

Заболевание *spina bifida* включено в перечень орфанных

Департамент медицинской помощи детям, службы родовспоможения и общественного здоровья Минздрава России включил заболевание *spina bifida* в перечень редких (орфанных) заболеваний. Оно числится в списке под номером 241, сообщили в пресс-службе благотворительного фонда «Спина бифида».

Spina bifida — редкое врожденное заболевание, которое возникает внутриутробно. Оно включает в себя несколько форм и степеней тяжести, влияющих на центральную нервную систему и функцию спинного мозга. Пациенты со *spina bifida* испытывают проблемы с моторикой, часто имеют трудности с полноценной ходьбой и контролем мочеиспускания, а также подвержены риску серьезных осложнений.

Точное количество людей с заболеванием *spina bifida* в России неизвестно. Тем не менее, фонд «Спина бифида» ведет собственную статистику, и, по подсчетам аналитиков, в стране проживают не менее 1200 таких людей.

«Включение *spina bifida* в список орфанных заболеваний признано важным шагом, который принесет значительную пользу детям, столкнувшимся с этим недугом. Это позволит увеличить осведомленность о заболевании, привлечь больше внимания и поддержки, а также обеспечить более доступные и эффективные программы лечения и реабилитации. Теперь мы можем инициировать создание регистра пациентов», — рассказали в пресс-службе организации.

Источник: <https://gxpnews.net/2023/07/zabolevanie-spina-bifida-vklyucheno-v-perechen-orfannyh/>

FDA одобрило новый препарат для подростков и взрослых с тяжелой очаговой алопецией

Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA) одобрило препарат Litfulo (ритлецитиниб) компании Pfizer для людей в возрасте 12 лет и старше с тяжелой очаговой алопецией. Это первое и единственное лечение, одобренное FDA для подростков (12+) с этим недугом.

Принимаемый в виде таблеток один раз в день, ритлецитиниб является двойным ингибитором семейства Тес тирозинкиназ и янус-киназы 3 (JAK3). Рекомендуемая доза ритлецитиниба составляет 50 мг один раз в день.

Одобрение было основано на ранее опубликованных в журнале Lancet результатах исследований, включая исследование фазы IIb/III ALLEGRO, в которое были включены 718 пациентов в возрасте 12 лет и старше с очаговой алопецией с 50% увеличением выпадения волос на голове, что измерялось с помощью инструмента Severity of Alopecia Tool (SALT), включая пациентов с тотальной алопецией (полное выпадение волос на голове) и универсальной алопецией (полное выпадение волос на голове, лице и теле).

У пациентов в исследовании наблюдался текущий эпизод очаговой алопеции, который длился от 6 мес до 10 лет. Они были рандомизированы для получения ритлецитиниба один раз в сутки в дозах 30 мг или 50 мг (с или без одного месяца начального лечения этим препаратом один раз в сутки в дозе 200 мг), ритлецитиниба в дозе 10 мг или плацебо.

Статистически значимо более высокая доля пациентов, получавших ритлецитиниб в дозе 30 мг и 50 мг (с нагрузочной дозой или без нее), имели 80% или более волосного покрова головы, что измерялось по шкале SALT 20 или менее после 6 мес лечения по сравнению с плацебо. Через 6 мес лечения среди тех, кто принимал дозу 50 мг, 23% достигли оценки SALT 20 или менее по сравнению с 2% тех, кто принимал плацебо.

Эффективность и безопасность ритлецитиниба были одинаковыми для лиц в возрасте 12–17 лет и взрослых, а наиболее частыми побочными эффектами, о которых сообщалось в исследовании, по меньшей мере у 4% пациентов, получавших ритлецитиниб, были головная боль (10,8%), диарея (10%), акне (6,2%), сыпь (5,4%) и крапивница (4,6%).

Это второй ингибитор JAK, одобренный для лечения очаговой алопеции, после барицитиниба (Olmiant), одобренного в июне прошлого года для лечения очаговой алопеции у взрослых. Ритлецитиниб является первым ингибитором JAK, одобренным для лечения детей в возрасте 12 лет и старше с очаговой алопецией.

Европейское агентство по лекарственным средствам (EMA) также приняло заявку на регистрацию ритлецитиниба в той же популяции, и решение ожидается в четвертом квартале этого года.

