

Breaking news voor SCA1 families

In de afgelopen 3 jaar heeft het LUMC met veel financiële ondersteuning vanuit onze crowdfundingacties onderzoek kunnen doen naar een mogelijke therapie voor SCA1. Het fantastische werk van de groep van Willeke van Roon-Mom en Ronald Buijsen van de humane genetica afdeling heeft ertoe geleid dat er flinke stappen zijn gemaakt in de zoektocht naar zowel een mogelijke behandeling voor SCA1 als het ontwikkelen van de juiste experimenten om dit te testen. Onder leiding van het LUMC is er een consortium in oprichting tussen meerdere academische centra en zelfs een biotech bedrijf waar nu wordt gekeken naar een kandidaat medicijn wat mogelijk gebruikt kan worden voor de behandeling van SCA1. Voor de ontwikkeling van dit kandidaat medicijn en een mogelijke evaluatie bij SCA1-patiënten in een klinische studie is echter nog een hele weg te gaan. Hiervoor is een significante hoeveelheid geld nodig, maar vergt ook een gezamenlijke inspanning van zowel de onderzoekers, de (biotech-)industrie en de participatie van SCA1-patiënten. Alle betrokken partijen hebben zich het afgelopen jaar ingespannen en een gezamenlijke subsidieaanvraag ingediend bij ZonMw (www.zonmw.nl). ZonMw, de Nederlandse financieringsorganisatie voor innovatie en onderzoek in de gezondheidszorg, gaat de komende 6 jaar (2020 t/m 2025) 4 projecten financieren voor zeldzame ziekten waarvoor geldt dat gedurende deze 6 jaar een kandidaat medicijn verder wordt doorontwikkeld. Het uiteindelijke doel in de laatste 2 jaar van het project is een klinische studie in een beperkt aantal patiënten waarbij de veiligheid van de behandeling zal worden geëvalueerd. Of de behandeling ook echt de ziekte kan vertragen zal in een volgende klinische studie bestudeerd moeten worden. Het aanvragende consortium bestaat voor SCA1 uit: LUMC (Hoofdonderzoeker Willeke van Roon-Mom en Ronald Buijsen), Radboudumc (Hoofdonderzoeker Bart van de Warrenburg), Amylon Therapeutics (Leids biotech bedrijf, www.amylon.com), Redenlab (Melbourne, www.redenlab.com) en de vertegenwoordiger van de SCA1-patiënten (Henk Engel).

Op 27 mei jl. vernamen wij van ZonMw dat de kwaliteit van onze aanvraag als excellent is beoordeeld en dat ZonMw vanaf eind 2019 gedurende 6 jaar een totale subsidie verstrekt van € 1,5 miljoen aan ons. Het aanvragende consortium voegt daar zelf nog eens ruim € 500.000,- aan toe.

Een paar citaten uit de brief van ZonMw: *“Het eindoordeel over de kwaliteit van uw subsidieaanvraag luidt: **Excellent.**”* en *“De samenstelling en kwaliteit van de projectgroep is zeer goed. Naar mening van de commissie betreft dit een heldere aanvraag die gebaseerd is op gedegen voorwerk.”* en *“Daarnaast heeft het ervaringsdeskundigheidspanel het voorstel beoordeeld op relevantie voor de patiëntenpopulatie. Het eindoordeel van het panel luidt: **Zeer relevant.**”* en *“Het project betreft een door patiënten geïnitieerde studie met een naar mening van het panel zeer goed beschreven participatie paragraaf.”*

Dit is ongelooflijk en bijzonder goed nieuws voor ons en een geweldige tweede stap naar een mogelijke behandeling en we zullen dan ook na de zomervakantie een bijeenkomst plannen en jullie duidelijk op de hoogte brengen van wat dit allemaal betekent.

De verdere ontwikkeling van deze mogelijke behandeling zal plaatsvinden in het laboratorium, waar op basis van de resultaten mogelijk de stap naar dieren en uiteindelijk mensen gezet zal kunnen worden. Naast de ontwikkeling van de mogelijke behandeling zal gelijktijdig vanaf volgend jaar het ziektebeloop in de patiënten zelf in kaart gebracht moeten worden. Dit is enorm belangrijk want om goed te kunnen kijken of een therapie werkt zal er voldoende kennis moeten zijn over hoe de ziekte

zelf zich precies ontwikkelt. Met beeldvormend hersenonderzoek en onderzoek in bloed en hersenvloeistof zal er gezocht worden naar nieuwe manieren om het beloop van de ziekte te meten.

Het doel is om uiteindelijk een klinische studie op te zetten waarbij in een klein aantal patiënten, geselecteerd uit diegenen die de komende jaren worden gevolgd, de veiligheid van de therapie vastgesteld zal worden. Als het lukt om de veiligheid van de behandeling aan te tonen zal daarna kunnen worden gekeken naar het effect op het beloop van de ziekte.

We houden jullie op de hoogte van de voortgang.

Vinkenbuurt, 25 juni 2019

Henk Engel