

Onderzoek naar ADOA

Peter Makai

09.11.2024



25

**DE WEG NAAR
BEHANDELING**

Inhoud

- Wat is ADOA precies?
- Wetenschappelijk begrip van de ziekte
- Wat kunnen we binnenkort verwachten?
- Échte oplossing
- Maatschappelijke hobbels

Wat is ADOA?

Genetisch probleem



Genen

- OPA1 400+ verschillende mutaties
- WFS1
- ACO2
- ...

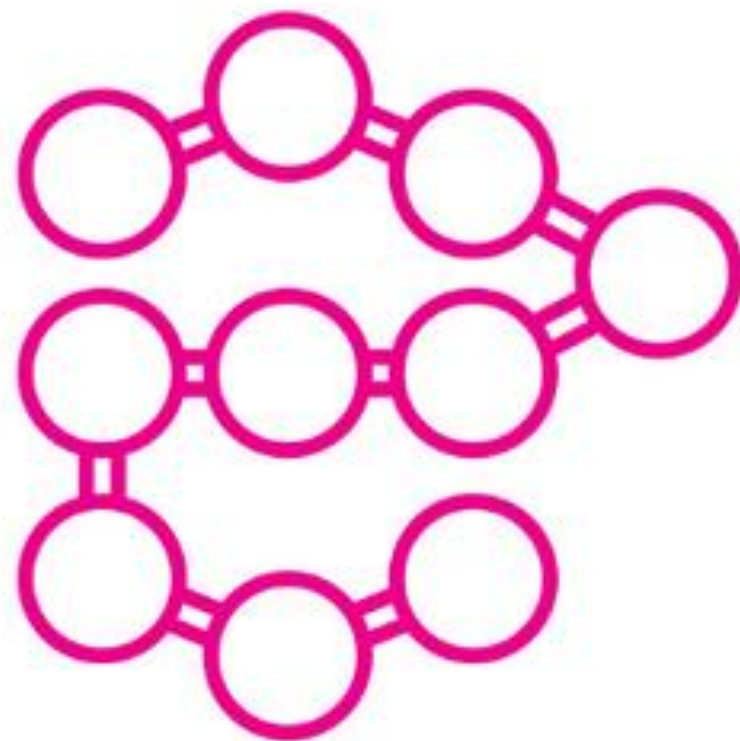
DNA



RNA



Protein



Haploinsufficiency

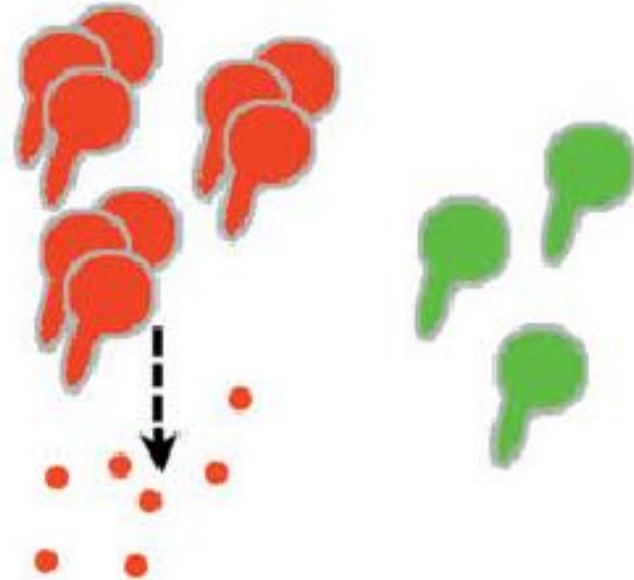


Loss of function

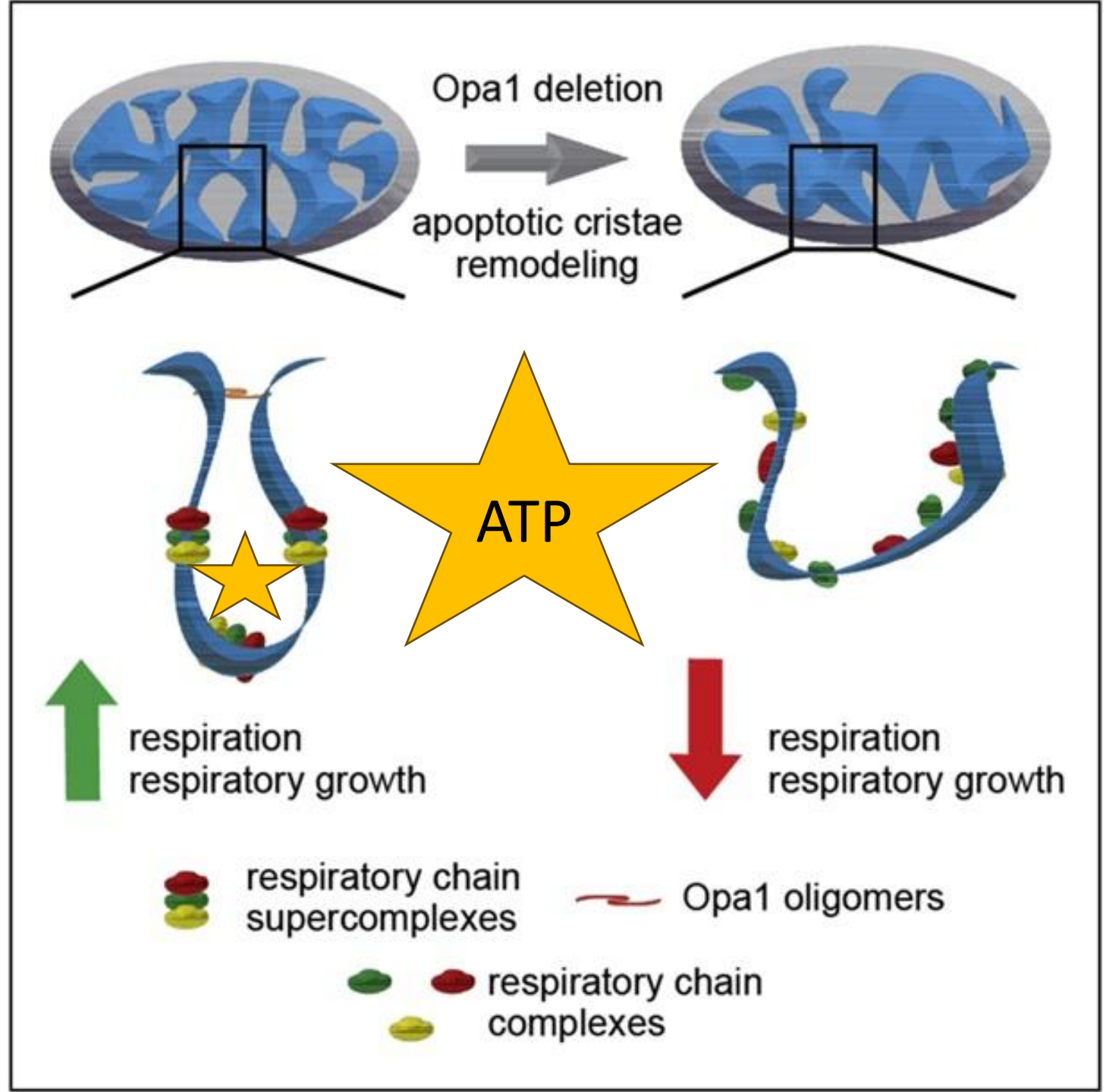
Negative dominance



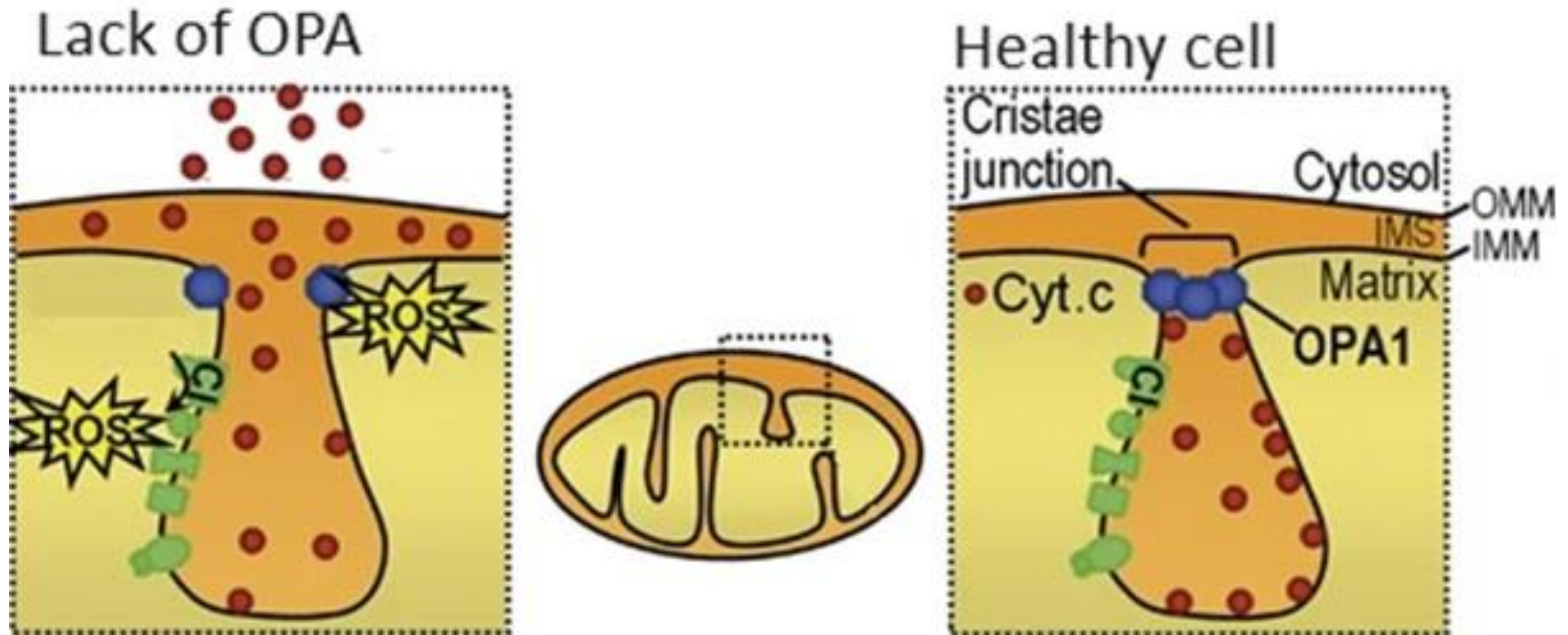
