



rganizácia
muskulárnych
dystrofií
v SR

modré stránky

Výskum Starostlivosť Rehabilitácia

OBSAH

■ Úvod:

■ Zaujímavé:

Preklad magazínu špeciálne zameraného na krajiny strednej a východnej Európy, ktorý vychádza v rámci európskeho projektu TREAT – NMD, číslo **jeseň/2009**

Milí čitatelia,

V treťom vydaní Modrých stránok prinášame preklad obežníka, ktorý prináša informácie z oblasti nervovosvalových ochorení. Obežník – magazín je vydávaný v rámci európskeho projektu s názvom TREAT – NMD, ktorý financuje Európska komisia a ktorý vedie Univerzita v Newcastle vo Veľkej Británii.

Informačné listy o nervovosvalových ochoreniach

3/2010

Nájdete tam informácie, ktoré sú síce odborné, ale práve magazín sa ich snaží prístupnou formou sprostredkovať nám – ľuďom s nervovosvalovým ochorením a našim rodinám ako aj laikom.

Modré stránky budeme distribuovať bezplatne spolu s každým vydaním Ozveny počas r. 2010.

Ako napovedá podnadpis, nájdete tu články z výskumu, poznatky o lekárskej starostlivosti, správy o štandardoch starostlivosti o niektoré špecifické typy svalových ochorení a rôzne iné informácie napríklad z rehabilitácie či predpisovania pomôcok. Prinášať budeme aj kontakty na špecialistov. Pôjde o preklady zo zahraničných zdrojov. Neostane len pri

nich – v prvom vydaní Modrých stránok sme uverejnili autorské príspevky renomovaných detských špecialistov zo Slovenska.

K spusteniu tohto pilotného projektu nás viedol fakt, že vývoj vo výskume a medicínske poznatky v oblasti progresívnych svalových ochorení napredujú míľovými krokmi, čo sa odráža v zvýšenej kvalite a komforte života ľudí so svalovými ochoreniami.

Šírenie informácií, vzdelávanie tak smerom k ľuďom so svalovým ochorením a ich rodinám ako aj smerom k odbornej obci považujeme za veľmi dôležité. Informovaný pacient je totižto ten najlepší pacient. Predovšetkým by sme však radi takto prispeli k tomu, aby sa aj na Slovensku kvalita života detí a dospelých so svalovou dystrofiou či iným svalovým ochorením zvyšovala.

Mária Duračinská
za Organizáciu muskulárnych
dystrofikov v SR

TREAT-NMD

Neuromuscular Network

November/jeseň 2009

Druhé vydanie pre strednú a východnú Európu

V rukách držíte druhé vydanie špeciálneho obežníka. Táto edícia slúži ako zdroj informácií pre pacientske organizácie a pacientske skupiny v strednej a východnej Európe. Niektorí z Vás už TREAT-NMD nejaký čas poznajú, niektorí ste sa k našej sieti pridali len nedávno.

TREAT-NMD je sieť určená pre ľudí s nervovo-svalovými ochoreniami a pre odborníkov pracujúcich v tejto oblasti. Jej cieľom je podporovať napredovanie v oblasti diagnostiky a starostlivosti a vyvíjať nové liečebné postupy výhodné a prospešné pre pacientov a ich rodiny. Za týmto účelom spolupracuje TREAT-

Modré stránky

– informačné listy o nervovosvalových ochoreniach

V r. 2010 vyjde štyrikrát.

Vydáva: **Organizácia muskulárnych dystrofikov v SR**

Vrútocká 8, 821 04 Bratislava

Tel: 02/ 43 41 16 86, e –mail: omd@omdvrs.sk. www.omdvrs.sk

Grafická úprava: Veronika Melicherová

Tlač: fi CopyOffice

Distribúcia: fi ARES spolu s časopisom Ozvena

Postrehy a námety posielajte: duracinska@omdvrs.sk

Modré stránky ani žiadna ich časť nesmie byť použitá a zverejnená bez predchádzajúceho písomného súhlasu vydavateľa a uvedenia zdroja.

NMD veľmi úzko s vedcami, odborníkmi na zdravotnú starostlivosť, farmaceutickým priemyslom a patientskymi organizáciami po celom svete. TREAT-NMD disponuje projektmi, o ktorých by pacienti, patientske organizácie, lekári, výskumníci a farmaceutický priemysel mali byť informovaní. Tieto projekty sú dôležitým nástrojom na urýchlenie vynájdenia nových liečebných postupov pre nervovo-svalové ochorenia. Aby sme dosiahli náš spoločný cieľ, a aby tieto projekty pracovali optimálnym spôsobom, potrebujeme vašu podporu. Môžete sa aktívne zapájať a informovať o nás a našich projektoch aj lekárov a výskumníkov vo svojej krajine.

Obsah:

- 3 ■ Informácie o obežníku
- 3 ■ Konferencie
- 4 ■ Tréningové stretnutie správcov databáz
- 7 ■ Správa zo spoločného workshopu TREAT-NMD a nadácie Marigold Foundation
- 9 ■ Správa z tréningového kurzu TREAT-NMD
- 10 ■ Novinky
- 15 ■ Vaša podpora je nevyhnutná!
- 16 ■ Pošlite nám novinky z vašej krajiny a vaše názory

Informácie o obežníku

Toto je špeciálna edícia obežníka, určená pre všetky patientske organizácie a skupiny v strednej a východnej Európe. Predchádzajúce vydania nášho pravidelného

obežníka sú dostupné na našej internetovej stránke. Ak máte záujem obežník priamo odoberať, navštívte prosím našu internetovú stránku www.treat-nmd.eu, kde môžete nájsť prihlasovací formulár (v spodnej časti hneď na titulnej stránke). Ten istý formulár môžete použiť aj v prípade, že si už viac nepravate dostávať tento obežník.

