

## Konferencja: *Innovating Through Partnerships* 2017 International Research Conference on TSC and LAM, Waszyngton

W dniach 22-24.06.2017 odbyła się w Waszyngtonie międzynarodowa konferencja naukowa dotycząca stwardnienia guzowatego (SG) oraz limfangioleiomiomatozy (LAM) (*Innovating Through Partnerships 2017 International Research Conference on TSC and LAM*). Organizatorami spotkania była Fundacja LAM „*A Breath of Hope*” oraz Tuberous Sclerosis Alliance. Spotkanie wspierała także firma Novartis oraz The Rothberg Institute for Childhood Diseases. W konferencji uczestniczyli lekarze i naukowcy z różnych stron świata oraz rodziny i pacjenci chorzy na stwardnienie guzowate oraz LAM.

W dniu poprzedzającym konferencję odbyły się spotkania pacjentów i rodzin z przedstawicielami FDA (*Food and Drug Administration*) oraz firm farmaceutycznych dedykowane nowym kierunkom leczenia SG oraz LAM, a także zebranie Międzynarodowego Stowarzyszenia Chorych na stwardnienie guzowate (*TSC International – TSCi*) poświęcone problemom w opiece zdrowotnej nad pacjentami w poszczególnych państwach oraz możliwościami współpracy i wspólnego ich rozwiązania. Właściwą część konferencji poprzedzało także spotkanie młodych lekarzy i naukowców, podczas którego mogli oni przedstawić wyniki swoich prac, jak również doświadczeni specjaliści i badacze dzielili się z młodszymi kolegami swoimi radami i doświadczeniem w pracy naukowej.

Podczas trzech dni konferencji, liczni zaproszeni eksperci, lekarze oraz naukowcy wygłosili podczas pięciu sesji plenerowych prawie czterdzieści wykładów. Również pacjenci oraz rodziny dzieliły się swoimi doświadczeniami i trudnościami napotykanymi w życiu codziennym. Omówiono zarówno tematy kliniczne z różnych specjalności, głównie z zakresu neurologii oraz psychiatrii, jak również zagadnienia związane z genetyką, cytofizjologią i biologią molekularną. Wiele uwagi poświęcono szlakowi kinazy mTOR oraz badaniom genetycznym, zachodzącym interakcjom oraz potencjalnym punktom działania dla nowych leków.

Podczas pierwszej sesji prof. Brendan Manning z Kliniki Genetyki Uniwersytetu Harvarda omówił rolę szlaku kinazy mTOR w zachowaniu balansu metabolicznego. Przedstawił ponadto wyniki badania, w którym zastosowanie leków blokujących syntezę nukleotydów (m.in. *mizirobine*, *mykofenolan mofetilu* – leki *bolkujące dehydrogenazę IMP*) powodowało selektywną śmierć komórek z podwójną mutacją w genie *TSC2*. Być może w przyszłości leki te będą mogły stać się alternatywą dla inhibitorów kinazy mTOR w leczeniu zmian proliferacyjnych w SG oraz LAM.

Pierwszy dzień konferencji zakończyła wspólna kolacja, podczas której prof. Julian Sampson z Instytutu Genetyki Medycznej Uniwersytetu w Cardiff oraz dr Chris Kingswood z Royal Sussex County Hospital w Brighton otrzymali prestiżową nagrodę im. Manuela R. Gomeza. Nagroda ta przyznawana jest przez Tuberous Sclerosis Alliance za szczególne osiągnięcia naukowe oraz działa-

nia zmierzające do poprawy terapii i opieki nad chorymi ze stwardnieniem guzowatym. Manuel R. Gomez (1928–2006) był pionierem badań nad tą chorobą i nazywany jest dzisiaj „ojcem stwardnienia guzowatego”. Dotychczas to prestiżowe wyróżnienie otrzymało 15 lekarzy i badaczy. W 2009 r. otrzymał ją także prof. Sergiusz Józwiak, obecnie Kierownik Kliniki Neurologii Dziecięcej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Drugiego dnia konferencji prof. Elizabeth Thiele z Centrum Stwardnienia Guzowatego szpitala w Massachusetts przedstawiła doniesienia dotyczące działania kannabidiolu (CBD) w leczeniu lekoopornej padaczki w przebiegu stwardnienia guzowatego, jak również w leczeniu zespołu Lennox-Gastauta oraz zespołu Dravet. Kannabidiol w przeciwieństwie do tetrahydrokannabinolu (THC) nie wykazuje właściwości psychoaktywnych i może stać się nową opcją terapeutyczną, szczególnie wśród pacjentów z lekooporną padaczką. Obecnie toczą się dalsze fazy badań nad skutecznością, bezpieczeństwem i wskazaniami do stosowania CBD.

W przerwie między sesjami plenerowymi zorganizowano także spotkania w trzech grupach dyskusyjnych, które zajmowały się tematami dotyczącymi: znaczenia wielospecjalistycznej i skoordynowanej opieki nad pacjentami, genetyki oraz genomiki SG i LAM, a także strategiami w opracowaniu nowych metod leczenia począwszy od określenia celu badań, poprzez testy przedkliniczne i badania kliniczne.

Drugi dzień obrad zakończył się sesją plakatową, na której zaprezentowano ponad pięćdziesiąt prac skupiających się na wewnątrzkomórkowych szlakach sygnałowych, badaniach genetycznych oraz problemach klinicznych związanych z SG oraz LAM.

Ostatniego dnia konferencji prof. Sergiusz Józwiak oraz prof. David Kwiatkowski z Uniwersytetu Harvarda przedstawili wstępne wyniki wielośrodkowego, integracyjnego projektu EPISTOP koordynowanego w Klinice Neurologii i Epileptologii IPCZD w Warszawie. Celem projektu jest ocena klinicznych i molekularnych biomarkerów epileptogenezy w modelu padaczki w przebiegu SG. Podczas kolejnego wykładu, prof. Martina Bebin z Uniwersytetu Alabama również podkreśliła rolę wczesnych i regularnych badań EEG u noworodków i niemowląt ze stwardnieniem guzowatym celem wczesnego włączenia leczenia przeciwpadaczkowego oraz przedstawiła założenia, wzorowanego na projekcie EPISTOP i rozpoczynającego się w USA, projektu PREVeNT.

W ostatnim wykładzie dr David Franz ze szpitala dziecięcego w Cincinnati zaprezentował wyniki 3 fazy badania EXIST-3 z oceny długoterminowego (>=48 tyg.) stosowania ewerolimusu wśród pacjentów z SG i lekooporną padaczką. W badaniu zaobserwowano znaczący, pozytywny i zależny od dawki efekt przeciwpadaczkowy inhibitorów mTOR jako terapii dodanej do innych leków przeciwpadaczkowych.

Całość spotkania zakończyła się wspólną sesją, podczas której lekarze, naukowcy oraz pacjenci z rodzinami podzielili się swoimi wrażeniami ze spotkania, oczekiwaniami i nadziejami na przyszłość.

Konferencja w Waszyngtonie była doskonałą okazją do wymiany doświadczeń i wiedzy oraz nawiązania współpracy. Liczne dyskusje i wykłady poruszyły ważne tematy, zaowocowały również wieloma przemyśleniami i pomysłami, a także wytyczyły nowe kierunki przyszłych badań.

Opracowała: *Monika Słowińska*