

Duchenne Parent Project NL

Kleine projecten 2024

Nawel Lalout - Radboudumc

Creating research impact with AI-assisted implementation of FAIR data principles, enhanced interoperability and privacy-preserving data visiting concept by rare neuromuscular diseases patient registries

€25.000

Dit project richt zich op het uitbreiden en verbeteren van het Duchenne Data Platform met behulp van FAIR-principes. FAIR staat voor Findable, Accessible, Interoperable en Reusable: gegevens moeten makkelijk te vinden zijn, toegankelijk onder duidelijke voorwaarden, technisch goed uitwisselbaar tussen systemen en opnieuw te gebruiken voor onderzoek.

Het doel is om meer Duchenne- en Becker-registraties met elkaar te verbinden zonder data te verplaatsen. De focus ligt op drie onderdelen: het koppelen van het DDP aan een klinisch register, het toevoegen van twee internationale DMD-registers en het door ontwikkelen van het platform tot een gebruiksvriendelijke app. Zo ontstaat een veilig en wereldwijd inzetbaar datanetwerk dat onderzoek en patiëntenzorg sterk verbetert.

Hermien Kan - LUMC

BIND continuation: Deep phenotyping of the DMD and BMD brain

€26.000

Het Europese BIND-project onderzoekt hoe veranderingen in het dystrofine gen invloed hebben op de hersenen van mensen met Duchenne en Becker. Tijdens het project zijn uitgebreide testen gedaan, zoals neuropsychologisch onderzoek, vragenlijsten over gedrag en emoties en MRI-scans van de hersenen. De basisanalyses richten zich op de relatie tussen het type genmutatie en problemen in cognitie of gedrag.

In het vervolgonderzoek wordt dieper gekeken naar patronen in leren, gedrag en emoties, gekoppeld aan gedetailleerde hersenbeelden. Dit moet duidelijk maken welke hersengebieden anders functioneren en waarom. De verwachte inzichten kunnen leiden tot betere diagnostiek en meer gerichte ondersteuning voor mensen met Duchenne en Becker.

Joanne NG – University College London

Selecting Adeno-associated viral capsids capable of targeting skeletal muscle and brain towards treatment of DMD.

€24.732,50

Dit project richt zich op het ontwikkelen van nieuwe AAV-virusdeeltjes die genetische therapie tegelijk naar de spieren en de hersenen kunnen brengen. Bij Duchenne ontbreekt dystrofine niet alleen in de spieren, maar ook in de hersenen, wat kan leiden tot cognitieve en gedragsproblemen. Bestaande AAV-therapieën richten zich vooral op de spieren en bereiken de hersenen nauwelijks. Het onderzoeksteam wil een grote database van miljoenen varianten maken door korte peptide-stukjes in een bestaand, sterk spiergericht AAV-virusdeeltje te plaatsen. Vervolgens worden deze varianten getest in celmodellen en muizen om de juiste delen te selecteren die beide weefsels efficiënt transduceren.

De beste varianten zullen later worden ingezet in vervolgonderzoek bij mdx-muizen, met als doel toekomstige gentherapieën te ontwikkelen die zowel spier- als hersenproblemen bij Duchenne kunnen aanpakken.

Francesco Muntoni – University College London

BIND 2.0

€25.000

Dit project voorziet in een tweejarige coördinatorfunctie om het BIND-consortium te ondersteunen bij het realiseren van zijn strategische doelen. De coördinator zal de samenwerking tussen partners organiseren, communicatie en bijeenkomsten structureren en nieuwe onderzoeksinitiatieven stimuleren.

De plannen omvatten: het oprichten van een internationale BIND-stichting als duurzaam samenwerkingsplatform; het voorbereiden en indienen van meerdere subsidieaanvragen voor vervolgonderzoek; het opzetten van een psychofarmaca-werkgroep voor betere behandeling van neurogedragsproblemen; en het organiseren van een internationale bijeenkomst om wereldwijde expertise te bundelen.

Daarnaast wordt ingezet op het ontwikkelen van screenings- en interventietools en het vertalen van nieuwe kennis naar de klinische praktijk. Hiermee moet BIND uitgroeien tot een duurzaam netwerk dat hersencomorbiditeiten bij dystrofinopathieën beter in kaart brengt en aanpakt.