KONFERENCIE



Spoločná medzinárodná konferencia TREAT-NMD a NIH (National Institute of Health), 17. až 19. novembra 2009, Brusel, Belgicko

Radi by sme Vás upozornili na možnosť registrácie na spoločnú medzinárodnú konferenciu TREAT-NMD a Národného inštitútu pre zdravie (NIH; National Institute of Health) na tému, Odstraňovanie bariér – translačná medicína pri dedičných nervovo-svalových ochoreniach.

TREAT-NMD plánuje svoju prvú medzinárodnú konferenciu v Bruseli, v spolupráci s Americkým Národným inštitútom pre zdravie. Cieľom stretnutia je podeliť sa o informácie súvisiace s pokrokom na poli translačnej medicíny pri dedičných nervovo-svalových ochoreniach a stanovenie ďalších bodov pre budúcu vzájomnú spoluprácu. Konferencia bude stavať na výsledkoch spolupráce TREAT-NMD a NIH. Bude to

značne intenzívne stretnutie s jasným zameraním na kľúčové problémy okolo prípravy skúšok v oblasti nervovo-svalových ochorení. Konferencia sa bude konať v hoteli Crowne Plaza v Bruseli, v Belgicku. Pre viac informácií pozri na: www.treatnmdconference2009.eu

Maryze Schoneveld van der Lindeová Vám poslala list buď prostredníctvom e-mailu alebo poštovej služby s otázkou, či máte nejaké otázky v súvislosti s diskutovanými témami, ktoré by mali byť na konferencii zodpovedané.

Medzi tieto oblasti patrí:

- Ciele a identifikácia správnych kandidátov
- Vyhodnocovanie pomocou zvieracích modelov
- Vývoj nových liečebných postupov zameraných na konkrétne ochorenie a výzvy súvisiace so systémovým podávaním liečebných látok
- Čo sme sa naučili pri vývoji databáz?
- Klinické výstupné kritériá
- Dlhodobá liečba a kombinovaná liečba; učenie sa z ukončených skúšok na dokazovanie fungovania použitého princípu liečby
- Klinické skúšky pri nervovo-svalových ochoreniach a realita
- Mylné názory v liečbe a etické otázky

Ak ste jej neposlali svoje otázky, môžete ich položiť aj priamo. Môžete tak spraviť veľmi jednoducho prostredníctvom nasledujúceho odkazu:

www.treat-nmdconference2009.eu/Conferenceprogramme/SubmityourQuestion/tabid/745/Default.aspx alebo na e-mailovú adresu Maryze Schoneveldovej van der Lindeovej: schoneveldvanderlinde@enmc.org.

TRÉNINGOVÉ STRETNUTIE

SPRÁVCOV DATABÁZ

Tretie tréningové stretnutie nám ukázalo, že patientske registre TREAT-NMD stále naberajú na intenzite!

Viac ako 90 účastníkov z 23 krajín sa zúčastnilo tretieho ročného tréningového stretnutia správcov patientskych databáz, ktoré sa konalo od 7. do 9. septembra v meste Montpellier vo Francúzsku. Vyše 30 krajín z celého sveta je dnes súčasťou globálnej iniciatívy TREAT-NMD pri vytváraní databáz o pacientoch s Duchenneovou muskulárnou dystrofiou (DMD) a spinálnou muskulárnou atrofiou (SMA) a majú národné registre už buď vytvorené a zapisujú do nich aj pacientov, alebo na tvorbe podobných databáz iba pracujú. Účastníci stretnutia získali zručnosti v tom, ako správne popisovať genetické ochorenie a diskutovali o jednotlivých údajových registroch. Stretnutia sa zúčastnili aj zástupcovia Globálnej dohľadacej komisie nad databázami, čo je orgán, zodpovedný za etické otázky súvisiace s registrami. Zúčastnili sa diskusie o tom,

akým spôsobom sú pacienti prostredníctvom týchto registrov vyberaní do rôznych prebiehajúcich skúšok.

Registre s pacientmi s DMD a SMA: pokračujúca globalizácia

Pacientske databázy TREAT-NMD boli vytvorené hlavne s ohľadom na v budúcnosti realizované skúšky a liečebné postupy. Celosvetové registre DMD a SMA sú považované za hlavný prostriedok na nábor dobrovoľníkov s týmito ochoreniami na medzinárodnej úrovni a pre plánovanie skúšok a za týmto účelom sú už používané aj zo strany farmaceutických spoločností. Pracujú na princípe viacerých národných systémov, ktoré sú zdrojom pre jedinú medzinárodnú databázu. Všetky národné registre zbierajú rovnaké, medzinárodne dohodnuté údaje, ktoré zahŕňajú kľúčové informácie uľahčujúce prípravu skúšok a umožňujúce nábor pacientov. Existujú veľmi jasné etické princípy účasti pacientov v projektoch, pričom mnoho registrov prevádzkujú samotné pacientske organizácie a všetky registre poskytujú informácie späť aj pacientom. Ide o novinky a informácie týkajúce sa ich zdravotnej diagnózy, ako aj o informácie o potenciálnych skúškach a o novej liečbe.

