

Waar wordt het geld van Duchenne Heroes aan besteed?

Het Duchenne Parent Project financiert met het ingezamelde geld wetenschappelijk onderzoek. In 2009 was er weer een subsidieronde en konden wetenschappers over de hele wereld een aanvraag indienen voor financiële steun bij hun project. 16 projecten zijn ingezonden uit verschillende landen, waarvan er 5 projecten zijn goedgekeurd door de wetenschappelijke adviesraad. Hieronder kunt u de samenvattingen lezen van deze 5 goedgekeurde projecten.

1. Slikproblemen bij jongens met Duchenne spierziekte

Imelda de Groot -Radboud Universiteit Nijmegen

Slikproblemen worden vaak beschreven bij jongens met Duchenne, hoewel de jongens zelf niet altijd klachten hoeven te hebben. Zowel spierzwakte als de positie van het hoofd blijken een rol te spelen en zijn de belangrijkste bronnen om het probleem aan te pakken.

Waarschijnlijk blijkt ook de consistentie van het voedsel een rol te spelen.

Het doel is om de factoren te bepalen die een rol spelen bij slikken om zo tot een nieuwe doeltreffende behandeling te komen.

2. Lopen met de "Spring Swing" orthese, een dynamische orthese

Imelda de Groot - Radboud Universiteit Nijmegen

Het lopen bij jongens met Duchenne spierdystrofie verslechtert langzaam. Compensatie als gevolg van afname van de spierkracht leidt tot tenenlopen. Dit tenenlopen zorgt ervoor dat er enkelcontracturen ontstaan (verkorting van de achillespees) waardoor de voet moeilijker op de grond komt en doorzwaait. Door een orthese te gebruiken die het tenenlopen ontziet en de voet in de zwaai fase duwt, zal het lopen makkelijker gaan. Deze studie wil het effect van de Spring Swing Orthese tijdens het lopen bestuderen door middel van 3-D analyse in een bewegingslaboratorium. Als de Spring Swing orthese zijn belofte waarmaakt en de jongens zullen minder moe van het lopen zijn als ze hem gebruiken, zal dit de loopfase kunnen verlengen.

3. Combinatie van TGF-beta/myostatine remmers met exon skippen als behandeling voor DMD

Dr. W.M.H. Hoogaars - Leiden Universitair Medisch Centrum

Exon skipping is een veelbelovende nieuwe behandeling van DMD om het genetisch defect te herstellen. Naast de spierafbraak is er ook vorming van littekenweefsel in de spiercel en vindt er verslechterde spierreparatie plaats. Deze bijkomstige symptomen zijn een extra horde in een efficiënte verbetering van de DMD spierfunctie. Het kan zijn dat deze symptomen de effectiviteit van het exon skippen beïnvloeden. Daarom willen we in deze studie testen of het onderdrukken van deze extra symptomen door middel van een extra behandeling met TGF-beta/myostatine remmers effectief is.

4. Verbeteren van aerobische capaciteit en verwijderen van vrije radicalen in Duchenne muscular dystrophy

Dominic J. Wells -Imperial College London, UK

Dystrofine spieren hebben problemen met hun energiehuishouden en er is sprake van oxidatieve schade. Een belangrijke regulator van de energiebalans in de cel is een eiwit genaamd AMPK. Activatie van AMPK leidt tot een aantal effecten waaronder verandering in spierenergiegebruik, toename van energieproductie en afname van oxidatieve schade. Wij zullen testen of twee activatoren van AMPK in het mdx muis model zullen voorkomen dat de spier progressief afbreekt. Deze behandeling zal indien succesvol een extra behandelingsmethode voor patiënten met DMD zijn.

5. Ontwikkeling en functionele evaluatie van "dual transplicing AAV vectors" voor de aflevering van de "full length" dystrofine in de mdx muis.

Professor George Dickson - SWAN Institute on Biomedical & Life Sciences, UK

Gentherapie voor DMD richt zich op het compenseren van het gebrek aan dystrofine, door een functioneel dystrofine gen in de spier te plaatsen. Gemodificeerde virussen kunnen als drager (vector) dienen om het functionele gen in de spiercel te krijgen.

In deze studie willen we proberen adeno-associated virus vectoren te gebruiken om het gehele dystrofine gen in de spiercel te krijgen. Deze AAV vectoren zullen zowel lokaal (intramusculair) als in het gehele lichaam (intra-veneuze injectie) worden toegediend. De dystrofine expressie door de AAV vectoren en het effect hiervan zullen worden bestudeerd door middel.

Kijk voor meer informatie op de website van Duchenne Parent Project op www.duchenne.nl.