

Gentherapie voor hemofilie

Karina Meijer

Hemofilie Behandel Centrum Groningen

23 oktober 2014



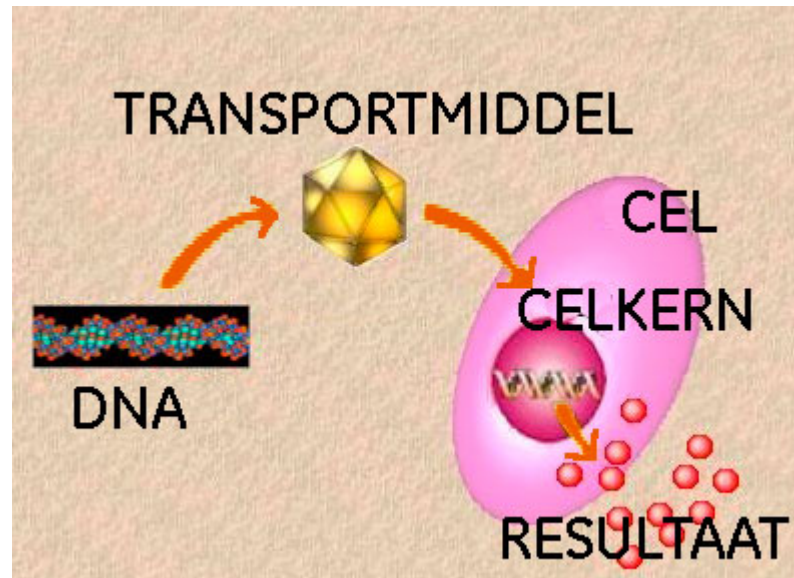
Waarom zijn we niet tevreden met de huidige behandeling?

- Geen genezing
- Vaak prikken, in ader
- Remmers
- (problemen met virus infecties)
- (problemen met beschikbaarheid)
- (prijs)



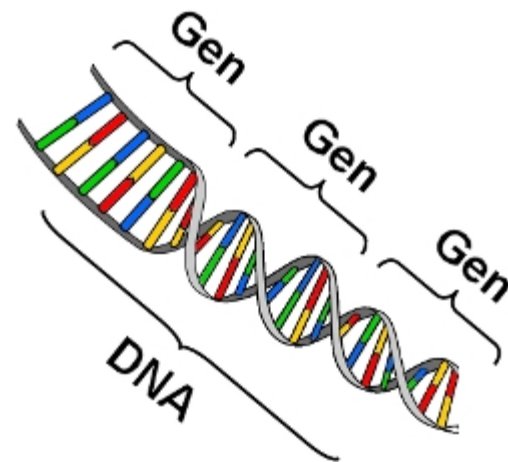
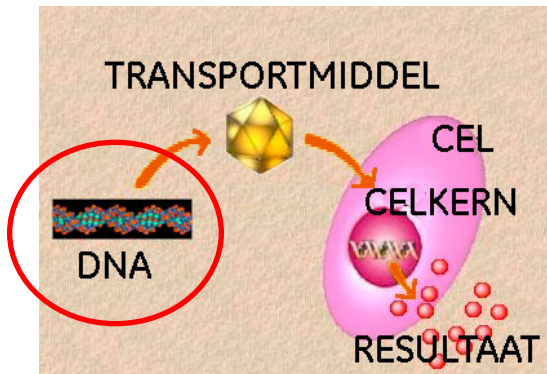
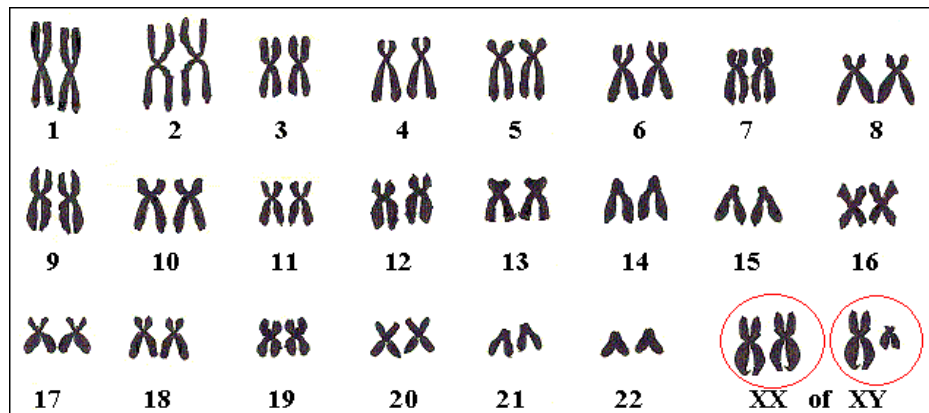
Wat is gentherapie?

