



1 MILJOEN VOOR DOORBRAAK ERFELIJKE SPIERZIEKTE FSHD 'Prof.dr. van der Maarel wint wetenschapsprijs Prinses Beatrix Spierfonds'

Op 4 september reikt Prinses Beatrix de Prinses Beatrix Spierfonds Wetenschapsprijs uit. Een bedrag van 1 miljoen euro waarmee het Spierfonds vier jaar lang baanbrekend onderzoek mogelijk maakt. Dit jaar werden zes onderzoeksaanvragen ingediend. Hoogleraar medische epigenetica aan het Leids Universitair Medisch Centrum Silvére van der Maarel wint de prijs van 1 miljoen euro. "Het onderzoek dat we afgelopen jaren deden heeft inzicht gegeven in hoe een fout in het DNA de spierziekte FSHD veroorzaakt. En dat was nodig want zonder ontrafeling van het ziektemechanisme kan geen doelgerichte therapie ontwikkeld worden. Met deze prijs proberen we het ultieme doel te verwezenlijken: een doorbraak voor de behandeling voor FSHD."

Meer dan 1000 Nederlanders met FSHD

Facioscapulohumerale dystrofie (FSHD) is een erfelijke spierziekte die in het begin vooral tot uiting komt in de spieren van gezicht, schouderblad en bovenarm. FSHD is een van de meest voorkomende erfelijke spierziekten ter wereld en is niet te genezen. In Nederland hebben naar schatting 2000 mensen FSHD. De volgorde waarin de verschijnselen zich voordoen, verschilt per persoon. Over het algemeen neemt de ziekte naar verloop van tijd toe in ernst, maar dat is per persoon verschillend. Ongeveer 20% van de mensen met FSHD wordt afhankelijk van een rolstoel. Naast afname van spierkracht zijn pijn en vermoeidheid klachten die een rol spelen bij FSHD.

Niet in staat te glimlachen

Veel mensen die FSHD hebben zijn niet in staat om te glimlachen of hun ogen te sluiten als ze slapen. "Onze emoties zijn, door gebrek aan gezichtsuitdrukking, heel lastig te peilen voor een ander. Dat is frustrerend. Mijn gevoel zegt bijvoorbeeld dat ik blij ben en vriendelijk wil glimlachen naar die cassière, maar mijn gezicht doet gewoonweg niet mee!" aldus de 20 jarige FSHD patiënte Anouska Ramakers.

Prinses Beatrix Spierfonds Wetenschapsprijs

Het Prinses Beatrix Spierfonds dat zich inzet voor mensen met een spierziekte financiert veel wetenschappelijk onderzoek. Het is de derde keer dat er zo'n Wetenschapsprijs uitgereikt is. "Wij denken dat je met een lange adem daadwerkelijk verschil kunt maken", aldus Jan-Ite de Ruijter, directeur van het Spierfonds. "1 miljoen is natuurlijk een gigantisch bedrag! We hopen dat met zo'n enorme stimulans, doorbraken geforceerd kunnen worden die anders nog jaren langer hadden moeten duren."

www.prinsesbeatrixspierfonds.nl

Voor meer informatie over het Prinses Beatrix Spierfonds, hoge resolutie beeldmateriaal, interviewaanvragen met diverse woordvoerders of het bijwonen van de uitreiking van de Wetenschapsprijs door Prinses Beatrix tijdens de dansvoorstelling Free To Move op donderdagavond 4 september in het Lucent Dans Theater, kunt u contact opnemen met de PR adviseur van Prinses Beatrix Spierfonds, Olivia M.C. Smulders via olivia@omcworks.nl of via 06-29344552