Haploinsufficiency

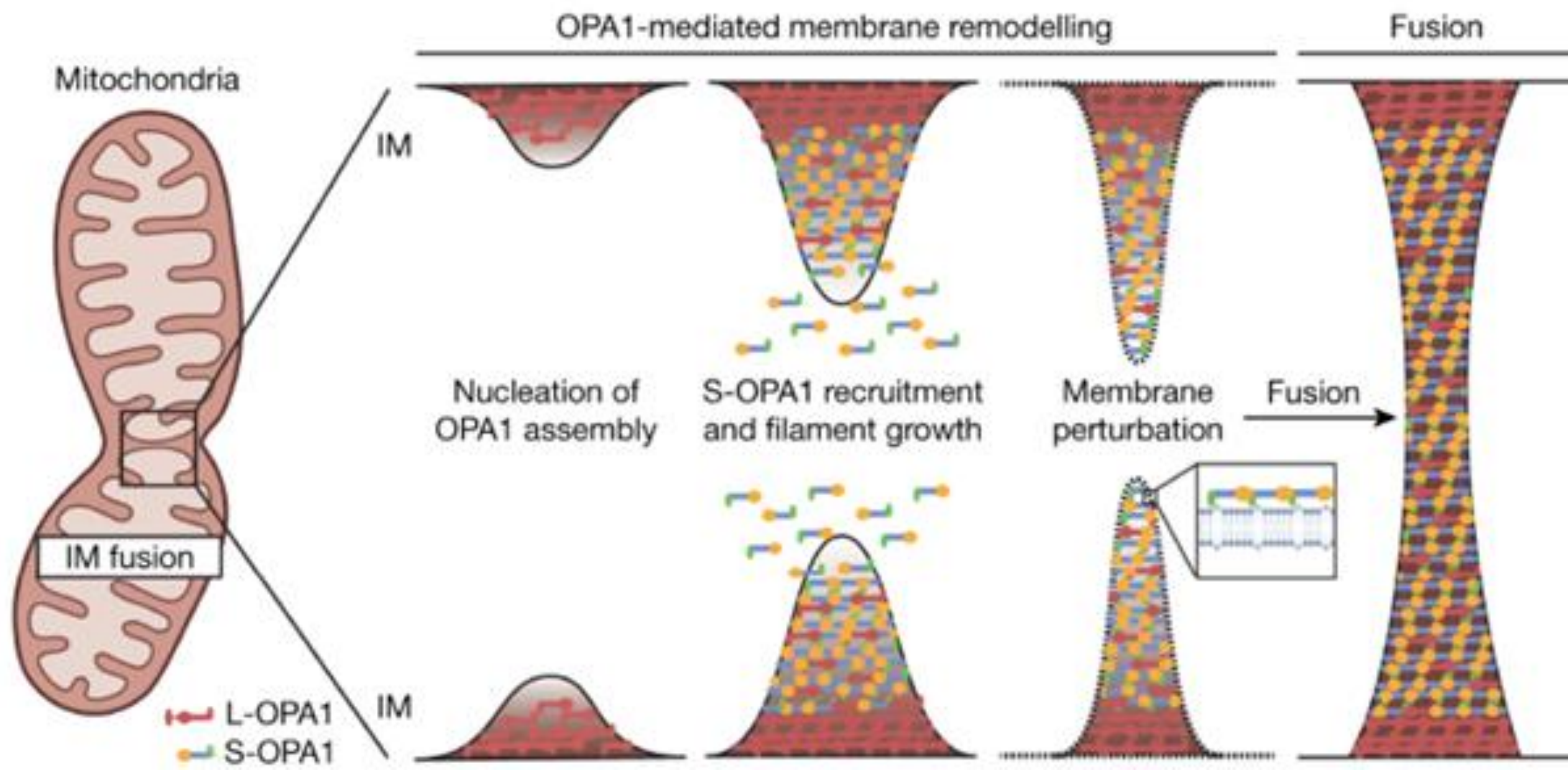


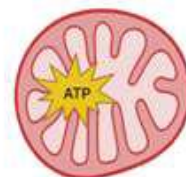
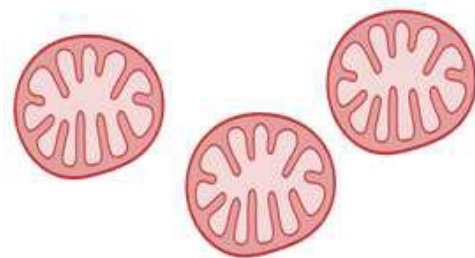
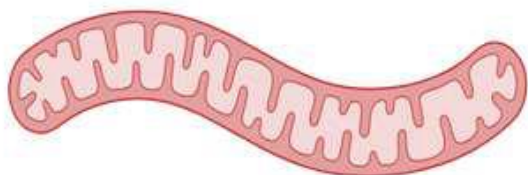
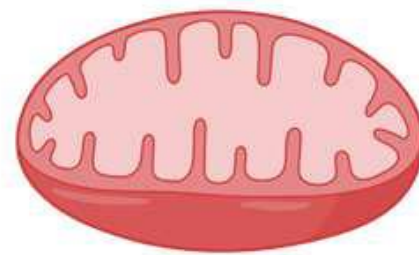
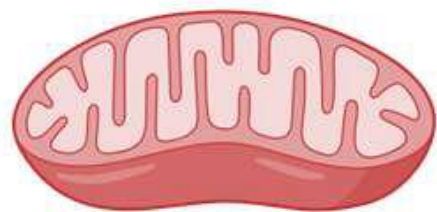
Wat is ADOA



