

Erfelijk bepaalde gevoeligheid voor chronische Q-koorts

ESTHER VAN DE VOSSE (LUMC) EN ANNE JANSEN (RADBOUDUMC)

Er is –ondanks het vele onderzoek van de afgelopen jaren– nog weinig bekend over hoe chronische Q-koorts ontstaat, en waarom sommige mensen wel deze ziekte krijgen en anderen niet terwijl ze dezelfde risicofactoren hebben. Er wordt vermoed dat verschillen in erfelijke eigenschappen hierbij een rol spelen. Het doel van het onderzoek is om te bepalen welke erfelijke eigenschappen van belang zijn bij het ontwikkelen van chronische Q-koorts. Dit helpt ons begrijpen hoe chronische Q-koorts ontstaat en kan helpen bij het ontwikkelen van nieuwe therapie of preventie. Daarnaast worden mogelijk erfelijke variaties gevonden die kunnen voorspellen wie van de mensen die risico lopen ook daadwerkelijk ziek zullen worden.

De onderzoekers hebben erfelijke variaties uitgekozen in genen waarvan ze, gebaseerd op eerder onderzoek, vermoeden dat ze een rol spelen bij het ontstaan van chronische Q-koorts. De erfelijke variaties zijn in twee groepen mensen vergeleken: mensen met chronische Q-koorts en mensen die dezelfde risicofactoren hebben voor chronische Q-koorts maar die deze ziekte desondanks niet hebben ontwikkeld. Deze risicofactoren zijn: 1) bewezen infectie met de bacterie die Q koorts veroorzaakt 2) een hartklepafwijking of vaatwandprobleem.

Van elk van deze personen is DNA verzameld, hierin is gekeken naar 66 specifieke variaties in genen die mogelijk een rol spelen bij het ontstaan van chronische Q-koorts. Vervolgens is gekeken of er een verschil is in de aanwezigheid van deze variaties tussen de twee patiëntengroepen om te onderzoeken of bepaalde variaties het ontstaan van chronische Q-koorts bevorderen (of juist voorkomen).

De onderzoekers hebben 66 erfelijke variaties bepaald in 173 patiënten met chronische Q koorts en in 184 controle individuen die dezelfde risicofactoren hebben voor chronische Q-koorts. Er zijn zo meer dan 25.000 gegevens verzameld. Uit de eerste analyses blijkt dat er zeven variaties in zes genen een associatie vertonen met het ontwikkelen van chronische Q-koorts. Hieruit kan geconcludeerd worden dat deze genen een rol spelen bij het ontstaan van chronische Q-koorts en dat we mogelijk variaties in deze genen kunnen gebruiken om het risico op chronische Q-koorts beter te voorspellen.

Het onderzoek heeft geen directe impact op de bestaande chronische Q-koortspatiënten. Het kan wel impact hebben op toekomstige chronische Q-koortspatiënten. Een van de doelen is namelijk te bepalen welke erfelijke variaties kunnen voorspellen of iemand die risico loopt op het ontwikkelen van chronische Q-koorts deze ziekte ook daadwerkelijk zal ontwikkelen. Dit is van belang voor de mensen die in toekomstige Q-koorts uitbraken besmet raken De

genen, waarvan nu met dit onderzoek is gebleken dat ze een rol spelen bij het ontstaan van chronische Q-koorts, bieden mogelijk een aanknopingspunt voor het ontwikkelen van nieuwe medicatie, of het toepassen van reeds bestaande medicatie (waarvan het nut voor chronische Q-koortspatiënten eerder niet duidelijk was).

Samenvatting uitkomst:

Uit de eerste analyses blijkt dat er zeven variaties in zes genen een associatie vertonen met het ontwikkelen van chronische Q-koorts. Hieruit kan geconcludeerd worden dat deze genen een rol spelen bij het ontstaan van chronische Q-koorts en dat de we mogelijk variaties in deze genen kunnen gebruiken om het risico op chronische Q-koorts beter te voorspellen.

De genen, waarvan nu met dit onderzoek is gebleken dat ze een rol spelen bij het ontstaan van chronische Q-koorts, bieden mogelijk een aanknopingspunt voor het ontwikkelen van nieuwe medicatie, of het toepassen van reeds bestaande medicatie (waarvan het nut voor chronische Q-koortspatiënten eerder niet duidelijk was).

Implementatie:

Aangezien de onderzoeken “De immunologie van chronische Q-koorts” en “Erfelijk bepaalde gevoeligheid voor chronische Q koorts” een gezamenlijk thema kennen, is er voor deze onderzoeken één stakeholderbrief geschreven. Het doel van deze brief is om professor Raoult van de Universiteit in Marseille, Frankrijk, die onderzoek doet naar zoönosen en specifiek naar Q-koorts, op de hoogte te stellen van onderzoeksvragen die nog zeer relevant zijn om te onderzoeken. Hierbij streven zij er in hun brief naar dat deze onderzoeksvragen in de toekomst onderzocht zullen worden in het onderzoekscentrum in Marseille.
