

POMPE NIEUWSbrief

NA JAREN VAN AFWEZIGHEID...

Na jaren van afwezigheid is hij daar weer... De POMPE NIEUWSbrief. Wij zijn blij u deze toe te kunnen sturen! Een middel om u inzicht te geven in onze werkzaamheden, kennis te laten maken met nieuwe medewerkers en u op de hoogte te houden van de verschillende lopende onderzoeken. Dagelijks zijn er vele enthousiaste, ambitieuze en gedreven medewerkers van het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten aan het werk om de best mogelijke 'goede zorg' neer te zetten voor en met patiënten met de Ziekte van Pompe. In de POMPE NIEUWSbrief komen deze medewerkers aan het woord om u mee te nemen in het werk wat zij doen.

Wat is goede zorg? Het ministerie van Volksgezondheid, welzijn en sport stelt dat 'goede zorg van goede kwaliteit en van goed niveau is'. Ieder van u zal deze definitie persoonlijk invullen en het accent leggen op wat voor u belangrijk is. Als nationaal en internationaal expertisecentrum streven we ernaar om ook voor u zo goed mogelijk te zorgen! Dit gebeurt op vele aspecten: in de apotheek waar uw myozyme infuus wordt bereid; in het laboratorium waar onderzoek wordt verricht naar mogelijke nieuwe behandelingen voor de ziekte van Pompe; tijdens de spreekuren op de verschillende poliklinieken die u op een onderzoeksdag bezoekt en tijdens het werken aan de verschillende wetenschappelijke onderzoeken. Kortom: er wordt gewerkt aan goede zorg binnen ons centrum!

In deze eerste editie van de vernieuwde POMPE NIEUWSbrief willen we u meenemen in een stukje 'goede zorg'. Onze apothekersassistente, Nicolette Eekhof, beschrijft gedetailleerd het bereidingsproces van uw Myozyme® infuus. Vier verschillende arts onderzoekers vertellen u in deze POMPE NIEUWSbrief over hun onderzoek. Imke Ditters gaat in op een nieuw project dat zich richt op thuisinfusies. Harmke van Kooten beschrijft het onderzoek naar hart- en vaatziekten onder volwassenen met de ziekte van Pompe. Jeroen van den Dorpel gaat in op het onderzoek dat hij doet naar ziektekenmerken bij de ziekte van Pompe en Laurike Harlaar beschrijft het MRI onderzoek van de ademhalingspijpen bij de ziekte van Pompe. Verder komt Sawin Sieverdink aan het woord, zij is een van de nieuwe verpleegkundig specialisten in opleiding, werkzaam in het Sophia Kinderziekenhuis. Er wordt kort ingegaan op het Zelfmanagementweb, dat wordt gebruikt in het verpleegkundig spreekuur bij de volwassenen met de ziekte van Pompe en ten slotte vertellen Pim Pijnappel, hoofd van het onderzoekslaboratorium en Gerben Schaaf, senior onderzoeker in het laboratorium, over hun nieuwste bevindingen.

We wensen u veel leesplezier!

IN DEZE NIEUWSBRIEF

Vanuit de apotheek2

Thuisinfusie project3

Zelfmanagement vpk
Spreekuur3

Patiëntenraad CLMZ4

Onderzoek naar hart
en vaatziekten 4

Onderzoek nieuwe
Ziektekenmerken5

MRI Onderzoek5

Kennis maken met6

Vanuit het lab6

Voor in uw agenda6

CONTACT

VOLWASSENEN
06-333420999
CLMD@ERASMUSMC.NL

KINDEREN
06-33330578
CLMZ@ERASMUSMC.NL

VANUIT DE APOTHEEK... DE BEREIDING VAN EEN MYOZYME INFUUS

Door Nicolette Eekhof, senior apothekersassistent

Bij de ziekte van Pompe ontstaat steeds meer schade aan de spieren doordat het lichaam zelf niet voldoende van het enzym zure-alfa-glucosidase (GAA) aanmaakt. Dit enzym is nodig om de stof glycogeen in de cellen af te breken en om te zetten naar glucose. Door een tekort aan GAA hoopt het glycogeen zich op in de cellen waardoor deze steeds meer beschadigd raken. Sinds 2006 is het mogelijk het tekort van het enzym zure-alfa-glucosidase aan te vullen met kunstmatig gemaakte zure-alfa-glucosidase, dit medicijn draagt de naam Myozyme®. Indien u behandelt wordt met deze enzymvervangende therapie, dan krijgt u dit als volwassenen iedere 2 weken toegediend. Ben je een kind, dan krijg je de therapie wekelijks toegediend. Voordat het infuus bij u thuis of op de dagbehandeling is, is er een heel traject aan vooraf gegaan. In dit artikel willen we u een inkijk geven in dit traject.