„Sme nadšení z toho, koľko krajín je dnes súčasťou tejto celosvetovej iniciatívy,“ povedal Hanns Lochmuller, vedúci pracovník zodpovedný v TREAT-NMD

za databázy. „Je to skutočné ocenenie tvrdej práce našich kolegov po celom svete – pacientov aj špecialistov a sme im všetkým ohromne vďační za ich podporu. Každý jeden účastník tréningu mal možnosť pocítiť skutočnú „silu“ tejto iniciatívy a mohol sa cítiť časťou celosvetovej siete.“

„Hlavnou príčinou vedenia registrov je pomáhať pacientom, aby sa mohli zúčastniť náboru pre potreby rôznych skúšok pre vývoj nových liečebných postupov. Pacienti samotní to chcú, nakoľko vedia, že farmaceutické spoločnosti za nami kvôli týmto údajom chodia,“ doplnil koordinátor celosvetového registra Christophe Beroud. „Ale rovnako dôležité je byť schopný informovať pacientov po celom svete o dôležitých nových krokoch súvisiacich s ich zdravotným stavom a pomôcť im pri vnímaní pocitu, že aj oni majú k výskumníckej komunite pomerne blízko. Tento tréning ukázal, že tieto ciele sa stávajú skutočnosťou.“

Kompletný zoznam všetkých národných databáz DMD a SMA je na stránke www.treat-nmd.eu/nationalregistries.

Databázy iných ochorení: rozširovanie iniciatívy

Po prvýkrát boli prítomní aj zástupcovia zostavovateľov registrov iných nervovo-svalových ochorení. Účastníci mohli počuť o plánoch na vytvorenie medzinárodného registra pacientov

s myotonickou dystrofiou typu 1 (DM1). Neďávno bol spustený register pre kongenitálnu muskulárnu dystrofiu, očakáva sa spustenie registra pacientov s mutáciami FKRP¹ (LGMD21 a MDC1C) a iné (viď prehľad krajín zúčastnených v projekte databáz DMD a SMA nižšie; je vidno, že východná Európa vykazuje značnú aktivitu). Všetky tieto registre majú rovnaké ciele – lokalizovať pacientov pre prípravu budúcich skúšok a poskytovať spätnú väzbu a pocit spolupatričnosti pacientom postihnutým týmito ochoreniami.

DMD a SMA

Ako bolo popísané na predchádzajúcej strane, ide o vlajkové lode medzi databázami TREAT-NMD. Viac informácií na:

www.treat-nmd.eu/nationalregistries.

Myotonická dystrofia typu 1 (DM1)

Medzinárodný register DM1 na princípe modelu registra DMD a SMA (národné registre prispievajúce do celosvetového registra) je pripravený na spustenie v lete 2010. Jestvujúce národné registre v súčasnosti implementujú tieto princípy do svojich systémov. Viac informácií na www.treat-nmd.eu/DM1registry.

Mutácie FKRP

Tento register zbiera údaje o pacientoch s mutáciami FKRP (najčastejšie sú to LGMD21 ale aj MDC1C, Walker-Warburgov syndróm a ochorenie Muscle-Eye-Brain disease). Keďže tieto mutácie sú zriedkavejším ochorením ako DMD a SMA, ide o jediný medzinárodný register pre

Country	SMA	DMD
Argentína	●	●
Austrália	●	●
Bielorusko	●	●
Belgicko	●	●
Brazília	●	●
Bulharsko	●	●
Česká republika	●	●
Dánsko	●	●
Estónsko	●	●
Fínsko	●	●
Francúzsko	●	●
Holandsko	●	●
India		●
Japonsko		●
Kanada	●	●
Macedónsko	●	●
Maďarsko	●	●
Mexiko		●
Nemecko	●	●
Nový Zéland	●	●
Poľsko	●	●
Portugalsko		●
Rumunsko		●
Rusko	●	●
Srbsko		●
Španielsko	●	●
Švédsko		●
Švajčiarsko	●	●
Taliansko	●	●
Turecko	●	●
UK	●	●
Ukrajina	●	●
USA	●	●

1 Pozn. prekladu: FKRP - Fukutin-related protein – proteín súvisiaci Fukuyamovou muskulárnou dystrofiou, čo je typ kongenitálnej muskulárnej dystrofie

všetkých pacientov po celom svete a zahŕňa pacientov, ktorí sa ohlásili sami a tých, ktorých nahlásili lekári. Viac informácií na:

www.FKRP-registry.org

Medzinárodný register kongenitálnej muskulárnej dystrofie

TREAT-NMD spolupracovala s pacient-skou organizáciou „Cure CMD“ s cieľom podporiť vznik medzinárodného registra pacientov s akoukoľvek formou kongenitálnej muskulárnej dystrofie. Viac informácií na www.cmdir.org

Myotubulárna/centronukleárna myopatia

Pacientska organizácia „Myothubular Trust“, s podporou TREAT-NMD, zakladá vo Veľkej Británii Európsky register pacientov s myotubulárnou myopatiou. Systém je prepojený aj na Americké plány v rovnakej oblasti tak, aby bol zabezpečený koordinovaný medzinárodný postup. Viac informácií na:

www.myotubulartrust.com/research_patientregistry.htm

SPRÁVA ZO SPOLOČNÉHO WORKSHOPU TREAT-NMD A NADÁCIE MARIGOLD FOUNDATION

Spoločný workshop TREAT-NMD a Marigold Foundation položil základy pre medzinárodný register pacientov s myotonickou dystrofiou

Workshop s názvom „Pacientské registre a pripravenosť skúšok pri myotonickkej dystrofii (DM)“, podporovaný TREAT-NMD a Marigold Foundation (Kanada), sa konal od 12. do 14. júna 2009 v Nardene, v Holandsku. 26 účastníkov reprezentovalo 8 krajín a pokrývalo široký rozsah profesií na poli myotonickkej dystrofie: vedcov, lekárov, zástupcov pacientskych organizácií a farmaceutického priemyslu.

