



umcg



Movement disorders

GRONINGEN

*Healthy Ageing: moving
to the next generation*

Onderzoek: Hoe werkt dat en wat levert dat op?

Wetenschappelijk onderzoek

- Begrijpen waarom sommige mensen ziek worden
- Als je dit begrijpt kun je gericht een therapie ontwikkelen

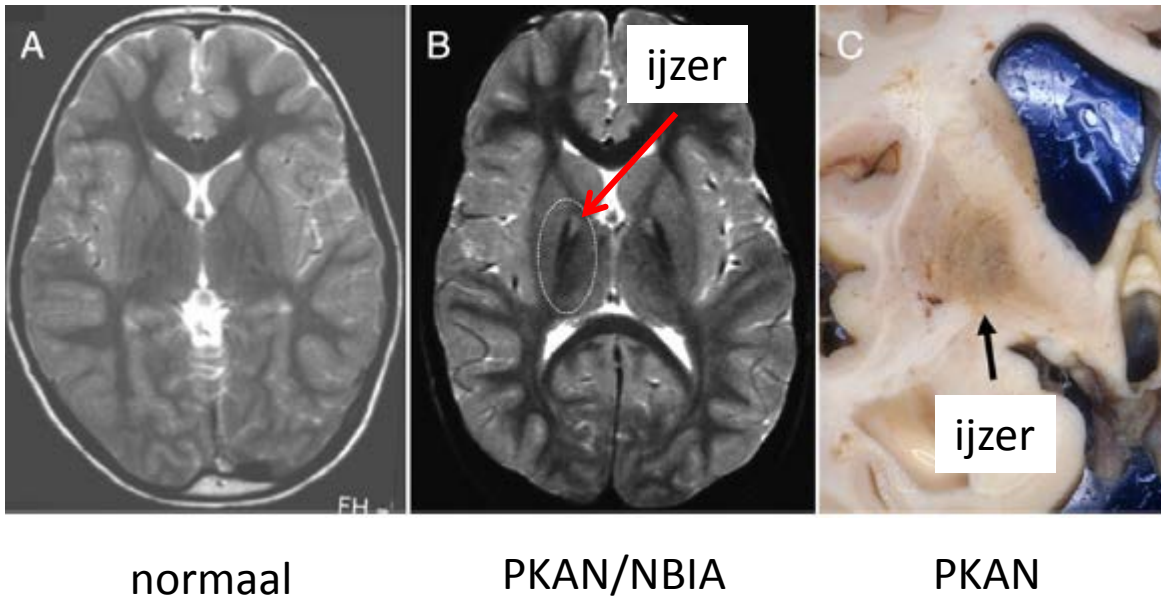
NBIA

- Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation
- Hersenziekte met ijzerstapeling

Wat leert de wetenschap ons en wat hebben we daaraan?

- Ziekte veroorzaakt door een fout in het DNA
- Ouders kunnen drager zijn en gezond
- Kinderen hebben kans op het krijgen van NBIA
- Het foutje kan opgespoord worden, uitzoeken of gezonde broers/zussen ook drager zijn of niet
- We zouden iets kunnen doen aan de ijzerstapeling

Ijzerstapeling



Ijzer chelatoren

- Medicijn
- Moet de hersenen kunnen bereiken
- Het ijzer moet minder worden
- Dit moet samengaan met verlichting van de klachten
- Geen bijwerkingen
- Het moet “echt” werken

Hoe bepaal je dat allemaal?

- Klinische trial
- Genoeg patiënten
- Ultra-rare disease/zeer zeldzame aandoening





Treat Iron-Related
Childhood Onset Neurodegeneration



You are here: [Home](#) ▶ [TIRCON Overview](#) ▶ [Focus](#)

[Home](#)

[TIRCON Overview](#)

▶ [Focus](#)

▶ [Structure](#)

▶ [Impact](#)

▶ [About FP7](#)

[About NBIA](#)

[TIRCON Workpackages](#)

[TIRCON Partners](#)

[NBIA Clinical Network](#)

[Public Outreach](#)

[Patient Information](#)

[Current Events](#)

[Contact Us](#)

[Links](#)

TIRCON's Focus



Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) is a clinically and genetically heterogeneous group of rare hereditary neurodegenerative disorders characterized by high levels of brain iron. Many NBIA cases are characterized by early childhood onset and rapid progression to disability and death. The most frequent form of NBIA is Pantothenatekinase- associated neurodegeneration (PKAN). Currently, there is no proven therapy to halt or reverse PKAN or any other form of NBIA. This is especially unfortunate as both the iron accumulation in NBIA and the biochemical defect in PKAN are predicted to be amenable to drug-based treatment. Thus, the absence of adequately powered randomized clinical trials is not due to a lack of therapeutic options but to the rarity of the disease, the lack of patient registries and the fragmentation of therapeutic research worldwide.

