

Projecten Duchenne Parent Project NL 2026

'Adult life with Duchenne'

Kristl Claeys - UZ Leuven/KU Leuven, BE

Evaluatie van denosumab voor het verbeteren van de botdichtheid en het verminderen van de skeletale kwetsbaarheid bij volwassen patiënten met Duchenne spierdystrofie die langdurig met glucocorticoïden worden behandeld

€65,800

Wij willen de botgezondheid verbeteren van volwassen patiënten met Duchenne spierdystrofie (DMD) die langdurig worden behandeld met glucocorticoïden, door de effecten van denosumab te onderzoeken. Dankzij grote vooruitgang in de zorg en de langdurige behandeling met glucocorticoïden bereiken steeds meer mensen met DMD de volwassen leeftijd. Deze behandeling verhoogt echter sterk het risico op botontkalking (osteoporose) en botbreuken. Botbreuken kunnen ernstige pijn veroorzaken, leiden tot verlies van mobiliteit en zelfstandigheid, langdurige ziekenhuisopnames noodzakelijk maken en een uitgesproken negatieve invloed hebben op de levenskwaliteit van zowel patiënten als hun naasten. Toch bestaat er momenteel nog geen wetenschappelijk bewijs uit prospectief onderzoek dat aangeeft hoe osteoporose bij volwassen patiënten met DMD het best behandeld kan worden.

In dit project onderzoeken we of denosumab, een geneesmiddel dat botafbraak afremt en al met succes wordt gebruikt voor de behandeling van osteoporose bij andere patiëntengroepen, ook de botgezondheid van volwassenen met DMD kan verbeteren. De deelnemers krijgen een behandeling met denosumab en worden gedurende langere tijd opgevolgd. We onderzoeken of de behandeling het aantal botbreuken vermindert, de botdichtheid verhoogt, de botkwaliteit verbetert en een gunstig effect heeft op de botstofwisseling. Daarnaast bestuderen we of een betere botgezondheid samengaat met een verbetering van de spierfunctie, het dagelijks functioneren, en de levenskwaliteit. De meeste patiënten die in aanmerking komen voor deelname aan deze studie namen eerder al deel aan onze observationele studie naar botgezondheid bij volwassenen met DMD. Daardoor beschikken we over unieke gegevens van deze patiënten van vóór de behandeling. Zo kunnen we de botgezondheid van deelnemers vóór en na de behandeling vergelijken en het effect van denosumab nauwkeurig beoordelen.

Het uiteindelijke doel van dit project is om prospectief wetenschappelijk bewijs te leveren voor een doeltreffende behandeling van osteoporose bij volwassenen met DMD. Als de resultaten positief zijn, kunnen ze bijdragen aan de ontwikkeling van wetenschappelijk onderbouwde richtlijnen voor de zorg rond botgezondheid, een betere preventie en behandeling van botbreuken, het behoud van mobiliteit en zelfstandigheid, en een betere levenskwaliteit voor volwassenen met DMD. De resultaten zullen ook worden gedeeld met patiënten, hun naasten, zorgverleners en patiëntenorganisaties, zodat ze snel kunnen worden toegepast in de dagelijkse klinische praktijk.

New project: Improving bone health in adults with Duchenne muscular dystrophy (DMD)

Evaluating denosumab for osteoporosis in adults with DMD on long-term glucocorticoid therapy

Thanks to advances in care and long-term glucocorticoid (GC) therapy, more people with DMD are living into adulthood. However, long-term GCs greatly increase the risk of osteoporosis and fractures, causing pain, loss of mobility and independence, and a high psychosocial burden. Despite this growing need, there is currently no prospective evidence to guide treatment of osteoporosis in adults with DMD.



OUR GOAL

To generate the first prospective evidence on the effectiveness of denosumab in improving bone health in adults with DMD who use long-term glucocorticoids.



HOW WE WILL DO THIS

Adults with DMD will receive denosumab and be followed prospectively. We will examine effects on fractures, bone density and bone structure, bone turnover, muscle strength, motor function and quality of life.



