Dzień Chorób Rzadkich – projekty, które mogą zmienić życie pacjentów ciepiących na najrzadsze schorzenia

28 lutego obchodzimy Dzień Chorób Rzadkich. To wyjątkowy obszar skupiający schorzenia o przewlekłym i ciężkim przebiegu, najczęściej uwarunkowane genetycznie. Ze względu na ich różnorodność wiedza na ich temat jest wciąż niska.

Pacjenci cierpiący na choroby rzadkie mają trudności z uzyskaniem właściwej diagnozy. Niejednokrotnie proces ten trwa latami. Niestety, większość chorób rzadkich pozostaje bez leczenia przyczynowego. Szasną na zmianę tego stanu są badania kliniczne. Przedstawiamy wybrane projekty badawcze, finansowane ze środków Agencji Badań Medycznych, które stanowią szanse na dostęp do innowacyjnego leczenia dla pacjentów cierpiących na najrzadsze schorzenia.

Nowatorska metoda leczenia miastenii z zastosowaniem kladrybiny

Miastenia gravis to choroba rzadka o podłożu autoimmunologicznym z grupy chorób nerwowo-mięśniowych polegająca na zaburzeniu transmisji nerwowo-mięśniowej. Szacuje się, że w Polsce jest około 10 tysięcy pacjentów z tym schorzeniem.

Najczęściej choroba zaczyna się od pojawienia się niedowładów mięśni w zakresie twarzy: opadania powiek, dwojenia w oczach, trudności w mówieniu i połykaniu. Później może dojść do uogólnienia choroby, gdzie zajęte są inne grupy mięśni, głównie kończyn i tułowia. Najbardziej niebezpieczne jest zajęcie mięśni oddechowych. Dochodzi wówczas do przełomów miastenicznych, co może doprowadzić do śmierci.

Leczenie objawowe lekami, które hamują aktywność enzymu rozkładającego acetylocholinę w synapsach ma na celu zwiększenie siły mięśni. Drugim równoległym postępowaniem jest osłabianie układu immunologicznego, aby nie atakował własnych struktur. Wśród różnych opcji terapeutycznych w pierwszej linii stosuje się sterydy. Niestety takie leczenie musi być prowadzone przewlekle, stąd liczne działania niepożądane.

Dotychczasowe metody leczenia miastenii są doraźne i nie nadają się do przewlekłej terapii. W związku z tym, konieczne jest poszukiwanie nowych leków. W innowacyjnym projekcie opracowanym w Uniwersytecie Medycznym w Lublinie, którego autorem jest prof. Konrad Rejdak, zastosowano kladrybinę w leczeniu chorych z miastenią gravis, jako oryginalną metodę terapeutyczną w skali światowej.

Kladrybina jest znana od około 30 lat. Powstała jako lek mający leczyć wybrane postaci białaczek, gdyż wybiorczo eliminuje limfocyty B i T. Kladrybina obecnie zarejestrowana jest do leczenia białaczek, ale również stwardnienia rozsianego.

Aktualnie trwa rekrutacja pacjentów do udziału w badaniu. Kontakt dla pacjentów:
Centrum Wsparcia Badań Klinicznych Uniwersytetu Medycznego w Lublinie: +48 81 448 53 70

Szansa na leczenie dla dzieci z padaczką lekooporną z glejakami o wysokim stopniu złośliwości

Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka", dzięki finansowaniu ze środków Agencji Badań Medycznych uruchomił badanie oceniające bezpieczeństwo i skuteczność rapamycyny w leczeniu rzadkich i ultrarzadkich chorób ośrodkowego układu nerwowego związanych z aktywacją szlaku mTOR u dzieci - *BraimTOR*. Badanie obejmuje dzieci z padaczką lekooporną oraz dzieci z glejakami o wysokim stopniu złośliwości.

