

POMPE NIEUWSbrief

December 2019
Vragen of opmerkingen?
Neem contact op met ons!

Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten



CONTACT

KINDEREN: 06-33330578 CLMZ@ERASMUSMC.NL

VOLWASSENEN: 06-33342099 CLMD@ERASMUSMC.NL



Het jaar 2019 is bijna voorbij... Een jaar waarin binnen ons Centrum opnieuw veel gebeurd is. In deze nieuwsbrief nemen we u mee in een aantal van deze gebeurtenissen:

In dit jaar is Marein Favejee gepromoveerd op haar proefschrift 'Fysiotherapeutische behandel mogelijkheden bij de ziekte van Pompe', u leest een korte samenvatting van haar promotieonderzoek.

In deze nieuwsbrief geven we u een kleine introductie op de lopende trial behandelingen en de trial behandelingen die op korte termijn zullen gaan starten. Deze trials worden (veelal) door biotechnologische bedrijven opgezet en richt zich op de ontwikkeling van nieuwe behandelingen voor de ziekte van Pompe.

Vervolgens introduceren 2 nieuwe medewerkers zich met hun onderzoek: Gamida Ismailova en Linda Scheffers. Zij zullen een vervolg gaan geven aan de 'trainingsstudie' welke een aantal jaar geleden gelopen heeft en onder een heel aantal patiënten herkenning zal oproepen!

Afgelopen September heeft in De Doelen het SSIEM 2019 Symposium plaats gevonden. Een symposium van wereldformaat wat zich richt op metabole ziekten. Het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten organiseerde dit jaar de SSIEM, daarom geven we u een korte impressie van deze week.

In januari 2019 is de Stichting Ziekte van Pompe opgericht, in deze nieuwsbrief blikken de oprichters terug op een succesvol eerste jaar!

Wilma Mouthaan is betrokken als planningscoördinator voor de kinderen met lysosomale stapelingsziekten. Zij zal iets vertellen over de uitdaging van haar puzzelwerk als planner.

In de vorige nieuwsbrief is u toegezegd meer te vertellen over het werk aan gentherapie voor de ziekte van Pompe binnen ons Centrum. Eva Vlaar zal u meenemen in de nieuwste ontwikkelingen rond gentherapie voor de Ziekte van Pompe binnen ons laboratorium.

In het jaar 2019 hebben we aan de 'volwassen' kant van het centrum afscheid genomen van arts-onderzoeker Laurike Harlaar. Haar onderzoeksperiode zit er weer op en zij is verder gegaan met haar opleiding tot neuroloog. Laurike: heel veel dank voor al je werk binnen het Centrum en veel succes in je verdere carrière!

Binnen deze nieuwsbrief zult u dit keer geen artikel vinden over de Patiëntenraad. Een volgende bijeenkomst van de raad staat reeds gepland, in een volgende nieuwsbrief kunt u dus zeker iets verwachten!

Tenslotte wensen we u en uw naaste hele fijne feestdagen toe!



PROMOTIE MAREIN FAVEJEE ...

FYSIOTHERAPEUTISCHE BEHANDELMOGELIJKHEDEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Van de redactie



Op 10 september 2019 is Marein Favejee gepromoveerd op haar proefschrift 'Fysiotherapeutische behandel mogelijkheden bij de ziekte van Pompe'. Het proefschrift heeft als doel te onderzoeken of fysiotherapeutische zorg voor patiënten met de ziekte van Pompe een waardevolle aanvulling kan zijn op de bestaande enzymvervangings therapie en hoe deze zorg georganiseerd kan worden. Uit de gedane studie blijkt dat er een grote behoefte is aan richtlijnen voor fysiotherapeutische zorg om zo de verwijfsredenen, behandel doelen en behandelingen meer op elkaar af te stemmen. Hierop is een training ontwikkeld welke door 25 patiënten gedurende 12 weken drie keer per week is gevolgd. Deze training bestaat uit een gecombineerd oefenprogramma

van duur-, kracht- en rompstabili teit oefeningen. Er is aangetoond dat het trainingsprogramma haalbaar en veilig uitgevoerd kan worden door mild aangedane patiënten met de ziekte van Pompe. Bovendien helpt de training het uithoudingsvermogen, de spierkracht, spierfunctie en rompstabiliteit te verbeteren. Tevens verbeterde de tekenen van vermoeidheid, pijn en mentale gezondheid. Het trainingsprogramma is dus van toegevoegde waarde!