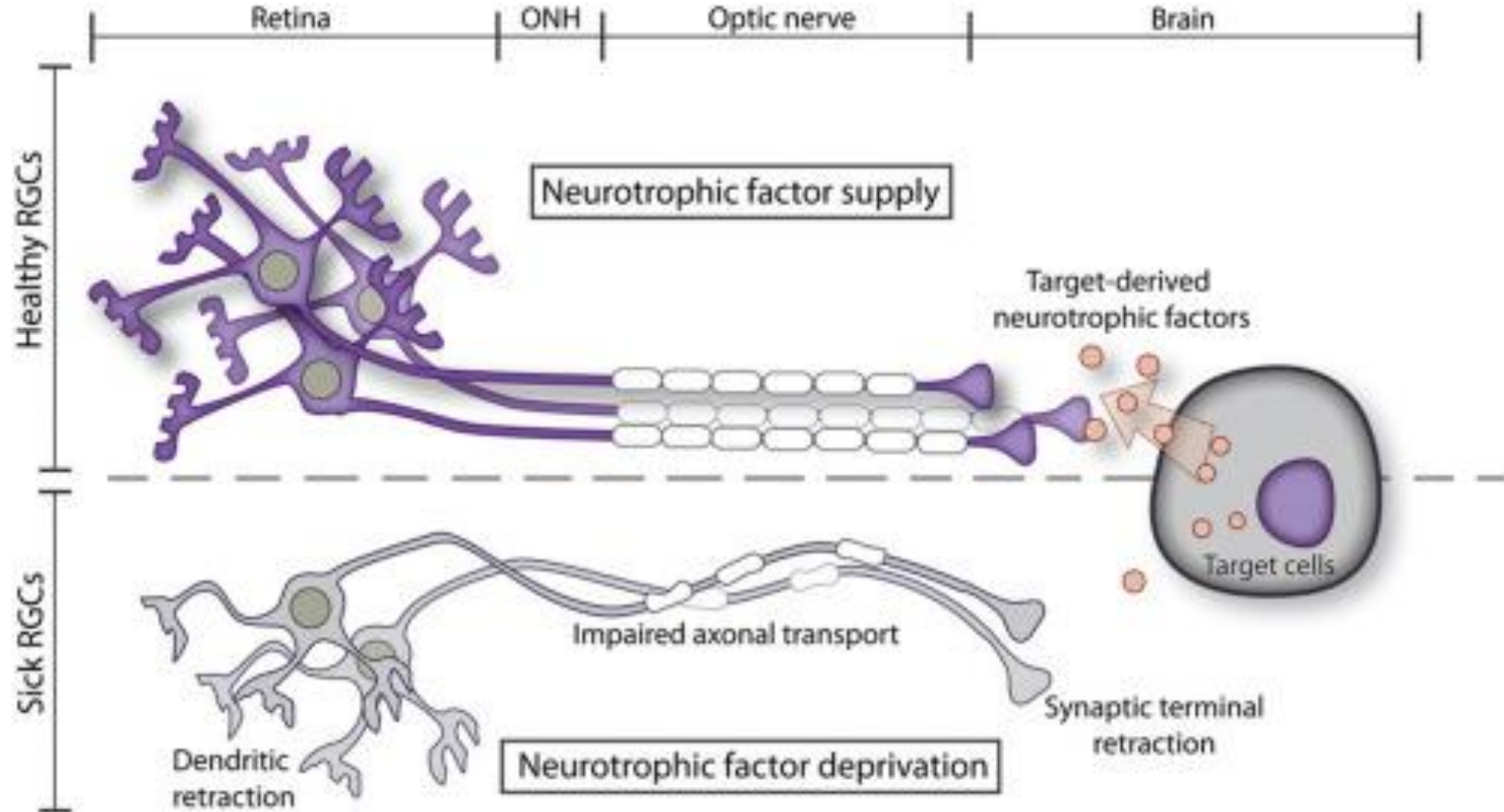
Vrijgeven van schadelijke stoffen







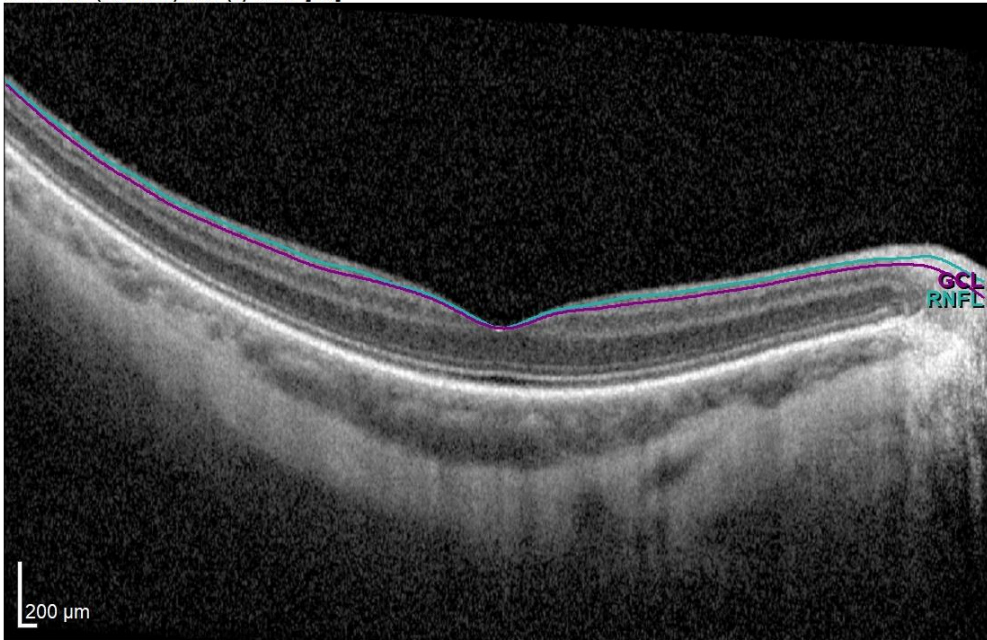
Dood van een RGC



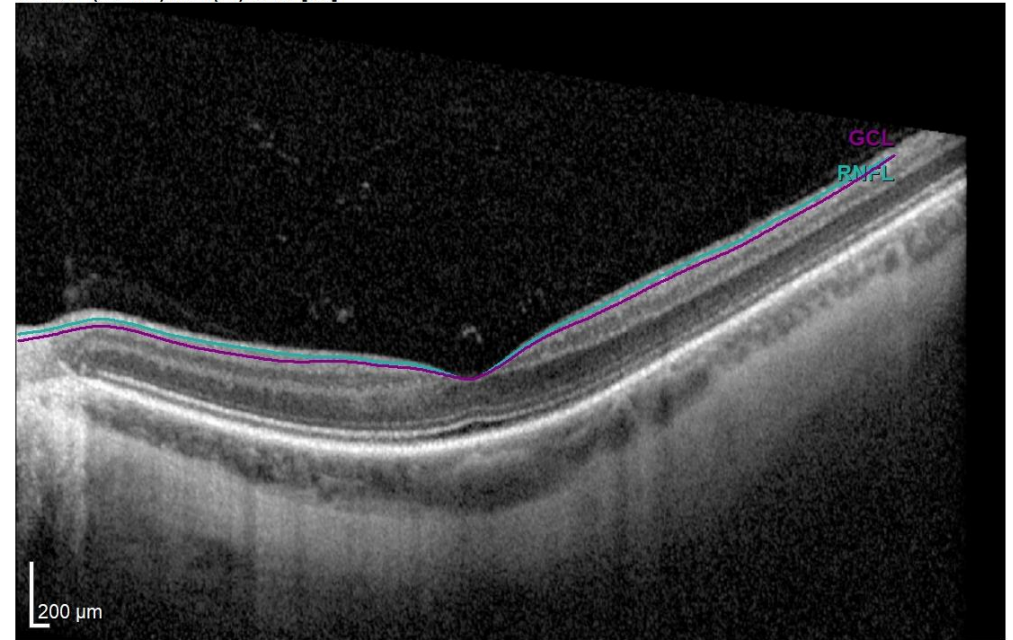
Cell en visusniveau

- Dunnere oogzeenuw

OCT 30.0° (10.0 mm) ART (8) Q: 29 [HS]