Источник: <https://www.medscape.com/viewarticle/993663>

FDA одобрило первую генную терапию для лечения мышечной дистрофии Дюшенна

Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA) одобрен препарат генной терапии для лечения детей в воз-

расте от 4 до 5 лет с мышечной дистрофией Дюшенна (МДД) с подтвержденной мутацией в гене *DMD*, которые могут ходить.

Большинство современных подходов к лечению МДД направлены на устранение симптомов заболевания, а не на его основную генетическую причину.

Одобренный препарат — Elevidys (деландистроген моксепарвовек) — представляет собой рекомбинантную генную терапию. Для доставки функциональной копии целевого гена, под контролем которого синтезируется укороченная форма дистрофина, используется аденоассоциированный вирус. Препарат вводят однократно внутривенно, что приводит к выработке микродистрофина. Белок микродистрофин необходим пациентам с МДД, поскольку их организм сам его не вырабатывает. Недостаток белка приводит к прогрессирующей потере мышечной силы.

Elevidys был одобрен по ускоренной схеме, которая применяется в отношении препаратов, предназначенных для лечения серьезных или опасных для жизни заболеваний с неудовлетворенной медицинской потребностью. Одобрение основано на данных рандомизированного клинического исследования, в ходе которого было установлено, что препарат увеличивает экспрессию микродистрофина у лиц в возрасте от 4 до 5 лет с МДД. FDA пришло к выводу, что эта суррогатная конечная точка с достаточной вероятностью может предсказывать клиническую пользу препарата.

Главным противопоказанием для применения препарата являются наличие делеции экзона 8 и/или экзона 9 в гене *DMD*, а также высокие титры предрасполагающих антител против вектора AAV rh74.

Несмотря на некоторые сомнения в отношении препарата со стороны FDA, агентство последовало решению консультативного комитета, который проголосовал в поддержку терапии (8 «за» и 6 «против»). Сомнения тех, кто голосовал против одобрения препарата, обусловлены данными клинических исследований по поводу его безопасности. Так, у 13 из 85 испытуемых зафиксированы серьезные побочные эффекты, однако это не стало поводом для прекращения терапии либо причиной смерти.

Компания Sarepta проводит фазу III клинических исследований на 126 пациентах для подтверждения эффективности препарата и должна показать результаты к концу 2023 г. В случае положительного исхода исследование станет поводом для получения традиционного одобрения от FDA.

Источник: <https://pharm.reviews/novosti/novosti-meditsiny/item/8495-v-ssha-odobrena-gennaya-terapiya-myshechnoj-distrofii-dyushenna-u-detej-4-5-let>
<https://www.medscape.com/s/viewarticle/993572>

Препарат для восполнения нехватки гормона роста получил одобрение в США

Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA) одобрило препарат Ngenla (соматрогон) от компании Pfizer для лечения дефицита гормона роста у детей, разработанный совместно с OPKO Health. Инъекции Ngenla разрешены к применению у детей в возрасте трех лет и старше. Препарат необходимо вводить еженедельно.

Дефицит гормона роста — редкое заболевание, которое встречается у одного из 3,5–10 тыс. детей и характеризуется недостаточной секрецией гормона роста, что приводит к очень низкому росту во взрослом возрасте и задержке полового созревания в случае отсутствия лечения.

В течение многих лет стандартом лечения были ежедневные инъекции гормона роста, но в последние годы

фармпроизводители сосредоточились на лечении заболевания препаратами длительного действия. В ходе исследований Ngenla показал такую же эффективность, как и гормон роста Genotropin (Pfizer), предназначенный для ежедневного применения.

Препарат Ngenla уже одобрен для детей в разных странах, включая Канаду, Японию и страны Европы. С выходом на рынок США разработка Pfizer будет конкурировать с Skytrofa (лонапегсоматропин) от Ascendis Pharma и Sogroya (сомапацитан) от Novo Nordisk, применяемыми аналогично — раз в неделю.

Источник: <https://gxpnews.net/2023/06/preparat-pfizer-dlya-vospolneniya-nehvatki-gormona-rosta-poluchil-odobrenie-v-ssha/>