

# SMA-NIEUWS

2017, nieuwsbrief 4

## *Een bijzondere 125e verjaardag*

Sinds de eerste beschrijving van SMA in 1891 door Guido Werdnig zijn er 125 jaar verstreken. Het afgelopen jaar was een bijzonder jaar.

In het voorjaar was er een aantal keer teleurstellend nieuws. In maart werd duidelijk dat het middel 'Olesoxime' waarvan de werkzaamheid tussen 2011 en 2013 bij 160 Europese patiënten met SMA type 2 of 3 werd getest, niet als het eerste geneesmiddel voor SMA zou worden toegelaten op de Amerikaanse en Europese markten. De 'Food and Drug Administration' (FDA) in de Verenigde Staten en de Europese zusterorganisatie 'European Medicines Agency' (EMA) waren niet overtuigd van de werkzaamheid en vonden dat er meer onderzoek nodig was. Daarna volgde het nieuws dat het farmaceutisch bedrijf Roche het onderzoek naar de werkzaamheid van RG7800, een experimenteel SMA geneesmiddel in de vorm van een pil, bij mensen met SMA type 2 en 3 had gestaakt in verband met bij honden (die als proefdieren met het middel waren behandeld) geconstateerde onverwachte neveneffecten op het netvlies. Het bedrijf Novartis meldde eveneens niet voorziene effecten in proefdieren, waarna het onderzoek naar werkzaamheid van LMI070 bij kinderen met SMA type 1 voor langere tijd werd gestaakt.

De zomer bracht gelukkig wel goed nieuws. Tijdens de jaarlijkse 'Cure SMA' bijeenkomst in juni werd al duidelijk dat er aanwijzingen zijn voor werkzaamheid van het geneesmiddel 'Nusinersen'. Gebruik van dit geneesmiddel, dat door middel van ruggenprikken moet worden toegediend, had een gunstig effect op de motorische ontwikkeling van kinderen met SMA type 1. De resultaten van dit zogenaamde fase 2 onderzoek zijn deze maand gepubliceerd in de medische literatuur. Enkele maanden later volgde zelfs een aantal persberichten dat ook het 'definitieve' fase 3 onderzoek naar de werkzaamheid van dit medicijn goede resultaten had laten zien bij kinderen met SMA type 1. In het najaar volgde vergelijkbaar nieuws voor SMA type 2. Sindsdien is het wachten op het nieuws of FDA en EMA voor dit geneesmiddel toestemming zullen verlenen. De FDA liet vlak voor de kerstdagen weten deze goedkeuring te verlenen. De uitspraak van de EMA wordt voor de zomer van 2017 verwacht. Op dit moment wordt ondertussen al hard gewerkt om, vooruitlopend op de definitieve toestemming, op andere manieren deze behandeling van kinderen met SMA type 1 met Nusinersen (Spinraza) mogelijk te maken. Dit heeft veel voeten in de aarde. We houden u via deze nieuwsbrief uiteraard op de hoogte van de laatste ontwikkelingen. Er waren in de zomer ook gunstige berichten over de veiligheid en mogelijke effectiviteit van genterapie. Het onderzoek naar pillen voor SMA kon ook worden hervat. We verwachten daarom dat er in 2017 nieuwe geneesmiddelenonderzoeken zullen worden gestart.

Wordt 2017 het jaar waarin SMA een behandelbare ziekte wordt? De berichten zijn hoopgevend, maar het is goed om stil te staan bij wat we op basis van de berichten nu echt mogen verwachten. Ook in 2017 zullen we de ziekte SMA niet kunnen genezen. In de laatste onderzoeken naar de effectiviteit van geneesmiddelen zijn kinderen met SMA type 1 desondanks aan de gevolgen van de ziekte overleden. Bij

kinderen die goed reageerden op de behandeling werd de spierkracht wel beter, maar normaliseerde deze niet. Het lijkt er dus voorlopig op dat behandeling niet voor iedereen even goed werkt. Voor behandeling geldt waarschijnlijk 'hoe vroeger hoe beter'. Of de nieuwe therapieën ook werkzaam (kunnen) zijn als je al heel lang SMA hebt is nu nog onduidelijk.

Onderzoek naar (nieuwe) behandelingen voor volwassenen en ouderen met SMA is dus heel hard nodig. Daarom zijn we dit jaar in het UMC Utrecht begonnen met de 'SPACE trial' een onderzoek naar het effect van het al lang bestaande, veilige en relatief goedkope geneesmiddel pyridostigmine (mestinon) op spierkracht en uithoudingsvermogen. Inmiddels zijn 25 mensen u voorgegaan. Om dit onderzoek snel af te kunnen ronden ontvangen wij in 2017 graag nog 20 mensen van 12 jaar of ouder met SMA type 2 of 3. Op onze website vindt u aanvullende informatie. Neemt u gerust contact met ons op als u meer over dit belangrijke onderzoek te weten wilt komen.

Onze gedachten gaan rondom deze jaarwisseling ook uit naar de kinderen en volwassenen die dit jaar aan de gevolgen van SMA zijn overleden. Wij wensen de ouders, partners en alle andere nabestaanden veel sterkte toe bij het verwerken van hun verlies. Het nieuws over behandelingsmogelijkheden in 2017 zal bij velen van u dubbele gevoelens oproepen. Het SMA team wenst alle lezers een mooi, gezond en gelukkig 2017 toe. Wij gaan in 2017 verder met onderzoek dat tot doel heeft de behandeling te verbeteren. We hebben uw medewerking daarvoor hard nodig en hopen u dan ook dit jaar weer te zien of te spreken.