Het verlies van het vermogen om normaal te lopen is een van de meest prominente tekenen voor de ziekte van Pompe en er is aangetoond dat dit grote invloed heeft op de kwaliteit van leven van patiënten. Daarom is bij de behandeling het behoud van het resterende niveau van loopprestaties van groot

belang. Er is onderzocht welke factoren bij volwassen patiënten met de ziekte van Pompe van invloed kunnen zijn op de loopprestaties. Er is ontdekt dat de loopprestaties verklaard kunnen worden door leeftijd, geslacht, BMI, het gebruik van beademingsapparatuur en de spierkracht in de heup en knieën.

Tenslotte wordt in het proefschrift ingegaan op incontinentie klachten bij Nederlandse volwassen Pompe patiënten en hun verwijzing en ervaringen met bekkenbodempysiotherapie beschreven. Op basis van opgevraagde patiëntendossiers van de behandelende bekkenbodempysiotherapeuten en de mening van de patiënten lijkt bekkenbodempysiotherapie gunstig te zijn voor de door patiënten ervaren klachten. Meer studies zijn nodig om dit verder te beoordelen.

KLINISCHE STUDIES, OP WEG NAAR NIEUWE BEHANDELINGEN

EEN KORTE WEERGAVE VAN DE LOPENDE STUDIES

Door dr Iris Plug, projectmanager

In het Centrum voor Lysosomale en Metabole ziekten wordt veel onderzoek gedaan naar nieuwe behandelingen van de ziekte van Pompe. Op dit moment worden patiënten met de ziekte van Pompe behandeld met enzymvervangings therapie (ERT) met Myozyme. Dit heeft voor patiënten veel verbetering gebracht, maar het is ook duidelijk dat niet iedereen op dezelfde manier op de behandeling reageert. In ons metabole laboratorium wordt onderzoek gedaan naar de mogelijkheden voor nieuwe behandelingen o.a. AON's en Lentivirale gentherapie. Hierbij zijn al veelbelovende stappen gezet.

Ook biotechnologische bedrijven richten zich op de ontwikkeling van nieuwe behandelingen. Het Centrum voor Lysosomale en Metabole ziekten is als nationaal en internationaal expertise centrum voor de ziekte van Pompe als adviseur bij verschillende biotechnologische bedrijven betrokken. Deze betrokkenheid zorgt er ook voor dat patiënten kunnen deelnemen aan studies naar de nieuwste behandelingen.

Op dit moment lopen in ons centrum een aantal klinische studies naar nieuwe behandelingen. Wij houden u hier graag over de hoogte. Alle op dit moment lopende studies richten zich op verbetering van enzymtherapie bij volwassen Pompe patiënten. Daarnaast komen er nieuwe studies aan, waarvan één studie zich richt op AAV gentherapie. Op dit moment zijn er helaas nog geen nieuwe studies voor patiënten met de klassiek infantiele vorm van de ziekte van Pompe.

Vanuit de firma Sanofi/Genzyme zijn er 2 studies die zich richten op een nieuw product voor ERT, NeoGAA (ook Avalglucosidase alfa). Het product Avalglucosidase alfa heeft meer mannose-6-fosfaat groepen en daarmee een betere opname van het enzym in de cellen. De studies naar dit product (**NEO1** en **NEO-EXT**) lopen al sinds 2014, een aantal volwassen patiënten doen vanuit ons centrum aan deze studie mee. Er worden geen nieuwe patiënten meer geïnccludeerd. De eerste resultaten van deze studies zijn positief, voor verschillende uitkomstmaten als longfunctie en 6- minuten loop test wordt een verbetering of stabilisatie gezien. De **COMET** studie is een onderzoek waarin Myozyme wordt vergeleken met NeoGAA, in deze studie worden beide producten blind met elkaar vergeleken. Dit betekent dat zowel de arts als de patiënt niet weten welk product de patiënt krijgt. De belangrijkste uitkomstmaten in deze studie zijn longfunctie en spierkracht. Vanuit ons centrum doen een aantal volwassen patiënten mee en mogelijk worden ook kinderen geïnccludeerd. De eerste resultaten van deze studie worden verwacht in 2020.

