

MADE IN
WEST-
VLAANDEREN

howest
De Hogeschool West-Vlaanderen
Lid van de Associatie Universiteit Gent

Gentherapie

Een wondermiddel of een loze belofte?

Studiegebied

Handelswetenschappen en
Bedrijfskunde

Opleiding

Bachelor in de Journalistiek

Academiejaar

2012-2013

Promotor

De heer Karl Vandenberghe

Student

Styn Labeeuw

MADE IN
WEST-
VLAANDEREN

howest
De Hogeschool West-Vlaanderen
Lid van de Associatie Universiteit Gent

Gentherapie

Een wondermiddel of een loze belofte?

Studiegebied

Handelswetenschappen en
Bedrijfskunde

Opleiding

Bachelor in de Journalistiek

Academiejaar

2012-2013

Promotor

De heer Karl Vandenberghe

Student

Styn Labeeuw

Abstract

Voor de meesten onder ons is genterapie iets onbekend. Ik moest het zelf even opzoeken toen ik het woord hoorde vallen in een televisie-uitzending. Er staan maar weinig mensen stil bij een wetenschappelijk onderwerp en dat komt meestal omdat de terminologie en het omzetten van een medisch verhaal naar duidelijke klare taal meer tijd en moeite kost voor een journalist. Gelukkig zijn er programma's zoals *Koppen* en *Reyers Laat* die wel wetenschappelijke reportages of debatten aan bod laten komen.

Maar deze bachelorproef gaat niet over hoe de media omgaat met wetenschappelijke onderwerpen. Deze studie probeert een algemeen beeld te scheppen over genterapie en spitst zich vervolgens toe op de erfelijke oogaandoeningen. De titel van deze bachelorproef is een verwijzing naar de media en hoe zij in het verleden omgingen met het onderwerp. Genterapie werd in de jaren '90 door de media aanzien als een wondermiddel. De onderzoekersgroepen sprongen mee op die kar en maakten allerlei beloftes. Hoe meer aandacht een studie krijgt, hoe meer kans dat een studie gesubsidieerd wordt. Maar heel wat groepen konden hun beloftes niet nakomen en er viel zelfs een dode bij een klinische trial. De pers stelde de veiligheid en ethiek van de genterapie in vraag, waardoor er geen vertrouwen meer was in de nieuwe methode.

Het verleden, het heden en de toekomst van genterapie zijn onderwerpen die sowieso aan bod komen. Het eerste deel gaat over een historisch evenement dat voor een ommekeer zorgde in de medische wereld. Een noodzakelijke ommekeer na de tegenslagen en de beloftes die in de jaren '90 gebeurd zijn. De wetenschappers slaagden er toen in om de structuur van ons DNA in kaart te brengen. Die ene gebeurtenis zorgde voor een enorme evolutie in de wetenschap en bracht nieuwe perspectieven voor de genterapie met zich mee. Vervolgens wordt er uitgelegd wat genterapie nu precies is en wordt de focus verlegd naar de erfelijke ziektes en de oogaandoeningen. Maar naast de theoretische bevindingen moet er ook plaats zijn voor een praktisch voorbeeld. Ik stel een case voor waarbij een patiënt een behandeling onderging voor de ogen en dankzij de genterapie iets beter kan zien. Met dit voorbeeld probeer ik de titel en de belangrijkste onderzoeksvraag van deze bachelorproef te ontcrachten. Daarna wordt er ook aandacht besteed aan het financiële prijskaartje van de genterapie. Wetenschappelijke studies worden meestal gesubsidieerd door organisaties, medische bedrijven die zelf onderzoek verrichten, scholen, of de overheid, maar soms is dit niet voldoende om vooruitgang te boeken. Ten slotte leg ik uit hoe genterapie een rol kan spelen in de toekomstige medische wereld. De futuristische vooruitzichten komen uiteraard ook aan bod, maar de focus ligt vooral op de realistische wetenschappen. Ik stel enkele ethische vragen over de therapie maar zal ze niet beantwoorden omdat het deze bachelorproef gewoon té uitgebreid zou maken. Dat is materie voor een scriptie over de ethiek van genterapie. Ik richt me vooral op de realiteit, breng een praktisch voorbeeld en probeer de essentie van de genterapie duidelijk te maken.

Omdat er maar weinig mensen iets weten over het onderwerp van deze paper, heb ik besloten om genterapie iets eenvoudiger voor te stellen. Daarom dat ik ook wel eens zaken herhaal in deze scriptie om zo een beter beeld te krijgen van de methode. Ik wil het verhaal verstaanbaar maken, zodat niemand verward zou raken in een kluwen van ingewikkelde zinnen en moeilijke termen. Over genterapie schrijven is geen makkelijke taak, maar het is wel enorm boeiend. Ik hoop dan ook dat ik via deze scriptie de interesse kan aanwakkeren en daarmee ook het onderwerp iets meer publieke aandacht kan geven.

Genterapie: wondermiddel of loze belofte?

Abstract(English)

For most of us, gene therapy is something unknown. Most people never even heard about it. I had to look it up too when I first heard the word during a television program. Very few people think it is a scientific subject worth repeating. That is usually because the terminology and the method of converting a scientific story into a clear explanatory article takes more time and effort for a journalist. Fortunately, there are programs such as *Koppen* and *Reyers Laat* who sometimes address scientific reports or debates.

But this bachelor paper is not about how the media deals with scientific topics. This study tries to create an overall picture about gene therapy and focuses on the hereditary eye disorders. The title of this bachelor thesis is a reference to the media and how they have dealt with the subject in the past. Gene therapy in the 1990s was seen by the media as a panacea or miracle solution. The researcher groups jumped on that cart and made all kinds of promises. The more attention a study gets, the more chance a study is subsidized. But many groups did not fulfill their promises and even led to a death case in a clinical trial. The press questioned the safety and ethics of gene therapy leaving no more confidence in the new method.

The past, present and future of gene therapy are definitely important subjects in this paper. The first part is about a historical event that caused a turnaround in the medical world. A necessary turnaround after the setbacks and the promises in the 1990s. The first section describes a historical event which was responsible for a turnaround in the medical world. The scientists managed to map out the structure of our DNA. This event caused a huge evolution in science and brought new perspectives for the gene therapy. Next on the list is an explanation on gene therapy, and afterwards, the focus shifts to the hereditary diseases and eye disorders. But besides the theoretical results, there is need to some space for a practical example. I introduce a case which has experienced a treatment for the eyes and, thanks to the gene therapy, he can see a little bit better. With this example I try to explain the title and the main research question of this bachelor paper. Next I also examined the financial price tag of the gene therapy. Scientific studies are usually funded by organizations, medical companies, universities or the government, but most of the time it isn't enough for making real progress. Finally, I explain how gene therapy can play a role in the future medical world. The futuristic perspective of course will be explained but I will mainly focus on the realistic sciences. I ask a few ethical questions about the therapy, but I won't answer them because it would make this bachelor paper way too extensive. That information is more for a paper on the ethics of gene therapy. I especially focus on the reality, I show a practical example and I try to explain the essence of the gene therapy.

Because only a few people know anything about the subject of this paper, I decided to introduce gene therapy on an easier level. Therefore I try to repeat as many subjects as possible in a way that everybody understands it and has a better picture of the method. I do hope that everyone understands it perfectly well and will not be confused by a few difficult explanations or troublesome sentences. Writing about gene therapy is not an easy task, but in a way it is very captivating. I hope that I can stir up some interest throughout the paper and give the topic more public attention.

Woord vooraf

Gentherapie. De moeilijk te verklaren term is gevallen. Toen ik de voorbije maanden mijn onderwerp moest uitleggen aan vrienden, familie of collega's kreeg ik vaak één van de vijf W-vragen als antwoord. Hoe leg je zo'n onderwerp, met heel wat facetten en medische verklaringen, uit in een halve minuut? En als er dan eens iemand is die de term wel kent, praat hij of zij vooral over de futuristische droomscenario's van gentherapie: hét wondermiddeltje om eeuwig te blijven leven, übermensen, weten wanneer je zal sterven, een pilletje tegen kanker, enzovoort. Ik wil me vooral richten op de wetenschappelijke kant van het verhaal. Hoe belangrijk is gentherapie momenteel en wat zal de toekomst brengen?

Voordat ik aan mijn research begon, was ik nét zoals die ene persoon. Ik had al eens gehoord van de term en meteen legde ik de link naar sciencefictionverhalen. Mijn vragen waren té futuristisch en ik speelde zelfs met het idee om mezelf te laten onderzoeken om op die manier mijn DNA-profiel bloot te stellen. Toen ik informatie verzamelde, besepte ik dat gentherapie nog maar in zijn kinderschoenen staat en dat sommige doelen waaraan ik dacht gewoonweg niet haalbaar waren. Maar dat betekent niet dat er geen vooruitgang wordt geboekt in de gentherapie. Vooral op het gebied van erfelijke oogziektes wordt gesproken van een enorme evolutie. Het oog is een soort private proeftuin voor onderzoekers en heeft een unieke samenstelling. De gentherapie voor erfelijke oogaandoeningen staat dan ook heel wat verder dan bij andere aandoeningen. Deze bachelorproef zal zich vooral richten op de erfelijke oogziektes. Uiteraard kan je heel ver gaan met dit onderwerp. Zo kan ik het hebben over de ethiek, het gebruik van stamcellen en de controverse daarover, de futuristische toekomst en het transhumanisme. Dit zou echter alleen maar leiden tot een verwarrende scriptie die alles wil bespreken, maar tot geen concrete conclusie kan komen. Daarom heb ik besloten om het te hebben over één erfelijke ziekte. Ik moest mijn territorium afbakenen want gentherapie heeft verschillende facetten en bepaalde onderdelen staan nog niet zo ver.

In mijn reportage zal ik het vooral hebben over de ziekte van Leber. Ik geef een algemeen beeld over de gentherapie en richt mij dan meteen op één erfelijke oogaandoening. Op die manier geef ik structuur aan de reportage en kan de kijker makkelijk meevolgen. Om het eenvoudiger te maken bespreek ik een case en vertel ik zijn gebeurtenissen. Op die manier heeft de kijker een emotionele band met de case en kan hij of zij het begrip gentherapie plaatsen. Daarnaast stel ik dan ook de vraag of gentherapie nu een wondermiddel of een loze belofte is. Met de probleemstelling probeer ik de kijker nog meer te betrekken bij het onderwerp.

Ik moet toegeven dat de bachelorproef een echte uitdaging was. Ik heb me dan ook enkele maanden moeten verdiepen in een wetenschappelijk thema waar ik niet thuis in ben. Ik heb gelukkig veel kunnen praten met mensen uit het werkveld. Deskundigen hebben me geholpen bij het begrijpen van de erfelijke oogaandoeningen. In het bijzonder wil ik graag prof. Leroy bedanken, klinisch geneticus aan het UZ Gent. Hij heeft me in contact gebracht met een Vlaamse jongen die geopereerd werd aan zijn ogen en beter kon zien door het toepassen van een gentherapie. Ik dank ook Yannick en zijn ouders om hun verhaal uit de doeken te doen. Zonder hen was ik verloren en zat ik compleet vast met mijn reportage. Zij stonden aan de basis van het slagen van mijn bachelorproef en daarvoor kan ik hen niet genoeg bedanken. Daarnaast wil ik prof. Cassiman bedanken voor de informatie en om mijn kennis over het onderwerp te verrijken. Mijn laatste dankwoord gaat uit naar mijn promotor, Karl Vandenberghe. Hij heeft me terug op het rechte pad gebracht en mijn doel duidelijk gemaakt toen het iets moeilijker ging.

Gentherapie: wondermiddel of loze belofte?

Inhoudsopgave

Inhoudelijke studie.....	9
1. Inleiding	10
2. De wondere wereld van de genetica	12
2.1 Het menselijk genoomproject	12
2.2 De genen, chromosomen en eiwitten	14
2.3 De gevolgen van het genoomproject	15
3. Wat is gentherapie?.....	17
3.1 Erfelijke ziektes	18
3.1 Erfelijke netvliesstoornissen.....	20
3.2.1 Retinitis pigmentosa.....	23
3.2.2 Leber Congenitale Amaurosis.....	25
3.2.3 Retinaal pigment-epitheel(RPE65)	26
4. Yannick	27
4.1 De zoektocht naar antwoorden.....	27
4.2 Een geslaagde operatie en een succesvolle behandeling	28
4.3 Leven met de ziekte van Leber	30
5. De zoektocht naar geldstromen	31
6. De toekomst van gentherapie	32
7. Conclusie.....	35
8. Referentielijst.....	36
Persoonlijke verwerking met oog op het journalistiek eindproduct.....	39
9. Situering van het onderwerp in de media	40
9.1 Televisie	40
9.2 Radio	41
9.3 Print/online.....	42
10. Formatanalyse	43
10.1 Koppen.....	43
11. Scenario	48
12. Biografie gekozen gesprekspartners	51
12.1 Prof. dr. Bart Leroy	51
12.2 Prof. dr. Cassiman.....	52
12.3 Yannick Duwé	53

12.4 Tony Duwé.....	53
13. Planning en logboek.....	54
14. Conclusie.....	55
15. Bijlagen.....	59
16. Journalistiek eindproduct.....	62

Inhoudelijke studie

1. Inleiding

"We used to think that our fate was in our stars, but now we know that, in large measure, our fate is in our genes."

- James Watson

"Ik heb waarschijnlijk goede genen meegekregen van mijn ouders". Een uitspraak die iedereen al wel eens gebruikt heeft bij het krijgen van een compliment. Maar wat als je geen goede genen hebt gekregen van je ouders? Wat als je geboren bent met een erfelijke ziekte en daardoor geen normaal leven meer kan leiden? Dit overkwam Yannick, een jongen met de ziekte van Leber.

In deze scriptie wil ik uitzoeken wat gentherapie nu precies is en welke erfelijke ziektes genezen kunnen worden. Genezen is alvast een groot woord, want gentherapie zit op dit moment in een experimentele fase. Er zijn al een paar mogelijkheden, maar geen enkele biedt de ultieme oplossing voor hun vakgebied.

Ik wil me dan ook richten op een belangrijk onderdeel van de gentherapie en dat zijn de erfelijke oogziektes. De ogen in een menselijk lichaam zijn uniek en bezitten een speciaal afweersysteem, waardoor dat vakgebied een speeltuin is voor experimentele tests. Andere onderdelen, zoals kanker of de ziekte mucoviscidose, staan immers nog niet zo ver. Bij de erfelijke oogziektes wil ik mij dan weer richten op de ziekte van Leber, de aandoening van Yannick. Er moet dringend meer aandacht gegeven worden aan oogziektes en vooral aan die ene ziekte. Volgens prof. Leroy, klinisch geneticus in het UZ Gent, spelen subsidies van partners of bedrijven een grote rol in de verdere ontwikkelingen van de methode, maar daarover zal ik niet zo veel uitbreiden in deze scriptie.

Ik wil de volledige geschiedenis tonen van gentherapie en hoe het allemaal tot zijn recht is gekomen. Ik zou graag een beeld scheppen over de nieuwe methode en dat kan alleen maar als het hele verhaal wordt uitgelegd. Het is dan ook geen makkelijke opdracht omdat er veel medische en wetenschappelijke termen aan bod zullen komen in deze scriptie. Ik zal uiteraard duiding geven waar nodig en voldoende uitleg geven bij de werking van de methode.

Vervolgens neem ik ook een kijkje in de toekomst en wil ik realistische opties aantonen. Wat zal de toekomst brengen voor gentherapie? Wat als gentherapie de sleutel is van een belangrijk menselijk vraagstuk? Zal het ooit een echt wondermiddel worden? Het zijn vragen waarop ik zelf niet meteen een antwoord zal vinden, want niemand weet wat de toekomst zal brengen. Toch is het interessant om dit even aan bod te laten komen.

Waarom ik voor dit onderwerp heb gekozen? Een echt motief heb ik niet, maar wat ik wel heb is een interesse voor de toekomst van de mens. Ik heb me altijd afgevraagd of er ooit een wondermiddel zou kunnen bestaan dat alle ziektes zou kunnen oplossen en dat er een manier zou gevonden worden om langer te leven. Op die manier ben ik terecht gekomen bij het transhumanisme, een filosofie over het verbeteren van de mens. Technieken zoals genetische manipulatie, nanotechnologie, implantaten en zelfs robots komen allemaal aan bod in deze hypothetische vorm van filosofie. Dat klinkt allemaal wel boeiend, maar ook heel moeilijk om een scriptie over te

schrijven. Daarom heb ik besloten om mij te richten op een ander onderdeel van het verbeteren van de mens. Eén die wel al haalbaar is met de huidige medische wetenschap.

Dankzij het programma *Reyers Laat* ben ik op het onderwerp gentherapie gestoten. Prof. Jean-Jacques Cassiman was er te gast om te praten over zijn nieuw boek. Hij had het over de gevaren van de genetische revolutie en de nieuwe behandelingen die op dit moment in ontwikkeling zijn of al worden toegepast. Hij waarschuwt vooral over het misbruik van de bedrijven en hoe zij er commercieel mee omgaan. Zo kan je nu al je volledige DNA-profiel ontdekken via testen en dat kan ook online. Maar die testen gebeuren niet in een Centrum voor Menselijke Erfelijkheid, maar door bedrijven die er maar al te graag munt uit willen slaan. En met die informatie ben ik mijn zoektocht begonnen. De zoektocht naar Yannick.

Het was geen gemakkelijke taak om in ons land iemand te vinden die dankzij gentherapie gered kon worden, maar het is me toch gelukt. Ik wil meer weten over hoe gentherapie Yannicks leven heeft veranderd en ik wil meer bepaald iets bijleren over de erfelijke ziekte retinale dystrofie. Tijdens het gesprek met de jongen heb ik hem gevraagd hoe zijn leven was voor de operatie. “Ik weet het niet”, zei Yannick. “Ik weet niet wat goed zien is en ik wil graag weten wat jij ziet.”

Ik moest meer weten over de jongen, de ziekte van Leber, gentherapie en retinale dystrofie. Daarom besloot ik om me te verdiepen in de wereld van de gentherapie. Het was geen gemakkelijke taak en vaak was ik de naïeve student journalistiek die niets afwist van het onderwerp. Laat ik na al die maanden onderzoek het tegendeel bewijzen.

2. De wonderre wereld van de genetica

2.1 Het menselijk genoomproject

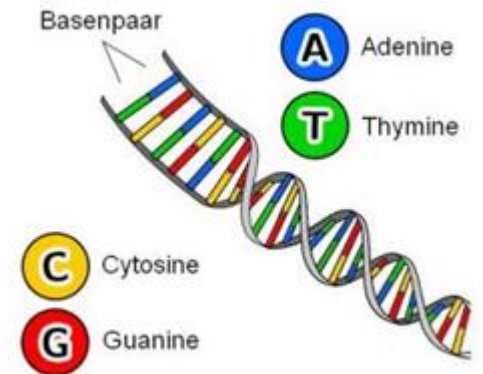
“Ever so often in the history of human endeavour, there comes a breakthrough that takes humankind across a frontier into a new era. ... today's announcement is such a breakthrough, a breakthrough that opens the way for massive advancement in the treatment of cancer and hereditary diseases. And that is only the beginning.”

- Tony Blair bij de aankondiging van het menselijk genoomproject

Probeer eens een wereld in te beelden waar alle ziektes genezen kunnen worden met een pil. Waar erfelijke ziektes geen belang meer hebben en een simpel prikje aandoeningen zoals hartziekten en diabetes zomaar doen verdwijnen. Op die manier werd gentherapie aangekondigd door de medische wereld en de media. Dat was hét beeld van de toekomst en dat allemaal dankzij een wondermiddel, een nieuwe techniek in de genetica. Maar voordat de wetenschappelijke wereld deze droom werkelijkheid konden maken, hadden ze eerst een ander belangrijk programma nodig. Een programma om de structuur van ons DNA in kaart te brengen: het menselijk genoomproject.

In 1990 werd het startschot gegeven voor één van de grootste wetenschappelijke realisaties van onze generatie. De media had het natuurlijk over het allerbelangrijkste gebeuren dat de volledige medische wetenschap op zijn kop zou zetten. De doelstelling van het project lag voor de hand: het in kaart brengen van de DNA-sequentie, het herkennen van alle genen, de menselijke basenparenvorgorde ontrafelen, nieuwe methoden ontdekken en allerlei nieuwe behandelingen toepassen op erfelijke ziektes.

En uiteraard zal ik eerst duiding geven voordat u de wenkbrauwen frons. DNA staat voor desoxyribonucleïnezuur en herbergt de genetische code waarin al onze erfelijke attributen resideren. Het DNA zelf bestaat uit een dubbele keten van basenparen en is spiraalvormig. Een basenpaar is de combinatie van twee basen in de aanvullende ketens van het DNA. Er zijn in totaal vier verschillende basen en de code is bij elke mens anders. De volgorde van de basen wordt *sequentie* genoemd en herbergt alle erfelijke informatie. (Engelen, 2010)



Het project zou zo'n vijftien jaar duren maar dankzij de steun van de Verenigde Staten, de technologische vooruitgang van de informatica en de internationale samenwerking was er al een ruwe schets beschikbaar in 2000. De genetische code van de mens werd blootgesteld dankzij de complementaire krachten van een internationaal conglomeraat onder leiding van de Amerikaanse geneticus Francis Collins. Hij wilde het genoom op een klassieke manier ontrafelen door DNA in grote brokken op te splitsen en vervolgens elk stuk op te delen in kleinere fragmenten. Deze trage manier van werken zou ervoor gezorgd hebben dat het project pas zijn doel zou bereiken in 2007.

Gelukkig was er Craig Venter, een Amerikaanse ondernemer die als eerste de genetische code van een bacterie wist te ontrafelen. Zijn onderzoeksgroep "Celera Genomics" had een andere methode voor ogen. Hij wilde het genoom opsplitsen in miljoenen kleine stukjes en die deeltjes laten lezen

Gentherapie: wondermiddel of loze belofte?

door enkele sequentieanalyseapparaten om vervolgens alle fragmenten terug aan elkaar te plakken. Via deze techniek kon hij de basenparenavolgorde van DNA achterhalen. Op die manier versnelde het tempo en halfweg het jaar 2000 was het eindelijk zo ver: het menselijk genoomproject slaagde erin om de drie miljard basenparen te ontcijferen en zo is men te weten gekomen dat de genetische “blauwdruk” van een mens zo’n 22.500 genen bevat. (Vrieze, 2009)

In juni 2000 was het moment aangebroken voor zowel Venter als Collins. De eerste versie van het genoom was klaar en werd gepubliceerd in twee wetenschappelijke tijdschriften. De twee heren kregen de eer om het bericht mee te delen aan de wereld in een persconferentie met toenmalig president Bill Clinton en premier Tony Blair. Na dertien jaar en drie miljard euro was men er eindelijk in geslaagd om het volledig menselijk genoom te lezen en vrij beschikbaar te maken op internet. (Institute S., 2004)

In 2003 verscheen er een persbericht dat het project volledig afgewerkt was en dat het menselijk genoom voor 99% bekend was. Drie jaar lang hebben ze verder gesleuteld aan de eerste versie, maar ondertussen waren de wetenschappers druk in de weer met andere soortgelijke projecten zoals het ontcijferen van het genoom van andere organismen zoals de muis, de worm en de fruitvlieg. Maar in datzelfde jaar ontwikkelde er zich ook een grote technologische evolutie waardoor er machines op de markt kwamen die het mogelijk maakten om op enkele weken tijd het DNA van één persoon te scannen en dat voor zo’n 25.000 euro. Nu bedraagt het prijskaartje zo’n 3000 euro en binnenkort kan je je volledig profiel laten scannen voor 200 euro. Uiteraard kan je je profiel online laten scannen door commerciële bedrijven, maar meestal kloppen die gegevens niet. Voor de meest betrouwbare gegevens moet je bij de officiële centra zijn. Het online beschikbaar stellen van het menselijk genoom had dus onrechtstreeks ook wel zijn nadelen. (Cassiman, 2012)

Doordat de informatie zo vrij beschikbaar was, zorgde dat meteen voor compleet nieuwe benaderingen en methodes in het onderzoek van de functie van het DNA. Zo kan DNA een handje helpen bij het identificeren van complexe ziektes zoals autisme, reuma, kanker, mucoviscidose en nog zoveel meer. Daarnaast is het ook mogelijk om het genoom van verschillende bevolkingsgroepen te vergelijken en de verschillen tussen mens en dier kunnen eveneens in kaart worden gebracht. Het DNA van een muis bijvoorbeeld komt zo’n 85% overeen met het menselijk DNA. Met de chimpansee is er een gelijkenis van ongeveer 98%. Het is dan ook geen wonder dat er veel wordt geëxperimenteerd met muizen en chimpansees. De mens kan zich uiteraard ook genetisch laten behandelen, wat ervoor zal zorgen dat er nieuwe en efficiëntere methodes op de markt zullen komen om erfelijke ziektes te bestrijden. Anno 2013 staat dit nog in zijn kinderschoenen, maar de komende jaren zullen revolutionair zijn op medisch vlak. (Liem, S., 2000)

Maar wat heeft het menselijke genoomproject nu allemaal mogelijk gemaakt in die tien jaar? De voorspellingen en de grote beloftes van de jaren ’90 zijn er nog niet helemaal, maar het project heeft toch heel wat radertjes in beweging gebracht. Zo zijn er al zo’n 1.800 genen ontdekt die te maken hebben met menselijke ziektes en kan een verdacht gen dat de oorzaak vormt van een erfelijke ziekte in een paar dagen gevonden worden. Er zijn ook meer dan 1000 genetische tests beschikbaar om dokters te helpen bij het analyseren van een erfelijke ziekte en op die manier de patiënt te informeren. Daarnaast zijn er al zo’n 350 medische producten op de markt om de mensheid te helpen en er komen er dagelijks bij. (Institute, 2010)

Nu we de volledige sequentie van het menselijk genoom in handen hebben, moet de grootste uitdaging nog komen. De handleiding is er, maar de inhoud moet nu nog begrepen worden. De taak van de wetenschappers ligt voor de hand: begrijpen hoe al deze complexe onderdelen werken en bepalen hoe ze de inhoud van de pagina's moeten lezen. Uiteraard is er in tien jaar tijd al veel ontcijferd, maar wees er maar zeker van dat er nog vele geheimen verborgen liggen die moeten ontdekt worden. Ik zie het als een Ikea-handleiding: hoe je het draait of keert, je snapt er als een normale mens weinig van en de laatste moer is op mysterieuze wijze verdwenen.