OCT 30° (9.7 mm) ART (11) Q: 27 [HS]



0.4

D S R K N

0.3

C K Z O H

0.2

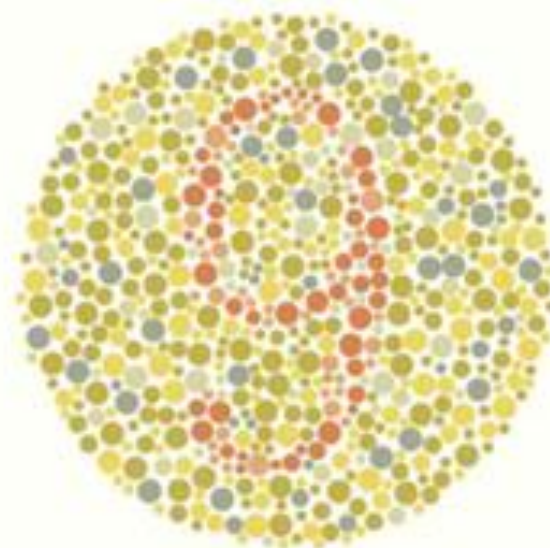
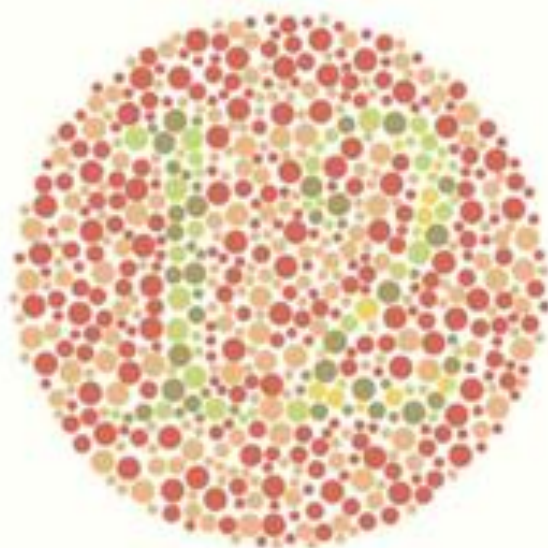
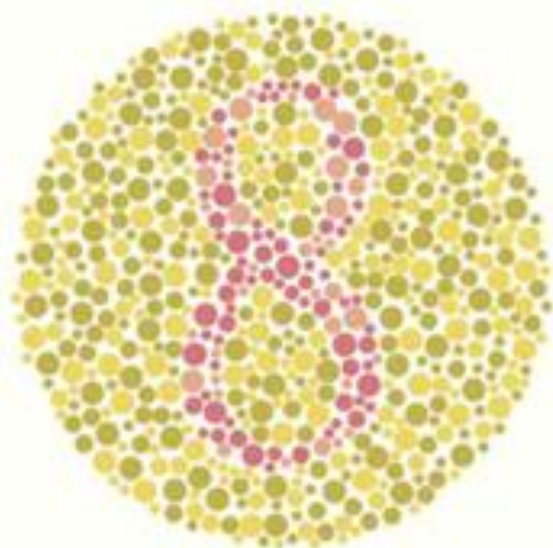
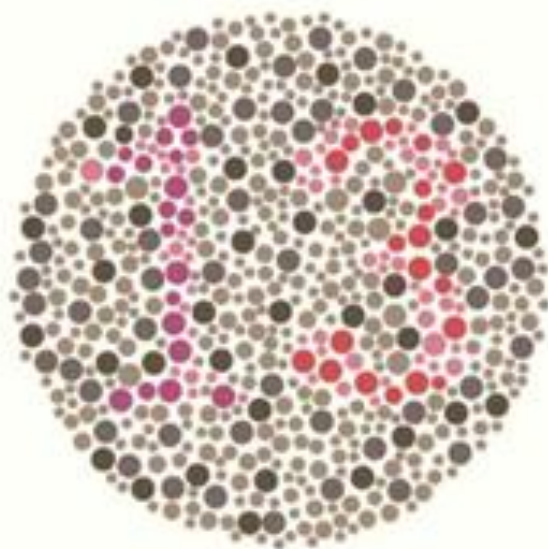
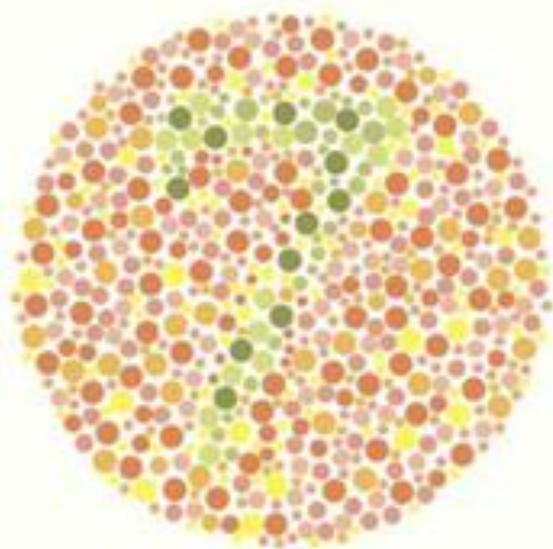
O N R K D

