Pacienți implicați – O boală ultra-rară

Introducere

O colaborare între Genzyme, Asociația Internațională Pompe (International Pompe Association – IPA), organizații ale pacienților din Regatul Unit, Olanda și Statele Unite ale Americii, Centrul Medical Erasmus și Universitatea Duke, având scopul de a stabili măsuri adecvate care să se asigure că datele studiilor clinice sunt solide și satisfac cerințele reglementărilor și plătitorilor.

Descrierea cazului

Boala Pompe este o boală neuromusculară moștenită rară, cauzată de deficiența unei enzime lizozomale. Sugarii care au <1% din enzima GAA prezintă forma infantilă cu debit la sugar a acestei boli și, în general, mor în primul an de viață, în timp ce persoanele cu activitate GAA reziduală suferă, din copilărie până ultimele faze ale vârstei adulte, de slăbiciune neuromusculară, probleme ambulatorii și respiratorii. Activitățile desfășurate la Centrul Medical Erasmus (Erasmus Medical Centre – EMC) și Universitatea Duke în anii '90, asupra șoarecilor cu Pompe au avut rezultate promițătoare, care indicau terapia de înlocuire a enzimelor ca posibil tratament. Dezvoltarea clinică și producția au fost discutate regulat cu centrele academice și organizațiile pacienților (OP). Studiile clinice au început cu sugarii cu debit infantil, dată fiind viteza extremă a evoluției bolii. Dată fiind, însă, raritatea bolii (~1:40.000 de nașteri), recrutarea a fost dificilă. OP au contribuit la diseminarea informațiilor privind studiile clinice, localizarea

pacienților din întreaga lume, asigurarea cazării, susținerea părinților etc. Pentru studiile pe copii și adulți, OP au contribuit la recrutare, verificarea evaluărilor împreună cu Genzyme și investigatorii și încurajarea continuării participării la aceste studii cu durată lungă (18 luni), chiar și după aprobare. Un reprezentant al pacienților din partea IPA a prezentat, de asemenea, explicația orală în cadrul AEM (o premieră în acest sens). IPA, în colaborare cu EMC (cu susținere financiară din partea Genzyme), a desfășurat un sondaj privind rezultatele raportate de pacienți, în mod independent față de industrie, cu ani de zile înainte ca tratamentul să devină disponibil, ceea ce s-a dovedit a fi un factor important în discuțiile privind compensarea medicamentelor.

Tipurile de pacienți și susținători ai drepturilor pacienților implicați

- Pacienți cu experiență personală a bolii
- Pacienți experți / susținători ai drepturilor pacienților cu o bună experiență atât a bolii, cât și a procesului de cercetare și dezvoltare.
- Susținători profesioniști ai drepturilor pacienților.

Beneficiile implicării pacienților

Există o comunicare regulată cu OP în privința bolilor rare și a planurilor noastre de dezvoltare, precum și pentru o serie de analize ale evaluărilor protocoalelor. Acest lucru a devenit mult mai dificil în ultima perioadă, după implementarea anumitor reguli de conduită. În prezent, nu am implementat (încă) colaborarea cu pacienții în procedurile de operare standard.

Dificultățile și barierele

Echipele de dezvoltare din cadrul programelor au orare foarte stricte pentru finalizarea protocoalelor și începerea studiilor. Aceste echipe manifestă deseori reticență în privința adăugării unui factor suplimentar (în plus față de conducerea de nivel înalt din domeniul științific și cele ale dezvoltării, conformității, siguranței, toxicologiei, farmacologiei clinice etc.) în dezvoltarea protocoalelor. Prin asigurarea primirii la timp a informațiilor de la OP și ilustrarea beneficiilor pe termen lung în ceea ce privește recrutarea, reducerea numărului de eșecuri la selecție, evaluări mai bune etc., echipele interne ale proiectului au putut fi convinse că această situație este avantajoasă. În anumite țări, o altă provocare a constant în dificultatea stabilirii contactului direct; în aceste situații, am solicitat investigatorului să contacteze OP națională și să analizeze protocolul împreună cu aceasta pentru a emite recomandări. Rezervele interne legate de confidențialitate au fost depășite cu ajutorul unui acord de confidențialitate încheiat cu OP, care a permis o comunicare liberă și clară. În cele din urmă, sondajul IPA în rândul pacienților, deși a furnizat rezultate raportate de pacienți (RRP) valoroase și a fost utilizat în numeroase publicații, nu a fost considerat credibil de către autoritățile de reglementare și plătitori, din cauza lipsei unei verificări a datelor sursă – o lecție care poate fi utilă pe viitor.

Concluzii

Lecții învățate:

1. stabilirea unui trio de experți academici, reprezentanți ai OP și medici interni ai proiectului, cu reguli de comunicare stabilite de la bun început;
2. asigurarea creării și validării unui instrument pentru RRP adaptat bolii respective (cele mai importante

aspecte pentru pacient), cu parametri măsurabili adecvați, care să asigure date solide și respectarea cerințelor autorităților de reglementare și plătitorilor;
3. inițierea unui studiu de istorie naturală, care să includă RRP, cu câțiva ani înainte ca medicamentul să devină disponibil, pentru a permite comparațiile;
4. analiza evaluărilor, fezabilitatea acestora etc. sunt cele mai importante informații pentru protocol și trebuie incluse în toate procesele;
5. comunitatea trebuie informată corespunzător prin actualizări ale programului care vor fi diseminate prin intermediul OP.

A3-pomp-V1.0

Atașamente