

: Dato:
19.5.2022

Bremsende medisiner for arvelig ataksi

Ataksigruppen på Oslo universitetssykehus får mange spørsmål angående medisiner som kan bremse sykdomsutvikling.

Per dags dato har vi dessverre ikke bremsende behandling for sykdommene, men det er flere ting på gang for noen av undergruppene. Vi følger hele tiden med på nye medisiner og på forskning i hele verden.

Det er viktig for oss å informere om at vi må forholde oss til de norske reglene for innføring av nye medisiner, og vi må også ha gode kliniske forskningsstudier som gir gode resultater for sykdommen. Det er ikke nok at medisinen er godkjent for andre sykdommer. I tillegg er det viktig at medisinen vi anbefaler ikke har uheldige og potensielt farlige bivirkninger.

Medisiner som er i utprøvende stadier kan ikke forskrives av leger ved de ulike sykehusene. Hvis utprøvende medisiner skal gis, skal personen som prøver ut dette inkluderes i studier. Vi er per dags dato ikke med på noen internasjonale studier på ataksi.

Vi har ingen effektiv bremsende medisin mot arvelig ataksi, men likevel så ser man at funksjon, livskvalitet og livslengde er bedre hos mange sammenliknet med tidligere. Dette skyldes nok først og fremst økende fokus på god tverrfaglig behandling, forebyggende tiltak for annen sykdom, god symptomatisk behandling for plager og mindre feilbehandling.

I påvente av annen behandling er det derfor svært viktig å ha fokus på disse elementene som vi vet hjelper.

Friedreich ataksi

Friedreich ataksi er den vanligste arvelige ataksien i den vestlige verden og er den ataksi undergruppen det kanskje foregår mest forskning på. Hittil har dessverre mange tilsynelatende lovende preparater ikke vist den effekten vi håpet på.

Idebenone

For noen år siden ble mange pasienter med Friedreich ataksi behandlet med antioksidanten Idebenone (et preparat som virker via coenzym Q10). Flere fikk dette preparatet på grunn av



lovene resultater i noen små studier, spesielt hos barn med hjertepåvirkning. Senere og større studier kunne dessverre ikke bekrefte den samme effekten, og behandling med Idebenone blir ikke lenger dekket av det offentlige. Idebenone selges imidlertid som kosttilskudd i mange land, og noen pasienter velger å betale denne behandlingen selv, på tross av manglende dokumentasjon av effekt.

Imukin

Et annet preparat som vi vet at enkelte pasienter har fått forskrevet av andre leger enn ved Oslo universitetssykehus er interferon gamma 1b, Imukin. Dette har effekt på immunsystemet og brukes ved sjeldne immunsvikt-sykdommer. Medisinen har også vært forsøkt ved Friedreich ataksi, men studier har ikke vist sikker dokumentert effekt på nevrologisk funksjon.

Vi som jobber mye med ataksi har sendt all dokumentasjon som finnes på dette medikamentet til Nye Metoder (<https://nyemetoder.no/>) og denne saken er nå til videre vurdering hos Legemiddelverket i Norge. Dette er instanser som vurderer og går gjennom all dokumentasjon for medisiner. Det de nå undersøker er om Imukin har god nok dokumentasjon og sikkerhetsprofil for å kunne gis ved Friedreich ataksi.

Vi kan ved Oslo universitetssykehus ikke forskrive denne medisinen før vi har fått en slik godkjenning fra myndighetene. Imukin er ikke etablert eller godkjent behandling ved Friedreich ataksi internasjonalt.

Omaveloxolone

Omaveloxolone har vist lovende studieresultater. Dette medikamentet virker ved å påvirke mitokondriene, og har vist både antioksidierende og betennelsesdempende egenskaper. Medikamentet har hittil kun vært brukt i studiesammenheng på ca 100 pasienter med Friedreich ataksi, og er ennå ikke tilgjengelig på markedet. Det ble imidlertid i mars 2022 søkt om hastegodkjenning for dette preparatet i USA. Dersom medikamentet blir godkjent i USA, vil vi søke Nye Metoder i Norge. Dette vet vi mer om i løpet av høsten 2022.

Nye studier for Friedreich ataksi

En god og oppdatert oversikt over pågående forskning på medikamenter ved Friedreich kan man finne på denne siden: <https://curefa.org/pipeline>

Vi vil fortløpende sende ut nyhetsbrev til pasientforeningen og Frambu, Senter for sjeldne diagnoser og også våre andre samarbeidspartnere når det kommer nyheter innen dette feltet.

Med vennlig hilsen

Siri Lynne Rydning, ph.d, overlege
Jeanette Koht, ph.d, overlege
Chantal Tallaksen, professor emeritus, overlege
Iselin Wedding, ph.d, overlege

Nevrologisk avdeling, Oslo universitetssykehus, 19.05.2022