



Spoločnosť PTC Therapeutics spúšťa program bezplatného testovania na vyhľadávanie pacientov s deficitom dekarboxylázy aromatických L-aminokyselín (AADC)

18. novembra 2019

- U pacientov s nedostatkom AADC často dochádza k nesprávnemu diagnostikovaniu iných neurologických stavov, ako je mozgová obrna

SOUTH PLAINFIELD, N.J., 19. novembra 2019 /PRNewswire/ -- Spoločnosť PTC Therapeutics, Inc. (NASDAQ: PTCT) dnes oznámila spustenie programu bezplatného testovania na zistenie nedostatku dekarboxylázy aromatických L-aminokyselín (AADC), ktorý je zriedkavou dedičnou poruchou. Deti s nedostatkom AADC neprosievajú a všeobecne nedosahujú vývojové míľniky, ako je schopnosť udržať hlavičku, sedieť bez pomoci a stát¹. Títo pacienti tiež majú svalovú hypotóniu, závažné epizódy podobné záchvatom spojené s okulogyrickými krízami a vyžadujú intenzívnu celoživotnú starostlivosť.¹ Na zvýšenie povedomia a na zistenie nesprávne diagnostikovaných pacientov s AADC spoločnosť PTC spustila program bezplatného testovania na genetické odlišenie týchto pacientov od pacientov s inými poruchami.

„Je nám známe, že existuje množstvo pacientov s deficitom AADC, ktorí ešte neboli správne diagnostikovaní,“ uviedol Stuart W. Peltz, Ph.D., generálny riaditeľ spoločnosti PTC Therapeutics. „Pre mnohých pacientov s deficitom AADC a ich rodiny je cesta na diagnostiku extrémne náročná. Mnohí pacienti prežijú celé roky bez určenia diagnózy, prípadne s nesprávne určenou diagnózou iných neurologických porúch, ako mozgová obrna. Sme veľmi hrdí, že môžeme poskytnúť toto testovanie na podporu správnejšej a skoršej diagnostiky pacientov, ktoré je pre komunitu pacientov s nedostatkom AADC bezplatné.“

Deficit AADC je spôsobený patogénnymi mutáciami v géne pre enzým dopa-dekarboxyláza (DDC), dôsledkom čoho je nedostatočné fungovanie enzýmu AADC, ktorý zodpovedá za posledný krok v syntéze kľúčových neurotransmiterov dopamín a serotonín¹. Dopamín a serotonín sú dôležité molekuly zabezpečujúce prenos signálov medzi nervovými bunkami v mozgu.

„Určenie genetickým mutácií, ktoré sú príčinou deficitu AADC, je rozhodujúce pre pochopenie povahy a prognózy ochorenia u individuálneho pacienta a pre zabezpečenie najlepšej možnej liečby,“ hovorí Dr. Arndt Rolfs, CEO spoločnosti CENTOGENE. „Analýza látky 3-O-metyldopa (3OMD) na základe inovačného testu suchej kvapky krvi vykonávaná v spoločnosti CENTOGENE je mimoriadne dôležitým prvkom podpory pre pacientov, ktorí trpia symptómami spojenými s deficitom AADC a podčiarkuje náš záujem skrátiť diagnostickú odyseu a priniesť nádej pacientom a ich rodinám.“

Tento bezplatný test vyžaduje len vzorku krvi pacienta, ktorá sa analyzuje na zistenie viacerých ukazovateľov prítomnosti tohto závažného ochorenia. Zdravotnícki pracovníci, ktorí majú obavy o svojich pacientov s príznakmi naznačujúcimi deficit AADC, môžu test objednať u spoločnosti PTC.

Otázky týkajúce sa diagnostického testovania na deficit AADC môžete adresovať na AADCTesting@ptcbio.com. Ak máte záujem o bližšie informácie o deficite AADC, navštívte nižšie uvedené webové stránky:

- Zdravotnícki pracovníci – <https://aadcsights.com/>
- Opatrovníci alebo pacienti – <https://aboutaad.com/>

O deficite dekarboxylázy aromatických L-aminokyselín (AADC)

Decarboxyláza aromatických L-aminokyselín (AADC) je zriedkavá genetická porucha spôsobená patogénnymi mutáciami v géne pre enzým dopa-dekarboxyláza (DDC), ktorý zodpovedá za posledný krok v syntéze kľúčových neurotransmiterov dopamín a serotonín¹.