0.1

K Z V D C

0.0

V S H Z O



Visueel veld



Kwaliteit van leven

- Langzame achteruitgang
- Rijbewijs
- Sociale activiteiten moeilijker
- Lezen
- Goed te meten met vragenlijsten

De behandelingen
nu en in de toekomst

Typen behandelingen

Medicijn

- Idebenone
- B3

RNA

- PYC
- Stoke

Gen

- Neurophat
- Abeona

Huidige behandelingen

- Idebenone
 - Veilig
 - maar niet duidelijk effectief
 - Studies ~1% per jaar



Huidige behandelingen

- Vitamine B3
- nicotinamide
- Neuroprotector
 - Veilig effect onbekend
- Andere merken

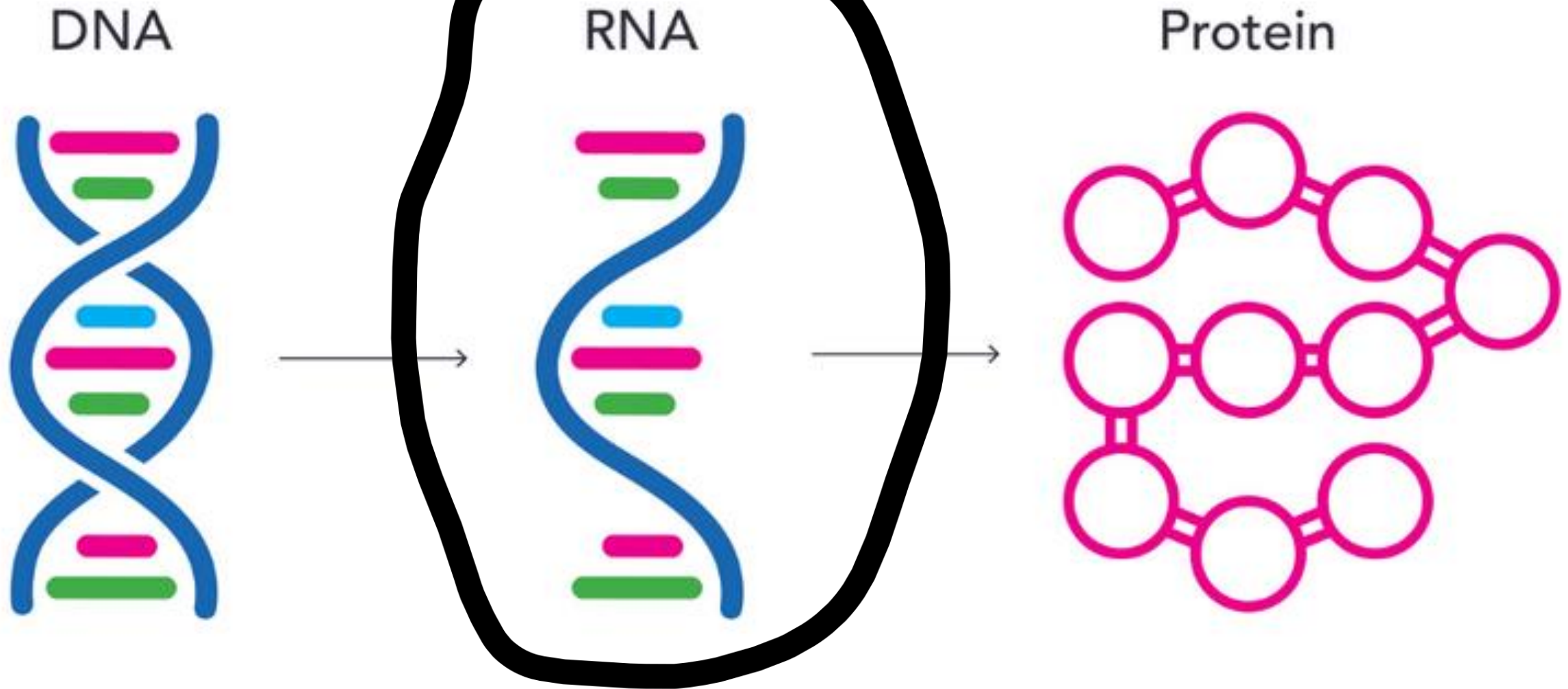


Huidige behandelingen

- Rood licht
 - ATP
 - Werkt niet echt



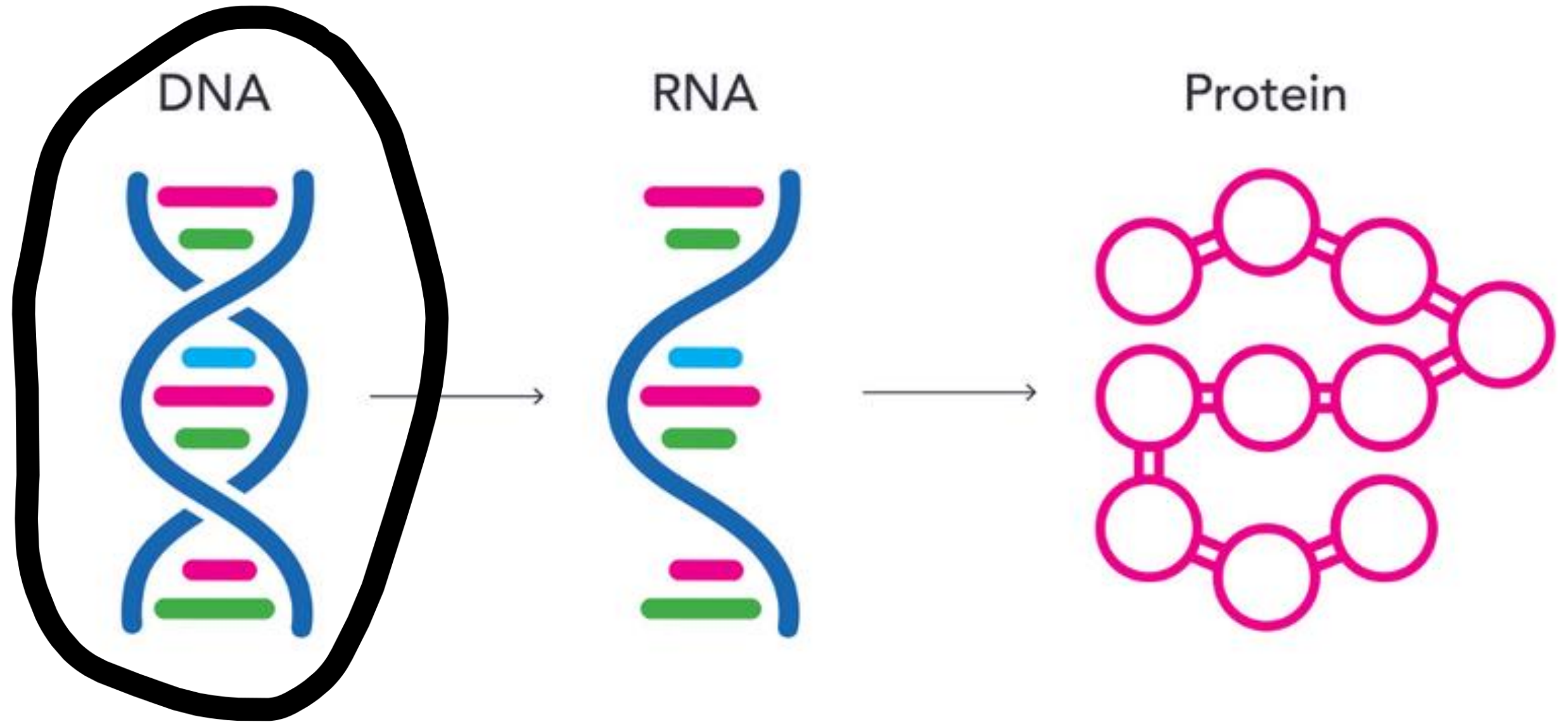
