

CHDR

De ziekte van Parkinson  
*en onderzoek naar het GBA1 gen*

CHDR  
Centrum voor Parkinson & Bewegingsstoornissen

Enthousiast over het project



En meer volgen...

CHDR  
Centrum voor Parkinson & Bewegingsstoornissen

## Wie zijn wij?

- Centre for Human Drug Research (CHDR)
- Opgericht in 1987, in Leiden
- Vroege-fase geneesmiddelenonderzoek



CHDR  
Centre for Human Drug Research

## Enkele begrippen uit onderzoek

- Verschillende fasen:
  - Fase 1: Gezonde vrijwilligers
  - Fase 2: Kleine groep patienten
  - Fase 3: Grote groep patienten
  - Fase 4: Na registratie, langetermijn onderzoek
- Placebo-gecontroleerd
- Dubbel-blind
- Gerandomiseerd



## Onderzoek naar de Ziekte van Parkinson



CHDR  
Centrum voor Parkinson & Bewegingsstoornissen

## Medicatie

- Ter verlichting van symptomen
- Geen genezing mogelijk
- Progressief: het wordt steeds erger



## Ontwikkeling laatste jaren

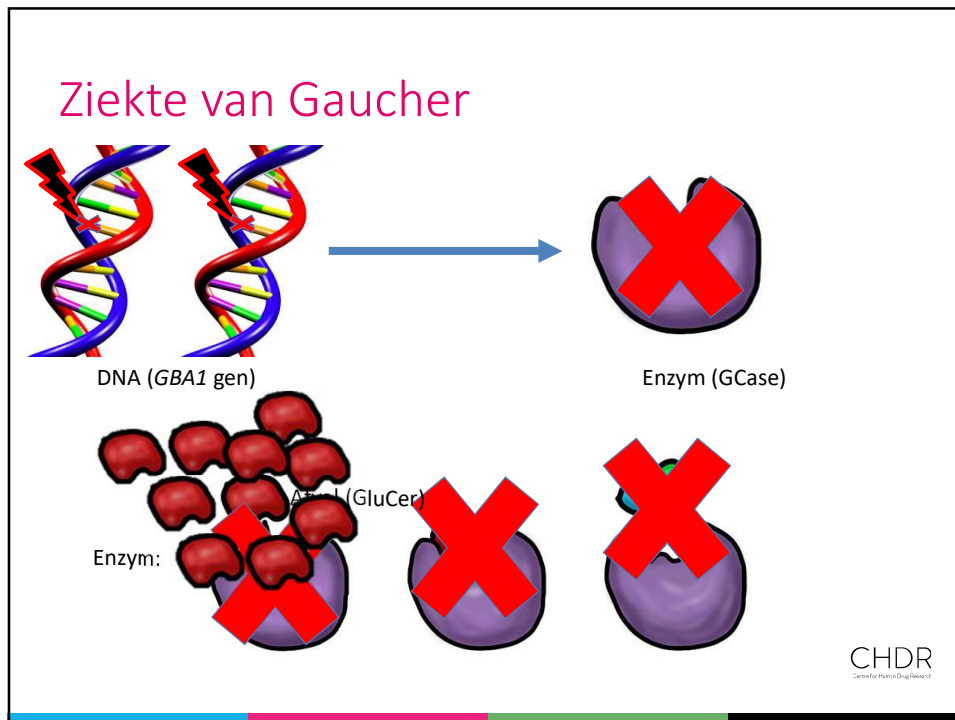
- Genetica, veel ontwikkeling
  - 2 versies per gen: 1 van vader, 1 van moeder
- 5-10% van mensen met de Ziekte van Parkinson blijkt een mutatie te hebben in het *GBA1* gen
  - Mutatie in het *GBA1* gen is een genetische **risicofactor**
- Hoe vinden we zo'n gen? Waarom nu?