De firma AMICUS heeft een nieuwe enzymvervangings therapie ontwikkeld. Zij richten zich hierbij op chaperone therapie, dit betekent dat door toediening van een ander geneesmiddel voorafgaand aan ERT de stabiliteit en werking van het enzym wordt verbeterd. De eerste studie, de **ATB200-02**, is gestart in 2016, aan deze studie hebben een aantal patiënten vanuit het Erasmus MC deelgenomen. Deze studie is in Juli 2019 afgesloten. De eerste resultaten van deze studie zijn positief, er treedt een verbetering op in de 6-minuten loop test, spierkracht en de longfunctie. Daarom is in November van dit jaar is een tweede studie gestart, de **ATB200-03**. Dit is een vergelijkende studie tussen de huidige behandeling met Myozyme en het nieuwe product. Ook dit is een geblindeerde studie. In deze studie is één Nederlandse patiënt geïnccludeerd, er kunnen niet meer patiënten aan deze studie deelnemen.

In 2020 zal waarschijnlijk een nieuwe studie starten die opgezet is vanuit het Erasmus MC. Ook deze studie richt zich op enzymvervangings therapie met avalglucosidase alfa (NeoGAA). In deze studie worden patiënten (zowel kinderen als volwassenen) opgenomen die ondanks de reguliere therapie met Myozyme achteruit gaan.

Naast studies naar enzymvervangings therapie starten er nu ook studies die zich richten op gentherapie. De firma SPARK is op weg om dit ook voor patiënten mogelijk te maken. De eerste studie, de **SPK-GAA-100**, is een screening studie waarin gekeken wordt of patiënten geschikt zijn voor de studie met gentherapie. Als patiënten antistoffen hebben tegen AAV, een virus dat gebruikt wordt als transportmechanisme, dan zijn zij niet geschikt om aan deze studie deel te nemen. Daarnaast worden medische gegevens verzameld over de laatste 2 jaar om het effect van gentherapie op termijn te vergelijken met enzymtherapie.

VERVOLG

...

EEN KORTE WEERGAVE VAN DE LOPENDE STUDIES

In een vervolgproject, een studie die waarschijnlijk in 2020 zal gaan starten, worden patiënten ook behandeld met gentherapie. Dat wil zeggen dat een stukje in het erfelijk materiaal gerepareerd wordt, waardoor het ontbrekende enzym, in dit geval zure alfa glucosidase, weer aangemaakt kan worden.

Er worden mooie stappen gezet, toch zal het nog enige tijd duren voordat nieuwe behandelingen ook beschikbaar komen als reguliere behandeling. Mocht u als patiënt geïnteresseerd zijn in deelname in een klinische studie dan kunt u dit kenbaar maken bij de verpleegkundige of dit overleggen met uw behandelend arts.

TRAININGSSTUDIE 2.0

...

LANGE TERMIJNEFFECTEN & LEEFSTIJLPROGRAMMA

Door Gamida Ismailova, arts onderzoeker
&
Linda Scheffers, onderzoeker in opleiding

