



## Succesfactoren bij het ontwikkelen van therapieën voor zeldzame ziekten

**Onderzoekers die een behandeling ontwikkelen voor een zeldzame ziekte, zouden van begin af aan moeten samenwerken met patiëntvertegenwoordigers en toezichthouders. Nieuwe therapieën kunnen dan mogelijk sneller op de markt komen, stelt prof.**

**Annemieke Aartsma-Rus van het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC). Samen met andere onderzoekers, vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties, het Europees Geneesmiddelenbureau (EMA) en farmaceutische bedrijven publiceerde ze een beleidsvisie in *Lancet Neurology*. Daarin verwerkte ze haar ervaringen bij het ontwikkelen van therapieën voor de spierziekte van Duchenne.**

Onderzoek doen naar zeldzame ziekten is lastig. Er zijn per definitie weinig patiënten en er is vaak minder geld beschikbaar dan voor veelvoorkomende ziekten. Maar er zijn nog meer obstakels. “Wij wilden onze ervaringen delen om te voorkomen dat anderen dezelfde fouten maken als wij”, vertelt Aartsma-Rus. Ze licht toe wat er niet goed ging. “We werkten allemaal heel hard aan een therapie, maar uiteindelijk misten we de tools om het effect van onze behandeling te evalueren. Daarvoor moet namelijk het natuurlijk beloop - oftewel: hoe doen patiënten het zónder therapie - bekend zijn.” In grote lijnen was die kennis er voor [Duchenne](#) wel: voor hun twaalfde jaar komen de meeste patiënten in een rolstoel, rond hun twintigste moeten ze meestal aan de beademing, enzovoorts. “Maar om een therapie te kunnen evalueren en goedgekeurd te krijgen door de EMA bleken we het tot in detail te moeten weten.”

### **Wat wil de patiënt**

Daarnaast bleek ook de gebruikte methode om de uitkomst van een therapie te meten (uitkomstmaat) niet optimaal. “Bij gebrek aan uitkomstmaten leenden we een zes-minuten-looptest uit onderzoek naar hart- en vaatziekten”, zegt Aartsma-Rus. Ook voor die test was het natuurlijk beloop bij Duchenne echter onbekend, en bovendien is deze uitkomstmaat niet relevant voor de meerderheid van de patiënten, omdat die in een rolstoel zitten. Momenteel wordt daarom een uitkomstmaat voor armfunctie ontwikkeld. Elizabeth Vroom van het Duchenne Parent Project: “Hierbij is men begonnen aan patiënten te vragen wat zij belangrijk vinden. Dat bleken dingen te zijn als je armen zelf op tafel krijgen en zelf kunnen eten. Het in kaart brengen van zulke patiëntvoorkeuren levert een belangrijk bijdrage aan de ontwikkeling en goedkeuring van nieuwe geneesmiddelen.”

### **Samen om tafel**

In de beleidsvisie formuleert Aartsma-Rus een aantal adviezen. “Betrek van begin af aan patiënten én toezichthouders bij je onderzoek. Zet iedereen samen om tafel, zodat je zelf niet als doorgeefluik fungeert en je elkaars taal leert spreken. Breng parallel aan het ontwikkeltraject alvast het natuurlijk beloop in kaart, en ontwikkel in samenwerking met patiënten uitkomstmaten.” Ten slotte is goede registratie belangrijk. “Zelfs als een medicijn uiteindelijk niet werkt, kun je nog bijdragen aan kennis over het natuurlijk beloop”, besluit de hoogleraar.

Meer weten? Lees het [artikel in Lancet Neurology](#) of beluister de [podcast met Aartsma-Rus en Elizabeth Vroom](#).