

Kliniske studier: Gjeldende muligheter i Fabry

Kliniske studier er et viktig trinn for å lage nye medisiner, og bidrar slik til å forbedre helsen og livskvaliteten til personer med Fabry. Kliniske studier tester at nye behandlinger er trygge, hvor godt de fungerer, og om de er bedre enn eksisterende behandlinger. Når du tar del i en klinisk studie, kan du bli en av de første som drar nytte av en ny behandling. Det er imidlertid også mulig at den nye behandlingen ikke er bedre enn gjeldende behandlinger, og av og til kan den være verre.




Å beslutte å ta del i en klinisk studie

Du kan vurdere å delta i en studie fordi du ønsker å bidra til å lage en ny behandling som kan hjelpe deg eller de som lever med Fabry i fremtiden. Du kan være på utkikk etter en bedre eller mer lettvinnt behandling, eller en som ikke har bestemte bivirkninger.

Det er et personlig valg om du ønsker å delta i en klinisk studie. Din Fabry-konsulent vil kunne diskutere med deg hva den kliniske studien vil innebære, og om den kliniske studien og behandlingen som testes er egnet for deg. Du kan bruke koblingene i dette dokumentet for å hjelpe deg med å finne ut mer.

Vil jeg bli akseptert i en klinisk studie?

Hver kliniske studie har sine egne regler for hvem som kan delta eller ikke. Noen generelle regler gjelder for de kliniske studiene som er oppført i dette heftet:

-  Du må ha en bekreftet diagnose med Fabry – enkelte kliniske studier kan også forutsette at det finnes bestemte symptomer
-  Graviditet må unngås, så både kvinner og menn med en partner som kan bli gravid, må bruke prevensjon
-  Kvinner som er gravide, planlegger å bli gravide i løpet av den kliniske studien eller ammer, kan ikke delta

Hvilke kliniske studier er tilgjengelig nå?

Enzymsubstitusjonsbehandling: Pegunigalsidase-alfa (PRX-102)

Gjeldende enzymsubstitusjonsbehandling (ERT) administreres med regelmessige infusjoner, vanligvis annenhver uke. En ny eksperimentell ERT, pegunigalsidase-alfa (PRX-102), utviklet av Protalix Biotherapeutics, er utformet for å vare lenger i blodstrømmen, hvilket kan bidra til å beskytte kroppens organer mot effektene av Fabry sykdom og redusere symptomer.¹

Denne nye ERT-en er for tiden under utprøving som en behandling ved to forskjellige doser og planer, inkludert muligheten for infusjoner én gang i måneden. Behandlingen er egnet for alle Fabry-mutasjoner.

Chaperonbehandling: Migalastat

Galafold® (migalastat), utviklet av Amicus Therapeutics, er godkjent for bruk hos voksne i mange land. Denne perorale behandlingen tas annenhver dag på tom mage.² Den er egnet for personer med bestemte Fabry-mutasjoner og fungerer ved å gjenopprette enzymaktiviteten.³ Denne kliniske studien vil fastslå dens bruk hos yngre personer med Fabry.

Substratreduksjonsbehandling: Lucerastat

Lucerastat er en annen peroral behandling, under utvikling av Idorsia Pharmaceuticals. Personer med Fabry mangler enzymaktiviteten som kreves for å bryte ned fettmolekyler kalt Gb3. Lucerastat virker ved å redusere mengden Gb3 som lages i kroppen, og reduserer derfor oppsamling. Det kan ha potensiale for å behandle Fabry, uavhengig av den spesifikke mutasjonen⁴

Genbehandling: AVR-RD-01

Denne behandlingen har potensiale som en enkeltdosebehandling.⁵ Sikkerhet og effekt testes for øyeblikket i to studier på et lite antall menn med Fabry. Disse tidlige kliniske studiene vil gi forståelse av denne nye tilnærmingen til behandling.

