

## Samenvattingen CFP-RD2020

### **20010403 Erasmus MC – Dr. M.J. Titulaer**

#### **PROMISE**

**317.000 euro**

Auto-immune encefalitis is een recent ontdekte ernstige, potentieel dodelijke neurologische ziekte. Het eigen afweersysteem valt via antistoffen de eigen hersenen aan. Het is behandelbaar, als snel en agressief behandeld wordt. Het herstel is echter vaak incompleet. Op dit moment is onvoldoende duidelijk wie goed en wie slecht gaat opknappen. Aan de hand van gedetailleerde patiëntkenmerken, maar ook scans, bloeuitslagen en hersenvocht, zullen wij een model maken dat voorspelt wie goed of minder op gaat knappen. Daarnaast zullen we kijken naar de handtekening van de lichaamseigen afweer en zien welke typen afweer de prognose bepalen. De uitkomst wordt nu gemeten met grove maten. Deze geven onvoldoende het herstel aan dat patiënten zelf werkelijk belangrijk vinden. Daarom zullen wij in dit onderzoek ziektespecifieke maten ontwikkelen die goed herstel kunnen meten, relevant voor terugkeer in de maatschappij. Dit onderzoek leidt tot op individuele patiënten gerichte behandeling die beter aanslaat en minder bijwerkingen geeft.

<https://www.meningitis-stichting.nl/informatie/hersenontsteking/verwekkers/anti-nmda-receptor-encefalitis/>  
[www.encephalitis.info](http://www.encephalitis.info)  
[www.aealliance.org](http://www.aealliance.org)

### **20010404 Amsterdam UMC – Prof. dr. R. Oude Elferink**

#### **The Battles against cholestatic itch.**

**322.000 euro**

Chronische geelzucht (cholestase) kan worden veroorzaakt door verschillende leverziekten en leidt vaak tot chronische jeuk, die ondraaglijk kan worden voor de patiënt. De oorzaak van deze vorm van jeuk is onbekend en er is ook weinig onderzoek naar gedaan. Wij hebben recent een factor in het bloed van patiënten met cholestatische jeuk ontdekt die waarschijnlijk een rol speelt bij jeuk. Deze factor, 9- HPODE, is een metabool van linolzuur, die in keratinocyten van de huid wordt gevormd. Dit is een belangrijke aanwijzing dat er in de huid van deze patiënten veranderingen optreden die leiden tot jeuk. Wij zullen daarom in dit project zoeken naar stoffen in het bloed van patiënten met cholestatische jeuk die de normale differentiatie van keratinocyten verstoren. Stoffen die de TRPV3 receptor op keratinocyten activeren zijn hiervoor belangrijke kandidaten. De resultaten van dit project leiden hoogstwaarschijnlijk direct tot ontwikkeling en gebruik van geneesmiddelen die dit proces corrigeren.

<https://www.leverpatientenvereniging.nl> (Nederlandse leverpatientenvereniging)  
<https://www.mlds.nl> (Maag- Lever- Darmsstichting)  
<https://www.pfic.org>  
<https://alagille.org>

**20010405 UMC Utrecht – Dr. W. Spiering**  
**TEMP-PREVENT trial**  
**324.603 euro**

PXE is een zeldzame ziekte met ongeveer 340 tot 680 patiënten in Nederland. Het wordt veroorzaakt door mutaties in het *ABCC6* gen wat leidt tot verkalking van de elastische vezels in de huid, bloedvaten en ogen. Door deze verkalkingen krijgen patiënten last van huidafwijkingen, etalagebenen, beroertes en slechtziendheid (Figuur 1). Behalve symptoombestrijding is er geen behandeling. Onlangs hebben wij in een gerandomiseerde, placebo-gecontroleerde klinische trial laten zien dat behandeling met etidronaat verkalkingen in de beenvaten remt in patiënten met ernstige PXE. Aangezien verkalkingen in de beenvaten een laat gevolg van de ziekte zijn, waren de huid en ogen vaak al in een gevorderd stadium. Daarom willen we onderzoeken of etidronaat ook vroegere verkalkingen in de huid en ogen kan remmen bij patiënten die nog geen verkalkingen in de beenvaten hebben. Door de verkalkingen in een vroeg stadium te remmen zouden we hiermee huid- en oogproblemen kunnen uitstellen of zelfs voorkomen.

[www.pxe.nl](http://www.pxe.nl)

**20010406 LUMC – Dr. J.M.L. Tjon**  
**Aplastic Anemia**  
**295.000 euro**

Aplastische anemie (AA) is een zeldzame aandoening waarbij het beenmerg minder bloedcellen aanmaakt, waardoor levensbedreigende bloedarmoede, bloedingen en infecties kunnen ontstaan. In het merendeel van de gevallen gaat het om een verworven aandoening die ontstaat tijdens het leven en niet erfelijk is. De ontstaanswijze van AA is grotendeels onbekend, maar men denkt dat AA ontstaat doordat een auto- immuunreactie schade veroorzaakt aan de beenmergstamcellen die verantwoordelijk zijn voor de bloedcel aanmaak. De huidige behandelmogelijkheden zijn een stamceltransplantatie of afweer-onderdrukkende medicijnen. Behandeling met afweer-onderdrukkende medicijnen is echter niet altijd werkzaam en bij diagnose kan niet worden voorspeld bij welke patiënten afweer-onderdrukkende medicijnen effect zullen hebben. Het doel van dit onderzoek is om de ontstaanswijze van AA te verhelderen en deze kennis te gebruiken om een betere inschatting te maken of een patiënt baat zal hebben bij afweer-onderdrukkende behandeling. Dit zal de individuele behandeling en daarmee de toekomst van AA-patiënten verbeteren.

<https://www.aaenpnh.nl>

De informatie op de LUMC website is nog vrij summier en deels verouderd, maar hierbij ook een link:

<https://www.lumc.nl/org/bontius-stichting/ons-onderzoek/Aplastischeanemie/>

**20010407 LUMC - Dr. G.M. Terwindt**  
**RVCL-S**  
**399.820 euro**

Retinale Vasculopathie met Cerebrale Leukoencefalopathie en Systemische manifestaties (RVCL-S) is een ongeneselijke zeldzame erfelijke ziekte die komt door veranderingen in het *TREX1* gen. De ziekte treft kleine bloedvaten waardoor blindheid, beroerte en dementie optreden maar treft ook de lever, nier en huid.

Met deze studie willen wij voorspellende markers voor ziekteprogressie van RVCL-S vinden en het onderliggende mechanisme identificeren. Hiervoor volgen wij familieleden die drager zijn van de ziekte met de nieuwste technieken op het gebied van oog, hersenen en huid waarbij we de kleine bloedvaten afbeelden. Verder bestuderen wij de functie van de bloedvat-bekleding en de bloedstolling. Hiervoor kijken we naar samenklontering van bloedplaatjes en het samenknijpen van bloedvaten. Dit doen we met bloedvat-op-een-chiptechnieken waarbij we cellen van patiënten kunnen kweken tot mini-bloedvaatjes. Onze missie is om met deze nieuwste technieken een behandeling voor RVCL-S te vinden om het leven en gezondheid van families met RVCL-S te verbeteren.

<https://www.lumc.nl/patientenzorg/ziektebeelden/cha/>  
<https://www.lumc.nl/org/hoofdpijn-onderzoek/onderzoek/RVCL/>  
<http://www.rvcl.nl>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK546576/> (geschreven voor artsen)