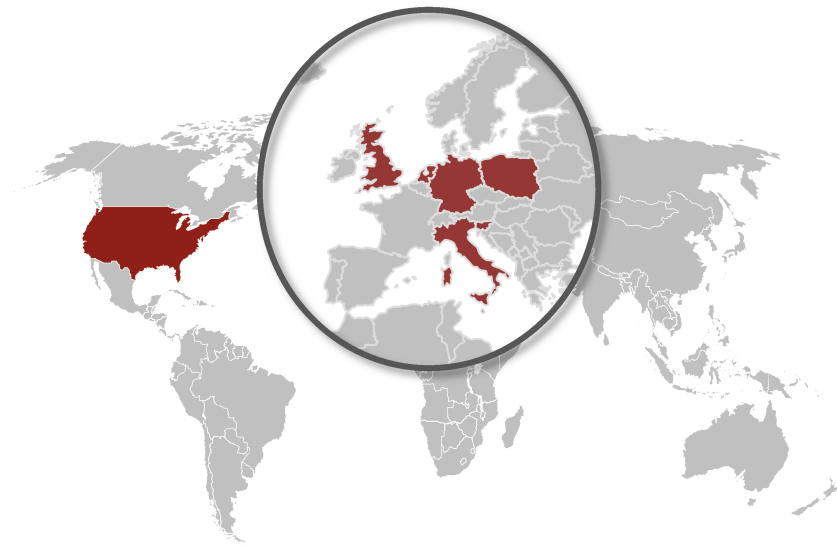


# TIRCON

**Treat Iron-Related Childhood-Onset Neurodegeneration**



## TIRCON - Informationsbroschüre

**Klinische Studie mit Deferiprone bei Patienten mit Pantothenatkinase-assoziiierter Neurodegeneration (PKAN)**

**FP7 (277984-2)**



## Worum geht es bei der Studie?

Bei der hier vorgestellten Studie soll erforscht werden, ob das Medikament Deferiprone einen positiven Einfluss auf den Krankheitsverlauf bei Patienten hat, die an **Pan-tothenatkinase-assoziiertes Neurodegeneration (PKAN)** leiden, einer Erkrankung aus dem Formenkreis der **Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (NBIA)**. Bei etwa 50 % aller NBIA-Fälle handelt es sich um eine PKAN-Erkrankung, die durch genetische Mutationen im PANK2-Gen verursacht wird.

Charakteristisch für PKAN sind u.a. abnorme Eisenablagerungen in den Basalganglien des Gehirns. Bislang ist nicht vollständig geklärt, warum die Eisenmenge im Gehirn bei PKAN-Patienten erhöht ist und welche Rolle diese Ablagerungen im Krankheitsverlauf spielen.

Ziel der hier vorgestellten Studie ist es zu untersuchen, ob der Eisen bindende Wirkstoff **Deferiprone** Eisen aus dem Gehirn ausleiten und die Beschwerden der Patienten verbessern kann. Dazu werden über eine Laufzeit von 18 Monaten in regelmäßigen Abständen Untersuchungen erfolgen, in denen der behandelnde Arzt überprüft, wie das Medikament vertragen wird und wie es auf die Beschwerden des Patienten wirkt.

Es ist vorgesehen, weltweit insgesamt 90 Patienten in die Studie einzuschließen.

Das Studienmedikament Deferiprone ist bereits für die Therapie der Thalassämie, einer Erkrankung mit systemischer Eisenüberladung, zugelassen, und wird durch ApoPharma, eine kanadische Pharmafirma, zur Verfügung gestellt.

## Um welche Art von Studie handelt es sich?

Die Studie ist **Placebo-kontrolliert, randomisiert und doppelblind**.

**Placebo-kontrolliert:** Durch eine Placebo-kontrollierte Studie soll sichergestellt werden, dass eine Beeinflussung der Krankheitssymptomatik im Rahmen der Studie auch wirklich durch Deferiprone und nicht nur durch Zufall bedingt ist. Ein Placebo sieht genauso aus wie Deferiprone, enthält aber keinen Wirkstoff sondern nur Zucker oder Stärke. Im Rahmen der Studie wird die Wirkung von Deferiprone mit einem Placebo verglichen. Zwei Drittel der Studienteilnehmer werden Deferiprone erhalten und ein Drittel das Placebo. Die Auswahl erfolgt durch Randomisierung.

**Randomisierung** bedeutet eine Auswahl nach dem Zufallsprinzip. Jeder Patient wird gemäß einer computergenerierten Liste entweder der Placebo- oder der Deferiprone-Gruppe zugewiesen.

**Doppelblind** ist eine Studie, wenn weder der Patient noch die Ärzte wissen, zu welcher der beiden Gruppen ein Patient gehört. Das ist eine notwendige Voraussetzung für eine objektive Sammlung der Studiendaten. Die Verblindung wird erst nach Auswertung aller Daten aufgelöst.