WHY THIS MATTERS

Stronger evidence will support better prevention and treatment of osteoporosis in adults with DMD, reduce fractures and hospitalizations, and improve mobility, independence and quality of life.



Our ultimate aim is to establish evidence-based skeletal care and contribute to a better, more independent future for adults with DMD.



This project will provide the evidence needed to guide clinical practice and develop guidelines for the prevention and treatment of osteoporosis in adults with DMD.

Stronger bones. Better lives.

OUR STUDY IN A NUTSHELL

WHO?



Adults with DMD on long-term glucocorticoid (GC) therapy

INTERVENTION



Denosumab subcutaneous injection every 6 months

FOLLOW-UP



Prospective follow-up to assess effects over time

WHAT WE WILL MEASURE



Fracture frequency



Bone density and bone structure



Bone turnover biomarkers (PINP, β -CTX)



Muscle strength and motor function



Quality of life and patient-reported outcomes

EXPECTED LONG-TERM IMPACT



Fewer fractures and complications



Preserved mobility, independence and participation



Better quality of life and well-being



Fewer hospital admissions and surgeries



Reduced burden on caregivers and healthcare

Lorenzo Fontanelli - Scuola Superiore Sant'Anna, IT

Autonome modulatie bij Duchenne spierdystrofie (AUTONOMY-DMD)

€96,000

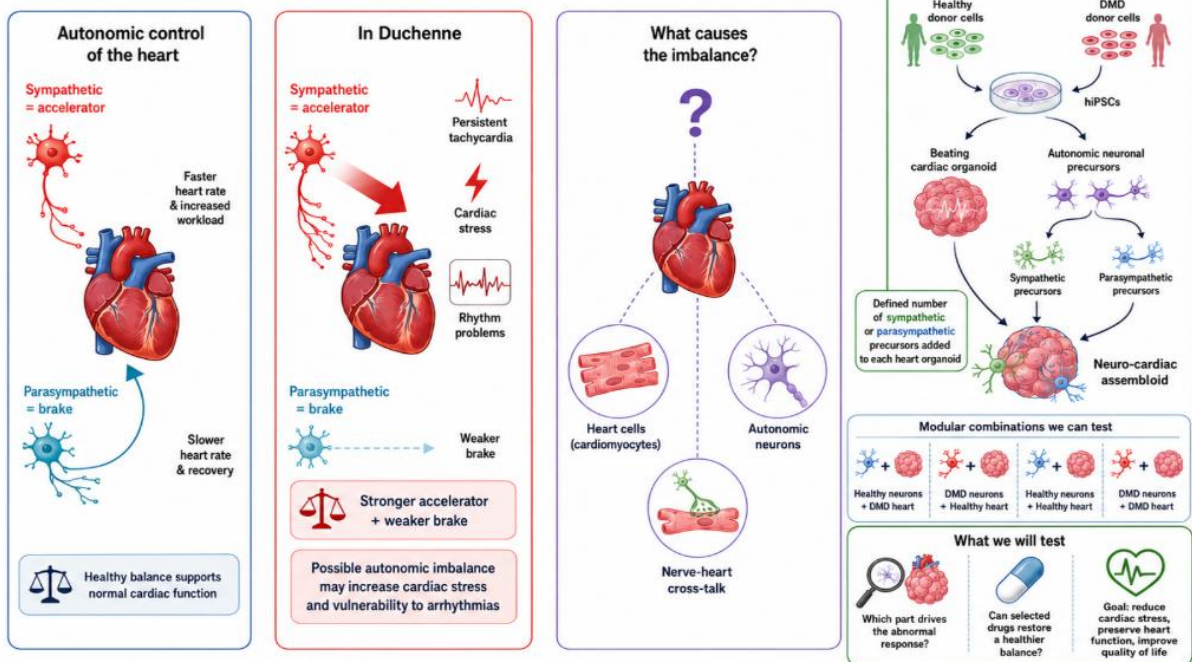
Naarmate mensen met Duchenne langer leven, wordt het beschermen van het hart steeds belangrijker om gezondheid, zelfstandigheid en kwaliteit van leven in de volwassenheid te behouden. Het hart wordt voortdurend gereguleerd door het autonome zenuwstelsel, dat automatisch de hartslag, de belasting en de reactie op stress aanpast. Dit systeem heeft twee hoofdonderdelen. De sympathische tak werkt als een "gaspedaal": hij stimuleert het hart om sneller te kloppen en harder te werken wanneer het lichaam dat nodig heeft. De parasympathische tak werkt meer als een "rem": hij vertraagt het hart en ondersteunt herstel. Bij DMD wijzen veel studies erop dat deze balans verstoord kan zijn. De rem lijkt zwakker te zijn, terwijl het gaspedaal relatief sterker wordt. Dit kan bijdragen aan een aanhoudend hoge hartslag, verhoogde hartbelasting en kwetsbaarheid voor hartritmestoornissen.

