



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

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

Kygevvi (doksesitiini/doksribtimiini)

Yleistiedot Kygevvistä sekä siitä, miksi se on hyväksytty EU:ssa

Mitä Kygevvi on ja mihin sitä käytetään?

Kygevvi on lääke, jota käytetään sellaisten geenitestillä vahvistetun tymidiinikinaasi 2:n puutosta (TK2:n puutos) sairastavien hoitoon, joiden sairauden oireet ovat alkaneet 12 vuoden iässä tai sitä ennen. TK2:n puutos on sairaus, joka johtuu TK2-geenin mutaatioista (muutoksista), jotka johtavat etenevään lihasheikkouteen, liikkumis- ja kävelykyvyn heikkenemiseen, hengitysvaikeuksiin ja elinajanodotteen lyhenemiseen.

TK2:n puutos on harvinainen sairaus, ja Kygevvi nimettiin harvinaislääkkeeksi (harvinaisten sairauksien hoidossa käytettävä lääke) 20. huhtikuuta 2017. Lisätietoa harvinaislääkkeeksi nimeämisestä on EMAn [verkkosivustolla](#).

Kygevvin vaikuttavat aineet ovat doksesitiini ja doksribtimiini.

Miten Kygevvää käytetään?

Kygevvää saa ainoastaan lääkärin määräyksestä, ja hoidon saa antaa vain lääkäri, joka on perehtynyt mitokondriotautien hoitoon. Mitokondriot ovat solujen energiaa tuottavia osia.

Kygevvää on saatavana jauheena, joka sekoitetaan veteen ja otetaan suun kautta kolmesti vuorokaudessa.

Lisätietoja Kygevvin käytöstä saa pakkausselosteesta, lääkäriltä tai apteekista.

Miten Kygevvi vaikuttaa?

TK2-entsyymi auttaa tuottamaan ja ylläpitämään DNA:ta mitokondrion sisällä. TK2:n puutosta sairastavilla potilailla TK2-entsyymien mutaatiot estävät sitä toimimasta kunnolla. Tämän seurauksena mitokondrio ei toimi niin kuin pitäisi, eivätkä lihakset pysty tuottamaan riittävästi energiaa, mikä johtaa etenevään lihasheikkouteen.

Kygevvin vaikutustapaa ihmisillä ei ole vahvistettu. Eläimillä tehdyt tutkimukset viittaavat kuitenkin siihen, että sen vaikuttavat aineet, doksesitiini ja doksribtimiini (DNA:n rakenneosat), kertyvät lihassoluihin ja tulevat osaksi mitokondrio-DNA:ta. Tämä auttaa parantamaan mitokondrio-DNA:n tuotantoa ja ylläpitoa. Näin Kygevvin odotetaan kompensoivan TK2:n vähentyneitä aktiivisuutta ja auttavan hidastamaan lihasheikkouden pahenemista.

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

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

An agency of the European Union



Mitä hyötyä Kygevvistä on havaittu tutkimuksissa?

Aikuisilla ja lapsilla, joilla oli geneettisesti vahvistettu TK2:n puutos ja joiden sairauden oireet olivat alkaneet 12 vuoden iässä tai sitä ennen, Kygevvi-hoito antoi mahdollisuuden saada takaisin motorisia kehitysvaiheita.

Koska TK2:n puutos on harvinainen sairaus, potilaita on liian vähän, jotta voitaisiin tehdä tutkimus, jossa Kygevviä verrataan toiseen hoitoon tai lumelääkkeeseen. Kygevvin vaikutuksia arvioitiin näin ollen tarkastelemalla potilaiden potilastietoja ja tuloksia tutkimuksesta, jossa kaikki potilaat saivat Kygevviä. Arviointiin osallistui yhteensä 39 potilasta, joiden oireet olivat alkaneet 12 vuoden iässä tai sitä ennen.

Hoidon vaikutusta arvioitiin vertaamalla motorisia kehitysvaiheita, kuten kykyä istua, seistä tai kävellä, ennen Kygevvi-hoidon aloittamista ja sen jälkeen. Hoidon aikana noin 84 prosenttia potilaista (26 potilasta 31:stä) sai takaisin vähintään yhden motorisen kehitysvaiheen, kun taas noin 26 prosenttia potilaista (10 potilasta 38:sta) menetti vähintään yhden motorisen kehitysvaiheen.

Mitä haittavaikutuksia ja rajoituksia Kygevviin liittyy?

Pakkausselosteessa on luettelo kaikista Kygevvin haittavaikutuksista ja rajoituksista.

Kygevvin yleisimmät haittavaikutukset (joita saattaa aiheutua useammalle kuin yhdelle potilaalle kymmenestä) ovat ripuli, oksentelu ja vatsakipu.

Miksi Kygevvi on hyväksytty EU:ssa?

Myyntiluvan myöntämisaikana TK2:n puutokselle ei ollut olemassa hyväksyttyä hoitoa, ja hoito rajoittui tukitoimenpiteisiin. Niitä olivat muun muassa ravinnon antaminen ruokintaletkun kautta, liikkeitä tukeva fysioterapia ja hengitystuki ventilaattorin avulla.

Kygevvin osoitettiin auttavan potilaita, joiden sairauden oireet olivat alkaneet 12-vuotiaana tai sitä ennen, saamaan takaisin motorisia kehitysvaiheita. Vaikka vaikutuksen kokoluokasta oli jonkin verran epävarmuutta, motoristen kehitysvaiheiden palautuminen on harvinaista taudin luonnollisessa kehityskulussa. Sen vuoksi on todennäköistä, että motoriset kehitysvaiheet palautuivat Kygevvi-hoidon ansiosta. Saatavilla olevat tiedot eivät osoittaneet, vaikuttaako Kygevvi potilaiden elinaikaan. Lisätutkimuksista saadaan lisätietoa näiden epävarmuustekijöiden käsittelemiseksi.

Yleisimmät haittavaikutukset liittyivät suolistoon, ja niiden katsottiin olevan hallittavissa.

Näin ollen Euroopan lääkevirasto katsoi, että Kygevvistä saatava hyöty on sen riskejä suurempi ja että sille voidaan myöntää myyntilupa EU:ssa.

Kygevvi on saanut myyntiluvan poikkeuksellisissa olosuhteissa. Tämä johtuu siitä, että sairauden harvinaisuuden vuoksi Kygevvistä ei ole ollut mahdollista saada täydellisiä tietoja. Yhtiön on toimitettava lisätietoja Kygevvistä. Sen on toimitettava uuden tutkimuksen tulokset, jotta lääkkeen turvallisuus ja teho voidaan vahvistaa. EMA arvioi vuosittain mahdollisesti saataville tulevat uudet tiedot.

Miten voidaan varmistaa Kygeevin turvallinen ja tehokas käyttö?

Suositukset ja varotoimet, joita terveydenhuollon ammattilaisten ja potilaiden on syytä noudattaa, jotta Kygeevin käyttö olisi turvallista ja tehokasta, sisältyvät valmisteyhteenvetoon ja pakkausselosteeseen.

Kuten kaikkien lääkkeiden, myös Kygeevin käyttöä koskevia tietoja seurataan jatkuvasti. Kygevistä ilmoitetut haittavaikutukset arvioidaan huolellisesti ja kaikki tarvittavat toimet tehdään potilaiden suojelemiseksi.

Muita tietoja Kygevistä

Lisätietoja Kygevistä on viraston verkkosivustolla osoitteessa ema.europa.eu/medicines/human/EPAR/kygevj.