

DE LYSONEWSLETTER

NUMMER 6 – Zomer 2016

Hallo,

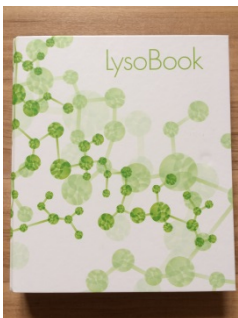
De redactie van LysoNewsletter hoopt dat u van de zomer heeft kunnen profiteren om te herbronnen en om tijd door te brengen met familie en vrienden. In dit nummer zult u opnieuw zien dat er dingen bewegen in de wereld van de zeldzame ziekten, zowel op het vlak van onderzoek als op het vlak van patiëntenorganisaties.

IN DIT NUMMER

| | |
|-----------------------------------|---|
| LysoBook | 1 |
| Onderzoek en lysosomale ziekten | 2 |
| Agenda | 3 |
| Er beweegt wat in de organisaties | 4 |

LysoBook : speciaal voor u

Lysobook is een notaboek waarin u al uw persoonlijke en medische informatie kunt bijhouden, alsook de coördinaten van uw zorgteam, zowel van uw referentiecentrum, uw behandelcentrum, uw huisarts als van uw persoonlijke paramedici.



U kunt hiermee ook uw volgende bezoeken voorbereiden door er al de vragen in te noteren die u aan uw arts wilt stellen.

Als u uw Lysobook meeneemt naar elk raadpleging, kan uw arts er ook kleine boodschappen in schrijven, die bestemd zijn voor u of voor anderen (een andere arts, verpleegkundige, kinesist, apotheker,...)



Bovendien laten een kalender en een takenlijst u toe om uw verschillende afspraken op een gemakkelijke manier te plannen.

Dit Lysobook kan u gratis via uw referentiecentrum verkrijgen. Aarzel niet om uw specialist ernaar te vragen.

Gelieve voor elke medische vraag uw arts te contacteren:

Stempel van de arts

Onderzoek en lysosomale ziekten

Vorige zomer heeft u kunnen ontdekken dat de geschiedenis van de lysosomale ziekten een (beetje) Belgisch is (zie LysoNewsletter nr3, zomer 2015). De ontdekking van het lysosoom door de Belg Christian De Duve was van kapitaal belang en heeft de weg geopend naar de ontwikkeling van behandelingen. Het is dit jaar al 35 jaar dat Sanofi Genzyme onderzoek verricht in dit domein en behandelingen ontwikkelt voor sommige van deze ziekten.

Alles is begonnen met de ziekte van Gaucher en sindsdien heeft Sanofi Genzyme zich altijd geëngageerd om continu verder te zoeken naar innovatieve therapieën die het verschil kunnen maken voor patiënten.

De ziekte van Gaucher wordt veroorzaakt door het ontbreken of het niet correct functioneren van het zogenoemde lysosomale enzym zure beta-glucosidase. Het gevolg is dat bepaalde afvalstoffen zich opstapelen in lichaamscellen. Een mogelijke behandeling is dan het toedienen van dit ontbrekende enzym: het idee achter enzymvervangende therapie. Het omzetten van deze kennis naar een therapie bleek echter nog een hele opgave. Een enzym namaken in gecontroleerde laboratoriumomstandigheden lukte wel, maar het opschalen naar voldoende hoeveelheid enzym voor de patiënten was een ander verhaal.

Innovatie

In eerste instantie werd begin jaren '80 voor de productie gebruikt gemaakt van placenta's waaruit het benodigde enzym werd gedistilleerd. Dit bleek betrouwbaar en

werkzaam. Voor patiënten betekende dit een eerste therapie die specifiek voor hun ziekte was ontwikkeld. Wel was er een groot nadeel: voor de jaarlijkse behandeling van één patiënt waren meer dan 22.000 placenta's nodig.

Behandeling van alle patiënten die er wereldwijd baat bij zouden hebben, bleek helaas onmogelijk op deze manier.

De innovatie moest dus doorgaan om een ander platform te vinden dat wel geschikt was voor productie op grote schaal. Dit werd in de jaren '90 uiteindelijk gevonden via recombinant humaan DNA technologie, waarbij in grote bioreactoren het enzym geproduceerd wordt (zie ook LysoNewsletter nr3). Hiermee kon voldoende enzym worden geproduceerd voor de patiënten. Dit was dus opnieuw een enorme vooruitgang. Toch bleek er behoefte aan nog meer innovatie.



Brian, de allereerste behandelde patiënt met de ziekte van Gaucher in 1983

De toediening van enzymvervangende therapie verloopt via een infuus en de werkzaamheid staat niet ter discussie. Toch kan het regelmatig koppelen aan een infuus als belastend worden ervaren. Eind jaren 90 groeide binnen de Gaucher patiëntenpopulatie het verlangen naar een medicijn dat oraal zou kunnen worden ingenomen.

Vijftien jaar later

Nu, ruim vijftien jaar later, is Sanofi Genzyme zover dat het aan de wens van deze patiënten tegemoet kan komen.

Gedurende die tijd heeft Sanofi Genzyme uitgebreide klinische studies uitgevoerd onder de wereldwijde groep van patiënten met de ziekte van Gaucher (die geschat wordt op 6000 mensen).

