

## **Pierwsza terapia w ataksji Friedreicha hamuje postęp choroby!**

*Rozmowa z prof. dr hab. n. med. Katarzyną Kotulską-Józwiak, neurologiem dziecięcym, kierownikiem Kliniki Neurologii i Epileptologii w Instytucie „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie*

### **Ataksja Friedreicha (FA) – co kryje się pod tą nazwą?**

Jest to rzadka, genetycznie uwarunkowana, wyniszczająca choroba neurodegeneracyjna. Zaczyna się najczęściej od zaburzeń równowagi, ale z czasem pojawiają się dodatkowe objawy, w tym dotyczące układu nerwowego i serca, a także niejednokrotnie m.in. cukrzyca. Objawy rozwijają się zwykle powoli, ale nieuchronnie. W zaawansowanej fazie pacjent traci zdolność samodzielnego poruszania się i staje się całkowicie zależny od innych. Zaburzone są także mowa i połykanie. Rokowania są niezwykle poważne – średnia długość życia chorych wynosi 37 lat.

### **Choroba została odkryta w XIX wieku, ale mało kto o niej słyszał. Dlaczego?**

Choroby rzadkie są niestety „mniej atrakcyjne” z punktu widzenia badań naukowych, przemysłu farmaceutycznego i mediów, a co za tym idzie – mniej ich jest także w świadomości społecznej. Powodów jest wiele, jednym z nich jest zapewne ogromna liczba chorób rzadkich. Dotyczą niewielkich grup osób, więc rozwój terapii często pozostaje w cieniu schorzeń powszechnie występujących.

Ataksja Friedreicha jest jednak przypadkiem szczególnym, gdyż w podręcznikach neurologii i genetyki jest obecna od dawna. Po raz pierwszy objawy tej choroby opisał niemiecki lekarz Nikolaus Friedreich w 1863 roku. Znane są również mechanizmy dziedziczenia choroby. Mimo to rozpoznaje się ją nadal zbyt rzadko.

### **Jakie mogą być jej symptomy?**

Oprócz zaburzeń równowagi i koordynacji ruchowej, częste są objawy ortopedyczne, takie jak skolioza czy deformacja stóp. Mogą się też pojawić inne objawy: zespół niespokojnych nóg, przewlekłe zmęczenie, choroby zapalne jelit, zaburzenia funkcji pęcherza moczowego, zaburzenia słuchu i wzroku. Bardzo poważnym problemem są objawy kardiologiczne w postaci kardiomiopatii, czyli uszkodzenia mięśnia sercowego. I to właśnie komplikacje kardiologiczne, a także problemy metaboliczne, takie jak cukrzyca, są najczęstszym powodem przedwczesnych zgonów pacjentów z ataksją Friedreicha.

## **Co jest przyczyną choroby?**

Choroba jest spowodowana mutacją w genie odpowiedzialnym za produkcję białka zwanego frataksyną. Rola tego białka w organizmie nie jest całkowicie poznana, ale wiadomo, że jest ono kluczowe dla prawidłowego funkcjonowania komórek nerwowych, zwłaszcza tych w rdzeniu kręgowym i mózdzku, które odpowiadają m.in. za koordynację ruchów i utrzymywanie równowagi.

## **Jak stawia się rozpoznanie?**

Diagnostyka ataksji Friedreicha powinna rozpocząć się od wykonania testu genetycznego metodą PCR, który może wykryć specyficzną mutację, polegającą na zbyt dużej liczbie powtórzeń trójki nukleotydów w DNA pacjenta. W rzadkich przypadkach to badanie nie wystarczy i diagnostykę genetyczną trzeba pogłębiać.

## **Ilu osób w Polsce dotyczy to schorzenie?**

Mamy jedynie szacunkowe dane dotyczące liczby pacjentów z ataksją Friedreicha w Polsce. Te szacunki wskazują na około 150 osób. Jest to niewielka liczba, ale dla pacjentów i ich rodzin choroba oznacza ogromne wyzwanie, wymaga wieloletniej opieki, wsparcia i rehabilitacji. Rodzice chorych dzieci często rezygnują z pracy, aby zająć się dzieckiem. Pacjenci w zaawansowanym stadium choroby potrzebują pomocy w codziennych czynnościach, takich jak jedzenie czy utrzymanie higieny. W większości przypadków objawy zaczynają się najczęściej u nastolatków, ale zdarzają się także przypadki początku choroby u kilkuletnich dzieci.

## **Czy jest nadzieja dla chorych?**

Do niedawna nie było żadnego leczenia poza objawowym i rehabilitacją. Ostatnio pojawiła się jednak pierwsza terapia, która może zmieniać naturalny przebieg choroby. W tym roku w Europie zarejestrowano lek, który w badaniach klinicznych hamował postęp choroby.

## **Na czym polega terapia?**

Lek nazywa się *omaweloksolon* i hamuje proces neurodegeneracji, wpływając na metabolizm komórki i procesy zapalne. Chociaż nie jest w stanie cofnąć uszkodzeń, które już zaszły w komórkach nerwowych, to jednak zatrzymuje dalsze ich obumieranie. Przez trzy lata obserwacji pacjentów uczestniczących w badaniach klinicznych wykazano, że u większości z nich doszło do spowolnienia postępu choroby, a u niektórych nawet do pewnej poprawy. Oznacza to, że ci pacjenci mogą dłużej być niezależni. Nie mamy jeszcze danych dotyczących długoterminowego stosowania leku, ale wyniki badań są obiecujące.

## **Jaka jest dostępność leku w Polsce?**

W tej chwili lek nie jest refundowany systemowo, można jednak indywidualnie uzyskać finansowanie terapii wykorzystując mechanizm RDTL. Proces refundacyjny jednak już się rozpoczął, więc być może w niedalekiej przyszłości lek pojawi się w programie lekowym.

## **Czy można spodziewać się kolejnych przełomów w leczeniu ataksji Friedreicha?**

Sądzę, że tak. Badania nad różnymi cząsteczkami, w tym terapiami genowymi toczą się już na świecie.

## **Bardzo dziękujemy za rozmowę**



Autoryzowany wywiad prasowy przygotowany przez *Stowarzyszenie Dziennikarze dla Zdrowia* w związku z prelekcją prof. dr hab. n. med. Katarzyny Kotulskiej-Józwiak w trakcie XXIII Ogólnopolskiej Konferencji „Polka w Europie”, zorganizowanej pod hasłem „Medycyna 2024 – leczyć bezpiecznie i efektywnie!” Jesień 2024.