

# Agencja Badań Medycznych

<https://abm.gov.pl/pl/aktualnosci/1674,Wzmocnic-serce-w-dystrofii-miesniowej-Duchennea.html>  
23.04.2024, 15:12

## Wzmocnić serce w dystrofii mięśniowej Duchenne'a

### Wzmocnić serce w dystrofii mięśniowej Duchenne'a

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a to schorzenia genetyczne objawiające się zanikami i przerostami mięśni. Ponieważ choroba atakuje też mięśnie serca i płuc, pacjenci cierpią na powikłania kardiologiczne i oddechowe. Większość z nich umiera przed osiągnięciem 30 roku życia. Naukowcy z Gdańska szukają nowych terapii w leczeniu powikłań kardiologicznych.

Światowy Dzień Świadomości Dystrofii Mięśniowej Duchenne'a (World Duchenne Awareness Day) przypada co roku 7 września, a jego symbolem jest czerwony balonik. Data jest ściśle związana z chorobą, ponieważ gen DMD, kodujący białko dystrofiny, jest najdłuższym znanym ludzkim genem i składa się z 79 egzonów.

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) jest chorobą genetyczną, która powoduje nieodwracalny zanik mięśni. Niemal wyłącznie dotyczy chłopców, a jej pierwsze objawy stają się widoczne około 3-8 roku życia. Należą do nich m.in. opóźnienie rozwoju ruchowego i charakterystyczny chód. Około 10 roku życia słabnące mięśnie nie mogą już utrzymać ciężaru ciała i dzieci muszą poruszać się na wózkach. Z czasem przychodzą problemy z oddychaniem i choroba mięśnia sercowego, zwana kardiomiopatią.

- ➔ Ze względu na specyfikę zajęcia mięśnia sercowego w DMD opieka kardiologiczna nad pacjentami jest kluczowa dla poprawy rokowania, ponieważ niewydolność serca jest w tej grupie drugą po niewydolności oddechowej przyczyną śmierci w młodym wieku. Istnieją naukowe



Anna Zalewska i Wiktor, autor Paweł Sudara GUMed



dr Jarosław Meyer-Szary, fot. Paweł Sudara GUMed



Sylwia Szucka, Filip, Julia, fot. Paweł Sudara GUMed



dr hab. Joanna Kwiatkowska, fot. Paweł Sudara GUMed

przesłanki, że wdrożenie w tej grupie pacjentów wczesnej (w młodym dzieciństwie) profilaktyki farmakologicznej może opóźnić moment pojawienia się kardiomiopatii, a w efekcie niewydolności krążenia i śmierci. Nie jest jednak jasne, jaka kombinacja leków służy temu celowi najlepiej – wyjaśnia dr Jarosław Meyer-Szary, Katedra i Klinika Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego.

Mój syn Filipek choruje na dystrofię mięśniową Duchenne'a oraz autyzm. Dystrofia u syna objawiła się tym, że w wieku niemowlęcym w ogóle już nie raczkował. Potem mając rok i 6 miesięcy, zaczął powoli się podnosić, stawiać pierwsze kroki, ale to też nie były takie kroki, jak u zdrowego dziecka. Kołysał się. W wieku 3 lat miał badanie w Warszawie, które stwierdziło dystrofię Duchenne'a. Potem byłam przebadana ja i okazało się, że jestem nosicielką tego genu. Jesteśmy w gdańskim ośrodku praktycznie od początku. Obecnie bierzemy udział w programie kardiologicznym, gdzie badamy serduszko Filipa, przyjmuje leki i sprawdzamy, jak one działają. Ja też jestem pod opieką kardiologa tutaj w Klinice Kardiologii Dziecięcej i Wad

Wrodzonych Serca GUMed –  
opowiada p. Sylwia, mama  
pacjenta biorącego udział w  
badaniu MeDMD.

„Skuteczność i bezpieczeństwo metoprololu jako leczenia uzupełniającego standardową terapię w zapobieganiu kardiomiopatii u pacjentów z dystrofią mięśniową Duchenne’a (MeDMD)” to niekomercyjne badanie kliniczne finansowane przez Agencję Badań Klinicznych, prowadzone przez zespół naukowców z Katedry i Kliniki Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego pod kierownictwem dr hab. Joanny Kwiatkowskiej i realizowane w Uniwersyteckim Centrum Klinicznym.

