

Huntington Study Group (HSG) - Konferencja 2020: "HD w centrum uwagi" - Dzień 2.

W drugim dniu wirtualnej konferencji HSG 2020 "HD w centrum uwagi" głównym tematem są badania kliniczne i leki, nad którymi trwają obecnie prace.



Napisany przez [Dr Leora Fox](#) i [Dr Rachel Harding](#) styczeń 31, 2021

Zredagowany przez [Dr Leora Fox](#) Przetłumaczony przez [Helena Perenc](#)

Po raz pierwszy opublikowany listopad 01, 2020

Drugi dzień konferencji HSG to kolejny dzień z planem wypełnionym po brzegi prezentacjami naukowców i klinicystów pracujących nad HD.

Dzień rozpoczął się wystąpieniem firmy Vaccinex, która przedstawiła zarys swoich działań w ramach badania klinicznego SIGNAL. Niestety, pepinemab, lek testowany w tej próbie, nie wpłynął na objawy HD, a badanie SIGNAL nie osiągnęło kluczowego celu klinicznego. Naukowcy zaangażowani w to badanie zasugerowali, że możliwe jest, iż przy zastosowaniu na innych zasadach bądź w innej grupie pacjentów, pepinemab mógłby okazać się obiecującym lekiem, jednak wymaga to dalszych badań. Ostatnio w HDBuzz ukazał się [artykuł](#) dokładnie opisujący wyniki badania klinicznego SIGNAL.

W kolejnej prezentacji autorstwa współpracujących ze sobą Lori Quinn z Columbia University oraz Shelley Knewstep-Watkins z University of Virginia, podjęto temat zastosowania fizjoterapii oraz terapii zajęciowej u pacjentów z chorobą Huntingtona. Choć wielu z nas wie ze swojego doświadczenia, iż ćwiczenia i inne formy aktywności sprawiają, że czujemy się lepiej fizycznie jak i mentalnie, to rola fizjoterapii i terapii zajęciowej u pacjentów z HD do dosyć niedawna pozostawała niezbadana. Quinn i Knewstep-Watkins opisały swoje odkrycia w systematycznym przeglądzie, z którego wynika, iż cenne jest zastosowanie fizjoterapii u pacjentów z HD od wczesnej fazy choroby i kontynuacja w fazach późniejszych. Wspomniały również o PACE-HD, badaniu klinicznym skupionym na ustaleniu znaczenia oraz efektów, jakie dają aktywność fizyczna i ćwiczenia u pacjentów z chorobą Huntingtona - liczymy, że wkrótce będziemy mogli zapoznać się ze szczegółowymi wynikami tej próby. Technologia także odgrywa rolę w monitorowaniu aktywności ruchowej pacjentów z HD - pacjent może nosić urządzenia śledzące aktywność i zachęcające do niej; z kolei dzięki teleporadom, można lepiej zarządzać opieką nad pacjentem podczas gdy niemożliwe jest spotkanie twarzą w twarz.

Następne wystąpienie tego dnia poprowadził Nikolaus McFarland z University of Florida,

który mówił o łagodnych zaburzeniach poznawczych (mild cognitive impairment - MCI) oraz o demencji u pacjentów z HD, u których wystąpiły już objawy ruchowe. McFarland wraz ze współpracownikami przyjrzeni się pod tym kątem danym od pacjentów biorących udział w projekcie ENROLL-HD. Doszli do wniosku, że MCI i demencja występują dosyć powszechnie u pacjentów z HD, którzy zaczynają doświadczać objawów ruchowych, a także odkryli, że objawy MCI zazwyczaj są bardziej wyrażone u pacjentów z większą liczbą powtórzeń CAG. Zrozumienie, jakich objawów możemy spodziewać się w kolejnych etapach choroby, pomaga lekarzom klinicytom w jak najlepszym dobraniu sposobu opieki nad pacjentem.

W następnej prezentacji czworo pracowników medycznych doświadczonych w pracy z HD - pracownik socjalny, psycholog i dwójka neurologów, przedstawiło temat zmian w zachowaniu typowych dla choroby Huntingtona. Ważne jest, by lekarze i rodzina byli wyczuleni na bardzo wczesne zmiany behawioralne, gdyż dzięki ich zidentyfikowaniu można wspierać pacjenta z HD bardziej efektywnie. Taka profesjonalna edukacja jest szczególnie istotna dla wielu lekarzy, którzy spotykają się z niewielką liczbą pacjentów z HD i w swojej pracy widzą ich zaledwie kilkoro w ciągu roku.

Popołudnie poświęcone było tematowi badań klinicznych - miała miejsce seria krótkich prezentacji firm farmaceutycznych, które obecnie testują leki na HD w próbach klinicznych na pacjentach bądź mają takie plany.

