

Polska recepta na Sanfilippo

oprac. ak

2009-02-26, ostatnia aktualizacja 2009-02-25 19:40

W Gdańsku powstaje lek na nieuleczalną dotąd chorobę genetyczną. Czeka na niego kilka tysięcy osób na świecie



Fot. Renata Dabrowska / AG Prof. Grzegorz Węgrzyn ma 46 lat,

Alicja Katarzyńska: Nikt nie znalazł do tej pory leku na Sanfilippo. Panu się udało?

Prof. Grzegorz Węgrzyn*: Wyniki są bardzo obiecujące. Dziewczynka, która wiele lat leżała bez kontaktu, nie mogła wykonać żadnego ruchu, na nic nie reagowała, teraz uśmiecha się do rodziców, zaczyna sama jeść (do tej pory karmiono ją przez smoczek). To ogromny sukces, bo jeszcze nikomu nie udało się odwrócić spustoszeń w mózgu, które czyni sanfilippo.

Co to za choroba?

- Na razie jest wciąż wyrokiem śmierci. Urodzone z nią dzieci żyją po kilkanaście lat, można im tylko ulżyć w cierpieniu, a i to niewystarczająco. W ich komórkach nie rozkładają się pewne substancje, które powoli zatrują organizm.

Pana lek daje im jednak nadzieję?

- Rok temu rozpoczęliśmy badania na myszach, wstępne wyniki są bardzo dobre. Od roku prowadzimy też pierwszą fazę badań

klinicznych, w których sprawdza się, czy lek w ogóle działa, czy nie ma skutków ubocznych. Dziesięciu pacjentów rozsianych po całej Polsce przyjmuje lek od kilku miesięcy - poprawiły się im wszystkie parametry, łącznie z funkcjonowaniem mózgu. W marcu zaczniemy ostatnią fazę badań klinicznych z tzw. podwójną ślepą próbą. Pacjentów podzielimy na dwie grupy - jedni dostaną lek, inni placebo. Chorzy nie będą wiedzieć, co dostają, a lekarze, co podają. Jeśli u pacjentów, którzy dostaną lek, zauważymy poprawę, to znaczy, że on działa i mamy otwartą drogę do jego rejestracji.

Dlaczego zajął się pan akurat Sanfilippo?

- Siedem lat temu okazało się, że moja córka jest chora na podobną chorobę - MPS I (Mukopolisacharydozę typu pierwszego). Przejrzałem wszystkie dostępne opracowania medyczne na ten temat. Odkryłem, że grupa naukowców właśnie kończy opracowanie leku - od kilku lat moje dziecko go przyjmuje i jest poprawa. Chodzi do szkoły (do klasy integracyjnej), radzi sobie dobrze. A ja, mając już sporą wiedzę na ten temat, postanowiłem zająć się tą odmianą MPS, na którą wciąż nie było leku - właśnie Sanfilippo.

Jak się szuka leku?

- Zaczęliśmy w 2004 r. Wiedzieliśmy, że w organizmie chorego degradacji nie ulega pewien związek - siarczan heparanu. Rozważaliśmy dwie możliwości. Po pierwsze, dostarczyć choremu enzym, który rozłoży tę substancję. Tylko jak? Można podać go dożylnie, ale jak się poda w ten sposób, to enzym dotrze z krwią wszędzie oprócz centralnego układu nerwowego, bo tam działa bariera, która chroni mózg przed wszelkiego rodzaju infekcjami. A w chorobie Sanfilippo trzeba leczyć mózg. Trzeba więc było rozważyć inne podejście.

Jakie?

- Znaleźć sposób na obniżenie wydajności syntezy siarczanu heparanu. Żeby był on produkowany w komórkach znacznie, znacznie wolniej i nie odkładał się tam tak szybko i w tak dużych ilościach. Okazało się, że pożądane działanie ma genisteina, która występuje np. w soi. To były lata badań, prób, niepowodzeń. Kiedy dwa lata temu zaczęliśmy podawać genisteinę myszom chorym na sanfilippo, okazało się, że preparat działa.

Udało wam się znaleźć firmę, która finansuje badania i będzie produkować lek?

- Nasze prace są znane na świecie, na wyniki naszych badań klinicznych czeka wiele ośrodków. Dlatego, choć badania kliniczne są bardzo drogie, udało nam się namówić na ich

współfinansowanie ośrodek akademicki w Holandii. Dostaliśmy też pieniądze z Unii Europejskiej i Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego. Znaleźliśmy niewielką polską firmę, która dostarcza preparat na nasze potrzeby.

A produkcja leku? Będzie trudno znaleźć firmę, która się na to zdecyduje. To niezbyt opłacalne. Teoretycznie powinien to być drogi lek, bo jak pacjentów jest mało, firma musi zarobić na cenie, a nie masowej sprzedaży. Przeszkodą jest to, że genisteina jest substancją naturalną, a więc nie można jej opatentować i czerpać z tego zysków. Ale z drugiej strony to może sprawić, że cena leku nie będzie aż tak wysoka.

Chcemy doskonalić obecną metodę leczenia choroby, próbować innych związków niż genisteina. Może okazać się bardziej efektywne? Poza tym na terapię czekają kolejne typy MPS, a także pokrewne choroby, które może uda się leczyć w podobny sposób, więc chorych, potencjalnych klientów, będzie znacznie więcej. I to jest szansa na to, by producenci się zainteresowali. Myślę, że nasz lek pod koniec 2010 r. powinien już wejść na rynek. W przypadku leków sierocych (których nikt nie chce produkować) rejestracja jest szybka, trwa tylko pół roku.

Rozmawiała Alicja Katarzyńska

*Prof. Grzegorz Węgrzyn ma 46 lat, urodził się w Gdańsku. Tam w 1987 r. rozpoczął pracę w Katedrze Biologii Molekularnej Uniwersytetu Gdańskiego. W wieku 35 lat otrzymał tytuł profesora, wciąż należy do najmłodszych profesorów w Polsce. Jest prorektorem ds. nauki UG, do ubiegłego roku przewodniczył Polskiemu Towarzystwu Genetycznemu.

Choroba Sanfilippo

Nazwa pochodzi od dr. Sylvestra Sanfilippo z [USA](#), który w 1963 r. opisał ją jako pierwszy (zwana jest też mukopolisacharydozą typu trzeciego). Występuje raz na 40-100 tys. urodzeń. Organizm chorego nie produkuje enzymu odpowiedzialnego za przemianę specyficznych cukrów złożonych (glikozoaminoglikanów, jednym z nich jest siarczan heparanu), co prowadzi do odkładania się ich w tkance łącznej i stopniowego niszczenia narządów. Tuż po urodzeniu dziecka nie ma żadnych objawów. Dopiero po upływie kilkunastu miesięcy do kilku lat następuje regres umysłowy połączony z hiperaktywnością. Dziecko zaczyna zachowywać się agresywnie, prawie w ogóle nie śpi, przestaje komunikować potrzeby fizjologiczne, mówić i reagować. W trzeciej fazie choroby sygnały z mózgu nie docierają do organów, chory przestaje oddychać i umiera.

Źródło: Gazeta Wyborcza

Więcej...

http://wyborcza.pl/1,75476,6319666,Polska_recepta_na_sanfilippo.html#ixzz1aOU06kD6