

Walka Lekarzy i Rodziców dzieci z mutacjami genetycznymi SYNGAP1, STXBP1, SLC6A1, TBC1D24, GABA i DNM1 o zatwierdzenie badań klinicznych nad Lekiem Ravicti i późniejszą refundacją tego leku.

Petycja w sprawie mutacji SYNGAP1 i STXBP1, LC6A1, TBC1D24, GABA i DNM1.

Zwracamy się do Ministerstwa Zdrowia w sprawie:

- Zatwierdzenia badań klinicznych nad Lekiem Ravicti (fenylomaślan glicerolu, 4-PB) dla pacjentów z mutacjami SYNGAP1 i STXBP1, SLC6A1, TBC1D24, GABA i DNM1.
- Zapewnienia refundacji leku Ravicti po zakończeniu badań klinicznych.

Mutacje SYNGAP1 i STXBP1:

Mutacje w genach SYNGAP1 i STXBP1 należą do rzadkich zaburzeń neurogenetycznych (występowanie na poziomie 1: 30 000 urodzeń), które powodują ciężką padaczkę, zaburzenia neurorozwojowe oraz inne objawy neurologiczne. Na dzień dzisiejszy są nieuleczalne, a jedyne co można osiągnąć to doraźne opanowanie objawów. Niestety często metodą prób i błędów, ponieważ mutacje te są diagnozowane w Polsce i na świecie od niedawna. Mutacje w genach SYNGAP1 i STXBP1 mogą prowadzić do:

- napadów padaczkowych: w 80% o lekoopornym charakterze.
- opóźnienia rozwoju psychomotorycznego: dzieci z tymi mutacjami mają opóźnienia we wszystkich sferach rozwojowych (komunikacyjnej, poznawczej, ruchowej, społecznej i emocjonalnej). problemy behawioralne: obejmują autyzm, zaburzenia obsesyjno-kompulsywne (OCD), ADHD i agresję.
- problemy z napięciem mięśniowym: zaburzenia napięcia mięśniowego (obniżone lub wzmożone napięcie mięśniowe), trudności w poruszaniu się.
- problemy sensoryczne: zaburzenia wzroku.

- Walka rodziców:

Rodzice dzieci z mutacjami SYNGAP1 (35 rodzin) i STXBP1 (30 rodzin) z całej Polski, zrzeszyli się w Stowarzyszeniach (Razem dla SYNGAP1 i Stowarzyszenie Rodzin STXBP1), aby walczyć o lepsze życie dla swoich dzieci, o popularyzację badań genetycznych, zwłaszcza WES, ponieważ droga do diagnozy trwa zazwyczaj wiele lat, podnoszenie świadomości społeczeństwa i lekarzy na temat tych mutacji. Statystycznie przypadków w Polsce powinno być o około 7 razy więcej, tylko nie są one zdiagnozowane!

Jednym z najważniejszych celów, w chwili obecnej, jest przeprowadzenie badań klinicznych nad nowym lekiem, który ma potencjał poprawy w funkcjonowaniu dzieci i złagodzenia ciężkich napadów padaczkowych. Lek Ravicti (fenylomaślan glicerolu, 4-PB), testowany z pozytywnym skutkiem w USA, jest skuteczny również w przypadku innych mutacji, takich jak SLC6A1, TBC1D24, GABA czy DNM1.

Dr szef Kliniki Neurologii Rozwojowej i Epileptologii w Instytucie "Centrum Zdrowia Matki Polki" w Łodzi i badacz zajmujący się tymi mutacjami wraz z Neurologami Dziecięcymi z wiodących Ośrodków w Polsce wyrazili zgodę na zainicjowanie i przeprowadzenie badania klinicznego z użyciem 4-PB. Niestety, kluczową kwestią jest finansowanie badania klinicznego. Rodzice obawiają się, że przy braku gwarancji o refundacji ze strony Ministerstwa Zdrowia nie będzie możliwa ciągłość terapii.

Możliwość przeprowadzenia w Polsce badań klinicznych nad lekiem Ravicti w mutacjach SYNGAP1 i STXBP1, SLC6A1, TBC1D24, GABA i DNM1 niesie ze sobą szereg istotnych korzyści, wykraczających poza bezpośrednią poprawę życia pacjentów. Oto kilka kluczowych aspektów:

Największe badanie kliniczne na świecie:

Polska stałaby się gospodarzem największego na świecie badania klinicznego nad lekiem Ravicti w kontekście mutacji SYNGAP1, STXBP1 i innych synaptopatii. To ogromna szansa na zdobycie cennej wiedzy na temat skuteczności i bezpieczeństwa leku, a także na pogłębienie rozumienia samych mutacji. Wyniki badania będą miały znaczenie nie tylko dla pacjentów w Polsce, ale również dla całej społeczności medycznej na świecie.

Rozwój umiejętności lekarzy:

Udział polskich lekarzy w badaniu klinicznym nad Ravicti wiąże się z nabyciem przez nich unikalnych umiejętności i doświadczenia w zakresie prowadzenia badań nad rzadkimi chorobami genetycznymi. Te umiejętności będą niezwykle cenne w przyszłości, gdy w Polsce lub innych krajach będą prowadzone kolejne badania kliniczne nad nowymi terapiami dla mutacji SYNGAP1, STXBP1 i innych rzadkich schorzeń.

Powstanie nowych ośrodków badawczych:

Sukces polskiego badania klinicznego nad Ravicti może stać się katalizatorem dla rozwoju infrastruktury badawczej w Polsce. Doświadczenie i umiejętności zdobyte w trakcie tego projektu mogą zachęcić do tworzenia nowych ośrodków badawczych, które będą mogły prowadzić kolejne badania kliniczne nad rzadkimi chorobami.

Rozwój kadry medycznej:

Badania kliniczne nad Ravicti to doskonała okazja dla młodych lekarzy i naukowców do zdobycia cennego doświadczenia w dziedzinie badań nad rzadkimi chorobami. Udział w projekcie może stać się dla nich trampoliną do dalszej kariery naukowej i rozwoju zawodowego.

Szansa dla pacjentów z innych krajów:

Polskie badanie kliniczne nad Ravicti może stać się magnesem dla pacjentów z mutacjami SYNGAP1, STXBP1 SLC6A1, TBC1D24, GABA czy DNM1z innych krajów, którzy chcą mieć dostęp do tej obiecującej terapii. To szansa na poprawę życia pacjentów nie tylko w Polsce, ale również na całym świecie.