Deficit AADC vedie k oneskorenému dosahovaniu vývojových míľnikov, ako je chodenie, rozprávanie, sedenie bez pomoci alebo ovládanie hlavy, k zníženému svalovému tonusu (označovanému aj ako hypotónia), k závažným epízodám podobným záchvatom spojeným s neovládaným prevracaním očí (označovaným aj ako okulogyrická kríza), abnormalitám vo vývoji samostatnosti a k nutnosti celoživotnej starostlivosti¹. Vzhľadom na neurologicky devastujúce ochorenie je pri pacientoch s závažným deficitom AADC vysoké riziko úmrtia v detskom veku. Možnosti liečenia pacientov s deficitom AADC sú obmedzené a v súčasnosti nie je k dispozícii žiadna schválená liečba na riešenie príčinného stavu.

O bezplatnom teste na deficit AADC

Úvodné testovanie na deficit AADC predtým obvykle vyžadovalo analýzu mozgomiechového moku odobraného lumbálnou punkciou. Bezplatné testovanie podporované spoločnosťou PTC vyžaduje len jednoduchý rozbor krvi na zistenie zvýšenej hladiny 3-OMD, čo je neurotransmiterový metabolit, ktorého množstvo v krvi pacientov s deficitom AADC býva zvýšené. V prípade zvýšenej hladiny 3-OMD sa následne vykoná rozbor aktivity enzýmu AADC a vykoná sa sekvencovanie génu DDC na potvrdenie diagnózy.

Mimo USA sa v prípade zvýšenej hladiny 3-OMD následne vykoná sekvencovanie génu DDC na potvrdenie diagnózy. Predpisy, ktoré sa na testovanie vzťahujú, môžu byť v jednotlivých krajinách rôzne a v krajine, odkiaľ je požiadavka adresovaná, z nich môžu vyplývať rôzne obmedzenia.

O spoločnosti PTC Therapeutics, Inc.

PTC je výskumne orientovaná globálna biofarmaceutická spoločnosť, ktorá sa zameriava na objavovanie, vývoj a komerčnú realizáciu klinicky diferencovaných liekov na prospech pacientov so zriedkavými poruchami. Schopnosť spoločnosti PTC komercializovať svoje produkty na globálnej úrovni je základom, ktorý jej umožňuje investovať do rozsiahleho vývoja transformatívnych liekov a realizovať svoje poslanie, ktorým je poskytovanie prístupu k najlepšej dostupnej liečbe pre pacientov s nenaplnenými liečebnými potrebami. Ak sa chcete dozvedieť viac o spoločnosti PTC, navštívte nás na www.ptcbio.com a sledujte nás na sociálnej sieti [Facebook](https://www.facebook.com/PTCBio), na Twitteri na [@PTCBio](https://twitter.com/PTCBio), a na [LinkedIn](https://www.linkedin.com/company/ptcbio).

Bližšie informácie:

Investori:

Alex Kane
+ 1 (908) 912-9643
akane@ptcbio.com

Médiá

Jane Baj
+1 (908) 912 -9167
jbaj@ptcbio.com

Zdroje:

1. NIH Genetics Home Reference. Aromatic l-amino acid decarboxylase deficiency. 2019. Dostupné na: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/aromatic-l-amino-acid-decarboxylase-deficiency/#definition> Posledný prístup v júni 2019.
2. Hwu et al. Natural History of Aromatic L-Amino Acid Decarboxylase Deficiency in Taiwan. JIMD Rep. 2018; 40: 1-6.
3. Wassenberg et al. Consensus guideline for the diagnosis and treatment of aromatic l-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency. Orphanet J Rare Dis. 2017; 12:12.

