



Together against CMT – verslag presentatie Spierziektecongres 2023

Auteur: Marco van der Linden

Afgelopen 16 september organiseerde Spierziekten Nederland het jaarlijkse Spierziektecongres in Veldhoven. Marco van der Linden gaf tijdens het congres een update over onderzoek naar CMT, internationale ontwikkelingen en patiëntenregistratie. Marco is kaderlid van de diagnosewerkgroep Erfelijke polyneuropathieën, waar CMT/HMSN en HNPP onder vallen. Hier volgt een kort verslag.

Resulaten enquête onderzoek en CMT

Eerder dit jaar konden de leden van Spierziekten Nederland via een enquête aangeven wat zij belangrijk vinden op onderzoeksgebied. Voor leden die leven met CMT of HNPP bleken mobiliteit en vermoeidheid belangrijke onderzoeksthema's. Deelnemers aan de enquête gaven verder aan dat nieuwe (nog te ontwikkelen) medicijnen vooral de progressie van de ziekte zouden moeten stopzetten.

Toelichting onderzoeksfasen

Tot nu toe zijn er voor mensen met CMT/HMSN nog geen medicijnen beschikbaar om de progressie van de ziekte te vertragen, stop te zetten of terug te draaien. Er lopen wel onderzoeken naar mogelijke medicijnen. De meeste onderzoeken verkeren in de preklinische fase. Dat wil zeggen dat de middelen nog niet bij mensen worden getest. Enkele mogelijke medicijnen worden al wel bij mensen getest. Als die onderzoeksfase (de klinische fase) succesvol verloopt, kan registratie aangevraagd worden bij het Europees geneesmiddelenbureau: EMA. De EMA bepaalt of het middel in Europa de markt op mag. Daarna zal het Zorginstituut Nederland advies geven over de vergoeding van het medicijn in Nederland. De minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport beslist uiteindelijk over werkelijke toelating tot de Nederlandse markt.

Internationale samenwerking

Marco is een van de oprichters en momenteel ook bestuurslid van de Europese CMT-federatie (ECMTF), waarin Europese CMT-patiëntenverenigingen de krachten bundelen. Hij vertelde dat de ECMTF nu vaste vorm begint te krijgen. De federatie had afgelopen zomer haar eerste congres in Parijs. Daar kwamen artsen, onderzoekers en patiënten uit Europa én daarbuiten samen om kennis en ervaringen uit te wisselen, onderzoeksopbrengsten te delen en om te bespreken hoe de samenwerking vorm kan krijgen. Een belangrijk resultaat van het congres is dat er nu wordt gewerkt aan de oprichting van een Europese CMT Research Association (CRA), om het onderzoek naar CMT een boost te geven. Meer informatie over de ECMTF en het congres is te vinden via de [website van de European CMT Federation \(ecmtf.org\)](https://ecmtf.org).

Patiëntenregistratie

Tijdens het eerste congres van de ECMTF is ook de wens besproken om te komen tot één geïntegreerd Europees CMT-patiëntenregister. Zo'n geïntegreerd register kan helpen om meer kennis te verzamelen over CMT (en HNPP) en kan helpen om het onderzoek naar medicijnen, middelen en werkwijzen goed en snel vorm te geven. Hiervoor moeten nog wel wat stappen worden gezet.