- Z powodzeniem przeszliśmy restrykcyjną fazę administracyjną związaną z rejestracją i otwarciem badania. Uzyskaliśmy patronat i ściśle współpracujemy z organizacją pacjencką Fundacja "Parent Project Muscular Dystrophy". Co jednak najważniejsze, nasz ośrodek właśnie zakończył pierwszy rok z pięciu lat fazy klinicznej badania. Zrekrutowaliśmy już ponad 30 pacjentów z DMD. Dotychczasowe doświadczenia świadczą o dobrej tolerancji terapii – u żadnego z pacjentów nie obserwowaliśmy niepożądanych działań związanych z badanym lekiem – wyjaśnia dr hab. Joanna Kwiatkowska,

kierownik Kliniki  
Kardiologii i Wad  
Wrodzonych Serca  
GUMed, lider projektu  
MeDMD.

Celem projektu jest ustalenie czy kombinacja dwóch leków - inhibitora konwertazy angiotensyny (ACEi) oraz beta-blokera (metoprololu) jest lepsza od samego ACEi w profilaktyce kardiomiopatii, której postęp prowadzi do niewydolności krążenia. Badanie prowadzone jest w standardzie tzw. randomizacji z podwójnym zaślepieniem, co oznacza, że pacjenci są losowo przydzielani do dwóch grup - z metoprololem lub z placebo (nieaktywną substancją wyglądającą identycznie jak metoprolol) i ani pacjent, ani lekarze do momentu ukończenia badania nie będą wiedzieć jaką substancję dany pacjent otrzymuje. Ma to na celu wyeliminowanie tzw. efektu placebo i uwiarygodnienie wyników końcowych badania.

- ➔ Do projektu włączamy pacjentów w wieku 8-18 lat z potwierdzoną genetycznie DMD. Pierwszym krokiem jest wysłanie przez rodziców zgłoszenia przez formularz internetowy. Następnie umawiamy się na wizytę kwalifikacyjną w ośrodku. Pacjenci zakwalifikowani otrzymują lek lub placebo, ponieważ jest to badanie randomizowane z podwójnie ślepą próbą, z wykorzystaniem metoprololu jako substancji aktywnej oraz placebo kontroli. Czas trwania obserwacji wyniesie do 5 lat. W tym

czasie pacjenci objęci są ścisłą opieką naszych specjalistów i zgłaszają się cyklicznie na wizyty kontrolne - w pierwszym roku trzy razy, a w kolejnych latach dwa razy w roku. Wizyty są dwudniowe, ponieważ w ramach tych wizyt pacjenci mają wykonywany szereg badań dodatkowych jak badania krwi, echo serca, EKG, Holter EKG, AMBP, spirometrię, rezonans magnetyczny serca w celu zarówno monitorowania postępu choroby, jak i oceny skuteczności i bezpieczeństwa terapii - tłumaczy dr hab. Joanna Kwiatkowska, kierownik Kliniki Kardiologii i Wad Wrodzonych Serca GUMed, lider projektu MeDMD.

Projekt MeDMD może mieć znaczący wpływ na aktualizację wytycznych opieki kardiologicznej nad pacjentami z DMD na całym świecie, ponieważ obecnie brakuje dowodów naukowych na temat roli metoprololu czy jakichkolwiek innych beta-blokerów w profilaktyce kardiologicznej w tej groźnej chorobie.

- ➔ Mój syn Wiktor choruje na dystrofię mięśniową Duchenne'a. Od 13 lat wiemy o tej chorobie i staramy się z nią walczyć. Od kiedy w Gdańsku powstała Centrum Chorób

Rzadkich, jesteśmy jego podopiecznymi i pacjentami. Dzięki temu mamy możliwość wzięcia udziału w badaniach i na stałe monitorowania postępów tej choroby i tego, co dzieje się z synem. Od roku mamy możliwość brania udziału w programie badań klinicznych leku na serce, który pozwala na to, aby serce było na stałe monitorowane. Wdrożone leczenie – bierzemy leki i przyjeżdżamy tu na badania kontrolne. To pozwala nam zachować pewność, że jesteśmy objęci opieką i pozwala nam czuć się bezpiecznie. To jest ważne w tej chorobie, ponieważ ma ona postępujący charakter. Cieszymy się, że wzięliśmy udział w takim badaniu, bo mamy dostęp do nowoczesnego i stałego leczenia – wyjaśnia p. Anna, mama pacjenta biorącego udział w badaniu.

Specjaliści z Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego rozpoczynają nabór pacjentów do projektu. Z oferty mogą skorzystać chorzy z całej Polski, szacunkowo ok. 150 osób.

Szczegółowe informacje na temat projektu dostępne są na stronie

<https://medmd.gumed.edu.pl>

[Poprzedni Strona](#)  
[Następny Strona](#)