Niet minder dan 400 patiënten in 29 landen hebben het nieuwe middel tijdens deze studies gebruikt en de werkzaamheid is vergelijkbaar met het medicijn dat via een infuus wordt toegediend. Deze orale therapie kent een heel ander werkingsmechanisme. Het zorgt ervoor dat er minder afvalstoffen gevormd worden. Deze orale behandeling wordt sedert deze zomer ter beschikking gesteld van patiënten met de ziekte van Gaucher in België en Groot- hertogdom Luxemburg

Toekomst

Sanofi Genzyme heeft bij zijn onderzoek altijd rekening gehouden met de behoeften van patiënten. En binnen de Sanofi Groep zal het

bedrijf verdergaan in die richting, om het leven van de patiënten en hun families te verbeteren.



Brian, bijna 30 jaar later, in 2012

Gaucher is niet de enige ziekte waarvoor dit niveau van onderzoek en ontwikkeling verricht wordt. Andere lysosomale ziekten worden eveneens onderzocht in klinische studies om een behandeling te ontwikkelen of met als doel een bestaande behandeling of toedieningsmanier te verbeteren.

Voel u vrij om meer informatie aan uw arts te vragen.

IN UW AGENDA

ZIEKTE VAN GAUCHER

Internationale dag van de ziekte van Gaucher

Zaterdag 1 oktober

Hotel Van der Valk, Diegem

Inschrijving en info ingrid@boks.be

of via de Facebookpagina van BOKS

ZIEKTE VAN POMPE

Volgende NeMA groep vergadering

Zaterdag 22 oktober

WZC Zonnebloem, Zwijnaarde

Meer info www.nema.be

Er beweegt wat in de patiëntenorganisaties

De verantwoordelijken van de patiëntenorganisaties voor mensen met zeldzame ziekten werden samen met vertegenwoordigers van de MS liga in maart uitgenodigd om deel te nemen aan een workshop over communicatie. Los van de interesse in het onderwerp zelf was het voor de 17 deelnemers van 7 verschillende organisaties een mooie gelegenheid om elkaar te ontmoeten (wat niet dikwijls gebeurt) en ervaringen te delen. Dit initiatief zal zeker een vervolg kennen in 2017.



Together We Are Strong
International Pompe Day

In april zijn de mensen met de ziekte van

Pompe samengekomen ter gelegenheid van hun Internationale Dag.

NeMA en ABMM hebben dit evenement samen georganiseerd en hebben voor het eerst de patiënten van het noorden en het zuiden van het land en ook die van het Groothertogdom Luxemburg, samen gebracht. Specialist in de ziekte van Pompe hebben er gesproken over de laatste ontwikkelingen in het onderzoek, het respiratoir aspect van de ziekte of ze gaven voedingsadviezen. Het gaf de mogelijkheid om deze specialisten op een andere manier te ontmoeten dan in een consultatieruimte, maar ook om andere mensen met dezelfde aandoening te leren kennen: een mooie gelegenheid om dingen te delen en ervaringen uit te wisselen.



Na een tussenstop in de kantoren van Sanofi in februari, heeft de **tentoonstelling Expression of Hope** zich in juni geïnstalleerd in de gemeente Etampuis, waar de enige Belgische deelnemer aan deze mooie tentoonstelling woont. Gedurende één week konden de inwoners van Etampuis de 25 kunstwerken bewonderen, die gecreëerd werden door personen met een lysosomale ziekte, afkomstig van over de hele wereld. Indien u deze werken wenst te (her)bekijken, dan kan dat op www.expressionofhope.be. Onder de tab « 10 Year Anniversary » zult u mooie video's met getuigenissen vinden en kunt u ook het e-book van de expositie downloaden.



Op zaterdag 1 oktober 2016 wordt de **Internationale dag voor de ziekte van Gaucher** gevierd. Ter gelegenheid van deze dag organiseert BOKS een dag volledig gewijd aan deze ziekte. Specialist in de ziekte zullen er de laatste evoluties in het onderzoek en behandeling presenteren in de voormiddag, terwijl de namiddag voorbehouden wordt voor getuigenissen en uitwisselen van ervaringen.

In het verlengde van die dag wil BOKS graag **een werkgroep voor de ziekte van Gaucher oprichten**. De bedoeling van dergelijke groep is om mensen bijeen te brengen, ervaringen uit te wisselen, steun en wederzijdse hulp te bieden. Indien u wenst deel te nemen aan deze bijeenkomst, alleen of met familieleden, schrijf u zonder aarzelen in door een mail te sturen naar ingrid@boks.be.

Deze nieuwsbrief is gemaakt door Sanofi-Genzyme en bevat geen enkel medisch advies.

Deze nieuwsbrief is louter informatief en heeft niet de bedoeling een medische consultatie te vervangen. Personen die een diagnose of een behandeling wensen of die specifieke vragen hebben over hun ziekte of behandeling worden verzocht hun arts te contacteren.

Alhoewel Sanofi-Genzyme alle nodige inspanningen gedaan heeft om accurate en actuele informatie te geven in deze nieuwsbrief, geeft Sanofi-Genzyme geen enkele garantie of verklaring over de inhoud ervan. Sanofi-Genzyme aanvaardt geen aansprakelijkheid voor eventuele schade die zou kunnen voortvloeien uit het gebruik van deze informatie.