

Glenn Wijntjens-dag 2025

We vinden het belangrijk toe te lichten wat de huidige ontwikkelingen rondom onderzoek naar Friedreich Ataxie zijn. We willen hierin graag transparant zijn. Onderstaande opsomming is niet compleet maar geeft wel een goed beeld. Stichting ROLLEN VOOR SPIEREN doneert haar geld aan stichting Friedreich Ataxie Nederland. Zij onderhouden nauw contact met Vereniging Spierziekten Nederland en beslissen uiteindelijk aan welk onderzoek hun gelden besteed worden.

Friedreich Ataxie

Friedrich ataxie is een zeldzame, erfelijke ziekte die meestal in de tienerjaren begint. De ziekte wordt veroorzaakt door een fout in het DNA, waardoor het lichaam te weinig van het eiwit frataxine aanmaakt. Dit eiwit is belangrijk voor de energievoorziening in cellen, vooral in de zenuwen, spieren en het hart.

Door het tekort aan frataxine raken zenuwen en spieren langzaam beschadigd. Hierdoor krijgen mensen met Friedrich ataxie vaak problemen met evenwicht, coördinatie en lopen. Ook kunnen er klachten ontstaan aan het hart, gezichtsvermogen of de spraak.

Onderzoek

Friedrich ataxie (FA) is een zeldzame erfelijke zenuw- en spierziekte waarvoor lange tijd geen gerichte behandeling beschikbaar was. De afgelopen jaren is er echter veel vooruitgang geboekt.

In 2023 werd omaveloxolone (Skyclarys) als eerste medicijn officieel goedgekeurd in de VS en in 2024 ook in Europa. Dit middel vertraagt de achteruitgang van de ziekte. Daarnaast lopen er wereldwijd klinische studies naar nieuwe therapieën (zoals Vatiquinone), middelen die het ontbrekende eiwit frataxine vervangen, en zelfs gentherapieën (FRATAXAV en LX2006) en een eiwitvervangtherapie (Nomlabofusp) die de oorzaak van de ziekte aanpakken.

Ook wordt steeds meer geïnvesteerd in betere manieren om het ziekteverloop te meten, zodat toekomstige behandelingen sneller en nauwkeuriger beoordeeld kunnen worden.

Deze ontwikkelingen betekenen dat er steeds meer perspectief is op therapieën die niet alleen de symptomen vertragen, maar mogelijk ook de ziekte zelf beïnvloeden.

Skyclarys, hoe staat het ervoor in Nederland?

Voor het eerst is er dus een medicijn beschikbaar dat de achteruitgang bij Friedrich ataxie kan vertragen.

Op dit moment loopt de vergoedingsprocedure. De fabrikant heeft een aanvraag ingediend bij Zorginstituut Nederland om Skyclarys in het basispakket te krijgen. De Adviescommissie Pakket* heeft in juli 2025 erkend dat het middel wetenschappelijk bewezen effectief is.

Glenn Wijntjens-dag 2025

Het officiële advies aan de minister luidt:

“Zorginstituut Nederland adviseert u om omaveloxolon (Skyclarys®) voor ataxie van Friedreich niet op te nemen op bijlage 1B van het GVS, tenzij de nettoprijs na succesvolle onderhandelingen sterk verlaagd kan worden en daarnaast een weesgeneesmiddelenarrangement** wordt opgesteld.”

Het is nu aan het ministerie en de fabrikant om tot een prijsafsprake te komen. De fabrikant heeft aangegeven bereid te zijn tot aanzienlijke prijskortingen.

