

Duizenden DNA-profielen brengen ons dichterbij de oorzaak van ALS

Sommige analisten doen naast hun 'gewone' werk ook nog onderzoek in het lab. Waar doen ze precies onderzoek naar en wat komt hier allemaal bij kijken? Daar proberen wij achter te komen in deze rubriek.



Analist(en): William Brands
Instelling: Universitair Medisch Centrum Utrecht - ALS Centrum
Onderzoek: Wetenschappelijk onderzoek naar het ontstaan van de spier/zenuwziekte ALS

Stel jezelf even voor

Mijn naam is William Brands, ik ben 25 jaar en heb de opleiding Biologie en Medisch Laboratoriumonderzoek gevolgd in Nijmegen (richting: Cyto-histopathologie). Sinds 2013 werk ik als Junior Research Analist in het UMC Utrecht. Na een lange periode van solliciteren kwam er een vacature vrij in het UMC Utrecht. Deze vacature als analist, bood mij gedurende 6 maanden de mogelijkheid mee te werken aan één van de onderzoeken naar ALS (Amyotrofische Laterale Sclerose). Ik was opgelucht dat er na talloze afwijzingen, door te weinig werkervaring, ook een onderzoeksgroep was die jonge analisten een kans wilde geven! Na deze 6 maanden ben ik gevraagd om opnieuw te solliciteren, nu voor een vacature als Junior Research Analist op hetzelfde lab. Ik ben toen aangenomen voor een periode van minimaal 2 jaar. Tijdens mijn opleiding heb ik me vooral gericht op de cytologische en histologische technieken, terwijl ik in deze baan juist met moleculaire technieken bezig ben. Dit geeft mij de kans om met een nieuwe richting in mijn vakgebied kennis te maken. Tijdens mijn opleiding was ik vooral bezig met het snijden van coupes, immunohistochemische kleuringen of beoordelen van uitstrijkjes. Nu richt ik mij meer op DNA-concen-

traties, integriteits-metingen en grote sequence projecten. Dit maakt mijn werk heel afwisselend en geeft iedere week weer een nieuwe uitdaging.

Wat houdt het onderzoek in?

ALS is een dodelijke spier/zenuwziekte waarbij de motorische zenuwcellen in het ruggenmerg, de hersenstam en de hersenen langzaam afsterven. Deze zenuwcellen kunnen steeds minder signalen naar de spieren versturen, waardoor er een toenemende spierzwakte optreedt. De oorzaak van ALS is nog grotendeels onbekend. ALS komt voor in twee vormen, namelijk sporadische ALS (90%) en familiäre ALS (10%). Bij ongeveer de helft van alle patiënten met familiäre ALS is er een genetische afwijking gevonden in het DNA. Voor sporadische ALS is de oorzaak nog onbekend. In het UMC Utrecht wordt op het lab Experimentele Neurologie onderzoek gedaan naar ALS, PLS, PSMA, SMA en MMN. Voor ALS wordt onderzoek gedaan op basis van genetica, MRI-studies, omgevingsfactoren en functioneel onderzoek. Naast dit onderzoek wordt er ook aan geneesmiddelenonderzoek gedaan (klinische trials), hiervoor zijn wij als lab betrokken om samples te ontvangen, te verwerken en te versturen voor analyse.

Ik werk zelf mee aan verschillende onderdelen op het lab, ik lever de grootste bijdrage aan het onderdeel genetica. Voor de genetica lopen verschillende projecten waar we kijken naar de genetische risicofactoren voor ALS. Een onderzoek waar ik aan mee werk is 'Project MinE'. In dit project wordt gekeken naar hele DNA-profielen van een grote hoeveelheid ALS-patiënten en controles (streven 15.000 ALS-patiënten en 7.500 controle personen). Voor dit project wordt wereldwijd samengewerkt en ontvangen wij uit meerdere landen DNA. Het DNA uit alle landen wordt naar ons lab gestuurd en wij zorgen ervoor dat alle samples op concentratie worden gebracht en randomiseren alle samples zodat deze klaar zijn voor het versturen voor bijvoorbeeld 'Whole Genome Sequencing'. Naast 'Project MinE' werken wij zelf ook aan grote next-generation sequencing projecten. Door de grote hoeveelheid van DNA-samples van Nederlandse ALS-patiënten en controles kunnen we in deze groep op zoek naar nieuwe genetische variaties of werken we aan repliceren van resultaten.

Wat is de zin van dit onderzoek?

Dit onderzoek is nodig omdat er ieder jaar in Nederland 500 nieuwe ALS-patiënten bijkomen, en er nog steeds grotendeels geen oorzaak en geen effectieve behandeling is gevonden. Door samenwerking tussen verschillende ALS

centra over de hele wereld en initiatieven zoals 'Project MinE' komen we steeds een stukje dichterbij.

