

## **Onderzoek aanvraag aan ALS Centrum door de Stichting PLS**

Geachte professor dr. J.H. Veldink,

Mijn naam is Jos Lotz, PLS-patiënt sinds 1999, vastgesteld in het AZM Maastricht.

Sinds 2000 deel ik mijn ervaringen op de persoonlijke website <http://www.pls-joslotz.nl/>

De Stichting PLS <http://www.p-l-s.nl/> die is opgericht in 2014, hiervan ben ik mede oprichter en bestuurder, "met als een van de doelstellingen een stem te krijgen voor onderzoek naar de oorzaak van PLS bij een onderzoekscentra" om genezing/behandeling of een mogelijke remfactor bij de aandoening PLS te vinden waardoor PLS geen ALS wordt.

Wereldwijd wordt er te weinig aandacht aan PLS besteed.

Wel wordt PLS gelinkt aan ALS omdat bij beide aandoeningen het centrale zenuwstelsel is aangedaan. Echter op dit gebied wordt er bij PLS weinig onderzoek verricht.

Een voorstel van de Stichting PLS is om DNA-gen van PLS patiënten te vergelijken met de reeds gevonden mutaties DNA-gen bij ALS patiënten. Mogelijk dat dan de remfactor gevonden wordt waarom PLS patiënten geen ALS krijgen. Dit zou dan voor ALS kunnen betekenen dat er misschien een behandeling kan starten om ook ALS te remmen.

Mogelijk kan dit onderzoek aantonen dat PLS wel of geen variant is van ALS, een op zichzelf staande aandoening is of gelinkt kan worden aan een andere aandoening die gelijksoortige symptomen heeft, is de gedachte van de Stichting PLS.

Graag zou ik van u vernemen of u deze gedachte van het voorstel onderzoek deelt en of er de mogelijkheid is om dit onderzoek te doen?

De Stichting PLS weet dat er voor zo'n onderzoek een onderzoeksvoorstel geschreven dient te worden.

Wij hebben niet zomaar de expertise voorhanden om een onderzoeksvoorstel te schrijven, daar zouden (ons inziens) in ieder geval de inhoudelijke experts (zowel medisch-wetenschappelijk als vanuit ervaringsdeskundigheid) bij betrokken dienen te zijn.

Het is bovendien wenselijk dat er ook al zicht is op de relevante subsidiemogelijkheden (waar is er eventueel geld beschikbaar om het onderzoek te kunnen financieren?), omdat er daarmee zicht is op de (rand)voorwaarden voor subsidie, o.a. bij bedrijven, instellingen en fondsen.

De Stichting PLS vraagt aan u of er een arts-onderzoeker in het ALS Centrum genegen is om een onderzoeksproject, met als onderwerp "de mutaties in de genen van PLS-patiënten op te sporen en deze vergelijken met de reeds ontdekte mutaties bij ALS patiënten" te schrijven?

Met een geschreven onderzoeksproject heeft de Stichting PLS kans om subsidie en donatie voor dit onderzoek bij fondsen en bedrijven binnen te halen. Zonder dit document blijven wij zeker afwijzingen krijgen bij de mogelijke donerende partijen.

Mocht het schrijven van dit onderzoeksproject niet in uw programma passen kunt u ons mogelijk wel verwijzen naar een organisatie waar deze expertise aanwezig is om een aanvraag te schrijven.

Hopend op een positief antwoord.

Met vriendelijke groeten,

Namens de Stichting PLS,

Jos Lotz.

### **Antwoord van het ALS Centrum**

Beste Jos Lotz,

Hartelijk dank voor uw bericht. Ik kan me goed voorstellen dat het als PLS-ervaringsdeskundige erg vervelend is dat er minder aandacht voor deze ziekte is dan bijvoorbeeld voor ALS.

Het is inderdaad een hele relevante vraag of PLS genetisch gezien gerelateerd is aan ALS en dit is dan ook de reden dat we binnen Project MinE (<https://www.projectmine.com/nl>) druk bezig zijn om alle klinische verschijningsvormen in en rond ALS te onderzoeken. Bijvoorbeeld: welke genen bepalen of patiënten met ALS langer dan 10 jaar kunnen leven? Welke genen bepalen dat iemand PSMA, PLS of ALS krijgt? Welke genen bepalen wie wel frontotemporale dementie erbij krijgt en wie niet? De working group "phenotype" van Project MinE (<https://www.projectmine.com/nl/work-group/working-group-1-phenotyping/>) doet hier al veel onderzoek naar. Deze vragen staan op onze website niet allemaal zo expliciet genoemd, maar worden in deze working group wel geadresseerd.

Ik kan mij voorstellen dat het vervelend is dat het lang duurt, voordat er meer duidelijk wordt over de genetische achtergrond van PLS, en dat u daarom de wens heeft zelf een aanvraag in te dienen. Er zijn veel redenen waarom dit onderzoek tijd kost: stap 1 is het in orde krijgen van alle klinische gegevens van 10.000 patiënten die in Project MinE zitten (en waarvan dus een deel PLS en PSMA heeft) bij internationale collega's. Dit is momenteel in volle gang. Vervolgens moeten we hopen dat er genoeg patiënten zijn met PLS - aangezien het veel zeldzamer is dan ALS - om hier statistisch gezien gedegen uitspraken over te kunnen doen. PLS-patiënten worden in ieder geval al wel geïncludeerd in Project MinE (dat is dus goed nieuws!). Wij hopen binnen nu en 1 jaar een eerste grote analyse op alle "phenotypes" te hebben gedaan.

Het schrijven van een nieuwe aanvraag zal alleen maar zorgen dat dit nog langer gaat duren. Het zou wat ons betreft dus niet nodig zijn om nu direct een aparte aanvraag te schrijven. Wel zouden wij het op prijs stellen als wij binnenkort een aanvraag schrijven wat hiermee te maken heeft, Stichting PLS ons middels een "letter of support" zou willen sturen als ze achter de doelstellingen van het onderzoek staan.

Met vriendelijke groet,

Nadine Peels, Communicatiemedewerker UMC Utrecht