Toch weten we nog niet waar deze disbalans precies ontstaat. Wordt hij vooral veroorzaakt door de hartspiercellen? Door de autonome neuronen? Of door afwijkende communicatie tussen zenuwen en hartweefsel? Om dit te onderzoeken gebruiken we een innovatief menselijk stamcelmodel, het "neuro-cardiale assembloid". In het laboratorium maken we kleine kloppende hartorganoïden en verbinden die met autonome zenuwcellen. Belangrijk is dat ons model het mogelijk maakt om een precies aantal sympathische of parasympathische zenuwvoorlopers aan elk hartorganoïde toe te voegen. Zo kunnen we de interactie tussen zenuwen en hart op een gecontroleerde manier bestuderen.

Door gezonde en Duchenne-afgeleide cellen in verschillende combinaties te gebruiken, kunnen we vaststellen welk deel van het systeem de afwijkende reactie veroorzaakt. We zullen ook testen of geselecteerde medicijnen een gezondere zenuw-hartbalans kunnen herstellen. Het uiteindelijke doel is om een verwaarloosd maar mogelijk behandelbaar mechanisme van hartziekte bij volwassenen met Duchenne beter te begrijpen. Deze kennis kan helpen om toekomstige strategieën te ontwikkelen die de hartbelasting verminderen, de hartfunctie behouden en de kwaliteit van leven verbeteren.

AUTONOMY-DMD

Neuro-cardiac imbalance in Duchenne muscular dystrophy



Laurie Cave, Jarod Wong, Jon Hastie, Zoe Davidson – University of Glasgow, UK / Pathfinders Neuromuscular alliance, UK / Royal Children's Hospital, AU
 Het gezamenlijk ontwikkelen van een best-practice kader voor voedingsmonitoring en -management bij volwassenen met Duchenne spierdystrofie
 €100.000