## Wer kann an der Studie teilnehmen?

Die Studienteilnehmer müssen mindestens 4 Jahre alt sein und eine molekulargenetisch bestätigte PKAN-Erkrankung haben. Für weitere Ein- und Ausschlusskriterien kontaktieren Sie bitte das Studienzentrum in Ihrer Nähe.

## Wie läuft die Studie ab?

### Medikation:

Die Studienteilnehmer werden das Studienpräparat (Deferiprone oder Placebo als Saft) 18 Monate lang zweimal täglich, morgens und abends, einnehmen. Die Patienten werden mit einer Tagesdosis von 10 mg pro Kilogramm Körpergewicht (kg/KG) beginnen. Wenn die Dosis vertragen wird, wird sie nach sechs Wochen auf 20 mg pro kg/KG und nach weiteren sechs Wochen auf 30 mg pro kg/KG erhöht.

### Bei Studienteilnahme müssen folgende Untersuchungen durchgeführt werden:

Was?	Wo?	Wann?
<i>Screening-Visite</i> (Befragung, körperliche Untersuchung, Blut- und Urinprobe, Bewertung der Dystonie, EKG, Klärung der Ein- und Ausschlusskriterien, ...)	TIRCON Studienzentrum in München	vor Studienbeginn
<i>Basis-Visite</i> (vollständige körperliche Untersuchung, Blut- und Urinprobe, Anamnese, MRT <sup>1</sup> , Bewertung der Dystonie, Durchführen verschiedener Fragebögen, Video-Aufnahme, ...)	TIRCON Studienzentrum in München	zu Beginn der Studie
<i>Wöchentliche Telefonate</i>	-	Woche 1-5
<i>Blutentnahmen</i>	Wohnortnahe Arztpraxis	wöchentlich
<i>Visite</i> (Befragung, körperliche Untersuchung, Blut- und Urinprobe ...)	TIRCON Studienzentrum (oder wohnortnah)	nach 1,5 Monaten
<i>Telefonat</i>	-	2. Monat
<i>Visite</i> (Befragung, körperliche Untersuchung, Blut- und Urinprobe ...)	TIRCON Studienzentrum (oder wohnortnah)	3. Monat
<i>Visite</i> (ähnlich wie die Basis-Visite)	TIRCON Studienzentrum	6. und 12. Monat

<sup>1</sup> Patienten mit Tiefenhirnstimulation (THS) sind vom MRT ausgeschlossen.

<i>Telefonate</i>	-	9. und 15. Monat
<i>Abschlussvisite</i> (ähnlich wie die Basis-Visite)	TIRCON Studienzentrum	18. Monat
<i>Letzte Kontrollvisite</i> (einschließlich Befragung und Blutprobe)	TIRCON Studienzentrum	19. Monat (nach Studienende)

### **Entschädigung und Kosten:**

Die Patienten werden für ihre Studienteilnahme nicht entlohnt. Ihre Reise- und Unterbringungskosten werden jedoch erstattet.

### **Welche Vorteile hat eine Studienteilnahme?**

Diese Studie hat das Ziel, den Einfluss von Deferiprone auf die PKAN-Erkrankung zu erforschen. Vor Abschluss der Studie kann nicht verlässlich vorausgesagt werden, ob und welchen Einfluss das Mittel auf die Symptomatik der Patienten hat. Aus theoretischen Überlegungen und aus einzelnen Fallberichten schlussfolgert man allerdings, dass Deferiprone das Potential hat, die PKAN-Symptomatik positiv zu beeinflussen. Wenn die Studie zeigen sollte, dass Deferiprone einen positiven Effekt auf die PKAN-Erkrankung hat, wird eine Zulassung des Medikaments für die zukünftige Behandlung angestrebt.

### **Welche Risiken gibt es?**

Deferiprone ist ein experimentelles Medikament. Informationen über die Anwendung von Deferiprone bei NBIA-Patienten sind bisher nur in sehr kleiner Fallzahl vorhanden. Mögliche Nebenwirkungen umfassen:

- Übelkeit und Erbrechen
- Gelenk- und Bauchschmerzen
- Rotfärbung des Urins
- erhöhte Leberwerte
- Neutropenie und Agranulozytose (erniedrigte Anzahl weißer Blutkörperchen)
- Allergische Reaktionen sowie andere bisher unbekannt Reaktionen

### **An wen kann ich mich bei weiteren Fragen wenden?**

#### **TIRCON-Studienzentrum in München:**

Klinikum der Universität München  
Friedrich-Baur-Institut  
Prof. Thomas Klopstock & Ivan Karin  
Ziemssenstr. 1a, 80336 München  
Tel.: 089-5160-7421  
E-Mail: [ivan.karin@med.uni-muenchen.de](mailto:ivan.karin@med.uni-muenchen.de)

#### **NBIA-Patientenorganisation:**

Hoffnungsbaum e.V.  
Frau Angelika Klucken, Vorsitzende  
Hardenberger Str. 73, 42549 Velbert  
Tel.: 02051-68075  
E-Mail: [hoffnungsbaum@aol.com](mailto:hoffnungsbaum@aol.com)  
Internet: [www.hoffnungsbaum.de](http://www.hoffnungsbaum.de)