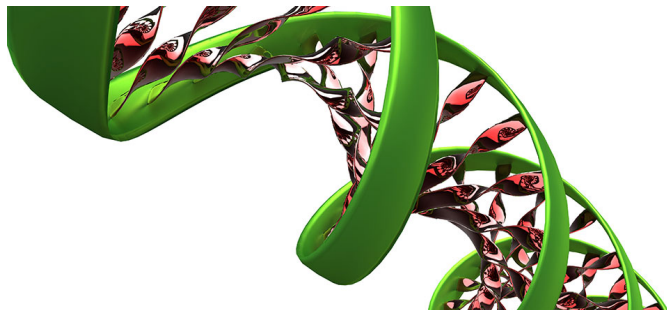


# Z optymizmem w przyszłość



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)- $\beta$ -cyclodextrinu (HP $\beta$ 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 $\beta$ 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 sierocego, 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/>*