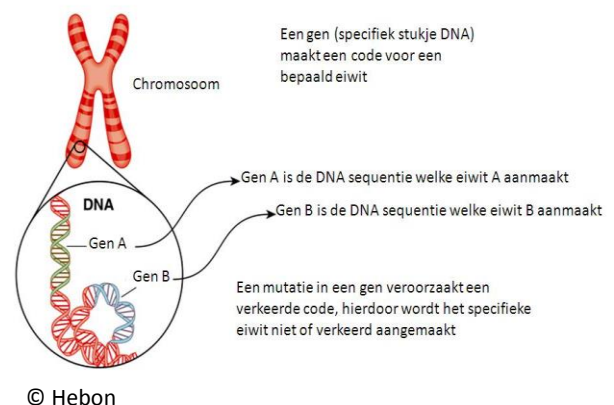
2.2 De genen, chromosomen en eiwitten

Omdat ik zelf niet thuis ben in de wetenschappelijke wereld, was het geen makkelijke taak om alle informatie te analyseren. Ik heb vele teksten moeten herlezen en andere bronnen moeten zoeken omdat het te verwarrend was voor mij. Ik probeer dan ook deze scriptie zo duidelijk mogelijk te maken. Misschien zal ik in herhaling vallen, maar voor dit onderwerp is het een noodzaak. Daarom heb ik besloten om dieper in te gaan op de materie en meer duiding te verschaffen. Voordat we verder kunnen gaan, moeten er eerst enkele basisbegrippen uitgelegd worden.

Alle erfelijke informatie van een mens zit verborgen in zijn genoom en dat genoom is een groep van alle DNA-moleculen. DNA staat voor Deoxyribonucleic Acid oftewel desoxyribonucleïnezuur. Het DNA bestaat uit een dubbele keten van basenparen, opgebouwd uit vier verschillende basen met de klinkende namen adenine(A), cytosine(C), thymine (T) en guanine(G). De keten is spiraalvormig en bevat een soort touwladderstructuur. De erfelijke gegevens zitten in de opeenvolging van de DNA-basen. Je kunt het vergelijken met de letters van een pagina waarmee het DNA geschreven is. Samen vormen ze de code die de cellen van ons lichaam kunnen lezen. (Engelen, 2010)

Ons lichaam bestaat uit miljarden cellen en elke cel heeft een bepaalde kern. Het DNA in de kern van deze cellen is verspreid over 46 chromosomen. Als we het vergelijken met een boek vormen de chromosomen de hoofdstukken van een boek. In elke celkern van ons lichaam zitten twee rijen van 23 chromosomen. Een rij stamt af van de eicel van de moeder, de andere rij is afkomstig van de zaadcel van de vader. De 46 chromosomen bevatten instructies, geregistreerd in het alfabet van DNA. Deze instructie kondigen we aan als een gen. Wat wil dit nu zeggen? Een gen is een stukje DNA dat bestaat uit een instructie om op die manier een eiwit te kunnen produceren. Maar wat is een eiwit? (Hebon, 2011)

De eiwitten of de proteïnes zijn de kleine arbeiders van ons lichaam. De eiwitten bestaan uit aminozuren, beter gekend als de bouwstenen. De opdracht van de proteïnes bestaat vooral uit het opbouwen van het lichaam en ervoor zorgen dat alles goed werkt. Maar het kan dus wel eens fout lopen in ons lichaam. Zo gebeurt het dat een gen een foute code maakt voor een eiwit en dat zorgt voor een soort mutatie. De eiwitten zijn verdeeld onder bepaalde categorieën. Zo zijn er structureiwitten, transporteiwitten en afweereiwitten. (Hebon, 2011)



Zoals al eerder uitgelegd bestaat een gen uit een instructie om een eiwit te maken. Dat eiwit zal op zijn beurt ook een instructie moeten volgen, maar hoe weet het eiwit welke instructie dat ze moet volgen? Het maken van eiwitten gebeurt buiten de kern van elke cel, maar het DNA en de genen zitten binnenin de kern van de cel. Om dit probleem op te lossen wordt er van elke gen dat omgezet moet worden in een eiwit een kopie gemaakt. Dat proces noemen we transcriptie. Het gen, dat afstamt van een dubbelstrengige DNA-structuur, wordt omgezet naar een enkelstrengige RNA-kopie.

Die afkorting staat voor ribonucleïnezuur. De kopie is vergelijkbaar met DNA maar is een stuk flexibeler, waardoor het heel gemakkelijk de kern van de cel kan verlaten. De tweede stap in het proces is de translatie of de vertaling. Elke cel bevat enkele decoders om de instructies in het DNA te lezen en te ontcijferen. De RNA-kopie wordt ontcijferd door eiwitfabrieken oftewel ribosomen. De eiwitfabrieken ontcijferen de instructies in groepjes van telkens drie letters. Elke combinatie van die drie letters of basen komt overeen met één aminozuur. Door die instructies in groepjes van drie te lezen, kunnen de eiwitfabrieken een snoer van aminozuren maken, de bouwstenen van een eiwit. Op het einde van het gen is het snoer compleet en zo wordt een eiwit gevormd.

De eiwitten zijn de arbeiders van het lichaam. Zij doen het zware werk in de cel terwijl het DNA zich enkel kopieert en verder op zijn lauweren ligt te rusten. Maar er gebeurt dan ook heel wat research naar de manier waarop eiwitten precies handelen. Het genoomproject vertelt ons dat de proteïnes samenwerken en gebundeld zijn in verschillende netwerken. Honderden eiwitten werken dan samen aan één taak in de cel, terwijl sommige van die cellen besloten hebben om een extra job erbij te nemen en daardoor betrokken raken bij andere functies en netwerken. Het blootstellen van die netwerken is een belangrijk onderdeel dat nu volop onderzocht wordt. Het vertelt ons namelijk de taak van het DNA. De samenstelling van het DNA kennen is niet genoeg omdat je daarmee het effect en de taak van het DNA niet zal kennen. De samenstelling mag je niet zomaar vertalen naar een functie want die is meestal totaal verschillend en dat komt gewoonweg door de samenwerking van de eiwitten. De samenstelling van DNA is zowaar even belangrijk als dat van de eiwitten. Maar onderzoek is op dit moment volop aan de gang omdat de wetenschappers er nog steeds te weinig over weten. Zoals je merkt is het een hele wirwar en een moeilijke taak om het verhaal te interpreteren. Het is dan ook gemakkelijk om foutjes te maken in een uitleg bij zo'n onderwerp en dat geldt sowieso ook voor de genen, het DNA en de eiwitten. Alleen zijn die fouten meestal onomkeerbaar.

Tijdens het samenstellen van de eiwitten, het DNA en de genen kunnen er allerlei fouten gebeuren. Kleine foutjes die soms een gigantisch grote impact kunnen hebben op het leven van een persoon. Deze afwijkingen vinden plaats tijdens de celdeling. Een goed voorbeeld van een afwijking of "mutatie" is een verandering in de bouwsteenvolgorde van een gen, maar zoals eerder vermeld kan dit ook gebeuren bij de eiwitten. Veel van die afwijkingen of fouten in de code hebben weinig invloed omdat ze maar in een paar cellen voorkomen of omdat ze de instructies niet verstoren. Andere mutaties hebben dan wel weer aanzienlijke gevolgen, waardoor er ziektes ontstaan. Als een persoon drager is van een mutatie, dan komt deze vorm ook voor in de eicellen en de zaadcellen. De mutatie of afwijking kan dan doorgegeven worden aan een kind.(Cassiman, 2012)

2.3 De gevolgen van het genoomproject

De gevolgen van het menselijk genoomproject waren groot en het bracht dan ook enkele opmerkelijke vaststellingen met zich mee. Wat de gevolgen waren voor onze geneeskunde heb ik al

Gentherapie: wondermiddel of loze belofte?

uitgelegd, maar wat het allemaal betekende voor het DNA en welke ontdekkingen er hebben plaatsgevonden nog niet. Zo heeft het menselijk genoomproject voor heel wat verrassingen gezorgd in de medische wereld. We weten al dat eiwitten samenwerken maar er zijn nog zoveel meer ontdekkingen.

Iedere wetenschapper dacht dat het menselijk genoom minstens 100.000 genen zou bevatten, maar daar werd de bal misgeslagen. Zoals eerder vermeld heeft het genoom 22.500 genen. Maar een van de belangrijkste ontdekkingen zorgde toch voor wat oproer. Het DNA draagt iets minder dan 3 procent informatie voor het aanmaken van eiwitten. Het grootste deel van ons DNA, zo'n 97 procent, draagt dus geen informatie, maar dit wil niet zeggen dat ze nutteloos zijn en enkel bestaan om de plaatsbepaling van de genen te behouden. Die 97 procent bevat de controles op de taken van de genen. Zie het als een soort cipier die de gevangenis bewaakt en iedereen die taken uitvoert voor de gevangenis controleert. De genen die niet gecodeerd of vertaald worden naar eiwitten krijgen zelf een taak. Uiteindelijk regelen zij de precieze activiteiten van de genen, zoals de verschillen tussen een kind en een bejaarde of de gecategoriseerde cellen in het lichaam. Dat hoort allemaal thuis in de controles en zonder extra bewaking kan de rest niet functioneren.

Zoals we allemaal weten is ieder mens uniek en dat geldt ook voor het DNA. Iedereen heeft genetisch materiaal en zoals al eerder vermeld worden er kopieën gemaakt van de stukken DNA. Als we de oubollige erfelijkheidsleer zouden moeten geloven, krijgt ieder mens een stuk DNA van zijn vader en een stuk DNA van zijn moeder en die persoon heeft dan van elk stuk DNA of gen twee kopieën. Dit dachten de wetenschappers voordat het genoomproject zijn troeven ontblootte. Het Genoomproject vertelt ons dat er grote verschillen bestaan in de kopieën van de stukken DNA. Sommige mensen hebben bijvoorbeeld vijf kopieën van een stuk DNA terwijl anderen daar zeventien of twintig stukken van hebben. De hoeveelheid kopieën van genen verschilt dus enorm en dat heeft dan ook een grote invloed op de functie van het stuk DNA. Er zijn ook verbanden gevonden tussen het aantal kopieën van een stuk DNA en het ontstaan van bepaalde ziektes.

En hoe zit dat dan met tweelingen? Ze lijken op elkaar dus ze moeten vast en zeker dezelfde stukken DNA hebben! Neen, dit klopt niet. De uitvoerige samenstelling van het DNA tussen tweelingen of zelfs eeneiige tweelingen, die uit eenzelfde eicel op de wereld zijn gebracht, is niet identiek. Dat komt gewoon omdat er in elk lichaam bij de celdeling foutjes gebeuren. De meeste foutjes herstellen zich wel, maar het systeem dat hiervoor zorgt werkt niet zo uitmuntend. Daardoor worden er vaak kleine foutjes toegelaten en ontstaan er verschillen tussen twee personen. Zeg dus nooit meer tegen een tweeling dat ze perfect op elkaar lijken want dat is niet zo.

Daarnaast hebben wetenschappers ontdekt dat omgevingsfactoren een invloed kunnen hebben op de werking van het DNA. Bijvoorbeeld langdurig roken, in een milieuonvriendelijk gebied wonen of veel stress hebben kunnen een druk uitoefenen op het DNA. De samenstelling van het DNA zal niet veranderen, maar de eiwitten rond het DNA kunnen zich wel heel voorzichtig aanpassen aan de omgevingsfactoren. Het stuk DNA kan daardoor niet meer handelen waardoor het DNA muteert en dat kan zich verderzetten in een volgende generatie. Een roker kan dus zijn of haar kinderen vervloeken. Misschien is dit nog een idee voor een nieuwe anti-rookcampagne? (Cassiman, 2012)

3. Wat is gentherapie?

Gentherapie is een medische techniek waarbij genetisch materiaal in de lichaamscellen wordt ingebracht. Zoals al eerder vermeld worden veel ziektes vaak veroorzaakt door afwijkingen in het DNA. De afwijkingen zorgen voor defecte genen en met behulp van deze nieuwe techniek kunnen deze afwijkingen hersteld worden. Door zieke genen te herstellen of gezonde genen toe te voegen kunnen bepaalde erfelijke aandoeningen genezen worden.

Het gen dat wordt ingebracht, zal zich vermenigvuldigen en maakt meer en meer gezonde genen aan, waardoor de genetische afwijking op die manier wordt gecontroleerd. De wijzigingen in het lichaam blijven beperkt en kunnen niet overgeërfd worden door het nageslacht. Deze methode noemen ze somatische gentherapie. Dat is dan ook de enige vorm van gentherapie dat vandaag de dag wordt toegelaten. De andere vorm is Germinale gentherapie, waarbij er genen in de eicellen of de zaadcellen worden ingebracht en ervoor zorgt dat die wijzigingen wel erfelijk zijn, maar die techniek is tot op vandaag verboden.

De somatische gentherapie kent twee aparte behandelingen met elk hun eigen manier om de aangemaakte stoffen in het lichaam te brengen. Met aangemaakte stoffen bedoel ik het genetisch materiaal dat de zieke genen moet herstellen of gezonde genen probeert toe te voegen aan het lichaam. De eerste benadering is de ex vivo gentherapie. Bij deze methode worden de cellen met de afwijkingen uit het lichaam van de patiënt gehaald en vervolgens in het lab opnieuw hersteld. Daarna worden de genetisch hervormde cellen terug in de patiënt gebracht. De andere benadering is de in vivo gentherapie. Hierbij wordt het gen meteen in het lichaam van de patiënt gebracht.

Maar op welke manier gebeurt dat inbrengen? Het middel draagt de naam vector en in de meeste gevallen is dat een virus gemaakt door de mens. Er zijn verschillende soorten vectoren, maar omdat dit deze scriptie niet gaat over biologie en niets bijdraagt aan het geheel zal ik dit niet vermelden. Het inbrengen gebeurt via een injectie, samen met een deeltje genetisch materiaal. In de meeste gevallen gaat het om een goed werkend gen, maar de recente ontwikkelingen maken het ook mogelijk om slecht werkende genen uit te schakelen. Bijlage één geeft een duidelijk beeld van alle manieren waarmee gentherapie wordt ingebracht.

Sommige soorten gentherapie hebben een permanent effect, anderen dan weer tijdelijk. Als het gen bijvoorbeeld in het erfelijk DNA wordt geplaatst, kan dat een blijvend effect uitoefenen. Dat is dan ook de bedoeling bij bepaalde categorieën zoals erfelijke aandoeningen. Het gen zal levenslang in het lichaam verblijven. Bij andere aandoeningen zoals kanker is een tijdelijk effect voldoende. Het doel van gentherapie is het vernietigen van alle kankercellen in het lichaam. De soldaten kunnen zich terugtrekken uit het gebied als de vijand verslagen is. Beter dan dit kan ik het niet voorstellen. (Leemput, 2005)

Naast het inbrengen van het genetisch materiaal is de diagnose stellen ook sterk geëvolueerd. Voordat medici zelfs nog maar kunnen denken aan een operatie, moeten ze eerst weten wat er allemaal aan de hand is. Er moet bepaald worden welk defect gen er bijvoorbeeld voor problemen zorgt of welke erfelijke ziekte je hebt. Met een monster kunnen wetenschappers al heel veel weten over jou. Dankzij de hedendaagse technologische ontwikkelingen is het niet zo moeilijk om het defect gen te detecteren, en dat is grotendeels te danken aan het genoomproject. Het menselijk genoomproject bracht allerlei nieuwe perspectieven op tafel waardoor gentherapie aan een stevige

opmars kon beginnen. Misschien zijn deze bewoordingen ietwat te sterk uitgedrukt, maar toch was het één van de vele nieuwe technieken waarvan wetenschappers schreeuwden dat het een wondermiddel zal zijn in hun nabije toekomst. Het genoomproject zorgde voor grote verwachtingen in de medische wereld, zowel op vlak van diagnoses stellen als de behandeling van erfelijke ziekten. Maar bij welke erfelijke ziektes draagt de therapie nu al een handje bij? (De Paepe, 2009)

3.1 Erfelijke ziektes

Zoals we al weten gebeuren er vaak fouten bij de celdeling. Sommige fouten hebben geen permanente gevolgen, andere fouten vinden plaats in de zaadcel of eicel en kunnen doorgegeven worden aan het nageslacht. Algemeen gezien weet de huidige medische wetenschap meer over de stukjes DNA die aansprakelijk zijn voor erfelijke ziektes. Dankzij de technologische en medische ontwikkelingen is het mogelijk om te weten welke fout aansprakelijk is voor het defect en kunnen we daaruit afleiden welke erfelijke ziekte of afwijking de persoon heeft. Het toepassen van gentherapie bij erfelijke ziektes is vaak relatief eenvoudig omdat bij de meeste erfelijke ziektes sprake is van één defect gen, een fout in het DNA.

Er is een regel uit de klassieke genetica waar de volgende stelling geldt: 'één gen, één eiwit, één ziekte.' Toch moeten de wetenschappers ermee opletten, want deze stelling kan variëren. Zo kan je een tekort aan genen hebben of een slecht eiwit een grote invloed hebben op een erfelijke aandoening. De ene mens kan er ziek van worden, de andere weer niet. En dat is opnieuw een mooi voorbeeld van hoe erfelijke ziektes werken: het hangt duidelijk af van verschillende factoren.

Een voorbeeld van een ziekte die afhankelijk is van deze factoren is mucoviscidose. De taaislijmziekte is een aandoening waarbij het slijm van de patiënt dikker is dan normaal. Het slijm wordt aangemaakt in verschillende organen en creëert allerlei bacteriën. De hoofdorganen zijn natuurlijk de longen, maar ook het spijsverteringsstelsel kan worden aangetast. Als beiden een defect eiwit hebben, kan dat zorgen voor een opstapeling van slijmen die je niet zomaar kan ophoesten. Mucoviscidose is een voorbeeld waarvan de medische wereld weet welk stuk DNA verantwoordelijk is voor de fouten en welke eiwitten er onder moeten lijden. Recente ontwikkelingen tonen zelfs aan dat het niet meer gaat om één fout eiwit in dat stuk DNA, maar 1500 verschillende eiwitten met elk hun eigen gebreken. Wat wil ik daar nu mee zeggen? Drie verschillende personen met dezelfde ziekte kunnen drie verschillende variaties hebben. Zelfs patiënten met dezelfde fout in hun DNA kunnen op een andere manier ziek worden. Het is dan ook logisch dat een ziekte van persoon tot persoon bekeken moet worden. De eiwitten zorgen voor lichte variaties in de ziektes. Als één eiwit niet werkt, dan zijn de andere eiwitten daar het slachtoffer van. Bij andere ziektes is het nog een stuk complexer. Kanker bijvoorbeeld is soms erfelijk, je erft dan een stuk foute DNA, maar dat betekent niet dat dit stuk werkelijk actief wordt gedurende een leven. Bij de niet-erfelijke vorm van kanker ontstaan de DNA-afwijkingen spontaan. Wat we er uit kunnen vaststellen is dat er heel wat verschillen zijn tussen de ziektes. Een ziekte kan zelfs verschillende subcategorieën hebben, elk met hun eigen diagnose en behandeling. In de toekomst zal het dus belangrijk worden dat iedere ziekte een gerichte behandeling krijgt en dat zal niet goedkoop zijn.

Bij vaak voorkomende ziektes speelt DNA een rol, maar die functie is in de meestal gevallen beperkt te noemen. De kans dat iemand bijvoorbeeld suikerziekte krijgt, is afhankelijk van verschillende redenen. Het is een combinatie van honderden stukken DNA die ervoor zorgen dat jij meer kans loopt om suikerziekte te hebben. Het is bijna onmogelijk om gewoon op basis van je DNA vast te

stellen dat dit de reden is dat iemand suikerziekte heeft. Je kunt alleen maar aantonen dat iemand kans loopt om de ziekte over te nemen. (Cassiman, 2012)

Maar gentherapie zelf kan dus toegepast worden op erfelijke ziektes, maar ook opgelopen ziektes zoals darmkanker, borstkanker, huidkanker en nog zoveel meer soorten. Spijtig genoeg is dit nog toekomstmuziek want op dit moment richten de wetenschappers zich op het maken van studies over vormen van kankers. Zowat twee/derde van alle studies baseren zich tegenwoordig op een vorm van kanker. Maar gelukkig zijn er voldoende slimme koppen die experimenteren met erfelijke ziektes. Dankzij die onderzoekers kan gentherapie het leven van veel mensen redden. (Leemput, 2005)

Hieronder vind je een tabel met alle succesverhalen, verdeeld onder types van ziektes en de eerste publicatie. In totaal zijn er zeven erfelijke ziektes die op dit moment met gentherapie te genezen zijn of waarmee de wetenschappers al een enorm grote vooruitgang mee hebben geboekt. Een van de grote succesverhalen is Scid, een stoornis in het afweersysteem en om die reden een dodelijke ziekte. De stoornis schakelt het immuunsysteem uit waardoor een eenvoudige infectie dodelijk kan zijn. De personen met de ziekte moeten altijd in een volkomen steriele omgeving leven. De oorzaak van Scid is het ontbreken van een bepaald gen. Dankzij gentherapie kan het gen dat nodig is om het immuunsysteem in te schakelen worden ingebracht in de lichaamscellen van de patiënt. Dit was wel een van de “makkelijke” ziektes om te genezen want er moest enkel een gen ingebracht worden. Andere ziektes zijn heel wat complexer en vergen heel wat tijd, onderzoek en geld om er een goede gentherapie voor te ontwikkelen. (Fabius, 2002)

Some Gene Therapy Successes

Disorder	Disease type	Patients benefiting	First publication
X-SCID	Immunodeficiency	17/20	2000
ADA-SCID	Immunodeficiency	26/37	2002
Adrenoleukodystrophy	Neurologic	2/4*	2009
Leber's congenital amaurosis	Blindness	28/30	2008
Wiskott-Aldrich syndrome	Immunodeficiency	8/10	2010
β-thalassemia	Hemoglobinopathy	1/1	2010
Hemophilia	Coagulation	6/6	2011?

