

Hoop voor Progeria - met succes op muizen geteste behandeling zou binnenkort getest kunnen worden op kinderen

PARIJS, June 30 /PRNewswire/ -- Vijf jaar na de ontdekking van het gen dat verantwoordelijk is voor progeria, een zeldzame ziekte die versnelde en vroegtijdige veroudering veroorzaakt, heeft een team van Spaanse en Franse onderzoekers (Carlos Lopez-Otin et al. - Universiteit van Oviedo - en Nicolas Levy et al. - Inserm/AP-HM, Marseille, Frankrijk) met succes bij muizen een behandeling aangetoond voor deze ziekte. Deze behandeling, die twee bestaande farmacologische moleculen combineert, zou de voortgang van deze ziekte, welke tot op heden onbehandelbaar was, moeten vertragen.

Als de gezondheidsinstellingen deze behandeling goedkeuren, kan deze zeer binnenkort worden getest op 15 kinderen in Europa. Dit betekent een grote vooruitgang voor de gezinnen die te maken hebben met deze ziekte, maar ook voor het inzicht in het normale verouderingsproces in het algemeen.

Van de ontdekking van het gen tot de ontwikkeling van de behandeling en het verwachte klinische protocol is dit werk, dat werd gepubliceerd in het vakblad *Nature Medicine*, dankzij Franse telethondonaties financieel gesteund door de Franse vereniging tegen myopathie (Association Francaise contre les Myopathies, AFM).

De onlangs bij muizen bevestigde behandeling is gebaseerd op het combineren van twee bestaande farmacologische moleculen: statines (bedoeld voor de behandeling en preventie van atherosclerose en hart- en vaatziekten) en aminobifosfonaat (bedoeld voor de behandeling van osteoporose). De Frans-Spaanse onderzoekers hebben aangetoond dat deze behandeling de effecten van de ziekte verminderde en de levensverwachting significant deed stijgen.

Zoals eerder aangetoond door het team van Nicolas Levy, dat het gen in 2003 identificeerde, wordt progeria veroorzaakt door een opeenhoping in de cellen van het ingekorte eiwit progerin waarvan de toxiciteit verband houdt met de aanwezigheid van een vetzuur die aan het eiwit vast blijft zitten waar het in normale cellen wordt verwijderd. Om de toxiciteit van progerin te remmen of te onderdrukken, hebben de onderzoekers het proces van vasthechting van dit vetzuur bestudeerd. In feite is het bekend dat er farmacologische moleculen zijn die bepaalde fasen van deze synthese onderdrukken.

Na herhaalde pogingen viel het de onderzoekers op dat de combinatie van statine en aminobifosfonaat de hechting van het vetzuur aan de progerin kon voorkomen, waarmee de toxiciteit werd verminderd. Met een verminderde toxiciteit van het progerin ontwikkelt de ziekte zich langzamer.

In navolging van deze bemoedigende resultaten wordt er binnenkort in Marseille (Frankrijk) een klinisch protocol op basis van deze behandeling gestart, welke zal worden geleid door Nicolas Levy. Het is de bedoeling dat dit protocol drie jaar zal duren en het betreft 15 van de 25 kinderen getroffen door progeria in Europa. Het doel van dit protocol is de voortgang van de ziekte te vertragen en, indien mogelijk, de levensverwachting van de getroffen kinderen, die op dit moment erg laag ligt, te verlengen.

Artikel in *Nature Medicine*: <http://dx.doi.org/10.1038/nm1786>