



## Prix Galien Pharmaceutical Award 2020

### *Juryrapport Luxturna® (voretigene neparvovec) van Novartis*

Erfelijk blindheid die berust op dystrofie van de retina – de zogenaamde Inherited Retinal Dystrophies (IRDs) – omvat een heterogene groep aandoeningen in zowel presentatie als genetische oorzaak, maar leidt in alle gevallen tot progressief verlies van het gezichtsvermogen. Van de meer dan 260 genen waarvan bekend is dat het tot IRD kan leiden, is een mutatie van RPE65-gen één van de bekendste, en betrokken bij ziekten als retinitis pigmentosa en de congenitale amaurose van Leber. De aandoeningen worden gekenmerkt door degeneratie van zowel de staafjes als de kegeltjes in het netvlies en leidt onbehandeld tot blindheid waarvan de eerste tekenen zich op de kinderleeftijd of in de adolescentie manifesteren. Momenteel zijn er geen behandelingen voor deze invaliderende ziektes. Repareren van het genetisch defect als er nog voldoende functionerende retinacellen is de enige optie.

Voretigene bestaat een adenovirus-vector met het RPE65-gen die via een sub-retinale injectie wordt toegediend waardoor de cellen van de retina worden getransfecteerd met een functionele kopie van het RPE65-gen. Het ingebrachte gen blijft episomaal en wordt niet ingebouwd in het DNA van de gastcel, waarvan het functioneren verder niet wordt aangetast. Deze vorm van genterapie heeft ook geen invloed op andere cellen dan retinale cellen. De eenmalige injectie in beide ogen zal, naar verwachting, zorgen voor een levenslang beter functionerende retina. De huidige gegevens suggereren dat dit inderdaad het geval zal zijn. Na behandeling verbetert het gezichtsvermogen binnen korte tijd en kunnen patiënten die voor behandeling hoge lichtsterktes nodig hadden om te kunnen zien en functioneren dat nu bij een veel lagere lichtsterktes. Waar zover nu bekend blijft het effect van een eenmalige toediening ruim zeven jaar bestaan. De behandeling gaat gepaard met een gering aantal bijwerkingen die te verklaren zijn door de toedieningsprocedure. Gegevens die de registratieautoriteiten hebben overtuigd dat voretigene gebruikt kan worden voor patiënten met deze erfelijke vormen van erfelijke blindheid.

De Jury van de Prix Galien Pharmaceutical Award heeft vanwege het innovatieve karakter van deze vorm van genterapie en de indrukwekkende klinische effecten voor ziekten waarvoor geen behandeling mogelijk was, besloten de Prix Galien Pharmaceutical Award 2021 toe te kennen aan voretigene neparvovec (Luxturna®).

*Prof. dr. J. (Koos) Burggraaf*  
*Juryvoorzitter Prix Galien Pharmaceutical - & Research Award*  
*Namens de jury van de Prix Galien Nederland*