



EUROPEAN MEDICINES AGENCY  
SCIENCE MEDICINES HEALTH

EMA/294053/2021  
EMA/H/C/003690

## Skysona (*autológne bunky CD34+ kódujúce gén ABCD1*)

Prehľad o lieku Skysona a prečo bol povolený v EÚ

### Čo je liek Skysona a na čo sa používa?

Skysona je liek, ktorý sa používa na liečbu detí mladších ako 18 rokov s ranou cerebrálnou adrenoleukodystrofiou (CALD). CALD je zriedkavá dedičná porucha, pri ktorej je zmenený (mutovaný) gén *ABCD1*. Táto mutácia bráni tvorbe enzýmu nazývaného ALDP (adrenoleukodystrofického proteínu), ktorý rozkladá mastné látky v tele nazývané mastné kyseliny s veľmi dlhým reťazcom (VLCFA). Kyseliny VLCFA sa potom hromadia, spôsobujú zápal a rozpad ochranného puzdra (myelínu), ktoré izoluje nervy a zlepšuje ich funkciu. Porucha CALD sa vyskytuje takmer výlučne u mužov.

Liek Skysona sa podáva vtedy, ak nie je k dispozícii dárca na transplantáciu hematopoetických kmeňových buniek (postup, pri ktorom sa z kostnej drene pacienta odstráni bunka a nahradia sa zdravými bunkami kostnej drene).

Skysona je liek na inovatívnu liečbu nazývanú tzv. génová terapia. Ide o druh lieku, ktorý účinkuje tak, že telu dodáva gény. Liečivo lieku Skysona je vyrobené z kmeňových buniek (buniek CD34+) odvodených z vlastnej kostnej drene alebo krvi pacienta, ktoré boli modifikované tak, aby obsahovali kópiu génu na vytvorenie funkčného ALDP a ktoré sa môžu deliť s cieľom vytvárať iné druhy krviniek.

CALD je zriedkavé ochorenie, a preto bol liek Skysona 13. apríla 2007 označený za tzv. liek na ojedinelé ochorenia. Ďalšie informácie o označení lieku za liek na ojedinelé ochorenia môžete nájsť tu: <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/orphan-designations/eu3121003>

### Ako sa liek Skysona používa?

Liek Skysona sa môže podávať len tým pacientom, ktorých bunky sa použili na jeho výrobu. Ide o jednorazovú liečbu podanú vo forme infúzie (na kvapkanie) do žily a dávka závisí od telesnej hmotnosti pacienta. Niekoľko dní pred liečbou sa ako tzv. podporná liečba podá iný liek, ako napr. busulfán, aby sa odstránili existujúce bunky kostnej drene a nahradili sa modifikovanými bunkami v lieku Skysona.

Výdaj lieku Skysona je viazaný na lekársky predpis a liečbu má v špecializovanom stredisku podávať len lekár, ktorý má skúsenosti s transplantáciou hematopoetických kmeňových buniek a liečbou pacientov s poruchami nervového systému.

**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



Viac informácií o používaní lieku Skysona si prečítajte v písomnej informácii pre používateľa alebo kontaktujte svojho lekára alebo lekárnika.

## **Akým spôsobom liek Skysona účinkuje?**

Na výrobu lieku Skysona sa bunky CD34+ (bunky, ktoré dokážu vytvárať biele krvinky) extrahujú z krvi alebo kostnej drene. Potom sa do nich vloží gén, ktorý im umožňuje vytvárať ALDP s pomocou určitého vírusu nazývaného lentivírus. Tento vírus bol geneticky zmenený tak, že dokáže preniesť gén ALDP do buniek, ale u ľudí nevyvolá vírusové ochorenie.

Ak sa liek Skysona podá pacientovi späť do žily, krvným obehom sa dostane do kostnej drene, kde bunky CD34+ začnú rásť a vytvárať normálne biele krvinky, ktoré sú schopné vytvárať funkčný ALDP. Biele krvinky sa potom šíria po tele a produkujú ALDP, ktorý pomáha rozkladať mastné látky v okolitých bunkách a kontrolovať príznaky ochorenia. Očakáva sa, že účinky budú dlhodobé.

