

复旦儿科开出国内首张处方：

## 脊髓性肌萎缩症儿童首次接受口服药物治疗

2021年08月19日 版面：A3

作者：陶婷婷

8月17日，国家儿童医学中心、复旦大学附属儿科医院开出国内第一张利司扑兰口服溶液用散处方，一名来自宁夏的6月龄1型脊髓性肌萎缩症的女性患儿顺利接受治疗，成为全国首例接受口服治疗的脊髓性肌萎缩症儿童。由复旦大学附属儿科医院共同开展的治疗罕见病脊髓性肌萎缩症新药利司扑兰的全球多中心临床试验研究在国际上取得新突破，成果于近日在《新英格兰医学杂志》发表。

“FIREFISH研究第二部分是评估利司扑兰在1到7个月龄的1型脊髓性肌萎缩症婴儿中有效性和安全性的国际多中心三期临床研究，该研究是在国内开展的第一个针对脊髓性肌萎缩症治疗的临床研究，为国内患者带来了治疗的希望。”中华医学会儿科学分会罕见病学组组长、研究项目负责人之一、复旦大学附属儿科医院王艺教授介绍。

利司扑兰是全球首个获批直接以RNA为靶点发挥作用的小分子药物，通过特异性地剪接修饰基因，增加功能性SMN蛋白水平。利司扑兰能够穿透血脑屏障，分布于中枢和外周，提高中枢和外周SMN蛋白水平。

1型脊髓性肌萎缩症是一种危及全身多器官、可致残致死的罕见神经疾病，也是导致婴儿死亡的最常见遗传疾病之一，是由于运动神经元存活蛋白表达不足引起的，其特征是在6月龄以内发病，从来不能独坐。该研究将来自10个国家、14个研究中心的41名1—7月龄患儿作为研究对象，进行利司扑兰治疗。研究结果显示，在治疗12个月后，29%的患儿实现了无支撑独坐5秒，在后续发表的24个月治疗数据中，有61%婴儿实现独坐，78%婴儿在12个月内实现了不同程度的运动里程碑的突破。

复旦儿科参与研究的中国患儿研究数据与全球其他中心数据一致，36.4%的患儿在12个月内实现独坐，81.8%有运动里程碑的突破，除了运动功能改善相关数据外，患儿12个月生存率也有显著提高，以及对于呼吸、吞咽功能保留的数据也非常振奋。

2018年，复旦大学附属儿科医院响应国家卫健委对于罕见病治疗的支持政策，开设脊髓性肌萎缩症（SMA）专病门诊，同时在神经肌病分子诊断实验室平台基础上建立起SMA病例数据库。同年，王艺教授率先牵头组建SMA多学科诊疗团队，涵盖神经科、康复科、营养科、呼吸科、眼科、重症医学科、骨科等多学科，团队深入学习SMA多学科管理治疗并逐步应用于患者，并具备了SMA国际临床研究的能力和水平。2019年，复旦大学附属儿科医院成立SMA MDT诊疗中心，为国内SMA患者提供多学科综合、全病程的疾病管理。在FIREFISH研究中，复旦儿科贡献了七分之一的病例，团队成员高质量的研究执行、量表评估、团队协作能力，保障了临床试验顺利进行，为该临床试验提供高质量的、可靠的第一手研究数据，并为新药成功研发作出重要贡献。本次研究的成功，也为今后复旦儿科进行SMA临床试验奠定了坚实的基础，将进一步推动SMA诊疗、研究进程。

复旦大学附属儿科医院SMA多学科诊疗团队三年来积累了大量的SMA多学科诊疗经验，同时也承接多项国际和国内的多中心研究，包括利司扑兰FIREFISH/SUNFISH、诺西那生钠PANDA 4期临床试验，积极推动开展SMA自然史及新生儿筛查等研究。新药上市之际，复旦大学附属儿科医院第一时间将其用于SMA患者，开启我国SMA治疗的新篇章，越来越多的患者将因此获益。

编辑：chunchun 审核：刘纯

 点击下载PDF (<http://www.shkjb.com/FileUploads/pdf/210820/kj08203.pdf>)

证件信息：沪ICP备10219502号 (<https://beian.miit.gov.cn>)

 沪公网安备 31010102006630号 (<http://www.beian.gov.cn/portal/registerSystemInfo?recordcode=31010102006630>)

中国互联网举报中心 (<https://www.12377.cn/>)

Copyright © 2009-2022

上海科技报社版权所有

上海科荧多媒体发展有限公司技术支持



(<http://bszs.conac.cn/sitename?method=show&id=5480BDAB3ADF3E3BE053012819ACCD59>)