

## Het PROSPAX Consortium publiceert twee nieuwe onderzoeksartikelen over ARSACS en SPG-7

Het PROSPAX Consortium heeft onlangs twee nieuwe onderzoeksartikelen gepubliceerd als onderdeel van het PROSPAX-project. Dit internationale project wil beter begrijpen hoe spastische ataxieën zich ontwikkelen, zodat we betere meetinstrumenten kunnen ontwerpen en testen voor deze aandoeningen. Deze meetinstrumenten kunnen daarna ingezet worden in onderzoeken naar de behandeling van spastische ataxieën. Dit wordt “trial-readiness” genoemd.

In het eerste artikel probeerden onderzoekers een diagnostisch hulpmiddel te vinden met gebruik van Magnetic Resonance Imaging (MRI) dat in staat is onderscheid te maken tussen Autosomaal Recessieve Ataxie van Charlevoix-Saguenay (ARSACS) en Spastische Paraplegie Type-7 (SPG-7). Dit zijn twee vormen van spastische ataxie.

MRI is een niet-invasieve beeldvormingstechniek die gebruik maakt van magnetische velden en radiogolven om de structuur en functie van de hersenen in het lichaam te onderzoeken. Deze techniek wordt vaak gebruikt voor de diagnose van personen met een vermoeden van (spastische) ataxie en is daarom van onmiskenbaar belang. De onderzoekers ontdekten dat, vergeleken met gezonde personen en personen met SPG7, personen met ARSACS een significante toename vertonen in het volume van de pons, het deel van de hersenstam dat de hersenen en het ruggenmerg verbindt. Verder vonden de onderzoekers een verband tussen de toegenomen pons en het verminderde volume van het bovenste deel van het cerebellum (de kleine hersenen). Zij toonde aan dat we door te kijken naar de verhouding van deze structuren met hoge nauwkeurigheid personen met ARSACS van personen met SPG7 kunnen onderscheiden. De onderzoekers hebben deze methode de “Magnetic Resonance Index for the Assessment and Recognition of patients harboring SACS mutations” – MRI-ARSACS genoemd, en stellen deze voor als een nieuw hulpmiddel bij het stellen van een diagnose.

Lees het artikel [hier](#).

In het tweede artikel probeerden onderzoekers aspecten van het looppatroon en de beweging bij ARSACS te meten met behulp van draagbare sensoren. 18 personen met ARSACS en 18 gezonde personen werden gevraagd om 3 verschillende sensoren te dragen tijdens het lopen in testomgeving en een openbare omgeving. De metingen die met de sensoren werden verricht, werden vervolgens vergeleken met de standaard beoordelingsschalen die door neurologen worden gebruikt, waaronder de “Scale for the Assessment and Rating of Ataxias” (SARA) en de “Spastic Paraplegia Rating Scale” (SPRS). De onderzoekers zagen dat van de 30 digitale uitkomstmaten van het lopen, er 14 uitkomstmaten waren die personen met ARSACS konden onderscheiden van gezonde personen in de testomgeving. Daarnaast waren er 11 uitkomstmaten van het lopen die dit onderscheid konden maken in een openbare omgeving.

De beste uitkomstmaten van het lopen lieten een goede relatie zien met de mobiliteitsfuncties van patiënten zoals vastgelegd door de SPRS-mobiliteit (een mobiliteitsgerichte subschaal van de SPRS). Dit toont aan dat draagbare sensoren een betrouwbare methode zijn voor het meten van het looppatroon en de beweging bij ARSACS. Deze sensoren lijken zelfs betrouwbaar in openbare omgevingen (zoals buiten), die dichter bij de realiteit staan dan testomgevingen in het ziekenhuis. Als hun gevoeligheid voor verandering wordt aangetoond

tijdens het volgen van personen met ARSACS over een lange periode, kunnen deze digitale uitkomstmaten van het lopen dienen als uitkomstmaten in toekomstige onderzoeken naar een behandeling voor ARSACS en mogelijk ook andere vormen van spastische ataxie.

Lees het artikel [hier](#).