

5-10-2023

# Onderzoek naar genetisch nierfalen bij jonge mensen



**Albertien van Eerde, klinisch geneticus en universitair hoofddocent translationele nefrogenetica, Gisela Slaats, assistent professor experimentele nefrologie, en Marc Lilien, kindernefroloog in het UMC Utrecht, zorgen dat het UMC Utrecht deelneemt aan het nieuwe TheRaCil consortium. Dat gaat onderzoek naar nierfalen bij jonge mensen naar een hoger niveau brengen. De betrokken onderzoekers van vijftien instituten uit zes landen werken nauw samen, want ze integreren hun expertise en de verschillende grote Europese ciliopathie biobanken en databases.**

Het doel is om de diagnose en de prognose te verbeteren bij jonge patiënten met renale ciliopathieën en toe te werken naar clinical trials met nieuwe medicijnen. Renale ciliopathieën vormen een belangrijke oorzaak van eindstadium nierfalen bij kinderen. Nierziekte in het eindstadium is het laatste stadium van chronische nierziekte (CKD). Het UMC Utrecht is een belangrijke partner, want het [expertisecentrum voor erfelijke en aangeboren nier- en urinewegaandoeningen](#) van het UMC Utrecht is een plek waar patiënten met aangeboren afwijkingen van de urinewegen of erfelijke nierziekten of een verdenking daarop terecht kunnen. Zij komen voor diagnostiek, multidisciplinaire behandeling, erfelijkheidsadvisering en wetenschappelijk onderzoek. Dit expertisecentrum is aangesloten bij [ERKNet](#), het [Europese Referentie Netwerk voor zeldzame nierziekten](#).

De betrokken onderzoekers integreren de verschillende grote Europese ciliopathie databases en biobanken, die toegang geven tot een enorme hoeveelheid klinische, biochemische en genetische informatie van een grote verscheidenheid aan nierciliopathiepatiënten wereldwijd. Albertien van Eerde: "Voorbeelden van nierciliopathieën zijn ARPKD, nefronoftose en Bardet-Biedl syndroom. De samenwerking tussen artsen, genetici, biotechnologiebedrijven en experts op aanvullende onderzoeksgebieden zoals trilhaarbiologie, bio-informatica en kunstmatige intelligentie (AI). We doen dit bijzondere project samen met belangengroepen voor patiënten."

Het Instituut Imagine (Parijs) is coördinator van TheRaCil dat wordt gefinancierd door Horizon Europe, het kaderprogramma voor onderzoek en innovatie van de Europese Unie. "We willen de weg vrijmaken voor de vertaling van preklinische bevindingen naar klinische studies," legt coördinator, Sophie Saunier uit. Door een groot cohort van pediatrische renale ciliopathiepatiënten samen te stellen en AI-gebaseerde hulpmiddelen te gebruiken, gaan we patiënten identificeren die in aanmerking komen voor specifieke behandelingen, waardoor het concept van precisiegeneeskunde wordt bevorderd."

---

[Ga naar nieuwsoverzicht](#) →

---