**FDA zatwierdza produkt leczniczy risdiplam firmy Roche do leczenia rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) u dorosłych pacjentów i dzieci w wieku powyżej 2. miesiąca życia.**

* W dwóch badaniach klinicznych wykazano, że lek risdiplam poprawia funkcje motoryczne u osób z typem 1, 2 i 3 SMA o szerokim spektrum wieku i nasilenia choroby.
* Leczenie risdiplamem jest związane z poprawą przeżycia niemowląt bez konieczności stałej wentylacji i uzyskanie zdolności siedzenia bez podparcia, co jest kluczowym osiągnięciem w rozwoju motorycznym, który zazwyczaj nie pojawia się w naturalnym przebiegu choroby.
* Risdiplam to pierwszy i jedyny lek na SMA, który może być przyjmowany w domu

Amerykańska Agencja ds. Żywności i Leków (FDA) zatwierdziła produkt leczniczy risdiplam firmy Roche do leczenia rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) u dorosłych pacjentów i dzieci w wieku powyżej 2 miesięcy. W dwóch badaniach klinicznych wśród pacjentów z typem 1, 2 i 3 SMA, w różnym wieku i o różnym stopniu nasilenia choroby, stosowanie leku risdiplam doprowadziło do klinicznie istotnej poprawy funkcji motorycznych. Niemowlęta osiągały zdolność siedzenia bez podparcia przez co najmniej 5 sekund, co jest kluczowym etapem w rozwoju motorycznym, który zazwyczaj nie występuje w naturalnym przebiegu tej choroby. Risdiplam zwiększał również odsetek przeżycia dzieci bez stałej wentylacji, po 12 i 23 miesiącach leczenia, w porównaniu z naturalnym przebiegiem choroby. Jest to lek w postaci płynnej, do podawania codziennie w domu, doustnie lub przez sondę do karmienia.

*„Biorąc pod uwagę fakt, że w USA większość chorych na SMA pozostaje nieleczona, wierzymy, że risdiplam, posiadający korzystny profil kliniczny i podawany doustnie, może przynieść znaczące korzyści wielu osobom żyjącym z tą rzadką chorobą neurologiczną,*” powiedział Levi Garraway, M.D., Ph.D., Chief Medical Officer i Dyrektor ds. Globalnego Rozwoju Produktów Roche. *„Przy opracowywaniu tego pierwszego w swoim rodzaju leku na SMA stale inspirowała nas siła i determinacja społeczności chorych na SMA, dlatego dzisiaj wspólnie z nimi świętujemy nasze wspólne osiągnięcie.”*

W badaniach nad risdiplamem uczestniczy ponad 450 pacjentów w ramach szerokiego programu badań klinicznych dotyczących SMA. Program obejmuje swoim zakresem niemowlęta od dwóch miesięcy do dorosłych w wieku do 60 lat, ze zróżnicowanymi objawami i funkcjami motorycznymi, takimi jak osoby ze skoliozą lub przykurczami w stawach, a także osoby leczone wcześniej innymi lekami na SMA. Rejestracja risdiplamu oparta jest na danych z dwóch badań klinicznych zaprojektowanych w taki sposób, aby reprezentowały szerokie spektrum osób z SMA: badanie FIREFISH obejmowało niemowlęta z objawami SMA w wieku od 2 do 7 miesięcy, a badanie SUNFISH – dzieci i osoby dorosłe w wieku od 2 do 25 lat. SUNFISH to pierwsze i jedyne badanie kontrolowane placebo obejmujące osoby dorosłe z SMA typu 2 i 3.

*„Wiele osób cierpiących na SMA może w ciągu życia utracić zdolność do wykonywania niezbędnych ruchów, co może wpłynąć na możliwość samodzielnego udziału w pewnych aspektach życia codziennego, a nawet całkowicie zmienić ich życie,”* powiedział Kenneth Hobby, prezes *Cure SMA*. „*Zatwierdzenie risdiplamu to kamień milowy wyczekiwany z niecierpliwością przez naszą społeczność. Doceniamy zaangażowanie firmy Genentech z grupy Roche i odzwierciedlenie przez nią w programie badań klinicznych całego spektrum populacji chorych na SMA oraz opracowanie leczenia, które może być podawane w domu.”*

Lek risdiplam jest zaprojektowany, aby leczyć SMA przez zwiększenie produkcji białka warunkującego przeżycie neuronów ruchowych (białko SMN). Białko SMN obecne jest w całym organizmie i pełni kluczową funkcję w utrzymaniu zdrowych neuronów ruchowych oraz zachowania zdolności do ruchu. Firma Roche odgrywa wiodącą rolę w rozwoju klinicznym leku risdiplam w ramach współpracy z SMA Foundation i PTC Therapeutics.

