

Najczęściej zadawane pytania

1. Jak działa terapia genowa i jak jest stosowana w zespole Angelmana (ZA)?

Terapia genowa to metoda leczenia zaburzeń genetycznych. Celem terapii genowej jest zajęcie się pierwotną przyczyną choroby poprzez naprawę lub zastąpienie wadliwych lub brakujących genów. Może to polegać na dodaniu działającej kopii genu, modyfikacji genu powodującego chorobę lub zmianie sposobu działania genów w celu skorygowania podstawowego problemu genetycznego. Ogólnie rzecz biorąc, zdrowa kopia określonego genu jest przenoszona do komórek organizmu przez wirusa (np. Adeno-Associated Virus- adenowirusa lub AAV), który został zmodyfikowany w celu usunięcia części powodujących chorobę u ludzi. Wirus ten działa jak nośnik. W przypadku ZA, zdrowa kopia brakującego lub niefunkcjonalnego genu *UBE3A* jest pakowana do wewnątrz tego wirusa i wstrzykiwana do płynu otaczającego mózg, zwanego płynem mózgowo-rdzeniowym. Po wstrzyknięciu do płynu mózgowo-rdzeniowego wirus i gen powinny dotrzeć do ważnych komórek mózgu, zwanych neuronami, w celu zastąpienia brakującej zdrowej kopii genu *UBE3A*.

2. Co to jest MVX-220?

MVX-220 to badana terapia genowa mająca na celu dostarczenie ludzkiego genu *UBE3A* do neuronów mózgu poprzez pojedyncze wstrzyknięcie do niewielkiego obszaru u podstawy czaszki zwanego „cisterna magna” (zbiornik wielki mózgu), w którym znajduje się płyn mózgowo-rdzeniowy. MVX-220 wykorzystuje adenowirusa do przenoszenia zdrowej kopii genu *UBE3A* do mózgu. Po wstrzyknięciu do płynu mózgowo-rdzeniowego wirus i gen powinny dotrzeć do ważnych komórek mózgu, zwanych neuronami, w celu zastąpienia brakującej zdrowej kopii genu *UBE3A*.

3. Co oznacza zatwierdzony IND?

Wniosek o rozpoczęcie badań nad nowym lekiem (Investigational New Drug, lub IND to wniosek składany do amerykańskiej Agencji ds. Żywności i Leków (FDA) w celu przeprowadzenia badania klinicznego badanej terapii u ludzi. Zatwierdzenie go oznacza, że FDA dokonała przeglądu wniosku IND złożonego przez sponsora badania (MavriX Bio) i wskazała, że planowane badanie kliniczne może być kontynuowane.

4. Czy terapia genowa była stosowana u pacjentów z innymi chorobami?

Tak, terapia genowa była stosowana u pacjentów z wieloma innymi chorobami, takimi jak rdzeniowy zanik mięśni, dystrofia mięśniowa Duchenne'a, hemofilia itp. W Stanach Zjednoczonych istnieje ponad 20 zatwierdzonych terapii genowych, a w ponad 200 badaniach klinicznych badano terapię genową opartą na AAV.

5. Kiedy spodziewacie się rozpocząć to badanie kliniczne?

Planujemy rozpocząć to badanie w drugiej połowie tego roku (2025). Więcej informacji podamy w nadchodzących miesiącach podczas webinarium organizowanego wspólnie przez Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics (FAST) i Angelman Syndrome Foundation (ASF). Udostępnimy również szczegóły badania na stronie clinicaltrials.gov, gdy tylko będą one dostępne.

6. Które ośrodki będą objęte badaniem?

Wciąż jesteśmy w trakcie wybierania lokalizacji do tego badania. Więcej informacji podamy w nadchodzących miesiącach za pośrednictwem webinarium organizowanego wspólnie przez FAST i ASF. Udostępnimy również szczegóły badania na stronie clinicaltrials.gov, gdy tylko staną się one dostępne.

7. Jak mogę włączyć moje dziecko do badania?

Jako sponsor, MavriX Bio nie jest zaangażowany w wybór pacjentów do udziału w badaniu. Za rekrutację do badania odpowiedzialny jest badacz w każdym ośrodku badawczym. Zapewnimy szczegóły dotyczące ośrodków badawczych na stronie clinicaltrials.gov, gdy tylko będą one dostępne. Podane informacje zawierać będą listę ośrodków badawczych i informacje kontaktowe w miarę dodawania poszczególnych ośrodków do badania.

8. Jak podaje się MVX-220?

MVX-220 podaje się w jednorazowym wstrzyknięciu do zbiornika wielkiego mózgu (cisterna magna -ICM). Cisterna magna (zbiornik wielki mózgu) to przestrzeń u podstawy czaszki w tylnej części szyi, która zawiera małą kieszonkę płynu mózgowo-rdzeniowego, który otacza mózg. MVX-220 jest wstrzykiwany przez skórę do przestrzeni cisterna magna za pomocą igły. Wstrzyknięcie MVX-220 zostanie wykonane przez lekarza specjalnie przeszkolonego w tej technice podawania.

