



1^e Dutch Ataxia Symposium UMCG - 8 juni jl.

Een impressie van die dag met een fotoreportage en informatie

**Prijswinnaar 'Best Presentation' First Dutch Ataxia Symposium, 8 juni 2018 UMCG
Dr. Catarina Osório, Afdeling Neurowetenschappen, Erasmus MC, Rotterdam**

“Identificatie van ontwikkelingsafwijkingen in een muismodel voor spinocerebellaire ataxie type 1”

Neurodegeneratie is een belangrijk aspect van spinocerebellaire ataxie. Veel genen die gelinkt zijn aan ataxie, zijn ook betrokken bij de ontwikkeling van neuronale morfologie, verbindingen en fysiologie. Dit suggereert de mogelijkheid van afwijkingen in een vroege ontwikkelingsfase. Hoewel ataxie pas vaak op latere leeftijd gediagnosticeerd wordt, is het toch mogelijk dat afwijkingen vroeg in de ontwikkeling de basis vormen voor latere problemen in functioneren van neuronen en neurodegeneratie. Om dit te testen voor SCA1, hebben we tijdens de vroege ontwikkeling in een muismodel de morfologische en elektrofysiologische eigenschappen van Purkinje cellen (dominant aanwezig in de kleine hersenen) geanalyseerd. Voorlopige resultaten suggereren dat ontwikkelingsafwijkingen al in de eerste postnatale weken van de muis kunnen worden waargenomen. Met een diepere analyse van deze presymptomatische veranderingen willen we het ziektebeeld beter in kaart brengen, om daarmee vroege(re) identificatie van symptomen mogelijk te maken.



Vervolg op volgende pagina >

Fotoreportage First Dutch Ataxia Symposium, 8 juni 2018 UMCG





1^e Dutch Ataxia Symposium UMCG - 8 juni jl.

Een impressie van die dag met een fotoreportage en informatie

**Prijswinnaar 'Best Poster' First Dutch Ataxia Symposium, 8 juni 2018 UMCG
Masterstudent Liza Kok, Afdeling Humane Genetica, LUMC, Leiden**

“Het ontwikkelen van een SCA1 patiënt-specifiek cerebellum model”

Voor onderzoek naar SCAs is het belangrijk om een goed model te hebben zodat toekomstige ideeën voor therapie hierop getest kunnen worden. SCA is een neurodegeneratieve aandoening, die voornamelijk de kleine hersenen aantast. De effectiviteit van een therapie zou je bij voorkeur willen testen op cellen uit de kleine hersenen. Om deze cellen te krijgen, kunnen we een aantal trucjes toepassen in het lab. Zoals bekend zijn er huidbiopten afgenomen van SCA1-patiënten. De cellen uit deze biopten hebben we omgezet naar stamcellen. Stamcellen zijn handige cellen, omdat ze de capaciteit hebben om elk type cel te kunnen worden. Vervolgens hebben wij geprobeerd om de stamcellen om te zetten tot cellen die lijken op de cellen uit de kleine hersenen. Met verschillende tests hebben wij gekeken of de cellen in ons kweekschachtje lijken op echte kleine hersencellen.

De eerste resultaten zijn positief! Wel is het zo dat er nog veel stappen moeten worden genomen voordat dit model goed genoeg is om therapieën op te testen.

Liza Kok liep 5 maanden stage in de polyglutaminegroep van dr. Willeke van Roon-Mom onder begeleiding van dr. Ronald Buijsen, Afdeling Humane Genetica, LUMC, Leiden.

