



Hôpital Universitaire
des Enfants Reine Fabiola
Universitair Kinderziekenhuis
Koningin Fabiola



Een team van de ULB, het UKZKF en het (IB)² verbetert de genetische ontcijfering van neurologische ontwikkelingsstoornissen.

Een resultaat dat zal bijdragen aan de toekomstige diagnose van kinderen met neurologische ontwikkelingsstoornissen, zoals een verstandelijke beperking, autisme of schizofrenie. Een [instructievideo](#) illustreert deze wetenschappelijke analyse voor medische toepassingen.

De werking van de menselijke hersenen begrijpen, is cruciaal voor biologen. De neuronen – de functionele basiseenheden – geven informatie door in de vorm van elektrische pulsen en chemische signalen. Elke verstoring van de werking van de neuronen kan leiden tot neurologische en psychiatrische stoornissen. Neurologische ontwikkelingsstoornissen (NDD) zijn een groep van frequente en vaak ernstige pediatrie aandoeningen, die bij kinderen kunnen voorkomen in de vorm van bijvoorbeeld een verstandelijke beperking, autisme of de vroege verschijning van psychiatrische symptomen.

De recente ontwikkeling van genetische diagnostische hulpmiddelen met een hogere resolutie (vergelijkbaar met het gebruik van betere telescopen in de astronomie) bracht de prevalentie van genetische afwijkingen aan het licht, zoals de variatie van het aantal kopieën (bijvoorbeeld het verlies van een gen) bij kinderen die lijden aan neurologische ontwikkelingsstoornissen.

Bij twee patiënten van het UKZKF met neurologische ontwikkelingsstoornissen en cognitieve en gedragssymptomen werd een gedeeltelijk verlies van het *DLG2*-gen geïdentificeerd. Dit gen speelt een belangrijke rol in de ontwikkeling, de plasticiteit en de stabiliteit van de synapsen, de zone waar twee neuronen elkaar raken en op die manier informatie kunnen uitwisselen.

Een onderzoeksteam onder leiding van de dokters Guillaume Smits, Nicolas Deconinck en Catheline Vilain van het UKZKF en professor Gianluca Bontempi van de ULB ([Machine Learning Group](#)) deed onderzoek binnen het [Institut interuniversitaire de bioinformatique de Bruxelles \(interuniversitair instituut voor bio-informatica van Brussel\) \(IB\)²](#), een gezamenlijke onderzoeksgroep van de Université Libre de Bruxelles (ULB) en de Vrije Universiteit Brussel (VUB). Samen werkten ze aan de integratie van grote verzamelingen genomische, epigenomische, transcriptomische en klinische gegevens. Dankzij deze experimenten in de bio-informatica, uitgevoerd door Claudio Reggiani, een doctoraatsstudent gefinancierd door [The Belgian Kids' Fund for Pediatric Research](#) en [Innoviris](#), konden twee nieuwe promotoren en exonen worden geïdentificeerd, die coderen voor geconserveerde proteïne-isovormen

van het *DLG2*-gen bij mensen en muizen, die aanwezig waren in de hersenen van de foetus. De onderdrukking van deze nieuwe gebieden bleek statistisch geassocieerd te zijn met ontwikkelingsachterstand en verstandelijke beperkingen in twee onafhankelijke patiëntengroepen. Dit staft de pathogene rol van deze nieuwe elementen in de symptomen van de twee patiënten van het UKZKF. De resultaten van deze studies werden gepubliceerd in het internationale tijdschrift met collegiale toetsing [Genome Medicine](#) en worden voorgesteld in dit [video-extract](#).

Op medisch gebied zullen de resultaten artsen helpen de toekomstige diagnose van kinderen met neurologische ontwikkelingsstoornissen, zoals verstandelijke beperkingen, autisme of schizofrenie, te verbeteren. Vanuit wetenschappelijk oogpunt toont dit onderzoek het nut aan van de *in silico* integratie van grote hoeveelheden gegevens om de kennis van het genoom uit te bouwen. Het illustreert ook een elegante moleculaire verklaring van neurologische ontwikkelingsstoornissen en de verwerving van fundamentele kennis over het *DLG2*-gen.

Einde van het persbericht

Over het UKZKF

Het Universitair Kinderziekenhuis Koningin Fabiola (UKZKF) is het enige Belgische ziekenhuis dat uitsluitend gewijd is aan kinderen en adolescenten. De missies van het ziekenhuis zijn:

- Het kind, de adolescent en zijn familie verzorgen en begeleiden via een globale, multidisciplinaire, humanistische aanpak op topniveau.
- Opleiding en onderzoek op topniveau garanderen dankzij continue inspanningen op het vlak van innovatie en kennisontwikkeling.
- Actief bijdragen aan gezondheidseducatie.

Doordat ons ziekenhuis alles in het werk stelt voor het welzijn van het kind, helpt het het kind bij te dragen aan zijn eigen ontwikkeling en zich te ontplooien in de maatschappij. Het UKZKF is lid van het netwerk van Brusselse openbare ziekenhuizen IRIS, van het CHU van Brussel en van het Universitaire Ziekenhuisnetwerk van Brussel.

www.huderf.be

Over het (IB)²

Het Brussels Interuniversitair Instituut voor Bio-informatica ULB/VUB brengt de in bio-informatica-analyse van grote hoeveelheden gegevens in de ‘-omica’ gespecialiseerde onderzoeksgroepen samen in een interuniversitair en interfacultair laboratorium (Geneeskunde, Wetenschappen, Toegepaste wetenschappen van de ULB en de VUB). De belangrijkste missies van het (IB)² zijn:

- Het ontwerp en gebruik van door grootschalige omica (big data) gegevens gestuurde bio-informatica, biostatistiek en computerbiologie om de fysiologische en pathologische mechanismen van levende organismen beter te begrijpen.
- De samenwerking op het gebied van interdisciplinair en interuniversitair onderzoek in de bio-informatica in de hand werken door het aanbieden van een onderzoekslocatie, ontmoetingen, samenwerkingsverbanden en seminars.

- In het Brussels Gewest een kritieke massa van onderzoekers in de bio-informatica en de computerbiologie samenbrengen.
- De nationale en internationale zichtbaarheid vergroten door deelname aan projecten, door het organiseren van seminars en conferenties, op nationale en internationale schaal.

ibsquare.be

Contactpersonen voor de pers

Maud Rouillé

Communicatieverantwoordelijke Universitair Kinderziekenhuis Koningin Fabiola

0032 (0) 2 477 36 12 - maud.rouille@huderf.be

Nancy Dath

Université libre de Bruxelles - Dienst Communicatie Onderzoek

0032 (0) 2 650 92 03 - ndath@ulb.ac.be