

# Duchenne Parent Project NL

## Kleine projecten 2025

**Jan Groothuis - Radboudumc**

**Natural history of dysarthria in Duchenne muscular dystrophy**

**€24.098,50**

In dit onderzoek wordt gekeken naar problemen met slikken en spreken bij jongens en mannen met Duchenne. Door zwakkere spieren in het gezicht, de keel en spieren gerelateerd aan de ademhaling kunnen slikproblemen en spraakproblemen ontstaan, wat invloed heeft op het dagelijks leven. We onderzoeken hoe vaak deze problemen voorkomen, hoe ze zich ontwikkelen en welke factoren hierbij een rol spelen, zoals longfunctie, mondopening en de functionaliteit van de gezichtsspieren. Door deze gegevens te verzamelen krijgen we beter inzicht in het verloop van deze klachten en kunnen behandelingen en begeleiding door een logopedist beter worden afgestemd.

**Bowen Li – University of Toronto**

**Muscle-targeted lipid nanoparticle delivery of suppressor tRNA for systemic suppression of nonsense mutations in Duchenne muscular dystrophy**

**€10.200**

Dit project onderzoekt een nieuwe manier om het lichaam te helpen weer volledig dystrofine aan te maken bij jongens en mannen met Duchenne die een zogenaamde nonsense-mutatie hebben. Bestaande behandelingen werken maar deels of zijn niet geschikt voor iedereen. Met speciaal ontworpen tRNA's kan het lichaam een fout in het genetisch codeerproces omzeilen, zodat het eiwit weer goed wordt opgebouwd. Deze tRNA's worden verpakt in vetbolletjes die veilig door het lichaam kunnen reizen. Het doel is om te testen of deze methode dystrofine productie kan herstellen in spieren.

**Savina Apollini – University of Rome Tor Vergata**

**Exploring niclosamide delivery as a novel preclinical therapeutic strategy for inflammation and muscle necrosis in Duchenne muscular dystrophy**

**€25.000**

Bij Duchenne raken spieren voortdurend ontstoken en beschadigd. Hoewel corticosteroïden helpen, veroorzaken ze op lange termijn veel bijwerkingen. Niclosamide, een veilig en al jarenlang gebruikt medicijn tegen worminfecties, blijkt verschillende processen te remmen die een rol spelen bij spierontsteking en -afbraak. In muismodellen verbeterde niclosamide de spierfunctie, verminderde ontsteking en stimuleerde het spierherstel. Dit project onderzoekt of lokale toediening in spieren een effectieve en veiligere manier is om de ziekte te vertragen. Het doel is om te bepalen hoe niclosamide de spierkwaliteit beïnvloedt en of het kan bijdragen aan toekomstige behandelingen.

**Mieke Kooi – Klimmendaal Rehabilitation**

**Reading intervention in young children with Duchenne at increased risk of reading difficulties**

**€25.000**

Kinderen met Duchenne hebben een verhoogd risico op leesproblemen. Zij hebben vaker moeite met taalverwerking, automatiseren en werkgeheugen, wat leidt tot problemen met technisch lezen. Ondanks deze kennis bestaat er nog geen wetenschappelijk onderbouwde behandelrichtlijn. Dit project ontwikkelt een praktische leidraad voor vroegtijdige screening, preventieve ondersteuning en gerichte interventies voor kinderen van 4 tot 8 jaar. Hiermee krijgen zorgprofessionals en scholen handvatten om leesproblemen vroeg te herkennen en aan te pakken, zodat kinderen beter kunnen functioneren in een maatschappij waarin schriftelijke communicatie steeds belangrijker wordt.

**Annemieke Aartsma-Rus – Leids Universitair Medisch Centrum**  
**Verlenging van het validatie lab**

**€44.580**

In 2016 startte de onderzoeksgroep van Annemieke Aartsma-Rus het validatie lab, dat destijds ook door DPP werd gefinancierd. Het validatie lab valideert bestanddelen (geneesmiddelen of voedingsbestanddelen), die gunstig voor Duchenne patiënten kunnen zijn. De onderzoeken zijn preklinisch en maken gebruik van cellen en dierenmodellen. De financiering draagt bij aan de continuïteit van het laboratorium in de komende twee jaar (2024-2025).