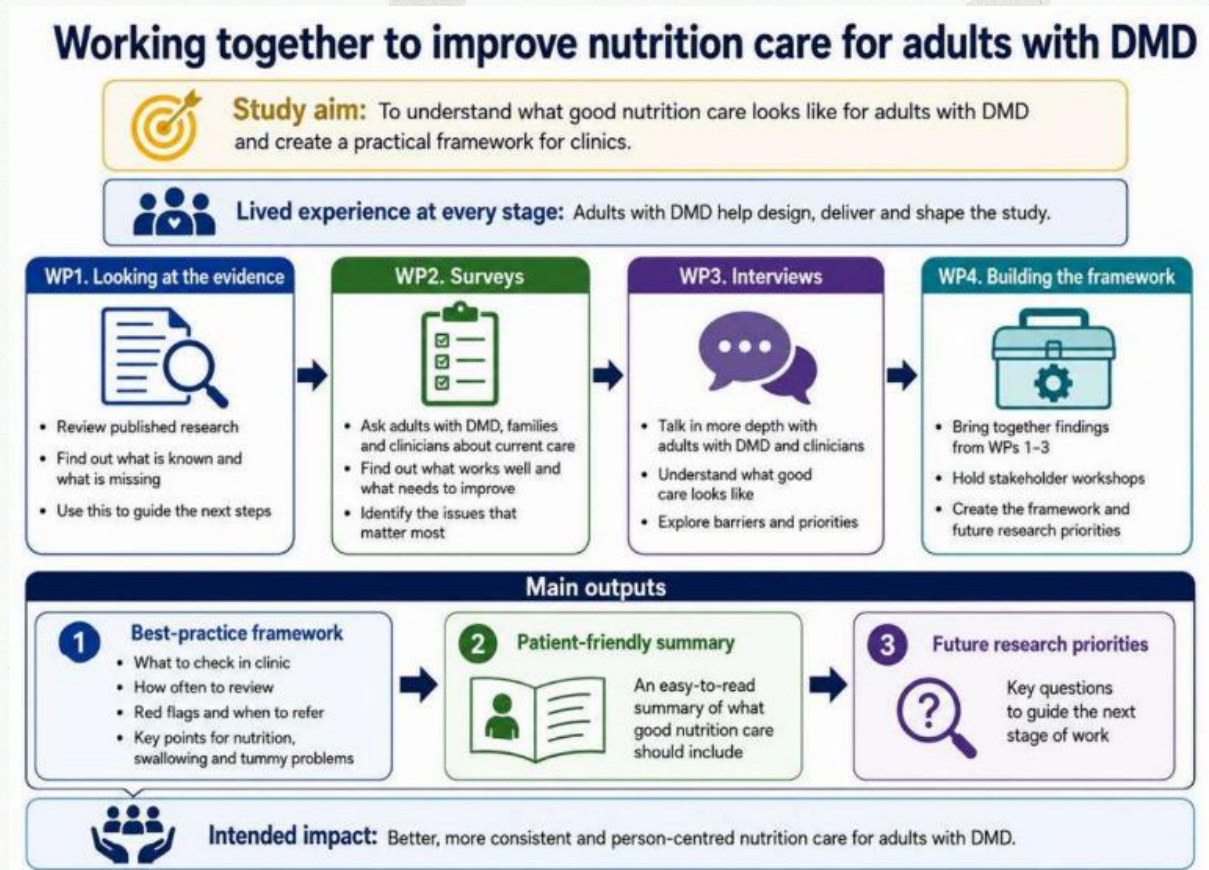
Achtergrond: Mensen met Duchenne spierdystrofie (DMD) leven tegenwoordig langer dankzij verbeterde medische zorg. Dat is zeer positief, maar het betekent ook dat volwassenenzorg steeds vaker te maken krijgt met voedingsgerelateerde problemen bij volwassenen met DMD. Deze kunnen bestaan uit slikproblemen, reflux, obstipatie, verminderde eetlust, veranderingen in gewicht, vragen over supplementen of sondevoeding, en beslissingen over wanneer extra ondersteuning nodig is. Op dit moment is er weinig richtlijn materiaal dat specifiek is geschreven voor volwassenen met DMD, waardoor de zorg tussen klinieken kan verschillen.

Methoden: Deze studie van 18 maanden brengt onderzoeksgegevens, klinische ervaring en de perspectieven van volwassenen met DMD en hun families samen. Het project wordt *co-geproduceerd*, wat betekent dat mensen met eigen ervaring met DMD meedenken over de opzet, bijdragen aan de uitvoering en helpen bij het interpreteren van de resultaten. De studie bestaat uit vier onderdelen.

1. We beoordelen de bestaande wetenschappelijke literatuur over voedingszorg voor volwassenen met DMD.
2. Via enquêtes vragen we volwassenen met DMD, mantelzorgers en zorgverleners naar de huidige zorg, wat goed werkt, wat ontbreekt en wat zij het belangrijkste vinden.
3. We voeren interviews uit met volwassenen met DMD en organiseren focusgroepen met klinici om te begrijpen hoe goede voedingszorg er in de dagelijkse praktijk uit zou moeten zien.
4. Tot slot brengen we alle bevindingen samen om een praktisch Best-Practice Framework te ontwikkelen.

