

syndroom van Wagner



WAGNER SYNDROME

nieuwsbrief - newsletter - lettre d'information - 2009 september - vol 1. no. 2

Stamcel- en genterapie

Op *vrijdag 9 oktober* as vindt er in Rotterdam een voorlichtingsbijeenkomst plaats over stamcel- en genterapie bij (erfelijke) netvliesandoeningen.

Sprekers zijn o.a. **prof Jan van Meurs** (Oogziekenhuis Rotterdam / Erasmus MC), **prof Frans Cremers** (UMC Nijmegen, Antropogenetica), en **prof Andreas Gal** (Universiteit Hamburg).

Over het algemeen wordt gevonden dat het oog een zeer geschikt orgaan is voor dergelijke therapieën, omdat je kunt zien wat je doet als je genen of stamcellen inbrengt. En ook kun je met allerlei imagingtechnieken goed volgen wat er daarna gebeurt.

Andreas Gal gaat het hebben over *genterapie*.

Hij zal zijn bijdrage houden in het Engels, maar er is een tolk aanwezig.

Van genterapie wordt gezegd dat dat voor autosomaal (niet op het geslachtschromosoom liggende) dominante aandoeningen als Wagner geen voor de hand liggende therapie is. Het effect van een dominante mutatie zorgt er namelijk voor dat een normaal verlopend biologisch proces geblokkeerd wordt door een eiwit dat er ineens een functie bij krijgt door de mutatie (gain-of-function mutatie). Die verkregen functie kan niet gecompenseerd worden door het normale eiwit dat door het andere allel geproduceerd wordt. Daarom heeft het toevoegen van een normaal gen geen invloed, aldus onderzoekster Karin Littink van het UMCN

Stamceltherapie komt eerder in aanmerking. Hoewel er ook hier nog een lange weg is te gaan. Dit onderwerp zal besproken worden door *Jan van Meurs*.

Hij wil graag al van te voren weten welke vragen er leven bij patiënten. Mail ons dus je vragen, dan kan hij daar in zijn praatje rekening mee houden.

Frans Cremers gaat het tenslotte hebben over een grootschalige dna-screening voor *retinitis pigmentosa* die binnenkort zal starten.

De middag begin om 13.00 en wordt gehouden in het Swedero gebouw aan de Michelangelostraat 46 in Rotterdam. Voor het hele programma plus routebeschrijving, kijk onder 'nieuws' op de site (ook pdf). De bijeenkomst duurt tot 17.00 uur.

Aanmelden voor de bijeenkomst kan via retina@nvbs.nl

'Nieuwe' families

Bij één van de familieleden van de grote familie, afkomstig uit de regio Boekel, Venray en omstreken, die is gevonden via aanmelden voor onze nieuwsbrief, wordt op dit moment via een dna-test gekeken welke variant zij hebben. Zie voor de verspreiding van de Wagners in Nederland de pagina 'samenvatting' op de site.

Ook in Frankrijk is dit voorjaar een 'nieuwe' familie gemeld. Naast de Wagners in Lyon, is er nu ook een familie beschreven in Parijs. Zij melden een niet eerder genoemd fenomeen: een chronische verbreking van de bloed-kamerwater barrière. Dat kan, hoeft niet, een verhoogde oogdruk verklaren. Een artikel is in voorbereiding.

Ook een nieuwe familie in de USA, in Durham, North Carolina. De publicatie daarover, waarin een nieuwe splice variant wordt gemeld in intron 8, wordt dit najaar verwacht (Archives of Ophthalmology).

Nieuw op de site

- Op de Nederlandse pagina's kun je zien waar in Nederland de Wagners zich bevinden. Daar ook uitleg over welke Snip er bij welke familie aan de orde is (pagina [nl_samenvatting](#))
- bij 'developments' uitleg over een mogelijke oorzaak van het vervloeiende glasvocht.
- Franse vertaling is uitgebreid met een eigen homepagina, nieuws en links. Op dit moment wordt er gewerkt aan de pagina's 'symptomen'.
- Via een samenvattingspagina in het Duits wordt een oproep gedaan voor hulp bij het vertalen van de patiëntenpagina's in deze taal.

- *nieuwe pagina's*
- links in het Engels, Nederlands en Frans
- stam cell / genterapie (Engels)
- nieuws in Engels, Nederlands en Frans

Nieuwsbrief

Heb je familie die nog niet is geabonneerd op de nieuwsbrief? Vraag of ze het aanmeldformulier invullen. **En vergeet niet de vragen te mailen over stamceltherapie!!**



www.syndroomvanwagner.nl
PO box 501, 5000 AM Tilburg
T 00 31 13 580 14 22
E info@wagnersyndrome.eu