- Je 'knutselt' een stukje gezond erfelijk materiaal in de cellen van de patient



Wat is gentherapie?

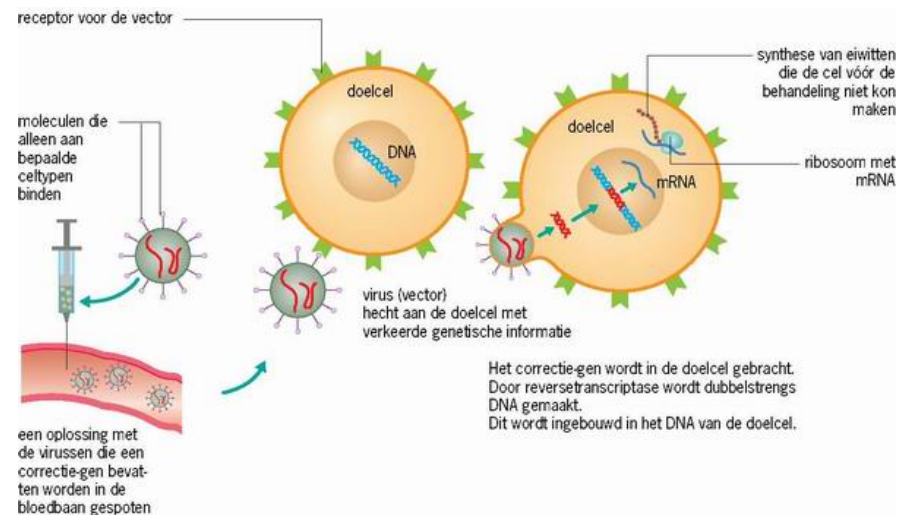
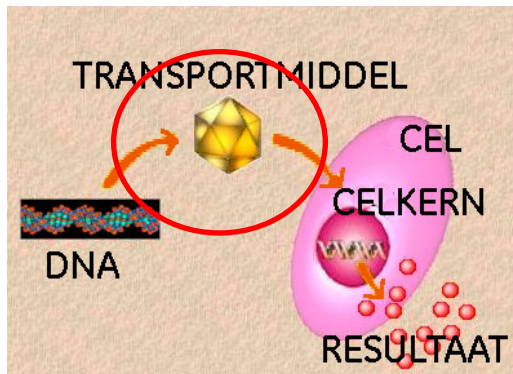
- DNA = gen voor factor VIII (8) of IX (9)



Wat is gentherapie?

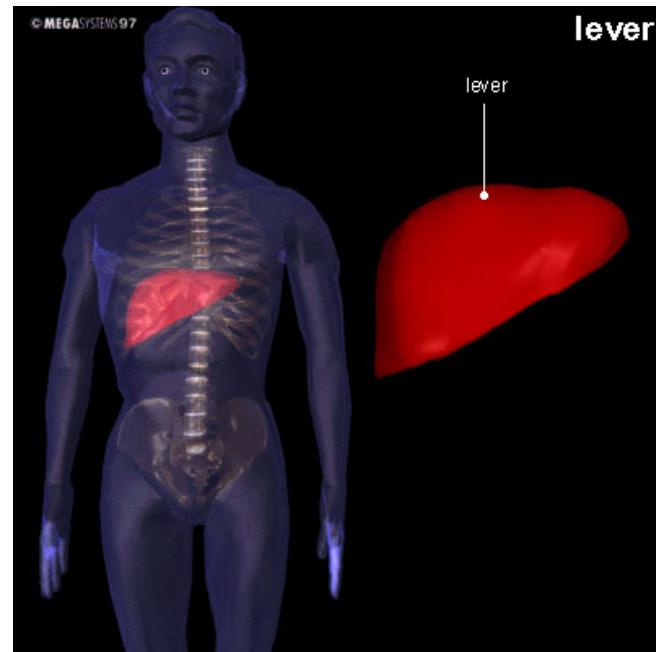
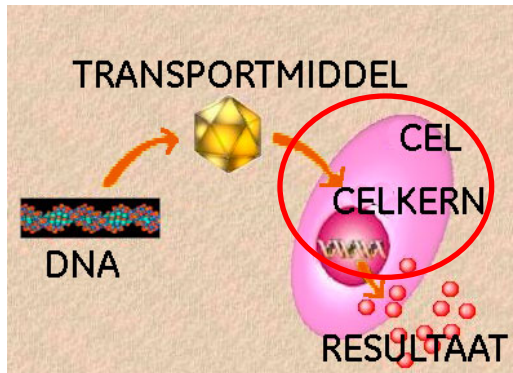
- Transportmiddel = een virus

→ Virus waar je niet ziek van wordt, en dat naar de juiste cel gaat



Wat is gentherapie?

