



Fahr patiëntendag 2025

Stand van zaken zorg en onderzoek

Britt Snijders, arts-onderzoeker
Dineke Koek, klinisch geriater



UMC Utrecht



Programma

11.00 – 11.10 uur
Stehouwer

11.10 – 11.45 uur

11.45 – 12.00 uur

12.00 – 13.00 uur

13.00 – 13.30 uur

13.30 – 13.45 uur

13.45 – 14.15 uur

14.20 uur

Tot 15.00 uur

Welkomswoord voorzitter Co

Lezing arts-onderzoeker Britt Snijders

Lezing psycholoog Evelien van Valen

Lunch

Eerste tafelgesprek

Wissel en tweede tafel kiezen

Tweede tafelgesprek

Afsluiting voorzitter Co Stehouwer

Nazit met hapjes en drankjes

Fahr polikliniek UMCU

- +/- 120 patiënten bekend op polikliniek
- Groot deel blijft in behandeling
 - Controles ieder jaar/iedere 2 jaar
- Multidisciplinair team

CALCIFADE studie

- Medicijnstudie voor patiënten met ziekte of syndroom van Fahr
- Etidronaat of placebo
- Duur: 12 maanden
- 98 patiënten

- Bekijkt effecten van behandeling op:
 - Cognitie
 - Verkalkingen hersenen
 - Bewegen
 - Psychische klachten
 - Kwaliteit van leven
 - Zelfstandigheid in dagelijks leven

CALCIFADE studie

Huidig aantal deelnemers:

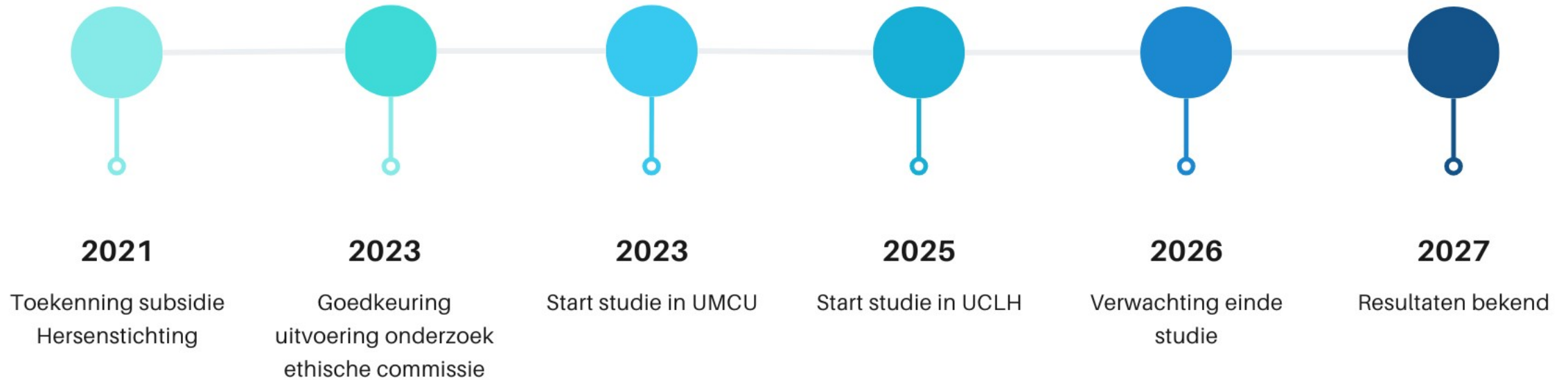
- 59 deelnemers gestart
(uit Nederland, België, Duitsland)
- 41 deelnemers hebben de studie afgerond

Uitbreiding naar Londen:

- Goedkeuringen zijn binnen
- Studieteam is getraind
- Studiemedicatie in productie
- Verwachting deze zomer start studie in Londen
- Doel: 30 deelnemers in Londen



