

Lite nyheter från England

I den Brittiska Gaucher-föreningens medlemsbrev "Gaucher News" i december 2007 redovisas bland annat nyheter då det gäller behandling av sjukdomen. Här ges enkla sammanfattningar av dessa nyheter. För att läsa artiklarna direkt se www.gaucher.org.uk

I en artikel av Dr Derralyn Hughes sammanfattas en analys av hur behandling med miglustat (Zavesca) påverkat bendensiteten (den specifika vikten/bentätheten) hos en försöksgrupp bestående av 72 patienter. Försöket pågick under två år. Anmärkningsvärt var att man kunde se förbättringar redan efter så kort tid som 6 månader och att förbättringarna fortsatte under hela försökstiden. Även patienter som saknade mjälte och som hade väldigt låg bendensitet från början visade på förbättringar. Så snabba förbättringar av bendensiteten har inte uppnåtts med enzymterapi, enligt ett antal tidigare studier. Det är dock mycket svårt att jämföra undersökningarna och resultaten av dem varför Dr Hughes menar att det krävs ytterligare studier av medicinernas effekter.

Företaget Amicus Therapeutics (New Jersey, USA) rapporterar genom Dr Richie Khanna resultat från deras Fas1 kliniska försök med preparatet AT2101 som tas som tabletter. Detta preparat är avsett att upprätta en fungerade geometri hos det felaktigt veckade enzym som Gaucher-patienterna själva producerar. Följande huvudresultat kunde presenteras:

- AT2101 tolererades bra av friska försökspersoner. Inga allvarliga reaktioner uppträdde hos försökspersoner som fick enstaka eller upprepade doser.
- En dosberoende ökning av enzymproduktionen (upp till 3.5 ggr ökning) observerades när friska försökspersoner fick preparatet under 7 dagar.
- Enzymnivån hölls sig på en förhöjd nivå mer än 7 dagar efter det att den sista dosen AT2101 tagits.

Amicus forskare har även i laboratoriemiljö undersökt hur celler från Gaucher-patienter påverkas av AT2101. Följande huvudresultat nåddes:

- När celler från Gaucher-patienter tillfördes AT2101 så ökade enzymnivån i 62 av 63 fall.
- AT2101 ökade enzymnivåerna i celler som hämtas från typ 1- och 3-patienter med 19 olika mutationer, däribland de mer vanliga mutationerna N370S, L444P och 84GG

Kliniska Fas 2-studier genomförs nu för att ytterligare utröna effekterna av AT2101. En studie görs under 4 veckor bl.a. för att bestämma säkerhet och medicinsk effekt hos typ 1-patienter som avbryter sin enzymterapi under försöksperioden. En halvårslång studie genomförs också, men då med patienter som inte tidigare fått enzymterapi. Fas 2-studierna syftar således till att närmare undersöka säkerhet och medicinsk effekt hos AT2101. Om Fas 2-studierna faller ut väl väntar ytterligare och mer omfattande studier.

Det israeliska företaget Shire Human Genetics har utvecklat ett alternativt enzympreparat. Professor Ari Zimran och Dr Debbie Elstein rapporterar om hur enzymet fungerat i försök.

Efter en försöksperiod på 36 månader redovisas goda förbättringar av de värden som normalt används vid uppföljning av Gauchers sjukdom, trots att de ursprungliga doserna reducerats kraftigt för de deltagande patienterna. Enzymet har också visat sig vara säkert och tolereras bra av patienterna. Resultaten är så positiva och lovande att företaget kommer att gå vidare med Fas 3-försök. Patienter som tidigare inte svarat så bra på Cerezyme-behandling kommer då att rekryteras till försöken.

Företagen Amicus och Shire har meddelat att de inlett ett strategiskt samarbete för att tillsammans utveckla Amicus tre ledande "reparationsmediciner" mot lysosomala sjukdomar (däribland AT2101 mot Gauchers sjukdom). Shire kommer att ha de kommersiella rättigheterna för dessa preparat utanför USA medan Amicus behåller rättigheterna inom USA.

Företaget Protalix inledde i augusti 2006 Fas 3-studier av den enzymmedicin som man tillverkar med hjälp av celler från morötter. 30 patienter kommer att ingå i ett s.k. dubbelt blindtest där varken patienter eller läkare kommer att veta vilka patienter som får vilka doser. Företaget hoppas kunna tillverka ett effektivt, säkert och billigare enzympreparat än de som nu finns på marknaden.

Detta var bara några av de nyheter som ni kan hitta i decembernumret av "Gaucher News". Ta en till på www.gaucher.org.uk och läs mera.

Fortfarande sker viktig grundläggande forskning och utveckling i Sverige. Bland det som i dagsläget uppmärksammas mest är det arbete som leds av Professor Stefan Karlsson i Lund. Hans forskningsgrupp har utvecklat en s.k. musmodell för Gauchers sjukdom typ 3, d.v.s. en försöksmus som har sjukdomen. En sådan laboriemus är ytterst värdefull för att forskarna ska kunna studera och klarlägga de grundläggande mekanismerna bakom sjukdomen och därmed också kunna utveckla motmedel. Professor Tony Futterman, Israel, som just undersöker de grundläggande mekanismerna kommer enligt Gaucher Research Found (Winter 2007-2008) att utveckla ett samarbete med professor Karlssons forskningsteam.

Bo Johansson