Beoogde output: Het framework zal beschrijven welke informatie moet worden verzameld tijdens voedingsconsulten voor volwassenen met DMD, hoe vaak monitoring moet plaatsvinden, welke waarschuwingssignalen moeten leiden tot verwijzing of extra ondersteuning, en praktische principes voor het omgaan met veelvoorkomende voedings-, slik- en darmgerelateerde problemen. Het zal ook een samenvatting bevatten voor patiënten en families, en een lijst met prioriteiten en kennishiaten voor toekomstig onderzoek.

Samenvatting: Dit project ontwikkelt een praktisch voedingsframework dat lokaal of nationaal kan worden ingevoerd in reguliere DMD-volwassenenklinieken om de voedingszorg te verbeteren. Daarnaast legt het de basis voor toekomstige nationale of internationale onderzoeksinitiatieven op het gebied van voeding bij volwassenen met DMD.



Rosanne Govaarts, Erik Niks, Pien Weerkamp – LUMC, NL

Wie beslist? Autonomie bij volwassenen met Duchenne spierdystrofie

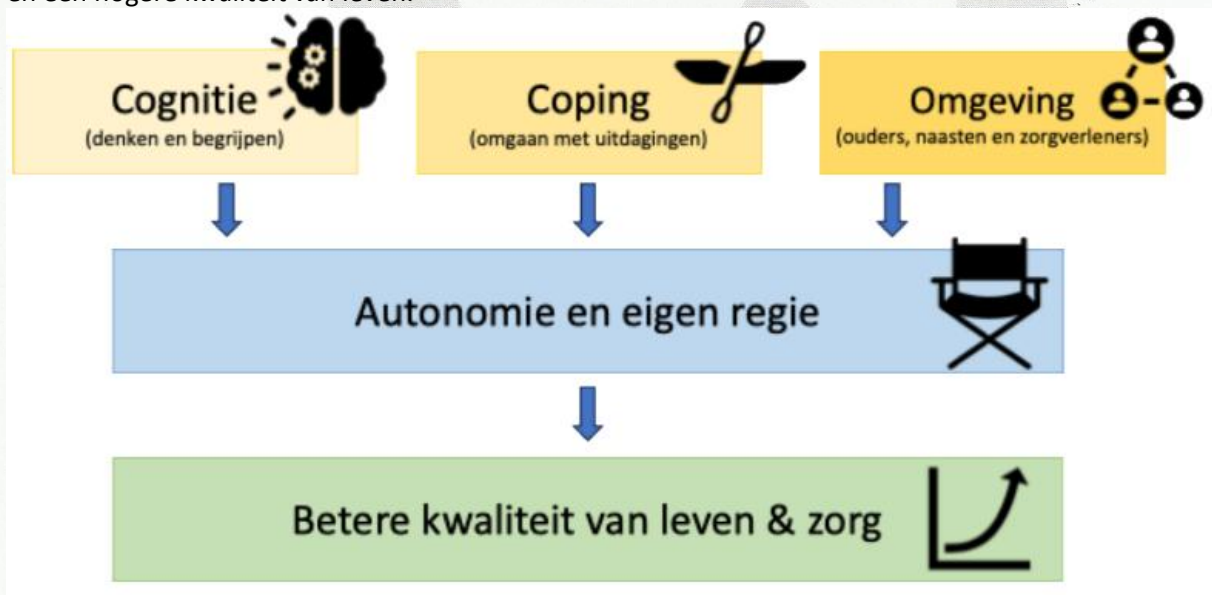
€99.489

Steeds meer mannen met Duchenne worden volwassen. Dat is een positieve ontwikkeling, maar het brengt ook nieuwe uitdagingen met zich mee. Naarmate iemand meer afhankelijk wordt van zorg, wordt het moeilijker om zelf keuzes te blijven maken en actief betrokken te zijn bij beslissingen over het eigen leven en zorgtraject. Tegelijkertijd is juist die autonomie – het kunnen maken van eigen keuzes en het gehoord worden – van groot belang voor de kwaliteit van leven.