- Michael Hayden (z University of British Columbia) mówił o badaniu PROOF-HD, które jest prowadzone przez nową firmę o nazwie Prilenia. Badanie to ma na celu ocenę skuteczności zastosowania pridopidiny w leczeniu pacjentów z HD. Wcześniejsze próby wykorzystania pridopidiny w HD nie dały zadowalających rezultatów. Jednak przez to, że u niektórych pacjentów odnotowano polepszenie funkcjonowania w domu oraz w miejscu pracy, Prilenia planuje przeprowadzenie większej próby klinicznej pridopidiny - PROOF-HD. W badaniu Fazy III PROOF-HD ma brać udział więcej uczestników (prawie 500), u których choroba jest na wcześniejszym etapie i którzy będą przyjmować lek przez ponad rok z nadzieją na osiągnięcie lepszych wyników niż dotychczas.
- W Wave Life Sciences przeprowadzane są dwa badania kliniczne nad lekami ASO - PRECISION-HD1 oraz PRECISION-HD2, mające na celu obniżenie poziomu szkodliwego białka huntingtyny przy pozostawieniu niezmiennego poziomu zdrowego białka. Jak dotąd leki były przez pacjentów dobrze tolerowane i po zaobserwowaniu obiecująco wyglądającej redukcji poziomu białka huntingtyny, zdecydowano się na utworzenie grupy mającej przyjmować jeszcze wyższe dawki leków w obrębie obu prób klinicznych. Firma podzieliła się też planem na kolejne badanie dotyczące trzeciego, podobnego leku. Ze względu na to, jakiego konkretnego profilu genetycznego wymaga kwalifikacja do leczenia tymi lekami, leki te mogłyby być stosowane u około 80% osób z HD, jeżeli próby okażą się sukcesem.

- Przedstawiciele uniQure podzielili się najnowszymi informacjami odnośnie HD-GeneTRX-1, ich badania nad AMT-130. Jest to terapia genowa HD, której zastosowanie wymaga jednokrotnego przeprowadzenia operacji mózgu; terapia jest tak zaprojektowana, by obniżyć poziom białka huntingtyny. Firma ostrożnie prowadzi prace badawcze, ponieważ jest to pierwsza próba tego rodzaju. Pierwszych dwóch pacjentów zostało poddanych zabiegowi w czerwcu 2020; nie pojawiły się zastrzeżenia co do bezpieczeństwa terapii, więc poddano jej dwóch kolejnych pacjentów w październiku 2020. Jest to bardzo małe badanie, w którym, według przewidywań, weźmie udział 26 pacjentów z USA.
- Firma Annexon Biosciences pracuje nad lekami, których punktem uchwytu mają być białka usuwające połączenia między neuronami. Ten proces znany jako "przycinanie synaptyczne" jest bardzo ważny dla rozwoju mózgu, jednak w takich chorobach jak HD staje się zbyt nasilony w okresie dorosłości. Lek ANX005 ma spowalniać proces przycinania synaptycznego u osób z HD celem zachowania jak największej liczby komórek układu nerwowego. Testy bezpieczeństwa przeprowadzone u pacjentów z chorobą nerwów nazywaną zespołem Guillain-Barré zakończyły się pomyślnie. Obecnie przeprowadzane jest małe badanie na 24 pacjentach z HD, które ma potwierdzić, że u nich również lek ANX005 jest bezpieczny - istnieje nadzieja, że w przyszłości mógłby on zostać u nich zastosowany do ochrony komórek mózgu.
- Neurocrine Biosciences przeprowadza badanie KINECT-HD, które ma na celu sprawdzenie efektywności leku o nazwie valbenazina w leczeniu płasawicy - objawów ruchowych HD. Lek ten został zatwierdzony jako preparat dla pacjentów z dyskinezami późnymi, którzy podobnie jak pacjenci z HD doświadczają niezależnych od woli ruchów twarzy i kończyn. KINECT-HD to badanie trwające 14 tygodni, do którego zrekrutowanych ma być około 120 pacjentów z przedziału wiekowego od 18 do 75 lat. Osoby, które ukończą próbę, będą mogły wziąć udział w badaniu rozszerzonym typu open-label - KINECT-HD2, w ramach którego wspomniany lek będzie podawany uczestnikom przez dłuższy okres czasu.
- Firma Roche podzieliła się najnowszymi informacjami w sprawie trwającej próby klinicznej Fazy III - GENERATION-HD1, w której badany jest lek obniżający poziom huntingtyny - tominersen. Zebrano pełną grupę uczestników - prawie 800 osób z ponad 100 ośrodków z 18 krajów. To duże badanie ma na celu ocenę bezpieczeństwa, ustalenie strategii dawkowania oraz, co najistotniejsze, sprawdzenie czy tominersen jest w stanie spowolnić lub zatrzymać progresję choroby Huntingtona. Wyników można spodziewać się w 2022 roku. Firma Roche podzieliła się też wnioskami z rozszerzonego badania typu open-label, w ramach którego uczestnicy przyjmowali tominersen co miesiąc bądź co drugi miesiąc przez ponad rok. Ustalono, że lek był lepiej tolerowany, gdy jego dawki podawane były rzadziej, przy czym wciąż poziom huntingtyny obniżany był w znaczącym stopniu przy rzadszym dawkowaniu.
- Firma Azevan Pharmaceuticals zaprezentowała dane oraz plany na przyszłość

związane z lekiem SRX246. Jest w trakcie testów sprawdzających, czy może on znaleźć zastosowanie w leczeniu pacjentów z HD, którzy doświadczają epizodów znaczącej drażliwości i agresji. Firma przeprowadziła badanie Fazy II pod nazwą STAIR, w którym wykazano, że SRX246 jest bezpieczny dla pacjentów z HD i pomógł w zmniejszeniu liczby doświadczanych przez nich napadów agresji. Obecnie Azevan planuje Fazę III badania. Jest to pierwszy z leków, którego działanie ma skupiać się przede wszystkim na objawach behawioralnych u pacjentów z chorobą Huntingtona.

