

# Agencja Badań Medycznych

[https://abm.gov.pl/pl/aktualnosci/583,Nowy-sposob-leczenia-stwardnienia-guzowatego-u-najmlodszych-pacjentow-z-dofinans.h  
tml](https://abm.gov.pl/pl/aktualnosci/583,Nowy-sposob-leczenia-stwardnienia-guzowatego-u-najmlodszych-pacjentow-z-dofinans.h<br/>tml)  
02.11.2024, 13:27

## Nowy sposób leczenia stwardnienia guzowatego u najmłodszych pacjentów z dofinansowaniem ABM

Zespół lekarzy z Instytutu „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka”, dzięki finansowaniu Agencji Badań Medycznych zbada nowy sposób leczenia stwardnienia guzowatego u najmłodszych pacjentów, polegający na profilaktycznym zastosowaniu leku hamującego rozwój guzów niemal zaraz po urodzeniu dziecka oraz związane z tym występowanie padaczki.

Wprowadzanie nowych leków dla chorych na choroby rzadkie jest utrudnione nie tylko z powodu ograniczonej wiedzy na temat tych schorzeń, ale także ze względu na mniejsze zainteresowanie producentów leków. W konsekwencji pacjenci z rzadkimi schorzeniami, takimi jak stwardnienie guzowate (SG), mają mniejsze szanse na skuteczne leczenie. Szansą dla nich są niekomercyjne badania kliniczne, czyli takie, w których to lekarze podejmują się badań nowych leków, bez udziału firm farmaceutycznych.

Obecnie, jedno na 6 tysięcy dzieci rodzi się ze stwardnieniem guzowatym. W wyniku mutacji w SG dochodzi w wielu narządach do rozwoju guzów, najczęściej powoli rosnących i łagodnych, ale mogących powodować poważne konsekwencje. Guzy rozwijające się w mózgu prowadzą do padaczki, która zazwyczaj rozpoczyna się już u kilkumiesięcznego niemowlęcia i dotyczy niemal wszystkich chorych z SG. Padaczka rozwijająca się w tak wczesnym okresie życia ma niekorzystny wpływ na dojrzewający mózg i wiąże się z wysokim ryzykiem rozwoju niepełnosprawności intelektualnej i zaburzeń autystycznych. Dodatkowym problemem jest częsta lekooporność pacjentów z taką padaczką.

Już podczas rutynowego badania ultrasonograficznego u płodu z SG można zobaczyć guzy w sercu. Umożliwia to wczesną diagnozę choroby i objęcie dziecka specjalistyczną opieką. Dzięki temu opracowano metodę leczenia przeciwpadaczkowego przed napadami u dzieci z SG, co znacząco zmniejszyło ciężkość padaczki i ryzyko niepełnosprawności intelektualnej. Leczenie takie nie ma jednak wpływu na rozwój guzów w stwardnieniu guzowatym. W kolejnych miesiącach i latach u chorych guzy rosną w nerkach, wątrobie, siatkówce oka, czy na skórze.

W wybranym przez Agencję Badań Medycznych badaniu zastosowane będzie nie tylko innowacyjne leczenie, ale także wykonane zostaną badania zmierzające do lepszego poznania mechanizmów rozwoju padaczki i nowotworów. Będzie to możliwe między innymi dzięki zastosowaniu nowatorskich rozwiązań bioinformatycznych, co ma szczególne znaczenie właśnie w badaniach nad chorobami rzadkimi. Dzieci uczestniczące w badaniu będą leczone od pierwszego miesiąca życia do ukończenia drugiego roku życia, czyli do zakończenia okresu najbardziej dynamicznego rozwoju mózgu.

Badanie wykonywane będzie we współpracy z Warszawskim Uniwersytetem Medycznym, Uniwersytetem Medycznym w Łodzi, Uniwersytetem Harvarda w US oraz analitykami i informatykami z firmy Transition Technologies

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