

Onderzoeksagenda ADCA/Ataxie Vereniging Nederland

De Wetenschappelijke Commissie van de ADCA/Ataxie Vereniging Nederland heeft op basis van vele gegevens een Onderzoeksagenda opgesteld.

De Onderzoeksagenda kent 2 focusgebieden:

1. Kwaliteit van leven
2. Onderzoek

Bij het bepalen van deze twee focusgebieden zijn meegenomen: 1. De resultaten uit een enquête uitgezet onder de 24 leden van de klankbordgroep, 2. Vragen gesteld aan de Lotgenotentelefoon, 3. Vragen gesteld op twee Facebook pagina's voor leden van de vereniging en ataxie patiënten en naasten in het algemeen, en 4. Antwoorden op vragen naar onderzoeksprioriteiten gesteld tijdens het 1^e Nederlandse Ataxie Symposium aan het UMCG op 8 juni 2018.

Hieronder zijn de twee aandachtsgebieden verder uitgewerkt:

Kwaliteit van leven:

- **Spraak** is een belangrijk middel om een sociaal isolement te voorkomen. Veel ataxie patiënten geven aan dat het minder worden van de spraak hun grootste probleem is. Toch krijgt dit symptoom in het geheel minder aandacht dan wenselijk is. Onderzocht kan worden in hoeverre logopedie de spreekvaardigheid kan bevorderen. Daarnaast kan logopedie mogelijk verlichting brengen bij o.a. slikproblemen. Bij andere ziekten waarbij de spraak een probleem vormt, zijn meer middelen beschikbaar om goed te kunnen communiceren. Welke van deze middelen zijn ook geschikt voor patiënten met een ataxie? Daarnaast is er een soort van maatschappelijke bewustwording nodig dat een spraakstoornis niets zegt over de menselijke intelligentie.
- **Alternatieve geneesmiddelen** Door ataxie patiënten worden meerdere alternatieve middelen gebruikt, die hen verlichting schijnen te geven zoals kurkuma, LDN (Low Dose Naltrexone) en weedolie. Het is goed om in kaart te brengen welke middelen door ataxie patiënten worden gebruikt en te onderzoeken welk resultaat dit geeft.
- **Fysiotherapie** is een belangrijke vorm van behandeling die de mobiliteit van de patiënt langer op peil kan houden. Het is hierbij belangrijk om in kaart te brengen welke vormen van fysiotherapie gebruikt worden en welk resultaat dit voor de patiënt oplevert. Verder is het van belang om een overzicht te hebben waar fysiotherapeuten, die ervaring hebben met de behandeling van ataxie, in Nederland werkzaam zijn.

- **Vermoeidheid** is ook een gegeven waarmee veel ataxie patiënten te maken krijgen. Op zich niet verwonderlijk als je weet hoeveel energie nodig is om vanuit een aandoening als ataxie je motoriek, spraak en dergelijke te blijven beheersen. Er kan nog meer onderzoek gedaan worden naar dit verschijnsel en hoe hiermee kan worden omgegaan.
- **Technologische hulpmiddelen** om de gevolgen van de verschillende symptomen als spraak, verminderde mobiliteit of vermoeidheid te verzachten. Naast uitwisseling tussen ataxie patiënten onderling is het ook goed te weten wat er bij andere aandoeningen in deze mogelijk is.
- **Age-of-onset** Het zelf kunnen beïnvloeden van de age-of-onset is voor iedere gendragers belangrijk. Welke factoren hebben hier mogelijk invloed op?

Onderzoeksgebieden: het remmen of stoppen van de ziekte of het bestrijden van symptomen

Helaas is er op dit moment nog geen genezing voor een erfelijke ataxie mogelijk. Wel zijn er onderzoeken, die verwachtingsvol zijn te noemen en zicht lijken te geven op het terugdringen of behandelen van een ataxie. Hieronder is een korte opsomming gegeven van de mogelijkheden om de ziekte te remmen, te stoppen of symptomen te verminderen:

- **Gentherapie** Op het gebied van gentherapie komen – o.a. door middel van het testen van potentiële medicijnen op stamcellen van patiënten en het inbrengen van virale deeltjes met een potentieel geneesmiddel in de hersenen – mogelijk goede behandelingen in beeld die op de langere termijn voor ataxie toepasbaar zijn. Verder onderzoek is nodig.
- **Eiwitklontering** Eiwitklontering is de uiteindelijke boosdoener waardoor hersencellen afsterven. Eiwitklontering is echter een zeer complex proces. De onderzoeken die zich hierop richten, bieden vooralsnog geen zicht op mogelijke behandeling en vraagt om verder onderzoek.
- **Toediening.** Naast het tegengaan van eiwitklontering of het remmen van de ziekte aan de bron door gentherapie, is aandacht nodig voor de technische toediening van de ontwikkelde medicijnen.
- **Electrische stimulatie (DBS)** Op het terrein van elektrische stimulatie van de kleine hersenen, loopt momenteel onderzoek aan het Radboud UMC. DBS kan een positief effect hebben op motorische stoornissen. Uitbreiding van dit onderzoek lijkt zinvol.

Voor wetenschappelijk onderzoek zijn veel data van patiënten nodig. De vereniging kan hierbij een belangrijke rol spelen. In 2020 zal de vereniging dit in samenwerking met de expertise centra in gang zetten. Ook zal eind 2019 een onderzoek aan het Radboud UMC opgestart worden om de exogene / leefstijl factoren te achterhalen, die bij patiënten de symptomen kunnen verergeren of remmen.