

Informacja prasowa

Warszawa, 2 listopada 2011 r.

Nowe możliwości terapeutyczne w leczeniu stwardnienia guzowatego

Stwardnienie guzowate (zespół Bourneville'a-Pringle'a) jest chorobą genetyczną o zróżnicowanym obrazie klinicznym. Do tej pory na chorobę nie było lekarstwa, a standardowa terapia opierała się wyłącznie na leczeniu jej objawów. „Wreszcie pojawiły się nowe możliwości zastosowania przyczynowego leczenia” – twierdzą wybitni eksperci z dziedziny onkologii i neurologii dziecięcej – prof. dr hab. med. Jerzy Kowalczyk oraz prof. dr hab. med. Sergiusz Józwiak.

Częstotliwość występowania choroby w ogólnej populacji jest szacowana na 1:6000. Oznacza to, że w Polsce na ten zespół cierpi kilka tysięcy osób, a na całym świecie jest około półtora miliona chorych. Stwardnienie guzowate charakteryzuje się występowaniem guzów rozsianych w różnych narządach. U dzieci objawami są najczęściej guzy serca lub drgawki, u dorosłych są to zazwyczaj zmiany skórne, nerkowe lub płucne. Bezpośrednie zagrożenia dla życia pacjenta stanowią zmiany w obrębie ośrodkowego układu nerwowego, czyli drobne guzki znajdujące się w okolicach kory mózgu. Szczególnie charakterystyczne zmiany w ośrodkowym układzie nerwowym typowe dla stwardnienia guzowatego to uwapnione podwyściółkowe guzki okołokomorowe (SEN) oraz podwyściółkowe gwiazdki olbrzymiokomórkowe (SEGA).

Standardowe leczenie stwardnienia guzowatego było dotychczas wyłącznie objawowe. W zależności od poszczególnych symptomów klinicznych postępowanie terapeutyczne obejmowało na przykład stosowanie leków przeciwpadaczkowych w przypadku padaczki, przeprowadzenie embolizacji naczyń nerkowych, stosowanie diety ketogennej lub resekcję chirurgiczną mózgu czy nerek. Zmiany skórne często leczy się za pomocą laseroterapii. Niestety wszystkie zabiegi chirurgiczne obarczone są wysokim ryzykiem powikłań, a nawet zgonu pacjenta. Natomiast osoby z guzami mózgu, które nie kwalifikowały się do leczenia chirurgicznego (niektóre zmiany pojawiają się w nietypowym położeniu), w ogóle nie miały szans na terapię systemową.

„Do tej pory jedyne, co można było u tych pacjentów zrobić to operować, na ile w ogóle to było możliwe. Bardzo często zabiegi neurochirurgiczne nie mogły być tak radykalne, a pozostałość takiej zmiany powodowała, że w stosunkowo krótkim czasie następował odrost guzków. W związku z tym pacjenci tak naprawdę żyli ciągle w stanie zagrożenia życia” – twierdzi prof. dr hab. med. Jerzy Kowalczyk, Konsultant Krajowy w dziedzinie onkologii i hematologii dziecięcej.

Badania nad lekiem na stwardnienie guzowate prowadzone są od wielu lat. W ubiegłym roku opublikowano wyniki badań, które stanowiły przyczynę do rejestracji preparatu w Stanach Zjednoczonych, a od kilku dni lek ma także rejestrację w Polsce. *„Skuteczność nowego leku została potwierdzona. Okazało się, że u 35% badanych nastąpiło zmniejszenie guzów o 50%. Preparat działa na wiele objawów. Zauważa się zmniejszenie guza mózgu i nerki, zmian skórnych (zwłaszcza w pierwszym etapie stosowania) oraz nasilenia napadów padaczkowych” – wyjaśnia prof. dr hab. med. Sergiusz Józwiak, Konsultant Krajowy w dziedzinie neurologii dziecięcej.*

Poznanie mechanizmów działania produktów genów i ich wpływ na szlak przekazywania sygnałów mTOR stworzyło możliwości postępowania przyczynowego. Szlak przekazywania sygnałów mTOR reguluje wzrost komórek oraz ich metabolizm i angiogenezę. W prawidłowych warunkach kompleks białek TSC1 i TSC2 działa jako naturalny inhibitor i w ten sposób zapobiega nadmiernemu niekontrolowanemu wzrostowi komórek. *„Poznanie szlaków sygnałowych za pomocą technik genetycznych i molekularnych jest ogromnym postępem. Potrafimy skonstruować odpowiednią molekułę, która będzie blokowała szlaki sygnałowe”* dodaje prof. dr hab. Sergiusz Józwiak.

Jak twierdzi prof. dr hab. med. Jerzy Kowalczyk: *„Nowe możliwości terapeutyczne znajdują zastosowanie w nowoczesnym nurcie onkologii i hematologii. Jest to tzw. terapia celowana, która daje szansę na bardzo precyzyjne uderzenie w szlaki sygnałowe i tym samym zahamowanie pewnych objawów chorobowych. Tak jak w przypadku przewlekłej białaczki szpikowej, terapia ta daje możliwość zupełnie normalnego życia przy pełnej kontroli obrazu chorobowego. W związku z tym terapia celowana jest w obszarze zainteresowania bardzo wielu laboratoriów naukowych i zespołów klinicznych. Mamy nadzieję, że przyszłość będzie należała w dużej mierze do terapii celowanej”*.

Nowym metodom leczenia stwardnienia guzowatego poświęcono całą sesję satelitarną, która odbyła się 17 września podczas XXIV Zjazdu Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów w Lublinie. Sesja jest początkiem nawiązania interdyscyplinarnej współpracy pomiędzy specjalistami z różnych dziedzin medycyny w zakresie stosowania nowych metod leczenia stwardnienia guzowatego.

Dodatkowych informacji udziela:

Katarzyna Morzycka

Fleishman-Hillard

Email: katarzyna.morzycka@fleishmaneuropa.com

Kom: +48 601 593 785 | Tel: +48 22 663 00 81