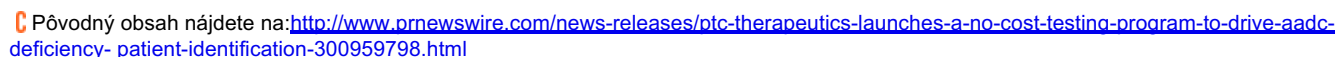
Výhľadový charakter vyjadrení:

Toto tlačové vyhlásenie obsahuje vyjadrenia výhľadového charakteru v zmysle zákona USA o reforme súkromných súdnych sporov týkajúcich sa cenných papierov z roku 1995. Všetky vyjadrenia uvedené v tomto vyhlásení, ktoré nemajú povahu historických faktov, sa považujú za výhľadové vyjadrenia, vrátane vyjadrení týkajúcich sa: budúcich očakávaní, plánov a vyhládok spoločnosti PTC, vývoja platformy génovej terapie spoločnosti PTC vrátane prípadných podkladov predkladaných regulačným orgánom, stratégie spoločnosti PTC a jej budúcich činností, budúcich finančných pomerov, budúcich výnosov, projektovaných nákladov a cieľov manažmentu. Ďalšie výhľadové vyjadrenia možno identifikovať podľa používania slov ako „naznačovať“, „plánovať“, „predpokladať“, „nazdávať sa“, „odhadovať“, „očakávať“, „mať v úmysle“, „možný“, „cieľový“, „potenciálny“, „bude“, „bol by“, „mohol by“, „mal by“, „naďalej“ a podobných výrazov.

Skutočné výstupy a výsledky dosiahnuté spoločnosťou PTC sa môžu významne líšiť od očakávaní alebo predpokladov vyplývajúcich z vyjadrení výhľadového charakteru, a to v dôsledku rôznych rizík a neistôt vrátane tých, ktoré sa týkajú očakávaní ohľadne platformy génovej terapie a očakávaní ohľadne potenciálneho dosiahnutia vývojových, regulačných a obchodných míľnikov a s tým súvisiacich podmienených platieb vlastníkom obchodných podielov bývalej spoločnosti Agilis Biotherapeutics, Inc. a schopnosti spoločnosti PTC získať schválenie uvedenia na trh pre produkt PTC-AADC a iné čakajúce produkty génovej terapie, ako aj možnosti, že tieto očakávania nebudú naplnené, alebo nebudú naplnené v predpokladanom časovom horizonte; značných transakčných nákladov, neznámych záväzkov, rizika súdneho sporu a/alebo postupu regulačných orgánov v súvislosti s akvizíciou platformy génovej terapie, ako aj iných obchodných vplyvov vrátane vplyvov v rámci odvetvia, trhu, hospodárskych, politických a regulačných podmienok; okruhu pacientov spĺňajúcich podmienky testovania a komerčného potenciálu testov PTC_AADC; ako aj faktorov zhrnutých v časti „rizikové faktory“ najnovšej výročnej správy spoločnosti PT podanej na formulári 10-K, ako aj všetkých prípadných aktualizácií týchto rizikových faktorov uvedených v iných výkazoch odovzdávaných spoločnosťou PTC Komisie pre burzu cenných papierov (SEC). Týmto vás vyzývame, aby ste dôsledne prihliadali na všetky tieto faktory.

Vo fáze vývoja každého lieku existujú významné riziká týkajúce sa samotného vývoja nového produktu a jeho regulačného schvaľovania a komerčnej realizácie. Preto sa nijako nedá zaručiť udelenie alebo udržanie platnosti regulačného schválenia pre akýkoľvek produkt vrátane PTC-AADC na ktoromkoľvek území, ani jeho komerčná úspešnosť.

Vyjadrenia výhľadového charakteru uvedené v tomto tlačovom vyhlásení predstavujú názory spoločnosti PTC ku dňu jeho vydania a spoločnosť PTC nevykonáva ani neplánuje vykonávať revíziu alebo aktualizáciu týchto vyhlásení vo svetle skutočných výsledkov alebo zmien v plánoch, vyhládkach, predpokladoch, odhadoch alebo projekciách či iných okolnostiach, ktoré nastanú po dátume vydania tohto tlačového vyhlásenia, nad rámec svojich zákonných povinností.

 Pôvodný obsah nájdete na: <http://www.prnewswire.com/news-releases/ptc-therapeutics-launches-a-no-cost-testing-program-to-drive-aadc-deficiency-patient-identification-300959798.html>

ZDROJ: PTC Therapeutics, Inc.