*dr. W. L. van der Pol*

---

### ***Spinraza in Amerika goedgekeurd als medicijn voor SMA***

Op 24 December werd gecommuniceerd dat het middel **Spinraza** (andere naam: *Nusinersen*) door de Food and Drug Administration (FDA) in Amerika is goedgekeurd voor behandeling van kinderen en volwassenen met SMA. Spinraza is een speciaal voor SMA ontwikkeld medicijn en wordt door middel van een ruggenprik toegediend. Mensen met SMA hebben door een erfelijke afwijking in het SMN1 gen een tekort aan het SMN-eiwit dat de motorische zenuwcellen in leven houdt. Een soort reservekopie van het SMN1 gen, het SMN2 gen, is bij SMA-patiënten wel functioneel. Ook dit gen produceert het SMN-eiwit, maar een verkorte versie ervan, waardoor het zijn werk niet goed kan doen. Spinraza werkt door het SMN2 gen zo aan te passen dat een volledig SMN-eiwit geproduceerd wordt.

In Europa wordt het dossier dat alle beschikbare gegevens bevat over veiligheid en werkzaamheid van **Spinraza** (Nusinersen) nog onderzocht door de Europese zusterorganisatie van de FDA – het Europees Geneesmiddelen Agentschap (EMA). Zij beoordelen of het middel ook voor gebruik in de Europese Unie wordt goedgekeurd, en zo ja, voor welke typen SMA. De aanvraag is op 7 oktober 2016 ingediend bij de EMA. Normaal gesproken duurt dit proces 13 tot 15 maanden. De EMA heeft toegezegd dit proces te versnellen met een zogenaamde "Accelerated Assessment". Naar verwachting zal de EMA hier voor de zomer van 2017 over berichten. Als het middel wordt goedgekeurd door de EMA, zal het Zorginstituut Nederland beoordelen of het middel in Nederland vergoed gaat worden. Dit proces duurt gemiddeld een jaar.

---

### ***Start nieuwe onderzoeksarts Louise Otto***

Per 1 Januari hebben we een nieuwe arts-onderzoeker kunnen verwelkomen in het team van het SMA Expertisecentrum! Haar naam is Louise Otto en zij zal zich primair richten op het doen van onderzoek met beeldvorming bij SMA. Hieronder vallen bijvoorbeeld de studies waarbij we gebruik maken van een MRI scanner. In de loop van dit jaar zullen we, bij het vervolg op eerder uitgevoerde projecten en bij de start van nieuwe onderzoeken, hierover nader berichten op onze website en in onze nieuwsbrieven. Daarnaast zal Louise uitgebreid betrokken zijn bij de uitvoer van de al lopende studies, zoals het basisonderzoek naar SMA, de studie naar het natuurlijk beloop van SMA, de onderzoeken naar vermoeibaarheid en het effect van Pyridostigmine op vermoeibaarheid (de SPACE Trial).



---

### ***SPACE Trial: deelname nog altijd mogelijk!***

Sinds 2016 is het SMA Expertisecentrum in het UMC Utrecht gestart met de SPACE Trial. In dit onderzoek kijken we naar de effecten van het geneesmiddel "Pyridostigmine" op de klachten van vermoeibaarheid die kunnen ontstaan bij SMA.

Voor het onderzoek naar SMA maken we onder andere gebruik van een vragenlijst. Hierin staan we stil bij welke problemen er dagelijks voor kunnen komen bij mensen met SMA. Een goed voorbeeld van een vaker gehoord probleem is het ontstaan van vermoeibaarheid: een bepaalde beweging, taak of activiteit lukt om uit te voeren, maar wordt naarmate de tijd vordert steeds lastiger. Te denken valt bijvoorbeeld aan langere zinnen schrijven/typen, tandenpoetsen, eten, of langere afstanden met de handbewogen rolstoel rijden of lopen.

In de SPACE Trial kijken we of het geneesmiddel Pyridostigmine de klachten van vermoeidheid kan verbeteren. Om het effect van het middel goed te kunnen meten zijn we nog op zoek naar meer deelnemers. Momenteel zijn er 25 patiënten geïnccludeerd in deze studie. Hoe meer mensen met SMA bij het deelnemen, hoe beter het inzicht in het effect en de werking van het geneesmiddel.

***Interesse?***

Bent u geïnteresseerd om mee te doen aan het onderzoek? Neem dan contact met ons op! [smaonderzoek@umcutrecht.nl](mailto:smaonderzoek@umcutrecht.nl).

***Meer informatie?***

Uitgebreide informatie over de SPACE Trial is te vinden op onze [website](#).

**SMA Expertisecentrum**  
**Heidelberglaan 100**  
**3584 CX Utrecht**  
**088-755 511 66**  
[smaonderzoek@umcutrecht.nl](mailto:smaonderzoek@umcutrecht.nl)  
[www.smaonderzoek.nl](http://www.smaonderzoek.nl)

**[Meer lezen over SMA-onderzoek? Klik hier!](#)**



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

**Ons mailadres:**

[smaonderzoek@umcutrecht.nl](mailto:smaonderzoek@umcutrecht.nl)