

Trojnásobné víťazstvo pre konzorcium venujúce sa liečbe choroby čiernych kostí

Členovia konzorcia DevelopAKUre získali tri ocenenia za prelomovú prácu v oblasti zriedkavých chorôb.

Dňa 14. novembra 2013, v Ženeve, vo Švajčiarsku, počas World Orphan Drug Congressu (Svetového kongresu o liekoch na zriedkavé ochorenia), ktorý je najväčšou európskou komerčnou akciou v oblasti priemyslu venujúceho sa zriedkavým ochoreniam, boli udelené ceny ROAR (Rare Orphan Advocacy and Research) vo výskume zriedkavých ochorení. Tri z nich získali členovia DevelopAKUre - konzorcia, ktorého členmi sú aj dve pracoviská zo Slovenska: Laboratórium genetiky Ústavu molekulárnej fyziológie a genetiky SAV v Bratislave a Národný ústav reumatických chorôb v Piešťanoch.

Členovia a konzorcium DevelopAKUre ako celok získali ceny „Best European Industry-Patient Organisation Engagement” - Najlepšie spojenie medzi farmaceutickým priemyslom a patientskou organizáciou v Európe, „Best Biotech Pipeline” - Najlepší biotechnologický produkt vo vývoji a „Best Contract Research Organisation” - Najlepšia kontraktová výskumná organizácia.

DevelopAKUre je medzinárodný projekt spolupráce 7. Rámcového programu EÚ v oblasti výskumu, ktorého cieľom je nájsť liečbu pre alkaptónúriu, zriedkavé ochorenie známe tiež ako ochorenie čiernych kostí, ktoré sa označuje skratkou AKU.

Prvý liek

AKU je zriedkavá vrodená porucha metabolizmu tyrozínu, spôsobená mutáciami v géne pre enzým homogentizát dioxygenázu (HGD). V dôsledku nefunkčnosti enzýmu sa v tele pacientov hromadí kyselina homogentizová a jej oxidačný produkt - ochronotický pigment sa ukladá hlavne v chrupkovitom tkanive. Prvým príznakom ochorenia je tmavnutie moču, ktoré je pozorovateľné hneď po narodení. Vo veku okolo 30 rokov obyčajne začínajú bolestivé zmeny na chrbtici a kĺboch, neskôr sa pridáva ťažká forma osteoartrózy, kardio-vaskulárne problémy, obličkové kamene a v prípade mužov aj kamene prostaty. Tradičná liečba zahŕňala len zvládanie bolesti a v prípade potreby výmeny kĺbov.

Dôležité je zdôrazniť, že celosvetová frekvencia tohto ochorenia je približne 1:250 000, kým na Slovensku sa odhaduje až na 1:19 000, hlavne kvôli vysokému výskytu ochorenia v oblasti Kysúc.

DevelopAKUre je príkladom inovatívneho prístupu medzinárodnej spolupráce v oblasti výskumu zriedkavých ochorení,



Zástupcovia tímu DevelopAKUre zo Slovenska:

zľava Mgr. Iveta Kožková (AKUSSaC, o.z.), Dr. Lakshminarayan Ranganath (koordinátor DevelopAKUre, Royal Liverpool University Hospital), Mgr. Andrea Začková, PhD. (ÚMFG SAV, AKUSSaC, o.z.), prof. MUDr. Jozef Rovenskú, DrSc, FRCP (NÚRCH), Ing. Anna Antalová (AKUSSaC, o.z.), MUDr. Richard Imrich, PhD. (NÚRCH), Slaveňa Hlavajová (NÚRCH), Radoslaw Lasecki (PSR Orphan Experts).

rení, pri ktorom za podpory EÚ spolupracujú predstavitelia organizácií pacientov, viaceré vedecké pracoviská, komerčné firmy, ako aj spoločnosť, ktorá vlastní potenciálny liek. Toto konzorcium 13 partnerov realizuje sériu klinických skúšok účinnej látky nitizinón, na základe ktorých bude môcť posúdiť, či je táto účinná látka preukázateľne účinná v liečbe AKU. V prípade úspechu štúdie sa nitizinón stane prvým liekom pre ochorenie čiernych kostí na svete.

Laboratórium genetiky ÚMFG SAV je v konzorciu zodpovedné za molekulárnu analýzu HGD génu všetkých pacientov zapojených do štúdie, za účelom identifikácie kauzatívnych mutácií a ich korelácie s klinickým priebehom a s účinnosťou liečby. Toto laboratórium má dlhoročné skúsenosti s výskumom genetického pozadia AKU na Slovensku aj celosvetovo. Svedčí o tom aj fakt, že je tvorcom a správcom databázy mutácií v HGD géne (<http://hgddatabase.cvtisr.sk/>). NÚRCH v Piešťanoch je spolu s Royal Liverpool University Hospital a Hospital Necker v Paríži jedným z troch centier klinického skúšania projektu DevelopAKUre. Aj toto slovenské pracovisko má dlhoročné skúsenosti so starostlivosťou o AKU pacientov. Prví pacienti s AKU sa

v tomto ústave liečili už v 50. rokoch minulého storočia. Dôležitú úlohu v tomto projekte majú organizácie pacientov úzko spolupracujúce s vedcami, ako zdôraznila aj Christa van Kan, z firmy PSR: „Projekt DevelopAKUre je veľmi inšpiratívny a unikátny. V PSR Orphan Experts sme nikdy nezažili, aby patientska organizácia hrala takú zásadnú úlohu pri náboře a udržaní pacientov. Som presvedčená, že ide o veľmi úspešný prístup, ktorý určite môže byť aplikovaný aj v klinických štúdiách pri iných zriedkavých ochoreniach. Skutočnosť, že tento projekt nebol iniciovaný výrobcom lieku, ale otcom dvoch AKU pacientov a jedným zameneným AKU odborníkom, ho robí ešte viac inšpirujúcim.“

