

de jonge wetenschapper **Emma Koemans**



**Geen patiënt
is hetzelfde**

Hoewel wereldwijd een miljoen mensen ermee te maken krijgen, kent bijna niemand CAA. Zelfs artsen zijn niet altijd op de hoogte van de ziekte, die 40 procent van alle hersenbloedingen veroorzaakt. Daarom zet arts-onderzoeker Emma Koemans (25) zich extra hard in om een medicijn te vinden.

Min of meer bij toeval is Emma Koemans in het onderwerp CAA gerold, maar dat ze wilde onderzoeken was voor de Bredase altijd al duidelijk. ‘Waar mijn fascinatie vandaan komt weet ik niet’, vertelt ze, ‘maar ik ben als kind twee keer opgenomen geweest met een neurologische aandoening. Niks ernstigs, maar blijkbaar triggerde dat toch iets.’ Tijdens haar studie Geneeskunde in Leiden wist ze al in het eerste jaar dat ze meer wilde dan leren uit de boeken. ‘Daarom ben ik gaan solliciteren voor een MD/PhD-traject, speciaal voor geneeskundestudenten, zodat ik me alvast kon voorbereiden op een promotie. Uiteindelijk ben ik met hoogleraar Neurologie Marieke Wermer gaan praten en ben ik bij dit onderzoek betrokken geraakt.’ Een medicijn is het uiteindelijke doel. ‘Eerst moeten we meer weten over het verloop van de ziekte’, legt Koemans uit. ‘Per patiënt zijn er zo veel verschillen: de plaats waar een bloeding ontstaat, hoe vaak iemand een bloeding krijgt, of ze vasculaire demencia ontwikkelen als gevolg van de ziekte. Door middel van een MRI-scan kunnen we de diagnose stel-

len en proberen we “markers” van de ziekte te vinden om een prognose op te stellen. Deze markers vormen tegelijk aanknopingspunten voor therapie. Je kunt immers wel een medicijn ontwikkelen, maar je moet ook kunnen meten of dat effectief is.’

Katwijkse ziekte

Naast de sporadische variant die mensen vaak op latere leeftijd krijgen, kent CAA een erfelijke variant: de Katwijkse ziekte. ‘Het gaat om een genetische mutatie die vele generaties terug ontstaan is in Katwijk’, zegt Koemans. ‘Omdat het gen dominant overerft en zich pas openbaart als dragers al kinderen en kleinkinderen hebben, heeft de ziekte zich kunnen verspreiden. Vroeger bleef men vooral in de eigen regio wonen, dus zie je een grote concentratie patiënten hier in de buurt.’ Die regionale gebondenheid levert soms een stigma op. ‘De erfelijke variant is zeldzaam en buiten deze regio relatief onbekend’, weet Koemans. ‘Soms wordt dan niet de juiste diagnose gesteld en wordt de verkeerde behandeling gegeven. Door al het onderzoek wordt de ziekte in de medische wereld

steeds bekender. Toch kan het voor patiënten lastig zijn om erover te praten, ook al heeft de familie een heel verleden met de ziekte.’

Koemans zit niet alleen achter de MRI-scanner, op dinsdagen werkt ze op de poli. Ze weet precies voor wie ze haar onderzoek doet. ‘Ik zie een hele grote groep patiënten die dezelfde genetische mutatie hebben, maar allemaal zo verschillend zijn. Dat geldt niet alleen voor het verloop van hun ziekte, maar ook voor de manier waarop zij ermee omgaan. Ik heb geleerd dat ik heel goed moet luisteren naar de patiënt, niet alleen de checklist moet afvinken. De individualiteit van elke patiënt is vreselijk belangrijk.’

Toekomst

Hoewel ze zich al vijf jaar verdiept in CAA, is Koemans nog lang niet ‘klaar’ met de ziekte. ‘Juist nu zitten we in een interessante tijd. Er lopen twee grote prospectieve cohortstudies, waarbij we personen langere tijd volgen, en de eerste test van nieuwe medicatie gaat hopelijk binnenkort van start. Alles gebeurt nu, dus daar wil ik bij zijn.’ Toch wil dat niet zeggen dat ze haar leven lang in Leiden blijft. ‘Financiering voor onderzoek is altijd een lastige kwestie, dus dat zou een rol kunnen spelen. Bovendien wil ik ervaring opdoen in het buitenland. Ik zou heel graag een deel van mijn promotieonderzoek willen doen in Boston, aan Harvard. Het is hard werken, maar uiteindelijk zou ik - net als mijn promotoren - kliniek en academie willen combineren.’ ▣



Wat is... CAA?

CAA staat voor cerebrale amyloïd angiopathie. Dat is een ziekte waarbij een eiwit, amyloïd beta, zich

in de kleine vaatjes van de hersenen ophoopt. Het is een eiwit dat iedereen aanmaakt, maar dat normaliter wordt weggefilterd. Door de ophoping worden vaten fragiel of raken verstopt. Omdat

bloedvatjes hierdoor gaan lekken, krijgen mensen met deze ziekte hersenbloedingen. Soms kleine, maar soms ook grote. Een derde van de mensen die een eerste CAA-bloeding krijgen,

komt daaraan te overlijden. Het ziekteverloop van de overige patiënten is heel wisselend. Vaak ontstaan nog meer bloedingen en leidt het tot vasculaire demencia.