RNA Theraphie



Nabije toekomst –RNA therapieën

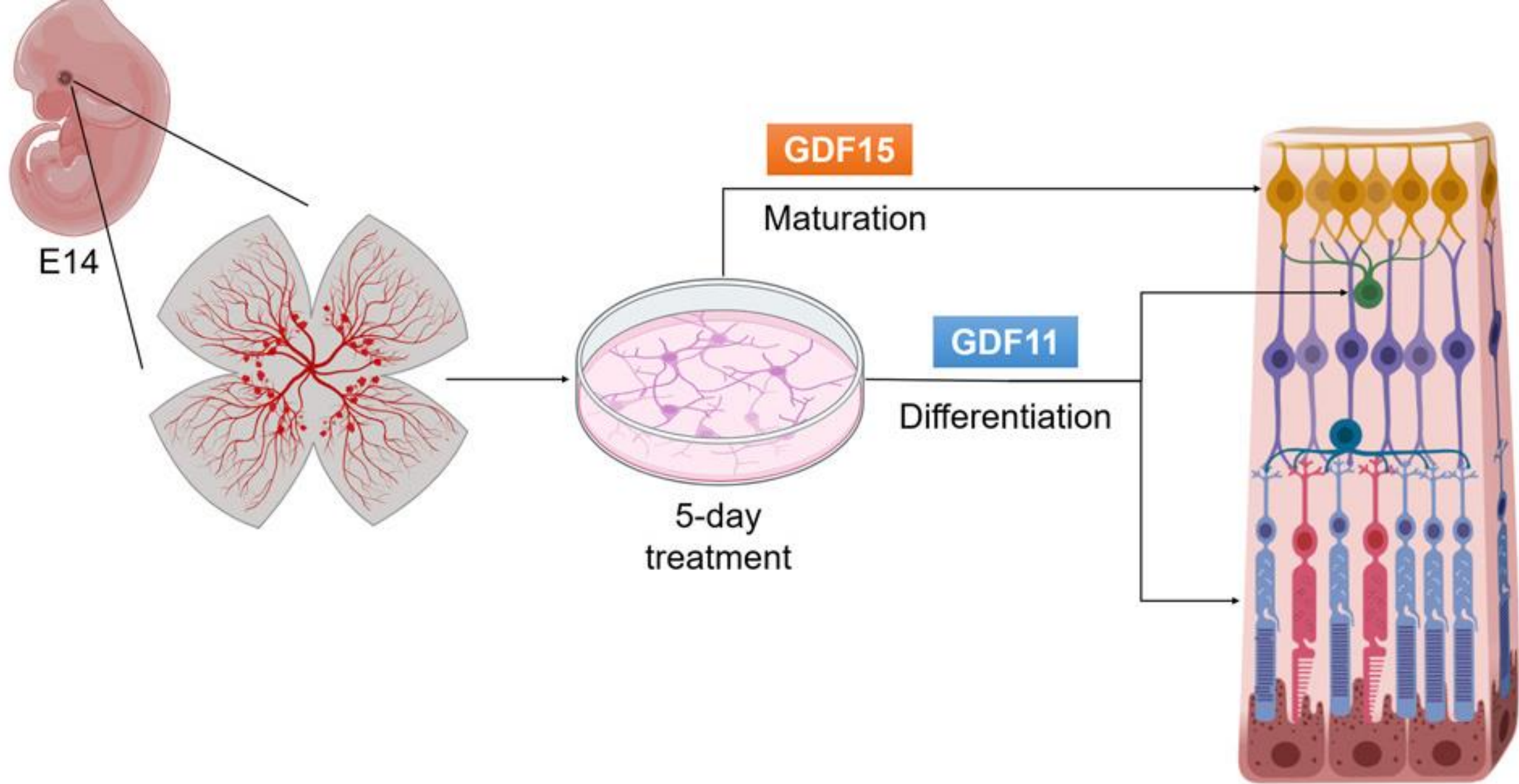
- PYC
 - eerst in mens
 - Ooginjectie
 - Extra stoffen om de RNA in de cel te krijgen
- Stoke
 - eerst in mens
 - Ooginjectie
 - RNA gewoon inspuiten

DNA Theraphie



DNA therapieën

- Neuroph
- Chinees bedrijf
- Australië goedkeuring
- Langzaam eerste patiënten
- Virus om medicatie naar juiste plek
- Abeaona
- Amerika
- bezig met selectie van behandeling



Regeneratie

- Kweken van een nieuw oogzeenuw
- Koppelen aan oog en hersenen
- Standaard stamcellen
- Basisonderzoek
- Pre-klinische dierenstudies

Toekomst

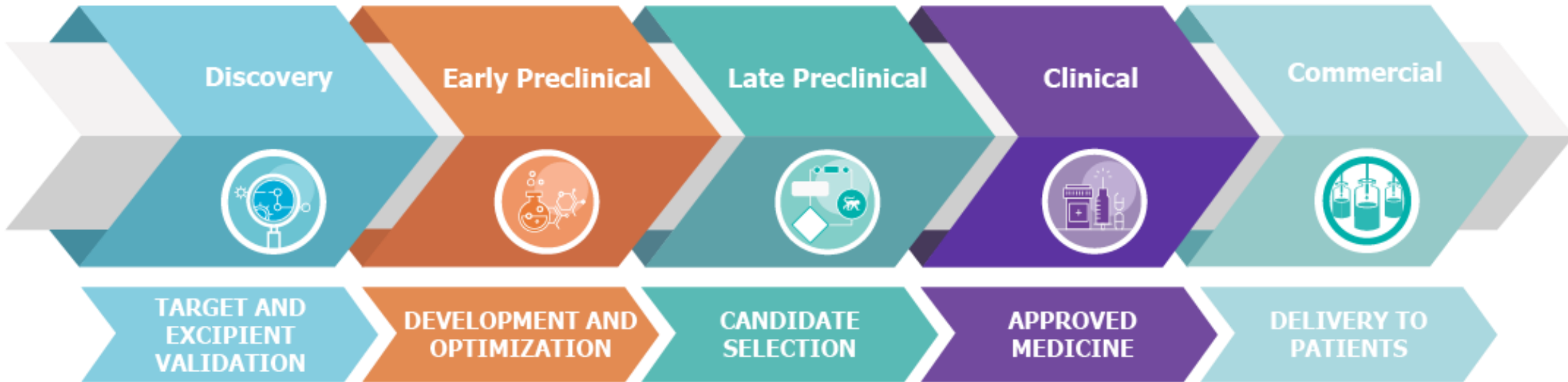
- Volgen van de lopende klinische studies
- Meeste onderzoek gericht op klassieke ADOA
- Meer kijken naar ADOA+
- Opheldering haploinsufficiëntie
- Volgen van onderzoek naar andere genen
- Financieren van stappen naar regeneratie



Onderzoek naar behandelingen

Aanvullend

Ontwikkeing nieuwe geneesmiddelen



<https://www.precisionnanosystems.com/workflows/genomic-medicine>

Clinical regulatory pathway: NOW



Lab Studies
Several Years

Human Safety
Days or Weeks

Expanded Safety
Weeks or Months

Efficacy & Safety
Several Years



Tens



Hundreds



Thousands



Preclinical

Phase I

Phase I/II

Phase III

Stages of Clinical Trials

Randomized Controlled Trial