CALCIFADE studie



Internationaal consortium

Position Paper

Primary brain calcification: an international consensus on nomenclature, diagnosis, evaluation, and management

Wei Luo^{1,2}, Zhidong Cen¹, Huiberdina Koek³, Miryam Carecchio⁴, Isao Hozumi⁵, Wanjin Chen⁶, Amit Batla⁷, Alexander Balck^{8,9}, Francesca Magrinelli⁷, Dehao Yang¹, Xuewen Cheng^{10,11}, Ana Westenberger⁸, Akiyoshi Kakita¹², Liam Chen¹³, Christian Lambert¹⁴, Jing-Yu Liu¹⁵, Annika Keller¹⁶, J. R. M. Oliveira¹⁷, Zhiqi Xiong^{10,18}, Henry Houlden¹⁹, Kailash P Bhatia⁷, Christine Klein⁸, Gaël Nicolas²⁰

1 Department of Neurology, The Second Affiliated Hospital, Zhejiang University School of Medicine, Hangzhou, Zhejiang, China.

2 Liangzhu Laboratory, Zhejiang University School of Medicine, Hangzhou, China

3 Department of Geriatrics, University Medical Center Utrecht [CALCIFADE studie00](#), 3584 CX Utrecht, The Netherlands

4 Department of Neuroscience, University of Padua, Via Nicolò Giustiniani, 5, 35128, Padua, Italy

5 Laboratory of Medical Therapeutics and Molecular Therapeutics, Gifu Pharmaceutical University, Gifu, Japan

6 Department of Neurology, the First Affiliated Hospital, Institute of Neuroscience, Fujian Key Laboratory of Molecular Neurology, Fujian Medical University, Fuzhou, Fujian, China

7 Department of Clinical and Movement Neurosciences, UCL Queen Square Institute of Neurology, University College London, London, UK

8 Institute of Neurogenetics, University of Lübeck and University Hospital Schleswig-Holstein, Lübeck, Germany

9 Department of Neurology, University of Lübeck and University Hospital Schleswig-Holstein, Lübeck, Germany

10 Center for Excellence in Brain Science and Intelligence Technology, Institute of Neuroscience and State Key Laboratory of Neuroscience, Chinese Academy of Sciences, Shanghai, China

11 Lin Gang Laboratory, Shanghai, China

12 Department of Pathology, Brain Research Institute, Niigata University, Niigata, Japan

13 Department of Laboratory Medicine and Pathology, University of Minnesota Medical School, Minneapolis, Minnesota, USA.

14 Department of Imaging Neuroscience, UCL Queen Square Institute of Neurology, University College London, London, UK

15 Institute of Neuroscience, State Key Laboratory of Neuroscience, Center for Excellence in Brain Science and Intelligence Technology, Chinese Academy of Sciences, Shanghai, China

16 Department of Neurosurgery, Clinical Neuroscience Center, University Hospital Zurich, University of Zurich, Zurich, Switzerland

17 Neuropsychiatry Department, Universidade Federal de Pernambuco, Av. Professor Moraes Rego, 1235, Cidade Universitária, Recife-PE, Brazil

18 School of Future Technology, University of Chinese Academy of Sciences, Beijing, China

19 Department of Neuromuscular Diseases, UCL Queen Square Institute of Neurology, University College London, London, UK

20 Univ Rouen Normandie, Normandie Univ, Inserm U1245 and CHU Rouen, Department of Genetics and CNR-MAJ, F-76000, Rouen, France



