
新药物可治疗神经发育障碍疾病

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/23435.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

新药物可治疗神经发育障碍疾病。

美国科学家研究发现，新合成药物trofinetide治疗雷特综合征患者显示出症状明显改善。这些基于三期试验数据的发现确立了trofinetide作为美国食品药品监督管理局批准的首个治疗雷特综合征的药物。相关研究近日发表于《自然—医学》。

雷特综合征是一种罕见的遗传疾病，由MECP2基因变异造成缺失蛋白功能所致，影响神经发育，多发于女孩和成年女性。雷特综合征的症状包括丧失言语交流能力以及精细和一般动作技能，伴有行为问题、痉挛及胃肠道问题。

此前对这一疾病没有有效的治疗。过去的两个trofinetide(类似于大脑中的天然生长因子甘氨酸-脯氨酸-谷氨酸)二期试验表明其具有潜在的效力，在小型队列的雷特综合征患者中可缓解症状。

加利福尼亚州阿卡迪亚制药公司的James Youakim和同事进行了一项三期临床试验，以确定trofinetide治疗的安全性和有效性。他们随机设置了187名雷特综合征的女性患者在12周里获得trofinetide或安慰剂，并用雷特综合征行为问卷(RSBQ)分数来确定治疗效果，这一问卷是让照料者评估雷特综合征的一系列特征，包括言语能力、面部表情、眼睛注视、重复行为、呼吸、夜间行为和情绪。他们还用全球医师评估(临床疗效总评量表，CGI-I)判断患者的情形是改善还是恶化。其结果都表现出显著改善，没有报告严重的治疗相关副作用。

Youakim和同事总结说，trofinetide的耐受相对较好，在改善雷特综合征相关关键体征和症状上展现出功效。这些结果得到了美国食品药品监督管理局的审核，使该药物近期获批成为雷特综合征的首个及唯一治疗方法。不过，还需后续研究评估药物的长期安全性。(来源：中国科学报 冯维维)

相关论文信息：<https://doi.org/10.1038/s41591-023-02398-1>

作者：James Youakim 来源：《自然—医学》

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](http://iikx.com)转发