

Development of novel therapy for osteogenesis imperfecta
Voortgangsrapportage september 2018
Projectleiders dr. Gerard Pals en dr. Dimitra Micha

Voortgangsrapportage

Samenvatting

Het doel van dit onderzoek is het ontwikkelen van een nieuwe therapie voor Osteogenesis Imperfecta (OI). Het onderzoek bestaat uit twee verschillende projecten. Het eerste project focust zich op de stimulatie van collageenproductie. Dit is een zinvolle therapie voor de meerderheid van de patiënten met OI type I waarbij er minder collageen wordt geproduceerd in het bot. Het tweede project richt zich op de genetische manipulatie van het collageen gen met een mutatie, wat leidt tot structureel abnormaal collageen en bijgevolg een ernstige vorm van OI. De nieuwigheid van dit project is de combinatie van de twee benaderingen om zo een maximaal therapeutische voordeel te behalen.

Gebaseerd op de *in vitro* resultaten, hebben we enkele FDA-goedgekeurde middelen geselecteerd om *in vivo* te testen in het OI muismodel. Dit muismodel is fenotypisch sterk gelijkend op het fenotype van OI in de mens. We zijn momenteel bezig met het opstellen van de aanvraag bij de Centrale Commissie Dierproeven (CCD) voor het verkrijgen van een vergunning voor de uitvoering van de nodige dierproeven. In dit proefdieronderzoek zal specifiek onderzocht worden of toename in collageenproductie ook resulteert in een activatie van de osteoblasten, toename van de botmassa, verbetering van de botstructuur en verbetering van de botkwaliteit (sterkte).