



EUROPEAN MEDICINES AGENCY  
SCIENCE MEDICINES HEALTH

EMA/36692/2026  
EMA/H/C/005119

## Κυγεννί (δοξεκιτίνη/δοξοριβοτιμίνη)

Ανασκόπηση του Κυγεννί και αιτιολογικό έγκρισης στην ΕΕ

### Τι είναι το Κυγεννί και σε ποιες περιπτώσεις χρησιμοποιείται;

Το Κυγεννί είναι φάρμακο που χρησιμοποιείται για τη θεραπεία ασθενών με ανεπάρκεια κινάσης της θυμιδίνης 2 (TK2d), η οποία επιβεβαιώνεται με γενετική εξέταση, των οποίων τα συμπτώματα της νόσου ξεκίνησαν στην ηλικία των 12 ετών ή και νωρίτερα. Η TK2d είναι μια πάθηση που προκαλείται από μεταλλάξεις (αλλαγές) στο γονίδιο *TK2*, οι οποίες οδηγούν σε προοδευτική μυϊκή αδυναμία, απώλεια της ικανότητας κίνησης και βάρδιας, δυσκολίες στην αναπνοή και μειωμένο προσδόκιμο ζωής.

Η TK2d είναι σπάνια και το Κυγεννί χαρακτηρίστηκε «ορφανό φάρμακο» (φάρμακο που χρησιμοποιείται σε σπάνιες παθήσεις) στις 20 Απριλίου 2017. Περισσότερες πληροφορίες για τον χαρακτηρισμό ενός φαρμάκου ως ορφανού μπορείτε να βρείτε [στον δικτυακό τόπο](#) του EMA.

Το Κυγεννί περιέχει τις δραστικές ουσίες δοξεκιτίνη και δοξοριβοτιμίνη.

### Πώς χρησιμοποιείται το Κυγεννί;

Το Κυγεννί χορηγείται μόνο με ιατρική συνταγή και η επίβλεψη της θεραπείας πρέπει να πραγματοποιείται από γιατρό με εμπειρία σε παθήσεις που επηρεάζουν τα μιτοχόνδρια, τα συστατικά των κυττάρων που παράγουν ενέργεια.

Το Κυγεννί διατίθεται υπό μορφή σκόνης για ανάμειξη σε νερό και χορήγηση από το στόμα τρεις φορές την ημέρα.

Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τη χρήση του Κυγεννί, συμβουλευθείτε το φύλλο οδηγιών χρήσης ή επικοινωνήστε με τον γιατρό ή τον φαρμακοποιό σας.

### Πώς δρα το Κυγεννί;

Το ένζυμο TK2 συμβάλλει στην παραγωγή και τη διατήρηση του DNA εντός των μιτοχονδρίων. Σε ασθενείς με TK2d, οι μεταλλάξεις του TK2 εμποδίζουν τη σωστή λειτουργία του ενζύμου. Ως αποτέλεσμα, τα μιτοχόνδρια δεν λειτουργούν κανονικά και οι μύες δεν μπορούν να παράγουν αρκετή ενέργεια, με αποτέλεσμα την προοδευτική μυϊκή αδυναμία.

Ο τρόπος δράσης του Κυγεννί σε άτομα δεν έχει επιβεβαιωθεί. Ωστόσο, μελέτες σε ζώα υποδεικνύουν ότι οι δραστικές ουσίες του, η δοξεκιτίνη και η δοξοριβοτιμίνη (δομικά στοιχεία του DNA), απορροφώνται από μυϊκά κύτταρα και ενσωματώνονται στο μιτοχονδριακό DNA. Αυτό συμβάλλει στη

**Official address** Domenico Scarlattilaan 6 • 1083 HS Amsterdam • The Netherlands

**Address for visits and deliveries** Refer to [www.ema.europa.eu/how-to-find-us](http://www.ema.europa.eu/how-to-find-us)

**Send us a question** Go to [www.ema.europa.eu/contact](http://www.ema.europa.eu/contact) **Telephone** +31 (0)88 781 6000

An agency of the European Union



βελτίωση της παραγωγής και της συντήρησης του μιτοχονδριακού DNA. Με τον τρόπο αυτό, το Kygenνί αναμένεται να αντισταθμίσει τη μειωμένη δραστηριότητα του TK2 και να συμβάλει στην επιβράδυνση της επιδείνωσης της μυϊκής αδυναμίας των ατόμων που πάσχουν από την πάθηση αυτή.

## **Ποια είναι τα οφέλη του Kygenνί σύμφωνα με τις μελέτες;**

Σε ενήλικες και παιδιά με TK2d, επιβεβαιωμένη με γενετικές εξετάσεις, των οποίων τα συμπτώματα της νόσου ξεκίνησαν στην ηλικία των 12 ετών ή και νωρίτερα, η θεραπεία με Kygenνί επέτρεψε στους ασθενείς να επανακτήσουν κινητικά ορόσημα.

Δεδομένου ότι η TK2d είναι σπάνια νόσος, υπάρχουν πολύ λίγοι ασθενείς για τη διενέργεια μελέτης σύγκρισης του Kygenνί με άλλη θεραπεία ή με εικονικό φάρμακο (εικονική θεραπεία). Ως εκ τούτου, οι επιδράσεις του Kygenνί αξιολογήθηκαν με την εξέταση του ιατρικού φακέλου των ασθενών και των αποτελεσμάτων μελέτης στην οποία όλοι οι ασθενείς έλαβαν Kygenνί. Συνολικά, στην αξιολόγηση συμπεριλήφθηκαν 39 ασθενείς των οποίων τα συμπτώματα ξεκίνησαν στην ηλικία των 12 ετών ή πριν από αυτήν.

