

20210378 LUMC – Dr.R.van Doorn, Dr.T.J.B.van Groningen, UMC Utrecht - Dr.P.L.J.de Keizer
Congenital melanocytic nevi (CMN)
398.247 euro

Jaarlijks worden er tientallen kinderen geboren in Nederland met grote aangeboren moedervlekken. Deze kunnen zeer ontsierend zijn en hebben een negatieve impact op de psychosociale ontwikkeling. Kinderen met grote aangeboren moedervlekken hebben bovendien een verhoogde kans op ontwikkeling van melanoom en op epilepsie. Chirurgische verwijdering van huidafwijkingen is zeer ingrijpend en daarom is een medicinale behandeling van grote aangeboren moedervlekken gewenst. De pigmentcellen waaruit een aangeboren moedervlek bestaat bevinden zich in een bijzondere staat die 'senescentie' wordt genoemd. Uit onlangs door ons uitgevoerd onderzoek is gebleken dat de 'senescente' moedervlekcellen zeer gevoelig zijn voor experimentele geneesmiddelen gericht tegen enzymen die toxische stoffen in de cel afbreken. Bij behandeling van gekweekte moedervlekcellen worden deze geëlimineerd, terwijl er geen effect is op normale pigmentcellen. Wij willen de behandeling met deze experimentele geneesmiddelen in gekweekte 3D moedervlek huidmodellen en in 'moedervlek muizen' onderzoeken (dosis, crème) voor toepassing bij kinderen en volwassenen met aangeboren moedervlekken.

<https://www.huidziekten.nl/zakboek/dermatosen/ntxt/NaevusNaevocellularisCongenita.htm>
<https://rarediseases.org/rare-diseases/giant-congenital-melanocytic-nevus/>

20210367 Erasmus MC – Dr. W.W.M. Pijnappel
Mucopolysaccharidosis MPS II, syndroom van Hunter
424.179 euro

De metabole ziekte van Hunter wordt veroorzaakt door een fout in het DNA en leidt tot ernstige hersenschade en dementie bij jonge kinderen, waardoor ze volledig afhankelijk worden van zorg en voor het 20ste levensjaar overlijden. Klinische trials hebben aangetoond dat 'lentivirale' gentherapie een veilige en effectieve behandeling biedt voor dergelijke aandoeningen. Deze gentherapie is al ontwikkeld voor de metabole spierziekte van Pompe, die sterk lijkt op de ziekte van Hunter. De therapie is verder geoptimaliseerd voor betere werking in de hersenen en zal nu worden toegepast voor de ontwikkeling van gentherapie voor hersenziekten zoals Hunter. De verwachting is dat hiermee hersenschade wordt voorkomen, waardoor de kinderen niet vroegtijdig overlijden en een goede kwaliteit van leven hebben. Het streven is om deze therapie te ontwikkelen voor een transparante en redelijke prijs zodat deze daadwerkelijk beschikbaar komt voor patiënten met Hunter. De therapie kan tevens als blauwdruk dienen voor behandelingen van andere hersenziekten.

[Aandoening - Mucopolysaccharidose \(erasmusmc.nl\)](https://www.erasmusmc.nl/aandoening-mucopolysaccharidose)
<https://www.metakids.nl/nieuws/gentherapie-pompe>

20210337 LUMC – Dr. N.M. Appelman-Dijkstra
Denosumab for the treatment of Fibrous Dysplasia/McCune-Albright Syndrome
480.000 euro

Botafwijkingen in fibreuze dysplasie/McCune-Albright syndroom (FD/MAS) kunnen pijnklachten, botbreuken of vervormingen veroorzaken, maar niet genezen worden. Behandeling met bisfosfonaten kan klachten verlichten, maar werkt niet altijd en verkleint botafwijkingen niet. In muizen verkleinde het medicijn denosumab botafwijkingen wel. In mensen zijn geen grote studies gedaan. In kleine groepen patiënten was het resultaat van denosumab veelbelovend, namelijk vermindering van pijn en botactiviteit, maar om het effect te bewijzen moet een geblindeerde studie met nepmedicijnen plaatsvinden. Daarom zullen in deze studie patiënten met pijn door FD/MAS random toegewezen worden aan injecties denosumab of placebo, zonder te weten welke ze krijgen. Voor, tijdens en na behandeling worden vragenlijsten verstuurd, bloed geprikt en botskans gemaakt om veranderingen te observeren. Deze studie kan de effectiviteit van denosumab bewijzen en registratie voor FD/MAS faciliteren. Zo kan denosumab vaker toegepast worden bij FD/MAS. Dit zal zeer waardevol zijn voor patiënten met klachten, voor wie tot nu toe geen goed medicijn bestaat.

<https://www.lumc.nl/patientenzorg/ziektebeelden/fibreuze-dysplasie/research/>

20210334 Amsterdam UMC – Prof. Dr. J.W.R. Hovius
RAPIDLIME
400.000 euro

Lymeziekte wordt veroorzaakt door een bacterie, die wordt overgedragen door de beet van een teek. Acrodermatitis chronica atrophicans (ACA) is een zeldzame maar gevreesde late huidmanifestatie van Lymeziekte, met een hele hoge ziektelast. In Nederland worden er jaarlijks enkele honderden patiënten mee gediagnosticeerd, waarbij het onduidelijk is hoeveel er gemist worden. Ook eenmaal vastgesteld is ACA lastig te behandelen. Dit komt mede door een gebrek aan kennis over het onderliggende ziekteproces. Het voorgestelde onderzoek maakt het mogelijk het ontstaan en verloop van deze zeldzame chronische huidmanifestatie van Lymeziekte beter te begrijpen door de functie en rol van nieuwe door ons geïdentificeerde Lyme bacterie-eiwitten te ontrafelen. Het onderzoek leidt daarnaast tot verbeterde diagnostische tests en innovatieve en geavanceerde behandelingsstrategieën. Daarmee zal het onderzoek rechtstreeks bijdragen aan een betere kwaliteit van leven van patiënten met deze vaak invaliderende en chronische huidaandoening.

[Lyme borreliosis: diagnosis and management \(amsterdamumc.org\)](https://www.amsterdamumc.org)
[Acrodermatitis chronica atrophicans: late manifestatie van Lyme borreliose | Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde \(ntvg.nl\)](https://www.ntvg.nl)