

FDA одобрило первый генотерапевтический препарат от спинальной мышечной атрофии для лиц старше 2 лет

Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA) одобрило Itivisma (онасемноген абепарвовек) компании Novartis — первый генотерапевтический препарат для лечения спинальной мышечной атрофии (СМА) у детей старше 2 лет.

Itivisma вводится только один раз интратекально (в спинномозговую жидкость). Аденоассоциированный вирус (AAV9) доставляет функциональную копию гена *SMN1* напрямую к моторным нейронам, восстанавливая выработку белка SMN и останавливая прогрессирующие патологии.

Прямое введение в спинномозговую жидкость позволяет использовать меньшую дозу вектора без при-

вязки к массе тела, обеспечивая быстрое начало действия и точное воздействие на генетическую причину СМА.

Эффективность подтверждена в фазе III клинических исследований STEER и STRENGTH. Препарат улучшил моторные функции участников: через год лечения они набрали в среднем на 2,4 балла больше по шкале HFMSE (оценивает способность сидеть, стоять, ходить и выполнять другие движения; всего 66 баллов). При естественном течении СМА без лечения функции ухудшаются в среднем на 0,6 балла в год.

Источник: <https://pharmvestnik.ru/content/news/fda-odobrilo-pervuu-gennuu-terapiu-ot-spinalnoi-myshechnoi-atrofii-dlya-lic-starshe-2-let.html>

FDA одобрило первый препарат для лечения дефицита тимидинкиназы 2-го типа

Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA) одобрило первый препарат для лечения крайне редкого дефицита тимидинкиназы 2-го типа (TK2d) — Kugevvi (доксеситин (doxycitine) + докстрибтимин (doxribtimine)). Заболеванием страдают 13–14 тыс. человек в мире. Лекарство будут выпускать в форме порошка для приготовления перорального раствора. Оно показано только тем, у кого болезнь проявилась до исполнения 12 лет.

Тимидинкиназа 2 — фермент в митохондриях, необходимый им для производства энергии в виде аденозинтрифосфата (АТФ). Дефицит этого белка из-за генетических мутаций приводит к истощению энергии в мышечных клетках. Они начинают повреждаться и отмирать, в результате чего возникает миопатия (слабость мышц): теряется способность ходить, дышать и глотать. Дефицит TK2d часто приводит к смерти в течение трех лет после появления первых симптомов.

В составе препарата два нуклеозида — готовых строительных блока для синтеза митохондриальной ДНК. Они проникают в митохондрии, минуя дефектный фермент, и нормализуют производство АТФ. Это помогает восстановить энергоснабжение мышечных клеток и их функции.

В фазе II клинических исследований с участием 82 человек Kugevvi снизил риск смерти на 86% по сравнению с контрольной группой, не принимавшей препарат. Благодаря препарату в 75% случаев удалось восстановить хотя бы одну утраченную двигательную функцию. Среди пациентов ($n = 31$), подключенных к ИВЛ, 5 (16%) начали дышать самостоятельно после курса лечения и отказались от использования аппарата.

Источник: <https://pharmvestnik.ru/content/news/FDA-odobrilo-pervyi-preparat-dlya-lecheniya-deficita-timidinkinazy-2-go-tipa.html>

«Круг добра» включил в перечень нозологий два генетических заболевания

Экспертный совет фонда «Круг добра» включил в перечень нозологий еще два тяжелых генетических заболевания — синдромы Донохью и активированной PI3-киназы дельта (APDS) — и добавил в перечень закупаемых препаратов лениолисиб и аксатилимаб.

Синдром Донохью относится к категории чрезвычайно редких заболеваний: он встречается реже, чем один случай на миллион. В мире известно всего около 100 таких пациентов. Заболевание представляет

собой самый тяжелый вариант инсулинорезистентности, не поддающийся стандартной терапии. Совет фонда также согласовал категории детей с синдромом Донохью, которым показана терапия препаратом мекасермин. Эксперты особо отметили, что без лечения дети с синдромом Донохью могут погибнуть в младенческом возрасте, в то время как своевременно назначенное лечение увеличивает продолжительность жизни и улучшает ее качество. Мекасермин представляет собой синтетиче-