

Rett Syndrome Research Trust - informacja prasowa

Tłumaczenie Oliwia Musiał

Firma AveXis przystępuje do programu rozwoju terapii genowej zainicjowanego przez Rett Syndrome Research Trust

Organizacja Rett Syndrome Research Trust (RSTR) ma zaszczyt ogłosić, iż firma AveXis Inc. przeprowadzi badania kliniczne na pacjentach kandydata do terapii genowej w Zespole Retta. Firma AveXis, pionier na polu badań klinicznych terapii genowej, rozwija obecnie przełomową terapię genową w Rdeniowym Zaniku Mięśni - SMA typu 1, wyniszczającej chorobie dotykającej niemowlęta i zabijającej je w okresie wczesnodziecięcym. Niezwykłym jest, że w fazie 1 badań klinicznych, niemowlęta poddane terapii genowej osiągnęły rozwojowe kamienie milowe, w tym zdolność siedzenia bez asysty, mówienia, a nawet w niektórych przypadkach – chodzenia, nieobserwowanych wcześniej u dzieci chorych. Wierzimy, iż terapia genowa, tj. wprowadzenie zdrowych genów MECP2 w zastępstwie zmutowanych, może także przynieść korzyści zdrowotne dla pacjentów z Zespołem Retta.

Jest to zwieńczenie badań rozpoczętych w 2010 roku, kiedy RSTR zapoczątkowała współpracę pomiędzy dr. Gailem Mandelem i dr. Brianem Kasparem, obecnie wiodącym naukowcem i Głównym Specjalistą ds. Naukowych AveXis. Jej celem było zbadanie możliwości wykorzystania terapii genowej w leczeniu Zespołu Retta. Współpraca ta zaowocowała obiecującymi wynikami i w konsekwencji organizacja RSTR powołała i założyła Konsorcjum Terapii Genowej, rekrutując do niego naukowców. Celem Konsorcjum była ostateczna ocena możliwości wykorzystania terapii genowej w leczeniu Zespołu Retta.

Wyniki uzyskane przez naukowców Konsorcjum - Stuarta Cobba, Steve'a Gray'a, Briana Kaspra and Gaila Mandela, przerosły nasze oczekiwania. Kandydat terapii genowej charakteryzuje się imponującą skutecznością, bezpieczeństwem i łatwością wprowadzania. Najistotniejszym jest jednak fakt uzyskania największych korzyści zdrowotnych w modelach mysich w porównaniu do innych leków stosowanych w Zespole Retta.

Badanie odwracalności przeprowadzone przez Adriana Birda w 2007 pokazało, że objawy choroby występujące u myszy są w znacznym stopniu odwracalne, co sugeruje, że postawienie diagnozy Zespołu Retta, nie musi przekładać się na niepełnosprawność trwającą całe życie. Terapia genowa wydaje się właściwym wyborem leczenia wszystkich chorób wywołanych mutacją pojedynczego genu, jednakże wyniki uzyskane przez Konsorcjum skłoniły AveXis do podjęcia decyzji o nadaniu priorytetowego znaczenia badaniom nad rozwojem terapii genowej dla Zespołu Retta.

„W organizacji RSRT szybko zorientowaliśmy się, iż postępy terapii genowej będą możliwe jedynie, gdy będziemy ją stanowczo wspierać. Skupiliśmy wokół projektu naukowców z wieloma sukcesami na koncie i zapewniliśmy im wsparcie finansowe oraz zaplecze, aby mogli pracować efektywnie i wydajnie. Nasza strategia była właściwa i cieszy mnie, iż firma AveXis, lider terapii genowej, podejmuje się obecnie przeniesienia tej pracy na skalę przemysłową. Trudno wyrazić jak bardzo jestem wdzięczna licznym rodzinom Zespołu Retta, za wiarę w naszą wizję, oraz hojność i szczodrość ich kręgów umożliwiających nam prowadzenie tych prac.”- mówi Monica Coenraads, dyrektor wykonawczy RSRT, a jednocześnie matka młodej kobiety z Zespołem Retta.