Ansvarsfraskrivelse

Dette dokumentet er kun veiledende. Alt kildemateriale ble benyttet 7. februar 2019. Sjekk med din konsulent eller på www.clinicaltrials.gov for den nyeste informasjonen om de oppførte kliniske studiene. Dette dokumentet gir ikke medisinsk rådgivning. Du må alltid rådføre seg med lege hvis du har spørsmål angående din medisinske tilstand.

Enzymsubstitusjonsbehandling: Pegunigalsidase-alfa (PRX-102)

Hvordan virker det?


Gjeldende enzymsubstitusjonsbehandling (ERT) administreres med regelmessige infusjoner, vanligvis annenhver uke. En ny eksperimentell ERT, pegunigalsidase-alfa (PRX-102), utviklet av Protalix Biotherapeutics, er utformet for å vare lenger i blodstrømmen, hvilket kan bidra til å beskytte kroppens organer mot effektene av Fabry sykdom og redusere symptomer.¹


EDenne nye ERT-en er for tiden under utprøving som en behandling ved to forskjellige doser og planer, inkludert muligheten for infusjoner én gang i måneden. Behandlingen er egnet for alle Fabry-mutasjoner.

BALANCE-studien: Sikkerhet og effektivitet av pegunigalsidase-alfa sammenlignet med Fabrazyme® (agalsidase-beta) hos personer med nedsatt nyrefunksjon


Denne kliniske studien har som mål å fastslå effektiviteten til pegunigalsidase-alfa sammenlignet med eksisterende behandling hos personer med sviktende nyrefunksjon.⁶

Hva er involvert?

 Deltakerne vil enten fortsette med sin gjeldende behandling med Fabrazyme® (agalsidase-beta) eller byttes til pegunigalsidase-alfa. Begge ERT-er skaffes tilveie av den kliniske studien


 Den kliniske studien er dobbeltblindet. Dette betyr at du og forskningspersonellet ikke vil vite hvilken behandling du får under den kliniske studien


 Infusjoner ved dosen 1 mg/kg for begge ERT-er vil bli gitt annenhver uke i to år


 Når det er egnet, vil infusjonene utføres i et hjemmepleiemiljø


Du kan ha mulighet til å melde deg på den langsiktige oppfølgingsstudien etter å ha fullført denne kliniske studien


Er den kliniske studien egnet for deg?


 Den kliniske studien godtar både kvinner og menn

 Du må være mellom 18 og 60 år

 Den kliniske studien finner sted i Argentina, Australia, Belgia, Brasil, Canada, Tsjekkia, Finland, Frankrike, Ungarn, Italia, Nederland, Norge, Slovenia, Spania, Sverige, Sveits, Tyrkia, Storbritannia og USA

 Du må ha vært på behandling med Fabrazyme® (agalsidase-beta) i minst ett år


 Nyrefunksjonen din vil bli undersøkt for å vurdere om den er nedsatt som følge av Fabry sykdom


 Finn ut mer [her](#) og [her](#)


BRIGHT-studien: Sikkerhet og effekt av pegunigalsidase-alfa hos personer som behandles med Fabrazyme® (agalsidase-beta) eller Replagal™ (agalsidase alfa)

Denne kliniske studien tar sikte på å vurdere en mer praktisk infusjonsplan (2 mg/kg hver fjerde uke).⁶

Hva er involvert?

 Deltakerne skal byttes fra deres gjeldende ERT for å motta intravenøse infusjoner av pegunigalsidase-alfa


 Infusjonene vil finne sted hver fjerde uke i ett år


 De første infusjonene vil bli utført på det kliniske studiesenteret


Når det er egnet, vil infusjonene utføres i et hjemmepleiemiljø


Du kan ha mulighet til å melde deg på den langsiktige oppfølgingsstudien etter å ha fullført denne kliniske studien


Er den kliniske studien egnet for deg?