Alle Myozyme® infusen voor patiënten met de ziekte van Pompe worden in het Erasmus MC klaargemaakt. Dit om de kwaliteit en veiligheid van het middel te kunnen waarborgen.

De bereiding van Myozyme is een complex en tijdrovend proces. Het enzym Myozyme® wordt geleverd in poedervorm in flacons van 50 mg. De dosering voor volwassenen met de ziekte van Pompe is 20 mg Myozyme® per kg lichaamsgewicht, bij kinderen is dit 40 mg Myozyme® per kg lichaamsgewicht. Ieder infuus wordt op basis van lichaamsgewicht bereid. Stel dat u als volwassen persoon 75 kg weegt, dan krijgt u 1500 mg Myozyme® toegediend. Hiervoor zijn 30 flacons nodig.

‘Alle Myozyme® infusen voor patiënten met de ziekte van Pompe worden in het Erasmus MC klaargemaakt.’

Voordat er gestart wordt met de bereiding dienen de flacons op kamertemperatuur te komen. De bereidingsprotocollen worden per patiënt uitgedraaid en alle benodigde materialen worden klaar gezet. Voordat er gestart wordt met de bereiding wordt alles gecontroleerd door een apothekersassistent.

De infusen dienen steriel te worden bereid. Dit gebeurt in een zogenaamde LAF kast, een stof en bacterievrije kast. Aan iedere flacon wordt uiterst zorgvuldig 10.3 ml steriel water toegevoegd middels een zogenaamde Baxapomp om de Myozyme® te laten oplossen. Dit dient uiterst zorgvuldig te gebeuren aangezien er geen schuimvorming mag optreden, daar de Myozyme® in dat geval niet goed oplost. Per dag worden er door de apothekersassistenten gemiddeld 550 flacons opgelost! Het wordt vervolgens voorzichtig omgezwinkt. Ook hierbij mag geen schuimvorming optreden. Nadat de Myozyme® goed is opgelost, wordt de benodigde hoeveelheid opgetrokken en toegevoegd aan een infuuszak met NaCl 0,9% waarna dit opnieuw voorzichtig omgezwinkt wordt om de vloeistoffen goed met elkaar te laten vermengen. Eventueel aanwezige lucht in de infuuszak wordt er handmatig uit verwijderd. De infuuszak wordt voorzien van een etiket, door de apotheker gecontroleerd, ingepakt in aluminiumfolie (ter voorkoming van klontvorming door met name zonlicht) en nogmaals geëtiketteerd. Het infuus is gereed voor transport!



Op kamertemperatuur komen



Toevoegen van steriel water in een LAF kast



Benodigde hoeveelheid myozyme wordt in fuuszak gespoten

Dagelijks worden aan eind van de dag de infusen bij de apotheek van het Erasmus MC opgehaald door een koerier. De infuuszakken worden in een temperatuur gevalideerde koelbox vervoerd. Deze gaan naar een centraal distributiepunt in Den Bosch. Hier wordt een splitsing gemaakt tussen de infusen in Noord- en Zuid-Nederland. De infusen welke in Noord-Nederland geleverd worden, gaan dezelfde avond naar het distributiepunt in Meppel en worden de volgende ochtend voor 11.00 uur geleverd bij de thuisapotheek. De infusen bestemd voor Zuid-Nederland worden gedistribueerd vanuit Den Bosch en worden eveneens de volgende ochtend bij de apotheek geleverd. Bij de thuisapotheek wordt het infuus uit de koelbox gehaald en er wordt getekend voor ontvangst en het tot het afgehaald wordt in de koelkast. De verpleegkundige haalt het infuus op om het vervolgens toe te dienen.

THUISINFUSIE PROJECT

Door Imke Ditters, arts-onderzoeker

Vanuit het Erasmus MC is sinds augustus 2018 een nieuw project gestart. In dit zogenaamde thuisinfusie project wordt door Imke Ditters, een van onze arts-onderzoekers, onderzoek gedaan naar het thuis geven van infuustherapie voor de ziekte van Pompe. De ziekte van Pompe wordt behandeld door het eiwit dat onvoldoende wordt aangemaakt door het lichaam via een infuus te geven. Dit noemen we enzymtherapie. Deze behandeling wordt in eerste instantie in het ziekenhuis gegeven. Als dit goed gaat wordt hierna de therapie in de thuissituatie gegeven. In Nederland wordt momenteel ongeveer 80% van de infusen in de thuissituatie gegeven. Ons onderzoek gaat over deze infusen.



