

# Biomarkers in families met ALS varianten (PEARLS)

## Informatieflyer voor deelnemers aan wetenschappelijk onderzoek

### Introductie

Voor één genetische vorm van ALS is er een effectieve behandeling. Patiënten waarbij ALS veroorzaakt wordt door een mutatie in het *SOD1*-gen kunnen behandeld worden met Tofersen. Er lopen momenteel nog medicijn-studies met medicijnen gericht op ALS veroorzaakt door onder andere de genen *C9*, *FUS* en *ATXN2*.

Het duurt gemiddeld tot een jaar voor patiënten de diagnose krijgen en nog een jaar voor de behandeling merkbaar is. Heden kunnen we pas bij uitval van kracht vaststellen dat de ziekte begonnen is, maar niet vóór er uitval is.

### Doel

In dit onderzoek volgen we familieleden van ALS/PSMA/PLS-patiënten die drager zijn van een ziekte-veroorzakende mutatie en deze patiënten zelf. Het doel is om vroegtijdig afwijkingen, die wijzen op het ontstaan van de ziekte, op te sporen. Daarnaast willen we ook het effect van dragerschap beter in kaart brengen, bij beide groepen.

### Doelgroep

Bewezen dragers van een pathogene mutatie in *FUS*, *TARDBP*, *SOD1*, *ATXN2* of *TBK1* en hun familieleden.

Familieleden hoeven de eigen mutatie-status niet te (willen) weten.

### Onderzoeken

Halfjaarlijks of jaarlijks in het UMC Utrecht een bezoek van ca. 3u:

- \* Standaard: Neurologisch onderzoek, bloedafname, urinestaal, denkttest, echo spieren, oogbewegingstest, longcapaciteitsmeting (Vitale capaciteit) en Virtual reality (VR) taak
- \* Optioneel: Rugpenprik (LP) voor hersenvocht-onderzoek

## Aanmelden voor wetenschappelijk onderzoek

Heeft u een familielid met ALS, PLS, PSMA of FTD mét mutatie *in FUS, TARDBP, SOD1, ATXN2* of *TBK1*, of bent u zelf zo'n patiënt en wilt u bijdragen aan wetenschappelijk onderzoek?

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