

PLS onderzoek is gestart.

Dr. F. Brugman, arts-onderzoeker, divisie hersenen, afd. neurologie en neurochirurgie, UMC.

Bron: VSN Nieuwsbrief ALS, PSMA, PLS, Strümpell. Mei 2003

- Graag brengen we u op de hoogte van de stand van zaken van het onderzoek naar primaire lateraal sclerose (PLS), dat plaatsvindt binnen de afdeling neurologie van het UMC-Utrecht. Met behulp van de VSN, via neurologen in heel Nederland en via onze eigen polikliniek neurologie van het UMC, hebben we een groot aantal mensen bereikt, die mogelijk voor het onderzoek naar PLS in aanmerking zouden komen. Dit aantal ligt nu rond de honderd, maar neemt nog toe. Gedurende het najaar 2002 werden medische gegevens van deze groep mensen verzameld en bestudeerd. Vanaf 2003 is gestart met de polikliniekbezoeken. Inmiddels zijn meer dan 30 patiënten door ons onderzocht en geïnccludeerd in het onderzoek. We hopen in hetzelfde tempo door te kunnen gaan, zodat we in de loop van 2003 alle deelnemende patiënten hebben kunnen onderzoeken.
- Aanmeldingen voor het meedoen aan het **onderzoek** is sinds eind 2004 **niet** meer mogelijk. Nieuwe aanmeldingen voor registratie om gegevens vast te leggen zijn overigens nog **steeds van harte welkom**. Wij zullen u regelmatig blijven informeren over de voortgang van dit onderzoek.

Lewis P. Rowland. ALS and Other Motor Neuron Disorders 2005; 6: 67-76. (vertaald door drs. F. Brugman)

(Bron: VSN nieuwsbrief dec. 2005)

De status van (P)LS in juni 2004

(P)LS kan gedefinieerd worden als centrale motorische zenuwcelaandoening. Het is zelden en mogelijk nooit erfelijk. De aandoening lijkt veel langzamer te verlopen dan ALS. Het is niet bekend of (P)LS een afzonderlijk ziektebeeld is of een variant van ALS en of er uiteindelijk altijd een overgang naar ALS plaatsvindt. Dit is onzeker omdat er zo weinig post-mortem onderzoek (onderzoek na het overlijden) bij (P)LS patiënten is verricht. Sinds 1990 zijn er bij ALS specifieke afwijkingen bij post-mortem onderzoek bekend geworden, maar sindsdien zijn er vrijwel geen (P)LS patiënten onderzocht. Het is duidelijk dat we meer informatie nodig hebben van onderzoek naar het ziektebeloop van groepen (P)LS patiënten, van nieuwe technieken om de centrale motorische zenuwcellen in beeld te brengen en van meer post-mortem onderzoeken.

Erfelijke spastische paraparese (HSP)

Er zijn verschillen en overeenkomsten tussen HSP en (P)LS. Bij beide aandoeningen is er spasticiteit, maar bij HSP blijven de verschijnselen vaker beperkt tot de benen. HSP is erfelijk, (P)LS waarschijnlijk vrijwel nooit. Bij HSP is de afgelopen jaren veel vooruitgang geweest over de kennis over de oorzaken. Inmiddels zijn meer dan 20 HSP vormen bekend, van sommige vormen is ook precies het verantwoordelijke gen (stukje erfelijk materiaal) bekend. Deze ontwikkelingen kunnen aanknopingspunten bieden om alle aandoeningen van motorische zenuwcellen beter te leren begrijpen.

De invloed van alsine

Vanaf 1990 zijn een aantal aandoeningen van motorische zenuwcellen bij kinderen beschreven: 'Juveniele ALS', 'Juveniele (P)LS' en "infantiele opstijgende erfelijke spastische paraparese". In 2001 bleek dat al deze aandoeningen bij kinderen konden berusten op mutaties (veranderingen/fouten) in hetzelfde stukje erfelijk materiaal, q1sine genoemd. Het is te verwachten dat verder onderzoek naar de functie van alsine meer kennis zal opleveren over de onderliggende biologische processen bij deze aandoeningen.

Conclusies

Het is duidelijk dat meer onderzoek nodig is. Vervolgonderzoek bij grotere groepen patiënten is nodig om de variaties in het natuurlijk beloop van (P)LS vast te stellen. Meer post-mortem onderzoek (onderzoek na het overlijden) is nodig om te bepalen of (P)LS uiteindelijk een variant van ALS blijkt te zijn. De ontwikkelingen op het gebied van genetisch onderzoek bij HSP en de ontdekking van alsine zullen een belangrijke invloed kunnen hebben: in de toekomst zouden diermodellen mogelijk zijn en is vooruitgang te verwachten in de kennis over de biologische processen die een rol spelen bij het ontstaan van de ziekte.