Inmiddels hebben we met enzymvervangings therapie al ruim 10 jaar een succesvolle behandeling. Helaas weten we ook dat niet iedere patiënt evengoed reageert op de behandeling en dat we niet alle schade aan de spieren en beperkingen in dagelijks functioneren van patiënten kunnen oplossen. Daarnaast zien we dat de helft van de volwassen patiënten met de ziekte van Pompe kampt met overgewicht. In 2011 hebben we met dank aan een aantal van jullie aan kunnen tonen dat het niet alleen haalbaar en veilig is om een trainingsprogramma te volgen, maar dat het ook een positief effect heeft op het uithoudingsvermogen, spierkracht, spierfunctie, vermoeidheid en pijn op de korte termijn. Dankzij het Prinses Beatrix Spierfonds hebben wij nu subsidie om een vervolg en toevoeging te geven aan onze eerdere “trainingsstudie” (<https://www.prinsesbeatrixspierfonds.nl/kom-nu-beweging-beter-leven-patienten-ziekte-pompe/>).

‘Wij hopen op deze manier jullie zo fit en gezond mogelijk te maken en voldoende ‘kracht’ te geven Pompe te lijf te gaan!’

Eind 2019 hopen wij te kunnen starten met dit onderzoek. Het eerste deel zal zich richten op de lange termijn effecten van het destijds gevolgde trainingsprogramma. Wij zullen de patiënten die in 2011 hebben meegedaan aan de “trainingsstudie” opnieuw benaderen. Wij willen van hen graag weten of ze zijn doorgegaan met de training of een aangepaste vorm daarvan en zo niet waarom niet? We willen onderzoeken of we nog effecten zien op hun uithoudingsvermogen, spierkracht, spierfunctie en het algehele welbevinden nu. Deze gegevens zullen vergeleken worden met een groep patiënten die het trainingsprogramma destijds niet hebben gevolgd. Dit onderzoek zal ons een sterke basis bieden voor het tweede deel van de studie. Daarin gaan wij niet alleen opnieuw trainingsprogramma’s opstellen, maar ook lifestyle aanpassen.

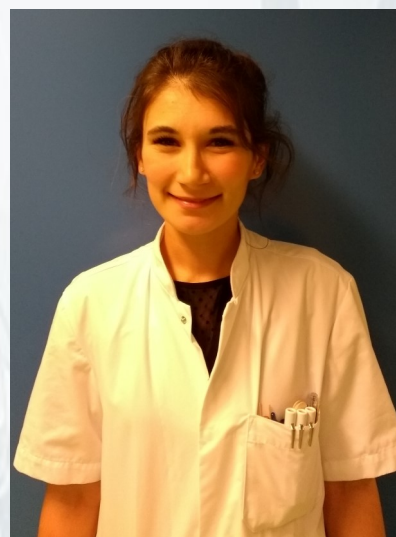
We zullen dus bij alle patiënten - kind of volwassen, matig of ernstig ziek – een trainingsprogramma op maat maken en indien nodig aanvullen met dieetadviezen en begeleiding van een coach. Wij hopen op deze manier jullie zo fit en gezond mogelijk te maken en voldoende “kracht” te geven Pompe te lijf te gaan.

Het vervolg en de toevoeging aan de eerdere trainingsstudie zal uitgevoerd worden door Gamida Ismailova en Linda Scheffers. Zij stellen zich graag aan u voor:

KENNIS MAKEN MET ...

GAMIDA ISMAILOVA

Een aantal van jullie heeft mij al eens gezien op de polikliniek Neurologie. Mijn naam is Gamida Ismailova en ik werk nu als arts assistent en onderzoeker in het Erasmus MC op de afdelingen Neurologie en bij het Centrum voor Lysosomale en Metabole ziekten. Voordat ik naar Rotterdam ben verhuisd heb ik een lange tijd gestudeerd en gewoond in Groningen. Daar ben ik eerst begonnen aan de studie Farmacie, maar na drie jaar ben ik gestart met Geneeskunde. Inmiddels werk ik twee jaar met veel plezier als arts in het Erasmus MC en hoop ik met dit onderzoek een bijdrage te kunnen leveren aan een aanvullende behandeling bij de ziekte van Pompe. Mijn vrije tijd besteed ik graag aan dansen en sporten, het liefst met vrienden. Sinds kort heb ik er een nieuwe hobby bij en vul ik mijn tijd met het maken van toneelvoorstellingen.