 Den kliniske studien godtar både kvinner og menn

 Du må være mellom 18 og 60 år

 Den kliniske studien finner sted i Australia, Belgia, Canada, Tsjekkia, Danmark, Italia, Norge, Spania, Taiwan, Tyrkia, Storbritannia og USA

 Du må ha vært på behandling med Fabrazyme® (agalsidase-beta) eller Replagal™ (agalsidase-alfa) i minst tre år og på en stabil dose i minst de siste seks månedene

 Finn ut mer [her](#)




Chaperonbehandling: Migalastat

Hvordan virker det?








Galafold® (migalastat), utviklet av Amicus Therapeutics, er godkjent for bruk hos voksne i mange land. Denne perorale behandlingen tas annenhver dag på tom mage.² Den er egnet for personer med bestemte Fabry-mutasjoner og fungerer ved å gjenopprette enzymaktiviteten.³ Denne kliniske studien vil fastslå dens bruk hos yngre personer med Fabry.


Pediatrik studie: Sikkerhet og effekt av migalastat hos personer i alderen 12-17 år

Hva er involvert?

-  Migalastat tas via munnen som en kapsel, én gang annenhver dag
 -  Du vil få migalastatbehandling i 12 måneder
 -  Etter de 12 månedene vil det være en 30 dagers oppfølgingsperiode, der du ikke vil motta behandling
- Du kan ha mulighet til å melde deg på den langsiktige studien etter å ha fullført denne kliniske studien

Er den kliniske studien egnet for deg?

-  Den kliniske studien godtar både gutter og jenter
-  Du må være mellom 12 og 17 år
-  Den kliniske studien finner sted i USA
-  Du må ha en Fabry-mutasjon som er egnet for behandling med migalastat
-  Du må veie minst 45 kg
-  Du må aldri ha blitt behandlet med ERT eller ikke ha mottatt ERT i løpet av de siste 14 dagene før du starter screeningfasen for den kliniske studien
-  Du må ikke ha mottatt genterapi og ikke starte genterapi under den kliniske studien

 Finn ut mer [her](#)

Substratreduksjonsbehandling: Lucerastat





Hvordan virker det?

Lucerastat er en annen peroral behandling, under utvikling av Idorsia Pharmaceuticals. Personer med Fabry mangler enzymaktiviteten som kreves for å bryte ned fettmolekyler kalt Gb3. Lucerastat virker ved å redusere mengden Gb3 som lages i kroppen, og reduserer derfor oppsamling. Det kan ha potensiale for å behandle Fabry, uavhengig av den spesifikke mutasjonen.⁴






MODIFY-studien: Sikkerhet og effekt av lucerastat


Hovedmålet med den kliniske studien er å demonstrere lucerastats potensiale for å redusere smerter i hender og føtter (nevropatisk smerte). Utprøverne vil også vurdere effektene på gastrointestinale symptomer.⁷

Hva er involvert?

-  Du vil få enten lucerastat eller placebo, tatt via munnen som kapsler, to ganger om dagen
 -  Den kliniske studien er dobbeltblindet. Dette betyr at verken du og forskningspersonellet vil vite hvilken behandling du får, lucerastat eller placebo, under den kliniske studien
 -  Den kliniske studien vil vare i seks måneder
 -  Du vil bli bedt om å fylle ut en elektronisk dagbok for å holde rede på symptomene dine
- Du kan ha mulighet til å melde deg på den langsiktige oppfølgingsstudien etter å ha fullført denne kliniske studien

Er den kliniske studien egnet for deg?

-  Den kliniske studien godtar både kvinner og menn
-  Du må være 18 år eller eldre
-  Den kliniske studien finner sted i Australia, Østerrike, Canada, Tyskland, Nederland, Polen, Storbritannia og USA
-  Du må ha moderat eller alvorlig nevropatisk smerte
-  Du må aldri ha blitt behandlet med ERT eller ikke ha mottatt ERT i løpet av de siste seks månedene

 Finn ut mer [her](#) og i Fabry International Network-nyhetsbrevet [her](#)

Genbehandling: AVR-RD-01




Hvordan virker det?

