



Projecten DPP NL 2016

1. Arner, Karolinska Instituut, Zweden, Nieuwe behandel mogelijkheden gericht op patiënten met een single punt mutaties in DMD.

€ 137.780

Een enkele verandering in het DNA dat leidt tot een vroegtijdig stop codon, waardoor de dystrofine productie stopt, komt voor bij 10-15% van de DMD patiënten. Recent is het medicijn Ataluren (Translarna®) geïntroduceerd. Dit kan zorgen dat het RNA door het stop codon heen leest en de dystrofine productie herstelt. De eerste positieve resultaten zijn er, maar er moet nog veel meer onderzoek gedaan worden.

In deze studie kijken de onderzoeker in de zebravis door middel van nieuwe screening technieken naar welke componenten het beste werken om door de stop codon heen te lezen en een stabiel RNA component te krijgen.

Voordeel van de zebravis: het onderzoeken gaat relatief snel, minder ethische bezwaren en het spierziekte model kan goed geïmiteerd worden.

Ze hopen met dit project een nog beter zebravis model te ontwikkelen voor spierziekte waarbij ook gekeken kan worden naar de effecten op bijvoorbeeld de blaas of darmen. Daarnaast hopen ze door de grote hoeveelheden van componenten die ze snel kunnen screenen bij te dragen aan een geneesmiddel dat door de stop codon heen kan lezen en de dystrofine productie herstelt.

2. Van Dommelen, TNO Nederland, Vroege indicatoren voor ontwikkelingsmijlpalen voor jongens met Duchenne.

€ 176.904

Jongens met Duchenne worden, ondanks de ongerustheid van de ouders, vaak laat gediagnostiseerd (leeftijd tussen 4 en 5 jaar).

Ontwikkelingsmijlpalen, met name beweging- en taal gerelateerd kunnen verlaat zijn in DMD.

Deze mijlpalen kunnen daarvoor belangrijke informatie bevatten om DMD eerder te voorspellen.

In dit onderzoek zullen ze deze mijlpalen proberen vast te stellen en kijken of er een voorspeller kan worden ontdekt die bij de consultatiebureaus kunnen worden gebruikt om zo eerder DMD op te sporen.

3. Sagheddu, University of Perugia, Italië, Het remmen van RAGE (een receptor) als behandeling voor DMD. € 50.000

RAGE is een receptor in de cel die is betrokken bij ontsteking en spierontwikkeling. Het komt niet voor in het volwassen spierweefsel, maar in immuun cellen die spiervezels maken tijdens spierregeneratie. De onderzoekers verwachten dat het beïnvloeden van deze receptor kan worden ingezet worden als een behandeling voor DMD. Hiervoor hebben ze een muismodel ontwikkeld zonder RAGE. Ze gaan kijken hoe deze muis zich ontwikkelt en of het remmen van RAGE de spierfunctie bevordert.

4. Novak, Children's Research Institute, Washington, USA, Onderzoek naar de rol van satelietcellen bij exon skipping. € 186.834

Exon skipping is een veelbelovende therapie om het dystrofine eiwit te herstellen in DMD. Om toestemming te krijgen voor de ontwikkeling van exon skipping tot een medicijn voor DMD zijn er nog een aantal problemen die moeten worden overwonnen.

In dit onderzoek wordt het mechanisme van spiergroei en de pathologie van DMD veroorzaakt door exon skipping onderzocht. Het doel is om bij te dragen dat exon skippen tot een succesvolle therapie kan worden door ontwikkeld.

5. Spitali, LUMC, Nederland, Het inzetten van biomarkers om het ziekteverloop en reactie op behandeling te monitoren. € 182.197

Het gebruik van biomarkers als klinische parameters of om sneller de effectiviteit van een behandeling vast te stellen wordt steeds vaker ingezet.

De onderzoekers hebben aangetoond dat zij uit bloed signalen kunnen oppikken van spierstress.

In dit onderzoek willen ze verder onderzoeken wat de biomarkers zijn in muizen zonder dystrofine, hoe deze zich ontwikkelen in de tijd en hoe ze reageren op medicatie.

Het einddoel is om biomarkers te kunnen ontwikkelen om het ziektebeloop te volgen zodat het nemen van een spierbiopt niet meer nodig is in de toekomst.

**6. De Groot (Radboud University, Nijmegen, Nederland,
Gevechtssport training voor jongens met DMD
€ 60.773**

In jongens met DMD komen zowel fysieke als psychosociale problemen voor. Gevechtssport wordt gebruikt voor zowel het lichaam als de geest. Vandaar dat deze onderzoeksgroep een gevechtssport training wil ontwikkelen speciaal voor jongens met DMD.

**7. Aartsma-Rus, LUMC, Nederland, Voorbereidingen op
dubbele exon skipping therapie
€ 171.864**

Exon skipping wordt nu ingezet op patiënten die een enkele skip nodig hebben om hun gen te repareren. Maar in 19% van de patiënten is een dubbele skip nodig om tot een goed eiwit te komen. Het doel van dit onderzoek is daarom te kijken naar wat er nodig is voor een effectieve dubbele exon skip.