- Cel = levercel, voor hemofilie B
- want de lever maakt factor IX



Waarom is hemofilie ideaal voor genterapie?

- Eén gen
- Hoeveelheid komt niet zo secuur:
 - Veel winst van 1-5% herstel van factorspiegel
 - Maar meer is ook niet erg
- Je kan goed meten wat er gebeurt, door factor spiegels te bepalen
- Diermodellen beschikbaar



Waarom hemofilie B?

- Klein gen
- Wel jammer: hemofilie A komt 6x zoveel voor, meer problemen met remmers



Eerste klinische onderzoek

- Nathwani, New England J Med 2011
- AAV8 vector, iv toegediend
- 6 patiënten met ernstige hemofilie B
- Beloop over 6 maanden: 2-4% factor IX, geen profylaxe meer nodig

EDITORIAL



Merry Christmas for Patients with Hemophilia B

Katherine P. Ponder, M.D.



umcg

Eerste klinische onderzoek

- Dus: ernstige hemofilie wordt matig-ernstige hemofilie
- Eigenlijk net als bij profylaxe

EDITORIAL



Merry Christmas for Patients with Hemophilia B

Katherine P. Ponder, M.D.



umcg

Problemen

- Milde leverontsteking, geduid als afweerreactie
- Reageerde goed op kortdurend prednison (ontstekings/afweerremmer)
- Geen andere problemen, ook niet bij volgende zes patiënten



Op dit moment

- Gentherapie alleen maar beschikbaar in studieverband
- Alleen voor hemofilie B
- Niet zinvol voor mildere vormen



Nieuwe studie in Nederland

- Middel: CT-AMT-060-01
- Fabrikant: uniQure biopharma B.V
 - Makers van Glybera
- Fase 1/2 open label studie in 10 personen
- AAV5-hFIX
- Hemofilie B, <2% factor IX



Hoe gaat dat?

- Uitgebreide screening of je echt in aanmerking komt: medisch dossier doorzoeken, bloedonderzoek
- Behandeling is eenvoudig: eenmalige inspuiting in ader. Nadien 24 opname ter observatie



Wat zijn de voordelen?

- Kans op blijvende verhoging van factor IX
- Het is wetenschappelijk onderzoek: voordeel voor toekomstige patienten



Wat zijn de nadelen?

- Niet zeker dat factor IX stijgt, niet zeker dat dat definitief is
- Nieuwe behandeling, nog weinig ervaring
- Veel controles:
 - Screening, 24h opname voor behandeling
 - 12x 1x/week, 7x 1x/2 weken
 - Nog 14 keer, tot 5 jaar na infusie



Vragen?

Vragen?

- Waarom geen kinderen
- Geef je de hemofilie dan ook niet meer door?
- Kun je met gentherapie ook draagsters genezen?

Kom uw ervaringen delen, op twee NVHP-lotgenotenbijeenkomsten

**Vrouwen met lage stolling
&
Veteranen**

Op zaterdag 8 november 2014 in Van der Valk Hotel Zwolle, Nieuwleusenerdijk 1,
8028 PH Zwolle.

voor (nieuwe) leden van de NVHP.

13.30 uur Ontvangst in de zaal met koffie en thee

13.45 uur Aanvang middagprogramma

15.45 uur Einde programma

15.45-17.00 uur Borrel in de foyer bij de zaal

Aanmelding

Meld u aan, het kan nog tot 6 november, 12.00 uur, via nvhp@nvhp.nl of bel 033-
2471049.

Vermeld naam, adres, telefoon, mailadres en naar welke sessie (en de borrel) u komt.

U krijgt het programma en routebeschrijving z.s.m. per e-mail.

Wilt u ook naar de Algemene Ledenvergadering 's morgens komen? Zet dit dan bij uw
aanmelding.

Bent u nog geen lid, neem dan tijdens kantooruren telefonisch contact op.