*Includes a patient treated too recently to see benefit

Science 334: 29-30, 2011

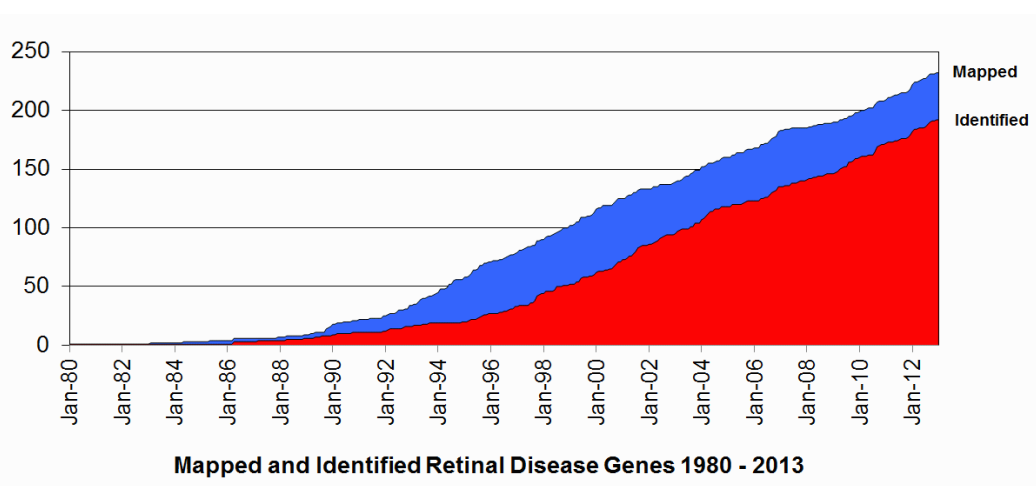
© Science Magazine via J-J Cassiman, 2011

3.2 Erfelijke netvliesstoornissen

Het wordt tijd om iets dieper te graven in de zoektocht naar antwoorden. Na een ietwat langdurige uitleg over DNA, eiwitten en gentherapie wil ik mij concreet richten op één onderdeel van de gentherapie en dat zijn de erfelijke stoornissen in het oog. Erfelijke netvliesstoornissen vertegenwoordigen een groep van aandoeningen die bepaald worden door één genetische factor. Deze aandoeningen worden meestal bestempeld als stoornissen die te maken hebben met een achteruitgang van de fotoreceptoren en het retinaal pigment epitheel (RPE) in de retina. Een fotoreceptor is een uniek type zenuwcel die aanwezig is in het netvlies en de cel moet licht omzetten in elektrische zenuwprikkels. Het retinaal pigment epitheel is de gepigmenteerde cellaag net buiten het netvlies. Die laag voedt retinale visuele cellen en zit stevig vast aan de andere cellen.

Er zijn verschillende soorten aandoeningen en ziektes die in aanmerking komen bij de erfelijke netvliesstoornissen. De indeling van de erfelijke afwijkingen van het netvlies kent drie aparte vormen. Deze scriptie richt zich op één vorm van afwijkingen en dat zijn de retinale dystrofieën. Dit is een verzamelnaam voor zeldzame erfelijke aandoeningen zoals retinitis pigmentosa, ziekte van Stargardt, ziekte van Best, Leber congenitale amaurosis en vele anderen. Ik zal er twee uitvoerig bespreken omdat die het meest te maken hebben met mijn onderwerp. Bijlage twee geeft een voorbeeld van hoe gentherapie wordt ingebracht in het oog. (VeBeS, 2009)

Logischerwijs staat het oog centraal bij deze stoornissen, een orgaan dat een grote rol heeft gespeeld bij de evolutie en de vooruitgang van de gentherapie. Ik wil een algemeen beeld scheppen en mogelijke vragen over het oog beantwoorden. Maar eerst nog enkele statistieken over erfelijke netvliesstoornissen. In de westerse wereld heeft 1 op 3000 mensen te maken met erfelijke netvliesstoornissen. In België lijden er zo'n 6000 mensen aan de stoornissen. Op dit moment zijn er ongeveer 180 genen geïdentificeerd, en dit aantal is heel sterk aan het groeien. Dankzij de onderzoeken komen er meer en meer doelgerichte behandelingen op de markt maar die hebben ook een heel duur prijskaartje. Hieronder vindt u een tabel met Het aantal gestructureerde en geïdentificeerde genen van januari 1980 tot januari 2012. (De Keyser, 2008)

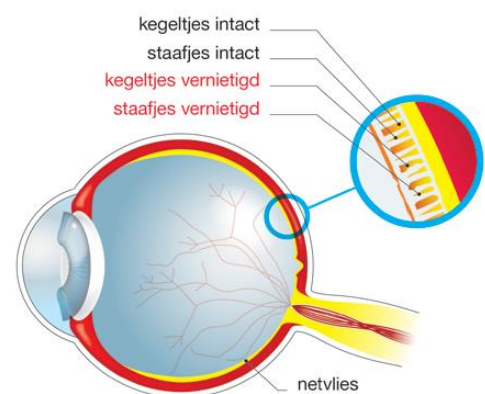


© Retnet, 2013

Waarom is het oog zo toepasselijk als experimenteel orgaan voor de gentherapie? Het oog heeft enkele transparante kenmerken en daardoor kan een injectie in het oog makkelijk onder controle worden gehouden. Daarnaast is het een uniek orgaan met enkele grote voordelen. Om het met andere woorden te zeggen: de artsen hebben een private proeftuin beschikbaar waarin ze kunnen experimenteren. Een oog heeft een gekapselde structuur met een eigen apart afweersysteem. Om het makkelijker uit te leggen zal ik het voorbeeld gebruiken van een vrachtwagen. In dit voorbeeld is de vrachtwagen de injectie. De vrachtwagen heeft een lading mee, een nieuw gen of virus dat moet afgeleverd worden, en normaal gezien moet de vrachtwagen gecontroleerd worden door de douane. Laten we zeggen dat de douane antistoffen zijn. Zoals je weet maakt de rest van het lichaam antistoffen aan tegen het nieuwe gen of virus. Als je een virus inspuit in een been, dan maakt je lichaam onmiddellijk antistoffen aan tegen het virus. Het grote verschil is dat het oog geen antistoffen aanmaakt en dit betekent dat er geen controle of douane aanwezig is. Een beetje zoals het er aan toegaat in Europa. De oogartsengenetici noemen dat een soort immuun privilege, een uniek orgaan in het lichaam. Een private proeftuin waarin oogartsengenetici actief zijn en hun ding kunnen doen.

Hoe werkt een oog nu precies? Zoals we allemaal al weten ben ik geen oogarts noch student geneeskunde dus wil ik het op een heel eenvoudige manier uitleggen. Als we spreken over het oog dan is het netvlies niet ver weg. Het netvlies, of de retina, is een soort lichtgevoelige zone achteraan in het oog. Het oog moet je zien als een soort camera met een lenzensysteem. Het netvlies is de lichtgevoelige clip en vangt licht op. De retina of het netvlies zet dat licht om in elektriciteit, oftewel lichtprikkel (beelden). Via de oogzenuw bereiken de prikkels de hersenen, waardoor we kunnen zien. Die elektrische prikkels zijn de enige taal die onze hersenen verstaan. Alle prikkels worden verstuurd naar plekken achteraan in onze hersenen, waardoor wij objecten en voorwerpen kunnen herkennen. Nu zie ik bijvoorbeeld een document openstaan waarin ik aan het typen ben. Rechts van mij zie ik een muur en links een deur. Ik interpreteer achteraan in mijn hoofd wat ik zie, mijn ogen zorgen ervoor dat die stukken van hersenen de elektriciteit krijgen die ze verstaan en mijn netvlies (retina) doet de vertaling en toont de objecten. (Leroy, 2013)

In het netvlies bevinden zich twee soorten fotoreceptoren en dat zijn de staafjes en de kegeltjes. De staafjes zorgen voor de mogelijkheid om in het donker te zien. Zij zorgen niet voor de kleur, het zicht en de contrasten. De staafjes verdelen zich over het volledige netvlies terwijl de kegeltjes zich groeperen in het centrum van het netvlies. De staafjes zorgen voor zicht als er heel weinig licht aanwezig is en de kegeltjes zorgen voor het scherpe zicht en kleurensicht. Per netvlies zijn er zo'n 6 miljoen kegeltjes en 120 miljoen staafjes.



© Brailleliga

In het proces van vertalen van licht en elektriciteit verbruikt de retina vitamine A. Het type vitamine is een essentiële factor om licht en elektriciteit te kunnen omzetten. Als die vitamine A verbruikt wordt dan moet ze gerecycleerd worden in ons lichaam. Waarom? Omdat ons lichaam zelf niet zoveel vitamine A opneemt en we het meestal uit onze voeding halen. Ons lichaam neemt alvast niet genoeg vitamine A op om te kunnen verbruiken. Om die reden recycleren we het type vitamine en dat gebeurt in een cellaag, diep in het netvlies.

Zoals we al weten bevinden de kegeltjes en de staafjes zich in het netvlies, de kegeltjes voor kleuren en daglicht en de staafjes voor licht in het donker. De staafjes en kegeltjes verbruiken constant vitamine A om te kunnen blijven werken. De verbruikte vitamine A wordt weggegooid en die wordt opgevangen door pigmentcellen. (Van De Keere, 2009)

Die cellen zullen de vitamines opnieuw recyclen en doorsturen naar de staafjes en kegeltjes. Op die manier heb je een soort cyclus van vitamines en kunnen we dankzij de staafjes 's nachts opblijven om te werken aan een eindwerk terwijl het computerscherm een soort belichting vormt voor het netvlies. De cyclus hangt enorm af van het goed werken van het eiwit RPE65. Onthoud de naam van het eiwit goed want het is net dit eiwit dat voor problemen zorgt bij Yannick. Het RPE65 onderdeel werkt gewoon niet goed en om die reden en zo kan hij niet goed zien. Ik zal hierover uitweiden in een ander hoofdstuk.(Van De Keere, 2009)

3.2.1 Retinitis pigmentosa

Retinitis pigmentosa (die onder de naam retinale dystrofie of netvliesdegeneratie vallen) is een verzamelnaam voor een groep van erfelijke oogaandoeningen die gekenmerkt worden door nachtblindheid en een beperking van het gezichtsveld. Soms zijn de symptomen al duidelijk bij de geboorte, maar in sommige gevallen begint de aandoening met een zekere vorm van nachtblindheid tijdens de puberteit. Dit hangt uiteraard allemaal af van het soort gen en de stoornis. Zoals we weten zijn er verschillende factoren en invloeden die een rol kunnen spelen in de evolutie van het gen en is het dus een moeilijke taak om de erfelijke oogaandoeningen op te volgen. (Brailleliga, 2013)

De netvliesziekte komt bij één op vierduizend mensen voor en richt vooral schade toe aan de buitenkant van het netvlies. De staafjes die voor licht zorgen in het donker gaan kapot en hebben een negatieve invloed op de kegeltjes, die maar met 6 miljoen zijn. De plek waar de kegeltjes zitten, het centrale stuk van het netvlies, blijft overeind. We weten dat de kegeltjes zorgen voor kleur en scherpzicht en daarom kan je met de netvliesziekte nog scherp zien maar door het tekort aan staafjes ontwikkel je een vorm van tunnelzicht. We spreken niet echt over een tekort aan staafjes. Ze zitten er uiteindelijk wel nog maar ze zijn gewoon kapot. De eerste fase is nachtblindheid en in een tweede fase loop je overal tegen. Centraal in het netvlies zie je wel alles en herken je nog mensen maar alles errond herken je niet. Een patiënt zal meer en meer last ondervinden en soms zal retinitis pigmentosa het centrale gedeelte van het netvlies aantasten. Zo zal het scherpzicht sterk verminderen en zal je minder kunnen zien. Een kleine hoeveelheid mensen kan blind worden van retinitis pigmentosa, maar gelukkig is dit aantal beperkt. (Engelen, 2012)

De diagnose stellen van RP is geen moeilijke taak voor de oogarts. De oogarts zal een gezichtsveldonderzoek uitvoeren en kijken naar het netvlies. Bij zo'n onderzoek worden de functies van het gezichtsveld gecontroleerd. Mogelijk herkenningfactoren zijn nauwe slagaders en een oranje-gele oogzenuw die normaal mooi geel is. Als dit het geval is, zal de oogarts je meteen een bezoekje voorschrijven aan een universitair ziekenhuis voor een elektrofysiologisch onderzoek. Daar kan de elektrische werking van het oog onderzocht worden en een diagnose vastgesteld worden. Wanneer retinitis pigmentosa voorkomt in de familie kan men al bij de geboorte van een kind de symptomen herkennen. Het kan ook zijn dat het kind de eerste is die de netvliesziekte in zijn genen heeft zitten. Een familielid van vijf generaties ervoor kan bijvoorbeeld dezelfde ziekte opgelopen hebben en die overgedragen hebben in de genen van het kind. Onze genen vormen een medische bibliotheek van de geschiedenis van onze familiestamboom. Als de aandoening niet in de familie voorkomt, zal de diagnose waarschijnlijk veel later vastgesteld kunnen worden. De patiënt kan bijvoorbeeld al enkele jaren met netvliesziekte rondlopen en zich iedere keer aangepast hebben aan de situatie. Zo kan de persoon in kwestie al jarenlang zich bijgestuurd hebben door tijdens het wandelen naar de grond te kijken of heel dicht brieven lezen zonder dat hij of zij het zelf opmerkt. We spreken wel van een langzame achteruitgang en soms lijkt het alsof er periodes van stilstand optreden maar ook periodes van een snellere achteruitgang. Het hangt allemaal af van het type netvliesziekte en het type RP waarvan je drager bent.

De behandeling voor retinitis pigmentosa staat nog niet helemaal op punt. De wetenschappers zijn druk aan het werk om de methodes te verbeteren maar het blijft een heel moeilijke taak om succesvolle benaderingen te zoeken. Volgens prof. Leroy zijn er verschillende onderzoeken naar behandelingsmethoden aan de gang. De eerste vorm is genterapie en er is meteen al iets over op te

merken. Getherapie kan je enkel en alleen toepassen als het netvlies nog goed werkt. Er vroeg bij zijn is meestal de boodschap en in het merendeel van de gevallen is dit niet het geval. (Leroy, 2013)

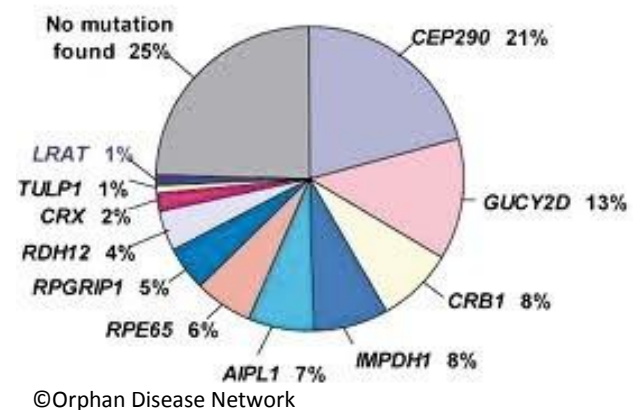
Maar is er nog een andere vorm van therapie, namelijk de mogelijkheid om een transplantatie te ondergaan. De onderzoekers plaatsen een kunstmatig netvlies gebaseerd op zonne-energie-technologie als vervanging voor het echte netvlies. Een kunstmatig netvlies bevat ongeveer 3500 microscopisch kleine zonnecellen die zonlicht opnemen en omzetten in elektrische prikkels. Op die manier worden de fotoreceptoren vervangen en zijn ze overbodig. De eerste netvliestransplantatie vond plaats in 2000 en de operatie was meteen geslaagd. Het behoort dus zeker en vast tot de mogelijkheden voor de toekomst. De controversiële stamceltherapie valt ook onder de term transplantatie. Bij deze vorm zullen de stamcellen een soort netvlies ontwikkelen. In 2009 zijn ze erin geslaagd om stamcellen te ontwikkelen in het oog van een worm. (Daily, 2000)

De derde en laatste manier is een ietwat vreemde methode. Het klinkt als toekomstmuziek, en dat is het ook, maar bionische ogen kunnen misschien wel eens de redding zijn voor netvliesafwijkingen. Er wordt een lichtgevoelige chip achter het netvlies geplaatst en dat toestel zendt prikkels uit naar de zenuwcellen. Zoals u zelf al merkt zijn er heel wat methoden in ontwikkeling en dat kan alleen maar goed zijn voor de medische wereld en de mensheid. Het zal waarschijnlijk nog een tijdje duren voordat er effectief en volop gebruik zal gemaakt worden van deze methoden, maar het is zeker en vast een grote stap in de strijd tegen erfelijke netvliesafwijkingen. (Kraaijvanger, 2012)

3.2.2 Leber Congenitale Amaurosis

Leber congenitale amaurosis of gewoonweg LCA is een verzamelnaam voor erfelijke netvliesandoeningen waarbij kinderen blind worden nog voordat ze zes maanden oud zijn. Leber congenitale amaurosis staat bekend als de ernstigste en vroegst ontwikkelde vorm van retinale dystrofie. De aandoening werd voor het eerst beschreven in 1869 door de Duitse oogarts Theodor Karl Gustav von Leber. Hij was de eerste persoon die een afwijking detecteerde bij baby's onder de zes maand. De baby's zelf waren bijna blind en ontwikkelden geen zicht. Daarnaast hadden ze ook nog nystagmus, een symptoom waarbij de ogen op een eigenaardige manier heen en weer bewegen. Bij dit symptoom zijn de ogen constant op zoek naar een beter beeld. Dit verklaart de zogezegde trillingen in de ogen, wat meestal het eerst wordt opgemerkt door de ouders. (LCA, 2012)

Leber congenitale amaurosis kan je letterlijk vertalen als de aangeboren blindheid van Leber. Congenitaal betekent aangeboren en amaurosis staat voor blindheid. De aandoening zelf is heel divers en tot op vandaag zijn er honderden mutaties in achttien verschillende genen gekend die LCA kunnen veroorzaken. Bij zo'n 30% van alle LCA-patiënten blijft de oorzaak onbekend en kunnen ze geen mutaties vinden. Op dit moment zijn er vooral onderzoeken en experimenten aan de gang met het gen RPE65.



Hoe deze mutaties kunnen plaatsvinden heb ik waarschijnlijk al eens in een ander hoofdstuk uitgelegd, maar omdat ik graag een volledige uitleg wil geven zal ik het nogmaals herhalen. Als mens zijn we gemaakt op basis van twee keer 30.000 genen. De eerste reeks 30.000 genen zitten in de zaadcel van de papa en de tweede reeks 30.000 genen zitten in de eicel van de mama. U bent de combinatie van de twee samen. De eerste cel, de bevruchte eicel, gaat groeien en zich constant opdelen. Net voor de celdeling fotokopieert het zijn of haar genen en krijg je twee dochtercellen met twee keer dertigduizend genen. Die twee dochtercellen gaan opnieuw groeien en je krijgt nog eens een fotokopie van de genen. Vervolgens gebeurt er opnieuw een celdeling en krijg je vier cellen met twee keer dertigduizend genen en zo blijft het verhaal maar doorgaan. Je ziet een kind meteen groeien in de buik van de mama en in elk van die cellen zit een stel van dertigduizend genen van de papa en dertigduizend genen van de mama. Die genen vormen een soort uniek recept en zorgen ervoor dat de bouwstenen van ons lichaam traag maar gestaagd opgebouwd worden. (Leroy, 2013)

Bij Yannick en andere kinderen met LCA is het zo dat hij of zij van de papa en mama een slechte kopie heeft gekregen van ditzelfde gen. Dat gen codeert voor een eiwit genaamd RPE 65 en daar loopt het nu eenmaal fout. Normaal gezien zorgt dat eiwit ervoor dat vitamine A gerecycleerd wordt in het netvlies. Bij patiënten die zowel van de moeder als van de vader een defect RPE65-gen overerven is er een foutieve code aanwezig. Hierdoor wordt er een onjuist RPE65-eiwit aangemaakt en is er maar weinig sprake van recyclage in het lichaam.

De ziekte wordt meestal opgemerkt rond de leeftijd van zes weken. De ouders van het kind zien dat de ogen trillen (nystagmus) of merken op dat de baby herhaaldelijk met de vingers op zijn of haar ogen drukt. Meestal komen de ouders dan terecht bij een gespecialiseerde arts zoals prof. Leroy en

moet de arts allerlei onderzoeken onder narcose uitvoeren. Het kindje kan op zo'n jonge leeftijd nog geen letters lezen en een normaal gezichtsonderzoek hoort ook niet tot de mogelijkheden.

Prof. Leroy test het oogje via lichtflitsen van verschillende lichtsterktes. Op die manier meet hij de opgewekte elektriciteit in het netvlies en kan hij een vaststelling maken. Als er een vermoeden van LCA blijkt te zijn, moet hij er eerst voor zorgen dat andere netvliesafwijkingen getest worden op het kind. Hiervoor moet hij de ouders naar andere specialisten doorverwijzen en dat kan daardoor uiteraard een tijdje duren voordat prof. Leroy een complete diagnose in handen heeft. (Leroy, 2013)

3.2.3 Retinaal pigment-epitheel(RPE65)

Als je spreekt over de ziekte van Leber, dan kan je ook niet anders dan RPE65 erbij vermelden, een gen dat in feite de oorzaak is van de ziekte. De afwijkingen in het netvlies worden veroorzaakt door een defect in het RPE65-gen. Maar wat is de normale functie van het gen RPE65? Het gen bevat instructies voor het maken van een eiwit dat een belangrijk onderdeel is voor normaal zicht te hebben. Het RPE65 eiwit wordt geproduceerd in een dunne laag cellen achter in het oog genoemd retinale pigmentepitheel (RPE). Deze cellaag ondersteunt en voedt de retina, of in andere woorden het netvlies. (RPE65, 2010)

Het eiwit codeert voor het RPE65 gen en is zelf betrokken bij het proces dat licht in het oog in elektrische prikkels naar de hersenen omzet. Het RPE65 eiwit helpt mee om de vitamine A te recyclen in het pigmentepitheel en op die manier is er een soort visuele cyclus aan de gang. Deze recyclage zorgt voor een goede werking van het netvlies, dat een belangrijke rol speelt in het omzetten van beelden naar elektrische prikkels. Die omzetting vindt alleen plaats als er voldoende vitamine A aanwezig is in ons lichaam. Bij vitamines denken we aan voeding en de belangrijkste bronnen voor vitamine A zijn lever, vis en halfvolle melk. Deze producten gebruiken we niet dagelijks en het is dan ook logisch dat ons lichaam te weinig vitamine A opneemt. Om die reden beschikt het netvlies over een methode om voortdurend vitamine A te recyclen. Bij Yannick werd er een fout RPE65-eiwit aangemaakt en functioneerde de recyclage niet zo goed. (Van De Keere, 2009)

Daarnaast kan het eiwit falen door verschillende mutaties in het RPE65-gen. Op pagina 25 kan je duidelijk zien dat er allerlei genen zijn die kunnen leiden tot LCA en alle achttien samen zorgen voor honderden mutaties. Bij het RPE65 eiwit zijn er al meer dan dertig mutaties ontdekt die Leber congenitale amaurosis kunnen veroorzaken. Daarnaast speelt het gen ook een rol bij retinitis pigmentosa. De RPE65 gen mutaties die retinitis pigmentosa veroorzaken verstoren de functie van het RPE65 eiwit, wat uiteindelijk leidt tot verlies van gezichtsvermogen. (LCA, 2012)

Er zijn allerlei experimenten aan de gang omtrent het RPE65-gen. We hebben uiteraard de case van Yannick en de andere Belgische jongeren maar nog voordat deze klinische trials werden uitgevoerd op mensen experimenteerden de onderzoekers vooral op dieren. Dankzij die proefnemingen hadden de onderzoekers het mogelijk om de desbetreffende genen te onderscheiden. Op die manier zorgden de testen voor een dieper inzicht en gedetailleerde achtergrondinformatie. Tussen 1998 en 2006 werden er vooral testen ontwikkeld voor muizen en honden, en met die proefnemingen in handen experimenteerden de onderzoekers met gentherapie. Na de geslaagde operaties met honden en muizen werd het in 2008 tijd voor een klinische trial bij patiënten. Daarvoor hadden de Amerikaanse onderzoekers enkele testpersonen nodig en uiteindelijk kwamen ze via prof. Leroy terecht bij Yannick, de geknipte persoon voor hun profiel. (Plos, 2007)

4. Yannick

4.1 De zoektocht naar antwoorden

Yannick Duwé is een veertienjarige jongen die in Erembodegem woont en Latijn volgt in het DvM Humaniora in Aalst. Hij houdt van gamen, activiteiten doen met vrienden en muziek spelen. Op het eerste zicht lijkt hij dus een normale jongen met een normaal leven. Maar Yannick lijdt aan de ziekte van Leber, een erfelijke oogaandoening die zorgt voor een snel verlies van zicht. De veertienjarige jongen heeft twee operaties achter de rug en dankzij de hulp van prof. Leroy kan hij gewoon naar school gaan en leven zoals een normale tiener. Uiteraard heeft hij hulpmiddelen ter beschikking, zoals een vergrotingsprogramma om teksten te lezen, een bordcamera, audioboeken en een scanner. De ziekte van Leber is een aangeboren en erfelijke aandoening en Yannick kan al zijn hele leven lang weinig zien. “Ik weet niet wat goed zien is, want mijn hele leven lang al heb ik problemen met teksten lezen en zie ik nauwelijks iets,” zegt Yannick. Een uitspraak om even bij stil te staan.

