



Nieuwsbrief

Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten

Het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten is een internationaal erkend expertise centrum voor alle metabole ziekten. Dagelijks zetten ons medische team en onze wetenschappers zich in om de beste zorg te leveren aan de patiënten en onderzoek te doen naar betere behandelingen en diagnostische mogelijkheden.

Als patiënt of als ouder/verzorger zal u niet volledig op de hoogte zijn wat er allemaal buiten de muren van de polikamer of behandelzaal gebeurt. Wist u dat er in ons centrum meer dan 50 mensen werken en dat we zowel kinderen als volwassenen behandelen? Naast de voor u bekende gezichten, bestaat ons team o.a. uit kinderartsen, internisten, neurologen, fysiotherapeuten, diëtisten, (research)verpleegkundigen, verpleegkundig specialisten, laboratoriumspecialisten, wetenschappers, planners, onderzoekstudenten,

projectmanagers en ondersteuners.

Voor een gedeelte van onze patiënten zal het ontvangen van een nieuwsbrief iets geheel nieuw zijn, voor anderen geldt dat zij gewend waren om een ander format te ontvangen. Via deze algemene nieuwsbrief willen wij u graag op de hoogte houden van de laatste activiteiten en ontwikkelingen binnen ons centrum. Zo vertellen we u o.a. graag meer over nieuwe medewerkers of medewerkers die helaas afscheid nemen, onze samenwerkingen met stichtingen en patiëntenverenigingen, nieuws vanuit het lab, nieuwe onderzoeksresultaten en evenementen.

Wij wensen u veel leesplezier!

Wilt u deze nieuwsbrief liever niet ontvangen, dan kunt u zich afmelden via de afmeldlink onderaan de nieuwsbrief.

Klinische studies

In het Centrum voor Lysosomale en Metabole ziekten worden verschillende klinische studies (trials) uitgevoerd naar het effect en de veiligheid van nieuwe vormen van behandeling voor lysosomale en metabole ziekten. Hieronder een overzicht van op dit moment lopende studies.

Lysosomale stapelingsziekten:

Voor de ziekte van Pompe doen we in de AVA-studie onderzoek naar het effect van avalglucosidase alfa (Nexviadyme) in 6 volwassen patiënten die achteruit zijn gegaan op de reguliere behandeling met alglucosidase alfa (Myozyme). Deze door het Erasmus MC opgezette studie duurt 5 jaar. We hopen volgend jaar inzicht te kunnen geven in de eerste resultaten.

In kinderen met Mucopolysaccharidose type II (ziekte van Hunter) wordt het effect en de veiligheid van een verbeterde vorm van enzymvervangingstherapie onderzocht in samenwerking met Denali Therapeutics. Het DNL310 is een recombinant enzym dat ontwikkeld is om de bloed-brein barrière, een beperking van de eerdere ERT.

Hierdoor kunnen mogelijk ook de neuropathische gevolgen van de ziekte van Hunter geremd worden.

Metabole ziekten:

Voor patiënten met MMA (Methylmalonacidurie) is een nieuw geneesmiddel ontwikkeld, mRNA-3705, dat gemaakt is om de cellen binnen te dringen en ze in staat stelt om een enzym te maken dat werkt. Hierdoor wordt het tekort van het enzym methylmalonyl-coenzyme A mutase enzyme (MUT) opgelost. De studie waarin deze intraveneuze behandeling gegeven gaat worden is gestart maar er zijn nog geen patiënten in deze studie opgenomen. Patiënten vanaf 1 jaar kunnen deelnemen aan deze studie.

Ornithine Transcarbamylase (OTC) is de eerste metabole aandoening waarvoor een gentherapie in de kliniek wordt toegepast. Het Erasmus MC doet deze studie in samenwerking met Ultragenyx. DTX301 is een AAV8 gentherapie die ontwikkeld is om een stabiele expressie en activiteit van het OTC gen te geven met behulp een eenmalige intraveneuze toediening. Op dit moment zijn 2 volwassen patiënten geïncubeerd en behandeld, waarbij het onduidelijk is of zij het werkende medicijn hebben gekregen.

Ontwikkelingen in het Erasmus MC laboratorium:

In het onderzoekslaboratorium wordt op dit moment o.a. onderzoek gedaan naar gentherapie voor de ziekte van Pompe en de ziekte van Hunter om het enzymdefect op te lossen door het repareren van de fout in het DNA. De ontwikkelingen zien er veelbelovend uit. We hopen de trial te kunnen starten eind 2024. Dit hangt echter af van o.a. de tijd die het kost om een vergunning te verkrijgen (waaraan full time wordt gewerkt). Op een later moment hopen we hier meer over te vertellen.

Onlangs kwam de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, dr. Ernst Kuipers, langs in het onderzoekslaboratorium om meer te horen over de inspanningen tot het ontwikkelen van een nieuw business model voor de gentherapie. Hiermee wordt beoogd om gentherapie voor een redelijk en transparante prijs te ontwikkelen zodat deze daadwerkelijk bij de patiënt terecht komt.





Floor Jonkman



Pascale Mooyman

Nieuwe krachten!

Onlangs is ons team in het Sophia Kinderziekenhuis versterkt met twee verpleegkundig consulenten. Pascale Mooyman en Floor Jonkman. Pascale en Floor zullen samen de zorg dragen voor onze lysosomale kinderpatiënten en zijn aanwezig op maandag, dinsdag, woensdag en donderdag.





