

SMA-NIEUWS

2016, nieuwsbrief 1

De eerste nieuwsbrief van het SMA Expertisecentrum is uit!

Vanaf nu zullen we in deze vorm meerdere keren per jaar zo veel mogelijk mensen informeren via de nieuwsbrief. Belangrijke internationale ontwikkelingen op het gebied van onderzoek en zorg komen aan bod en ook staan we stil bij de voortgang van het onderzoek naar SMA in het UMC Utrecht.



UMC Utrecht

SMA-Expertisecentrum
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht
088-755 511 66
smaonderzoek@umcutrecht.nl

SMA-Expertisecentrum

Sinds 2010 wordt grootschalig wetenschappelijk onderzoek gedaan naar Spinale Spieratrofie (SMA) vanuit het UMC Utrecht. Omdat tevens de specialistische kennis en ervaring in huis hebben ten behoeve van de zorg, is in 2015 het UMC Utrecht officieel benoemd tot SMA-Expertisecentrum. Een van de taken van ons centrum is om zo goed mogelijk de informatie over de aandoening en de voortgang van het nationale en internationale wetenschappelijk onderzoek beschikbaar en bereikbaar te maken. Om die reden brengen we regelmatig een nieuwsbrief uit en plaatsen we zo veel mogelijk informatie op onze website: <http://www.smaonderzoek.nl/>.

De website staat momenteel in de steigers, maar binnenkort verschijnt een geheel vernieuwde website waar de informatie nog makkelijker te vinden is. Heeft u vragen aan het SMA onderzoekteam? We staan u telefonisch of per mail graag te woord!

Nieuws over behandeling van kinderen met SMA type 1

De Amerikaanse farmaceutische bedrijven Biogen en Ionis Pharmaceuticals hebben op 1 augustus in een persbericht laten weten dat bij een tussentijdse analyse van het internationale ENDEAR onderzoek is gebleken dat het experimentele geneesmiddel "Nusinersen" een gunstig effect laat zien op het beloop van SMA type 1. SMA type 1 is de ernstigste vorm van SMA. Symptomen van spierzwakte ontstaan voor de leeftijd van 6 maanden en kinderen leren nooit zelfstandig te zitten. Zwakte van ademhalingspijpen leidt bij een groot deel van de kinderen met SMA type 1 tot overlijden in de eerste twee levensjaren.

Nusinersen is een speciaal voor SMA ontwikkeld medicijn. SMA wordt veroorzaakt door het ontbreken

van een stukje van het DNA, het survival motor neuron (SMN) 1 gen, dat zeer belangrijk is voor de functie van zenuwcellen. Mensen bezitten een tweede SMN gen (SMN2), dat ten dele de functie van SMN1 kan overnemen, maar minder efficiënt functioneert. Nusinersen zorgt ervoor dat het SMN2 gen beter kan werken als het SMN1 gen. Nusinersen kan mogelijk de ernst van de SMA type 1 verminderen, al zal het de ziekte niet genezen. Het effect bij SMA type 2 wordt nog verder onderzocht. Hoe groot het effect van nusinersen zal zijn en in hoe verre nusinersen het ontbrekende gen kan vervangen is nu nog niet te voorspellen en zal verder onderzocht worden.

Wat kan ik nu verwachten van het SMA-expertisecentrum in het UMC Utrecht?

De komende weken volgen er gesprekken met Biogen over het vervolg wat aan dit nieuws gegeven kan worden. Biogen gaat met zijn resultaten naar de FDA om het middel op de markt te brengen. Het is nog onduidelijk of hier een versneld traject voor gaat lopen of dat het nog minstens een jaar duurt voor het medicijn op de markt komt. Ook wordt er gekeken naar mogelijkheden voor 'early-access'-programma's waardoor het medicijn eerder beschikbaar zou komen in onderzoeksverband in Nederland. Van deze ontwikkelingen zullen wij u zo goed mogelijk op de hoogte houden door middel van deze nieuwsbrieven en via de website www.smaonderzoek.nl

Mochten er toch onduidelijkheden zijn of mocht u vragen hebben dan kunt u altijd contact met ons opnemen via smaonderzoek@umcutrecht.nl of 088-75 51 166

Meer lezen over SMA-onderzoek? Klik hier!



Copyright © 2016 SMA Expertisecentrum UMC Utrecht, All rights reserved.

Ons mailadres:

smaonderzoek@umcutrecht.nl