## **Aké prínosy lieku Skysona boli preukázané v štúdiách?**

Prínosy lieku Skysona pri liečbe CALD sa preukázali v hlavnej štúdii, na ktorej sa zúčastnilo 30 chlapcov vo veku od 4 do 14 rokov s ranou CALD.

Po dvoch rokoch 90 % liečených chlapcov nevykazovalo žiadne príznaky závažného poškodenia nervov, ako je napríklad strata schopnosti hovoriť, strata schopnosti prijímať potravu, závislosť od invalidného vozíka, slepota alebo inkontinencia. Táto hodnota by sa mohla porovnať s 29 % v podobnej skupine neliečených chlapcov zo samostatnej štúdie.

Približne 96 % chlapcov malo po dvoch rokoch stabilné skóre miery celkovej neurologickej funkcie (hodnota, ktorou sa meria rozvoj schopnosti dieťaťa vykonávať normálne pohyby, ako je lezenie, státie a chôdza). Existujú dôkazy o pretrvávajúcom prínose až počas 8 rokov.

## **Aké riziká sa spájajú s používaním lieku Skysona?**

Najčastejší vedľajší účinok lieku Skysona (ktorý môže postihnúť viac ako 1 osobu z 10) je pancytopenia (nízky počet krviniek).

Zoznam všetkých vedľajších účinkov pozorovaných pri používaní lieku Skysona sa nachádza v písomnej informácii pre používateľa.

Pri používaní lieku Skysona sa musia zohľadniť obmedzenia týkajúce sa kondičnej liečby a mobilizačných látok. Zoznam všetkých obmedzení sa nachádza v písomnej informácii pre používateľa.

## **Prečo bol liek Skysona povolený v EÚ?**

Výsledky hlavnej štúdie preukázali, že liek Skysona stabilizuje ochorenie tým, že bráni ďalšiemu zápalu a rozpadu myelínu nervových buniek u pacientov s CALD dva roky po liečbe, Hoci priaznivé účinky lieku Skysona trvali niekoľko rokov, doteraz nie je jasné, či môže pretrvávať počas celého života, a preto je potrebné rozsiahlejšie sledovanie. Keďže ochorenie CALD je zriedkavé ochorenie, štúdie sú malé a dostupné údaje o vedľajších účinkoch sú obmedzené, a preto sa vyžaduje dlhodobé sledovanie pacienta. Doteraz pozorované vedľajšie účinky však boli v súlade s vedľajšími účinkami očakávanými pri tomto type liečby. Vzhľadom na závažnosť tohto ochorenia a nedostatok existujúcich liekov Európska agentúra pre lieky rozhodla, že prínosy lieku Skysona sú väčšie ako jeho riziká a že liek môže byť povolený na používanie v EÚ.

## **Aké opatrenia sa prijímajú na bezpečné a účinné používanie lieku Skysona?**

Spoločnosť, ktorá liek Skysona uvádza na trh, uskutoční dve dlhodobé štúdie a predloží ich na poskytnutie ďalších informácií o prínosoch a bezpečnosti lieku. Spoločnosť okrem toho poskytne zdravotníckym pracovníkom a pacientom alebo ich opatrovateľom vzdelávacie materiály o tom, ako sa má liek Skysona používať a ako sa majú pacienti monitorovať. Pacienti dostanú aj pohotovostnú kartu pacienta s informáciami o svojej liečbe, ktorú majú ukázať pri poskytovaní zdravotnej starostlivosti.

Na bezpečné a účinné používanie lieku Skysona boli do súhrnu charakteristických vlastností lieku a písomnej informácie pre používateľa zahrnuté aj odporúčania a opatrenia, ktoré majú zdravotnícki pracovníci a pacienti dodržiavať.

Tak ako pri všetkých liekoch, aj údaje o používaní lieku Skysona sa neustále kontrolujú. Vedľajšie účinky hlásené pri lieku Skysona sa dôkladne hodnotia a zabezpečujú sa akékoľvek nevyhnutné kroky na ochranu pacientov.

### **Ďalšie informácie o lieku Skysona**

Ďalšie informácie o lieku Skysona sa nachádzajú na webovej stránke agentúry:  
[ema.europa.eu/medicines/human/EPAR/skysona](http://ema.europa.eu/medicines/human/EPAR/skysona)