- Firma Novartis przedstawiła dane dotyczące leku o nazwie branaplam oraz zaprezentowała plany testowania leku w grupie pacjentów z HD. Branaplam został stworzony z myślą o dzieciach z chorobą genetyczną o nazwie rdzeniowy zanik mięśni (SMA); zauważono jednak, że u dzieci z SMA obniża on także poziom huntingtyny. Gdy odkryto ten fakt, firma Novartis rozpoczęła testy branaplamu pod kątem obniżania poziomu huntingtyny u myszy z HD oraz w komórkach pobranych od pacjentów z HD. Testy przebiegły pomyślnie, więc rozpoczęto badanie bezpieczeństwa leku na zdrowych dorosłych na niewielką skalę. Jak dotąd, przyjmowanie leku okazało się bezpieczne i był on dobrze tolerowany, dlatego Novartis planuje badanie Fazy IIb w 2021 roku na grupie pacjentów od 25. do 75. r.ż., którzy zaczęli doświadczać wczesnych objawów ruchowych HD. Branaplam podawany jest doustnie - a perspektywa wynalezienia doustnego leku na HD jest ekscytująca. W HDBuzz pojawił się [artykuł o tzw. "lekach sierocych"](#), w którym omówiono działania Novartis oraz branaplam.

Następnie wystąpiła neurolog Dr. Lauren Seeberger z Colorado, która opowiadała o inicjatywie badawczej o nazwie HD-NET, w ramach której w 2020 przeprowadzono badanie wśród podmiotów obejmujących opieką zdrowotną pacjentów z HD. Zespół złożony z lekarzy, naukowców i przedstawicieli pacjentów ukierunkował swoje działania tak, by pomogło zidentyfikować istniejące trudności w opiece nad pacjentami z HD oraz w pracach naukowych skupionych na HD. Poprzez rozmowy telefoniczne z ekspertami w dziedzinie choroby Huntingtona (i nie tylko) poszukiwane są nowe sposoby na poradzenie sobie z wyzwaniami, z którymi boryka się społeczność HD, takimi jak ograniczone fundusze, niewystarczająca edukacja kadr medycznych oraz brak długofalowych rozwiązań dla opieki nad pacjentami.

Ostatnią tego dnia, niezwykle poruszającą prezentację poprowadził Dr Ignacio Muñoz-Sanjuan, neurobiolog pracujący w fundacji CHDI, który opowiedział o swojej pracy jako prezes organizacji FACTOR-H. Jest to organizacja, której celem jest ograniczenie cierpienia dotkniętych biedą społeczności Południowej Ameryki, w obrębie których wielu ludzi jest dotkniętych HD. Podzielił się materiałem video dotyczącym indywidualnych osób, jak i całych rodzin z Wenezueli i Kolumbii, a także opisał implikacje społeczne wynikające z choroby Huntingtona w warunkach ekstremalnej biedy. Podkreślił, że udzielanie pomocy rodzinom z HD ma więcej wymiarów niż tworzenie nowych terapii. FACTOR-H współpracuje

z lokalnymi społecznościami celem zaspokojenia podstawowych potrzeb, zapewnienia leków oraz uczynić nowe pokolenie osób objętych ryzykiem HD bardziej samowystarczalnym i silnym.

Dziękujemy wszystkim, którzy śledzą najnowsze doniesienia z konferencji HSG 2020: "HD w centrum uwagi"!

Dr Rachel J. Harding nie zgłosiła konfliktu interesów. Dr Leora Fox pracuje dla HDSA. HDSA jest w kontakcie ze wspomnianymi w artykule firmami i jest powiązane klauzulą poufności z uniQure i Roche. [Aby uzyskać więcej informacji na temat naszej polityki informacyjnej zobacz FAQ...](#)

SŁOWNIK

ASO terapia wyciszająca geny, w której specjalnie zaprojektowane molekuly DNA wyłączają geny

© HDBuzz 2011-2025. Treści HDBuzz można rozpowszechniać na warunkach Ogólnej Licencji Creative Commons: Uznanie autorstwa - Na tych samych warunkach, 3.0 .

HDBuzz nie jest źródłem porad medycznych. Aby dowiedzieć się więcej zobacz hdbuzz.net

Wygenerowano maj 17, 2025 — Pobrano z <https://pl.hdbuzz.net/296>