



Informationen über eine wichtige Studie: HIT-CF

<https://www.hitcf.org>

Das Ziel des HIT-CF Projekts ist die Entwicklung von „personalisierten Behandlungsmethoden“ für Patienten mit CF und seltenen genetischen Mutationen in ganz Europa. Patienten mit seltenen Mutationen haben keinen Zugang zu laufenden Studien, welche neue Medikamente untersuchen, die direkt die CF behandeln.

Das grosse Gesamt-Europäische HIT-CF Projekt beinhaltet zwei Studien, die nacheinander ablaufen werden.

Im ersten Teil, der sogenannten Organoid-Studie, werden erwachsene Patienten (über 16 Jahre) gesucht/identifiziert, die möglicherweise von spezifischen neuen Medikamenten profitieren könnten. Dies sind Medikamente, die direkt auf den Defekt der CF einwirken, ähnlich wie die Medikamente Kalydeco und Orkambi. Es handelt sich aber um andere, neue Wirkstoffe.

Der zweite Teil des Projekts ist eine klinische Medikamentenstudie, in der erforscht werden soll, ob die Studienmedikamente, die in der vorherigen Organoid-Studie getestet und identifiziert wurden, wirklich bei den Patienten wirken.

Die vorliegende Information betrifft den ersten Teil.

In dieser Studie werden spezifische Medikamente in Minidärmen, sog. Organoiden, getestet. Diese „Minidärme“ werden aus kleinen Probenentnahmen (Biopsien) aus der Darmschleimhaut angezchtet. Mit den Organoiden kann man testen, welche Medikamente den gestörten Salztransport reparieren können. Durch die Verwendung der Organoiden hoffen wir, dass Patienten, die aufgrund ihrer seltenen Mutationen normalerweise keinen Zugang zu Arzneimittelstudien haben, nun von neuen Behandlungen profitieren können.

In der Schweiz leben nur relativ wenige Patienten mit seltenen Mutationen. Deshalb konnte für dieses Projekt kein eigenes Studienzentrum eröffnet werden. Wir können aber eine Teilnahme im Studienzentrum in Utrecht (Holland) offerieren.

Patienten, die sich von ihrer genetischen Situation für eine Teilnahme qualifizieren und die teilnehmen möchten, reisen für zwei Tage nach Utrecht. Dort werden gewisse Untersuchungen durchgeführt. Danach erfolgt die schmerzlose kleine Probeentnahme aus

dem Darm. Nach diesen Untersuchungen reisen die Patienten wieder nach Hause. Die Proben werden anschliessend verarbeitet, die Organoide gezüchtet und die Tests durchgeführt. Die Resultate stehen nicht sofort zur Verfügung, da die Analysen recht viel Zeit beanspruchen.

Für CFCH-Mitglieder werden die Reise- und Übernachtungskosten durch die CFCH übernommen. Alle Untersuchungen im Rahmen der Studie sind kostenlos.

Die HIT-CF Studie betrifft Patienten (über 16 Jahre) mit seltenen Mutationen, die nicht von aktuellen oder bald kommenden Medikamenten (Kalydeco, Orkambi, Symdeco, Tripelkombination) profitieren können.

Patienten mit mindestens einer der folgenden Mutationen können also nicht teilnehmen: F508del, G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N, S549R, R117H, A455E, 3849+10kbC>T

Auch Patienten mit einer Kombination von zwei der folgenden Mutationen können ebenfalls nicht teilnehmen: G542X, 1717-1G>A, 621+1G>T, 3120+1G>A, 1898+1G->A, CFTRdele2,3, 2183AA->G

Weitere Informationen finden Sie hier: www.hitcf.org

Wenn Sie Interesse haben, melden Sie sich bitte an Ihren betreuenden Arzt und erfragen Sie - falls Sie Ihre genauen Mutationen nicht kennen - nach den genetischen Resultaten.

Sie dürfen sich auch beim ECFS-CTN-Center im Kinderspital Zürich melden, welches die Koordination übernimmt.

Ansprechperson ist Prof. Dr. Alexander Möller

Tel 044 266 7079

Email: alexander.moeller@kispi.uzh.ch