CHDR  
Center for Human Dementia Research

## Waarom het *GBA1* gen?

- Er blijkt een samenhang tussen de ziekte van Gaucher en het ontwikkelen van Parkinson
- Ziekte van Gaucher: stapelingsziekte
  - Mutatie in *beide GBA1* genen (van vader en moeder)
- *GBA1* codeert voor een **enzym (GCCase\*)** dat helpt bij het opruimen van afvalstoffen (GluCer\*)

CHDR  
Center for Human Dementia Research



### Ziekte van Gaucher – behandeling!

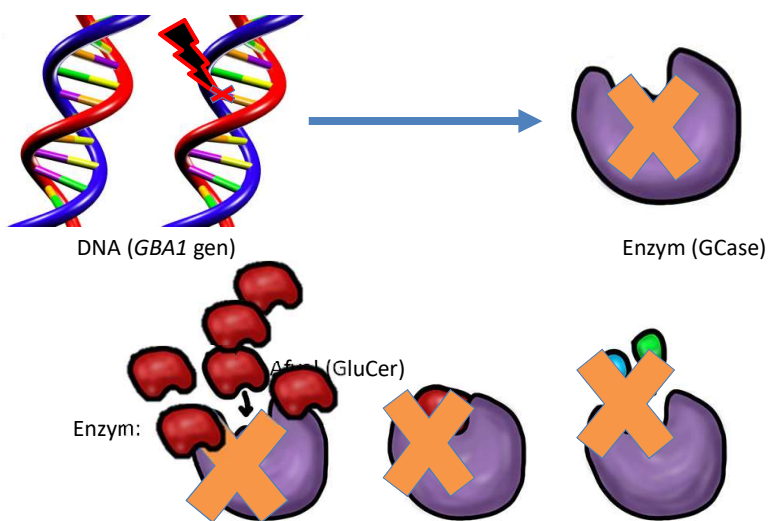
- 1991 nieuw middel (doorbraak)
  - Hierdoor kunnen deze mensen oud worden
- Nu blijkt: veel grotere kans op Ziekte van Parkinson
  - Middel werkt in het lichaam, niet in de hersenen (bloed-hersen-barrière)!

## Het *GBA1* gen nu

- Veel onderzoek
- Mutatie in *GBA1* als **risicofactor**

CHDR  
Center for Human Dementia Research

## Ziekte van Parkinson (risicofactor)

CHDR  
Center for Human Dementia Research

## Nieuwe behandeling?

- Middel in ontwikkeling dat op dit proces aangrijpt
- Niet alleen de symptomen, maar juist **het ziekteproces remmen**
- Begin 2018 eerste geneesmiddelenonderzoek bij mensen met de ziekte van Parkinson **met GBA1 mutatie**

CHDR  
Center for Human Dementia Research

## De uitdaging

- Mensen met de ziekte van Parkinson **met mutatie in het GBA1 gen vinden**

CHDR  
Center for Human Dementia Research

## De aanpak

- Samenwerking met verschillende neurologen
  - LUMC, AMC, VUmc, Erasmus MC, UMCG...
- Thuis zelf speeksel afnemen, sturen via de post
- Patiënten met *GBA1* mutatie kunnen meedoen aan vervolgonderzoek naar het nieuwe middel
- Verder toekomstig onderzoek



CHDR  
Center for Human Dementia Research

## Ik heb de mutatie... en mijn kinderen dan?

- 50% kans om door te geven aan uw kinderen (geldt voor alle genen)
- Mutatie in het *GBA1* gen is een *risicofactor*
- Als iemand (uw kind) de mutatie heeft, betekent dat **niet** dat zij/hij ook Parkinson ontwikkelt
  - Het *risico* is verhoogd

CHDR  
Center for Human Dementia Research



## Kortom...

- *GBA1* speelt een rol bij de ontwikkeling van Parkinson
- Nieuw middel in ontwikkeling
  - Mogelijk remming van het ziekteproces
- Op zoek naar Parkinsonpatiënten met *GBA1* mutatie

CHDR  
Center for Human Dementia Research

## Helpen? Meer informatie?

- [www.Proefpersoon.nl/Parkinson](http://www.Proefpersoon.nl/Parkinson)
- [parkinson@chdr.nl](mailto:parkinson@chdr.nl)
- 071-5246464
- Of vul het formulier in om een informatiepakket te krijgen!

CHDR  
Center for Human Dementia Research

