

# Pacjenci w badaniach

<https://pacjentwbadaniach.abm.gov.pl/pwb/aktualnosci/aktualne-wydarzenia-i-i/2128,Ocena-skuteczności-i-bezpieczeństwa-stosowania-rapamycyny-w-lekoopornej-padaczce.html>  
24.04.2024, 19:14

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

„Wieloośrodkowe, randomizowane, podwójnie zaślepienie, 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-Józwiak 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](#)