„W niedawno zainaugurowanym przez RSRT strategicznym planie badawczym *Roadmap to a Cure*, jasno określiliśmy, że naszym celem jest uzyskanie leku na Zespół Retta. Dzisiejszy komunikat jest wielkim krokiem przybliżającym nas do tego celu. Działając bezpośrednio na przyczyny choroby (Zespołu Retta), terapia genowa ma potencjał, by odmieniać życia. Mamy całkowite zaufanie do kompetencji i wiodącej pozycji członków zespołu AveXis, i w dalszym ciągu zapewnimy im

nasze pełne wsparcie w trakcie trwania tego programu.”- powiedział Randall Carpenter, Główny Specjalista ds. Naukowych RSRT.

„Bez wkładu RSRT w rozwój badań nad terapią genową w leczeniu Zespołu Retta, nie bylibyśmy w stanie osiągnąć tego poziomu wiedzy na temat możliwości terapii tej wyniszczającej choroby na etapie przedklinicznym.” - powiedział Brian Kaspar, Główny Specjalista ds. Naukowych AveXis. „Używamy naszej wiedzy specjalistycznej do prac nad rzadkimi chorobami jednogenowymi i cieszy nas fakt, że terapia genowa może zostać wykorzystana w leczeniu osób dotkniętych Zespołem Retta”.

O organizacji Rett Syndrome Research Trust

Rett Syndrome Research Trust (RSRT) jest organizacją non-profit, o wysoce spersonalizowanej i naglącej misji: wynalezienie leku na Zespół Retta i inne choroby związane z mutacją genu MECP2. W marcu 2017 RSRT ogłosiła trzyletni plan strategiczny *Roadmap to a Cure*, z budżetem sięgającym 33 milionów dolarów. Plan ten jako priorytet stawia 4 podejścia do leczenia, z których terapia genowa jest programem wiodącym. RSRT działa w sieci globalnej działalności naukowej pozwalając na rozwój wiedzy i napędzając innowacyjne badania dzięki ciągłej współpracy z naukowcami akademickimi, klinicystami, przemysłem, inwestorami oraz rodzinami dotkniętymi chorobą. Od 2008 roku, RSRT przeznaczyło 42 miliony dolarów na badania. Aby dowiedzieć się więcej, proszę odwiedzić stronę www.reverserett.org

O AveXis, Inc.

AveXis jest firmą prowadzącą fazy kliniczne badań terapii genowej; w swoich badaniach koncentruje się na rozwoju terapii dla pacjentów cierpiących na rzadkie, zagrażające życiu neurologiczne choroby genetyczne. Pierwszy kandydat na terapię genową, będący własnością firmy AVXS-101, niedawno ukończył fazę 1 badań klinicznych w leczeniu SMA typu 1. Aby dowiedzieć się więcej, proszę odwiedzić stronę www.avexis.com

O Zespole Retta

Zespół Retta jest genetyczną neurologiczną chorobą, która niemal wyłącznie dotyka dziewczynek. Objawy choroby pojawiają się samorzutnie, zwykle między 12 a 18 miesiącem życia, i są spowodowane losową mutacją genu MECP2 znajdującego się na chromosomie X. Zespół Retta jest chorobą wyniszczającą, pozbawia małe dzieci mówienia, używania rąk czy normalnego poruszania się, w tym umiejętności chodzenia. Wraz z dorastaniem u dzieci pojawiają się stany lękowe, napady padaczkowe, drżenia, trudności w oddychaniu czy problemy żołądkowo-jelitowe. Uważa się, że niepełnosprawność fizyczna nie idzie w parze z upośledzeniem umysłowym, i możliwości poznawcze chorych pozostają w dużej mierze niezmienione. Mimo iż większość dzieci przeżywa do dorosłości, wymagają one całodobowej opieki.