**Prix Galien Pharmaceutical Award 2018**

***Juryrapport voor Spinraza***® ***firma Biogen***

**-Winnaar van de Prijs-**

Spinraza® (nusinersen) betreft een antisense oligonucleotide (ASO) dat de productie van functioneel Survival Motor Neuron (SMN) eiwit door het *SMN2* gen bevordert. Gebrek aan dit eiwit leidt tot Spinale Musculaire Atrofie (SMA), een zeer ernstige progressieve neuromusculaire aandoening die fataal kan zijn, en gepaard gaat met ernstige functionele beperkingen. Het SMN-eiwit is namelijk nodig voor het normaal functioneren van motorische zenuwcellen in het ruggenmerg, die uitlopers hebben naar de spieren. Functioneren deze cellen niet, dan kan dit leiden tot spieratrofie en functieverlies, zich bijvoorbeeld uitend als ademhalingsproblemen.

SMA-patiënten beschikken niet over het essentiële *SMN1* gen, of het is zodanig gemuteerd dat het niet meer functioneel is. Mensen hebben weliswaar een ‘reserve’ *SMN2* gen (soms zelfs meerdere kopieën), maar dit leidt helaas tot de synthese van een niet optimaal functionerend SMN-eiwit. Dit komt door nucleotide verschillen in exon 7 die resulteren in het onvolledig afschrijven van SMN2 (‘splicing’). Spinraza, na intrathecale toediening, kan dit probleem herstellen. Het zorgt zo dus weer voor de aanwezigheid van het SMN-eiwit, en neemt de oorzaak van SMA weg.

Per jaar zijn er in Nederland zo’n 15-20 nieuw-geborenen met SMA, en in totaal schat men dat er ≈450 SMA patiënten zijn. Tot dusver was er geen behandeling, anders dan bijvoorbeeld fysiotherapie en beademing. Spinraza is nu getest bij presymptomatische zuigelingen en symptomatische patiënten. Een significante verbetering van de motoriek werd gezien bij de groepen kinderen die werden behandeld met Spinraza. Het ging zelfs zo goed dat één van de belangrijkste studies (ENDEAR) vroegtijdig gestopt moest worden: onder zulke condities is het niet langer ethisch de controle groep een placebo behandeling te laten ondergaan.

De behandeling bestaat uit 4 oplaaddoseringen gevolgd vervolginjecties om de 4 maanden. Er zijn geen aanwijzingen voor ongunstige effecten.

De Jury van de Prix Galien Pharmaceutical Award is van mening dat dit een fantastische ontwikkeling is, die deze tot dusver onbehandelbare patiënten een nieuw perspectief biedt.

*Prof. dr. Jan Danser*

*Juryvoorzitter Prix Galien Pharmaceutical & Research Award Nederland*

*Namens de jury van de Prix Galien Nederland*

2 oktober 2018