Ocena skuteczności i bezpieczeństwa stosowania rapamycyny w lekoopornej padaczce związanej ze stwardnieniem guzowatym

„Wieloośrodkowe, randomizowane, podwójnie zaślepione, kontrolowane placebo badanie oceniające skuteczność i bezpieczeństwo rapamycyny w lekoopornej padaczce związanej ze stwardnieniem guzowatym" jest to niekomercyjne badanie kliniczne finansowane przez Agencję Badań Medycznych prowadzone pod kierownictwem Prof. dr hab. n. med. Katarzyny Kotulskiej-Jóźwiak i realizowane przez Instytut "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka".

Stwardnienie guzowate (Tuberous Sclerosis Complex, TSC) jest genetycznie uwarunkowaną chorobą. Objawy kliniczne, które wskazują na rozpoznanie są różnorodne i w dużej mierze zależne od wieku pacjenta. Mogą one dotyczyć wielu narządów, m. in. mózgu, skóry, oka, nerek, płuc, wątroby. Objawy które najczęściej są zgłaszane u dzieci to najczęściej guzki serca lub drgawki (u dorosłych są to zmiany skórne, nerkowe lub płucne).

U większości pacjentów pojawia się lekooporna padaczka, która stanowi istotny element, wpływający na jakość ich życia. Rozwój padaczki oraz guzów towarzyszących TSC jest związany z mutacją w genie TSC1 lub TSC2, która powoduje nieprawidłową aktywację szlaku mTOR (czyli błędne działanie enzymu istotnego dla regulacji ważnych funkcji w komórkach).

Badanie będzie polegało na podaniu leku – rapamycyny, który ma za zadanie hamować szlak mTOR.

Cel projektu

Badanie ma na celu ocenę skuteczności, tolerancji i bezpieczeństwa rapamycyny w połączeniu z lekami przeciwpadaczkowymi u pacjentów z lekooporną padaczką związaną ze stwardnieniem guzowatym.

Analizie poddane będą również elementy diagnostyki zaburzonego funkcjonowania układu nerwowego, które prowadzi do powtarzających się napadów padaczkowych oraz procesów prowadzących do powstania nowotworu.

Kwalifikacja do badania

W ramach realizacji projektu planuje się włączenie 150-200 pacjentów pediatrycznych ze stwardnieniem guzowatym i lekooporną padaczką. Rekrutacja pacjentów będzie prowadzona spośród wszystkich zgłaszających się pacjentów spełniających kryteria kwalifikacji, w trzech ośrodkach klinicznych:

- w Klinice Neurologii i Epileptologii Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”,
- w Klinice Neurologii Dziecięcej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego,
- w Klinice Pediatrii, Onkologii, Hematologii i Diabetologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi.

Szczegółowe informacje dostępne są na stronie:

https://nauka.czd.pl/rarets/

Autor: Anna Stępniewska

(data opracowania artykułu 09.01.2023 r.)

Poprzedni Strona
Następny Strona