Het eerste deel van het onderzoek bestaat uit het verzamelen van alle infuusformulieren van de infusen die over de jaren in de thuissituatie gegeven zijn. Ons doel is om de groep patiënten die thuis infusen krijgt te beschrijven. Ook willen we beschrijven wanneer patiënten vanuit het ziekenhuis naar huis toe gaan en hoe we thuisinfusen regelen. Dit willen we vastleggen omdat wij in Nederland al jaren thuisinfusen geven en omdat we deze kennis graag met andere centra wereldwijd willen delen. We hebben de infuusformulieren die u twee keer per jaar op de poli inlevert hard nodig voor dit onderzoek. Via deze weg willen we dan ook graag alle patiënten bedanken die hun infuusformulieren en logboekgegevens trouw inleveren!

Het tweede deel van het onderzoek is ook bedoeld om een beter inzicht te krijgen in enzymtherapie in de thuissituatie. We willen beter inzicht krijgen in het optreden, de ernst en behandeling van infuusreacties. Een infuusreactie is een reactie van het lichaam op het eiwit (enzym) wat toegediend wordt met een infuus. Dit willen wij onderzoeken om de infuustherapie in de thuissituatie te kunnen evalueren en zo nodig verbeteren. Het tweede deel van het onderzoek zal worden uitgevoerd door middel van een vragenlijst. Deze vragenlijst bestaat uit vragen over de algemene gezondheid van de patiënt, gezondheidsklachten voordat het infuus wordt gegeven, gezondheidsklachten tijdens of na het infuus en eventuele infuusreacties. Deze vragenlijst bestaat uit 5 tot 14 vragen, afhankelijk van de gegeven antwoorden. U kunt in de komende maanden benaderd worden voor dit onderzoek. Wij hopen op uw medewerking!



ZELFMANAGEMENT VERPLEEGKUNDIG SPREEKUR

Door Tineke Oskam VPK specialist en Marja Boon VPK consulent

Al jaren wordt er nagedacht over een juiste invulling van het verpleegkundig spreekuur op de poli bij de volwassen Pompe patiënten. Hiervoor denken wij een goed hulpmiddel gevonden te hebben in de vorm van 'Het Zelfmanagementweb'. Het web wordt gebruikt om in kaart te brengen hoe het staat met uw zelfzorg op verschillende levensgebieden. Op deze wijze kunt u aangeven op welke onderwerpen mogelijk ondersteuning of verandering gewenst is.

Wanneer u voor een onderzoeksdag op de poli neurologie komt, wordt er altijd naar gestreefd dat u in uw programma als eerste de verpleegkundige ziet. Tijdens het gesprek met de verpleegkundig specialist/consulent worden de psychosociale thema's uitgevraagd. Vervolgens wordt u door de arts en fysiotherapeut gezien welke op deze manier alle tijd en ruimte hebben om de lichamelijke onderzoeken bij u uit te voeren.

Wilt u aangeven hoe het met u gaat op het gebied van:

Uw antwoord kunt u aangeven door aan te kruisen:
1 = goed
2 = niet goed, maar ook niet slecht
3 = niet goed



PATIËNTENRAAD CLMZ

Met gepaste trots kunnen we u laten weten dat de patiëntenraad binnen het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten een feit is!

Al geruime tijd bestaat de wens tot het oprichten van een patiëntenraad binnen ons centrum. En het is gelukt! Er is voor gekozen om in eerste instantie een vertegenwoordiging van mensen met de ziekte van Pompe en MPS (Muco Poly Saccharidose) in de patiëntenraad op te nemen. Mogelijk dat dit in de toekomst uitgebreid wordt met andere lysosomale stapelingsziekten.