Pred niekoľkými rokmi sa stávalo stále potrebné zbierať údaje o pacientoch jednotným spôsobom a súčasne v niekoľkých krajinách. Platí to predovšetkým pre vzácne ochorenia, kedy je lokalizovanie pacientov vhodných na konkrétny typ liečby alebo na konkrétnu skúšku najväčším problémom. Prvý deň workshopu bol preto určený na hľadanie konsenzu pre stanovenie základného rozsahu údajov pre medzinárodný register TREAT-NMD s pacientmi

s myotonickou dystrofiou. Prezentácie o prebiehajúcich zberoch údajov o pacientoch, ktoré prebiehajú po celom svete v rôznych inštitúciách, sa striedali s pohľadom zástupcov farmaceutického priemyslu a patientskych organizácií na problematiku možných výstupov, ktoré očakávajú z tejto aktivity. Zástupcovia farmaceutických firiem zdôraznili význam medzinárodného prístupu, ktorý im umožňuje rýchly prístup k pacientom vhodným na ich skúšky a tiež im umožňuje posudzovať realizovateľnosť výskumu/skúšok s podstatne menším úsilím ako v minulosti. Zástupcovia pacientov boli nadšení z toho, že registre by mali umožňovať dvojcestnú komunikáciu. Pacienti by jednak mali mať svoje slovo pri ich tvorbe a tieto registre by mali zároveň poskytovať nepretržitú spätnú väzbu a pôsobiť ako zdroj relevantných informácií späť pacientom a ich rodinám.

Bolo preukázané, že v rámci samostatných iniciatív po celom svete bol už úspešne vyzbieraný významný objem dát. Mnoho z týchto iniciatív je aktívnych už niekoľko rokov a preto dokázali vytvoriť hodnotnú databázu o závažnosti a progresii ochorenia založenú na dlhodobých údajoch. Hlavná diskusia sa zamerala na potrebu byť dynamickou databázou s cieľom maximalizovať počet zapísaných pacientov a minimalizovať zaťaženie zainteresovaných lekárov. Bolo dohodnuté, že povinné parametre registra by zahŕňali osobné údaje o pacientovi, genetickú mutáciu

a popis motorických funkcií, zatiaľ čo „vysoko odporúčanými“ položkami by boli napr. širší popis ochorenia, vrátane opakovacieho faktora a myotónie, plus otázky týkajúce sa srdcového a respiračného systému, otázky zažívania (GI; gastrointestinal) a centrálného nervového systému (CNS; Central nervous system) a vek nábehu ochorenia. V súlade s hlavným prístupom TREAT-NMD by mal medzinárodný register spĺňať právne a etické princípy stanovené v charte registra, vrátane dohľadu nad pacientom, informovaného súhlasu pacienta, pravidelných ročných aktualizácií genetických údajov a ich spravovania. Po dosiahnutí konsenzu o medzinárodnom registri sa workshop zameril na výstupné kritériá pre myotonickú dystrofiu. Účastníci hovorili o rôznych kritériách používaných v jestvujúcich štúdiách, počnúc myometriou cez meranie srdcovej činnosti končiac kongitívnym zhodnotením. Dosiahol sa všeobecný konsenzus o tom, že kvôli multi-systémovej povahe ochorenia, relatívnemu nedostatku údajov o progresii ochorenia a nízke mu počtu predchádzajúcich skúšok pri myotonickkej dystrofii, stále existuje potreba ďalšej intenzívnej práce v tejto oblasti s cieľom zostaviť spoľahlivé, štandardizované a overené výstupné kritériá, ktoré budú akceptované dotknutými regulátormi. Taktiež nastala zhoda v tom, že by malo byť vykonaných viac štúdií prirodzeného priebehu ochorenia, aby sa získali informácie o jeho progresii. Register TREAT-NMD

SPRÁVA Z TRÉNINGOVÉHO

KURZU TREAT-NMD



Tréningový kurz TREAT -NMD:, Horúce témy v oblasti muskulárnej dystrofie a SMA – príprava na klinické skúšky'

s výstupnými kritériami bol prezentovaný ako nástroj pre systemizáciu použitia a dostupnosti výstupných kritérií, a tiež ako zdroj informácií pre všetkých výskumníkov, ktorí tak môžu získať rýchly prístup k informáciám o vhodných kritériách.

Aby bolo možné preniesť vzrušujúce poznatky zo štúdií na zvieratách do liečebných postupov pre pacientov s myotonickou dystrofiou, budú musieť byť v najbližších rokoch vykonané veľmi dobre navrhnuté klinické skúšky. TREAT-NMD bude partnerom pre patientske organizácie zamerané na myotonickú dystrofiu s cieľom vytvoriť zodpovedajúce podmienky pre takéto skúšky. Bola dosiahnutá a prezentovaná dohoda na založenie medzinárodného patientskeho registra TREAT-NMD pre myotonickú dystrofiu, založeného na koordinovanej spolupráci existujúcich a nových národných patientskych registrov. Výskumníci a lekári z Poľska (už zapojení do registra DMD a SMA) majú záujem zapojiť sa aj do tejto iniciatívy pre myotonickú dystrofiu. TREAT-NMD sa snaží podporovať aj iné východoeurópske krajiny, aby sa zapojili do tejto iniciatívy. Výstupy z workshopu boli prezentované na konferencii IDMC-7 vo Wurzburgu, v Nemecku a boli publikované v Neuromuscular Disorders (pozri www.treat-nmd.eu/userfiles/file/general/DM1_patient_registries_workshop_report.pdf).