KENNIS MAKEN MET ...

LINDA SCHEFFERS

Mijn naam is Linda Scheffers, sinds een half jaar werk ik als onderzoeker in het Sophia kindziekenhuis. Ik heb geneeskunde gestudeerd in Rotterdam. Tijdens mijn studie heb ik veel als verpleegkundige op verschillende afdelingen in het Sophia gewerkt en ben ik erachter gekomen hoe leuk het is om onderzoek te doen!

Samen met sportarts Linda van den Berg, het metabole team en heel veel patiënten hebben we, tijdens het evenement ‘Sporten voor Sophia’ afgelopen jaar, geld opgehaald voor ons onderzoek naar de effecten van sporten bij kinderen met een chronische ziekte. Ik doe dan ook niet alleen onderzoek naar sporten bij kinderen met de ziekte van Pompe maar ook naar kinderen met een hartafwijking, een longziekte en een darmziekte. Ons doel is om kinderen met deze ziektes gezonder, sterker maar vooral ook gelukkiger te maken. Mijn allergrootste hobby is reizen, daarnaast kook ik graag en natuurlijk hou ik van sporten!



SSIEM 2019 - BUILDING BRIDGES ...

WERELDCONGRES GERICHT OP METABOLE ZIEKTEN

Door Nathalie Soares

In de eerste week van september van dit jaar vond in De Doelen in Rotterdam het SSIEM 2019 Symposium plaats. Het was de tweede keer dat het symposium in Nederland werd gehouden. Het idee om de SSIEM dit keer naar Rotterdam te halen ontstond een aantal jaren geleden bij Prof. Ans van der Ploeg (Hoofd van het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten in het Erasmus MC). In samenwerking met Prof. Gajja Salomons (Amsterdam UMC) en Prof. Jan Smeitink (Radboud UMC), had zij hiervoor een voorstel ingediend bij de SSIEM-commissie. In 2014 werd Rotterdam gekozen als stad voor het 2019 symposium.

Het thema van het congres was Building Bridges, een zeer toepasselijk thema voor de stad Rotterdam. Het doel was om tijdens het symposium bruggen te slaan. En dat is gelukt! Er werden bruggen geslagen tussen de jonge generatie en de gevestigde generatie. Clinici en basale wetenschappers kwamen met elkaar in contact en deelde hun kennis op het gebied van metabole aandoeningen. Uiteindelijk allemaal met één doel: een betere toekomst voor de patiënten.

Het programma van het symposium was zeer gevarieerd en het symposium werd bezocht door 3000 mensen uit 86 landen. Het wetenschappelijke programma bevatte 6 plenaire sessies, 14 parallele sessies en 1 onderwijs sessie. 78 sprekers werden op basis van hun abstract geselecteerd om een praatje te geven en 606 personen werden uitgenodigd om hun poster te presenteren. Dit maakte SSIEM 2019 tot het grootste SSIEM Symposium ooit georganiseerd.



‘Het symposium werd bezocht door 3000 mensen uit 86 landen’

Het wetenschappelijke programma bestond uit een breed scala aan onderwerpen. Vernieuwende therapieën en technieken werden besproken, maar er werd ook buiten het metabole veld gekeken om nieuwe inzichten en kennis op te doen.



Zo sprak Prof. Hans Clevers, onderzoeker bij o.a. het Hubrecht Instituut, in de eerste plenaire sessie over organoïden: het kweken van mini organen uit stamcellen. Bij deze technologie wordt een biopt van een patiënt afgenomen. In het laboratorium wordt er vervolgens uit de stamcellen van het biopt een mini-orgaan (organoïde) gekweekt. Dat mini-orgaan lijkt op het oorspronkelijke orgaan en kan zo worden gebruikt voor onderzoek zonder dat de patiënt daarvoor hoeft worden belast. Prof. Jan Hoeijmakers, hoogleraar in het Erasmus MC, sprak over zijn onderzoek naar de oorzaak van (versnelde) veroudering. Hij ontdekte dat dat onder andere komt door beschadiging aan het DNA. Hij vertelde dat door het beperken van calorie-inname met 30% er in proefdieren versnelde veroudering kon worden tegengegaan. Opmerkelijk was dat beperkte calorie inname ook een spectaculaire verbetering gaf bij een patiënt die net als de proefdieren aan versnelde veroudering leed.

