

Primul tratament pentru deficitul rar de timidinkinază 2

30 ianuarie 2026

Kygevvi îmbunătățește funcția motorie a pacienților cu debut al bolii la sau înainte de vârsta de 12 ani

<https://www.ema.europa.eu/en/news/first-treatment-rare-thymidine-kinase-2-deficiency>

EMA a recomandat acordarea unei autorizații de punere pe piață în Uniunea Europeană pentru **Kygevvi (doxecitină și doxribtimină)** la pacienții cu deficit de timidinkinază 2 (TK2d) confirmat genetic, a căror boală a debutat la sau înainte de vârsta de 12 ani.

TK2d este o boală genetică rară, care pune viața în pericol, ce afectează mai puțin de 1 din 1.000.000 de persoane și pentru care nu există tratament autorizat. Îngrijirea actuală se limitează la măsuri de susținere, cum ar fi asigurarea nutriției printr-un tub de alimentare, susținerea mișcării prin fizioterapie și asistența respiratorie cu ajutorul unui ventilator.

TK2d este cauzată de mutații ale genei timidinkinazei 2 (TK2). Aceste mutații împiedică funcționarea corectă a enzimei TK2, care ajută la producerea și menținerea ADN-ului mitocondrial. Drept urmare, mitocondriile nu pot funcționa corect, iar mușchii nu pot produce suficientă energie, ceea ce duce la miopatie progresivă (slăbiciune musculară), pierderea funcției motorii și a capacității de a merge, dificultăți de respirație și o speranță de viață redusă.

Modul în care Kygevvi acționează la pacienți nu a fost confirmat, dar studiile pe modele animale sugerează că substanțele sale active, nucleozidele pirimidinice doxecitină și doxribtimină, sunt modificate și încorporate în ADN-ul mitocondrial din celulele musculare, îmbunătățind producția și menținerea ADN-ului mitocondrial. Procedând astfel, se așteaptă ca Kygevvi să compenseze activitatea redusă a TK2 și să contribuie la încetinirea progresiei bolii.

Recomandarea EMA se bazează pe datele dintr-o analiză retrospectivă a dosarelor medicale și un studiu clinic de fază 2 cu un singur braț, efectuat pe 39 de pacienți cu TK2d al căror debut al bolii a avut loc la sau înainte de vârsta de 12 ani. Efectul Kygevvi asupra funcției motorii a fost evaluat prin compararea reperelor motorii înainte și după tratament la fiecare pacient. După tratamentul cu Kygevvi, 84% dintre pacienți au recăpătat una sau mai multe etape motorii, ceea ce sugerează că medicamentul îmbunătățește funcția motorie.

Cele mai frecvente reacții adverse raportate în cazul utilizării Kygevvi sunt diareea, vărsăturile și durerile abdominale.

Autorizația de punere pe piață pentru Kygevvi a fost recomandată în circumstanțe excepționale. În această situație, autorizația poate fi acordată cu obligații specifice care sunt revizuite anual. Această abordare a fost utilizată deoarece solicitantul nu poate furniza date complete privind eficacitatea și siguranța din cauza rarității TK2d. EMA a solicitat companiei să efectueze un nou studiu pentru a confirma siguranța și eficacitatea Kygevvi.

Kygevvi a fost susținut prin schema PRiority MEDicines (PRIME) a EMA, care oferă sprijin științific și de reglementare timpuriu și sporit pentru medicamentele care au potențialul de a răspunde nevoilor medicale neacoperite ale pacienților.

Avizul adoptat de Comitetul pentru medicamente de uz uman (CHMP) al EMA este un pas intermediar pe calea Kygevvi către accesul pacienților. Avizul va fi acum trimis Comisiei

Europene pentru adoptarea unei decizii privind o autorizație de punere pe piață la nivelul UE. Odată ce a fost acordată o autorizație de punere pe piață, deciziile privind prețul și rambursarea vor avea loc la nivelul fiecărui stat membru, ținând cont de rolul sau utilizarea potențială a acestui medicament în contextul sistemului național de sănătate al țării respective.

Note

- *Solicitantul pentru Kygeevi este UCB Pharma S.A.*
- *Kygeevi a fost desemnat medicament orfan pentru tratamentul sindromului de depleție a ADN-ului mitocondrial, forma miopatică, la 20 aprilie 2017. În urma acestei opinii pozitive a CHMP, Comitetul pentru medicamente orfane (COMP) va evalua dacă desemnarea de medicament orfan trebuie menținută.*
- *Kygeevi a primit eligibilitatea pentru PRIME la 26 iunie 2018 pentru tratamentul deficitului de timidinkinază 2.*