Realizacja projektu ma celu wypracowanie najbardziej optymalnego leczenia dla grupy chorych, gdzie aktualny stan wiedzy medycznej nie oferuje żadnych rozwiązań lub są one mało skuteczne. W tym celu w zaplanowanym projekcie zastosowane zostaną innowacyjne rozwiązania z wykorzystaniem wysokoskalowych badań molekularnych wspartych rozwiązaniami opracowanymi z zakresu sztucznej inteligencji. Wypracowane w ten sposób rozwiązania przyczynią się do rozwoju nowoczesnych form terapii opartych, m. in. na terapii celowanej, a tym samym wpłyną na poprawę wyników leczenia dzieci z chorobami neurologicznymi i nowotworowymi.

Projekt BraimTOR to również propozycja innego niż dotychczas stosowanego podejścia do badań dotyczących chorób rzadkich. W badaniu punktem wyjścia jest nie tyle jednostka chorobowa, co wspólny defekt molekularny – w tym przypadku szerokie spektrum chorób neurologicznych, neuroonkologicznych zebrane zostało w jedną grupę, dla której wspólnym mianownikiem są defekty szlaku mTOR. Takie podejście umożliwia przeprowadzenie badania w szerszej grupie pacjentów, co często w przypadku chorób rzadkich jest dużym wyzwaniem. Jednocześnie daje to szansę większej grupie pacjentów na opracowanie nowych terapii.

Dzięki otrzymanemu finansowaniu z Agencji Badań Medycznych jesteśmy w stanie zaoferować dzieciom obciążonym chorobami onkologicznymi i neurologicznymi, badania na najwyższym poziomie medycznym, zapewniając dostęp do najnowocześniejszych technologii. Dzięki temu mamy możliwość opracowywania nowych algorytmów diagnostyczno-terapeutycznych, co z całą pewnością przyczyni się do dalszego rozwoju nowoczesnych form leczenia, a tym samym poprawy wyników leczenia u naszych pacjentów – podkreśla dr hab. n. med. Joanna Trubicka, Prof. IPCZD – Główny Badacz w projekcie.

Szansa na skuteczną terapię dla dzieci z ciężką postacią neurofibromatozy

Nerwiakowłókniakowatość typu 2. to ultrarzadka choroba pierwotnie nowotworowa i uwarunkowana genetycznie, ujawniająca się najczęściej u młodych osób dorosłych. Postać dziecięca tego schorzenia obarczona jest wieloma powikłaniami, rozwija się znacznie szybciej niż u dorosłych, odpowiada za ciężki przebieg i wybitne skrócenie okresu przeżycia oraz dotkliwą, złożoną niepełnosprawność. W chorobie dominują łagodne guzy wewnątrzczaszkowe, mózgowe oraz wewnątrzrdzeniowe, dla których do niedawna nie było leczenia. Do tego dochodzą także zlokalizowane w całym ciele guzy obwodowego układu nerwowego, w tym guzy nerwu przedsionkowo-ślimakowego, których nieuchronny rozwój powikłany jest głuchotą, dolegliwymi szumami usznymi, czy zaburzeniami równowagi. Ze względu na lokalizację, ucisk guza powoduje także niedowład nerwu twarzowego i

trójdzielnego, co dramatycznie nasila objawy, niepełnosprawność i cierpienie chorych.

Wobec braku możliwości zaoferowania skutecznej terapii redukującej lub przynajmniej powstrzymującej wzrost guzów, badacze z Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, pod kierownictwem dr. n. med. Marka Karwackiego opracowali badanie, które obejmie pacjentów w wieku 4-15 lat, z potwierdzoną nerwiakowłókniakowatością typu 2. Celem realizowanego badania klinicznego jest ocena skuteczności terapii kryzotynibem skutkująca przynajmniej zatrzymaniem dynamiki wzrostu guza lub wielu guzów zarówno centralnego, jak i obwodowego układu nerwowego.

dr n. med. Marek Karwacki o realizowanym badaniu klinicznym:

