

Medicijnonderzoek voor SMA



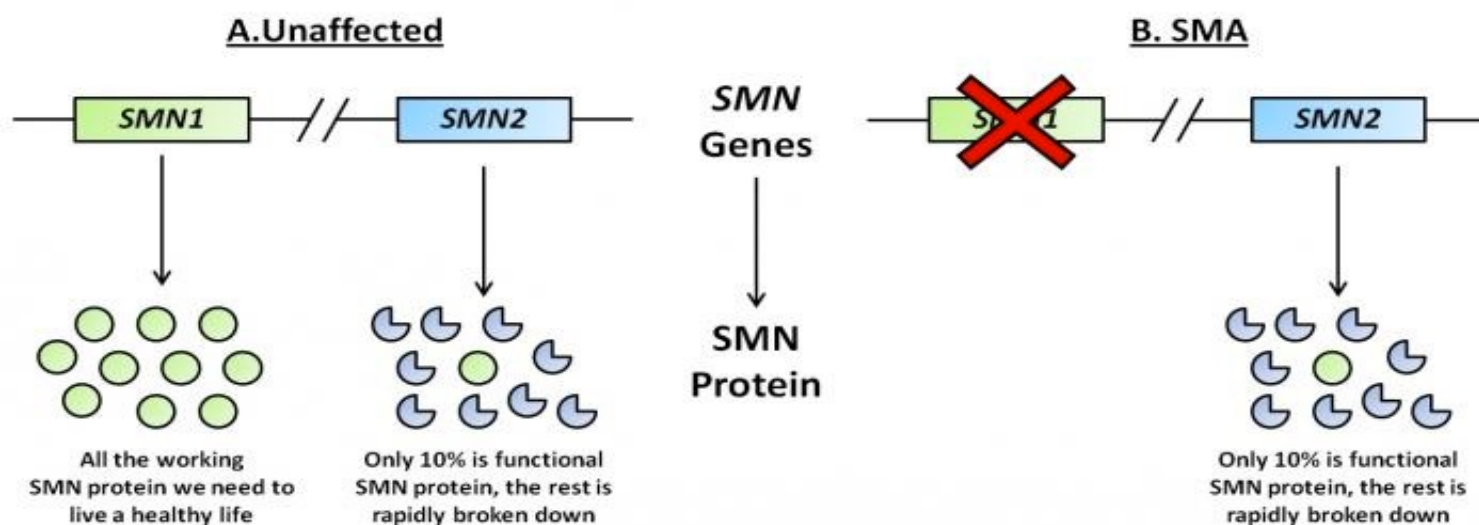
UMC Utrecht

SMA EXPERTISECENTRUM

Dr. Ludo van de Pol, Prof. Dr. Leonard van den Berg, Drs. Camiel Wijngaarde, Drs. Bart Bartels, Drs. Marloes Stam, Drs. Renske Wadman, Mw. Bea Nijboer, Mw. Fay-Lynn Asselman

Achtergrond

Door een fout in het erfelijk materiaal (het DNA), kunnen mensen met SMA niet voldoende SMN eiwit maken. Dit eiwit wordt normaal gesproken vooral gemaakt door het SMN-1 gen, maar bij SMA werkt dit stukje van het DNA niet meer. Mensen hebben een soort reservekopie, het SMN-2 gen, dat toch zorgt voor de productie SMN, zij het in kleinere hoeveelheden.



Om de klachten van SMA te verbeteren worden vooral medicijnen onderzocht die uiteindelijk als doel hebben om de productie van het SMN eiwit in de cellen van het lichaam te verhogen. De verhoging van de hoeveelheid SMN eiwit moet leiden tot een verbetering van de klachten. Er wordt volop onderzoek gedaan naar medicatie voor SMA. Dit is onder te verdelen in vier groepen, die hiernaast verder worden uitgelegd.

Virale genterapie

Met behulp van een virus wordt het niet meer werkende SMN1 gen vervangen door een werkend SMN1 gen. Zo zijn de cellen in het lichaam na behandeling weer in staat SMN eiwit te maken.

Antisense Oligonucleotiden – ASO's

Deze therapie laat het SMN2-gen efficiënter werken zodat deze de functie van het SMN1-gen beter kan overnemen. Het gevolg is dat er meer SMN eiwit kan worden gemaakt in de cellen van het lichaam. De eerste resultaten zijn positief, een voorbeeld hiervan is het middel Nusinersen. Dit middel lijkt in onderzoeken een gunstig effect te hebben op kinderen met type 1 die het middel al vroeg na het ontstaan van de klachten krijgen. Momenteel is er nog geen duidelijkheid over vervolgonderzoek naar dit medicijn.

Small Molecules

Ook wel 'kleine moleculen'. Dit zijn stoffen die er ook voor zorgen dat in de cellen van het lichaam meer SMN eiwit wordt gemaakt, maar de precieze manier waarop de middelen werken is niet geheel duidelijk.

Andere medicijnen en ondersteunende therapie

Deze laatste categorie van therapie heeft niet als doel de SMN eiwit productie te verhogen, maar op andere manieren mensen met SMA te ondersteunen. Te denken valt aan medicijnen waardoor zenuwen langer overleven of minder gevoelig worden voor het tekort aan SMN eiwit, maar ook medicatie die vermoeidheid kan verminderen of spierkracht kan vergroten. Voorbeelden hiervan zijn bijvoorbeeld de Oleos-studie of onze eigen SPACE Trial.

Meer lezen over het (medicijn)onderzoek? Kijk op www.smaonderzoek.nl

Altijd op de hoogte blijven van het laatste nieuws? Volg ons op Twitter en schrijf u in voor onze nieuwsbrief!