

Agencja Badań Medycznych

<https://abm.gov.pl/pl/aktualnosci/1426,Badanie-VIRAP-Zapobieganie-wystapienia-padaczki-u-niemowlat-ze-stwardnieniem-guz.html>
19.05.2025, 07:33

Badanie VIRAP: Zapobieganie wystąpienia padaczki u niemowląt ze stwardnieniem guzowatym

Stwardnienie guzowate jest chorobą uwarunkowaną genetycznie. Jej najważniejszym objawem jest rozwijanie się guzów w różnych narządach. Najwcześniej, bo już u płodu, pojawiają się guzy w sercu i w mózgu. Te, które powstają w mózgu powodują, że u 80-90% chorych dzieci rozwija się padaczka, najczęściej już w pierwszym roku życia. Naukowcy z Centrum Zdrowia Dziecka zbadają, który lek jest najskuteczniejszy w hamowaniu wystąpienia pierwszego ataku.

15 maja obchodzimy Światowy Dzień Stwardnienia Guzowatego. Jedno na 6000 dzieci rodzi się ze zmutowanym genem, czyli rocznie w Polsce jest to około 50 dzieci. Pacjenci już od urodzenia borykają się z licznymi objawami.



W wyniku mutacji w genie dochodzi do rozwoju guzów, najczęściej w mózgu, sercu, nerkach, wątrobie, płucach, skórze, siatkówce oka. Objawy pojawiają się stopniowo: u płodów i noworodków guzy serca, zmiany w mózgu, u niemowląt zmiany skórne, guzy siatkówki oraz padaczka, następnie także guzy nerek, wątroby, czy płuc. Objawem choroby, który w największym stopniu wpływa na jakość życia pacjentów, jest padaczka. Rozwija się ona u 80-90% osób, przy czym zwykle pierwsze napady padaczkowe pojawiają się około 3-6 miesiąca życia. Padaczka w stwardnieniu guzowatym wiąże się z przekraczającym 50% ryzykiem lekooporności i zaburzeń neuropsychiatrycznych, przede wszystkim niepełnosprawności intelektualnej i zaburzeń ze spektrum autyzmu.

- Podczas ciąży wykryto u mnie cukrzycę ciążową, a dzięki rutynowemu badaniu – echu serca – u mojej Hani znaleziono guzek w sercu. Moja pierwsza myśl: to ostatni uśmiech Hani. Później obezwładniająca bezsilność. Chcieliśmy pomóc córce, a nie wiedzieliśmy jak. Lekarze stwierdzili stwardnienie guzowate – wspomina pani Justyna, mama Hani, uczestniczki badania VIRAP.

W badaniach prowadzonych między innymi w Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie udowodniono, że profilaktyczne leczenie przeciwpadaczkowe, włączane przed wystąpieniem napadów padaczkowych u niemowląt ze stwardnieniem guzowatym, zmniejsza ciężkość padaczki oraz ryzyko niepełnosprawności intelektualnej, ale nie wpływa na autyzm i rozwój guzów.

- Stwardnienie guzowate można rozpoznać bardzo wcześnie. Zmiany w sercu i mózgu pojawiają się już na etapie życia płodowego i można je uwidocznic w badaniach prenatalnych, w tym w wykonywanej u każdej ciężarnej kobiety badaniu echokardiograficznym płodu. Dawniej u zdiagnozowanych dzieci nie podejmowano żadnego leczenia aż do wystąpienia pierwszych napadów padaczki. Teraz już wiemy, że leczenie prewencyjne może zmniejszyć ryzyko i ciężkość padaczki, a także zmniejszyć ryzyko niepełnosprawności intelektualnej. Jesteśmy w stanie nie dopuścić do powstawania zaawansowanych zmian w rozwoju dziecka – tłumaczy prof. dr hab. n. med. Sergiusz Józwiak, kierownik Kliniki Neurologii Dziecięcej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Znaleźć najlepszy lek

Naukowcy z Centrum Zdrowia Dziecka chcą porównać działanie dwóch leków w profilaktyce padaczki u niemowląt: leku przeciwpadaczkowego (wigabatryna) i leku wpływającego na rozwój guzów (rapamycyna). Najważniejsze będzie porównanie ich bezpieczeństwa, tolerancji i skuteczności w zapobieganiu napadom padaczkowym, ale także wpływu na późniejszy rozwój funkcji poznawczych i zaburzeń ze spektrum autyzmu. Drugorzędnym celem badania będzie ocena wpływu stosowania obu leków na rozwój zmian guzowatych u chorych dzieci.

- Będzie to randomizowane badanie kliniczne kontrolowane placebo, prowadzone metodą podwójnie ślepej i podwójnie pozorowanej próby. W czasie każdej wizyty kontrolnej oceniany będzie stan ogólny i neurologiczny pacjentów, wykonywane będą badania laboratoryjne oraz gromadzone

dane dotyczące padaczki oraz bezpieczeństwa i tolerancji badanych leków. Dzienniczki leczenia i napadów będą w formie elektronicznej. Ponadto u każdego pacjenta będzie wykonywane badanie okresowo videoEEG, badanie psychologiczne, rezonans magnetyczny mózgu i jamy brzusznej, badanie okulistyczne i ECHO serca – tłumaczy prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Józwiak, główny badacz.

- Stwardnienie guzowate jest chorobą nieuleczalną. Mam nadzieję, że Hania biorąc udział w takim badaniu przyczyni się do tego, że w przyszłości naukowcy znajdą idealne lekarstwo, dzięki któremu córka i inne dzieci będą mogły normalnie żyć – podsumowuje pani Justyna, mama Hani.

Badanie jest finansowane ze środków Agencji Badań Medycznych.

Więcej informacji o badaniu: <https://nauka.czd.pl/virap/>