Wat is een patiëntenraad? Het is een raad welke bestaat uit een afvaardiging van het team en een afvaardiging van de patiënten welke de gemeenschappelijke belangen van de patiënten behartigt. De eerste bijeenkomst is gebruikt om te brainstormen over het doel van de patiëntenraad van het CLMZ. Hieruit blijkt dat *het optimaliseren van de organisatie en inhoud van de geleverde zorg* alsmede *het optimaliseren van de communicatie en informatievoorziening met betrekking tot zorg en onderzoek* het doel zal worden van de patiëntenraad. Omdat we zoveel mogelijk meningen willen inventariseren en meenemen zal er binnen de patiëntenraad een enquête worden ontwikkeld en verspreid onder alle patiënten waarin onder andere vragen zullen worden gesteld over uw behoefte aan informatie en uw behoeften rondom uw bezoek aan ons expertisecentrum tijdens een onderzoeksdag.

De patiëntenraad is nieuw en staat open voor ideeën! Daarom aan u de vraag om mee te denken over de invulling van de patiëntenraad. Heeft u hier een idee over of weet u een onderwerp wat u binnen de raad aan de orde wilt laten komen? Laat het ons weten! Dit kan per mail op de u welbekende mailadressen clmz@erasmusmc.nl (kinderen) of clmd@erasmusmc.nl (volwassenen).

Middels deze POMPE NIEUWSbrief houden we u op de hoogte van de ontwikkelingen binnen de patiëntenraad, dus wordt vervolgd!

‘De patiëntenraad binnen het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten is een feit!’

ONDERZOEK NAAR HART EN VAATZIEKTEN

Door Harmke van Kooten, arts-onderzoeker



In september 2018 is een onderzoek naar hart- en vaatziekten bij volwassenen met de ziekte van Pompe van start gegaan. Dit onderzoek wordt verricht omdat onderzoek wat in het verleden door dr. Wens en dr. Kuperus gedaan is, liet zien dat patiënten met de ziekte van Pompe een grotere stijfheid van de aorta lijken te hebben. Een mogelijke oorzaak hiervoor is glycogeenstapeling in de vaatwand. Het onderzoek is bedoeld om beter inzicht te krijgen in het eventuele voorkomen van hart- en vaatziekten bij volwassen patiënten met de ziekte van Pompe. Om dit te onderzoeken worden er bij deelnemers de volgende metingen en onderzoeken verricht:

- Uw lengte, gewicht, buikomtrek en heupomtrek worden gemeten;
- Gedurende 30 minuten wordt elke 5 minuten de bloeddruk gemeten;
- Er wordt een electrocardiogram (ook wel hartfilmpje) gemaakt;
- Er wordt eenmalig een extra buisje bloed en extra urine bij u afgenomen (tijdens de reguliere bloed en urine afname);
- U wordt gevraagd een vragenlijst in te vullen, welke betrekking heeft op onder andere uw ziektegeschiedenis, voeding en medicatiegebruik



Naast patiënten met de ziekte van Pompe, vragen we ook controle personen mee te doen met het onderzoek. Dit kunnen bijvoorbeeld partners, familieleden of bekenden van patiënten zijn. Bij controle personen worden dezelfde onderzoeken verricht als bij patiënten. De uitslagen van de onderzoeken worden besproken met een internist gespecialiseerd in stofwisselingsziekten. Indien er afwijkende uitslagen zijn en er is hiervoor aanvullende (medicamenteuze) behandeling nodig, dan hoort u dit tijdens uw volgende polibezoek.

Er hebben nu al 89 patiënten en 25 controle personen toestemming gegeven voor deelname aan het onderzoek. Hier zijn we natuurlijk heel blij mee en bij deze willen we alle deelnemers enorm bedanken! Als u nog niet heeft mee gedaan kunt u uiteraard nog mee doen aan het onderzoek. Ook zijn we nog op zoek naar meer controle personen. Alle onderzoeken worden gepland tijdens uw reguliere onderzoeksdag in het Erasmus MC, u hoeft hiervoor dus niet extra te reizen. Als u, uw partner, familielid of bekende mee wil doen met het onderzoek, stuurt u dan alstublieft een email naar: clmd@erasmusmc.nl

ONDERZOEK NAAR NIEUWE ZIEKTEKARAKTERISTIEKEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Door Jeroen van den Dorpel, arts-onderzoeker

Enzymtherapie heeft succesvolle behandeling van de ziekte van Pompe mogelijk gemaakt. Patiënten die vroeger jong overleden kunnen nu leren lopen en praten. Dit is een enorme vooruitgang. We zien echter sinds een paar jaar dat sommige patiënten met de ernstige klassiek infantiele vorm van de ziekte van Pompe afwijkingen ontwikkelen in de witte stof van de hersenen, en moeite krijgen met leren en verwerken van informatie. Ook zien we bij een deel van deze patiënten spierzwakte in handen en voeten. We begrijpen nog niet goed wat de oorzaak hiervan is.