Om zijn levensverhaal beter te begrijpen is het geen slecht idee om te beginnen bij zijn geboorte. Yannick werd geboren als een tweeling en heeft een tweelingzus. Zes weken na de geboorte begonnen de ouders een verschil te merken tussen Yannick en zijn zus. Zijn ogen waren continu aan het trillen en hij volgde niet met zijn ogen terwijl zijn tweelingzus dat wel deed. De ouders namen meteen contact op met het CLB, en daar werd vastgesteld dat er problemen waren met zijn ogen. De dokters van het CLB waren echter niet in staat om een diagnose te stellen. De ouders gingen vervolgens op zoek naar een dokter die hen kon helpen en besloten om naar het UZ Brussel in Jette te gaan, de geboorteplaats van Yannick en zijn zus. Daar werden enkele testen uitgevoerd op Yannick en kregen ze pijnlijke opmerkingen van de oogarts. In Jette zei men dat Yannick blind was. Toen de moeder vroeg of er iets aan gedaan kon worden, zei de dokter kortaf: “Iemand die niet kan lopen, kunnen ze ook geen been geven.” Voor de ouders van Yannick was dit dan ook de druppel. Ze gingen op zoek naar een dokter die hen de oorzaak kon uitleggen. De ouders besloten om alle klinieken van België af te lopen en mails te sturen naar de dokters om toch een antwoord te krijgen op hun vraag.

Toen kwamen ze terecht in het UZ van Leuven en kwamen ze via een oogarts te weten dat Yannick lijdt aan retinale dystrofie. Vervolgens werden ze doorverwezen naar het UZ van Gent en kregen ze voor het eerst een professor voorgeschoteld. Hij wist hen te vertellen dat er een onderzoek bezig was in Londen en dat het misschien interessant zou zijn om bloed te prikken bij Yannick. Nadien hebben ze niks meer gehoord van die professor. Tot ze op een avond een telefoontje kregen van een zekere dr. Leroy. Hij studeerde in Londen, kwam na een tijdje terug naar België en heeft in het UZ Gent het bloedstaal gevonden van Yannick. Aan de telefoon legde dr. Leroy uit dat hij een studie aan het uitvoeren was over de ziekte van Leber en dat hij Yannick wou helpen. De ouders besloten om meteen naar het UZ Gent te gaan en lieten Yannick meteen testen. Dr. Leroy wist meteen wat Yannick precies had en legde de eigenschappen van de aandoening perfect uit. Toen heeft dr. Leroy verteld dat er een studie bezig was in Londen maar ook in Amerika. Bart Leroy had eerst meegewerkt aan de studie in Londen, maar daar vlotte het niet zo goed. Hij nam contact op met de onderzoekers in Philadelphia en twee jaar later kon de familie Duwé naar Amerika vertrekken voor een experimentele behandeling via de methode van de gentherapie.

4.2 Een geslaagde operatie en een succesvolle behandeling

Yannick was de zesde patiënt en het eerste kind ter wereld dat behandeld werd. Samen met een andere Belgische jongen, die anoniem wenst te blijven, onderging hij de experimentele operatie. Prof. Leroy heeft voor Yannick een week verlof genomen om mee te gaan naar Amerika en mocht de operatie bijwonen. Het team bestond uit vijf artsen en twee chirurgen en de operatie zelf duurde amper een uurtje. Voor de ouders voelde het echter veel langer aan. Zij moesten bang afwachten in een groot ziekenhuis terwijl hun zoon werd meegenomen voor een experiment. Als ouder denk je aan het slechtste wat er kan gebeuren en was het vooral bang afwachten.

Maar Yannick had voor de operatie ook enkele angsten waarmee hij moest omgaan. Het zijn niet meteen de meest logische angsten die je kan verwachten van een negenjarig kind. Yannick heeft dan ook een IQ van 148 en denkt aan zijn eigen geluk. Hij zag heel weinig, maar hij was wel perfect gelukkig. Hij vroeg of ze hem konden garanderen dat hij even gelukkig zou zijn na de operatie. Als arts en ouder is het heel moeilijk om die vraag te beantwoorden, want ze wisten dit zelf niet. Tegen een kind van negen mag je niet zomaar alle problemen vertellen en aantonen dat er een kans is op falen. Maar voor Yannick was het de operatie ondergaan en hopen op een succes of binnen een tiental jaar compleet blind worden. Enorm veel keuze hadden ze niet en na de jarenlange zoektocht naar antwoorden hebben ze samen besloten om het risico te nemen. Gelukkig was de operatie geslaagd en werd de behandeling van Yannick voortgezet.

Maar hoe verloopt zo'n operatie en behandeling nu? Met de operatie wilden ze een nieuwe kopie van het gen binnenbrengen in de slecht werkende cellen. De cellen hebben dat gen nodig om een eiwit te maken, die dan op zich gebruikt wordt voor de recyclage van vitamine A. Je hebt een soort vrachtwagentje nodig om de kopie op zijn plaats te brengen. Daarvoor gebruik je een virus dat in het laboratorium specifiek wordt aangepast om een nieuwe kopie van het gen binnen te brengen. Het labo is een fabriek en produceert allerlei vrachtwagens. Voordat je die virussen kunt gebruiken, moet je eerst een operatie uitvoeren. Bij de operatie wordt er een gel weggehaald in de achterkant van het oog, net voor het netvlies. De gel wordt vervangen door een bepaald vocht. Als je dat vocht in de plaats hebt gebracht van dat gel, kan je verder gaan met opereren. Je prikt het netvlies aan met een naald. Die naald gaat net onder het netvlies een klein vochtblaasje inspuiten en in dat vochtblaasje zitten miljarden virussen die als vrachtwagentjes de nieuwe kopie van het gen binnenbrengen in de doelcellen van het netvlies. Met de Amerikaanse naald gaat alles rechtstreeks in het oog en is er geen verlies van virussen. In Londen hebben ze enkele experimenten op dieren uitgevoerd en daar bleek dat er zo'n vijftig procent van het gen aan de naald bleef hangen. Er zijn heel wat factoren gemoeid bij genterapie die een belangrijke rol kunnen hebben in het slagen of falen van de operatie.

Enkele dagen na de operatie zagen de dokters dat de genterapie en de virussen hun werk deden en er effectief sprake was van een verbetering aan het linkeroog. Yannick was de eerste patiënt in de wereld bij wie ze verandering zagen. Dit was dan ook meteen groot nieuws in Philadelphia en de ouders werden overrompeld door journalisten en cameraploegen. Uit dank voor de Amerikaanse onderzoekers en prof. Leroy hebben ze meteen meegewerkt om de geslaagde operatie en de genterapie in een positief daglicht te brengen. Het onderzoek en de experimenten worden gesubsidieerd door de overheid en medische organisaties. Het is dus belangrijk dat het RPE65-onderzoek voldoende aandacht krijgt, zodat het via de media nieuwe subsidies kan verwerven. Een

gentherapie van een erfelijke aandoening kan oplopen tot miljoenen euro's, en als je weet dat die erfelijke aandoening nog eens opgedeeld kan worden in verschillende ziektes en mutaties, dan begrijp je waarschijnlijk goed dat media-aandacht bijna een noodzaak is om subsidies te verwerven. Uit dankbaarheid besloten de ouders om alle interviews te accepteren en een prominente hoofdrol te spelen voor de gentherapie. Het ziekenhuis zelf zag het succes van de operatie als hét evenement van het jaar en Yannick wordt nog steeds jaarlijks vermeld in hun folders en brochures.

Drie weken na de operatie en de nabehandeling mocht Yannick terugkeren naar België. Tijdens die weken werden ze overrompeld door journalisten en moest de net geopereerde Yannick opnieuw wennen aan het licht. De operatie zelf was een grote verbetering en dat werd heel snel opgemerkt. In de terugvlucht merkte Yannick op dat zijn mama blauwe ogen had. Yannick wist niet dat een oog bestond uit een stuk wit en een stuk kleur. De gentherapie heeft gewerkt en een Belgische jongen gaat de geschiedenis in als een van de eersten ter wereld waarbij verbetering werd vastgesteld. Maar dit mag uiteraard niet overroepen worden. Volgens prof. Leroy moeten we vooral nuchter blijven. Yannick had een zicht van 0,7 op 10 en dat zicht is nu gestegen naar 2 op 10, een verdubbeling ervan. Hij blijft uiteraard slechtziend maar we spreken wel over een verbetering. De gentherapie heeft er voor gezorgd dat het oog stabiel blijft zodat Yannick niet blind kan worden in de toekomst.

Vier weken later moesten ze al terugkeren naar Amerika voor de volgende controle. De ouders moesten voor de operatie een contract ondertekenen waarin stond dat ze elke maand terug naar Philadelphia moesten terugkeren voor onderzoeken en opvolging van de patiënt. Op vier jaar tijd hebben ze zo'n 21 keer heen en weer gevlogen, maar ze kregen altijd een correcte behandeling. Nu moeten ze een keer per jaar op controle gaan bij de Amerikaanse onderzoekers, maar Yannick vindt het allemaal zo erg niet. Hij leeft namelijk volgens het motto "Alles voor de wetenschap!" en wil dan ook zo veel mogelijk helpen. In 2011 werd hij opnieuw geopereerd aan het rechteroog. Die operatie zorgde voor een kleine verbetering, maar het effect was niet zo groot. Het doel van de tweede operatie was vooral om beide ogen stabiel te houden. De behandeling focust zich op een klein onderdeel van het netvlies. De rest van het netvlies zou in theorie nog kunnen afsterven, maar de onderzoekers zijn nog op zoek naar een methode om het hele gebied te injecteren en stabiliseren. Daarom probeert prof. Leroy de ouders zoveel mogelijk in te lichten over de vooruitgang van het onderzoek, want de leeftijd van Yannick kan nog een grote rol spelen in de studie. Er is in feite een ideale leeftijd van behandeling met de gentherapie. Yannick is vrij jong behandeld en dat heeft ervoor gezorgd dat de gentherapie effectief de taak goed kon uitvoeren. Maar moest Yannick nog jonger geweest zijn, dan zat de kans erin dat zijn zicht van 0,7 op 10 naar 10 op 10 kon gaan. In theorie is het mogelijk om een baby met retinale dystrofie te opereren en ervoor te zorgen dat hij of zij opnieuw kan zien.

Volgens de professor is het mogelijk dat ze Yannick nog eens zullen moeten behandelen. Op basis van dierproeven hebben de onderzoekers gezien dat ze hem opnieuw moeten opereren in de toekomst om de stabiliteit te behouden. De studie wordt ieder jaar uitgebreid en dankzij jaarlijks onderzoek van Yannick kunnen ze zien of die herbehandeling uiteindelijk nodig zal zijn. De studie staat uiteraard niet stil en intussen worden er nieuwe patiënten behandeld. De wachtlijst is groot en de ouders van Yannick zijn de vertegenwoordigers van de Lage Landen. In totaal wachten er zo'n zes patiënten op een behandeling in Nederland en België. Zoals je merkt komt de ziekte niet frequent voor, maar een succesvolle studie kan de deuren openen voor andere retinale studies. Op die manier

kunnen meer mensen geholpen worden. Uiteraard moet er ook nog voldoende gesubsidieerd worden, maar uiteindelijk is dit wel het teken dat genterapie effectief werkt.

Prof. Leroy blijft er dan ook op hameren dat ze geprobeerd hebben om zijn zicht iets te verbeteren en dan ook te behouden. Dat was het uiteindelijke doel van de genterapie. Het doel was niet om hem perfect normaal te krijgen, want dat is gezien zijn leeftijd onmogelijk. Het komt erop neer dat dit geen sciencefiction meer is en dat er werkelijk resultaten worden geboekt dankzij de klinische trials. Er zijn ook geen nadelen of neveneffecten aan verbonden, omdat het oog nu eenmaal een private proeftuin is waarin de onderzoekers hun ding kunnen doen.

4.3 Leven met de ziekte van Leber

Voor Yannick gaat het leven nu eenmaal verder. Hij blijft schoolplichtig en moet de lessen kunnen volgen, ondanks zijn ziekte. Voor de behandeling was het enorm moeilijk om de juiste school te vinden. De ouders hebben moeten vechten om hem gewoon onderwijs te laten volgen. In de derde kleuterklas is Yannick begonnen met braille lezen en daarvoor moest hij naar Leuven. Daar hebben ze gezegd dat een normale lagere school niet zou lukken en moest hij naar een speciale blindenschool. De ouders hebben hiervoor gevochten en uiteindelijk kreeg hij de kans om normaal onderwijs te krijgen. De schoolkeuze is van enorm belang en de scholen moeten uiteraard zelf mee willen werken. Vervolgens moet je dan nog de kans krijgen van de overheid, want zij moeten subsidies geven en dat is het grote probleem. Volgens het ministerie van onderwijs heb je speciale blinde scholen en iedereen die bijna blind is wordt gecategoriseerd en moet in zo'n scholen les volgen. Voor gewoon onderwijs vraag je aanpassingen die moeten betaald worden. Yannick heeft van het eerste tot het derde leerjaar lager onderwijs kunnen volgen. In die periode hebben ze ontdekt dat hij toch een beetje kon lezen. Blijkbaar heeft hij vanzelf manieren uitgevonden om te kunnen lezen. Zo legde hij zijn boeken in de zon, en door de lichtweerkaatsing kon hij van heel dichtbij de woordjes lezen. Op het einde van het derde leerjaar werd hij geopereerd en vanaf het vierde leerjaar kreeg hij in de lagere school een computer en een bordcamera en daarmee kon hij de lessen volgen. Alle boeken van Yannick werden dan ook gedigitaliseerd en op die manier kon Yannick oefeningen maken en actief deelnemen aan het lesgebeuren. Hij volgt nu les in het DVM Humaniora in Aalst en kan daar zijn middelbaar volbrengen. Hij krijgt enorm veel vrijheid van zijn leerkrachten en mag zelf kiezen welke oefeningen hij maakt. Uiteraard geven ze hem geen voorkeursbehandeling maar ze houden rekening met zijn beperking. Zo krijgt hij meer tijd voor toetsen en wordt hij persoonlijk verbeterd door de leerkrachten. Yannick moet ook iets vroeger op school zijn om zijn laptop met vergrotingssoftware en bordcamera te starten. Hiervoor heeft hij de sleutels van zijn klas in handen. Tijdens de speeltijd blijft hij in klas en heeft hij enkele vrienden die bij hem blijven.

Daarnaast heeft hij ook andere hulpmiddelen om de dag door te komen. Zowel op school als thuis heeft hij een computer met vergrotingssoftware waarmee hij het scherm kan vergroten. Zo kan hij de woorden en letters lezen en maakt hij oefeningen. Hij heeft ook een speciale luisterspeler om audioboeken te beluisteren en een witte stok om op straat te lopen. Yannick gebruikt de stok omdat hij zou gezien worden, waardoor andere mensen gaan opletten. In een drukke menigte bijvoorbeeld kan dit handig zijn en zullen mensen sneller aan de kant gaan. De reflexen van Yannick zijn iets trager dan de gemiddelde mens waardoor hij vaak een begeleider nodig heeft om hem door de massa te leiden. De ouders van Yannick hebben in hun huis alle lampen vervangen door halogeenlampen omdat die veel feller schijnen. Daarnaast hebben ze ook een grote tv aangeschaft en werden de

schoolboeken van Yannick digitaal omgezet. Hiervoor zijn er speciale omzetcentra voor blinden en slechtzienden. Yannick test de software voor en wil andere slechtzienden helpen. Hij heeft ondertussen contact opgenomen met de uitgever en heeft al enkele voorstellen gestuurd om de software te verbeteren.

Maar naast zijn inzet voor andere slechtzienden en schoolwerk heeft Yannick enkele hobby's die hij probeert te onderhouden. Door zijn beperking speelt hij vaak games op zijn computer en maakt hij graag filmpjes met vrienden. Daarnaast speelt hij ook piano en drie jaar geleden werd hij lid van een karateclub in Aalst. Yannick zocht een uitdaging en wilde een sport uitoefenen met andere kinderen van zijn leeftijd. De ouders zijn op zoek gegaan naar een club waar ze een kind met beperkingen kunnen begeleiden, maar die zoektocht viel tegen. Na heel wat afwijzingen kwamen ze terecht bij trainer Patrick De Moor. Hij zag het wel zitten om hem te begeleiden. Uiteraard was dat geen makkelijke taak voor de trainer, want het duurde allemaal iets langer om hem alle bewegingen aan te leren. Gelukkig hadden de andere kinderen begrip voor zijn situatie en probeerden ze hem zo veel mogelijk te helpen. Maar na twee jaar besloot Yannick om de gordel aan de haak te hangen om zich opnieuw te richten op school. Wekelijks een sport beoefenen met een beperking en Latijn volgen is een zware taak om te combineren. (Beel, 2009)

Wat Yannick later wil doen blijft een groot vraagteken. Hij wil zich blijven inzetten voor de wetenschap en wil in die tak verder studeren. Uiteraard zijn er veel beroepen die door zijn beperking niet zal kunnen doen, maar zijn ouders blijven positief en vertelden me dat dit zorgen zijn voor later. Ze zijn nu al zo ver geraakt en ze hebben altijd de moed gevonden om door te zetten. Zo kreeg Yannick alle kansen en willen ze in de toekomst hetzelfde voor hem blijven doen. Yannick heeft het er soms zelf moeilijk mee. Vaak ondervindt hij dat hij bepaalde zaken niet kan zoals andere jongeren, en dat zorgt soms voor een deuk in het zelfvertrouwen. Soms wordt hij met de neus op de feiten gedrukt, waardoor hij het wat moeilijker heeft. De puberteit is sowieso een moeilijke fase voor jongeren en zijn beperking heeft daarop een grote impact. Zo zal hij altijd met het openbaar vervoer moeten reizen, kan hij niet naar de cinema om een Engelstalige film te bekijken en met de fiets naar een fuif gaan op latere leeftijd zal ook moeilijk gaan. Maar Yannick blijft zelf positief en is blij met wat hij heeft. Hij geeft de moed niet op en dankzij de operatie kan hij nieuwe activiteiten uitproberen.

Dankzij zijn IQ van 148 kan hij het heel ver schoppen in de maatschappij. Hij zal niet meer blind worden en zijn ogen blijven stabiel. Dankzij de genterapie kan hij dromen over de toekomst en kan hij er zelf voor zorgen dat die dromen werkelijkheid worden. Zijn ouders zullen er ook alles aan doen om hem te steunen en voldoende kansen te geven. Voor hen is het ook een harde taak om een jonge tiener met een beperking op te voeden. Daarnaast heeft hij ook nog een tweelingzus waarmee ze rekening mee moeten houden. Yannick probeert er gewoon het beste van te maken en nu lukt dat nog vrij goed. Hij krijgt voldoende hulp van zijn ouders, leerkrachten en vrienden waardoor hij een gelukkig leven kan leiden. Met zijn intellect, ondernemingstalent en doorzettingsvermogen kan hij doen wat hij wil. Dat is uiteindelijk allemaal te danken aan prof. Leroy en de experimentele genterapie. De nieuwe genetische methode heeft al meerdere levens gered en er zijn nog andere patiënten die wachten op een behandeling. De genterapie heeft één klein wonder verricht en kan in de toekomst nog veel meer levens redden. Om dit te bereiken hebben de onderzoekers geldstromen nodig om de studie verder te zetten. Maar wie zal de verschillende soorten genterapie subsidiëren en hoe zal dat verlopen? (De Schutter, 2013)

5. De zoektocht naar geldstromen

We moeten de feiten onder ogen zien: algemeen staat genterapie nog maar in zijn kinderschoenen. Uiteraard worden er de laatste jaren grote successen geboekt en ziet de toekomst er rooskleurig uit. Onderzoekers hebben nu de techniek in handen waarmee ze alle DNA-afwijkingen van verschillende ziektes in kaart kunnen brengen. Volgens prof. Cassiman kan er een DNA-profiel opgesteld worden en zit de kans erin dat we op basis van dat profiel meteen zullen weten wat er met ons lichaam scheelt en welke medicatie er nodig zal zijn. Ziektes zoals aids, Parkinson of zelfs kanker kunnen in de toekomst genezen worden. Bij de erfelijke ziektes kan het defecte gen via het profiel meteen worden opgespoord dankzij nieuwe spits technologieën. Dit zou binnen x aantal jaar de werkelijkheid kunnen worden, maar zover staan ze duidelijk nog niet. (Cassiman, 2012)

Er zijn ontelbaar veel wetenschappelijke studies voor ontelbaar veel ziektes in omloop. Er worden verschillende technieken ontwikkeld door medische professionals met als enige doel de ongeneeslijke ziektes te bestrijden. Ze allemaal opnoemen is een onmogelijke opdracht en de meeste studies variëren enorm. Zo kan je de RPE65-genterapie absoluut niet vergelijken met een kanker-genterapie. Alle studies hebben wel één opmerkelijke overeenkomst: ze hebben subsidies nodig om de strijd tegen de ziekte aan te gaan. Geld dat in deze tijden van crisis vaak niet beschikbaar is voor de verschillende soorten studies. Wie gaat er nu nog investeren in een experiment waarvan je niet eens 100% zeker weet dat de studie zal slagen? Als je investeert in iets verwacht je een return-on-investment en bij een enorme tegenvaller zal je er weinig voor terugkrijgen. Kan een variant op Kickstarter en het crowdfunding-principe de studies een handje helpen? Dit bestaat in de vorm van Medstarter, maar er is nauwelijks een haan die er naar kraait. Ligt dit dan misschien aan de verslaggeving van de media en is het onderwerp te moeilijk voor “twaalfjarigen”? Hoe komt het dan de media in Nederland de medische wereld wél een warm hart toedragen? Vragen die misschien zouden passen in een scriptie over medische verslaggeving, maar het is goed om hier eens bij stil te staan. Voldoende media-aandacht kan immers zorgen voor extra subsidies.