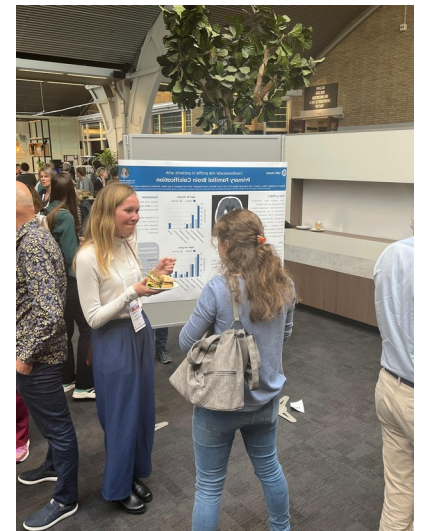
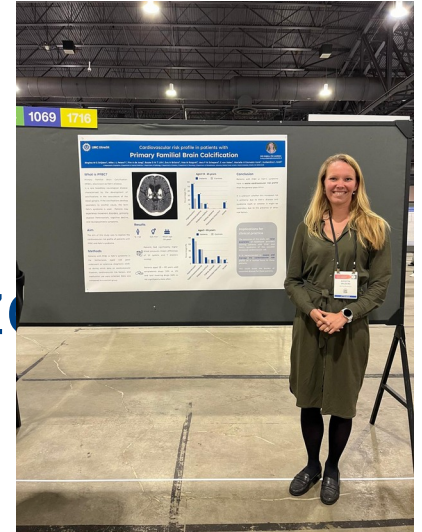
Internationaal consortium

- Doel consortium: opstellen richtlijnen voor Fahr
 - Naam ziektebeeld
 - Diagnostiek
 - Opvolgen
 - Behandeling
- Bijeenkomst November 2025 in China
- Publicatie richtlijnen verwacht begin 2026
- Naam PFBC wordt vervangen door PBC
- Genetisch onderzoek centrale plek in diagnostiek



Andere onderzoeken vanuit UMCU

- CalciFACT studie
 - Observationeel onderzoek
 - Hergebruikt anoniem gegevens uit reguliere z
 - 87 deelnemers
- Onderzoek gepubliceerd met CalciFACT studie:
 - Hart- en vaatziekten bij Fahr
 - Nieuwe meetmethode ernst verkalkingen
- Ander onderzoek uit UMCU:
 - Prognose van Fahr



Andere onderzoeken vanuit UMCU

Hart- en vaatziekten bij Fahr:

- Hoger risico op:
 - Hoge bloeddruk
 - Verhoogd cholesterol
 - Diabetes
 - Beroerte
- Gebruiken vaker:
 - Bloedverdunners
 - Cholesterolverlagers