TREAT-NMD zorganizovala v spolupráci s Klinikou neurológie a psychiatrie pre deti a mládež, Lekárskej fakulty Univerzity v Belehrade v Srbsku (Clinic for Neurology and Psychiatry for Children and Youth, Medical Faculty, University of Belgrade) tréningový kurz s názvom „Horúce témy v oblasti muskulárnej dystrofie a SMA – príprava na klinické skúšky“. Stretnutie sa konalo 17. septembra 2009 na Klinike neurológie a psychiatrie pre deti a mládež v Belehrade.

Dôvodom organizovania stretnutia na miestach, kde prebieha výskum a liečba je ponúknuť širokej verejnosti v regióne východnej Európy príležitosť zúčastniť sa týchto kurzov za účasti odborníkov na SMA a/alebo DMD, a to za minimálne náklady. Experti cestujú do východnej Európy preto, aby sa stretli s čo možno najväčším počtom zástupcov z krajín východnej Európy so záujmom o nervovo-svalové ochorenia. Tento vzorec opäť potvrdil svoju efektivitu, nakoľko publikum - dospelí, pediatri-neurológovia a genetici – tvorilo

34 účastníkov z piatich krajín tohto regiónu (Chorvátsko, Rumunsko, Srbsko, Slovinsko a Turecko).

Účastníci sa aktívne zapájali do diskusie, zdôraznili svoj záujem na väčšej spolupráci v rámci ich krajín s cieľom zdieľať tak diagnostické nástroje a skúsenosti pri usmerňovaní pacientov.

Tréning pozostával z jednotlivých lekcií, po ktorých nasledovala diskusia. Dopoludňajšia časť bola venovaná klinickému zvládaniu svalových dystrofií a SMA a najnovším štúdiám v tejto oblasti („Standards diagnostikovania a starostlivosti pri DMD a SMA“; „Najnovší výskum a klinické skúšky pre DMD a SMA“) a platforme TREAT-NMD, ktorá by mala byť implementovať s cieľom podporovať spúšťanie klinických skúšok („Národné a celosvetové registre“; „Spôsobilosť klinických centier na účast v medzinárodných štúdiách“). Popoludňajšie aktivity boli zamerané na prezentácie o „Dedičných idiopatických zápalových myopatiách a myofibrilárnych myopatiách“ a o skúsenostiach na lokálnej úrovni („Klinická výskumná činnosť – skúsenosti z Belehradu“). A napokon, okrúhly stôl, ktorý pozostával zo všetkých rečníkov, bol zameraný na aktivity smerujúce k vytvoreniu „susedskej siete na výmenu informácií a skúseností“ medzi štátmi so zameraním sa na problémy s tým súvisiace. Prezentované a diskutované boli skúsenosti zo Škandinávie, Nemecka, Talianska a Chorvátska.

Záznam z kurzu bol spolu s informáciami o rôznych aktivitách TREAT-NMD rozoslaný všetkým účastníkom. Takisto im bol zaslaný dotazník s cieľom zistiť opodstatnenosť takýchto kurzov, čo umožní získať hlbší pohľad na jestvujúce oblasti, pre ktoré je potrebné podobné kurzy organizovať. Návratnosť dotazníka bola 100%. Táto spätná väzba umožní Európskemu Nervovo-svalovému Centru (ENMC) získať hodnotný nástroj na nastavenie a rozšírenie súčasnej ponuky kurzov podľa najvyšších možných štandardov.

NOVINKY

Novinky pri liečbe DMD

Prosensa a TREAT-NMD vstúpili do strategického partnerstva pre plánovanie a prípravu klinickej skúšky s PRO-051

Prosensa (www.prosensa.eu), biofarmaceutická spoločnosť založená v Holandsku, so zameraním na lieky upravujúce RNA, oznámila, že úspešne ukončila vyšetrowanie realizovateľnosti štúdie vo fáze II/III, zameranej na jej kľúčovú zlúčeninu - PRO-051. Pri tomto vyšetrowaní bola použitá aj medzinárodná databáza TREAT-NMD pre DMD a stránky TREAT-NMD o liečbe a skúškach.



Prosensa nedávno ukončila pre PRO-051 fázu skúšok I/II. Je to jej kľúčová zlúčenina na liečenie DMD a spoločnosť očakáva, že začiatkom budúceho roka spustí skúšku vo fáze II/III. PRO-051 je určená na špecifickú mutáciu génu dystrofinu, ktorá sa vyskytuje približne pri 13% pacientov. Aby mohla byť táto pilotná štúdia vôbec spustená, je potrebné nájsť pacientov s takou genetickou mutáciou, ktorá by bola citlivá na PRO-051.

