



ONDERZOEK

Introductie

Wetenschappelijk onderzoek is cruciaal om diagnose, behandeling en zorg mogelijk te maken en te verbeteren. We voeren zelf geen onderzoek uit, maar hebben wel veel kennis “in huis” én we hebben waardevolle contacten met leidende onderzoekers en instituten in Nederland en daarbuiten. De Stichting fungeert als ontmoetingsplek en kennisplatform voor patiënten en hun omgeving, behandelaars en onderzoekers. Daardoor zijn we een belangrijke speler als het gaat om het bevorderen van onderzoek, één van de manieren om Missie 2030 te realiseren.

Door financiering van onderzoek sturen we in de gewenste richting. Eén van de ambities voor de komende jaren is het organiseren van een internationaal congres: de manier bij uitstek om te ontmoeten, kennis te delen en onderzoek te bevorderen (zie ook thema Internationalisering).

Thema's

We onderscheiden vier onderzoeksthema's die elk een bijdrage leveren aan Missie 2030:

- **Fundamenteel onderzoek**
We willen stimuleren dat er onderzoek wordt gedaan naar alle vormen van Ushersyndroom. Onderzoek is gericht op het ontrafelen van de basismechanismen van de oorzaken van Ushersyndroom, zodat we die beter begrijpen. Dit is de base voor diagnostiek en behandeling.
- **Diagnostiek en prognostiek**
We willen een genetische diagnose voor iedereen met Ushersyndroom. Bij mensen met verschijnselen die wijzen op Usher maar nog onbekende DNA-diagnose moeten opsporing en diagnostiek verbeterd worden.
- **Behandeling**
Behandeling van Ushersyndroom is gericht op afremmen en stopzetten van de progressie, verbetering van visus, gehoor en evenwicht én vermindering van andere symptomen en klachten, waaronder slaapproblemen.
- **Biomarkers en eindpunten**
Om het klinisch verloop van Ushersyndroom in kaart te brengen en om de effectiviteit van (nieuwe) behandelmethoden vast te kunnen stellen zijn meetbare indicatoren nodig. Deze biomarkers versterken de doeltreffendheid van de ontwikkeling en bepalen de klinische eindpunten voor therapeutische studies.



Acties en planning

- De werkgroep “Onderzoek” formuleert in september 2023 de eerste acties en planning voor de periode 2023-2024.

Updates

- **Voorjaar 2024**
Een eerste update wordt gemaakt in het voorjaar van 2024