

Zeldzame ziekten verdienen onze aandacht

Zeldzame ziekten worden gekenmerkt door hun lage prevalentie. Maar anders dan de naam doet vermoeden zijn zeldzame ziekten helemaal niet zo zeldzaam. Naar schatting zijn er 6000 tot 8000 weesziekten, in de meeste gevallen is er nog helemaal geen behandeling beschikbaar. Ook Roche is actief in dit belangrijke gebied, waarin de inzet van biotechnologie en samenwerking tussen tal van partijen kenmerkend is.

“Weesziekten zijn heel specifiek en hebben veelal een genetische oorzaak. Wat opvalt is dat bij het zoeken naar behandelingen vaak gebruik wordt gemaakt van geheel nieuwe technologieën, die veelal hun oorsprong hebben in de biotechnologie. Het zijn technologische hoogstandjes die in nauwe samenwerking met onderzoekers, bedrijven en patiëntengroepen wereldwijd ontwikkeld worden”, zegt Claire Leyten, die zich bij Roche in Nederland toelegt op zeldzame ziekten.

Bijvoorbeeld voor een aantal neuromusculaire aandoeningen. De oorzaak is vaak een genetische afwijking, waardoor er defecten ontstaan in de aansturing of opbouw van spieren. Veelal ontwikkelen de klachten zich al in de kindertijd. “Het ontwikkelen van geneesmiddelen voor zeldzame ziekten is vaak een enorme uitdaging”, zegt Claire “De aandoeningen zijn complex, de ontwikkeling gaat traag en in veel gevallen zijn er uitdagingen op het gebied van kennis rondom het natuurlijk beloop en onvoldoende geschikte uitkomstmaten. Dat is frustrerend, maar het geeft tegelijkertijd energie om extra hard te strijden voor nieuwe behandelopties.”

Inzet voor weesgeneesmiddelen

Roche committeert zich aan het verbeteren van de zorg voor patiënten, met als missie *Doing now what patients need next*. Het ontwikkelen van weesgeneesmiddelen toont onze betrokkenheid bij de gezondheid en het welzijn van patiënten waar onze kennis en kunde aansluiten en een verschil kan maken. Patiënten met zeldzame ziekten verdienen dezelfde kans op een behandeling en een betere levenskwaliteit als iemand met een veel voorkomende ziekte. Zeldzame aandoeningen hebben meestal een progressief karakter en kunnen sterk invaliderend of levensbedreigend zijn. Ook betreft het in de meeste gevallen kinderen. Een geneesmiddel kan deze patiënten weer perspectief geven.

Naast dat het ontwikkelen van weesgeneesmiddelen een lange adem vergt, zijn ook de kosten van ontwikkeling vaak relatief hoog.



Claire Leyten is Rare Conditions Partner bij Roche in Nederland.

Daarom is het goed dat Europa de ontwikkeling en beschikbaarheid van deze middelen stimuleert via de EU verordening inzake weesgeneesmiddelen, die in 2000 van kracht werd.

“Ik ben opgeleid als apotheker en al meer dan 10 jaar betrokken bij wees-aandoeningen. Eerst in verschillende biotechs waar we werkten aan het ontwikkelen van behandelingen van zeldzame aandoeningen, zoals voor Duchenne spierdystrofie. De samenwerking met patiëntenverenigingen wereldwijd was altijd een belangrijk onderdeel van mijn functie. Sinds twee jaar werk ik bij de Nederlandse vestiging voor de Zwitserse multinational Roche, wederom op het gebied van weesgeneesmiddelen en in samenwerking met patiëntenverenigingen.”

Ondanks de tegenslagen die horen bij het ontwikkelen van nieuwe weesgeneesmiddelen is Claire ook optimistisch. “Bij sommige weesziekten zien we echt doorbraken. Dan zijn er in zo'n gebied bijvoorbeeld meerdere behandelingen beschikbaar

op basis van verschillende technologieën. Ik vind het hoopvol om te zien dat er mooie voorbeelden zijn, waarin de inzet voor het ontwikkelen van medicatie daadwerkelijk leidt tot behandelopties voor patiënten.”

Gerichte inzet voor gerichte oplossingen
De combinatie van genetische kennis en innovatieve biotechnologie biedt ook kansen voor andere ziekten. Voor steeds meer ziekten dringt het besef door dat we niet te maken hebben met één aandoening, maar met een heel scala van aandoeningen, die ieder een kleiner deel van de patiëntenpopulatie bestaat. Een voorbeeld is de oncologie waarbij de genetische afwijkingen in een aantal gevallen bepalend zijn voor het gedrag van de tumor. Soms in heel kleine patiëntenaantallen. Daarmee vertonen ze als het ware sterke overeenkomsten met weesziekten. En dat inzicht biedt kansen voor zowel weesziekten als ook andere ziektegebieden.

M-NL-00001906

