

TIRCON

Trattamento della Neurodegenerazione con Accumulo di Ferro a esordio infantile



TIRCON Studio Clinico

Studio clinico del Deferiprone in pazienti con Neurodegenerazione associata alla pantotemato-chinasi (PKAN)

Opuscolo Informativo

FP7 (277984-2)



Qual è l'obiettivo dello studio?

Lo studio riguarda la **Neurodegenerazione associata alla patnotenato-chinasi (PKAN)**, una forma di **Neurodegenerazione con Accumulo Cerebrale di Ferro (NBIA)**, causata da alterazioni nel gene PANK2. Mutazioni di questo gene sono presenti in circa nel 50% di tutti i casi NBIA. Poiché la malattia è inesorabilmente progressiva, gravemente invalidante e spesso fatale, è un urgente il bisogno di mettere a punto terapie – ad oggi assenti - che possano arrestarne o invertirne la progressione.

La PKAN è caratterizzata da un anomalo accumulo di ferro nei gangli della base. Le cause di questo eccessivo accumulo non sono state chiarite ma è verosimile che ciò abbia un effetto dannoso.

Lo scopo del presente studio è indagare se il Deferiprone, che ha un'azione chelante sul ferro, assunto per via orale possa rimuovere gli accumuli a livello cerebrale. Esami clinici specifici, effettuati nel corso dello studio, andranno a verificare se il Deferiprone ha un effetto sul corso della malattia.

Il farmaco sarà testato per 18 mesi su 90 pazienti. Lo studio sarà effettuato in cinque centri: Monaco di Baviera (Germania), Varsavia (Polonia), Milano (Italia), Newcastle (Regno Unito) e Oakland (California negli Stati Uniti).

Che tipo di studio è?

Lo studio è **randomizzato, condotto in doppio cieco, e prevede due gruppi di soggetti che assumeranno il farmaco e un gruppo che assumerà un placebo.**

In altri termini, nell'ambito di questo studio, il Deferiprone sarà testato rispetto a un placebo. Il placebo è in apparenza identico al Deferiprone ma non contiene alcun principio attivo. I partecipanti allo studio avranno due possibilità su tre di prendere del Deferiprone e una possibilità su tre di prendere il placebo. La selezione sarà effettuata mediante assegnazione casuale dei partecipanti a ciascuno dei gruppi.

La **"randomizzazione"** sarà effettuata mediante un sistema informatico. Ogni paziente verrà assegnato al gruppo placebo o a quello Deferiprone secondo una lista prodotta informaticamente. L'utilizzo di un placebo nello studio serve a verificare l'efficacia del Deferiprone e i suoi eventuali effetti collaterali.

"Doppio cieco" significa che né il paziente né il medico conoscono il gruppo nel quale il paziente sarà incluso. Questo è necessario per una valutazione oggettiva di dati raccolti nell'ambito dallo studio.

Chi può prendere parte allo studio?

I partecipanti allo studio saranno di età da 4 anni in su, tutti affetti da NBIA legata alla PKAN e confermata dai test genetici.

Per informazioni sui criteri di inclusione/esclusione, è consigliabile contattare il centro dello studio più vicino.

Cosa accadrà nello studio?

Farmaci:

I partecipanti allo studio assumeranno quotidianamente il Deferiprone o il placebo per 18 mesi; la dose giornaliera sarà sempre divisa in due parti, una metà da assumersi al mattino e l'altra di sera. I pazienti inizieranno con una dose di 10 mg per kg al giorno. Se non ci saranno problemi, la dose sarà aumentata a 20 mg dopo sei settimane e a 30 mg dopo dodici settimane e fino alla fine dello studio.