TREAT-NMD vyvinula celosvetovú databázu obsahujúcu presné informácie o genetickej povahe ochorenia a o zdravotnom stave pacientov s DMD, vrátane veku, schopnosti samostatne chodiť a aktuálneho stavu užívaných liekov. Použitím tejto databázy našla Prosensa asi 300 pacientov z 21 zemí, ktorí spĺňajú kritériá pripravovanej štúdie. V databáze sú iba najaktuálnejšie informácie o všetkých týchto pacientoch, ktoré umožňujú, aby boli pacienti prostredníctvom národných registrov kontaktovaní s cieľom zúčastniť sa skúšky. Pacienti boli rozdelení medzi 50 potenciálnych centier, kde by sa mohla skúška realizovať, pričom vybraní pacienti a príslušné miesta realizácie skúšky budú za účelom účasti na skúške kontaktované. „Nábor pacientov pre klinické skúšky je veľmi drahý a časovo náročný proces, predovšetkým pri vzácných ochoreniach, ktorým je aj DMD“, povedal Dr. Giles Champion, hlavný vedúci pre liečbu (CMO; Chief medical officer) a viceprezident pre výskum

a vývoj v Prosense. „Preto je pre nás táto spolupráca s TREAT-NMD veľmi cenná. Podporuje náborový proces a snáď nám umožní pripraviť pre pacientov liečbu čo najrýchlejšie.“ „Teší nás, že je naša celosvetová patientska databáza taká užitočná pre farmaceutické spoločnosti ako Prosensa“, povedal profesor Hanns Lochmuller, vedúci aktivít TREAT-NMD pre patientske registre. „Náš prístup je jedinečný, pretože údaje, ktoré poskytujeme farmaceutickým spoločnostiam, nie sú len štatistickými číslami. Sú to najnovšie informácie o skutočných pacientoch, ktorí môžu byť prostredníctvom registra vybraní pre klinickú skúšku alebo môžu byť kontaktovaní v prípade, že liečba je už dostupná. Súčasne je to pre pacientov bezpečné, pretože nikomu neposkytujeme ich identifikačné údaje ale pôsobíme ako dôveryhodný prostredník, pričom všetky naše registre spĺňajú etické princípy a sú v súlade so zákonmi na ochranu osobných údajov.“

Workshop TREAT-NMD, EMEA a patientských skupín o Antisense Oligonukleotidovej liečbe DMD signalizuje spoločný prístup k otázkam personalizovanej liečby

25. septembra 2009 sa v Londýne, v priestoroch agentúry EMEA (Európska agentúra pre liečivá) stretla široká skupina 98 expertov na DMD, ktorá bola riadená TREAT-NMD.

Stretnutia sa zúčastnili lekári zapojení do prebiehajúceho klinického výskumu, zástupcovia pacientskych/rodíčových organizácií a zástupcovia farmaceutických spoločností pracujúcich na liečbe DMD. Stretnutie sa konalo za účelom naštartovať dialóg v otázkach regulácie, ktoré sa neustále vynárajú pri hľadaní personalizovanej liečby pri použití oligonukleotidov pre také genetické stavy, akým je aj DMD.

Nedávne sľubné výsledky z klinických a predklinických skúšok antisense oligonukleotidov (AOov) ako prostriedku na liečbu chlapcov postihnutých DMD predpokladajú, že tento nový prístup by mohol znamenať možnosť liečby pre väčšinu postihnutých pacientov.

V blízkej budúcnosti sa rozbehnú štúdie, ktoré by mali viesť k registrácii prvých zlúčenín navrhnutých za účelom preskoku exónu 51 v géne dystrofíne. Aj keď viac ako 80% chlapcov s DMD by teoreticky mohlo profitovať z tohto prístupu (preskok exónu ako taký), tak každý z cieľových exónov si vyžaduje špecifický AO. To znamená, že liečba všetkých známych mutácií, ktoré spôsobujú DMD, si vyžaduje vývoj veľkého množstva AOov, pričom každý z nich dokáže liečiť iba malú podskupinu pacientov. Toto predstavuje personalizovaný prístup k liečbe, pre ktorý neexistuje pri predchádzajúcom prístupe k liečbe genetických ochorení žiaden precedens.

Skupiny, ktoré hája záujmy pacientov s DMD a vedci zainteresovaní v tejto oblasti sa obávajú, že ak sa bude dodržiavať štandardný postup pri vývoji a schvaľovaní nových liekov do lekárskej praxe aj pri každom jednotlivom AO, ohrozí to životaschopnosť tohto sľubného prístupu. Stretnutie s EMEA malo za cieľ nájsť spôsob, ktorý by umožnil bezpečný a účinný proces schvaľovania takýchto liekov. Rozsiahle prípravné práce ešte pred samotným stretnutím zaistili, že zatiaľ čo sa usilovali o partnerstvo s EMEA pri usmerňovaní budúceho vývoja, tak špičkoví vedci na problematiku DMD a zástupcovia skupín hájajúcich záujmy pacientov s DMD boli sústredení na jednom mieste a boli schopní regulačným autoritám prezentovať spoločný cieľ s jednoznačnou identifikáciou oblastí, kde panujú z ich strany určité obavy. Je to po druhýkrát, čo TREAT-NMD viedla rozsiahle strategické stretnutie s regulačnou autoritou a tento prístup bol privítaný ako jedinečné fórum umožňujúce diskusiu a prinášajúce výhody obom zúčastneným stranám.