In TIRCON, for the first time, an international group of scientists and clinicians have elaborated a collaborative project with patient representatives and innovative companies committed to orphan products.

TIRCON's goals are:

1. the setup of an international NBIA registry
2. the implementation of a biobank
3. the development of biomarkers for the disease
4. the conduction of a randomized clinical trial of the iron-chelating drug deferiprone in PKAN
5. the preclinical development of pantethine derivatives for the treatment of PKAN

Klinische trial met deferiprone

90 PKAN patiënten uit 5 verschillende landen

Random gegeven, placebo

18 maanden lang

Vragenlijsten, video's

Blind gescoord

Helpt deferiprone of niet?

Ijzerstapeling is een gevolg
en
geen oorzaak van de ziekte

Wat we weten van PKAN

voedsel

lichaam

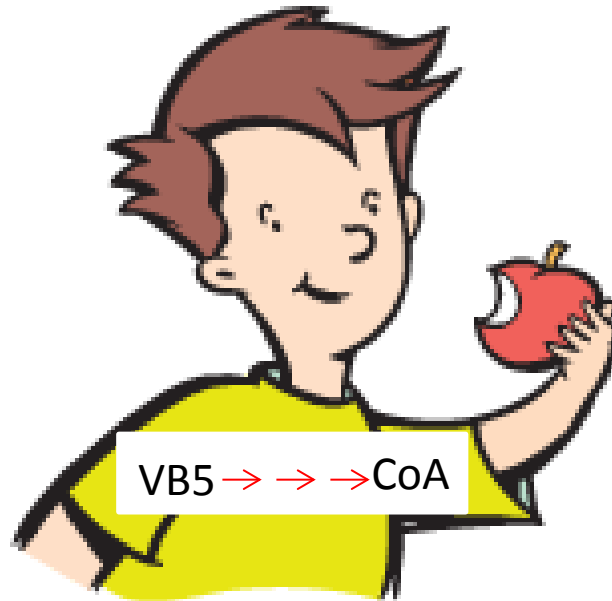
Vitamine B5 → → → Coenzym A

Wat we weten van PKAN

voedsel

lichaam

Genoeg CoA



Ziekte waaraan wij werken

Wat we weten van PKAN

voedsel

lichaam

Vitamine B5 → → → Coenzym A



Pantothenate kinase

Wat we weten van PKAN

voedsel

lichaam

Vitamine B5 → → → Coenzym A



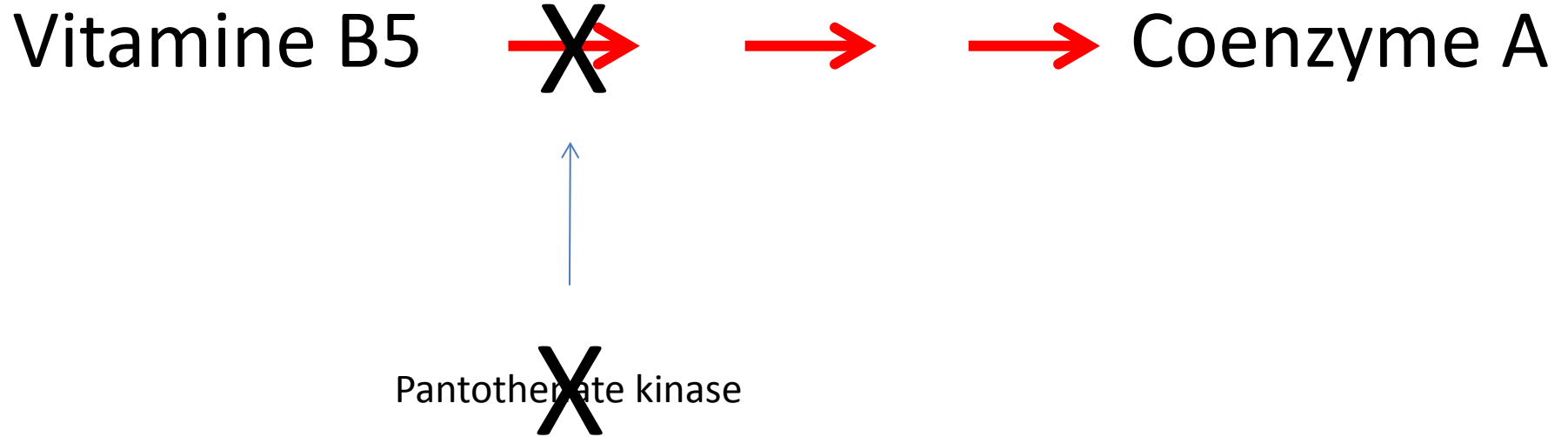
Pantothenate kinase



Wat we weten van PKAN

voedsel

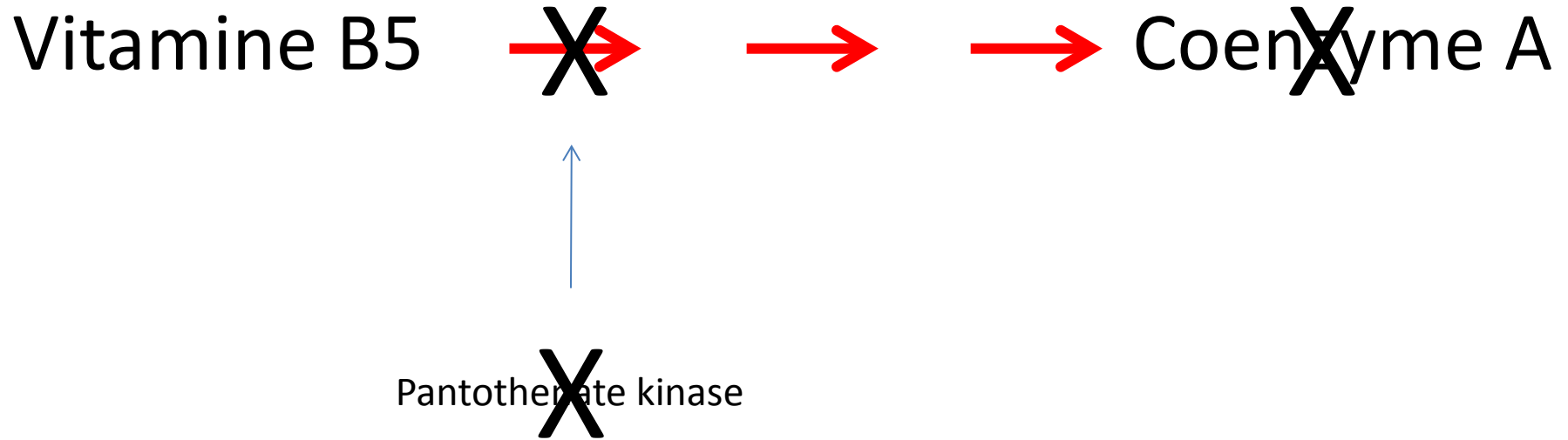