Odbywa się to w znieczuleniu ogólnym i z obrazowaniem, takim jak tomografia komputerowa. Badanie obejmuje jednorazowe podanie MVX-220.

9. Czy istnieje ryzyko związane z podaniem do zbiornika wielkiego mózgu (intra cisterna magna lub ICM)?

Istnieje ryzyko związane z wstrzyknięciem, które jest podobne do tego, które może wystąpić w przypadku innych wstrzyknięć do płynu mózgowo-rdzeniowego, takich jak nakłucie lędźwiowe. Ryzyko to obejmuje wyciek płynu mózgowo-rdzeniowego, krwawienie, infekcje, ból, zwiększone ciśnienie wewnątrzczaszkowe, ból głowy po zabiegu i wymioty. W przypadku wstrzyknięcia do ICM istnieje również bardzo niewielkie ryzyko uszkodzenia mózgu podczas zabiegu, ale jest ono zminimalizowane dzięki wykorzystaniu obrazowania (takiego jak rezonans magnetyczny i tomografia komputerowa) u każdego pacjenta i prowadzenia igły podczas jednorazowej iniekcji. Wstrzyknięcie MVX-220 zostanie wykonane przez lekarza specjalnie przeszkolonego w tej technice podawania.

10. Jakie są kryteria kwalifikacji?

Badanie obejmie dorosłych i dzieci z ZA z różnymi genotypami, w tym disomią rodzicielską (UPD) i defektem centrum imprintingu (ICD). Szczegółowe kryteria kwalifikacji zostaną opublikowane na stronie clinicaltrials.gov bliżej czasu rozpoczęcia badania w drugiej połowie 2025 roku. Więcej informacji prześlemy w nadchodzących miesiącach podczas webinarium zorganizowanego wspólnie przez FAST i ASF.

11. Jeśli moje dziecko bierze udział w innym badaniu klinicznym badanego leku, czy może ono dołączyć również do tego badania?

Nie. Jeśli dziecko bierze udział w innym badaniu klinicznym badanego leku, nie może jednocześnie uczestniczyć w badaniu klinicznym MVX-220.

12. Jeśli moje dziecko otrzymuje/otrzymywało oligonukleotyd antysensowny (ASO), czy może ono wziąć udział w badaniu klinicznym MVX-220?

Jeśli dziecko bierze udział w innym badaniu klinicznym badanego ASO, nie może wziąć udziału w badaniu klinicznym MVX-220 w tym samym czasie.

Jeśli dziecko zostało wcześniej włączone do badania klinicznego ASO, ale nie otrzymuje już ASO, może kwalifikować się do udziału w badaniu MVX-220, jeśli minął ponad 1 rok od ostatniego leczenia ASO. Szczegółowe kryteria kwalifikacji zostaną opublikowane na stronie clinicaltrials.gov bliżej czasu rozpoczęcia badania w drugiej połowie 2025 roku.

13. Gdzie mogę uzyskać więcej informacji na temat badania?

Więcej informacji prześlemy w nadchodzących miesiącach podczas webinarium organizowanego wspólnie przez FAST i ASF. Podamy również szczegóły badania na stronie clinicaltrials.gov, gdy tylko będą one dostępne.

14. Czy będzie przysługiwał zwrot kosztów podróży?

Zwrot uzasadnionych wydatków związanych z podróżą (takich jak parking, kilometrą, posiłki itp.) zostanie zapewniony.

15. Jak długo trwa badanie?

Główna faza badania potrwa 2 lata. Po tym czasie harmonogram wizyt będzie rzadszy (1-2 wizyty w klinice rocznie), przez 3 lata. Całkowity czas trwania badania wynosi 5 lat, ponieważ FDA wymaga długoterminowej obserwacji badanych terapii genowych, aby lepiej ocenić, jak długo utrzymują się ich efekty.

16. Czy istnieje placebo lub grupa kontrolna?

Nie. W badaniu nie ma grupy kontrolnej, a wszyscy pacjenci otrzymają pojedynczą dawkę MVX-220.

17. Czy moje dziecko może przyjmować leki przeciwpadaczkowymi podczas badania?

Jeśli dziecko jest leczone lekami przeciwpadaczkowymi, może je przyjmować podczas badania.

Oświadczenie: Niniejsza wersja jest tłumaczeniem oryginału w języku angielskim i służy wyłącznie do celów informacyjnych. W przypadku rozbieżności pierwszeństwo ma oficjalny oryginał w języku angielskim. Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics oraz Fundacja Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Poland nie ponoszą odpowiedzialności za jakiegokolwiek nieścisłości lub błędy w tłumaczeniu ani za jakiegokolwiek straty lub szkody, w tym między innymi straty pośrednie lub wtórne. Wszelkie rozbieżności lub różnice powstałe w tłumaczeniu nie są wiążące i nie mają skutków prawnych dla celów zgodności lub egzekwowania prawa. W przypadku jakichkolwiek pytań dotyczących dokładności informacji przedstawionych w wersji przetłumaczonej, należy zapoznać się z oficjalną wersją angielską.