Obyčajne, ak chce dostať farmaceutická spoločnosť novú liečbu na trh, musí žiadať o povolenie na predaj každého jedného lieku samostatne. Avšak vývoj nových liečiv, ako sú napr. antisense oligonukleotidy, ukázal, že niektoré z nových vyvíjaných liečebných postupov si vyžadovali širšiu diskusiu na stanovenie preklenovacích stratégií a na zistenie, ako by sa regulátor pozeral

na veľmi podobné liečebné postupy na základe zlúčenín, ako sú napr. AOny pre liečbu genetických ochorení ako DMD. Francesco Muntoni, partner TREAT-NMD a vedúci workshopu, povedal: „Sme veľmi radi, že EMEA bola ochotná spolupracovať s komunitou ľudí zaoberajúcich sa DMD a sme presvedčení, že ak sa teraz budeme zaoberať týmito problémami otvorene a konštruktívne, budeme môcť vydláždiť cestičku všetkým podobným liečebným postupom s cieľom získať pre ne potrebné povolenia bez ohrozenia ich bezpečnosti a účinnosti.“ Pat Furlongová, prezidentka nadácie a predsedníčka organizácie Parent Project Muscular Dystrophy pripomenula význam tohto stretnutia pre túto oblasť. „Bolo to úžasné. Aby som bola úprimná, keď sme išli trajektom cez Temžu, tak som si uvedomila, že to bolo pomerne symbolické. Ďakujem, že ste ma pozvali na toto historické stretnutie.“

Regulátor tiež podčiarkol úspech workshopu a privítal možnosť pokračovať v dialógu s TREAT-NMD ako súčasť výmeny názorov s patientskymi organizáciami a špecialistami na liečbu. Sú to sľubné časy pre deti a dospelých s DMD a regulátor odporúča a podporuje čo najskoršiu spoluprácu pri vývoji liekov s cieľom maximalizovať šance na úspech v procese povoľovania liekov kvôli ich uvedeniu na trh.

Predstavitelia EMEA počas workshopu naznačili, že by boli ochotní prispôsobiť

sa (s pomocou primeraných nástrojov a postupov, ktoré majú momentálne k dispozícii) a sú pripravení angažovať sa detailnejšie v rámci diskusie o hľadani cestičiek, ako by regulátor mohol úspešne schváliť budúcu liečbu pomocou preskoku exónov. Regulátor zdôraznil, že je ochotný diskutovať aj o alternatívach pre veľmi malú časť populácie. Ďalej bolo povedané, že aj keď každý exón možno má byť schvaľovaný samostatne, nemusia byť nevyhnutne realizované samostatné štúdie pre každý z týchto exónov, keďže mnoho údajov môže byť zdieľaných a/alebo údaje môžu byť extrapolované. Bolo však zdôraznené, že regulátor bude vždy potrebovať dostatočné množstvo údajov na zhodnotenie účinnosti skúmaného produktu a na určenie jeho výhod a nevýhod. Aby regulátor zaisťoval, že pre vyhodnocovanie liečebného produktu budú zozbierané správne a dostatočné údaje, odporúča, aby garanti začali čo najskôr diskutovať s Poradným vedeckým pracovným tímom (SAWP; Scientific Advice Working Party) a s Pediatrickou komisiou (PDCO; Paediatrics Committee) a dohodli sa na skúške ešte pred tým, ako sa začne realizovať. Okrem toho existujú na strane regulátora aj zrýchlené postupy pre schvaľovanie a povoľovanie liečebných produktov, predovšetkým v prípadoch, kedy ide o život zachraňujúce prípravky, alebo keď ide o medicínsku oblasť, ktorá je zatiaľ bez efektívnej liečby. EMEA vyzvala zainteresovaných členov komunity, aby sa na ňu obrátili

hneď v počítačom stave vývoja lieku a zdôraznila, že spolupráca v rámci komunity je kľúčová. Po stretnutí vypracuje TREAT-NMD verejne prístupnú správu z workshopu a bude udržiavať dialóg s EMEA s cieľom reagovať na potreby ľudí v komunite.

TREAT-NMD zrealizovala pre spoločnosť Santhera tréning pre fyzioterapeutov pre pilotnú DELOS² štúdiu pri DMD



TREAT-NMD súhlasila s realizáciou profesionálneho tréningu pre fyzioterapeutov pre spoločnosť Santhera (www.santhera.com), pre jej pilotnú farmaceutickú štúdiu Catena[®]JSovrima[®] na liečbu DMD (ide o fázu III). Dvanásť mesačná štúdia DELOS bude zahŕňať až 240 pacientov rozmiestnených v asi 25 centrách v Európe a Severnej Amerike. Pre každé centrum sa predpokladá, že bude s podporou TREAT-NMD vycvičený aspoň jeden fyzioterapeut.

Na základe úspešného dokončenia predklinickej fázy a fázy II ohlásila nedávno Santhera spustenie pilotnej fázy III s liekom Catena[®]JSovrima[®] na liečbu DMD. Štúdia, ktorá sa volá DELOS je tzv. randomizovaná štúdia, vykonávaná dvojnásobne naslepo a s kontrolou reakcie pacientov na placebo, ktorá má



za cieľ otestovať bezpečnosť, účinnosť a akceptovateľnosť lieku pre ľudský organizmus. Ide o látku, ktorá by mala zlepšovať respiračné a motorické funkcie a silu svalov. Hlavný výskumník je Gunnar Buyse, profesor pediatickej a detskej neurológie z fakultnej nemocnice v meste Leuven, Belgicko (Pediatrics & Child Neurology at the University Hospitals Leuven). Richard Finkel, riaditeľ Nervovo-svalového programu v Detskej nemocnici vo Filadelfii v USA (Children's Hospital of Philadelphia) bude pôsobiť ako vedúci výskumník pre USA a Kanadu. Santhera má zámer osloviť až 240 chodiacich a nechodiacich pacientov vo veku od 10 do 18 rokov. Štúdia by mala prebiehať až v 25 centrách v Európe a Severnej Amerike.

