistent bij Neurologie. Momenteel werk ik aan het FSHD-FOCUS 3 onderzoek, het vervolg op het FOCUS 2 project. Net als de eerdere studies maakt ook dit deel uit van de natuurlijke beloopstudie naar FSHD. Ik ben volop bezig met het includeren van deelnemers voor het onderzoek, iets wat we het komende jaar nog blijven doen.



Sanne Vincenten (links) en Eline Boon (rechts)

Kun je kort het doel van je onderzoek samenvatten?

Sanne: Het doel van de FSHD-FOCUS studie is tweeledig. We willen de ziekte en het ziektebeloop beter begrijpen. We proberen te snappen waar de grote verschillen in de ernst van FSHD tussen patiënten vandaan komen.

Daarnaast zijn we op zoek naar manieren om klinische trials die gedaan worden bij FSHD-patiënten verder te verbeteren. Zo willen we de kans vergroten dat er met die trials een behandeling gevonden wordt.

Eline: In de FOCUS 3 studie doen ook kinderen mee. Daarnaast hebben we nieuwe uitkomstmaten toegevoegd om te onderzoeken.

Lees verder op pagina 2

Hoe ben je in het FSHD-veld terecht gekomen?

Sanne: Ik heb tijdens mijn coschappen professor Baziël van Engelen gemaïld of ik hem kon helpen met onderzoek. Ik ben toen Karlien Mul gaan ondersteunen bij het uitvoeren van het FSHD-FOCUS 1 onderzoek. Toen mijn interesse voor de ziekte eenmaal gewekt was, ben ik zelf ook promotie-onderzoek gaan doen binnen het veld.

Eline: Ik heb tijdens mijn wetenschappelijk stage onderzoek gedaan naar de kwaliteit van leven bij kinderen en adolescenten met FSHD. Dit gebeurde onder begeleiding van professor Nicol Voermans, Jildou Dijkstra (iFocus) en Nathaniel Rasing. De combinatie van het interessante ziektebeeld, de fijne samenwerking en begeleiding, en het contact met patiënten maakte dat ik me graag verder wilde verdiepen in dit veld via een promotietraject.

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

Sanne: Ik vind het heel leuk dat de FOCUS-studie een team-inspanning is, iets dat we dat echt met meerdere mensen uitvoeren en dragen. En dat ik mijn kennis en ervaring nu weer aan Eline kan overdragen. Daarnaast vond ik het contact met de mensen met FSHD altijd heel bijzonder en belangrijk. Zij zijn de mensen waarvoor we dit onderzoek uitvoeren en ik heb een hoop geleerd van hun verhalen en ervaringen.

Eline: Ik vind de onderzoeksdagen erg leuk omdat je de hele dag met patiënten in gesprek bent en ontzettend veel leert over hoe zij de ziekte ervaren en ermee omgaan. Dat geeft veel inzicht en betekenis aan het onderzoek. Daarnaast vind ik het leuk dat ik alle onderzoeken zelf kan uitvoeren, zoals de MRI's en spierecho's, wat een leuke afwisseling geeft.

Welke verwachtingen heb jij voor de toekomst van FSHD?

Sanne en Eline: Met de opgedane kennis uit het onderzoek van de afgelopen jaren kunnen we klinische trials in FSHD een stuk beter opzetten. Ik verwacht dat we met de kennis van de FSHD-FOCUS 3 studie hier nog een extra stap in kunnen zetten. Daarnaast heb ik in de afgelopen jaren gezien hoeveel mensen werken aan een mogelijke behandeling voor mensen met FSHD. Daardoor zijn we hoopvol dat we de komende jaren iets gaan ontdekken wat het ziekteproces gaat vertragen of stoppen.

Wat wil je tot slot zeggen of delen?

Sanne en Eline: We willen vooral graag alle FSHD-patiënten en hun naasten bedanken voor hun jarenlange inzet, betrokkenheid en motivatie voor deelname aan de FOCUS-onderzoeken. We realiseren ons dat deelname aan wetenschappelijk onderzoek tijd en energie kost van de deelnemers en soms ook belastend kan zijn. Maar zonder hun betrokkenheid waren en zijn de FOCUS-onderzoeken niet mogelijk.

Wie verzorgt het volgende interview?

Anna Greco, PhD-kandidaat en neuroloog in opleiding.