Promotie Laurike Harlaar

Promotie Laurike Harlaar

Op 21 maart 2023 is Laurike Harlaar gepromoveerd op haar proefschrift

'MRI analysis of diaphragmatic weakness and clinical variation in Pompe disease'.

Bij patiënten met de ziekte van Pompe is er naast spierzwakte van de skeletspieren vaak ook zwakte van de ademhalingsspieren. Het effect van enzymtherapie lijkt groter op de skeletspieren dan op de ademhalingsspieren. De belangrijkste ademhalingspier is het diafragma, middenrif. Met gewone longfunctietests, blaastests, wordt de functie van alle ademhalingsspieren tegelijk gemeten, en kunnen we dus minder goed de functie van het diafragma onderzoeken. De afgelopen jaren heeft Laurike MRI scans gemaakt van de ademhalingsspieren om zo de functie van het diafragma te onderzoeken. Hierbij hebben de deelnemers een longfunctietest geblazen in de MRI scan en konden zo de bewegingen van de ademhalingsspieren gemeten worden. Er

deden zowel volwassenen als kinderen aan het onderzoek mee. De uitkomsten worden beschreven in haar proefschrift.

We hebben gezien dat bij patiënten met de late vorm van de ziekte van Pompe het diafragma minder naar beneden beweegt en een andere bolling heeft dan bij gezonde vrijwilligers. Soms was er op de MRI scan al een verminderde beweging zichtbaar, als de uitkomsten van gewone longfunctietests nog normaal waren. Ook konden we kleine veranderingen over de tijd meten met behulp van MRI die niet altijd met gewone longfunctietests worden gemeten. Mogelijk kan MRI helpen om vroege tekenen van diafragma zwakte op te sporen en om het verloop van diafragmazwakte op te volgen. Het is wel noodzakelijk om dit eerst in een grotere studie voor langere tijd op te volgen voordat dit ingezet kan worden in de directe patiëntenzorg.

Laurike wil alle deelnemers die hebben meegedaan aan het onderzoek heel erg bedanken.

[Lees meer](#)



Metakids - stop metabole ziekten

Metakids - stop metabole ziekten

Om de dag wordt er in Nederland een kind geboren met een metabole ziekte. De ziekte is erfelijk en zorgt voor aftakeling, veel pijn en verdriet. Voor veel van deze kinderen is geen behandeling. Dit is onacceptabel. Soms gaat het proces langzaam, soms snel. In alle gevallen is de impact ervan op kinderen, hun ouders en omgeving enorm.

Maar er is hoop. In Nederland werken artsen en onderzoekers keihard aan een vroege diagnose en betere behandeling van metabole ziekten. Hiervoor is veel geld nodig. Metakids zet zich in voor fondsenwerving en meer naamsbekendheid van metabole ziekten zowel bij particulieren als bij bedrijven.

Het eerstvolgende grote evenement waaraan nu wordt gewerkt is de Dam tot Dam loop '23 in september. Vorig jaar haalden onze teams ruim 86.000 euro op. Dit jaar is ons doel de 100.000 euro te bereiken.

Op onze website vind je persoonlijke verhalen, informatie over onderzoeken, de meest actuele acties om aan mee te doen en meer. Meld je aan voor de nieuwsbrief en/of volg ons via Facebook, Instagram of LinkedIn. Samen kunnen we kinderen met een metabole ziekte helpen!

[Lees meer](#)

Voor in de agenda:

- **Het Spierziektecongres op 16 september 2023 in Veldhoven:** hét evenement waar jaarlijks alle kennis en kracht op het gebied van spierziekten bij elkaar komen. Hier wordt het laatste nieuws over de spierziekte met u gedeeld door de experts uit het werkveld. U kunt zelf met hen in gesprek gaan. Ook kunt u anderen ontmoeten en spreken met dezelfde spierziekte. Let op! Het congres is alleen voor leden van Spierziekten Nederland.

[Lees meer](#)

- **Het Oranjepad op 7 oktober 2023:** een wandeling met als doel om de achteruitgang van spierziekten te voorkomen door zoveel mogelijk geld in te zamelen voor wetenschappelijk onderzoek naar spieziekten. Er zijn routes van 5, 10, 20 of maar liefst 30 kilometer! Interesse? Lees meer via onderstaande link.

[Lees meer](#)

- **Syposium MetaPACT 7 oktober 2023:** Op 7 oktober 2023 organiseert MetaPact, de samenwerkende patiëntenverenigingen, fondsenwervers en UMD, het symposium “**De route van onderzoek naar patiënt. Trials en studies.**” Een korte greep uit de onderwerpen die besproken gaan worden: Hoe komen trials en studies tot stand; Hoe kun je ervoor zorgen dat studies beter aantonen hoe en of de behandeling werkt; Hoe worden er financiën voor onderzoek gevonden en hoe kunnen fondsen het best bijdragen. Interesse? Zie onderstaande link voor meer informatie.

[Lees meer](#)

Colofon

Redactie: Iris Plug, Anjali Timal, Nathalie Soares, Angel van den Berg, Marja Boon

Contact

Centrum Lysosomale en Metabole ziekten
metaboolcentrum@erasmusmc.nl



Deze nieuwsbrief niet langer ontvangen? Schrijf je [hier](#) uit.