Daarom zijn we een aantal jaar geleden gestart met een nieuw onderzoek. Voor het eerste deel van dit onderzoek hebben we bij bijna alle klassiek infantiele patiënten en een deel van de juveniele en volwassen Pompe patiënten een MRI-scan van de hersenen gemaakt. Daarnaast hebben we door middel van neuropsychologische testen gekeken naar het functioneren van de hersenen. Deze gegevens zijn we nu aan het analyseren.

Voor het tweede deel van het onderzoek concentreren we ons op de spierzwakte in handen en voeten. Hiervoor willen we bij een aantal patiënten een MRI-scan van de spieren maken, en met EMGs de elektrische activiteit meten van de spieren en de zenuwen die deze aansturen.

We willen door dit onderzoek beter begrijpen waarom sommige patiënten spierzwakte in handen en voeten ontwikkelen en wat de oorzaak is van de afwijkingen in de hersenen. Onze hoop is dat we hiermee uiteindelijk de behandeling verder kunnen verbeteren.



MRI-ONDERZOEK VAN DE ADEMHALINGSSPIEREN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Door Laurike Harlaar, arts-onderzoeker

Een belangrijk probleem bij de ziekte van Pompe is de afname van de kracht van de ademhalingspierspieren, met name het middenrif, waardoor kortademigheid kan optreden. Bij sommige patiënten is het middenrif meer aangedaan dan bij andere patiënten. Ook is het effect van enzymtherapie op het middenrif soms minder positief dan het effect op de kracht de armen en benen. Hoe dit komt is nog onduidelijk. Het doel van dit onderzoek is te bepalen wanneer het middenrif is aangedaan bij de ziekte van Pompe en om meer inzicht te krijgen in het effect van enzymtherapie op het middenrif.

Om dit te onderzoeken is er een techniek ontwikkeld waarbij bewegingen van de ademhalingspierspieren kunnen worden gemeten in de MRI scanner tijdens inademing. Gewone longfunctieonderzoeken meten het resultaat van alle ademhalingspierspieren samen, terwijl met MRI specifiek naar het

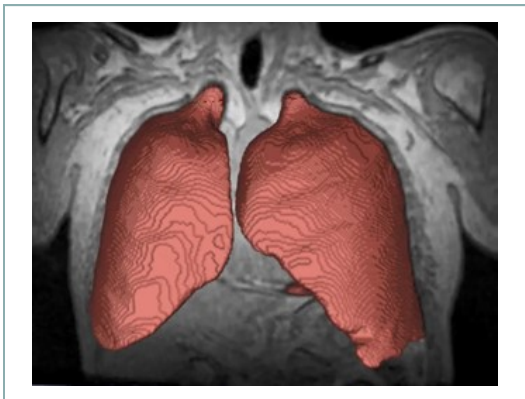
middenrif kan worden gekeken.

Er hebben 37 Pompe patiënten, zowel kinderen als volwassenen, meegedaan met dit onderzoek. Deze MRI's zullen worden vergeleken met de MRI's van 18 gezonde controles. Een groot deel van de deelnemers hebben ook een tweede MRI gehad om de veranderingen over de tijd te kunnen meten. Ook hebben er nog 13 mensen meegedaan met andere spierziekten dan de ziekte van Pompe, om te bekijken of de ademhalingspierspieren bij de ene spierziekte anders of erger zijn aangedaan dan bij de andere.

In totaal zijn er 108 MRI's gemaakt. Met behulp van geavanceerde computertechnieken wordt hierin berekend hoever het middenrif naar beneden beweegt en hoever de borstkas naar voren beweegt tijdens het inademen. Daarnaast wordt gekeken naar wat de vorm is van het middenrif, en wat de bijdrage is van het middenrif tijdens het inademen. Deze resultaten worden nu geanalyseerd en worden in het komende jaar verwacht.

Het onderzoek wordt gesubsidieerd door het prinses beatrix spierfonds. <https://www.prinsesbeatrixspierfonds.nl/mri-onderzoek-van-de-ademhalingspierspieren-bij-de-ziekte-van-pompe/>

Alle deelnemers worden hartelijk bedankt voor het meedoen aan dit onderzoek.



KENNIS MAKEN MET SAWIN SIEVERDINK

Graag wil ik mij voorstellen, ik ben Sawin Sieverdink en ik ben verpleegkundig specialist in opleiding voor de Metabole Ziekten met als aandachtsgebied stapelingsziekten (ziekte van Pompe en MPS).