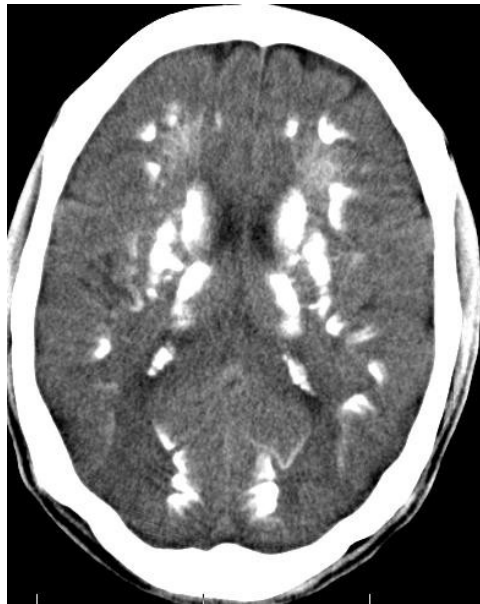
Reden van verhoogde risico's onbekend

Andere onderzoeken vanuit UMCU

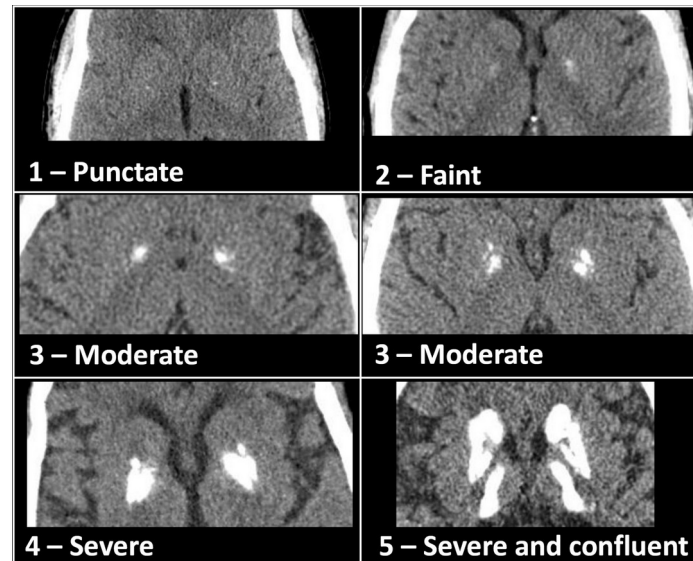
Nieuwe meetmethode ernst verkalkingen

Manieren van kalk beoordelen:

1. Visueel 



2. Kalk score



3. Volume metingen

Andere onderzoeken vanuit UMCU

Nieuwe meetmethode ernst verkalkingen

- Kalkvolume heeft een sterkere relatie met symptomen dan visuele score
- Kalkvolume nemen 6% per jaar toe
- Visuele scores nemen 0% per jaar toe
- Kalkvolume beter in staat groei verkalkingen in kaart te brengen dan visuele score

Andere onderzoeken vanuit UMCU

Prognose van Fahr

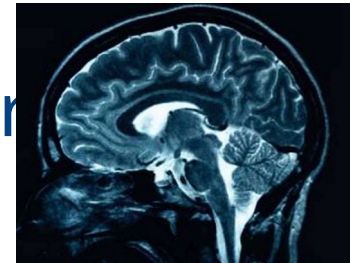
- 0 Landelijk onderzoek in Nederland met CBS data
 - 0 Patiënten met Fahr opgenomen in het ziekenhuis
 - 0 Gemiddelde leeftijd 72 jaar
 - 0 Prognose vanaf moment van ziekenhuisopname
 - 0 Vergeleken met patiënten met Parkinson en algemene bevolking
-
- 0 Conclusie: patiënten met Fahr hebben, op het moment dat zij in het ziekenhuis worden opgenomen, een slechtere 5-jaars overleving dan patiënten met Parkinson en de algemene bevolking

Andere onderzoeken vanuit UMCU

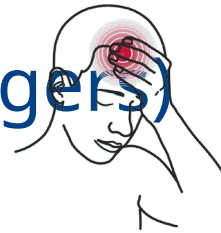
- o Lopend onderzoek:
 - o Emotieherkenning (Hannah Wi



- o MRI afwijkingen (Matthanja van den Br



- o Hoofdpijn bij Fahr (Mariska Wiggers)



Onderzoek naar hoofdpijnklachten: Calci- ~~HEADIT~~

- Nieuw onderzoek bij patiënten met de ziekte van Fahr
- Dit onderzoek gaat over de klacht hoofdpijn
- Deze klacht lijkt veel voor te komen
- Geldt dat ook voor u?

- Daar willen we graag meer informatie over verzamelen
- 4 vragenlijsten

- Zou u ook aan uw partner/familielid/vriend/kennis willen vragen, deze vragenlijsten in te laten vullen?



Mariska Wiggers

○ Onder de deelnemers verloten we een bol.com kaart van 15 euro.

Onderzoek uit andere landen

- o Ontwikkelingen in behandelingen
 - o Gentherapie in muizen met *SLC20A2* genmutatie (ASO)