Zo spelen er heel wat factoren een belangrijke rol bij de subsidiëring van de studies. Denk maar eens aan de RPE65-genterapie. Die studie heeft in totaal zo’n anderhalf miljoen euro gekost. Als je weet dat er bij Leber congenitale amaurosis zo’n achttien verschillende genen gekend zijn en het totaalaantal bij de erfelijke netvliesstoornissen op zo’n 180 geïdentificeerde genen ligt, dan beseft je hoeveel het zou kosten om alle 180 defecte genen of studies te subsidiëren. En dan spreken we nog maar over het oog, waarvan de ziektes heel wat minder aandacht krijgen dan de genterapie voor kanker of mucoviscidose. En wie zal alles financieren? Als we België als voorbeeld nemen komt een deel van de subsidiëring uit handen van de Belgische burger. Iedereen betaalt voor zijn sociale zekerheid en gezondheidszorg. Wij verdienen centen en financieren onze gezondheidszorg en een deel van dat geld gaat naar de subsidiëring van wetenschappelijke studies. Daarnaast zijn er ook fondsen zoals het Fonds Wetenschappelijk Onderzoek – Vlaanderen en allerlei specifieke fondsen, zoals het Fonds John W. Mouton voor retinopathie en Candle in the Dark - Childvision Research Fund. Het John W. Mouton Fonds deelt elke twee jaar een prijs uit ter waarde van 10.000 euro aan een onderzoeker die een aanzienlijke bijdrage heeft geleverd op het gebied van netvliesandoeningen. Dit is in samenwerking met de Koning Boudewijnstichting en trouwens de eerste keer dat die prijs wordt uitgedeeld. Op die manier proberen ze de onderzoekers aan te moedigen om verder te gaan met de studie en zo resultaten te boeken. (KBF, 2012)

Het geld moet wel opnieuw geïnvesteerd worden in een retinaal onderzoek, maar dat lijkt logisch. Het tweede fonds, Candle in the Dark, werd opgericht om studies over Leber Congenitale Amaurosis te ondersteunen. De organisatie wil helpen aan de ontwikkeling van effectieve behandelingen, zoekt effectief naar manieren om blindheid en slechthoortheid te genezen en geeft subsidies aan gentherapieën voor netvliesafwijkingen. Het fonds werd vooral opgericht omdat er heel weinig financiële en commerciële belangen zijn voor erfelijke retinale ziektes. De organisatie probeert hiermee het tij te keren en wil de Belgische burger bewust maken van het bestaan van de afwijking. De Koning Boudewijnstichting beheert een reeks van fondsen voor medisch-wetenschappelijk onderzoek. Voor kanker zijn er zo'n veertien fondsen beschikbaar en voor neurologische studies bestaan er vijf verschillende fondsen. Daarnaast zijn er nog een hele hoop andere fondsen, specifiek voor hun eigen ziekte. De lijst vind je op de website van de Koning Boudewijnstichting. (Candle, 2011)

Meestal zijn die subsidies niet voldoende om een studie volledig te betalen. Soms zijn de onderzoekers afhankelijk van gulle schenkers of investeerders die er baat bij hebben. De gentherapie voor het RPE65-gen heeft dankzij twee rijke zussen een enorme vooruitgang kunnen boeken. Zonder hen zou de klinische trial van Yannick niet doorgedaan zijn. Een ander voorbeeld van een gulle investeerder is de Amerikaan Steve Wynn. De miljardair heeft een grote rol gespeeld in de uitbreiding van de Las Vegas Strip, een locatie die vooral bekend staat vanwege de verkwistende casino's en de luxe hotels. De casinomagnaat doneert zo'n 25 miljoen dollar aan de universiteit van Iowa zodat de onderzoekers sneller vooruitgang kunnen boeken bij de zoektocht naar behandelingen voor zeldzame, erfelijke retinale ziektes. De onderzoeksgroep krijgt jaarlijks twaalf miljoen dollar van het instituut, maar dankzij de investering kunnen ze tien nieuwe onderzoekers inhuren. Daarnaast heeft de onderzoeksgroep al een succesvolle operatie achter de rug. In 2012 slaagden ze er in om een jonge patiënt met een erfelijke oogziekte te opereren en een slecht werkend gen te vervangen. De onderzoeksgroep hoopt dan ook om binnen tien jaar een werkende methode in handen te hebben waarmee ze zowel kinderen als volwassenen kunnen behandelen. Maar heeft Steve Wynn er nu baat bij om te investeren in deze studie? Op het eerste zicht is het een ietwat vreemde keuze om zomaar een medische studie te financieren. De man lijdt al sinds zijn 29^{ste} aan retinitis pigmentosa, de ziekte die hem stilaan blind maakt. Hij wil er dan ook alles aan doen om anderen te helpen, omdat hij zelf weet hoe het voelt om blind te worden. Steve Wynn heeft momenteel vier casino's in zijn bezit. Als je ooit Las Vegas bezoekt en je zin hebt om enkele dollars te verspelen, ga dan zeker langs bij de casino's van Wynn. Op die manier steun je onrechtstreeks een medisch-wetenschappelijke studie en kan je met een lege portefeuille en een goed gevoel Las Vegas verlaten. (Bannow, 2013)

Volgens prof. Leroy is het geen evidentie om voldoende fondsen te verwerven. Hij is zelf lid van een groep van 32 internationale wetenschappers die eind dit jaar in Toscane zullen samenhokken om zelf een antwoord te vinden op de vraag. De wetenschappers gaan enkele dagen samen in een villa vertoeven, vergaderingen houden en zich afvragen hoe het nu verder moet. Hoe kunnen we subsidies verwerven voor onze studies? Willen de grote fondsen subsidiëren of moeten we hoopvol wachten op de farmaceutische industrie? Kunnen we commercieel gaan om meer aandacht te krijgen? Het zijn allemaal vragen waarop de wetenschappers nog geen antwoord hebben gevonden.

6. De toekomst van genterapie

Praten over de toekomst van genterapie is praten over sciencefiction die werkelijkheid kan worden. Vandaag de dag worden we overspoeld door films, boeken, games en artikels gevuld met verhalen en toekomstdromen over onze technologische en medische vooruitgang. Het merendeel kan je uiteraard categoriseren als pure sciencefiction, maar ergens zit er ook een heel klein stukje waarheid in. Een perfect voorbeeld hiervan is 2001: A Space Odyssey, een sciencefictionfilm uit 1968. Uitvindingen zoals Skype, iPads, het ISS ruimtestation en toeristische ruimtevluchten werden allemaal voorspeld door Stanley Kubrick en Arthur C. Clarke. Ik denk dat het interessant is om die futuristische mogelijkheden in de gaten te houden omdat fictie een echte inspiratiebron kan zijn voor wetenschappers.

Enkele wetenschappers beweren nu al dat het mogelijk zal zijn om een superieur genetisch ras te maken tegen 2045. Toch wens ik dit toch niet te behandelen. Onderzoeksgroepen zitten nu al met de handen in het haar om voldoende subsidies te krijgen van de overheid, fondsen en organisaties. Hoe moeilijk moet het dan niet zijn om financiering te vinden zodat ze mensen genetisch kunnen modificeren? Binnenkort kunnen we misschien zelfs een embryo volledig aanpassen naar onze wil. Wil je dat je zoon of dochter blond is? Via genterapie passen we de genen aan en als het moet zorgen de dokters er wel voor dat hij of zij een goddelijk uiterlijk krijgt. Maar is dit wel ethisch verantwoord? Hoe zal onze commerciële en kapitalistische markt daarop reageren? Zullen er religieuze protestacties ontstaan omdat we God willen spelen? Misschien is dit stof voor een andere paper. De medische progressie van de genterapie krijgt in deze scriptie voorrang. (PTI, 2013)

Als we het over de vooruitgang hebben, kunnen we het menselijk genoomproject niet ontlopen. Dit project heeft veel deuren geopend voor de genterapie en kan in de toekomst een goed hulpmiddel worden. Wetenschappers kunnen het genoom van een mens volledig in kaart brengen maar dit is nog wat te prijzig. In de nabije toekomst wil men die prijs zien dalen tot honderd euro en op die manier kunnen genetische afwijken vroeg gedetecteerd worden. Moest het genoom van Yannick meteen gekend zijn, dan werd het defect gen meteen opgemerkt. Zo zou hij als baby geopereerd kunnen worden en zat de kans er in dat hij tien op tien kon zien. Als er iemand een verhoogd risico loopt op een bepaalde ziekte, zoals Parkinson, kan men vroeg ingrijpen en preventieve medicatie geven om de ziekte tegen te gaan. (Singer, 2008)

In de toekomst zal de genterapie waarschijnlijk iets vlotter verlopen. Wetenschappers zullen meer kennis hebben over de genen, waardoor ze beter weten wat bepaalde genen zullen doen als ze de stukjes inbrengen. Een goed gen kan bijvoorbeeld negatieve neveneffecten veroorzaken in het lichaam. Op dit moment bevindt de therapie zich nog altijd in een experimentele fase, maar binnen enkele decennia zullen er sowieso behandelingen via genterapie in omloop worden gebracht. In combinatie met nanobots, microscopische robots die in het lichaam worden gespoten, kan genterapie een enorm grote rol spelen in onze toekomstige gezondheidszorg. Daarnaast spreekt men ook over manieren om als mens onsterfelijk te worden. Enkele wetenschappers hebben in waterpoliepen, beestjes die nooit lijken te verouderen, een gen ontdekt dat stamcellen kan regenereren. Maar blijkbaar beschikken mensen ook over dat gen. Via een genetische ingreep zou het mogelijk zijn om de leeftijdsbeperking van de mens te verlengen. Maar dat is zeker en vast nog niet voor morgen. De pensioenleeftijd verhogen zou dan pas een logische zet zijn. (CAU,2012)

7. Conclusie

Om tot een conclusie te komen moet ik terugkoppelen naar het prille begin van deze bachelorproef. *Is gentherapie nu een wondermiddel of een loze belofte?* Hoewel ik vaak de positieve kant van het verhaal heb proberen te belichten, is het antwoord op deze vraagstelling eerder genuanceerd te noemen. Het eerste deel van de titel is een verwijzing naar de media en hoe zij hebben gereageerd op de gentherapie in de jaren '90. De Amerikaanse media heeft de gentherapie met grote loftrumpetten aangekondigd en vertelden ons volop over de futuristische mogelijkheden. De wetenschappelijke onderzoeksgroepen zagen hun kans schoon om te profiteren van de plotse interesse. Zo maakten enkele wetenschappers indertijd enkele onhaalbare beloftes om zo subsidies te verwerven voor hun studies. Toen ze hun beloftes niet konden waarmaken, begon die populariteitsgolf tegen hen te keren. Het hek was helemaal van de dam toen er in 1999 een slachtoffer werd gemaakt tijdens een klinische trial. (Emanuel, 2008)

Jesse Gelsinger, een achttienjarige patiënt met een genetische leverziekte, overleed vier dagen na de injectie van een virus. Zijn lichaam reageerde massaal op het ingebrachte virus waardoor zijn organen faalden en hem hersendood maakten. In oudere artikels over de dood van Gelsinger kan je lezen dat het vertrouwen in gentherapie helemaal verdwenen was. Het wetenschappelijke televisieprogramma Horizon op BBC2 verwoordde het zo: "Voor veel mensen is de droom van gentherapie dood. De geneeskundige methode waarvan we tien jaar geleden allemaal droomden is het niet. Het is een zeer selectieve behandeling voor een zeer klein aantal ziekten. Gentherapie kan nog steeds een effectieve behandeling worden voor duizenden mensen, maar het is zeker en vast geen wondermiddel." (BBC, 2003)

Die uitspraak geldt nog steeds na veertien jaar. Gentherapie is noch een wondermiddel noch een loze belofte. De genetische methode zal de huidige geneeskunde niet snel vervangen. Gentherapie kan je wel zien als een soort aanvulling en kan in de toekomst een belangrijke factor worden in de strijd tegen kanker, mucoviscidose, erfelijke oogziekten en andere mogelijke aandoeningen. Binnen een goeie tien jaar zit de kans er in dat er enkele genetische behandelingen in omloop worden gebracht. Vandaag de dag werken de farmaceutische industrie en de medische wereld samen aan allerlei projecten om de systematische aanpak te versterken. Langzaamaan zullen er efficiënte behandelingen uitgewerkt worden, maar we moeten vooral geduldig zijn. Zo'n dingen vragen nu eenmaal veel tijd en het heeft geen nut om hoge verwachtingen te hebben bij de methode. Maar een loze belofte is het zeker niet. Gentherapie heeft nu al tientallen levens gered in zijn experimentele vorm en als je beseft dat dit nog maar het prille begin is, dan zullen er op korte of lange termijn meer patiënten kunnen worden behandeld. Jaarlijks krijgen patiënten nieuwe kansen om deel te nemen aan klinische trials. Op die manier krijgen ze een effectieve behandeling en kunnen er later meer levens gered worden.

Voor Yannick zelf is de gentherapie een soort van wondermiddel geweest. De operatie heeft een grote impact op zijn leven gehad. Dankzij de gentherapie kan hij hulpmiddelen gebruiken en een relatief normaal leven leiden. De methode bewijst zich iedere dag opnieuw waardoor er traag maar gestaag vertrouwen wordt opgebouwd. Laten we de onderzoeksgroepen de kans geven om efficiënte behandelingen uit te werken. De gentherapie zal sowieso zijn plaats verdienen in de moderne geneeskunde maar we moeten vooral afwachten. Geduld is een schone zaak in de wetenschap.

8. Referentielijst

- Bannow, T. (2013, Augustus 9). *\$25 million gift to University of Iowa will fight blindness*. Opgeroepen op Augustus 10, 2013, van Des Moines Register: <http://www.desmoinesregister.com/article/20130809/NEWS/308090055/-25-million-gift-to-University-of-Iowa-will-fight-blindness?gcheck=1>
- BBC. (2003, Februari 27). *Trial and Error - programme summary*. Opgeroepen op Augustus 11, 2013, van Horizon, BBC Two: <http://www.bbc.co.uk/science/horizon/2003/trialerror.shtml>
- Beel, V. (2009, November 27). Hoe Yannick een sportclub vond. *De Standaard*, p. 12.
- Brailleliga. (2013). *Retinitis Pigmentosa*. Opgeroepen op April 28, 2013, van Brailleliga: <http://www.braille.be/nl/documentatie/oogaandoeningen/retinitis-pigmentosa>
- Candle. (2011). *Candle in the Dark- Childvision Research Fund*. Opgeroepen op Augustus 11, 2013, van King Baudouin Foundation: <http://www.kbs-frb.be/fund.aspx?id=293786&langtype=1033>
- Cassiman, J.-J. (2012). *De genetische revolutie*. Antwerpen: Luster Uitgeverij.
- CAU. (2012, November 13). *Solving the mystery of ageing*. Opgeroepen op Augustus 11, 2013, van Christian-Albrechts-Universität Kiel: <http://www.uni-kiel.de/aktuell/pm/2012/2012-332-foxogen-e.shtml>
- Daily, S. (2000, Juli 3). *First Silicon Chip Artificial Retinas Implanted In Blind Patients*. Opgeroepen op Mei 21, 2013, van Science Daily: <http://www.sciencedaily.com/releases/2000/07/000703101426.htm>
- De Keyzer, H. (2008, Juli 22). *Gentse onderzoekers leggen genetische oorzaak van een aantal netvliesziekten bloot*. Opgeroepen op April 28, 2013, van UZ Gent: <http://www.uzgent.be/wps/wcm/connect/nl/web/Over+UZ+Gent/pers/persberichten/Persbericht%20genetische%20netvliesziekten%20oftalmogenetica>
- De Paepe, A. (2009, Februari 7). *Gentherapie anno 2009*. Opgeroepen op maart 17, 2013, van Kerknet: http://www.kerknet.be/admin/files/assets/subsites/2306/documenten/2009-3_3_gentherapie.pdf
- De Schutter, A. (2013, April 27). Het verhaal van Yannick. (S. Labeeuw, Interviewer)
- Emanuel, E. J. (2008). *The Oxford textbook of clinical research ethics - The Gelsinger Case by Robert Steinbrook*. Oxford: Oxford University Press.
- Energy, U. D. (2003). *Human Genome Project*. Opgeroepen op Maart 3, 2013, van Human Genome Project Information Archive: http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/index.shtml

- Engelen, M. B.-v. (2010, Juli 31). *DNA*. Opgeroepen op Maart 2, 2013, van Erfelijkheid.nl:
<http://erfelijkheid.nl/node/456>
- Engelen, M. B.-v. (2012, December 10). *Retinitis Pigmentosa*. Opgeroepen op April 29, 2013, van erfelijkheid.nl: <http://www.erfelijkheid.nl/node/371>
- Et al, V. D. (1998). *Het Humaan Genoom Project*. Opgeroepen op Maart 3, 2013, van EIBE:
<http://www.ipn.uni-kiel.de/eibe/UNIT14NL.PDF>
- Fabius, A. (2002). *Gentherapie*. Opgeroepen op Maart 2013, 19, van Universiteit van Amsterdam:
http://staff.science.uva.nl/~dcslob/lesbrieven/armida/#_top
- Haisma, H. J. (2008, April 10). *De ontwikkeling en toekomst van gentherapie in Nederland*.
 Opgeroepen op Maart 19, 2013, van Forum Biotechnologie en genetica.
- Hebon. (2011). *Erfelijke kanker*. Opgeroepen op Maart 4, 2013, van Hebon:
<https://www.hebon.nl/borst-eierstokkanker-erfelijkheid/erfelijkheid-en-kanker/erfelijke-kanker?id=20>
- Institute, N. H. (2010, oktober). *Human Genome Project Fact Sheet*. Opgeroepen op Maart 4, 2013, van National Institutes of Health:
<http://report.nih.gov/nihfactsheets/Pdfs/HumanGenomeProject%28NHGRI%29.pdf>
- Institute, S. (2004). *The Humane Genome Project*. Opgeroepen op Maart 3, 2013, van Wellcome Trust Sanger Institute: <http://www.sanger.ac.uk/about/history/hgp/>
- KBF. (2012). *Fund John W. Mouton for retinopathies*. Opgeroepen op Augustus 11, 2013, van King Baudouin Foundation: <http://www.kbs-frb.be/fund.aspx?id=300896&langtype=1033>
- Kolb, H. (2011, Oktober 8). *The Organization of the Retina and Visual System*. Opgeroepen op Maart 25, 2013, van Webvision: <http://webvision.med.utah.edu/book/part-i-foundations/simple-anatomy-of-the-retina/>
- Kraaijvanger, C. (2012, September 3). *Bionisch oog laat blinde vrouw weer zien*. Opgeroepen op Mei 21, 2013, van Scientias: <http://www.scientias.nl/bionisch-oog-laait-blinde-vrouw-weer-zien/70739>
- LCA. (2012). *Leber Congenital Amaurosis (LCA)*. Opgeroepen op Mei 1, 2013, van Orphan Disease Network: <http://www.orphandiseasenetwerk.org/leber-congenital-amaurosis-lca/>
- Leemput, J. v. (2005, December). Flitscursus gentherapie. *Monitor*, pp. 18-19.
- Leroy, B. (2006). *Contribution to the understanding of genotypes and phenotypes in inherited retinal dystrophies : leber congenital amaurosis and autosomal dominant vitreoretinopathy*.
 Gent: Nautilus Academic books.
- Leroy, B. (2013, April 2). Informatie over gentherapie . (S. Labeeuw, Interviewer)

- Liem, S. (2000, September). *Het Humaan Genoom Project op Internet 2*. Opgeroepen op Maart 4, 2013, van Nederlands Tijdschrift voor Tandheelkunde: <http://www.ntvt.nl/artikel/107/9/het-humaan-genoom-project-op-internet-2?download=1>
- oogartsen.nl. (2011). *Erfelijke vormen van macula degeneratie (jonge leeftijd), dystrofie*. Opgeroepen op Mei 1, 2013, van Oogartsen.nl: http://www.oogartsen.nl/oogartsen/glasvocht_netvlies/macula_degeneratie_juveniel/
- Plos. (2007, Juni 26). *Canine and Human Visual Cortex Intact and Responsive Despite Early Retinal Blindness from RPE65 Mutation*. Opgeroepen op Mei 2, 2013, van Plos Magazine: <http://www.plosmedicine.org/article/info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pmed.0040230>
- PTI. (2013, Februari 25). *Super-humans like the X-Men will exist in 30 years'*. Opgeroepen op Augustus 11, 2013, van Economic Times: http://articles.economictimes.indiatimes.com/2013-02-25/news/37289432_1_humans-evil-mutants-genetic-experiments
- Retnet. (2013, Juli 25). *Summaries of Genes and Loci Causing Retinal Diseases*. Opgeroepen op Maart 20, 2013, van Retnet: <https://sph.uth.edu/Retnet/sum-dis.htm>
- RPE65. (2010, Augustus). *RPE65*. Opgeroepen op Mei 5, 2013, van Genetics Home Reference: <http://ghr.nlm.nih.gov/gene/RPE65>
- Singer, E. (2008, April 17). *The \$100 Genome*. Opgeroepen op Augustus 11, 2013, van Technology Review: <http://www.technologyreview.com/news/409919/the-100-genome/>
- Van de Keere, H. (2009, November 6). *Gentherapie laat kinderen met aangeboren blindheid zien. Artsenkrant.*
- VeBeS. (2009). *Retinitis Pigmentosa*. Opgeroepen op April 27, 2013, van Vereniging van Blinden en Slechtzienden: <http://www.vebes.be/Weetjes/RP.aspx>
- Vermij, P. J. (2000, Januari 13). *Gentherapie: het einde van een droom. Intermediar.*
- Vrieze, J. d. (2009). *DNA etcetera. Alles over DNA*. Nijmegen: Centre for Society and Genomics.

Persoonlijke verwerking

9. Situering van het onderwerp in de media

De meeste mensen hebben nog nooit van gentherapie gehoord. Ze weten wel wat genen zijn maar voor de rest is het iets compleet nieuws voor hen. Ik moet dan ook toegeven dat mijn onderwerp nauwelijks in de media verschijnt. Ik heb het recent nog gevraagd aan een medewerker van het televisiemagazine Koppen maar ze hebben geen enkele intentie om een reportage over gentherapie te maken. Daarnaast hebben ze nog geen specifieke reportage gemaakt over het onderwerp. Uiteraard zien we prof. Cassiman vaak opduiken om te spreken over DNA maar verder dan dat gaat het niet. Zo was er in het programma Telefacts een reportage over het testen van je DNA. Het is niet gemakkelijk om het onderwerp te situeren in de media. De Standaard en De Morgen schrijven wel iets vaker over de gentherapie dan andere media.

9.1 Televisie

Wat: Reportage over het tienjarig bestaan van het menselijk genoomproject en de positieve gevolgen voor mensen met een erfelijke ziekte.

Waar: BBC Horizon

Datum: 2010

Als televisiereportage koos ik voor een aflevering van BBC Horizon. Persoonlijk denk ik dat het interessant is om een reportage van een ander land te analyseren. En we hebben het hier over de BBC en het wetenschappelijke programma Horizon, een zender die bekend staat om zijn kwaliteitsvolle producties.

De reportage begint met een originele, langdurige intro met een voice over. De beelden zijn een leuke mix en sluiten perfect aan met het thema. Vervolgens stellen ze drie cases voor en alle drie lijden ze aan een genetische ziekte. Ze laten de personen aan het woord met enkele quotes. De voice over stelt vragen om de interesse te wekken bij de kijkers en daagt hen uit om na te denken. De intro duurt zo'n twee minuten en ik heb meteen een opmerking. Ik heb het gevoel dat je als kijker sneller mee stapt in het verhaal omdat de reportage een afgerond geheel is en geen presentator nodig heeft. De reportage begint meteen met de case van een vrouw die lijdt aan mucoviscidose. De reportagemakers wilden tonen wat ze doet van werk en hoe ze leeft. Daarna spelen ze in op de ziekte, wat zorgt voor een kleine spanningsboog. De kijker ziet de vrouw zwaar hoesten en vraagt zich af wat ze heeft. Vervolgens tonen ze beelden van haar dagelijkse behandeling en interviewen ze haar. De reportagemakers schakelen daarna over op het wetenschappelijke verhaal. De kijkers kunnen een connectie maken met de case. Dan leggen ze uit wat het menselijk genoomproject is. Er worden beelden gebruikt van de speech van Blair en Clinton tijdens de voorstelling van het project. Na het informatieve stuk met voice over besloten ze om een tweede case voor te stellen. Uiteindelijk stellen alle cases dezelfde vraag: Hoe dicht staan we bij de belofte die ze tien jaar geleden hebben gemaakt? Er wordt opnieuw informatie vrijgegeven over de genen en de derde en laatste case wordt voorgesteld. De reportagemakers hebben drie verschillende personen uitgekozen met elk hun hobby's en manieren om hun erfelijke ziekte draagbaarder te maken. De laatste persoon loopt marathons en heeft de *Marathon Des Sables* gelopen, een van de zwaarste voettochten ter wereld. Prachtig dat ze daarvan beelden hebben kunnen nemen. De voice over herhaalt de hoofdvraag en meteen schakelen ze opnieuw over naar de eerste case.

Zij kreeg de kans om even te kijken naar het project. Maar ze wil meer weten over hoe ze kan genezen. Over hoe ze kan genezen via genterapie. De voice over legt uit wat genterapie is en vervolgens laten ze een deskundige aan het woord via de case. De case stelt vragen aan de deskundige en de professor legt uit. Een originele manier en het werkt wel! De case krijgt een kans om met mensen te spreken die dankzij genterapie een normaal leven kunnen leiden. De reportagemakers gaan samen met de case op zoek naar antwoorden. Toch een heel interessante invalshoek en het is iets dat we niet veel zien in programma's zoals Koppen of Panorama. De reportage gaat verder en de case komt uiteindelijk terecht in het Sanger Instituut. De case krijgt opnieuw uitleg van de deskundigen van het instituut en ze vertelt eveneens haar verhaal. Het gaat vooral om haar kind. Ze heeft schrik dat het kind dezelfde ziekte zal hebben. Toen ze hoorde dat er binnen twintig jaar manieren zullen bestaan om die ziekte bestrijden, was ze enorm hard aan het glimlachen. Er ontstaat een sterke emotionele band tussen de case en de kijker en de omhelzing van de professor maakt het af. Het wekt bij de kijkers emoties op en als je dit kan doen als reportagemaker heb je een van je doelen bereikt. De reportage zelf duurt een uur en bespreekt zorgvuldig alle cases. Ik wilde de voornaamste uit de reeks halen die het meeste belang heeft bij deze scriptie. Het was interessant om te kijken hoe andere landen reportages maken. Iedere keer als ik een reportage bekijk van de BBC ben ik op een of andere manier verrast of zie ik een nieuwe techniek. Ik heb dan ook heel weinig commentaar over de aflevering. De reportage heeft veel leuke momenten en toont een mooie balans tussen het wetenschappelijke en het menselijke verhaal. Het is vooral interessant als ze de beide verhalen bij elkaar brengen. Ik had er nog niet bij stil gestaan dat je zoiets kon doen.