lichaam



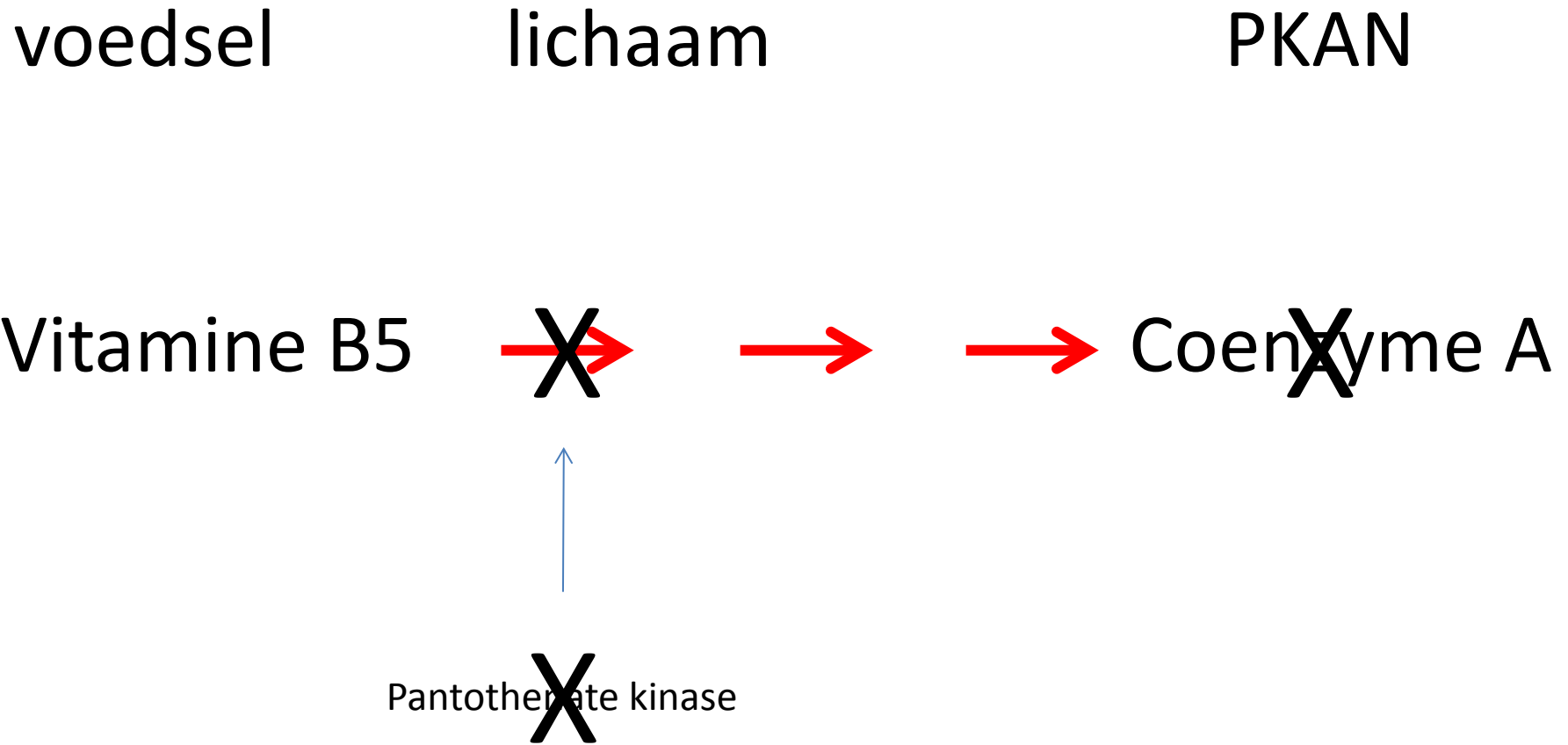
Wat we weten van PKAN

voedsel

lichaam

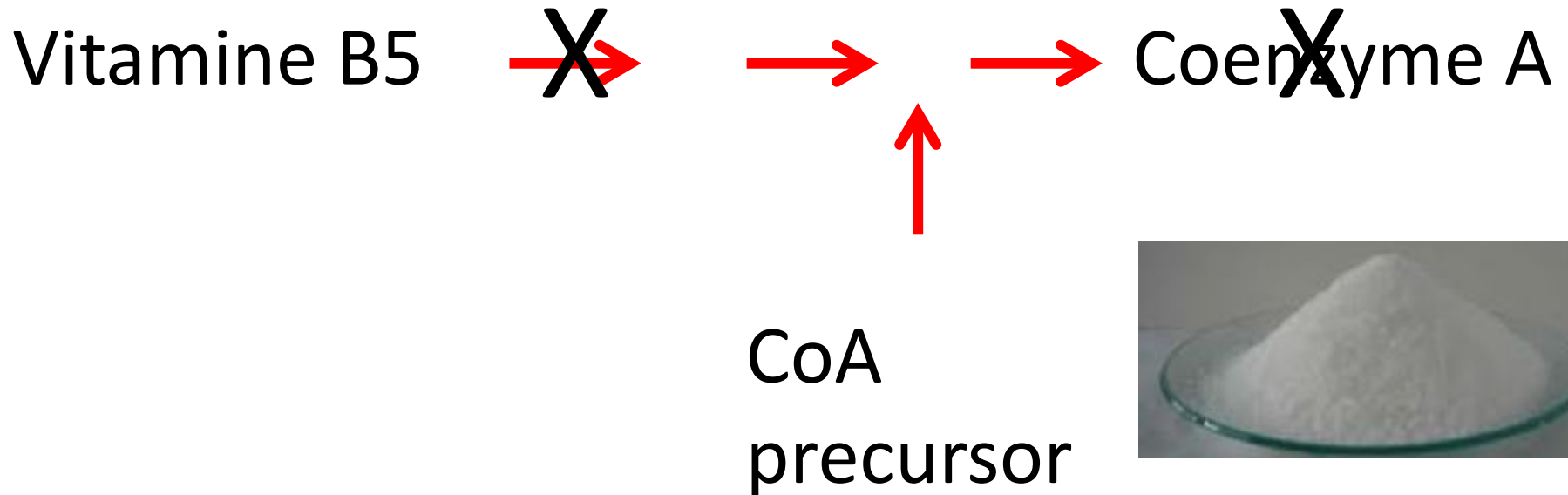
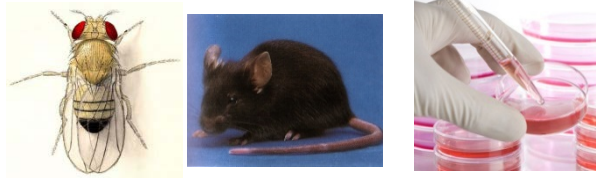


Wat we weten van PKAN



Wat ons onderzoek heeft aangetoond?

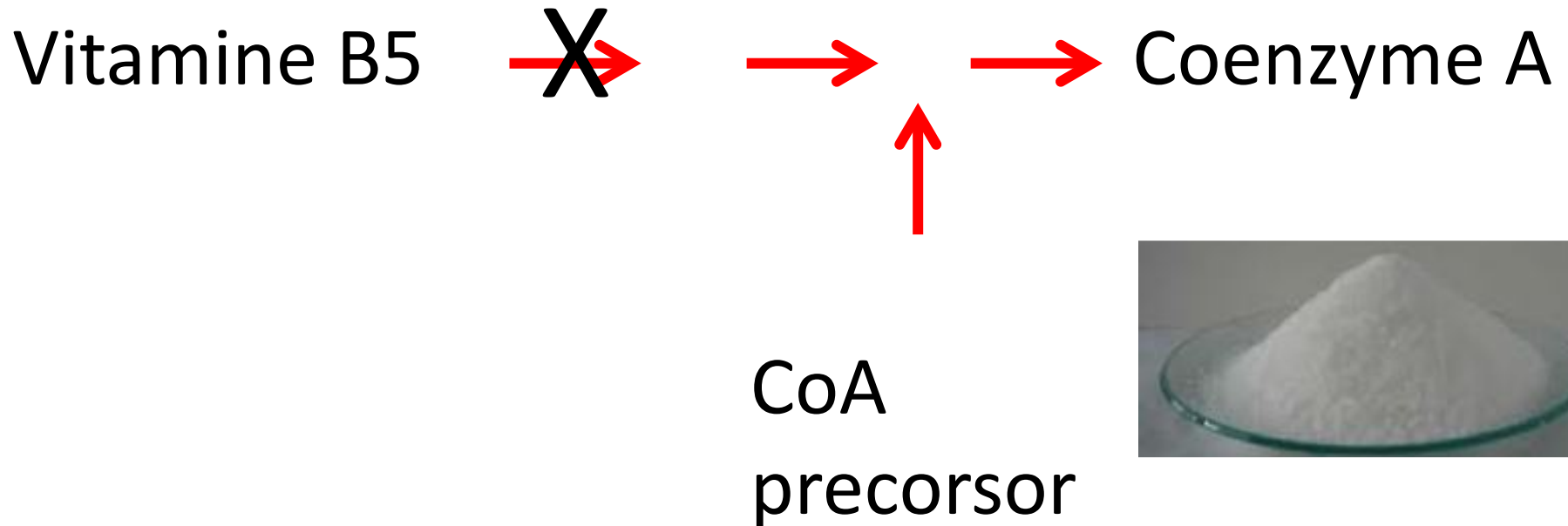
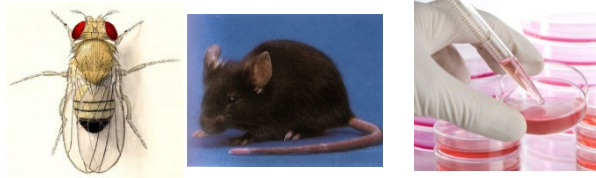
PKAN modellen



Behandeling die wij ontwikkelen

Wat ons onderzoek heeft aangetoond?

