

SMA-NIEUWS

2016, nieuwsbrief 3



Toekomstige behandeling van kinderen met SMA type 2: positief bericht over Nusinersen

De Amerikaanse farmaceutische bedrijven Biogen en Ionis Pharmaceuticals hebben op 7 November in een persbericht laten weten dat bij een tussentijdse analyse van het internationale CHERISH onderzoek is gebleken dat het experimentele geneesmiddel “*Nusinersen*” ook een gunstig effect laat zien op het beloop van SMA type 2. Eerder werd al gecommuniceerd dat het middel een gunstig effect liet zien bij SMA type 1. Bij SMA type 2 ontstaan de eerste symptomen van spierzwakte na de leeftijd van 6 maanden maar voor de leeftijd van 18 maanden. Deze kinderen leren zelfstandig te zitten maar kunnen niet zelfstandig (los) lopen.

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 de functie van het ontbrekende SMN1 gen beter kan overnemen. Nusinersen kan mogelijk de ernst van de SMA type 1 en 2 verminderen, al zal het de ziekte niet genezen. 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?

Bij de Amerikaanse Food and Drug Administration (FDA) en het EMA (European Medicines Agency) ligt de vraag om toestemming te verlenen dit middel op de markt te brengen, ondanks dat hier een versneld traject voor loopt is het nog niet bekend hoe lang dit proces nog gaat duren. Ook wordt er gekeken naar mogelijkheden om het medicijn eerder beschikbaar te stellen in Nederland voor onderzoeksdoeleinden. 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

De eerste SMA-familiedag



Afgelopen zaterdag was de eerste SMA-familiedag, georganiseerd door het Prinses Beatrix Spierfonds. Een fantastische gelegenheid voor SMA patiënten en hun families om te kunnen samenzijn, kennismaken en ervaringen uit te wisselen. Wij als SMA Expertisecentrum waren hier natuurlijk bij aanwezig. In de ochtend werden ouders en volwassen patiënten geïnformeerd over de lopende onderzoeken naar SMA door onze eigen dr. Ludo van der Pol, Ellen Sterrenburg van het PBS en Ria Broekgaarden van VSN en na de presentaties was de gelegenheid tot napraten en het stellen van vragen aan ons team. In de middag kon iedereen heerlijk genieten van de dierentuin en de dag werd afgesloten met een spetterende show van de zeeleeuwen en een meet & greet met Jan Kooijman en René van Kooten.

Lopend onderzoek in het SMA Expertisecentrum

Op www.smaonderzoek.nl kunt u altijd terecht voor de meest actuele informatie ten aanzien van lopend onderzoek in ons centrum. Hieronder zetten we deze nog even op een rijtje:

- Het 'basisonderzoek', getiteld '**Spinale spieratrofie, SMN eiwit en Genetica**' (kortweg: **SSG**). Dit onderzoek vormt de basis voor veel van de andere onderzoeken die vanuit ons centrum zijn geïnitieerd en nog altijd lopen. Het onderzoek heeft tot doel om zoveel mogelijk ziektegegevens te verzamelen van mensen met SMA waardoor we steeds meer te weten komen over het beloop van SMA. Ook wordt er gekeken naar de voorspellende waarde van de hoeveelheid SMN eiwit die in het bloed gemeten kan worden en op specifieke genetische factoren die de ernst van SMA per persoon bepalen.
- In de studie '**Het natuurlijk beloop van SMA**' brengt het SMA Expertisecentrum in het UMC Utrecht het beloop en de ernst van SMA beter in beeld door mensen een aantal jaren na het basisonderzoek nogmaals uit te nodigen en verschillende testen af te nemen waardoor we meer te weten kunnen komen over het beloop van de ziekte bij een persoon over de jaren.

- De SPACE Trial: veel patiënten met SMA hebben naast zwakte van de spieren ook last van snelle vermoeibaarheid. Eerder onderzoek heeft laten zien dat dit mogelijk het gevolg is van een minder efficiënte prikkeloverdracht tussen zenuwcellen en spieren. Daarom testen we binnen de SPACE Trial het effect van het medicijn pyrodostigmine (mestinon), dat de prikkeloverdracht tussen zenuw en spier verbetert, op de vermoeibaarheid van mensen met SMA.

- Vermoeibaarheid bij SMA: In deze studie wordt onderzocht hoe we vermoeibaarheid bij SMA goed kunnen meten en waardoor deze vermoeibaarheid wordt veroorzaakt.

- Oleos Trial: Na het eerste onderzoek naar de werkzaamheid van het middel 'Oleosime' tussen 2011 en 2013, zal binnen de 'Oleos trial' verder worden gekeken naar de lange-termijn veiligheid en verdraagzaamheid van het middel, en naar het effect van het geneesmiddel op SMA. Vanuit het SMA Expertisecentrum in het UMC Utrecht doen 9 mensen met SMA mee aan het onderzoek.

Meer lezen over de lopende onderzoeken? Klik [hier](#)



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

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

Ons mailadres:
smaonderzoek@umcutrecht.nl