** De Adviescommissie Pakket (ACP) is een onafhankelijke commissie en adviseert de Raad van Bestuur van Zorginstituut Nederland. De ACP adviseert vooral over dure geneesmiddelen en behandelingen, maar bijvoorbeeld ook over langdurige zorg en mondzorg.*

*** Weesgeneesmiddelenarrangement. Weesgeneesmiddelen zijn geneesmiddelen voor zeldzame, vaak ernstige aandoeningen. Een weesgeneesmiddelenarrangement is een set afspraken over de zorg voor een bepaalde aandoening. Het doel van de afspraken is om deze geneesmiddelen op een gepaste manier te gebruiken.*

Wat betekent dit voor patiënten?

Dat betekent dat Skyclarys in Nederland nog niet standaard vergoed wordt.

Patiëntenverenigingen, artsen en Spierziekten Nederland zetten zich actief in om dit proces te versnellen, zodat patiënten zo snel mogelijk toegang krijgen.

Hoewel het nog even afwachten is, is dit een belangrijke stap: voor het eerst is er een behandeling die de ziekte kan afremmen. Daarmee komt er meer perspectief en hoop voor patiënten en hun families.

Wat zijn de ontwikkelingen rondom vatiquinone?

Vatiquinone toonde veelbelovende signalen in klinische onderzoeken, waaronder een vertraagde ziekteprogressie bij patiënten met Friedreich-ataxie. Hoewel de primaire doelstelling in de fase 3-studie niet werd behaald, waren er positieve effecten op belangrijke functionele maatstaven en bleek het middel veilig. Op 19 augustus 2025 wees de FDA de aanvraag helaas af vanwege onvoldoende bewijs van effectiviteit en vroeg om een extra, goed gecontroleerde studie. Een langlopend vervolgonderzoek blijft ondertussen wel lopen.

Hoe staat het met de gentherapieën FRATAXAV en LX2006 en de eiwitvervangtherapie Nomlabofusp?

FRATAXAV

FRATAXAV is een nieuwe Spaanse gentherapie die wordt ontwikkeld als mogelijke behandeling voor de ziekte Friedreich-ataxie. Bij deze ziekte is er een tekort aan het eiwit *frataxine*, wat leidt tot problemen in zenuwen en hart.

Glenn Wijntjens-dag 2025

Met FRATAXAV proberen onderzoekers dit tekort te verhelpen door via een aangepaste virusvector (AAV9) het juiste gen in de cellen te brengen, zodat het lichaam weer zelf frataxine kan maken.

In dieronderzoek en laboratoriumtesten zijn al veelbelovende resultaten gezien: verbeteringen in zowel het zenuwstelsel als in het hart. Op dit moment bevindt FRATAXAV zich echter nog in de preklinische fase. Dat betekent dat het nog niet bij mensen is getest, maar wel wordt voorbereid voor toekomstige klinische

LX2006

LX2006 is een experimentele gentherapie — een behandeling die via een virus (AAV-vector) een werkend exemplaar van het frataxine-gen in de hartspiercellen brengt. Doel is het herstellen van energieproductie in deze cellen, om zo de vaak fatale hartproblemen bij Friedreich-ataxie (FA) tegen te gaan

De eerste studies laten geen ernstige bijwerkingen zien en tonen veelbelovende verbeteringen in hartfunctie en eiwitniveau.

De Amerikaanse FDA ondersteunt de ontwikkeling met versnelde procedures en er komt begin 2026 een grotere, beslissende studie.

Nomlabofusp

Nomlabofusp is een innovatieve eiwitvervangingstherapie ontwikkeld om het ontbrekende eiwit *frataxine* (FXN) rechtstreeks in de mitochondriën te brengen om de ziekte Friedreich-ataxie aan de oorsprong te bestrijden

In fase 2-studies bleek het middel veilig en verhoogde het frataxine, met veelbelovende vroege signalen van klinisch voordeel. Een verlengingsstudie toont aanhoudende frataxine-stijgingen en verbeteringen in motorische functies. Er lopen nu onderzoeken bij jongeren, en er is groen licht voor een wereldwijde bevestigingsstudie. Een versnelde goedkeuring door de FDA wordt mogelijk in de tweede helft 2025 verwacht.