

Verslag van de jaarlijkse conferentie van het Parent Project Muscular Dystrophy

De jaarlijkse “Duchenne Connect” conferentie van het Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD, de Amerikaanse zus van het DPP) vond plaats van 18-21 juni in Washington DC. Het thema dit jaar was “kracht”, die werd gevonden in vergaarde kennis, lopend onderzoek, samenwerkingen, maar ook de vooruitgang die ieder jaar wordt geboekt in de ontwikkelingen op het gebied van zorg en therapie. De meeting bracht meer dan 500 ouders, wetenschappers, artsen en afgevaardigden van de industrie bijeen. Voorafgaand aan de meeting was een workshop over transitie en zorg-gerelateerde uitdagingen waarmee dit gepaard gaat en na afloop konden ouders een workshop volgen waarin ze een op een uitleg kregen over fysiotherapie.

Hoogtepunten dit jaar waren een bezoek aan het Capitool, waar ouders en wetenschappers in discussie gingen met Amerikaanse politici om hen bewust te maken van Duchenne. Tevens werd door Pat Furlong de officiële aftrap gedaan van de countdown naar de World Duchenne Awareness Day; tot 7 september zal iedere dag een blog verschijnen van Duchenne patiënten op de website (worldduchenneawarenessday.org) en kunnen virtuele ballonnen worden gekocht om geld in te zamelen voor het verbeteren van de awareness (www.duchenneballoon.org).

Vorig jaar had de PPMD richtlijnen voor klinische studies voor het testen van mogelijke behandelingen voor Duchenne geschreven en ingediend bij de Food en Drug Administration (FDA). Vlak voor de PPMD conferentie publiceerde FDA hun versie van de richtlijnen (waarbij gebruik gemaakt werd van de PPMD input). Een vertegenwoordiger van FDA lichtte de richtlijnen toe tijdens de conferentie, waar hij het werk van PPMD en de Duchenne community prees. De richtlijnen zijn een zeer waardevol hulpmiddel voor bedrijven en wetenschappers die medicijnen willen ontwikkelen voor Duchenne.

Er zijn momenteel zeer veel klinische studies gaande in Duchenne patiënten; vertegenwoordigers van veertien verschillende bedrijven gaven een update. BioMarin (voorheen Prosensa) heeft een aanvraag voor registratie gedaan bij de FDA en de EMA voor Drisapersen (exon 51 skippen). Sarepta is van plan op korte termijn eenzelfde aanvraag te doen bij de FDA voor Eteplirsen (exon 51 skippen). PTC heeft al voorwaardelijke goedkeuring in Europa voor Ataluren/Translarna™ (stopmutaties, nog niet op de markt in Nederland), en wil nu proberen versnelde goedkeuring in de Verenigde Staten te krijgen. Eli Lilly coördineert momenteel een grote studie om Tadalafil te testen. Dit is een middel dat doorbloeding van spieren zou moeten verbeteren (deze is verstoord bij Duchenne patiënten). Alle patiënten zijn inmiddels geïnccludeerd in de studie en de resultaten worden begin 2016 verwacht. Tenslotte waren de resultaten van een eerste klinische studie met HT100 (halofuginone) bekend vlak voor de conferentie. Halofuginone is een middel dat oraal kan worden ingenomen en ontsteking en littekenweefselvorming tegen zou moeten gaan en regeneratie zou moeten bevorderen. Een eerste kleine studie liet positieve resultaten zien; het middel werd veelal goed verdragen door patiënten en er werd een toename in spierkracht gezien voor behandelde patiënten ten opzichte van het natuurlijk beloop. Een grotere klinische studie wordt nu gepland voor mid 2016 om langdurige toediening van dit middel in een grotere groep patiënten te testen, zodat ook geëvalueerd kan worden of behandeling met Halofuginone het ziekteproces kan vertragen.

De laatste sessie van de conferentie ging over robotics. Hierbij waren ook vertegenwoordigers van 'ons eigen' Flexension. Dit was een zeer interactieve sessie waarbij ouders en Duchenne patiënten vragen stelden en ook suggesties inbrachten.

Nieuw dit jaar was een poster sessie, waar academici en vertegenwoordigers van verschillende bedrijven een voor leken toegankelijke poster presenteerden aan geïnteresseerde ouders. Dit verschafte de ouders met een laagdrempelige manier om in contact te komen met de personen die het daadwerkelijke werk deden en de wetenschappers met een kans om te praten met ouders en patiënten. Deze uitwisseling van kennis en ideeën werd door beide partijen gewaardeerd.

Volgens jaar zal de PPMD conferentie plaatsvinden in Orlando Florida in Seaworld van 26-30 juni.