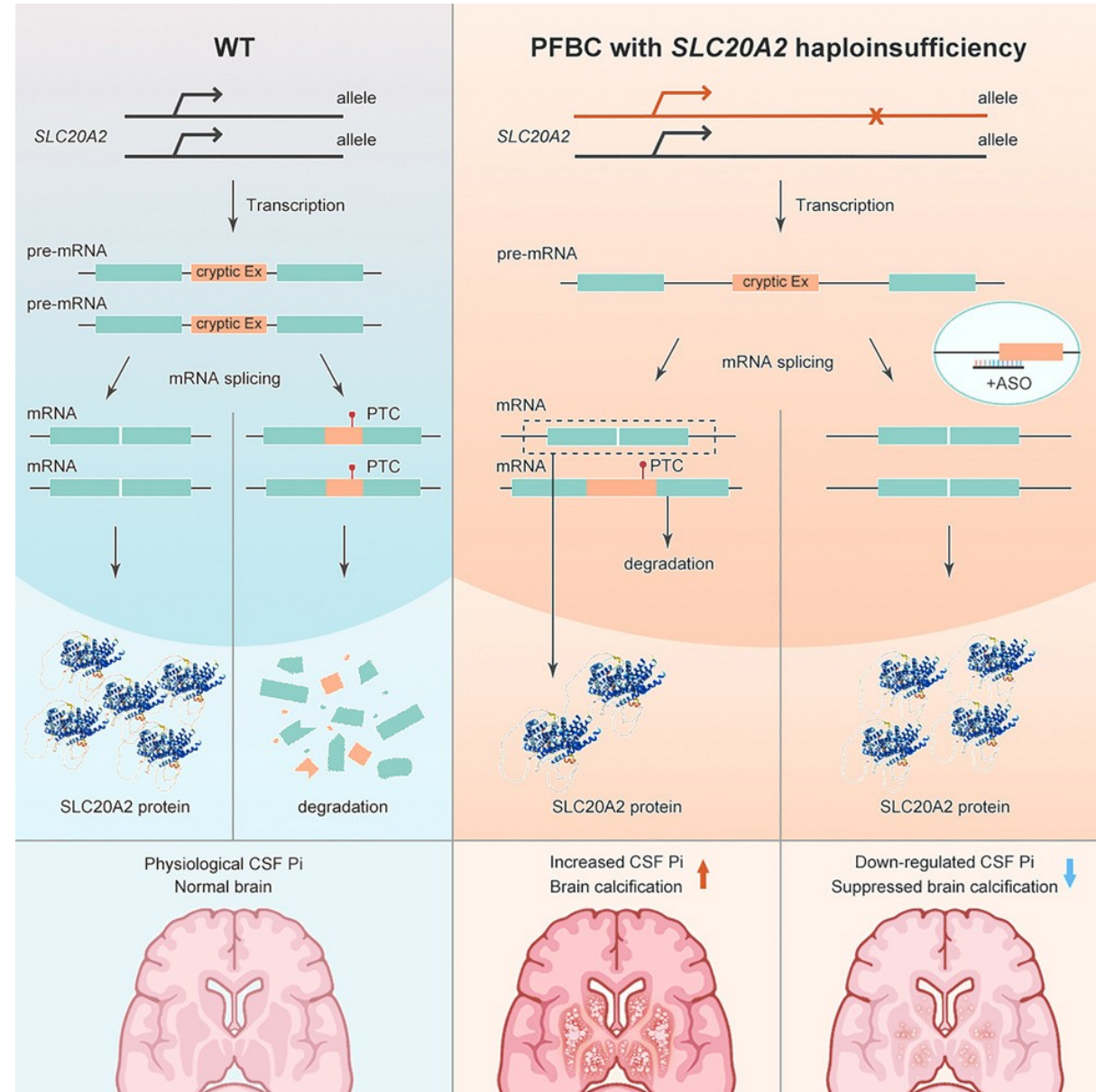
Neuron

Volume 112, Issue 19, 9 October 2024, Pages 3278-3294.e7

Article

Antisense oligonucleotides enhance *SLC20A2* expression and suppress brain calcification in a humanized mouse model