De zorg voor patiënten met een metabole ziekte is vaak complex en multidisciplinair. Mijn rol binnen het team is het zorgproces coördineren. Tevens ben ik het eerste aanspreekpunt voor de patiënt en zijn naasten. Daarnaast coördineer ik ook alle infusen van de patiënten die thuis enzymvervangings therapie ontvangen en zie ik de patiënten op de polikliniek.

Wat mijn werk zo leuk maakt is dat er sprake is van dagelijks interdisciplinair overleg en zo ben ik betrokken bij een zeer waardevol na te streven doel: de best mogelijke behandeling bieden aan de patiënt.



VANUIT HET LAB... NIEUWE STAPPEN IN HET ONDERZOEK NAAR DE ZIEKTE VAN POMPE

Door Pim Pijnappel en Gerben Schaaf, wetenschappelijk onderzoekers

Het onderzoek staat niet stil! Nog sterker, er zijn vele nieuwe bevindingen bij het onderzoek naar de ziekte van Pompe, op verschillende vlakken. In deze nieuwsbrief willen we beginnen u te informeren over recente bevindingen van het lab. In deze eerste update vertellen we eerst iets over de meer “fundamentele” bevindingen, die nog niet direct tot een nieuwe therapie leiden.

In 2012 heeft de Japanse onderzoeker Shinya Yamanaka de nobelprijs gekregen voor de ontdekking dat “gewone” cellen, zoals bv huidcellen, kunnen worden omgebouwd tot embryonale stamcellen. Embryonale stamcellen zijn niet-gespecialiseerde cellen die alle celtypen van het lichaam kunnen worden, zoals levercellen, hersencellen en spiercellen. Deze ontdekking was een doorbraak omdat nu onderzoek kon worden gedaan aan allerlei type cellen zonder dat de stamcellen uit embryo's moesten worden verkregen. Bovendien konden nu ook embryonale stamcellen van mensen die aan een (erfelijke) ziekte leiden worden gemaakt om de ziekte beter te kunnen bestuderen. Onlangs hebben wij een methode gevonden om deze embryonale stamcellen in spiercellen om te zetten, zodat we de ziekte van Pompe in een kweekschaal kunnen bestuderen. We kunnen hiermee proberen om nieuwe therapieën te ontwikkelen of te testen. Het mooie is ook dat zulke testen dan niet op proefdieren hoeft te worden gedaan.

Nog meer “stamcel” nieuws: wist u dat we na de geboorte ook stamcellen in onze weefsels hebben? Dit noemen we volwassen stamcellen. De meeste weefsel hebben hun eigen stamcellen, zoals bv bloedstamcellen en huidstamcellen, maar ook onze spieren hebben stamcellen. De stamcellen in een weefsel zorgen ervoor dat beschadigd weefsel wordt vervangen door gezond weefsel. Het is echter zo dat bij mensen met een erfelijke ziekte sommige stamcellen niet optimaal werken. Wij hebben een tijdje geleden de spierstamcellen bij de ziekte van Pompe onderzocht. Het goede nieuws was dat de stamcellen gewoon aanwezig zijn in normale aantallen. Alleen was het wel zo dat ze niet zo actief waren als we hadden verwacht. Hierdoor repareren de stamcellen de schade aan het spierweefsel, iets wat optreedt tijdens de ziekte van Pompe, niet goed. Alleen begrepen we niet goed waarom ze niet actief waren. We hebben toen, ook in samenwerking met een onderzoeksgroep uit Italië (Dr. Giancarlo Parenti; red) in muizen met de ziekte van Pompe gezocht naar de onderliggende oorzaak. En daarbij stuitten we op een spannende vondst: de stamcellen bleken echter wel goed in staat om spierschade te herstellen, alleen hadden ze een extra zetje nodig. En dat extra zetje blijkt niet te worden gegeven in de spieren van patiënten met de ziekte van Pompe. Het goede nieuws is dus dat er niets mis is met de spierstamcellen en dat we nu op zoek gaan naar een veilig “zetje”, dat er voor zorgt dat de schade in de spieren weer een beetje gerepareerd gaat worden. In een volgende nieuwsbrief zullen we u meer vertellen over ons werk aan gentherapie voor de ziekte van Pompe.



VOOR IN UW AGENDA

Spierziektecongres **14 September 2019** in Veldhoven, zie website Spierziekten Nederland.