In dit onderzoek willen we beter begrijpen welke factoren bepalen hoeveel regie iemand ervaart. We kijken daarbij naar het samenspel tussen cognitieve functies (zoals geheugen en informatieverwerking), coping (oftewel de manier waarop iemand omgaat met moeilijke gebeurtenissen en stress) en de rol van ouders en andere naasten in het dagelijks leven en bij besluitvorming. Hiervoor volgen we een groep volwassen mannen met Duchenne die eerder

uitgebreid neuropsychologisch onderzocht zijn. Zij vullen vragenlijsten in over autonomie, participatie en besluitvorming. Daarnaast voeren we interviews om hun persoonlijke ervaringen en behoeften beter in kaart te brengen. Ter vergelijking betrekken we ook een kleine groep mannen met spinale spieratrofie (SMA), om beter te onderscheiden welke bevindingen vooral samenhangen met motorische achteruitgang en welke mogelijk specifiek samenhangen met cognitieve kwetsbaarheden.

Met dit onderzoek willen we inzicht krijgen in waarom sommige mensen meer moeite hebben dan anderen om zelf de regie te houden over hun dagelijks leven en zorg, en in welke situaties keuzes (bedoeld of onbedoeld) door anderen worden overgenomen. Deze kennis helpt om zorg en begeleiding beter af te stemmen op wat iemand nodig heeft. Uiteindelijk willen we bijdragen aan meer eigen regie, betere communicatie tussen mannen met Duchenne, hun naasten en zorgverleners en een hogere kwaliteit van leven.



Richa Kulshrestha, James Jones - Robert Jones and Agnes Hunt Orthopaedic Hospital, UK
Onderzoek naar de veiligheid, haalbaarheid en klinische effectiviteit van focale
fotobiomodulatietherapie bij volwassenen met Duchenne spierdystrofie
€91.059,81

Duchenne spierdystrofie (DMD) is een ernstige erfelijke spierziekte die leidt tot geleidelijke verzwakking van de spieren. Dankzij verbeterde zorg leven mensen met DMD tegenwoordig langer, waardoor de bovenste ledematen (armen en handen) een steeds belangrijkere rol spelen in zelfstandigheid en kwaliteit van leven. Veel volwassenen met DMD ervaren toenemende moeite met dagelijkse handelingen zoals eten, schrijven, computergebruik en persoonlijke verzorging. Fotobiomodulatietherapie (PBMT) is een pijnloze, niet-invasieve behandeling waarbij laag-niveau rood of nabij-infrarood licht direct op de spieren wordt toegepast. Onderzoek suggereert dat dit type licht de energieproductie in cellen kan stimuleren, ontsteking kan verminderen en mogelijk de spiergezondheid kan ondersteunen.

In deze pilotstudie onderzoeken we of PBMT veilig, haalbaar en klinisch effectief is voor volwassenen met DMD. De behandeling wordt toegepast op één arm of bovenste ledemaat, terwijl de andere zijde dient als controle om verschillen goed te kunnen meten. Gedurende meerdere weken worden deelnemers beoordeeld op armkracht, dagelijkse functionaliteit, vermoeidheid en kwaliteit van leven. Tegelijkertijd monitoren we veiligheid en eventuele bijwerkingen.

Het doel van deze studie is niet om een genezing te bieden, maar om te bepalen of PBMT een veelbelovende aanvullende therapie kan zijn die achteruitgang van armfunctie vertraagt of zelfs kleine verbeteringen oplevert. Als de resultaten positief zijn, kan dit leiden tot grotere klinische studies en uiteindelijk tot nieuwe ondersteunende behandelopties voor volwassenen met DMD.