Test:

Per far parte di questo studio, i partecipanti dovranno aver effettuato i seguenti test:

<i>Cosa?</i>	<i>Dove?</i>	<i>Quando?</i>
Visita di Screening (intervista, esame fisico, campione di sangue e urine, valutazione di distonia e ECG per la prova di idoneità, ...)	TIRCON Centro clinico	Prima dello studio
Visita Baseline (esame fisico completo, prelievo di sangue e urine, storia medica, MRI ¹ , valutazione della distonia, mobilità, cognizione, qualità della vita e del sonno, funzioni motorie e condizione emotiva, registrazione video, somministrazione di Deferiprone)	TIRCON Centro clinico	All'inizio dello studio
<i>Contatti telefonici</i>	-	settimane 1, 2, 3, 4 e 5
<i>Campioni di sangue per la valutazione di globuli bianchi</i> (Ogni visita settimanale impiegherà 30 minuti circa.)	Laboratorio o ufficio medico locale	settimanalmente (ogni 5-10 giorni)
<i>Visita</i> (intervista, esame fisico, campione di sangue ed urine...)	TIRCON Centro clinico laboratorio medico locale	mese 1.5
<i>Contatti telefonici</i>	-	mese 2
<i>Visita</i> (intervista, esame fisico, campione di sangue ed urine...)	TIRCON Centro clinico o laboratorio medico locale	mese 3
<i>Visite</i> (simili alla visita Baseline)	TIRCON Centro clinico	mesi 6 e 12
<i>Contatti telefonici</i>	-	mesi 9 e 15
<i>Visita per test finali</i> (simili alla visita Baseline)	TIRCON Centro clinico	mese 18
<i>Visita per checkup finale</i> (includendo intervista e campione di sangue)	TIRCON Centro clinico	mese 19, dopo la fine dello studio

¹ Pazienti con DBS (Stimolazione Cerebrale Profonda) saranno esclusi dagli esami MRI.

Rimborsi e costi:

I partecipanti allo studio non riceveranno alcun compenso per la loro partecipazione. Saranno invece loro rimborsate le spese di viaggio eventualmente sostenute.

Quali sono i benefici di esser nello studio?

Non vi sono garanzie sui benefici che il trattamento in studio potrebbe avere per i pazienti coinvolti. Tuttavia, la realizzazione di questo studio è necessaria per comprendere proprio l'efficacia del Deferiprone.

Si ipotizza che nei pazienti che assumeranno il Deferiprone, gli accumuli di ferro nel cervello possano ridursi. E di conseguenza, i sintomi della malattia come la distonia e le capacità e la qualità di vita dei pazienti, dovrebbero andare incontro ad un miglioramento.

Se i risultati saranno positivi, Apopharma offrirà il Deferiprone ad uso compassionevole senza alcun costo per i partecipanti allo studio.

Quali sono i rischi presenti nello studio?

Il Deferiprone è un farmaco ancora in via di sperimentazione. Informazioni sulla sicurezza del Deferiprone sono state raccolte da circa 1000 pazienti; tuttavia solo pochi di questi erano affetti da NBIA. Eventuali effetti collaterali possono essere:

- Colorazione rossastra delle urine
- Nausea / vomito
- Dolori articolari
- Dolori addominali
- Aumento di ALT (un enzima nel fegato che misura la funzione epatica)
- neutropenia / agranulocitosi (numero di globuli bianchi abbassato)
- Reazioni allergiche
- Altre reazioni inaspettate

Chi contattare per ulteriori informazioni?

Informazioni più dettagliate riguardo lo studio saranno disponibili presso il centro di studio più vicino:

FONDAZIONE I.R.C.C.S. ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA

Address: Via Celoria 11

20133 MILANO (MI)

tel. 02.2394.2210

fax 02.2394.2181

e-mail: segreteriaipi@istituto-besta.it

Per ulteriori informazioni è possibile rivolgersi al propria associazione NBIA di riferimento:

AISNAF – ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROMI NEURODEGENERATIVE DA ACCUMULO DI FERRO

Address: Via Fellino, 5

87067 ROSSANO (CS)

tel. 334.9349907

e-mail: info@aisnaf.org

Website: www.aisnaf.org