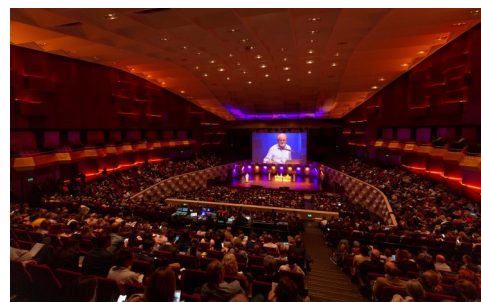
VERVOLG SSIEM 2019 - BUILDING BRIDGES ...

WERELDCONGRES GERICHT OP METABOLE ZIEKTEN

Op het gebied van nieuwe therapieën in ontwikkeling werden er o.a. presentaties gegeven over cel-, gen- en RNA-therapie. Daarbij wordt onderzocht wat het werkingsmechanisme is van deze nieuwe therapieën en worden manieren gezocht om deze therapieën veilig toe te passen bij patiënten. Deze therapieën zijn voor patiënten met aangeboren afwijkingen uiterst relevant omdat de onderliggende genetische afwijkingen kunnen worden aangepakt. Als voorbeeld van een succesvolle celtherapie is een behandeling voor brandwonden in het oog besproken en de vorderingen met hartspier cellen. Celtherapieën zijn aantrekkelijk omdat ze beschadigd weefsel (bv door ziekte) weer kunnen herstellen. Voor volwassen patiënten met OTC-deficiëntie of een glycogeenstapelingsziekte (type 1A en 3) wordt bijvoorbeeld een zogenaamde AAV-gentherapie ontwikkeld. Hierbij wordt een onschadelijk gemaakt virus gebruikt om een “gezonde” kopie van het “kapotte” DNA in de cellen van patiënten in te brengen. Voor patiënten met MPS 1, MLD en Pompe is stamceltherapie in ontwikkeling. De eerste klinische studie met stamceltherapie is bij MPS 1 patiënten inmiddels van start.

Vernieuwende technieken die werden besproken zijn ‘proteomics’ (het in kaart brengen van alle eiwitten bij de mens), ‘metabolomics’ (de analyse van alle stofwisselingsproducten in een monster) en ‘whole exome sequencing’ (DNA-onderzoek waarbij alle bekende genen in één keer kunnen worden bekeken). Met behulp van deze technieken wordt geprobeerd diagnostiek te verbeteren en te versnellen, complexe vragen te beantwoorden en nieuwe behandelmethoden te ontwikkelen.

Het was een succesvol symposium waarin vele bruggen zijn geslagen en nieuwe ideeën en samenwerkingen zijn ontstaan!



NURSE MEETING SSIEM 2019 ...

Door Ellen van Broekhoven & Tineke Oskam

En van de nieuwe initiatieven is al opgepakt vóór het SSIEM plaats vond...

Tot op heden was het congres vooral gericht op artsen en andere wetenschappers maar daar wilden wij, Tineke Oskam (verpleegkundig Specialist CLMZ) en Ellen van Broekhoven-van Bladel (verpleegkundig specialist in opleiding CLMZ), dit jaar graag verandering in brengen. Verpleegkundigen hebben namelijk ook een belangrijk aandeel in de behandeling van onze patiënten.

In samenspraak met de organisatie van het congres hebben we een verpleegkundige bijeenkomst (Nurse

Meeting) georganiseerd tijdens het congres. We wilden voor deze eerste bijeenkomst verpleegkundigen van over de hele wereld met elkaar in contact brengen door kennis met elkaar te maken. Uiteindelijk willen we een wereldwijd netwerk op zetten waarbij we van elkaar kunnen leren en gebruik maken van elkaars expertise.