Denne behandlingen har potensiale som en enkeltdosebehandling.⁵ Sikkerhet og effekt testes for øyeblikket i to studier på et lite antall menn med Fabry. Disse tidlige kliniske studiene vil gi forståelse av denne nye tilnærmingen til behandling.







Fabry sykdom forårsakes av en mutasjon i GLA-genet, hvilket medfører mangel på enzymet alfa-galaktosidase A. Genterapi er en måte å transportere et funksjonelt GLA-gen inn i kroppen på. AVR-RD-01 er et gentilførselssystem som bruker et ufarlig virus for å sette inn GLA-genet i stamceller hentet fra blodet ditt. Disse modifiserte cellene danner alfa-galaktosidase A med potensiale til å øke enzymnivåer til normalområdene.⁵

Pilotstudie: Stamcelletransplantasjon av celler konstruert for å uttrykke alfa-galaktosidase A

Hva er involvert?

-  Behandlingen starter med et kondisjoneringsmiddel for å stimulere produksjonen av stamceller. Stamcellene dine ekstraheres og modifiseres genetisk av viruset, hvilket tilføyer en ny, fullt funksjonell kopi av det defekte GLA-genet⁸
-  De modifiserte cellene tilføres deretter tilbake til deg via en engangsinfusjon⁸
-  Du vil bli fulgt opp i en periode for å bestemme effekten av behandlingen




Er den kliniske studien egnet for deg?

-  I denne kliniske studien blir behandlingen kun testet hos menn
-  Du må være mellom 18 og 50 år
-  Den kliniske studien finner sted i Canada
-  Denne kliniske studien godtar personer som mottar gjeldende ERT-behandling
-  Du må være villig til å bruke prevensjon frem til minst 12 måneder etter behandlingen
-  Du må også være villig å avstå fra å donere sædceller (sædbank vil bli anbefalt for personer som ønsker å bli fedre i fremtiden)







 Finn ut mer [her](#)


FAB-201-studien: Effekt og sikkerhet til AVR-RD-01

Hva er involvert?

-  Behandlingen starter med et kondisjoneringsmiddel for å stimulere produksjonen av stamceller. Stamcellene dine ekstraheres og modifiseres genetisk av viruset, hvilket tilføyer en ny, fullt funksjonell kopi av det defekte GLA-genet⁸
-  De modifiserte cellene tilføres deretter tilbake til deg via en engangsinfusjon⁸
-  Du vil bli fulgt opp i en periode for å bestemme effekten av behandlingen

Er den kliniske studien egnet for deg?

-  Denne kliniske studien godtar bare menn
-  Du må være mellom 16 og 40 år og være ferdig med puberteten
-  Den kliniske studien finner sted i Australia
-  Du må ha en historie med gastrointestinale symptomer, inkludert magesmerter og diaré, på grunn av Fabry
-  Du må ikke ha mottatt ERT og/eller chaperonbehandlingen på noe tidspunkt for behandling av din Fabry
-  Du må ikke tidligere ha mottatt behandling med AVR-RD-01 eller annen genterapi

 Finn ut mer [her](#) og se studieoppdateringen [her](#)

Referansekoblinger

- <http://www.fabrynext.com/>
- <https://www.amicusrx.com/pi/galafold.pdf>
- <https://fabrydiseasenews.com/galafold-migalastat/>
- <https://fabrydiseasenews.com/2018/07/12/investigative-lucerastat-found-suitable-all-types-fabry-disease-patients/>
- <https://fabrydiseasenews.com/avr-rd-101/>
- <http://protalix.com/products/pegunigalsidase-alfa/>
- <https://fabrydiseasenews.com/2018/05/24/idorsia-is-enrolling-adult-fabry-patients-for-phase-3-lucerastat-trial/>
- <http://www.avrobio.com/technology/>

Bekreftelse

Dette sammendraget ble utviklet for Fabry International Network av MPS Commercial, det heleide datterselskapet med ideelt formål av Society for Mucopolysaccharide Diseases (MPS Society, Storbritannia).