9.2 Radio

Wat: Telefoongesprek met Tony Duwé en prof. Leroy, over de operatie van Yannick en genterapie in het algemeen.

Waar: Radio 1

Datum: 24 augustus 2008

Yannick werd pas geopereerd in augustus en het onderwerp kreeg meteen aandacht van het actualiteitenprogramma Vandaag, een radiomagazine gepresenteerd door Annelies Beck. Vandaag wordt van maandag tot vrijdag van 17u tot 19u uitgezonden op Radio 1. Het motto van Vandaag: Weet wat er leeft. Annelies Beck had een gesprek met Tony Duwé en professor Leroy over genterapie en de operatie van Yannick.

Het interview richt zich vooral op de operatie van Yannick en hoe ze de genterapie hebben toegepast. De presentatrice stelt de case van Yannick op een heel eenvoudige manier voor en spreekt vervolgens Tony Duwé aan. Annelies Beck probeert eerst het menselijke verhaal te zoeken en vraagt hoe het gaat met Yannick. Ze wil op die manier Tony Duwé vlot aan het praten krijgen en dat lukt haar aardig. De man heeft ook al heel wat ervaring met interviewers en kan zijn plan wel trekken. Hij legt kort uit wat er gebeurd is met zijn zoon. De presentatrice wil dan even terugkoppelen naar het verleden en wil weten wanneer de erfelijke ziekte van Yannick werd vastgesteld. Zo kan de luisteraar zich een beeld vormen van de ziekte. Tony Duwé vermeldt prof. Leroy en praat over hoe ze bij hem zijn terechtgekomen. De presentatrice springt meteen op de kar en brengt professor Leroy in het gesprek, het perfecte moment voor een deskundige uitleg. De

luisteraars krijgen eerst het verhaal van de vader te horen zodat ze goed geïnformeerd zijn over Yannick en dan kiest de presentatrice ervoor om prof. Leroy erbij te betrekken. Ze kon nog enkele vragen gesteld hebben aan Tony, maar dit zou het stuk waarschijnlijk iets te lang maken.

Annelies Beck vraagt zich af wat voor ziekte Yannick precies heeft en prof. Leroy begint natuurlijk met een moeilijke term. De presentatrice onderbreekt hem meteen zonder de man een kans te geven om uit te leggen. Persoonlijk vind ik het onbeleefd maar dat is omdat ik hem goed ken. Ik wist dat hij de term meteen ging uitleggen. De vraag die ze daarna stelde vind ik wat vreemd. Ze vraagt waarom ze nu pas de diagnose hebben kunnen stellen. Ze kon dit al afleiden uit het gesprek met Tony Duwé maar blijkbaar heeft ze haar research niet goed gedaan of wou ze de vraag stellen voor haar luisteraars. Vervolgens gaat het gesprek over genterapie en stelt ze een goede kritische vraag. Prof. Leroy doet zijn best om haar vraag te beantwoorden en geeft dezelfde voorbeelden die ik heb gekregen tijdens mijn interview. Ze stelt goede vragen over de therapie maar tijdens het interview viel prof. Leroy weg en moest ze opnieuw overschakelen naar Tony Duwé. De presentatrice grijpt meteen in en probeert via Tony het menselijke verhaal te brengen. Het interview wordt met een positieve noot afgesloten. Het interview duurt zo'n vijf minuten maar volgens mij was het de bedoeling om het iets langer te duren. De presentatrice heeft het technisch probleem goed opgelost en stelde meteen vragen aan Tony Duwé. Ik denk dat de vraagstelling goed zat en de presentatrice voldoende kritisch ingesteld was. Zo had ze het vooral over het tijdelijk effect van de operatie. Yannick ziet beter maar de presentatrice weet dat dit niet permanent is. Het was een goede keuze om die kant van het verhaal te belichten. Ze probeerde een gebalanceerd gesprek te voeren met beide heren. De een legt het menselijk verhaal uit en de ander belicht het wetenschappelijk verhaal. Het was een goede keuze van vragen en gasten.

9.3 Print/online

Wat: Uitschakelen chromosoom Syndroom van Down gelukt

Waar: De Morgen

Datum: 21 juli 2013

Voor het krantenartikel analyseer ik een recent nieuwsfeit dat sowieso in contact staat met genterapie. De titel en de inleiding geven een heel positief en overdreven beeld van de werkelijkheid. Het komt er in feite op neer dat ze nog maar aan het experimenteren zijn en nog niet eens weten wat voor neveneffecten het zal hebben op andere cellen en aandoeningen. Toch moet ik toegeven dat dit artikel een gebalanceerd evenwicht probeert te tonen. Aan de ene kant heb je prof. Lawrence die uiteraard trots is met haar resultaten maar aan de andere kant heb je Downspecialist Weijerman die waarschuwt voor overdreven reacties. De Morgen bewijst zichzelf opnieuw en toont aan dat het perfect om kan gaan met wetenschappelijke bronnen. Het werd op een eenvoudige manier uitgelegd en iedereen snapt het verhaal. De Morgen balanceert het verhaal door de mening te vragen aan een Downspecialist. Daarnaast probeert men de lezer voldoende te informeren over de chromosomen. Zo was ik niet op de hoogte van het feit dat mensen met een downsyndroom drie kopieën hebben van een bepaald chromosoom in plaats van twee. De krant schrijft er ook bij dat de techniek nog niet helemaal op punt staat en dat er waarschijnlijk nog vele jaren moet aan gewerkt worden voordat er effectief resultaten kunnen geboekt worden. Ik ben blij dat er nog kranten bestaan zoals De Tijd, De Standaard en De Morgen. Op die manier krijgen moeilijke onderwerpen ook een kans om aandacht te krijgen en genterapie heeft die aandacht meer dan nodig.

10. Formatanalyse

10.1 Koppen

Voor mijn reportage volg ik het voorbeeld van *Koppen*. Het programma heeft nog geen reportage gemaakt over genterapie en volgens een medewerker van de Koppen-redactie is er op dit moment geen interesse om een reportage over te maken. De nieuwsredacties van VTM, Eén en TV OOST hebben wel al een kort verslag gemaakt over genterapie en Yannick maar dat is het dan ook. Ik kan het format van mijn reportage vergelijken met een Koppen-verslag over zeldzame ziektes.

Concept en missie

Koppen is een televisieprogramma van de VRT en wordt iedere donderdag uitgezonden op Eén. Elke uitzending bevat twee of drie reportages, gemaakt door de Koppen-redactie. De reportages duren zo'n zeven tot twaalf minuten en hebben elk een eigen thema. De onderwerpen die Koppen toont zijn vaak actueel. Daarmee probeert de redactie bepaalde nieuwsonderwerpen dichterbij de mensen te brengen. Als de reportages niet actueel zijn, dan kiest de redactie thema's die ervoor zorgen dat ze de kijkers aanbelangen of emotioneel aanspreken. Ik denk bijvoorbeeld aan de reportage van Koppen XL over Bart Verbeeck, een jongeman van 23 die zelf besloot om uit het leven te stappen nadat hij te horen kreeg dat hij terminaal ziek was.

Tijdens de zomermaanden wordt Koppen XL uitgezonden en brengt zowel op dinsdag als donderdag een lange reportage van 30 minuten. De reportages worden deze keer niet gemaakt door de redactie maar gekozen uit een brede internationale selectie. De thema's van de reportages kunnen daarom heel uiteenlopend zijn, zolang de onderwerpen maar boeiend en maatschappelijk relevant zijn. Men hoopt dat de kijker na de reportage een beter beeld heeft van het thema en aanzet tot denken. Annelies Van Herck is de vaste presentatrice van het reportageprogramma. De redactie van Koppen bestaat uit een vijftiental personen, maar is recent versterkt omwille van interne herschikkingen.

Beknopte historiek en evolutie

Koppen is een journalistiek reportagemagazine dat inspeelt op de actualiteit en werd voor het eerst uitgezonden in 1999. Het programma wordt uitgezonden op Eén en gemaakt door de VRT. Koppen is een onderdeel van Het Journaal en werd tot en met het veertiende seizoen gepresenteerd door Wim De Vilder en Annelies Van Herck. Wim De Vilder stopt na tien jaar met presenteren omdat hij zich meer wil toeleggen op Het Journaal en een aantal andere projecten zoals 'Het jaar 2015'. In de eerste jaren van het programma waren Dirk Thieleman en Indra Dewitte de presentatoren van dienst.

Via hun reportages probeert de redactie verdiepende, actuele of aangrijpende reportages met sterke menselijke verhalen te brengen, een doel dat ze ieder jaar opnieuw behalen. Koppen evolueert mee met Het Journaal en voor het vijftiende seizoen ondergaat het magazine een ware transformatie. Op donderdag 5 september start het nieuwe seizoen van Koppen en neemt het een frisse start. De redactie ziet het eerder als een logische evolutie maar de vertrouwde formule van het programma wordt behouden. De kijker zal nog steeds actuele of aangrijpende menselijke verhalen te zien krijgen en de redactie hoopt nog sterker uit de hoek te kunnen komen.

Het reportageprogramma krijgt vanaf het vijftiende seizoen meer zendtijd en duurt 45 minuten, dubbel zo lang als de voorbije seizoenen. Zo heeft Koppen meer ruimte om sterke verhalen te brengen. Het is nog niet geweten hoe ze dit zullen aanpakken. Krijgen we nu één lange reportage of behouden ze hun oude format met meerdere reportages over verschillende onderwerpen? De Koppen-redactie werd alvast versterkt met nieuwe medewerkers. Het magazine zal zich blijven focussen op menselijke verhalen maar wil met de frisse aanpak een andere weg inslaan. Zo zullen de reportages versterkt worden door een grondig hervormde look-and-feel. Maar naast het format zijn er nog enkele hervormingen die een invloed kunnen hebben op de werkwijze van de redactie en de vormgeving van het programma.

Eind december gaat Koppen er even uit om te herbronnen. Ze moeten meer reportages maken en om er zeker van te zijn dat de kwaliteit ervan kan behouden worden, kozen de programmamakers er voor om een korte rustperiode in te lassen. Op die manier is er tijd om de reportages te laten rijpen en kunnen ze nadenken over nieuwe ideeën en concepten. Ze willen met dezelfde energie en betrokkenheid kwaliteitsvolle producten afleveren en de kijker een blik op de wereld en Vlaanderen geven.

Ten slotte is er nog een belangrijke vernieuwing inzake de presentatie. Wim De Vilder wordt vervangen Tim Verheyden, die het nieuwe seizoen zal presenteren maar hij maakt ook deel uit van de redactie. Zo zal hij op zoek gaan naar onderwerpen en zelf reportages maken. Tim Verheyden zal dan ook niet presenteren in een studio maar op de redactie of op straat. Koppen probeert op die manier dynamiek te brengen waardoor presentatie en reportage een mooi, afgewerkt geheel gaan vormen.

Doelpubliek

Koppen wordt uitgezonden op Eén, het eerste televisienet van de VRT. Koppen is een journalistiek reportageprogramma en kan je zien als een fractie van Het Journaal. Soms neemt de redactie belangrijke onderwerpen uit Het Journaal over en maken ze er een reportage over. Bij belangrijke gebeurtenissen maakt de redactie er een special van. Een recent voorbeeld is de treinramp in Wetteren en de vlucht van jongeren naar Syrië. Op die manieren proberen ze zoveel mogelijk kijkers te bereiken en kan de algemene interesse in een onderwerp stijgen.

De meeste kijkers zijn ouder dan 25 en jonger dan 55 jaar. Koppen trekt met hun verschillende thema's en uitgebreide onderwerpen een ruim publiek aan. Het valt ook op dat dit net de leeftijdscategorieën die in het werkveld staan en volop meedraaien in de maatschappij. Het magazine probeert actuele onderwerpen in een verhaal onder te dompelen en dat spreekt de leeftijdscategorieën aan. Daarnaast maken ze vaak reportages over jongeren of kinderen. Vanaf je 25ste begin je normaal te denken aan kinderen en vanaf je 50^{ste} ben je normaal ouder van enkele jongeren. Het is dan ook logisch dat deze onderwerpen aantrek hebben. Er worden ook onderwerpen gemaakt met een iets volwassenere thema. Op die manier heeft het programma een brede waaier van kijkers en proberen ze alle etnische groepen, nationaliteiten en klassen te bereiken. Als we naar het marktaandeel kijken kunnen we kort zijn. Eén blijft leider met een marktaandeel van 31,6%. Het programma heeft in januari van dit jaar een aflevering uitgezonden en behaalde daarmee een marktaandeel van 36,2%. Toch een bewijs dat het magazine een groot doelpubliek bereikt.

Opbouw

Het programma bestaat uit twee of drie reportages met een eigen thema. De presentator is de gids en introduceert de onderwerpen aan het publiek. Hij leidt de mensen doorheen de reportages en lijmt de thema's aan elkaar. Een voorbeeld van de opbouw van het programma Koppen van donderdag 5 mei, meteen ook de allerlaatste aflevering voor presentator Wim De Vilder. Dit waren de onderwerpen voor die week.

- Een reportage over alcoholverslaafde jongeren. Michael Niklaus was zeven jaar verslaafd aan alcohol en in 2011 ondernam hij de eerste poging om te stoppen met drinken. Hij hield een videodagboek bij om zijn vooruitgang bij te houden.
- Een reportage over jonge vrouwen die borstkanker hebben. Specialisten zien steeds meer vrouwen die op jonge leeftijd slachtoffer worden van de kanker. Lisa De Winne was 32 toen ze borstkanker kreeg en liet haar borsten operationeel wegnemen.
- De laatste aflevering voor presentator Wim De Vilder. De collega's hebben een kleine reportage gemaakt voor hem, met enkele leuke bloopers en bemoedigende woorden van collega's

Ik zal de drie reportages kort bespreken en analyseren. Het verslag over Wim De Vilder zal iets minder aandacht krijgen omdat dit gezien moet worden als een unieke, op zichzelf staande gebeurtenis. Koppen begint met een korte intro en schakelt vervolgens meteen over naar de presentator. We horen een inleiding van wat we mogen verwachten in de aflevering. Wim De Vilder vertelt wat we allemaal te zien zullen krijgen. Vervolgens wordt er een teaser getoond. We krijgen enkele beelden te zien en daarmee weten we meteen waarover het item gaat. Het eerste beeld is heel sprekend voor het thema dat aan bod komt. De twee reportages worden kort samengevat en via een voice over geeft de presentator meer uitleg over de thema's. Vervolgens krijgen we de volledige intro te zien en schakelen ze over naar Wim De Vilder. De inleiding begint met een aangrijpende quote uit de reportage en de presentator bouwt daarop verder. Hij legt het verhaal duidelijk en met klare taal uit. Op het scherm naast hem zien we tijdens de inleiding enkele beelden van Michael. Daarna begint de reportage en voor deze aflevering kunnen we spreken van een originele start. Michael heeft een videodagboek bijgehouden en men begint de reportage met het eerste videodagboek. Via dit verslag kan de kijker de situatie van Michael beter begrijpen en emotioneel meegetrokken worden in zijn verhaal. Je voelt dat hij er enorm veel moeite mee heeft en bij de laatste zin hoor je een pijnlijke krak in zijn stem. Het beeld stopt abrupt en schakelt over naar een fade in. Michael geeft een kort voorbeeld over hoe de maatschappij een alcoholicus ziet. Hierbij worden beelden gebruikt die ik zelf niet goed snap. Het eerste beeld met een flesje water is een goede keuze omdat het de transformatie van Michael toont maar de rest begrijp ik niet. Hij is thuis aan het schilderen. Vervolgens wordt zijn kat aan het raam getoond. Niet één keer wordt er gesproken over zijn hobby's of zijn kat. De keuze voor deze beelden ontgaat me dan ook bij de eerste kijkbeurt. Nadat ik het een tweede keer heb bekeken kan ik er misschien een redenering in vinden. De beelden stralen een zekere rust en kalmte en dat staat in contrast met zijn uitleg over het studentenleven en zijn alcoholgebruik. Er wordt ook wat te lang stilgestaan bij sommige beelden maar waarschijnlijk zal de redactie daarvoor zijn redenen hebben.

Voor deze reportage werden er ook beelden uit het archief van RTBF gehaald, omdat Michael voorkwam in een verslag over Dour en hij in een niet zo nuchtere toestand verkeerde. Dat moment

was voor Michael een keerpunt in zijn leven. Hij legt dit dan ook uit in een interview waarbij een mooie kadrering de sfeer van rust benadrukt. Vervolgens wordt er nog verschillende keren teruggegrepen naar het videodagboek.

Maar daarna laten ze de reportage een andere richting ingaan. Men focust zich op het leven na zijn alcoholverslaving. Michael geeft lezingen op school en is alcoholconsulent voor andere alcoholverslaafden. Vanuit zijn eigen ervaringen probeert hij hen te helpen en hij put er ook moed uit om zelf verder te gaan. Maar tussen de twee voorbeelden besloot de redactie om een kleine montage samen te stellen. Dit zorgt voor een zekere vooruitgang in het verhaal. De boog moet niet altijd gespannen staan. Dat stuk wordt voorzien van een lied dat duidelijk bij het thema past en op die manier kan er wel eens gespeeld worden met namen zoals De Pinte. Michael is aanwezig op een klein festival en het valt op dat de meerderheid bier drinkt. De reportagemakers hebben die beelden bewust gebruikt om het contrast te tonen. Michael drinkt geen alcohol meer en kan toch plezier maken. Vervolgens blikken ze nog even vooruit op zijn leven en daaruit blijkt dat hij nooit meer alcohol zal drinken en lang wil blijven leven. Het verhaal van Michael heeft een positief einde en kan een inspiratie zijn voor andere alcoholisten. Op die manier probeert Koppen een voorbeeldfunctie te zijn en kan de reportage mensen helpen om de draad van hun leven opnieuw op te pakken. Het magazine bereikt zijn doel als het mensen aanzet tot denken.

Halverwege het programma schakelen ze over naar het tweede onderwerp. Het gaat over jonge vrouwen die borstkanker hebben. Het valt op dat de nadruk bij deze aflevering ligt op jong zijn en gebeurtenissen die het leven van jonge adolescenten kan veranderen. Wim De Vilder leidt de reportage opnieuw in met een recent voorbeeld. Op het scherm naast hem zien we opnieuw enkele beelden. De reportage begint met rustige muziek, afwisselende close-ups en een gesprek met een jonge vrouw. Lisa De Winne doet haar make up in de spiegel om er mooi uit te zien. Vervolgens schakelen ze over naar een park waar ze haar kinderen laat spelen. De emotionele kaart van kinderen en een moeder die kanker heeft gehad wordt meteen getrokken. De vrouw is zelf heel positief ingesteld en dit zorgt voor een gemoedelijke sfeer in de reportage. Wim De Vilder sluit de reportage af met enkele schokkende statistieken. Het laatste onderwerp gaat over het afscheid van Wim De Vilder maar dit kan je uiteraard niet zien als een typische Koppen-reportage.

Om het programma nog eens kort samen te vatten heb ik een analyse gemaakt. Dit zorgt voor een duidelijk overzicht van de sterktes en zwaktes van het magazine.

Sterktes

- Koppen maakt reportages over persoonlijke thema's. Human interest-journalistiek brengen is dan ook een van hun sterke punten. Ze zoeken altijd een persoon die een bepaald onderwerp persoonlijker kan maken en daar spelen de programmamakers op in.
- De reportages zijn beknopt. De verhalen die Koppen brengt, zijn meestal bondig samengevat. Ze zijn niet te kort maar duren ook niet te lang. Als ze iets langer zouden duren kan dat een impact hebben op de spanningsboog. Soms zijn er langere reportages maar daar hebben ze redenen voor. Als het onderwerp bijvoorbeeld veel aandacht heeft gekregen die week.
- Koppen gebruikt vaak voice overs. Daarmee geven ze meer informatie over het onderwerp en knoopt het de reportage aan elkaar. De presentator praat de reportages aan elkaar en zorgt voor een duidelijke structuur.

- De persoonlijke verhalen zijn heel sterk. In het geval van Michael kon het verhaal op zijn eigen poten staan. Maar vaak is een persoonlijk verhaal niet genoeg en moeten er experts bijgehaald worden om extra informatie te geven. De mix tussen het persoonlijke verhaal en de experts zorgt ervoor dat de reportage af is.
- De montage is zeer vloeiend en er wordt vaak op de juiste momenten geknipt. De quotes zijn niet te lang en het is aangenaam om te kijken.

Zwaktes

- Soms is de beeldkeuze niet duidelijk genoeg en kan er misschien wat meer ingespeeld worden op de inhoud.
- De montage is vloeiend maar volgens mij duren sommige beelden te lang. Maar dit heeft vooral te maken met persoonlijk smaak en eigen perceptie. Ik heb me er alvast niet aan geërgerd.

Eigen werkwijze

Voor mijn reportage neem ik de structuur van Koppen voor een deel over. Ik gebruik de reportages als voorbeeld en baseer me op hun concept. Omdat ik geen presentator heb die mijn stuk kan inleiden, moet ik een mooie intro gebruiken. Een intro die op zichzelf staat en het publiek kan overtuigen om naar mijn reportage te kijken. Een medisch onderwerp vertalen naar televisie zonder daarbij in clichés te vervallen is geen gemakkelijke taak dus moet ik er iets opvallend van maken. Een mooie intro gebaseerd op Quiz Me Quick met de muziek van Aram Van Ballaert kan iets moois opbrengen. De reportages van Koppen laten de geïnterviewde meteen aan het woord in hun intro maar ik wil er iets anders mee doen. Sinds december zat ik al met dat idee te spelen.

Na de intro vertel ik het verhaal via de vader van Yannick. Ik wil eerst de menselijke kant belichten zoals ze bij Koppen ook doen. Vervolgens laat ik de patiënt zelf aan het woord. Yannick legt zelf uit wat voor ziekte hij heeft. Daarna volgt er een deskundige uitleg van prof. Leroy. Beiden weten wat de ziekte is maar leggen het op een andere manier uit. Als kijker zie je dat de jongen perfect weet wat hij heeft en kan je een soort van connectie maken. Bij een professor of deskundige heb je dat niet en geeft hij of zij louter informatie. Daarom laat ik beiden aan het woord. Ik probeer ook voldoende afwisseling te brengen. Na een informatief stuk van een deskundige kan de aandacht van de kijker verzwakken. Daarom balanceer ik de informatie met leuke beelden en muziek. Het beeld waarin Yannick piano speelt is enorm krachtig als je er bij stil staat. Vier jaar geleden was hij gecategoriseerd als blinde. Nu kan hij piano spelen en hij doet het nog goed ook. Ik was verwonderd en de namen van Bach en Ray Charles spookten door mijn hoofd. Zijn kleine glimlach vat zijn verhaal perfect samen. Ik probeer de lange interviews af te wisselen met zo'n stukjes zodat de kijker zijn aandacht kan vestigen op het verhaal.

Op het einde wil ik de hoofdvraag beantwoorden. De vraag waarover mijn scriptie en reportage uiteindelijk gaat. Het was belangrijk om kritisch te blijven in dit stuk. Ik probeer de positieve kant te belichten via Yannick en zijn vader maar ik geef ook een kritisch en realistisch beeld via de deskundigen. Dit was uiteindelijk het doel van mijn reportage. Een gebalanceerd verhaal brengen met een positieve knipoog naar de gentherapie en de evolutie ervan.

11. Scenario

Gentherapie: een wondermiddel of een loze belofte?

00:00 – 00:31 Intro gemaakt in stijl van de *Quiz Me Quick*-generiek. Mail gestuurd naar Aram en ik kreeg toestemming om zijn muziek te gebruiken. Muziek: Aram Van Ballaert – Pizz Me Quick

00:32 – 01:00 Quote Tony: [OS] Yannick werd geboren als tweeling en had dus nog een tweelingzus. In een periode van zes weken begonnen we een verschil te merken in het volgen van de ogen. Yannick had een geweldige trilbeweging in de ogen waarvan we direct ondervonden dat er een probleem was. We hebben contact opgenomen met het CLB en daar is vastgesteld dat er een zwaar oogprobleem was. Welk probleem wisten we niet. Kon het CLB ook niet zeggen. En dan is de zoektocht begonnen naar iemand. Een dokter die ons kon helpen.