De eerste kennismaking was een succes. Er waren 30 verpleegkundigen vanuit de hele wereld aanwezig op de meeting en we hebben de kans gehad om de eerste ervaringen met elkaar uit te wisselen. Er waren verpleegkundigen uit Engeland, Zweden, België en Noorwegen. Maar ook uit Australië en de Verenigde

Arabische Emiraten bijvoorbeeld.

De aanwezigen waren enthousiast over de meeting en willen graag betrokken worden in een internationale samenwerking van metabole verpleegkundigen. Onze volgende stap is nu kennis met elkaar gaan uitwisselen middels presentaties en workshops. Volgend jaar is het congres in Freiburg (Duitsland) en we hebben al georganiseerd dat er wederom een Nurse meeting kan plaatsvinden waarbij er meer tijd en ruimte komt om ervaringen en expertise met elkaar uit te wisselen. Alle aanwezige verpleegkundigen spraken de intentie uit om hier in 2020 in Freiburg bij te zijn!

3-6 SEPTEMBER ROTTERDAM, THE NETHERLANDS

STICHTING ZIEKTE VAN POMPE ...

EEN TERUGBLIK OP EEN SUCCESVOL EERSTE JAAR!

Door Roxanne en Dimitri Kalaitzis



Foto's met dank aan Azcona Fotografie

Met de Stichting Ziekte van Pompe kunnen wij terugkijken op een succesvol eerste jaar. Wij zijn Roxanne en Dimitri Kalaitzis, de trotse ouders van zoon Valenti (2 jaar) met de klassiek infantiele vorm van de Ziekte van Pompe. Op dit moment ontwikkelt hij zich tot een eigenwijze, vrolijke peuter met een ijzersterk karakter.

In januari 2019 hebben we de Stichting Ziekte van Pompe opgericht met als doel zoveel mogelijk bekendheid te genereren voor deze ziekte. Tegelijkertijd willen we zoveel mogelijk geld werven om onderzoek te financieren.

We werken nauw samen met het Prinses Beatrix Spierfonds en co-financieren vanuit de stichting een deel van het onderzoek naar gentherapie. Daarnaast hebben we regelmatig overleg met Spierziekten Nederland, Spieren voor Spieren en het Ronald McDonald Kinderfonds.

In maart van dit jaar hebben we samen met alle genodigden en vrijwilligers een succesvol benefietdiner gehouden, waarbij we bijna 63.000 euro hebben opgehaald voor onderzoek naar gentherapie. Vanwege dit enorme succes komt er in 2020 wederom een benefietdiner.

Daarnaast staan er nog een aantal kleinere evenementen op de planning.

Wij vinden het fantastisch om samen evenementen te organiseren. Mocht je een goed idee hebben voor een evenement; laat het ons dus weten! Wij halen er veel plezier én voldoening uit om dit met zijn allen mogelijk te maken, dus schroom vooral niet om contact met ons op te nemen. We hebben een breed netwerk, waarmee we dingen die onmogelijk lijken, toch mogelijk weten te maken. Kom maar op met die ideeën!

Nu het succesvolle eerste jaar bijna voorbij is, gaan vol goede moed verder, want onze ultieme droom is: Pompe de wereld uit!

www.stichtingziektevanpompe.nl
info@stichtingziektevanpompe.nl

IN GESPREK MET ...

WILMA MOUTHAAN

Sinds 2009 plan ik, Wilma Mout-
haan, als planningscoördinator in
het Sophia Kinderziekenhuis alle
onderzoeksdagen voor de kinderen
met lysosomale stapelingsziekten. Ik doe
dit volgens een vast follow up protocol
waaraan ik zo nodig meer onderzoeken
toevoeg. Zo plan ik voor alle 110 kinderen
met lysosomale stapelingsziekten onder-
zoeksdagen met vaak 5 a 6 consulten en
testen. Dit levert af en toe een enorm ge-
puzzel op. Toch doe ik dit graag want ik
weet dat een beperking van het aantal zie-
kenhuisbezoeken een grote verlichting van
de belasting in de thuissituatie geeft en een
grote winst aan tijd voor school, vrienden,
hobby's en werk.