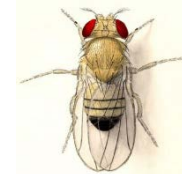
PKAN modellen: **beter**



Behandeling die wij ontwikkelen

Wat is de volgende stap?

CoA
precursor



PKAN

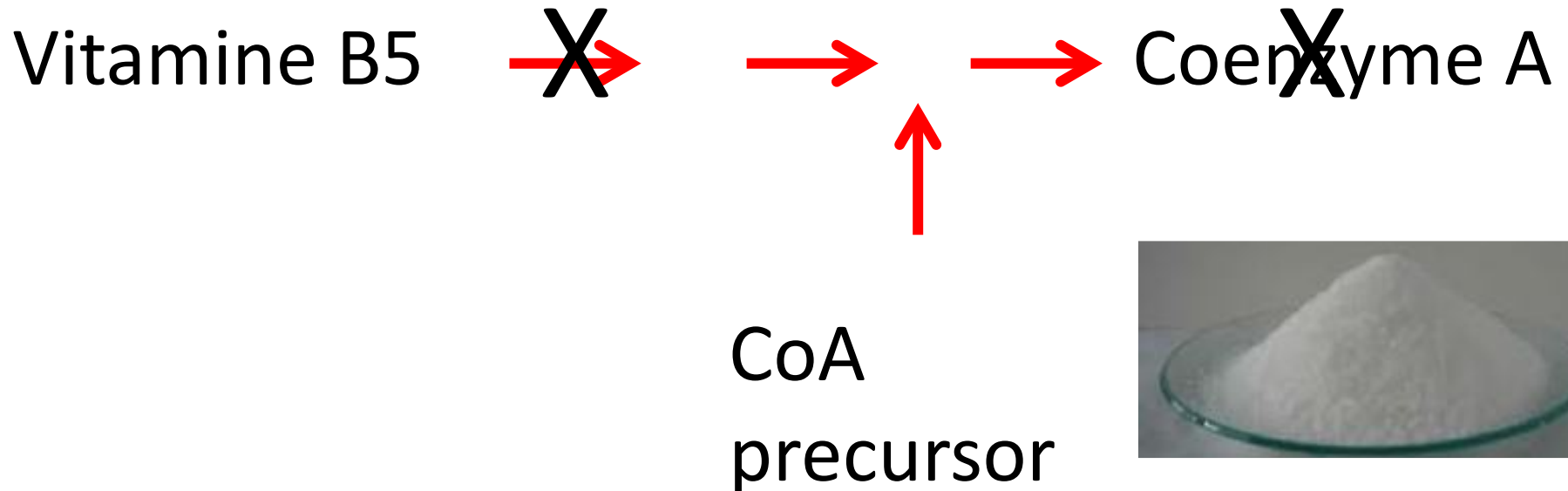
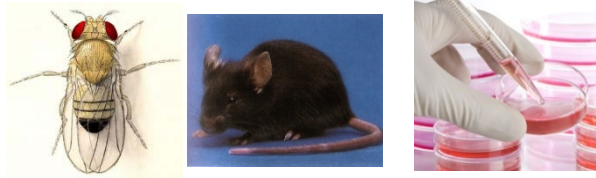


Aan patiënten geven

Behandeling die wij ontwikkelen

Wat ons onderzoek heeft aangetoond?

PKAN modellen



Ontwikkelen van een behandeling tegen PKAN



Stapje voor stapje vooruit



Internationale NBIA community
International NBIA conference, April USA

Ondersteuning



umcg



Worldwide Partners
for a Cure



Movement disorders
GRONINGEN



*Healthy Ageing: moving
to the next generation*

