

Klinika Chorób Metabolicznych Centrum Zdrowia Dziecka jako jedna z czterech w całej Europie brała udział w badaniach nowego leku, który zapowiada przełom w leczeniu rzadkiej, dotąd nieuleczalnej choroby Pompego.

27 stycznia firma Genzyme poinformowała, że Komisja ds. Ludzkich Produktów Medycznych (CHMP) Europejskiej Agencji Medycznej pozytywnie zaopiniowała wprowadzenie na rynek jej nowego leku Myozyme. Ostateczna decyzja Komisji Europejskiej ma zapaść w ciągu trzech miesięcy.

Opinia CHMP została wydana głównie na podstawie pozytywnych danych uzyskanych w badaniach klinicznych nad niemowlęcą postacią choroby Pompego. Producent preparatu Myozyme rozpoczął już badania kliniczne nad postacią młodzieńczo-dorosłą tej choroby, w których aktualnie uczestniczy ponad 200 pacjentów z 20 krajów. Wyniki tych badań spodziewane są w przyszłym roku.

Choroba Pompego występuje rzadko, dotyczy mniej niż 10 tys. osób na świecie. Jest to schorzenie progresywne o podłożu genetycznym, polegające na deficycie w lizosomach enzymu alfa-glukozydazy (GAA), odpowiedzialnego za rozkład glikogenu. Nagromadzenie glikogenu uniemożliwia normalne funkcjonowanie komórek różnych tkanek, zwłaszcza mięśni obwodowych i mięśnia sercowego. Rokowania w chorobie Pompego są niepomyślne - w postaci niemowlęcej, rozwijającej się w ciągu kilku pierwszych miesięcy życia, pojawiają się objawy wiotkości mięśniowej, której towarzyszy także kardiomiopatia ze wszystkimi tego konsekwencjami, najczęściej śmiertelnymi. Większość chorych niemowląt umiera przed pierwszą rocznicą urodzin. W postaci młodzieńczej lub dorosłej dochodzi przede wszystkim do zaburzeń funkcji mięśni obwodowych; szczególnie dotknięte są mięśnie oddechowe, doprowadzając do niemożności samodzielnego oddychania i konieczności stałego używania respiratora.

Choroba Pompego należy do rodziny chorób lizosomalnych. Trzy z nich - chorobę Gauchera, Fabry'ego i mukopolisacharydozę typu I - można leczyć substytucyjnie podając brakujący enzym. "W chorobie Gauchera efekt kliniczny po podawaniu enzymu okazał się doskonały i to zainspirowało naukowców do zastosowania tej samej metody w leczeniu innych chorób z tej rodziny" - mówi prof. Anna Tyłki-Szymańska z Kliniki Chorób Metabolicznych Centrum Zdrowia Dziecka.

Z badaniem klinicznym choroby Pompego (zarówno postaci młodzieńczej, jak i u dorosłych) problem polega przede wszystkim na dobraniu znamiennej statystycznie grupy pacjentów. "Dodatkowa trudność polega na tym, że choroby metaboliczne charakteryzują się ogromnym zróżnicowaniem obrazu klinicznego - ich dynamika jest różna w różnym okresie życia. Zmienność obrazu klinicznego sprawia, że nie można powiedzieć, czy poprawa następuje na skutek leczenia, czy właśnie choroba weszła w okres plateau - mówi prof. A. Tyłki-Szymańska. - Choroba Pompego jest chorobą rzadką, ale również i rzadko rozpoznawaną. Pod opieką naszego oddziału pozostaje obecnie zaledwie ośmiu chorych".

W czerwcu 2004 roku cztery renomowane ośrodki w Europie - Cambridge, Wiedeń, Moguncja i Warszawa - dostały możliwość przedrejestracyjnego zastosowania tego leku u jednego pacjenta z młodzieńczą lub dorosłą postacią choroby Pompego, pozostających przez całą dobę na oddechu wspomaganym. "Nasza pacjentka, 19-letnia dziewczyna, była na oddechu wspomaganym przez 24 godziny na dobę od 16 roku życia. Była niezdolna do absolutnie żadnego ruchu. Nie była w stanie utrzymać łyżki czy długopisu, nie mogła nawet samodzielnie utrzymać głowy" - mówi prof. A. Tyłki-Szymańska. Jednocześnie z podawaniem leku, z inicjatywy rodziców rozpoczęto bardzo intensywną rehabilitację pacjentki. Kiedy po roku odbyło się spotkanie lekarzy z czterech ośrodków biorących udział w badaniu, polscy lekarze mogli pokazać chorą, która zrobiła niesamowite postępy: przez 30 minut była w stanie utrzymać samą głowę, podpisać się, kolorować obrazki - to zresztą bardzo zdolna osoba, już wcześniej w specjalnym trybie zdała maturę. Ale to nie wszystko - na skutek zastosowanej terapii pacjentka może być na chwilę odłączana od respiratora.

"Nasza pacjentka stała się główną bohaterką spotkania, pozostali pacjenci byli w o wiele gorszej formie, może też dlatego, że nie mieli tak efektywnego programu rehabilitacji ruchowej - opowiada prof. A. Tyłki-Szymańska. - Jesteśmy bardzo dumni, że nasz udział był tak znaczący, udało nam się dodatkowo uzyskać lek w takim samym trybie dla dwóch innych pacjentów".

Monika Wysocka, Marta Koton-Czarnecka - Puls Medycyny