Miao Zhao^{1,8,10}, Xuewen Cheng^{2,3,10}, Lei Chen^{2,7,10}, Yi-Heng Zeng^{1,10}, Kai-Jun Lin^{1,10}, Yun-Lu Li¹, Ze-Hong Zheng¹, Xue-Jing Huang¹, Dan-Dan Zuo¹, Xin-Xin Guo¹, Jun Guo⁴, Dian He⁵, Ying Liu⁵, Yu Lin¹, Chong Wang¹, Wen-Qi Lv¹, Hui-Zhen Su^{1,8}, Xiang-Ping Yao^{1,8}, Zi-Ling Ye¹, Xiao-Hong Chen¹, Wan-Jin Chen^{1,8,11}



Article

Non-Motor Symptoms in Primary Familial Brain Calcification

Giulia Bonato ^{1,2}, Paola Cimino ¹, Francesca Pistonesi ¹, Leonardo Salviati ³, Cinzia Bertolin ³
and Miryam Carecchio ^{1,2,*}

	Cohort (50)
Cognitive deficits:	28 (56%)
-subjective	2 (4%)
-MCI	22 (44%)
-dementia	4 (8%)
Domain	
-Memory	13 (26%)
-Executive	17 (34%)
-Visuospatial	21 (42%)
-Language	19 (38%)
-Attention	18 (36%)
MMSE (mean ± s.d.)	25.6 ± 5
MoCA (mean ± s.d.)	21.5 ± 5.5
Neuropsychiatric:	
Anxiety/depression	31 (62%)
Psychosis/OCD	5 (10%)
Hallucinations	6 (12%)
Headache	13 (26%)
Sleep	17 (34%)
Disturbances—RBD	5 (10%)
Constipation	16 (32%)
Genitourinary disturbances	17(34%)
Hyposmia	7 (14%)
Orthostatic intolerance	3 (6%)

Onderzoek uit andere lanc

The Genetic and Phenotypic Spectrum of Primary Brain Calcification in a Large Cohort from China

Zhiru Lin, MD,^{1,2} Dehao Yang, MD, PhD,¹ Lebo Wang, MD,¹ Jiayang Li, MD,³ Xinhui Chen, MD,¹ Nan Jin, MD,¹ Yixin Kang, MD,¹ Xinchen Wang, MD,¹ Feng Fu, MD,⁴ Haotian Wang, MD, PhD,¹ Xiaosheng Zheng, MD,¹ Fei Xie, MD, PhD,⁵ Zhidong Cen, MD, PhD,^{1*} and Wei Luo, MD, PhD^{1,6*}