Dr. Lakshminarayan Ranganath, koordinátor DevelopAKUre z Royal Liverpool University Hospital a AKU Society UK so svojím predsedom Dr. Nicolasom Sireauom sú spomínanými dôležitými aktérmi a hnacími motormi spolupráce v rámci DevelopAKUre. AKU Society organizovala aj veľkú „crowdfunding“ kampaň, počas ktorej verejnosť darovala 12 1012 USD, ktoré poslúžia na podporu pacientov a ich blízkych po dobu piatich rokov klinického výskumu. Na Slovensku v októbri 2013 vznikla AKU Spoločnosť Slovensko a Česko, o. z. (AKUSSaC), ktorej cieľom je pomáhať a podporovať pacientov s alkaptonúriou, zvyšovať povedomie o AKU na Slovensku a podporovať výskum v oblasti AKU. Je totiž paradoxom, že Slovensko je krajinou s doteraz

najvyššou frekvenciou AKU na svete, ale informovanosť o tejto chorobe je pomerne slabá. Projekt DevelopAKUre ponúka unikátnu príležitosť túto situáciu zmeniť a efektívne rozbehnúť spoluprácu vedeckých ústavov, zdravotníckeho zariadenia a patientskej organizácie aj u nás.

Pre viac informácií navštívte alebo kontaktujte:

DevelopAKUre: <http://www.developakure.eu/?lang=Sk>
 AKUSSaC, o.z.: <https://www.facebook.com/AKUSSaC>
 LG ÚMFG SAV: <http://www.umfg.sav.sk>
 NÚRCH web: <http://www.nurch.sk>
 NÚRCH e-mail: jozef.rovensky@nurch.sk
 AKU Society: www.akusociety.org
 ROAR Awards: www.terrapinn.com/2013/world-orphan-drug-congress/awards.stm

KONTAKT

Mgr. Andrea Zaťková, PhD.
 Laboratórium genetiky, ÚMFG SAV
 Vlárská 5, 83334 Bratislava
 tel: +421 911466599, e-mail: andrea.zatkova@savba.sk

AKUSSaC, o. z.
 Trnavská 28, 821 08 Bratislava
 e-mail: slovakaku@akusociety.org

List pacientom

Vážená pani, vážený pán, vážený pacient.

Dozvoľujem si Vás osloviť v súvislosti s možnosťou vstúpiť do štúdie SONIA 2, ktorá bude prebiehať v Národnom ústave reumatických chorôb v Piešťanoch v spolupráci s Univerzitou v Liverpoole. Cieľom štúdie je overiť účinok nového lieku nitizinón určeného pre pacientov s alkaptonúriou a ochronózou. Nitizinón je účinná látka, ktorá zastavuje tvorbu homogentizátu. Ukončenie tvorby tejto látky by malo zastaviť postup ochorenia pohybovej sústavy a vnútorných orgánov. Štúdia bude prebiehať celkovo štyri roky. Počas tejto doby budete po zaradení do štúdie šesťkrát detailne vyšetrení v Národnom ústave reumatických chorôb v Piešťanoch. Polovica pacientov dostane liek a druhá polovica pacientov absolvuje štúdiu bez lieku. Tak zistíme, či nitizinón má alebo nemá liečebný účinok na

ochorenie, ktorým trpíte. Ak sa účinok lieku potvrdí, bude dostupný pre všetkých pacientov v celej Európe.

Aj Vaša prípadná účasť v štúdiu môže rozhodnúť o tom, či sa podarí priniesť veľký zvrät v liečbe tohto vzácneho ochorenia, ktoré prináša veľké utrpenie Vám pacientom vývojom ťažkého poškodenia kĺbov a vnútorných orgánov.

Prílohou tohto listu je návratka. V prípade Vášho záujmu o vstup do štúdie vyplňte vaše kontaktné údaje a návratku pošlite na našu adresu.

V prípade akýchkoľvek ďalších otázok sa prosím obráťte na našu kontaktnú osobu:

Kontakt pre pacientov: p. Slavena Hlavajová
 telefón: 0911 062 854 / 0908 888 181
 e-mail: slavena.hlavajova@nurch.sk

S pozdravom,
 prof. MUDr. Jozef Rovenský, DrSc., FRCP
 riaditeľ Národného ústavu reumatických chorôb

NÁVRATKA

Odoslaním tejto návratky súhlasím s tým, že ma budete kontaktovať ohľadom ďalších informácií o štúdiu SONIA 2.

Meno a priezvisko: _____

Adresa: _____

e-mail: _____

Telefón: _____

Orientačný čas, kedy si želim byť kontaktovaný:

- doobedňajšie hodiny 8:00 – 12:00
 poobedňajšie hodiny 12:00 – 17:00
 večerné hodiny 17:00 – 20:00

