

Medicijnontwikkeling voor spierziekten: Een succesvolle trial, en dan?

Joris van Ark

Spierziekten Nederland



Introductie Spierziekten Nederland

Koepelvereniging voor spierziekten:

- Meer dan 14.000 leden en volgers
- 600 verschillende spierziekten bekend
- Geschat totaal aantal: 200.000 mensen met een spierziekte

Kenmerken

- Chronisch; niet behandelbaar
- Progressief verloop
- Spieren aangedaan maar vaak ook multi-orgaan aandoeningen
- Zeldzaam (EU: minder dan 1 op de 2.000 mensen)
- Vaak erfelijk

→ hoge unmet medical need (onvervulde behandelbehoefte)



Kerntaken Spierziekten Nederland



Lotgenoten contact



Voorlichting en informatie



Kwaliteit van zorg



Belangenbehartiging (o.a. sociaal domein, medicijnontwikkeling)



Onderzoek stimuleren

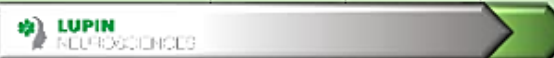
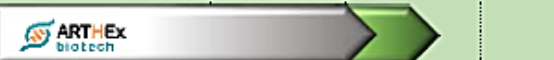


Spierziekten Nederland: Medicijnontwikkeling

- **Doel: Veelbelovende middelen komen zo snel mogelijk beschikbaar voor mensen met een spierziekte**
- **Toegankelijkheid medicijnen:**
 - Voorbereid zijn op nieuwe medicijnen: Pijplijn en Horizonscan
 - Trials in Nederland (Trial readiness en fitness)
 - Toegankelijkheid: registratie en vergoeding
 - Gebruik makend van contacten en ervaringen opgedaan met eerdere medicijntrajecten (o.a. Pompe, SMA)
 - Informeren en contact houden
- **Altijd vanuit patiëntperspectief en samen met vrijwilligers die zich inzetten namens SN voor MD (diagnosewerkgroep)**



Nieuwe medicijnen voor myotone dystrofie

COMPANY	PROGRAM / LEAD CANDIDATE	MODALITY	DM SUBTYPE	PRE-CLINICAL	PHASE 1	PHASE 2	PHASE 3	DRUG TARGET / MECHANISM
AMO Pharma Ltd	Tideglusib	Small Molecule	CDM / DM1					Glycogen synthase kinase 3 beta (GSK3β)
Avidity Biosciences	AOC 1001 del-desiran	Antibody Conjugated Oligonucleotide	DM1					DMPK
Lupin Neurosciences	Mexiletine	Small Molecule	DM1 / DM2					Sodium Channels
Dyne Therapeutics	Dyne 101 z-basivarsen	Antibody Fragment Conjugated Antisense Oligonucleotide	DM1					DMPK
ARTHEX Biotech	ATX-01	Antisense microRNA Oligonucleotide	DM1					MBNL via miR-23b
Harmony Biosciences	Pitolisant	Small Molecule	DM1					Histamine-3 receptor (H3R)
PepGen (University of Oxford Spinout)	PGN-EDODM1	Peptide Conjugated Antisense Oligonucleotide	DM1					DMPK
Juvena Therapeutics	JUV-161	Stem Cell-Secreted Proteins	DM1					--
Vertex	VX-670	Peptide Conjugated Oligonucleotide	DM1					DMPK
Sanofi	--	miRNA Technology in Adeno-Associated Virus	--					DMPK
Sarepta	SRP-1003	Investigational RNA interference (RNAi) Therapeutic	DM1					r(CUG) of DMPK

Bron: Myotonic.org

Voor veel middelen geldt:

- Niet eenvoudig te ontwikkelen middelen: cel- of gentherapie, antilichamen
- Voor een zeldzame ziekte: myotone dystrofie
- Vaak dure middelen

Om voor vergoeding in aanmerking te komen worden dure geneesmiddelen uitgebreid beoordeeld.

Ons streven:

- Veelbelovende middelen zo snel mogelijk beschikbaar maken voor mensen met myotone dystrofie



Markttoelating in Europa

Na afronding van de klinische studies kan een medicijnfabrikant een registratieaanvraag indienen bij de EMA

EMA

- Het Europees Geneesmiddelenbureau (European Medicines Agency)
 - Beoordeelt de **kwaliteit, werkzaamheid en veiligheid** van het geneesmiddel op basis van alle beschikbare gegevens
 - EMA-commissie (CHMP) brengt een wetenschappelijk advies uit.
-
- Daarna volgt besluit van de Europese Commissie: al dan niet (voorwaardelijke) handelsvergunning
 - Een Europese handelsvergunning is nodig om een geneesmiddel in de EU op de markt te brengen.
 - Beoordeling duurt gemiddeld 1 jaar



De weg naar vergoeding in Nederland



- **Fabrikant dient vergoedingsdossier in: voor dure geneesmiddelen: sluis → uitgebreide beoordeling**
- **Beoordeling door Zorginstituut**
 - Noodzakelijkheid (ziektelast)
 - Effectiviteit (ten opzichte van standaard behandeling)
 - Kosteneffectiviteit (is de prijs redelijk voor wat het de patiënt en samenleving oplevert)
 - Uitvoerbaarheid (in de praktijk)
- **Wetenschappelijke Adviesraad (WAR) en Adviescommissie Pakket (ACP)**
 - WAR: stand van wetenschap en praktijk (besloten)
 - ACP: maatschappelijke afweging (openbaar)
- **Minister van VWS bepaalt of het middel (onder voorwaarden) vergoed wordt en onderhandelt over prijs met fabrikant achter gesloten deuren.**
- **Duur van aanvraag tot vergoeding: van enkele maanden tot jaren**



Zorginstituut Nederland



Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport



In de praktijk: gepast gebruik

Afspraken om geneesmiddelen op een gepaste manier te gebruiken:

- Past bij de behoefte van de patiënt
- Bewezen dat het écht werkt
- Heeft meerwaarde voor patiënten
- Door zorgprofessionals die de zorg leveren, samen met het Zorginstituut, **patiëntenorganisaties** en zorgverzekeraars.

Weesgeneesmiddelenarrangement:

- **indicatiecriteria** – welke patiënten in aanmerking komen voor behandeling
- **stopcriteria** – wanneer het beter is om de behandeling te stoppen
- **organisatie van zorg** – bijvoorbeeld dat het nodig is de behandeling te bespreken in een indicatiecommissie
- **kennis en inzicht** – rapportage over het gebruik en de resultaten van deze middelen.



Uitgelicht

ACP 18 juli 2025: omaveloxolone FA



"Mijn diploma krijgen, misschien een baan. Twee kleine wensen. Ik hoop op meer: ik wil met vrienden kunnen blijven kletsen, gillen als er een spin op mijn kamer zit, blijven handbiken en zwemmen en nog steeds 'fijne verjaardag' schrijven op kaartjes."

Risdiplam: positief advies van ZIN over VT > SMA 25 jaar



Spierziekten A-ZWord lid



Positief VT-advies voor SMA'-ers ouder dan 25

23 juli 2025

De Wetenschappelijke adviesraad (WAR) van Zorginstituut Nederland bracht op 21 juli een positief advies uit over de voorwaardelijke toelating (VT) van risdiplam (Evrysdi®) voor mensen met SMA ouder dan 25 jaar. Nu wordt dit middel vanuit de basisverzekering enkel vergoed voor mensen met SMA die bij start van de behandeling jonger zijn dan 26 jaar.