TABLE 2 Clinical characteristics of genetically diagnosed PBC

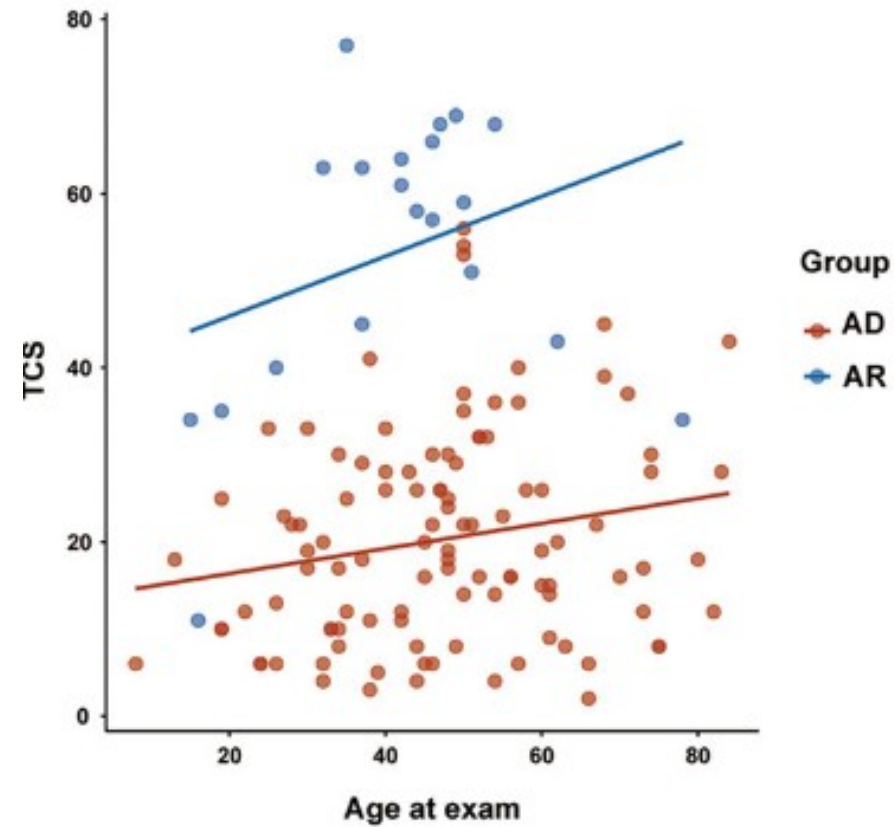
Gene	<i>SLC20A2</i>	<i>PDGFB</i>	<i>PDGFRB</i>	<i>XPR1</i>	<i>JAM2</i>	<i>MYORG</i>	<i>NAA60</i>
Number of patients with detailed brain CT images	94	6	3	3	4	13	3
TCS (mean, SD)	20.81 ± 12.11	17.83 ± 12.97	12.00 ± 6.93	16.33 ± 9.29	61.00 ± 13.17	56.69 ± 12.29	28.33 ± 15.31
Age at examination (mean, SD)	47.31 ± 16.37	49.5 ± 21.30	56.33 ± 12.66	42.67 ± 9.24	39.75 ± 6.90	47.08 ± 13.92	19.00 ± 6.08
Number of patients with clinical information	79	6	3	3	4	13	3
Symptomatic (n, %)	44 (55.70%)	1 (16.67%)	1 (33.33%)	3 (100%)	4 (100%)	13 (100%)	3 (100%)
Cognitive dysfunction	10	0	0	0	2	5	0
Psychiatric symptoms	9	0	0	0	0	4	0
Motor symptoms	12	0	0	1	1	12	0
Headache or dizziness	30	1	1	3	1	0	1

Abbreviations: PBC, primary brain calcification; CT, computed tomography; TCS, total calcification score; SD, standard deviation.

Onderzoek uit andere lanc

The Genetic and Phenotypic Spectrum of Primary Brain Calcification in a Large Cohort from China

Zhiru Lin, MD,^{1,2} Dehao Yang, MD, PhD,¹ Lebo Wang, MD,¹ Jiayang Li, MD,³ Xinhui Chen, MD,¹ Nan Jin, MD,¹
Yixin Kang, MD,¹ Xinchun Wang, MD,¹ Feng Fu, MD,⁴ Haotian Wang, MD, PhD,¹ Xiaosheng Zheng, MD,¹
Fei Xie, MD, PhD,⁵ Zhidong Cen, MD, PhD,^{1*} and Wei Luo, MD, PhD^{1,6*}



Onderzoek uit andere landen



Contents lists available at [ScienceDirect](#)

Journal of the Neurological Sciences

journal homepage: www.elsevier.com/locate/jns



- 25 Zweedse patiënten met Fahr
- 76% had symptomen
 - 60% motorisch
 - 40% psychiatrisch
 - 24% cognitief
- Toename van symptomen in 79% na 5 jaar
 - Geen toename in kalk o.b.v visuele score

Novel findings in a Swedish primary familial brain calcification cohort

Stefan Sennfalt^{a,b,*}, Peter Gustavsson^{c,d}, Helena Malmgren^{c,d}, Eric Gilland^e,
Håkan Almqvist^{b,f}, Mikael Oscarson^g, Martin Engvall^g, Ingemar Björkhem^h, Daniel Nilsson^{c,i},
Kristina Lagerstedt-Robinson^{c,d}, Per Svenningsson^{a,b}, Martin Paucar^{a,b,*}

Behandelteam



Vragen?