Na základe pravidiel štúdie, ktoré Santhera vypracovala s pomocou vstupov od Európskych a Amerických expertov, vypracovala TREAT-NMD pre fyzioterapeutov, ktorí sa rozhodli zapojiť do štúdie, tréningový manuál

a tréningový program. Tréning je vedený a navrhnutý Michelle Eagleovou, PhD, z Univerzity v Newcastli (Newcastle University). Spolu s Julaine Florencovou z Washingtonskej univerzity (Washington University) vyvíja Michelle pre TREAT-NMD tréningový kurz pre fyzioterapeutov, ktorý bude použiteľný aj pri iných štúdiách prebiehajúcich pod záštitou farmaceutického priemyslu. Michelle aj Julaine sú skúsené klinické znalkyne a výskumné fyzioterapeutky s rozsiahlymi skúsenosťami pri príprave študijných protokolov a s fyzioterapiou pri DMD. „Veľmi nás teší, že sa Santhera rozhodla využiť pomoc TREAT-NMD pri organizovaní kurzov pre fyzioterapeutov pre potreby jej nadchádzajúcej skúšky,“ povedal koordinátor TREAT-NMD Volker Straub z Univerzity v Newcastli (Newcastle University) v spojení s Kráľovstvom. „Naša sieť má prístup k mnohým špičkovým špecialistom na poli nervovo svalových ochorení. Vyvinuli sme celú škálu služieb zameraných na vykonávanie klinických skúšok a tieto služby majú pre farmaceutickú spoločnosť, ktoré vykonávajú skúšky v tejto oblasti, skutočnú hodnotu a nakoniec je to pacient, kto profituje z toho, že skúšky sa môžu uskutočňovať rýchlejšie.“ „Podpora vedeckých sietí je dôležitá pre široké spektrum klinických štúdií, hlavne v oblasti vzácných ochorení,“ povedal Thomas Meier, hlavný šéf výskumu v Santhere. „Podpora TREAT-NMD pri najmodernejších a najnovších fyzioterapeutických tréningoch je dôležitým príspevkom k realizácii štúdie.

Spoločne veríme tomu, že DELOS štúdia potvrdí predchádzajúce pozitívne výsledky, ktoré nám umožnili vývoj Catena®/Sovrima® ako efektívnej liečby pre všetkých pacientov s DMD.“ Vo fáze II tzv. randomizovanej klinickej štúdie, vykonávanej s kontrolou reakcie pacientov na placebo na 8 až 16 ročných chlapcoch s DMD sa ukázalo, že Catena®/Sovrima® zlepšuje respiračné a srdcové funkcie. Teda teoreticky dokáže zasiahnuť aj tie orgány, ktorých nefunkčnosť je pri tomto ochorení považovaná za život ohrozujúcu. Catena®/Sovrima® si preto stále drží svoj potenciál na to, aby sa stala špičkovým liekom na toto zničujúce ochorenie. Iný produkt od Santhery - Catena® sa v súčasnosti predáva v Kanade ako liek na ochorenie Friedreich-Ataxia.

VAŠA PODPORA

JE NEVYHNUTNÁ!

TREAT-NMD potrebuje vašu podporu!

S cieľom dosiahnuť medzinárodný konsenzus v starostlivosti a usmerňovaní pacientov s nervovo-svalovými ochoreniami vyvinula TREAT-NMD v spolupráci s poprednými špecialistami po celom svete štandardy starostlivosti pri DMD a SMA. Poskytovanie najlepšej starostlivosti môže dramaticky zlepšiť kvalitu života pacienta a dokonca aj predĺžiť jeho život. Tieto štandardy starostlivosti môžu tiež zjednotiť liečbu

a starostlivosť o pacientov s DMD a SMA a teda zjednodušať porovnávanie výsledkov klinických skúšok.

Dôležitým aspektom týchto štandardov je sprístupniť ich v čo možno maximálnom počte jazykov. Angličtina je jazykom, ktorý je vo svete rozšírený, avšak stále existuje veľa ľudí, ktorí anglicky nehovoria alebo veľmi dobre nerozumejú. A čo sa týka zdravia a starostlivosti, každý jeden človek by mal dostať tie najlepšie informácie vo svojom materinskom jazyku. Aby ľudia s DMD a SMA mohli čo najviac profitovať z najnovších poznatkov, je dôležité, aby boli štandardy starostlivosti prekladané aj do iných jazykov. TREAT-NMD preto potrebuje vašu pomoc.

Momentálne dostupné jazyky pre štandardy starostlivosti pri SMA sú

- (www.treat-nmd.eu/patients/patient-care/sma/): angličtina, nemčina, flámština, ruština, bulharčina, taliančina, poľština, turečtina.

Momentálne dostupné jazyky pre štandardy starostlivosti pri DMD sú

- (www.treat-nmd.eu/patients/patient-care/dmd/): angličtina, francúzština, flámčina, taliančina, nemčina.

Chýba tu vaša materinská reč? Ak máte záujem preložiť štandardy starostlivosti do svojho jazyka, obráťte sa prosím na Maryze Schoneveld van der Lindeovú (schoneveldvanderlinde@enmc.org).

POŠLITE NÁM NOVINKY Z VAŠEJ KRAJINY A VAŠE NÁZORY

Podporujeme každého, aby sa stal členom TREAT-NMD a zasielal nám novinky a informácie. Bude pre nás radosť zahrnúť tieto informácie do budúcich vydaní obežníka. Pošlite nám prosím vaše príspevky na (schoneveldvanderlinde@enmc.org).

Pre interné potreby OMD v SR preložil:
Filip Zeman
Neodborný preklad.