The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

Medindex®

August 11, 2016 Vol. 375 No. 6

Migalastat v léčbě Fabryho nemoci

Fabryho nemoc je vzácné dědičné onemocnění s mutacemi v genu pro lysosomální enzym alfa galaktosidázu. Ten odbourává glykosfingolipidový substrát GL-3. Pokud je enzym nefunkční, dochází k ukládání neodbourávaného GL-3 v buňkách různých tkání, včetně srdce a ledvin. Migalastat se dokáže reverzibilně navázat na některé nestabilní mutantní formy alfa galaktosidázy A, stabilizuje ji a umožňuje tak její transport do lysosomu, kde disociace migalastu obnoví aktivitu enzymu a ten odbourává GL-3.

Lék byl použit v randomizované dvojitě zaslepené studii s použitím placeba se 67 vybranými pacienty. Studie v první fázi trvala 6 měsíců. Ve skupinách byli pacienti s vyhovujícími i nevyhovujícími mutacemi pro léčbu migalastatem. Léčba však nevykázala signifikantní zlepšení. 13 pacientů z 32 užívajících migalastat a 9 z 32 pacientů s placebem odpovědělo na léčbu. Po dalším roce, kdy byla studie odslepena a lék podáván jen pacientům s vhodnou mutací, došlo u těchto ke zlepšení glomerulární filtrace, k regresi hypertrofie levé srdeční komory, snížila se závažnost symptomů, jako je průjem, reflux a poruchy trávení.

Autoři uzavírají studii s tím, že po 6 měsících, tedy v první fázi studie, se procento pacientů reagujících na léčbu migalastatem neliší od placeba.

Treatment of Fabry's Disease with the Pharmacologic Chaperone Migalastat

NEJM, Vol. 375 No. 6, 11 August 2016

Top Articles:

- Randomized Trial of Thymectomy in Myasthenia Gravis
- Aortic Calcification and Superior-Mesenteric-Artery Stenosis
- "Freeze Only" — An Evolving Standard in Clinical In Vitro Fertilization