

Trwają ostatnie próby polskiego leku na Sanfilippo

Dzięki międzynarodowej zbiorce przeprowadzonej przez stowarzyszenia osób cierpiących na śmiertelną chorobę Sanfilippo trwa ostatnia faza prób klinicznych preparatu, który może okazać się pierwszym na świecie lekiem na tę rzadką przypadłość. Środek opracowali polscy naukowcy.

Choroba Sanfilippo to poważne, wyniszczające schorzenie prowadzące do śmierci. Należy ono do mukopolisacharydoz (MPS) - rzadkich chorób genetycznych. Na świecie notuje się jedno na 40 do 100 tys. - w zależności od kraju - urodzeń dzieci dotkniętych tą chorobą.

Choroba charakteryzuje się degradacją układu nerwowego. Ma trzy fazy, w pierwszej, tuż po urodzeniu dziecka nie ma żadnych objawów. Po okresie trwającym od kilkunastu miesięcy do kilku lat następuje faza regresu umysłowego połączona z hiperaktywnością. Mogą się pojawiać zachowania agresywne, dziecko też np. niemal w ogóle nie śpi, przestaje mówić, reagować. W trzeciej fazie choroby układ nerwowy jest już tak zajęty, że sygnały z mózgu przestają dochodzić do organów - dziecko przestaje połykać, oddychać itp.

Przynosząca poprawę stanu chorych na Sanfilippo substancja to pozyskiwana z soi genisteina. Oparty na niej lek opracował polski zespół naukowców pod kierunkiem prof. Grzegorza Węgrzyna - kierownika Katedry Biologii Molekularnej Uniwersytetu Gdańskiego.

Preparat jest unikalny na skalę światową, gdyż - jak podkreśla prof. Węgrzyn - nikomu na świecie jeszcze nie udało się zahamować choroby Sanfilippo.

Tymczasem przeprowadzone w ostatnich latach pierwsze próby kliniczne oraz badania skuteczności leku na zwierzętach okazały się tak optymistyczne, że w ub.r. brytyjskiemu stowarzyszeniu skupiającemu osoby cierpiące na tę chorobę, z pomocą kilku innych tego typu organizacji z całego świata, udało się zebrać kilka milionów dolarów na przeprowadzenie ostatnich badań poprzedzających rejestrację leku i dopuszczenie go na rynek.

Jak podkreślił w rozmowie z PAP Węgrzyn, testy nie byłyby możliwe, gdyby nie grant pozyskany przez brytyjskich naukowców, a także pomoc szwajcarskiej firmy, która przekazała preparat z genisteiną.

Wspomniane badania to testy kliniczne z podwójnie ślepą próbą i kontrolą placebo. Rozpoczęły się one w sierpniu ub.r. w Wielkiej Brytanii i potrwają do sierpnia 2016 r. W ich ramach pacjenci zostali podzieleni losowo na dwie grupy: jedna otrzymuje testowany specyfik, a druga placebo. Ani pacjenci, ani nawet lekarze, którzy systematycznie badają chorych poddawanych próbie, nie wiedzą, który z pacjentów jaki środek otrzymuje.

„Dopiero po zakończeniu próby wyniki zostaną rozkodowane i wtedy poznamy ich rezultaty. Jeżeli pacjenci, którzy otrzymywali lek, będą w znacząco lepszej formie od tych, którzy otrzymywali placebo, będzie to oznaczało, że wyniki są pozytywne. Wówczas można będzie genisteinę zarejestrować jako lek i rozprowadzać ją na całym świecie” - powiedział PAP prof. Węgrzyn.

Za przeprowadzenie próby odpowiadają dr Simon Jones z jednego ze szpitali w Manchesterze oraz Brian Bigger z University of Manchester, który współpracował z polskimi naukowcami podczas badań na myszach.

Jak podkreślił w rozmowie z PAP Węgrzyn, badania na zwierzętach pokazały - czego naukowcy mogli się spodziewać - że genisteina przy długofalowym stosowaniu znacznie obniża ilość szkodliwych substancji powstających w organizmie dotkniętym chorobą Sanfilippo.

„Okazało się jednak także, co nas bardzo pozytywnie zaskoczyło, że zachowanie chorych zwierząt, które dostawały ten środek, nie odbiegało od zachowania zdrowych myszy. Natomiast zachowanie chorych zwierząt, którym nie podawano leku, zdecydowanie różniło się od tych standardów” - powiedział PAP Węgrzyn.

Wyjaśnił, że bardzo obiecujące wyniki badań na zwierzętach sprawiły, iż po ich ukończeniu, w USA przeprowadzono dwuletnie badania na dzieciach, które pokazały, że genisteina nie powoduje skutków ubocznych, czyli jest bezpieczna dla zdrowia.

U podstaw występowania rzadkich chorób genetycznych mukopolisacharydoz leżą mutacje powodujące brak lub znaczne obniżenie aktywności enzymów, które są niezbędne do rozkładu substancji zwanych glikozoaminoglikanami (GAG), dawniej zaś mówiło się o nich mukopolisacharydy. To właśnie odkładający się w organizmie GAG powoduje chorobę.

Dotychczasowe badania pokazują, że genisteina powoduje zablokowanie ekspresji genów (procesu powstawania białek - PAP), które kodują enzymy potrzebne do syntezy GAG. W efekcie zastosowania genisteiny poziom GAG w organizmie obniża się.

[PAP - Nauka w Polsce](#)