

Lettera di invito

Trattamento dei bambini con Vanishing White Matter (VWM)

Egregio signore, gentile signora,

Con questa lettera, vorremmo sapere se lei acconsente a ricevere ulteriori informazioni riguardanti un nuovo trial clinico per pazienti con la malattia "Vanishing White Matter", il cui acronimo è "VWM". Le rivolgiamo questa richiesta perché lei è il genitore o tutore di un bambino con VWM.

La VWM è una grave malattia neurologica che colpisce soprattutto i bambini, in particolare i bambini piccoli. Nella maggioranza dei casi, la malattia esordisce prima dei 4 anni di età. I bambini con questa malattia mostrano sintomi neurologici sempre più gravi, diventano dipendenti dalla sedia a rotelle e muoiono dopo alcuni anni dall'esordio. Al momento, non esiste una terapia per guarire la VWM. Il medico può solo seguire i piccoli pazienti nel tempo e offrire una terapia per alleviarne i sintomi.

Da molti anni, siamo alla ricerca di migliori opzioni terapeutiche. Guanabenz è un farmaco bene e da molto tempo conosciuto con approvazione della FDA Americana (FDA è l'agenzia americana del farmaco) per il trattamento dell'ipertensione arteriosa. Il meccanismo di azione del Guanabenz potrebbe funzionare anche nella VWM. Nei nostri topi di laboratorio con VWM, dati preliminari indicano che il trattamento continuato con Guanabenz ad alte dosi migliora sia il quadro clinico che la patologia cerebrale. I topi, tuttavia, sono molto diversi dagli esseri umani e gli effetti del Guanabenz sui pazienti devono essere ancora studiati.

Guanabenz viene usato da molti anni nei pazienti adulti e adolescenti con ipertensione arteriosa. In questi pazienti la medicina è sicura e ben tollerata. Per questo, vogliamo provare questa terapia nei bambini con VWM.

Il trial è specificamente disegnato per i bambini piccoli, in cui la malattia VWM è più frequente. Questi pazienti mostrano un decorso clinico più rapido rispetto ai bambini più grandi ed agli adulti. Per questo, un trial condotto sui bambini piccoli ha migliori possibilità di fare capire in fretta se la medicina funziona o no. La durata prevista del trial clinico è di 1 anno, ma potrebbe essere estesa a 4 anni a seconda della facilità con cui un minimo di 30 pazienti verranno reclutati. Vogliamo trattare i pazienti in una fase precoce della malattia, quando il loro cervello non è ancora irrimediabilmente danneggiato. Questo è il primo trial clinico in cui Guanabenz è somministrato a bambini piccoli. Per questo, la sua sicurezza verrà monitorata attentamente durante lo studio. La dose ottimale tollerata non è ancora conosciuta, per cui il farmaco verrà somministrato a dosi crescenti sotto attenta supervisione clinica. Al momento, non esistono biomarkers nei fluidi (sangue, urine o liquido cerebrospinale) che possono essere usati per monitorare il decorso della malattia. Scopo di questo studio è anche quello di trovare markers appropriati.

Per poter essere reclutato in questo studio, il paziente deve aver avuto un esordio della malattia prima dei 6 anni e la durata attuale della malattia non deve superare gli 8 anni. Il paziente deve essere ancora in grado di mantenere la stazione eretta e camminare senza o con un po' di

supporto. La diagnosi di VWM deve essere confermata da test genetici e dalla risonanza magnetica. Il paziente non deve avere altre malattie, non deve essere già' reclutato in un altro studio o trial, e deve poter essere regolarmente monitorato con la risonanza magnetica. Questo significa che non deve avere impianti contenenti metallo, come un impianto cocleare, un neurostimolatore o un pace maker.

Se lei e' d'accordo a ricevere piu' informazioni su questo trial, si metta per cortesia in contatto con noi attraverso l'indirizzo email: TreatVWM@amsterdamumc.nl.

Prof. Dr. M.S. van der Knaap, neurologo pediatra Amsterdam UMC, investigatore principale
Dr. N.I. Wolf, neurologo pediatra Amsterdam UMC, investigatore
Dr. R.J. Verbeek, neurologo pediatra Amsterdam UMC, investigatore