Voortdurende probeer ik, samen met onze
artsen, verpleegkundigen en administratie-
ve ondersteuning de follow up te verbete-
ren. Het laatste jaar zijn de poli's verder
gespecialiseerd. Hierdoor worden er nu op
een poli-dag patiënten met één bepaald
ziektebeeld en voor zover mogelijk van één
leeftijdscategorie gezien. Hierdoor kunnen
patiënten en ouders met eenzelfde aandoe-
ning en leeftijd elkaar op die dag (voor
zover hun drukke programma dit toelaat)
ontmoeten, terwijl het team van artsen (de
metabole arts, de kinderneuroloog maar
ook bijvoorbeeld de revalidatie arts en de
orthooped) zich beter kan verdiepen in de
gevolgen van dit ziektebeeld. We merken
dat het drukke dagen zijn geworden waar
enorm veel op wordt geleerd, hetgeen de
zorg verbeterd.

In de toekomst blijven we streven naar de
best mogelijke zorg in een zo kort mogelij-
ke dag en daar draag ik graag mijn steentje
aan bij.

VANUIT HET LAB ...

GENTHERAPIE VOOR DE ZIEKTE VAN POMPE

Door Eva Vlaar, onderzoeker in opleiding

I n de vorige nieuwsbrief beloofden we u meer te vertellen over
de nieuwste ontwikkelingen rond gentherapie voor de ziekte
van Pompe. Een ontwikkeling waar ook in ons laboratorium
(lab) hard aan wordt gewerkt. Zoals u weet, wordt de ziekte
van Pompe veroorzaakt door een verandering in de genetische code,
ook wel bekend als DNA. Hierdoor ontstaat er een tekort aan het
eiwit alfa glucosidase en ontwikkelen de symptomen van de ziekte
zich. Met behulp van gentherapie proberen wij om het 'zieke' DNA
te vervangen door een 'gezonde' kopie van het DNA. Het lichaam
kan dan zelf het eiwit weer aan gaan maken. Op deze manier wor-
den niet alleen de symptomen behandeld maar wordt ook de oor-
zaak van de ziekte aangepakt en daarom onderzoeken wij deze be-
handeling als alternatief voor enzymtherapie.

Het vervangen van het 'zieke' stukje DNA gebeurt door middel van
virussen die onschadelijk zijn gemaakt. Deze virussen kunnen na-
melijk DNA in cellen inbrengen. In het lab kunnen we nu deze vi-
russen zo aanpassen dat ze het gezonde stukje alfa glucosidase
DNA gaan vervoeren en bij cellen kunnen inbrengen. In ons lab
doen wij onderzoek naar een strategie waarbij de virussen het in-
brengen van DNA in cellen buiten het lichaam (in een kweekschaal)
gedaan wordt.

Uiteindelijk hopen wij dat het mogelijk wordt om stamcellen uit het
bloed van een patiënt te kunnen afnemen. Deze stamcellen worden
in het laboratorium aan het speciale virus blootgesteld. Hierna
kunnen deze bloedstamcellen weer worden terug gegeven aan de
patiënt. Het mooie is dat de stamcellen nu door het lichaam van de
patiënt verspreiden en alfa glucosidase gaan maken. De stamcellen
vormen dus een soort enzymvervangings 'fabriekjes'. Deze genthe-
rapie hoeft in principe slechts één keer toegediend te worden.

De eerste resultaten in een model voor de ziekte van Pompe zijn
veelbelovend. We zien een afname van de ziektesymptomen in zo-
wel spieren als in de hersenen. Echter is nog niet bekend of deze
therapie ook bij patiënten effect zal hebben. Momenteel proberen
we de therapie steeds verder te verbeteren, zodat er uiteindelijk een
klinische studie gedaan kan worden om de therapie bij patiënten te
testen. Een therapie die niet alleen de symptomen behandelt, maar
ook de oorzaak van de ziekte van Pompe aanpakt!