**Informacje o produkcie medycznym risdiplam**

Risdiplam jest modyfikatorem składania (splicingu) genu warunkującego przeżycie neuronów ruchowych 2 (SMN2) zaprojektowanym do leczenia SMA wywołanego przez mutacje w chromosomie 5q powodujące niedobór białka SMN. Jest to lek w postaci płynnej, podawany codziennie w domu, doustnie lub przez sondę do karmienia.

W 2018 r. risdiplam otrzymał w EMA (Europejskiej Agencji Leków) status PRIME (PRIority Medicines), a odpowiednio w 2017 i 2019 roku, status leku sierocego w FDA i EMA. Wnioski o rejestrację risdiplamu są obecnie złożone w Brazylii, Chile, Chinach, Indonezji, Rosji, Korei Południowej i na Tajwanie. Złożenie wniosku do EMA o dopuszczenie do obrotu leku risdiplam nastąpi wkrótce.

**Informacje o programie badań klinicznych produktu leczniczego risdiplam**

Oprócz badań FIREFISH i SUNFISH, risdiplam jest oceniany u szerokiego spektrum osób z SMA m.in. w ramach następujących badań:

* JEWELFISH (NCT03032172): otwarte badanie eksploracyjne zaprojektowane w celu oceny bezpieczeństwa, tolerancji, farmakokinetyki (PK) i farmakodynamiki (PD) u osób z SMA w wieku od 6 miesięcy do 60 lat, u których stosowano przez co najmniej 90 dni przed podaniem risdiplamu inne terapie na SMA, będące na etapie badań lub zatwierdzone. Rekrutacja do tego badania została zakończona, a liczba uczestników wynosi 174.
* RAINBOWFISH (NCT03779334): otwarte, prowadzone na jednej grupie, wieloośrodkowe badanie dotyczące skuteczności, bezpieczeństwa, farmakokinetyki i farmakodynamiki produktu leczniczego risdiplam u niemowląt (~n=25) od urodzenia do wieku sześciu tygodni (w momencie podania pierwszej dawki), u których potwierdzono genetycznie SMA i u których nie są jeszcze widoczne objawy. Rekrutacja do tego badania jest w toku.

**Informacje o SMA**

SMA to ciężka, postępująca choroba nerwowo-mięśniowa, która może prowadzić do śmierci. Dotyka ona około 1 na 10 000 niemowląt i stanowi najczęstszą genetyczną przyczynę ich umieralności. SMA jest wywoływany przez mutację w genie warunkującym przeżycie neuronów ruchowych (gen SMN1), co prowadzi do niedoboru białka SMN. Białko SMN znajduje się w całym organizmie i odgrywa kluczową rolę w funkcjonowaniu nerwów kontrolujących mięśnie i ruch. Bez tego białka komórki nerwowe nie mogą prawidłowo funkcjonować, co prowadzi w miarę upływu czasu do osłabienia mięśni. W zależności od typu SMA, choroba może prowadzić do znacznego ograniczenia lub utraty siły fizycznej, zdolności do chodzenia, jedzenia czy oddychania.

**Firma Roche w neurologii**

Neurologia należy do kluczowych obszarów badania i rozwoju w firmie Roche. Celem firmy jest kontynuowanie pracy ukierunkowanej na przełomowe odkrycia naukowe, aby opracować nowe metody leczenia, które przyczynią się do poprawy jakości życia osób cierpiących na przewlekłe i potencjalnie wyniszczające choroby.

W firmie Roche na etapie badań znajduje się ponad dwanaście leków na schorzenia neurologiczne, w tym na stwardnienie rozsiane, choroby ze spektrum zapalenia rdzenia kręgowego i nerwów wzrokowych, chorobę Alzheimera, chorobę Huntingtona, chorobę Parkinsona, dystrofię mięśniową Duchenne'a i zaburzenia ze spektrum autyzmu. Wraz z naszymi partnerami uczestniczymy w poszerzaniu granic wiedzy naukowej, aby sprostać niektórym z najtrudniejszych wyzwań stojących dziś przed neurologią.