Zapobieganie progresji choroby u pacjentów z arytmogenną kardiomiopatią prawej komory

Arytmogenna kardiomiopatia prawej komory jest rzadką dziedziczną chorobą serca, której istotą jest stopniowe zastępowanie komórek mięśnia sercowego przez tkankę włóknistą i tłuszczową. W miarę postępu choroby, gdy tkanki włóknistej i tłuszczowej jest coraz więcej, serce kurczy się gorzej i poza zaburzeniami rytmu dochodzi do wystąpienia objawów niewydolności serca. Choroba najczęściej ujawnia się u młodych dorosłych, częściej u mężczyzn i osób uprawiających sport. Zwykle pierwszym objawem jest częstoskurcz komorowy, utrata przytomności lub nagłe zatrzymanie krążenia. Z czasem dochodzi do progresji choroby i ujawnienia się objawów niewydolności serca.

Badacze z Narodowego Instytutu Kardiologii Stefana kardynała Wyszyńskiego, pod kierownictwem prof. dr hab. n. med. Elżbiety Katarzyny Biernackiej proponują stosowanie u chorych z dobrą funkcją lewej komory leku Sakubitryl/walsartan, aby powstrzymać włóknienie w mięśniu zarówno prawej jak i lewej komory i spowolnić lub zatrzymać progresję uszkodzenia mięśnia sercowego.

Sakubitryl/walsartan jest stosunkowo nowym lekiem, stosowanym od kilku lat u chorych z niewydolnością serca z bardzo dobrym efektem. Jest to lek, który hamuje procesy włóknienia w obrębie mięśnia sercowego oraz działa antyarytmicznie poprzez wpływ na podłoże zaburzeń rytmu serca. Mimo, że jest już lekiem dobrze znanym, nie był dotychczas stosowany w leczeniu pacjentów z arytmogenną kardiomiopatią prawej komory.

Spodziewanym efektem badania jest wykazanie, że u pacjentów z arytmogenną kardiomiopatią prawej komory sakubitryl/walsartan zapobiega progresji choroby i powinien być stosowany jeszcze przed wystąpieniem objawów niewydolności lewej komory.

Prof. Elżbieta Katarzyna Biernacka o realizowanym badaniu:

Wpływ desmopresyny na liczbę powikłań krwotocznych po biopsji nerki

Istotna część kłębuszkowych zapaleń nerek to choroby rzadkie i ultrarzadkie, które mogą doprowadzić do niewydolności nerek, a także obarczone są dużą współchorobowością i śmiertelnością. W większości przypadków jedyną metodą rozpoznania pozostaje biopsja nerki.

Pomimo ogromnego postępu, badanie nadal jest obarczone ryzykiem powikłań, takich jak krwawienie (od nieistotnego klinicznie, aż po wymagającego usunięcia nerki czy w wyjątkowo rzadkich przypadkach nawet prowadzące do zgonu). Badacze z Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku, pod kierownictwem dr hab. n. med. Alicji Rydzewskiej-Rosołowskiej, zaprojektowali wieloośrodkowe badanie kliniczne, które ma ocenić skuteczność podawania desmopresyny w zapobieganiu powikłaniom krwotocznym po biopsji nerki.

Desmopresyna stosowana jest z powodzeniem u osób zakwalifikowanych do zabiegów operacyjnych, u których stwierdzono duże ryzyko krwawienia, a także u osób z zaburzeniami funkcji płytek spowodowanymi mocznicą (nasiloną niewydolnością nerek) – populacji, która może wymagać biopsji nerki w celu zdiagnozowania rzadkiego kłębuszkowego zapalenia nerek. Z uwagi na powyższe, desmopresyna, wydaje się lekiem, mogącym zmniejszać ryzyko krwawienia po biopsji nerki.

dr hab. n. med. Alicja Rydzewska-Rosołowska o realizowanym badaniu klinicznym:

Poprzedni Strona
Następny Strona