01:01 – 01:22 Quote Tony: Totdat we na zes jaar in het UZ van Gent zijn terechtgekomen, bij prof. Leroy. Die wist ons exact te zeggen wat Yannick had. Hij legde ook de eigenschappen van de ziekte uit. Prof. Leroy wist ons te vertellen dat er een studie bezig was in Londen en Philadelphia, Amerika.

01:23 – 01:30 **VO1: “Yannick is veertien en geboren met netvliesblindheid, een erfelijke aandoening waardoor hij nauwelijks kon zien. “**

01:30 – 02:05 Quote Yannick: Ik heb retinale dystrofie en dat houdt in dat de vitamine A, waarmee het oog functioneert , niet meer gerecycleerd wordt. Er is daardoor te weinig brandstof voor je oog. De meeste mensen vragen ook: “ Wat zie je nu eigenlijk?” Dat kan ik eigenlijk niet zeggen omdat ik niet weet wat goed zien is.

01:59 – 02:45 Quote prof. Leroy: Retinale dystrofie is een aandoening van het netvlies waarbij over de tijd heen de kwaliteit van het netvlies en de capaciteit van het netvlies achteruitgaat. Retinale dystrofie is niet één ziekte, er zijn meerdere ziekten die retinale dystrofieën zijn en één daarvan is de Leber aangeboren netvliesdystrofie of Leber congenitale amaurosis. Dat is de aandoening waaraan Yannick lijdt. Eigenlijk is die aandoening een aandoening die van bij de geboorte je in de onmogelijkheid stelt om goed licht in elektrische prikkels om te zetten. Resultaat: eigenlijk ben je functioneel blind.

02:45 – 02:52 Ademruimte na informatief stuk. Muziek: Murray Gold – Amy’s Starless Life

02:52 – 03:07 **VO2: “ Zonder een operatie zou Yannick binnen vijftien jaar compleet blind worden. Gelukkig kregen de ouders van Prof. Leroy te horen dat hun zoon kon deelnemen aan een experimentele studie in de Verenigde Staten. Toch waren er heel wat twijfels over de operatie. “**

03:07 – 03:35 Quote Yannick: Ik zag heel weinig maar ik was wel perfect gelukkig. En ik vroeg me dan af of ik na de operatie beter ga zien. Ga ik dan gelukkiger zijn of net minder gelukkig? De slaagkansen van de operatie waren niet zo groot. Het was niet zeker of er verbetering zou komen. De kans was klein maar je hebt eigenlijk geen keuze op dat moment, want het is dat of later helemaal blind.

03:35 – 04:10 Quote Tony: Twee jaar later zijn we naar Philadelphia vertrokken, samen met Prof. Leroy voor een experimentele transplantatie en die is wonderlijk gelukt. Yannick was de zesde patiënt in de wereld die de operatie onderging. Hij was het eerste kind dus de risico’s kenden we

vanop voorhand. Maar we hebben geluk gehad. Alles is goed verlopen. Nu zijn we vier jaar later en alles is stabiel. Vorig jaar heeft hij zijn tweede operatie aan zijn ander oog gehad dus tot hiertoe is alles stabiel en loopt alles perfect.

04:10 – 04:20 VO3: “Yannick kan dankzij de twee operaties beter zien. De experimentele genterapie heeft voor een enorme verbetering gezorgd maar een echt wondermiddel is het niet. “

04:20 – 05:02 Quote Yannick: Van die verbetering merk je weinig, omdat het heel geleidelijk aan gaat. Der is ook niet zo een grote verbetering. Ik zie nog altijd maar in de beste gevallen twee op tien. Je merkt daar niet zo veel van. Als het van een op tien naar tien op tien zou gaan, wat dat wel onmogelijk is, maar ik denk dat je die verbetering dan echt zou merken. Van een naar twee op tien is dit niet zo merkbaar.

05:02 – 05:25 Quote Tony: De eerste operatie was een grote verbetering en hebben we tamelijk snel gezien dat er verbetering was. We zijn vertrokken en vier weken nadien keerden we terug en in de terugvlucht merkten we dat Yannick beter zag. Hij zei meteen van: “ Mama, je hebt blauwe ogen”. Yannick wist niet dat een oog bestond uit een stuk wit en een stuk kleur. Yannick dacht dat dat een zwarte bol was voor de operatie. En na de operatie kon hij zien dat ogen bestonden uit kleuren en dat zijn mama blauwe ogen had.

05:25 – 06:05 VO4: “ Ondanks de vooruitgang heeft Yannick hulpmiddelen nodig. Zo heeft hij een laptop met vergrotingssoftware waarmee hij de lessen kan volgen. (intermezzo) Daarnaast gebruikt hij ook een audiospeler, een toestel waarmee hij digitale audioboeken kan beluisteren. Maar naast de school moet er ook voldoende tijd zijn voor ontspanning. (intermezzo: speelt piano of kijkt televisie)

06:05 – 06:13 VO5: “ Met deze middelen kan Yannick een relatief normaal leven leiden. Maar toch zijn er bepaalde zaken die hij, door zijn beperking, niet zal kunnen doen. “

06:15 – 07:01 Quote prof. Leroy: Het raakt aan het feit of we hem nu hem helemaal hersteld hebben. Het antwoord is neen. We hebben geprobeerd om wat hij nu van zicht heeft iets te verbeteren maar ook te houden wat hij nu heeft. Dat was het doel van de genterapie. Het doel van de genterapie was niet om hem perfect normaal te krijgen, want dat is onmogelijk op dit ogenblik in zijn leven. We denken dat als we hem als baby hadden kunnen opereren, zou dat er misschien wel hebben ingezeten. Omdat hij geen perfect zicht heeft, kan hij niet met de wagen rijden. Zijn gezichtsveld en gezichtsscherpte is daar te laag voor. Bijvoorbeeld een machinist van een trein worden zal dus ook niet kunnen. Kapitein worden. Kortom, alle beroepen waar je eigenlijk een perfect zicht voor moet hebben, zal hij niet kunnen, maar ook gewoon met de wagen rijden zal niet lukken. Hij voldoet niet aan de wettelijke voorwaarden.

07:01 – 07:21 Quote Yannick Duwé: Ik heb nooit anders geweten dus ik weet niet wat ik mis. Ik ben perfect gelukkig. Ik ga naar een normale school, ik heb daar mijn vrienden. Ze helpen mij ook altijd dus ik kan er zeer goed mee leven. Ik ben perfect gelukkig ondanks mijn beperking.

07:21 – 07:43 Quote Tony Duwé: Wij kijken altijd uit naar wat hij wel kan doen. Ge moet altijd proberen om het positieve erin te zien. Je kan hele dagen lopen jammeren van: “ Yannick gaat nooit

niet kunnen voetballen, nooit niet kunnen autorijden...” Nee je moet zeggen van: “Yannick kan dat wel” en als je positief blijft is het perfect haalbaar.

07:44 – 08:03 **VO6: “Gentherapie heeft het leven van Yannick gered. Dankzij de behandeling kan hij in een gewone school les volgen en wacht er hem een mooie toekomst. De methode staat duidelijk nog in de kinderschoenen maar dat het levens zal redden staat vast. Gentherapie is niet het beloofde wondermiddel. Maar is het dan een loze belofte?”** Muziek: Aram Van Ballaert – Three Minor Moods

08:03 – 08:20 Quote Cassiman: Gentherapie is geen loze belofte. Als je nu al ziet. Tientallen personen die geholpen en genezen zijn in veel gevallen dankzij gentherapie en dat je weet dat dit nog maar het begin is dan ben ik zeker dat er op termijn nog veel meer patiënten kunnen behandeld worden.

08:20 – 08:27 Quote Tony Duwé: Bij Yannick heeft de gentherapie gewerkt, dus moet je niet zeggen dat het een loze belofte is, want de bewijzen zijn er.

08:27 – 08:34 Quote Cassiman: Dat het toekomst heeft, daar twijfel ik niet aan, maar dat die toekomst relatief beperkt zal zijn, daar twijfel ik ook niet aan.

08:34 – 08:38 Quote Tony Duwé: Wij ondervinden dagdagelijks nog wat die gentherapie voor Yannick gedaan heeft.

08:38 – 08:51 Quote prof. Leroy: Het is een belangrijke vraag. Een vraag die ofwel zwart ofwel wit zegt. Eigenlijk is het echte antwoord het grijze tussenin. Het is noch een wondermiddel noch een loze belofte.

08:52 – 8:59 Quote Tony Duwé: Voor ons was gentherapie de enige oplossing voor Yannick. En anders was Yannick nu misschien wel blind geweest.

09:00 – 09:34 Aftiteling. Muziek: College ft. Real Youth – A Real Hero

12. Biografie gekozen gesprekspartners

12.1 Prof. dr. Bart Leroy

Bart Leroy is een klinisch geneticus in het Centrum Medische Genetica Gent, dat deel uitmaakt van het Universitair Ziekenhuis Gent. Het instituut is een van de acht genetische centra in België waar erfelijkheidsonderzoek wordt uitgevoerd. Het CMGG heeft drie grote opdrachten te vervullen. In de eerste plaats moet het instituut genetische testen verrichten en consultaties voor patiënten regelen. Via de genetische raadplegingen kunnen de artsen nagaan indien een aandoening erfelijk bepaald is. Een tweede opdracht is het uitvoeren van wetenschappelijk onderzoek. Het centrum richt zich voornamelijk op ander andere erfelijke ziektes, oogafwijkingen, groeistoornissen en kanker. De derde opdracht is onderwijs verrichten. De professoren zijn werkzaam op het CMGG en geven les aan studenten uit verschillende faculteiten. Er worden ook infoavonden of congressen georganiseerd in het gebouw.

Prof. dr. Bart Leroy is beschikbaar voor alle patiënten met een erfelijke oogaandoening. Hij consulteert, onderzoekt en regelt de genetische testen. Hij studeerde geneeskunde, 2 jaar genetica en 4 jaar oftalmologie. Vervolgens werkte hij drie jaar in Londen, zodat hij meer kon leren over de verschillende oogziekten. Daar heeft hij ook de studie over Leber congenitale amaurosis ontdekt en besloot hij om zijn pijlen te richten op die erfelijke oogziekte. Hij zag dat de studie vooruitgang boekte en wou de studie graag een duwtje in de rug geven. Daarnaast concentreerde hij zich ook op de moleculaire genetica of meer bepaald DNA-onderzoek. In 2001 ging hij terug naar het Universitair Ziekenhuis Gent en richtte hij samen met een collega het centrum voor oftalmogenetica op. Zijn onderzoeksveld richt zich dus op de oftalmogenetica en samen met prof. dr. Elfride De Baere vormt hij het hoofdonderzoeksteam.



© Centrum voor Medische Genetica

Daarnaast heeft hij ook deelgenomen aan verschillende studies en heeft hij allerlei wetenschappelijke publicaties op zijn naam staan. Hij is dan ook een gevestigde waarde in de wereld van de erfelijke oogziekten. Na zijn werk in Londen ging hij in het archief van UZ Gent op zoek naar bepaalde dossiers. Plots stootte hij op een bloedstaal van een Belgische jongen met de ziekte van Leber. Hij belde naar zijn contacten in Londen en vroeg naar data over de klinische trials. Hij telefoneerde naar het gezin Duwé om hen te informeren over de studie in Londen. Hij nam de familie Duwé onder zijn vleugels en volgde Yannick enkele jaren op. Toen hij hoorde dat de Amerikaanse studie voldoende vooruitgang had gemaakt om te experimenteren met klinische trials, stelde prof. Leroy meteen voor om Yannick en een andere Belgische jongen in te schrijven in het programma. Het gezin Duwé ging meteen akkoord, maar het andere gezin zag het niet zitten. Ze besloten om nog even te wachten met de operatie. Daarnaast was het gezin onzeker over de slaagkansen van de behandeling. Uiteindelijk bleek die schrik overbodig, want de genterapie heeft zijn werk gedaan bij Yannick. De ouders van Yannick toonden hun dankbaarheid en stonden paraat om de studie te helpen. Samen met de professor vormen zij de vertegenwoordigers voor alle patiënten met LCA in de Lage Landen. Als de genterapie voor erfelijke oogaandoeningen blijft verbeteren, zullen we vast en zeker meer horen van prof. Leroy. Maar dat is sowieso een zekerheid.

12.2 Prof. dr. Cassiman

Jean-Jacques Cassiman is emeritus hoogleraar aan de KULeuven. Hij is een Belgisch onderzoeker en focust zich op de menselijke genetica.

In 1967 studeert hij af aan het Departement Medische Wetenschappen van de Katholieke Universiteit Leuven. Daarna deed hij vijf jaar onderzoekswerk omtrent de menselijke genetica aan de Stanford Universiteit in de Verenigde Staten. Na zijn onderzoekswerk werd hij geassocieerd hoogleraar aan het Departement Menselijke Erfelijkheid in Leuven. In 1981 werd hij gewoon hoogleraar aan hetzelfde departement en stond hij aan het roer van het laboratorium voor menselijke mutaties in het Centrum voor Menselijke Erfelijkheid. In 1998 werd hij afdelingshoofd van het Centrum en doceerde hij Erfelijkheidsleer en Embryologie aan de KULeuven. Naast zijn baanbrekende onderzoeken was hij ook hoofd van het laboratorium voor Forensische Genetica en Moleculaire Archeologie. Daarnaast leidde hij honderden laboratoria via een Europees netwerk en was hij tot 1999 secretaris-generaal van de European Society of Human Genetics. In 2008 werd hij president van de European Society For Human Genetics en in 2011 werd hij voorzitter van de Vlaamse Liga tegen Kanker. Nu werkt hij nog bij de dienst Forensische Geneeskunde van de KU Leuven. Toch wel een cv om u tegen te zeggen.



© Sander Gennotte

Jean-Jacques Cassiman staat vooral bekend om zijn grensverleggend werk op vlak van het DNA-onderzoek en de menselijke genetica. Zo ontdekte hij in 1998 dat Karl Wilhelm Naundorff geen enkele familieconnectie had met de Franse koningen. Naundorff beweerde dat hij Lodewijk XVI was. De jonge koning overleed op mysterieuze wijze en men was niet zeker of het kind dat ze hebben gevonden wel de koning was. Er was heel wat speculatie, maar Naundorff kwam over als een van de geloofwaardigste pretendents. Door middel van DNA-onderzoek heeft professor Cassiman die mythe ontkracht en bewees hij in 2004 dat het hart van het jonge kind dat ze hebben gevonden daadwerkelijk het hart van Lodewijk XVII was. In 2004 kreeg hij van een historicus en de Franse autoriteiten de opdracht om te achterhalen of het stoffelijk overschot van Napoleon Bonaparte in de crypte van Parijs wel toebehoort aan de keizer.

Daarnaast publiceerde hij met zijn team verschillende boeken over de menselijke genetica. In *'Missie DNA'* vertelt hij over de vele toepassingsmogelijkheden van DNA-onderzoek en welke beroepen er allemaal baat bij hebben. Cassiman probeert het verhaal op een menselijkere schaal te brengen en maakt een verbinding met het dagelijkse leven. In *'Wat zit er in mijn genen'* legt hij uit wat stamceltherapie is, geeft hij informatie over het erfelijkheidsonderzoek en stelt hij genterapie voor als een alternatieve methode. De bedoeling van het boek is om de informatie toegankelijker te maken voor een breed publiek. Zijn recente werk, *De genetische revolutie*, werd gepubliceerd in 2012 en geeft een algemeen beeld over de genen, het DNA, de genterapie en de toekomst. Het is een soort samenvatting van zijn vorige boeken, maar op een duidelijke en toegankelijke manier uitgelegd.

12.3 Yannick Duwé

Yannick is een veertienjarige jongen die in Erembodegem woont en les volgt in het DvM Humaniora in Aalst. Hij speelt graag computerspelletjes, doet veel activiteiten met vrienden, speelt muziek, heeft nog een jaar paardgereden en heeft na twee jaar karate de gele gordel in handen. Maar Yannick lijdt aan de ziekte van Leber, een erfelijke oogaandoening die hem binnen vijftien jaar blind zou maken. Yannick werd geboren als een tweeling en heeft een tweelingzus. Zes weken na de geboorte merkten de ouders een verschil tussen Yannick en zijn zus. De ouders gingen op zoek naar een dokter die hen kon vertellen wat er precies met hem scheelde. Na een zoektocht van enkele jaren kwamen ze terecht bij prof. Leroy, die hen de erfelijke ziekte perfect kon uitleggen. Prof. Leroy stelde voor om hem te laten deelnemen aan een Amerikaanse studie. De studie was al ver gevorderd en wou experimenteren met klinische trials. Hoewel er veel risico's aan verbonden waren, besloten de ouders om actie te ondernemen en deel te nemen aan de studie.

Yannick was de zesde patiënt en het eerste kind ter wereld dat behandeld werd. Prof. Leroy besloot om mee te gaan naar Amerika en nam een week verlof genomen. Hij was de enige die de operatie mocht bijwonen en kon de Amerikaanse artsen assisteren. De kans zat er in dat de operatie zou falen. Moest dat het geval geweest zijn, was hij ofwel meteen blind of was er helemaal niets veranderd. Gelukkig kon men spreken van een geslaagde operatie en kreeg hij een perfecte nabehandeling. Yannick moest om de vier weken terugreizen naar Amerika voor onderzoeken.



© GDL

Nadien werd hij nog een keer geopereerd, maar bij de tweede operatie was er niet zo veel verbetering op te merken. Het doel van de genterapie was om zijn zicht te behouden en iets te verbeteren, en daar zijn ze in geslaagd. Yannick kan nu een relatief normaal leven leiden en heeft verschillende hulpmiddelen die hem ondersteunen. Daarnaast heeft Yannick een IQ van 148. Hij is een vlotte spreker en heeft altijd een eigen opinie klaar. Dankzij de genterapie en zijn intelligentie heeft hij een mooie toekomst voor de boeg.

12.4 Tony Duwé

Niet weten wat er nu precies met je kind scheelt. Als ouder is het iets verschrikkelijks om mee te maken. Tony Duwé en An De Schutter hebben er dan ook alles aan gedaan om hulp te zoeken voor hun kind. Yannick had extra zorgen nodig en An heeft hem daarbij altijd geholpen. Voor de operatie was er altijd wel iemand bij hem, maar nu kan hij thuis alleen rondlopen. Tony Duwé is dan ook oprecht blij met de behandeling. Hij probeert zijn zoon te steunen en geeft hem enorm veel kansen, zodat hij kan doen wat hij wil. Hij heeft er zelf veel tijd ingestoken om voor Yannick een goede school te kiezen en heeft bijvoorbeeld enorm veel karateclubs gecontacteerd. Tony Duwé is zelfstandige en heeft een eigen bedrijf. Hij heeft dan ook heel wat contacten en is net zoals zijn zoon een vlotte spreker. Tony hoopt dat zijn zoon alles kan bereiken wat hij wil en zijn steentje zal bijdragen.

13. Planning en logboek

9 oktober 2012: Ik zat te kijken naar het programma *Reyers Laat* op Canvas, waarin er gepraat werd over de genetische revolutie. Prof. dr. Jean-Jacques Cassiman had het over het maken van een eigen DNA-profiel en meteen was mijn interesse gewekt. Het gesprek ging over de ethische wetten rond genetisch manipuleren, willen weten welke ziekte je later zou kunnen krijgen, nanotechnologie om bepaalde ziektes te genezen en nog veel andere onderwerpen. Ik liep meteen naar de winkel om het boek van Cassiman te halen, omdat ik er misschien enkele originele concepten uit kon halen.

18 oktober 2012: Ik diende mijn bachelorproefvoorstel in, toen nog onder de werktitel “Gentherapie en de ethische kwestie”. Ik moest mijn onderwerp nog afbakenen, want ik had enorm veel informatie op tafel liggen. Zo had ik in verschillende artikels gelezen dat het mogelijk zou worden om te weten wanneer je sterft en welke ziekte je zal krijgen. Ik dacht er over na om de ethische kant van het verhaal in de schijnwerpers te brengen. Daarnaast had ik drie grote vragen op papier staan. Kan een mens met de kennis omgaan als hij weet wanneer hij zal sterven? Kan en wil de mensheid levende embryo's gebruiken om eeuwig te kunnen leven? Hoever kan deze revolutie gaan voordat de commercialisering en het misbruik van de nieuwe technologie het overneemt? Ik was er duidelijk nog niet uit en moest het onderwerp verder onderzoeken.

16 november 2012: Ik diende een uitgebreid schriftelijk voorstel in. Ik was er nog steeds niet helemaal uit wat ik zou doen. Ik had heel wat informatie verzameld, maar mijn beeld van gentherapie was nog steeds te algemeen. Ik had nog steeds dat futuristische droombeeld voor me en ik dacht dat de technologie al veel verder stond. Ik moest uit de waslijst van informatie een onderwerp kiezen. Ik had wel al enkele goede ideeën voor mijn reportage. In mijn gedachten speelde ik met het idee om te beginnen met een mooie intro. Die extra kick in de reportages is gewoon broodnodig, omdat een wetenschappelijke reportage snel saai en vervelend kan worden. Mijn hoofddoel was om de aandacht van de kijker vast te houden en daarvoor moest ik gewoon het onderste uit de kan halen. Daarnaast had ik ook Yannick in de gaten. Ik wist dat er een Belgisch jongetje geopereerd werd en ik wou een follow-up doen van zijn verhaal. Ik had nooit gedacht dat hij het hoofdonderwerp ging worden van mijn reportage.

1 maart 2013: Tijdens mijn stage ben ik opnieuw begonnen aan mijn bachelorproef. Ik heb tijdens de kerstvakantie geen tijd meer gehad om er aan te werken. Op 1 maart heb ik een mail gestuurd naar mijn promotor omdat ik het even niet meer zag zitten. Ik had enkele problemen met mijn structuur en ik wist nog altijd niet welke richting ik uit moest. Ik was volop op zoek naar structuur in het verhaal. Ik heb mijn ideeën uitgelegd aan mr. Vandenberghe en hij heeft mij op een duidelijke manier alles uitgelegd. Hij toonde me de mogelijke elementen voor mijn reportage en gaf mij een nieuwe visie. Daarvoor ben ik hem tot op de dag van vandaag nog altijd dankbaar.

1 maart – 30 maart 2013: Ik ben begonnen aan mijn scriptie en het uitschrijven van de informatie. Zo kreeg ik een beter beeld van de situatie en kon ik nadenken over de structuur. Ik besloot om prof. Leroy te contacteren, maar hij was niet beschikbaar. Hij zou pas begin april terug in België zijn.

2 april 2013: Ik nam contact op met prof. Leroy en mocht meteen naar het UZ Gent gaan voor een eerste afspraak. Ik zat met tientallen vragen over gentherapie en die avond hebben we zo'n twee uur gepraat over Yannick, de mogelijkheden van de gentherapie, de toekomst ervan, de subsidiering enzovoort. Ik heb alles opgenomen met mijn gsm en besloot die avond de informatie op papier te

zetten. Ik had eindelijk een beeld van mijn reportage en van mijn paper. Ik wist hoe ik het allemaal zou aanpakken. Prof. Leroy nam die week nog contact op met de ouders van Yannick om een afspraak te regelen.

23 april 2013: Ik stuurde een mail naar mijn promotor om hem op de hoogte te houden van de gebeurtenissen.

27 april 2013: Ik had een afspraak met Yannick en zijn moeder in Erembodegem. Ik heb zo'n drie uur geluisterd naar de verhalen over het leven van Yannick en het bleef me fascineren. Yannick is een gegeerd spreker, vertelde boeiende verhalen, had het over hoe goed ze hem behandelen op school en wou me zelfs zijn hobby's tonen. Toen wist ik zeker: die jongen moet mijn hoofdonderwerp worden in mijn reportage. Ik maakte meteen afspraken om te komen filmen.

27 april – 6 mei 2013: Ik heb verder geschreven aan mijn scriptie en mij wat voorbereid op de opnames.

7 mei 2013: De eerste filmopname en ik mocht al meteen naar Leuven voor een gesprek met prof. Cassiman. Het was wel even zoeken naar het Centrum van Menselijke erfelijkheid, maar na een goed kwartier stond ik in het bureau van prof. Cassiman. Het eerste interview was een feit.