Η επίδραση της θεραπείας αξιολογήθηκε μέσω της σύγκρισης των κινητικών οροσήμων, όπως η ικανότητα να κάθονται, να στέκονται ή να περπατούν, πριν και μετά την έναρξη της θεραπείας με Kygenνί. Κατά τη διάρκεια της θεραπείας, περίπου το 84 % των ασθενών (26 από τους 31) ανέφεραν τουλάχιστον ένα κινητικό ορόσημο, ενώ περίπου το 26 % (10 από τους 38) απώλεσαν τουλάχιστον ένα κινητικό ορόσημο.

## **Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες και οι περιορισμοί του Kygenνί;**

Ο πλήρης κατάλογος των ανεπιθύμητων ενεργειών και των περιορισμών που αναφέρθηκαν με το Kygenνί περιλαμβάνεται στο φύλλο οδηγιών χρήσης.

Οι συχνότερες ανεπιθύμητες ενέργειες του Kygenνί (ενδέχεται να εμφανιστούν σε περισσότερους από 1 στους 10 ασθενείς) είναι διάρροια, έμετο και κοιλιακό άλγος.

## **Για ποιους λόγους εγκρίθηκε το Kygenνί στην ΕΕ;**

Κατά τον χρόνο της έγκρισης, δεν υπήρχε εγκεκριμένη θεραπεία για την TK2d και η περίθαλψη περιοριζόταν σε υποστηρικτικά μέτρα, όπως η παροχή διατροφής μέσω σωλήνα σίτισης, η φυσιοθεραπεία για την υποστήριξη των κινήσεων και η υποστήριξη της αναπνοής με τη χρήση αναπνευστήρα.

Το Kygenνί αποδείχθηκε ότι επιτρέπει σε ασθενείς των οποίων τα συμπτώματα της νόσου ξεκίνησαν στην ηλικία των 12 ετών ή νωρίτερα να επανακτήσουν τα κινητικά ορόσημα. Αν και υπήρχε κάποια αβεβαιότητα σχετικά με το μέγεθος της επίδρασης, η επανάκτηση των κινητικών οροσήμων είναι σπάνια κατά τη φυσική πορεία της νόσου. Ως εκ τούτου, είναι πιθανό η επανάκτηση των κινητικών οροσήμων να οφείλεται στη θεραπεία με το Kygenνί. Τα διαθέσιμα δεδομένα δεν μπόρεσαν να καταδείξουν αν το Kygenνί έχει επίδραση στη διάρκεια επιβίωσης των ασθενών. Περαιτέρω μελέτες θα παράσχουν περισσότερες πληροφορίες για την αντιμετώπιση αυτών των αβεβαιοτήτων.

Οι συχνότερες ανεπιθύμητες ενέργειες σχετίζονταν με το έντερο και θεωρήθηκαν αντιμετωπίσιμες.

Ως εκ τούτου, ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός Φαρμάκων έκρινε ότι τα οφέλη του Kygenνί υπερτερούν των κινδύνων που συνδέονται με αυτό και εισηγήθηκε την έγκριση της χρήσης του εν λόγω φαρμάκου στην ΕΕ.

Το Kygevní εγκρίθηκε με τη διαδικασία των εξαιρετικών περιστάσεων, διότι, λόγω της σπανιότητας της πάθησης, δεν κατέστη δυνατή η συγκέντρωση ολοκληρωμένων πληροφοριών για το Kygevní. Η εταιρεία πρέπει να παράσχει περαιτέρω στοιχεία για το Kygevní. Πρέπει να υποβάλει τα αποτελέσματα μιας νέας μελέτης για την επιβεβαίωση της ασφάλειας και της αποτελεσματικότητας του φαρμάκου. Κάθε έτος, ο EMA θα εξετάζει κάθε νέα πληροφορία που θα καθίσταται διαθέσιμη.

## **Ποια μέτρα λαμβάνονται για την ασφαλή και αποτελεσματική χρήση του Kygevní;**

Στην περίληψη των χαρακτηριστικών του προϊόντος και στο φύλλο οδηγιών χρήσης συμπεριλήφθηκαν συστάσεις και πληροφορίες για τις κατάλληλες προφυλάξεις που πρέπει να λαμβάνονται από τους επαγγελματίες του τομέα της υγείας και τους ασθενείς για την ασφαλή και αποτελεσματική χρήση του Kygevní.

Όπως για όλα τα φάρμακα, τα δεδομένα για τη χρήση του Kygevní τελούν υπό συνεχή παρακολούθηση. Οι πιθανολογούμενες ανεπιθύμητες ενέργειες που αναφέρονται για το Kygevní αξιολογούνται προσεκτικά και λαμβάνονται όλα τα απαραίτητα μέτρα για την προστασία των ασθενών.

## **Λοιπές πληροφορίες για το Kygevní**

Περισσότερες πληροφορίες για το Kygevní διατίθενται στον δικτυακό τόπο του Οργανισμού, στη διεύθυνση [ema.europa.eu/medicines/human/EPAR/kygevní](http://ema.europa.eu/medicines/human/EPAR/kygevní).