Hoe lang duurt/duurde het onderzoek?

ALS Centrum Nederland is opgericht in 2003 en sindsdien is gestart met het verzamelen van DNA van ALS-patiënten en controle personen, dit zorgt er onder andere voor dat we nu nog steeds onderzoek kunnen doen naar ALS. Daarnaast is het belangrijk dat ALS onder de aandacht blijft en dat er geld wordt ingezameld zodat het onderzoek kan worden voortgezet.

Wat is jouw bijdrage en wat vind je er leuk aan?

Inmiddels is er een enorme biobank opgebouwd van tien-duizenden DNA samples waar we onderzoek op doen. Op het lab werken we met grote aantallen, en we hebben daarvoor ook veel moeten automatiseren door middel van bijvoorbeeld een pipetteerrobot. We werken erg high-throughput en zijn iedere dag met duizenden samples bezig. In dit onderzoek zijn wij verantwoordelijk voor het DNA (meten van DNA concentraties en integriteit). Daarnaast werk ik aan next-generation sequencing van deze samples, PCR-projecten (projecten waarbij we resultaten willen repliceren), en werk ik mee aan de automatisering

op het lab en de klinische trials.

Ik vind het een mooie uitdaging om me bezig te houden met nieuwe technieken in de genetica. Ik kan heel erg veel leren van collega's en congressen waar ervaringen en kennis worden gedeeld. Voordat ik ging werken in het UMC Utrecht kende ik ALS alleen van de posters in de bushalte. Door het werken voor het onderzoek naar ALS ben ik in aanraking gekomen met patiënten en kreeg ik een beeld van het onderzoek naar deze inmiddels bekende spierziekte (Ja, ook wij werden als lab genomineerd voor de Ice Bucket Challenge!). Door het samenwerken tussen allerlei landen en onderzoeksgroepen wordt er veel informatie en kennis gedeeld, er worden veel artikelen gepubliceerd met nieuwe data, dit zorgt ervoor dat we iedere keer weer belangrijke stappen maken op zoek naar de oorzaak van ALS.
www.als-centrum.nl & www.projectmine.com/nl

Ook jouw onderzoek in de schijnwerper?

Stuur dan een e-mail naar nvml.redactie@nvml.nl onder vermelding van 'Analist en Onderzoek'.

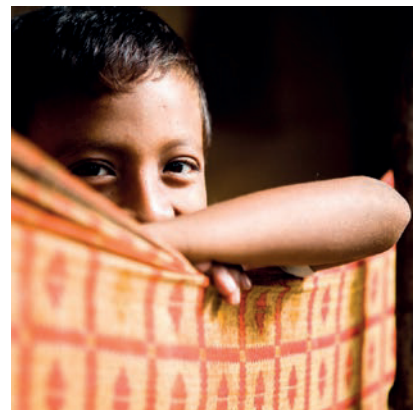
Meet VSO: informatie over werken in een ontwikkelingsland

VSO is een internationale ontwikkelingsorganisatie die door duurzame kennisuitwisseling werkt aan een rechtvaardiger wereld zonder armoede. Op aanvraag van lokale organisaties in ontwikkelingslanden zenden zij deskundigen uit die hun kennis en ervaring daar delen. Lokale organisaties kunnen daardoor hun werk effectiever doen. VSO heeft een paar honderd vacatures per jaar in Afrika en Azië.

Interesse om je kennis te delen en mee te werken aan een wereld zonder armoede? En wil je tijdelijk leven in Afrika of Azië? VSO organiseert een aantal keer per jaar informatiemiddagen. Tijdens deze bijeenkomst kun je presentaties bijwonen over werken in een ontwikkelingsland, de mogelijkheden binnen je vakgebied en de sollicitatieprocedure van VSO. Daarnaast vertellen uitgezonden deskundigen over hun persoonlijke ervaringen en uitdagingen en is er

gelegenheid voor specifieke vragen, bijvoorbeeld over praktische en financiële zaken.

Wil je weten wat VSO jou te bieden heeft? Kom dan naar de Meet VSO op zaterdag 13 februari in Utrecht. Meer informatie en vacatures vind je op www.vso.nl. Hier kun je je ook aanmelden voor de informatiebijeenkomst. Na opgave ontvang je een bevestiging van inschrijving en routebeschrijving.



Cursussen NVML

Aanmelding NVML cursussen geopend

Voor de volgende NVML cursussen is het aanmeldingsformulier te vinden op de website www.nvml.nl:

Meewerkend Leidinggevende plus B NIEUW!

**Aanmelding
geopend per**
26 januari

**Sluitingsdatum
inschrijving**
22 maart