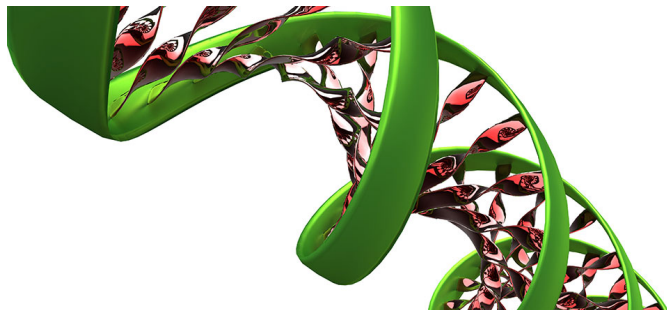


Z optymizmem w przyszłość



W sprawie refundacji jedyne, dostępne obecnie leku na NPC – Zaveski, nic się nie zmieniło. Zdaniem Ministerstwa Zdrowia sprawa jest zamknięta, a urzędnicy problemu nie widzą. My niestety nie znajdujemy wyjścia z tej sytuacji, bo ze złą wolą walczyć nie potrafimy.

Mimo wszystko z optymizmem patrzymy w przyszłość, a rok 2015 może okazać się wręcz przełomowy. W kilku miejscach na świecie prowadzi się bowiem szereg badań naukowych, mających na celu znalezienie nowego, bardziej skutecznego leczenia. Ostatnio pojawiła się nawet szansa, że badania takie mogą zostać przeprowadzone w naszym kraju. Poniżej podajemy trochę szczegółów na temat trzech najważniejszych z badanych obecnie substancji.

Cyclodextrin

W 2009 roku, dwaj laureaci nagrody Nobla: Michael S. Brown oraz Joseph L. Goldstein, pionierzy w dziedzinie badań nad metabolizmem cholesterolu, odkryli, że cyclodextrin bierze aktywny udział w usuwaniu cholesterolu z lizosomów u chorych z chorobą Niemann-Picka typu C (NPC).

Późniejsze badania potwierdziły, że (2-hydroxypropyl)- β -cyclodextrinu (HP β CD), substancja powszechnie stosowana jako

obojętny dodatek w niektórych lekach i produktach takich jak odświeżacze powietrza, może mieć niebagatelne znaczenie terapeutyczne i potencjalnie może być lekiem na NPC.

Po raz pierwszy, eksperymentalne leczenie cyclodextrinem zostało dopuszczone przez amerykańską FDA (Federal Drug Administration) już 17 maja 2010 roku. Od tamtego czasu bliźniaczki Addison i Cassidy Hempel oraz kilkanaścioro innych dzieci, głównie w Stanach Zjednoczonych oraz Hiszpanii, poddawanych jest tej obiecującej terapii.

23 stycznia 2013 roku rozpoczęły się oficjalne badania kliniczne HP β CD, mające na celu sprawdzenie skuteczności leczenia oraz docelowo zarejestrowania tego specyfiku jako leku stosowanego w chorobie Niemann-Picka typu C. 7 stycznia 2015 zarejestrowana została firma Vtesse Inc., która z budżetem 25 milionów dolarów zajmie się prowadzeniem fazy drugiej badań klinicznych.

Europejska Agencja Medycyny (EMA) pozytywnie zaopiniowała wniosek o uznanie Cyclodextrinu jako leku sierociego, jednak na chwilę obecną nie są prowadzone w Europie żadne testy kliniczne. Jedynie w Hiszpanii prowadzi się terapie eksperymentalne.

Więcej informacji na ten temat znaleźć można na anglojęzycznych stronach:

<http://fightnpc.com>

<http://www.nnpdf.org/Cyclodextrin.html>

<http://www.niemann-pick.org.uk>

<http://www.ema.europa.eu>

Arimocłomol

19 listopada 2014 roku, na wniosek duńskiej firmy Orphazyme ApS, Produkt leczniczy "Cytrynian arimokłomolu" decyzją Europejskiej Agencji ds. Produktów Leczniczych został

oznaczony przez Komisję Europejską jako sierocy produkt leczniczy dla wskazania: leczenie choroby Niemann-Picka typu C. Został on wpisany do wspólnotowego rejestru sierocych produktów leczniczych pod numerem EU/3/14/1376. Oznacza to, że producent może rozpocząć badania kliniczne tego specyfiku w Europie.

[Kliknij tutaj, aby zobaczyć treść decyzji Komisji Europejskiej](#)

13 stycznia 2015 roku podobną decyzję podjęła FDA zatwierdzając Arimoclomol do oznaczenia jako produkt sierocy i otwierając w ten sposób drogę do rozpoczęcia badań klinicznych w USA.

W założeniach Arimoclomol ma działać zupełnie inaczej niż Zavesca (miglustat). Substancja ma stymulować wytwarzanie protein (tzw. białek szoku cieplnego). Białka te mają natomiast stabilizować membrany między lizosomami i poprawić ich zdolność do funkcjonowania i rozbijania niektórych tłuszczów. Dlatego uważa się, że lek ten nie tylko powstrzyma rozwój choroby, ale zmniejszy jej symptomy. Jeśli te założenia się potwierdzą i testy kliniczne zakończą się sukcesem, to Arimoclomol ma szansę być pierwszym lekiem istotnie poprawiającym stan zdrowia chorych.

Obecnie firma Orphazyme poszukuje ośrodków medycznych i lekarzy również w Polsce, którzy chcieliby wziąć udział w planowanych na ten rok badaniach. Mamy nadzieję, że się uda i znajdą się specjaliści gotowi podjąć to, jakże ambitne zadanie.

Jeśli poziom ryzyka będzie odpowiednio niski, a Eliza spełniłaby kryteria to chcielibyśmy, aby zakwalifikowała się do grupy dzieci, które jako jedne z pierwszych na świecie przetestują działanie leku.

Więcej informacji na ten temat znaleźć można na anglojęzycznych stronach:

<http://www.orphazyme.com>
<http://www.niemann-pick.org.uk>
<http://www.nnpdf.org/Orphazyme.html>
<http://www.ema.europa.eu>

Vorinostat (HDACi)

Vorinostat, znany również pod nazwą Histone Deacetylase Inhibitor (HDACi), to kolejny kandydat na lek w chorobie NPC. W Maryland w USA, we wrześniu 2014 roku rozpoczęły się testy kliniczne na grupie dorosłych chorych.

HDACi jest substancją znaną w medycynie. Z wstępnych badań wynika, że oddziaływanie tej substancji na zmutowane komórki z NPC polega na ich oczyszczeniu z nadmiaru cholesterolu i innych tłuszczów. Naprawiany jest w ten sposób ogólny defekt metabolizmu cholesterolu. Jeśli to założenie zostanie potwierdzone w badaniach klinicznych, jest szansa na to, że lek będzie skuteczny i korzystnie wpłynie na stan zdrowia chorych z NPC.

Niestety wpływ HDACi na organizm dzieci nie został jeszcze przebadany i dlatego FDA zezwoliło wyłącznie na testy na grupie pacjentów powyżej 18 roku życia. W Europie specyfik ten nie jest obecnie badany ani stosowany w leczeniu eksperymentalnym.

Więcej informacji na ten temat znaleźć można na anglojęzycznych stronach:

<http://www.nnpdf.org/HDACi.html>
<http://www.niemann-pick.org.uk>
<http://www.parseghian.org>

Ilustracja pochodzi ze strony <http://www.orphazyme.com/>