

Phenotyping and Exploring biomarkers in Asymptomatic Relatives of aLS variants (PEARLS)

K. Demaegd^{1,2}, M. A. van Es¹, P. van Damme², L. van den Berg¹

1) ALS Centrum Nederland, 2) UZ Leuven

Introductie

- Voor enkele genetische vormen van ALS is er een behandeling (nabij). Vb SOD1 (Tofersen), C9, FUS
- Het duurt tot een jaar voor de behandeling merkbaar is.
- Heden kunnen we pas bij uitval vaststellen dat de ziekte begonnen is, maar niet vóór er uitval is.

Doel

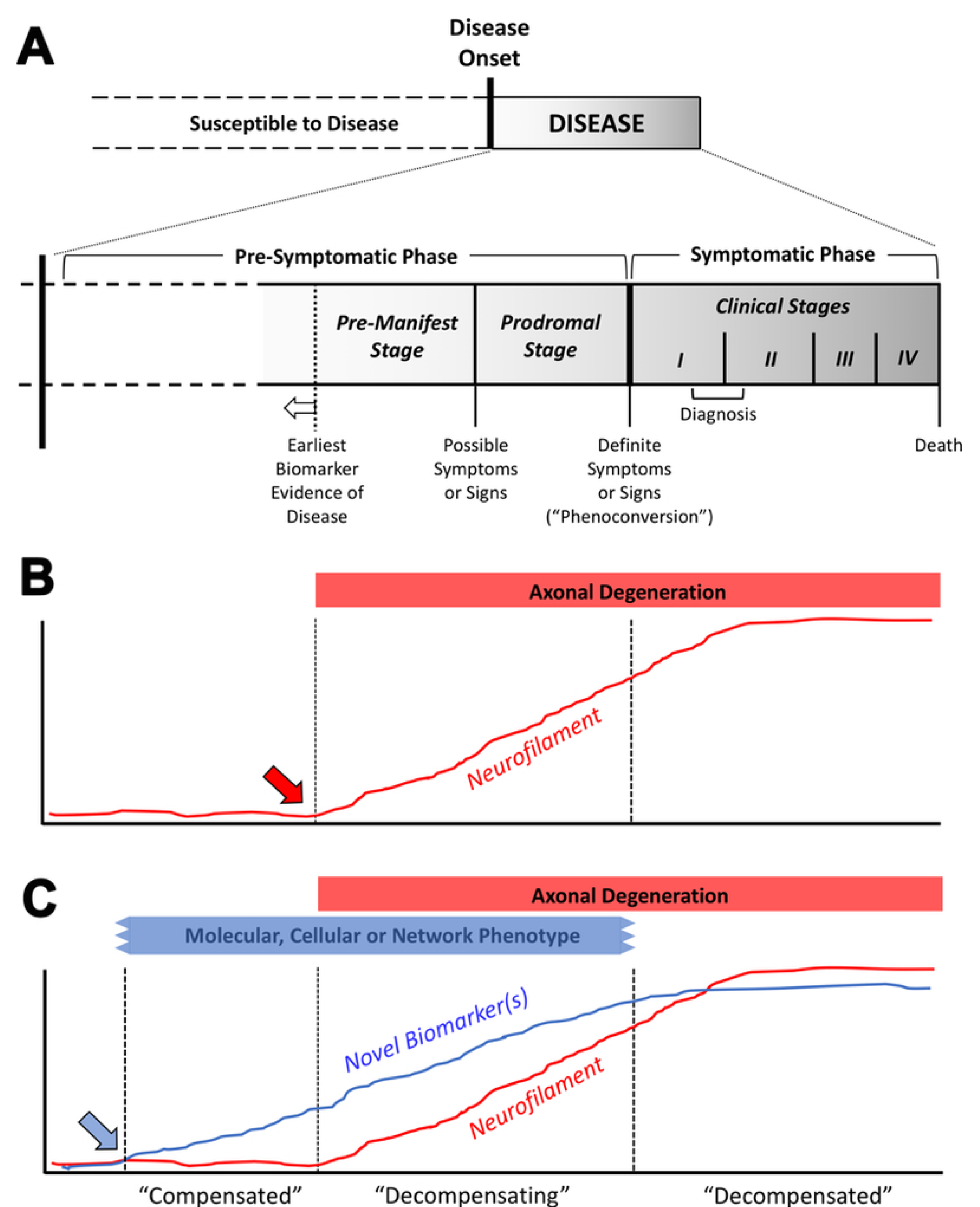
Vroegtijdig opsporen dat de ziekte begonnen is, zodanig behandeling vroeg kan gestart worden en patiënten minder uitval krijgen.

Methode

- Halfjaarlijks opvolgen van familieleden van ALS patiënten met bekende pathogene mutaties in *FUS*, *TARDBP*, *SOD1*, *ATXN2* en *TBK1*, voor bloedafname en neurologisch onderzoek.
- Aanvullend in Utrecht: urinestalen, hersenvocht, spierechografie, oogbewegings metingen, geheugentaken en MRI spieren.
- Aanvullend in Leuven: hersenvocht, PET scan.
- Lichaamsvocht wordt getest op veelbelovende stoffen die het ontstaan van de ziekte kunnen aantonen: NfL, CHIT-1, MCP-1, 5'GlyGCC tRNA, p75ECD, HERV-K.

Praktisch

- Studie wordt opgestart in november 2022
- Deelname is mogelijk voor familieleden die eigen mutatie-status niet (willen) weten.
- MRI spieren, hersenvocht en testen in Leuven zijn optioneel.



Figuur 1.
Benatar et al. (2019)

Aanmelden

Heeft u een familielid met ALS, PLS, PSMA of FTD mét mutatie in *FUS*, *TARDBP*, *SOD1*, *ATXN2* of *TBK1*?

- Via de website <https://www.als-centrum.nl/onderzoek/deelname-aan-onderzoek/>
- Mail naar ALS-onderzoek@umcutrecht.nl