8 mei 2013: Extra vroeg uit de veren, want ik moest om 8 uur in Aalst staan. Ik moest eerst nog naar Yannick in Erembodegem. Hij zei me dat ik toestemming had om te filmen in hun school en dat ik kon meegaan met hem. De voormiddag heb ik gebruikt om beelden te maken van zijn computer en vergrotingssoftware. In de namiddag hebben we de thuisopnames gefilmd. Ik had een interview met de vader van Yannick en de jongen zelf. Daarna filmde ik heel wat dekkingsbeelden met Yannick. Jammer dat het toen begon te regenen. Ik wilde het interview met de vader oorspronkelijk buiten doen maar dat is me uiteindelijk niet gelukt.

8 mei – 12 mei 2013: Inladen van de beelden en een ruwe montage maken met wat ik al had.

13 mei 2013: Ik moest naar het UZ Gent, want ik had een interview met prof. Leroy. In de namiddag mocht ik gaan filmen in het lab en door mijn stage bij The Video Factory mocht ik een dolly van hen gebruiken. Ik wist dat ik een unieke reportage zou hebben.

13 mei – 21 mei 2013: Bindteksten maken voor mijn reportage, monteren en verder schrijven aan de scriptie.

22 mei 2013: Ik had een gesprek met mijn promotor. 27 mei kwam steeds dichterbij, maar ik mocht niet opgeven. Ik moest het proberen.

22 mei – 26 mei 2013: Montage van mijn reportage. Mijn stem kon pas zondagavond om 23 uur de bindteksten inlezen. De nacht van zondag op maandag raakte mijn reportage toch afgewerkt, maar mijn scriptie was niet volledig af.

27 mei 2013: Besloten om niet deel te nemen aan eerste zit omdat mijn scriptie niet klaar was.

28 mei – 25 augustus 2013: Scriptie afgewerkt.

14. Conclusie

Een bachelorproef schrijven en een reportage maken over een onderwerp dat niemand kent is geen gemakkelijke taak. In mijn logboek zie je dat ik vier of vijf maanden “niets” heb gedaan. Ik was uiteraard druk in de weer met examens en taken afwerken maar ook met researchen. Ik was er nog niet uit wat ik precies ging doen omdat ik constant informatie verzamelde over het onderwerp en nieuwe ideeën kreeg. Uiteindelijk kwam ik het verhaal van Yannick tegen en wist ik wat ik moest doen. Een reportage maken over gentherapie waarbij ik de nieuwe methode in vraag stel maar Yannick gebruik als een voorbeeld van een geslaagde gentherapie.

Met dat idee in mijn hoofd begon ik aan mijn researchdossier te werken. Mijn scriptie gaat uiteraard iets dieper in op wat gentherapie is en hoe het allemaal begon. Prof. Leroy was een maand lang afwezig en ik kon pas een afspraak regelen in april. Een rake klap in mijn planning omdat ik in april wou filmen. Toen wist ik nog steeds niet wat Yannick precies had en kende ik zijn verhaal nog niet. Ik heb geprobeerd om via andere bronnen informatie te verzamelen maar meestal stuurden ze mij algemene informatie over gentherapie. Ik heb nog steeds het bundeltje papieren dat ik van het Raadgevend Comité voor Bio-ethiek heb gekregen. Ik besloot dan maar om op een gezapig tempo verder te schrijven. Begin april had ik een lang gesprek met de professor en hij regelde een datum om af te spreken met Yannick. Ik kreeg enorm veel informatie en ik wist eindelijk welke richting ik zou uitgaan. Na het gesprek met Yannick kreeg mijn reportage meer structuur. Ik had enkele ideeën uitgewerkt en had een structuur in de hand. Spijtig genoeg kon ik pas op 8 mei filmen en drie dagen later had ik een interview met Prof. Leroy, een maand later dan wat er op mijn planning stond. Maar ik heb nooit opgegeven en altijd doorgewerkt. De nacht voor het indienen was mijn reportage afgewerkt maar ik moest nog heel wat schrijven. Nu ik de gevolgen daarvan zie zou ik het anders aangepakt hebben. Ik was te geduldig en wou geen professors van andere instituten erbij betrekken. Maar daar valt nu niets meer aan te veranderen.

In mijn researchdossier heb ik geregeld gesproken over de media en de invloed van de media op de medische wereld. Ik heb daar weinig op ingegaan omdat ik niet wou afwijken van het centrale onderwerp. Er zijn wel wat zaken die me irriteren als er geschreven wordt over medische thema's. Ik bedoel dan vooral de online kranten. Zo heb ik vaak titels en inleiding gelezen die een loopje met de waarheid nemen of gewoonweg sterk overdreven zijn. Ik begrijp het wel waarom ze het doen. Het is nu eenmaal niet gemakkelijk om te schrijven over een medisch onderwerp en aangezien een journalist steeds meer onder druk ligt om meerdere artikels per dag te schrijven, dan kan de kwaliteit van nieuwsverslaggeving daar onder lijden. Als je dan nog eens een artikel over genetica moet schrijven en als dat niet een van jouw interesses is, maakt dat de zaak nog moeilijker. Het is wel wat jammer, want ik lees niet graag artikels waarin te lezen staat dat je je sterfdatum kunt voorspellen aan de hand van je genen. Dit is opnieuw overdrijven en lezers op het verkeerde been zetten. Iedere keer als ik zo'n artikel lees verzucht ik en zoek ik andere bronnen op waar ze het duidelijker en beter uitleggen. Ik denk ook anders als ik zo'n artikel lees. Vroeger ging ik snel akkoord met wat de journalist schreef en geloofde ik zijn verhaal. Nu sta ik er iets vaker bij stil en stel ik vragen over de bron, of de gegevens wel kloppen en het niet opnieuw een artikel is waarbij ze overdrijven. Sommige papieren kranten hebben wel een katern voor dit soort artikels en daar klaag ik zeker niet over. De informatie wordt duidelijk en waarheidsgetrouw weergegeven. Ik hoop dan ook dat de media die trend kan volgen en daarmee ook hun online gedeelte kunnen verzorgen.

Tijdens het schrijven van mijn researchdossier ben ik veel te weten gekomen over de genen. Het heeft me dan ook enorm veel tijd gekost om het hele verhaal te snappen omdat ik meer en meer informatie begon op te zoeken. Ik had op een bepaald punt zodanig veel informatie opgezocht waardoor ik verdwaalde tussen de papieren. Ik besloot om de onnodige inlichtingen aan de kant te schuiven en richtte me op Yannick en zijn ziekte. Je kan gewoon veel kanten op met genen. Ik kon gerust een nieuw researchdossier schrijven over stamceltherapie en de controverse rond het onderwerp of de ethiek van gentherapie in vraag stellen. Dit merk je ook aan mijn researchdossier. Zo vermeldde ik kort de toekomst van de therapie en had ik het over nanotechnologie of over de onsterfelijkheid van de mens. In oktober speelde ik zelfs met het idee om een thesis te schrijven over onsterfelijkheid. Ik ben namelijk heel erg geïnteresseerd in de combinatie van technologie en de medische wereld. Wat zal de toekomst brengen voor ons? Zullen we ooit een middel vinden om eeuwig te leven? En zullen we dat bereiken via computertechnologie of via de genen? Het is gewoon heel erg boeiend om te speculeren daarover. Prof. Jean-Jacques Cassiman was de geknipte persoon om daarover te praten. Zo ben ik te weten gekomen dat een Russische multimiljonair via computertechnologie en robots de onsterfelijkheid van de mens wil uitvinden. Persoonlijk denk ik dat dit een interessant onderwerp is voor een reportage. Ik heb de onsterfelijkheid kort even vermeld in mijn inhoudelijke studie maar ben er niet verder op ingegaan. Ik wou een duidelijk dossier in handen hebben met een paar belangrijke onderwerpen.

De opnames zelf waren geen gemakkelijke taak. Ik besloot om alles alleen te doen en had daarom enkele problemen met de microfoon. Dit merk je ook aan de opnames. Vaak moest ik mijn arm in een vreemde positie draaien of lag ik halverwege op tafel. Ik heb drie maanden stage gelopen bij The Video Factory en zij staan heel hard op het principe om één reporter op locatie te sturen die alles doet. Ik heb dan ook de kneepjes van het vak geleerd en allerlei tips gekregen om alleen te kunnen werken. Spijtig genoeg kan je niet altijd rekenen op het materiaal van school. Ik was van plan om alle interviews met een clip-on microfoontje te doen maar bij Yannick en zijn vader werkte de ontvanger niet naar behoren. Ik heb dan maar besloten om het met de microfoon te doen en spijtig genoeg merk je dat ik er vaak mee beweeg. Bovendien kon ik het scherm niet in de gaten houden en zag ik niet dat er een vlekje zat op de lens. In het vak Videotechnieken heb ik geleerd om je beelden na te opname meteen te controleren maar die vlek was helemaal niet zichtbaar op een Lcd-scherm. Daarnaast mocht ik een dolly gebruiken voor de opnames in het laboratorium, materiaal dat Howest jammer genoeg niet heeft maar enorm handig is als je weet hoe je er mee moet omgaan. Hiervoor moet ik mijn stageplaats en de collega's bedanken. Ik heb enkele mooie shots kunnen maken met de dolly. Die shots hebben voor een vloeiende intro gezorgd waar ik trots op kan zijn.

Maar door alleen te werken leer je zelfstandig zijn en ben je persoonlijk verantwoordelijk voor je eigen beeldmateriaal en interviews. In die drie maanden stage heb ik dan ook op een andere manier leren werken en zag ik de voor- en nadelen van alleen op pad te moeten gaan. Tijdens mijn stage heb ik dan ook verschillende ideeën gekregen voor mijn reportage. Zo speel ik subtiel in op de voice over en gebruik ik beelden die daar uiteraard bij passen. Op een gegeven moment zie je Yannick met een lamp en een wereld map en op het moment dat hij de Verenigde Staten belicht, vermeld ik zijn operatie in Amerika. Ik ben ook veel directer en to the point tegen de mensen die ik wil interviewen. Vroeger zou ik gezwegen hebben maar nu zeg ik waar het op staat. Ik wil een goed interview en als we het twee keer of drie keer opnieuw moeten doen, dan zeg ik dat. Beiden kunnen er alleen maar baat bij hebben. De geïnterviewde komt mooi in beeld terwijl ik zorg voor een goede kadrering en luister naar wat er verteld wordt. Dat is trouwens ook een fout die veel beginnende journalisten

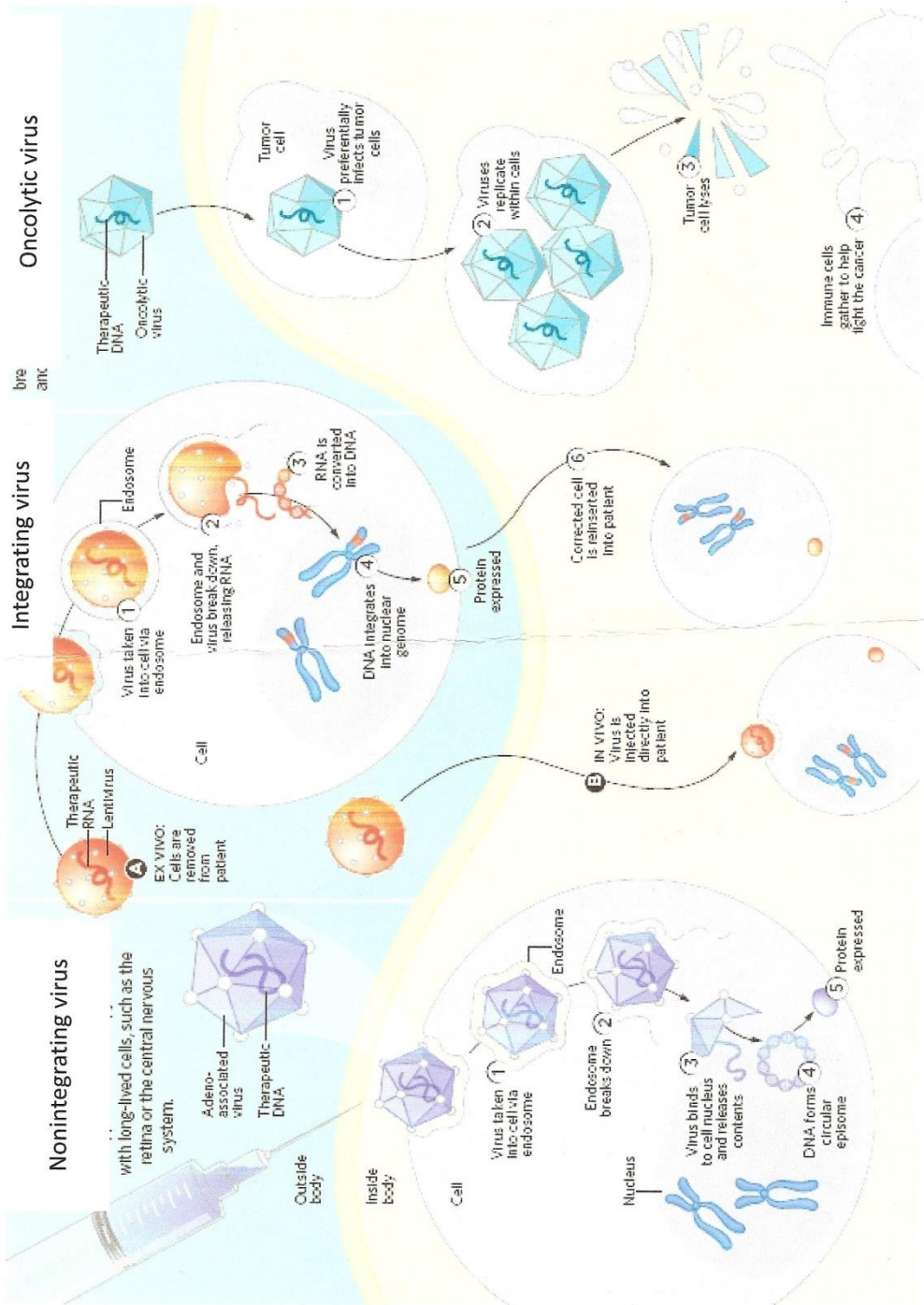
maken. We luisteren naar de inhoud maar soms is de informatie verkeerd. Als we tegen deskundigen praten zal dat minder gebeuren maar bij gewone mensen zit die kans er wel in. Ik heb enorm veel bijgeleerd op mijn stageplaats en heb ik dit ook proberen toe te passen op mijn bachelorproef. Zo heb ik opgelet bij de deskundigen en legde ik vaak de opnamen stil omdat ze niet duidelijk genoeg waren. Ik stelde voor om het op een andere manier te zeggen. Vroeger filmde ik een keer en ging ik daarmee mijn plan trekken. Nu draag ik zorg voor mijn opnames en geef ik op een vriendelijke manier instructies aan de geïnterviewden.

Wat ik wel moeilijk vond was de lengte van de reportage. In oktober dacht ik nog dat vijftien minuten kort was voor een reportage maar nu denk ik daar helemaal anders over. En gelukkig maar! Met een medisch onderwerp moet je de interesse kunnen behouden en dat was echt niet gemakkelijk om uit te balanceren. Met mijn intro erbij heb ik een reportage negen en een half minuten. Ik had nog voldoende beeldmateriaal om het te hebben over het financiële prijskaartje van de gentherapie en de toekomst maar die stukken heb ik er uit gelaten. Alhoewel die onderwerpen interessant zijn moest ik ze schrappen. Dit zou de spanningsboog van de reportage aantasten en het verhaal die ik wou vertellen verwarrend maken. Ik ben zelf heel tevreden met de reportage. Als je mij zou vragen of ik nog twee reportages wil maken over gentherapie dan zou ik zeker en vast geen nee zeggen. Het is een breed onderwerp waarmee je veel kunt doen maar het juiste doelpubliek vinden en de interesse behouden is iets moeilijker. In de zoektocht naar reportages heb ik wel gemerkt dat ze in Nederland meer praten over wetenschappelijke onderwerpen, of toch meer praten over gentherapie.

De bachelorproef was voor mij een persoonlijke test om te zien hoe ik met druk en stress om kan gaan. Nu ken ik mijn eigen sterktes en weet ik waaraan ik nog moet werken. Ik weet van mezelf dat ik moet opletten met mijn taal. Voor deze scriptie heb ik mijn schrijfstijl moeten aanpassen. Alle informatie moest duidelijk en gestructureerd geordend worden en daarom moest ik het eenvoudig houden. Ik hoop dan ook dat mijn taal geen storende factor is bij het lezen van de scriptie. Daarnaast ben ik blij dat ik een thesis en een eindproduct heb mogen samenstellen. Dit was een enorme ervaring voor mij en ik heb veel bijgeleerd over mezelf. De opleiding journalistiek was een echte verrijking voor mij en in het laatste jaar van mijn opleiding heb ik ondervonden dat ik op een andere manier denk. Mijn interesse om reportages te maken is alleen maar gestegen en ik mocht proeven van andere vakken die de opleiding kon aanbieden. Zo heb ik geëxperimenteerd met radio en stelde ik vast dat ik er niks van bakte. Daarnaast kon ik meer schrijfervaring opdoen in zowel het Nederlands als het Engels en mocht ik eindelijk eens werken met professionele camera's. Ik heb ook een volledig nieuwe manier van monteren aangeleerd en kon ik mijn passie van weleer toepassen in een werk gerelateerde omgeving. Ik heb mijn kijk op de wereld kunnen verrijken en nieuwe zaken geprobeerd. Ik heb een stage mogen lopen in een fantastisch productiehuis met toffe collega's en ik heb een bachelorproef mogen maken over een medisch onderwerp. Voor mij was de bachelorproef een opportuniteit om iets nieuws te leren, een thema waar ik niks van afwist en dat maakte het enorm interessant. De afgelopen drie jaar waren zeker en vast geen kattenpis en ik had het soms moeilijk om me 100% in te zetten voor alle vakken. Ik wil graag iedereen bedanken die me de voorbije drie jaar heeft geholpen. Ik ben blij dat ik deze opleiding heb kunnen volgen en er in geslaagd ben om mijn scriptie en reportage tot een goed eind te brengen. Ik ben er zeker van dat de opleiding journalistiek en de bachelorproef mij een sterke basis hebben gegeven. Zo ben ik goed voorbereid op wat de toekomst zal brengen.

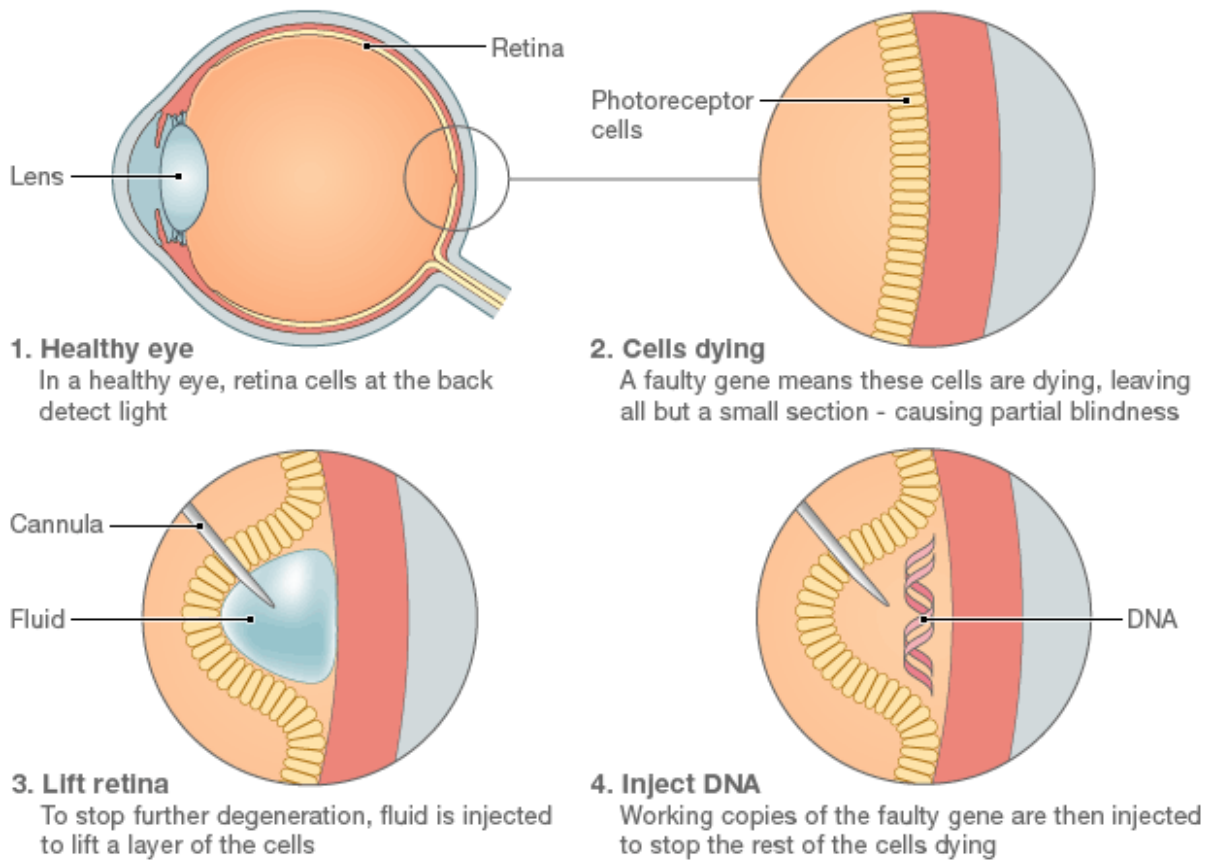
15. Bijlagen

Bijlage een: Manieren waarop gentherapie wordt ingebracht.



Bijlage twee: Inbrengen van gentherapie in een oog

Gene therapy to prevent blindness



Uitschakelen chromosoom Syndroom van Down gelukt

Door: Maarten Keulemans/Volkskrant.nl – 21/07/13, 19u02

Onderzoekers zijn erin geslaagd het extra chromosoom dat de oorzaak is van het syndroom van Down in gekweekte mensencellen het zwijgen op te leggen. Het laboratoriumexperiment bewijst volgens de onderzoekers dat het in theorie ooit mogelijk is de gevolgen van de aandoening in te dammen.

"Sommige aantastingen door het downsyndroom blijven aanwezig bij de geboorte", zegt onderzoeksleider Jeanne Lawrence van de universiteit van Massachusetts desgevraagd. "Maar er zijn ook een progressieve componenten, zoals toenemende cognitieve achterstand en vroeg beginnende alzheimer." Wellicht zijn zulke problemen ooit te voorkomen. "We willen nu proberen met muismodellen te achterhalen of dat zo is."

Downspecialist Michel Weijerman van het Rijnland Ziekenhuis in Leiderdorp, zelf niet betrokken bij de studie, waarschuwt tegen overspannen verwachtingen. "Dit is een heel mooi verhaal in een cel. Maar als het op een dag al zou lukken om het toe te passen op menselijke patiënten, weet je niet welke aandoeningen je wel en niet uitschakelt", zegt hij. "Sommige processen komen misschien tot stilstand. Maar de ogen blijven zo staan, en aangeboren hartafwijkingen blijf je houden."

Chromosoom 21

Mensen met downsyndroom hebben in hun cellen niet twee, maar drie kopieën van chromosoom 21. Doordat dit chromosoom in drievoud actief is, raakt de celhuishouding ontregeld. De Amerikanen legden het extra chromosoom het zwijgen op, simpel gezegd door er een gen in te bouwen dat het overwoekert met eiwitten. "De meer toekomstgerichte implicatie is om het syndroom van Down in aanmerking te laten komen voor onderzoek naar genterapie", schrijft Lawrence in het vakblad Nature.

Perfect is de techniek overigens nog niet. Zo schakelden de onderzoekers in sommige cellen meer dan één chromosoom-21 uit, en bleven ook bij de overwoekerde chromosomen sommige stukjes nog actief. Maar het is het principe dat telt, aldus Lawrence: "We laten zien dat de correctie van het onderliggende genetische defect haalbaar is."

De laatste jaren wordt er in hoog tempo meer bekend over de precieze werking van het downsyndroom, met alle speculaties over behandelingen van dien. Maar vlak vooral de "simpele" behandelingen niet uit, vindt Weijerman. Downpatiëntjes hebben bijvoorbeeld meer kans op coeliakie of glutenintolerantie. "We hebben ontdekt dat je dat op een heel simpele manier kunnen voorkomen door tussen de vierde en zesde maand de borstvoeding aan te vullen met gluten."

16. Journalistiek eindproduct