

COMPIS-Congenital MyoPathy Intervention Study

Bästa kollegor!

Mina handledare, Niklas Darin och Mar Tulinius , och jag vill informera er om vår nya, spännande läkemedelsstudie som har precis startats. COMPIS- COngenital MyoPathy Intervention Study.

2014 publicerades en liten studie med 8 RYR1 patienter i England som testade oral salbutamol i 6 månader där man såg en förbättring i muskelstyrka och muskelfunktion. Därefter har det kommit några case reports om patienter med lite olika typer av kongenital myopati som har också blivit bättre av oral salbutamol. Men ingen consensus finns och visa doktorer över världen skriver ut salbutamol till sina kongenital myopati patienter medan andra inte gör det.

Stämmer det? Kan oral salbutamol under 6 månaders tid förbättra muskelfunktionen och muskelstyrka i dessa patienter jämfört med ingen behandling?

COMPIS har som syfte att testa denna teori och är en del i min doktorandavhandling.

COMPIS är en prospektiv, randomiserad, kontrollerad studie med cross-over efter 6 månader. Fysioterapeuter och arbetsterapeuter som gör de olika testerna är "blindade", dvs vet inte om patienten står på salbutamol eller ej. (Vi och patienten vet!)

Vi behöver minst 20 patienter med en konstaterad kongenital myopati dvs även den genetiska orsaken till patientens symptom ska vara bekräftat. Patienter ska då komma till oss 5 gånger på 19 månader, där man ska göra en rad tester för muskelfunktionen och muskelstyrkan.

Det enda vi behöver från er är att kolla igenom era listor och tipsa oss om patienter som kan vara lämpliga att vara med. Vi behöver bara att ni ta en snabb samtal med dem (även via telefon) och berätta kort om COMPIS. Om de verkar vill ha mera kan jag då ringa upp dem och ger mer utförlig information. De som vill vara med kommer då att kallas till oss.

Studie är godkänd av både läkemedelsverket och etikmyndigheten. Den är även anmäld på clinicaltrials.gov, NCT05099107.

Inklusionskriterier:

1. Konstaterad kongenital myopati dvs kliniska symptom, muskelbiopsi (vi kan godta även de som inte har en egenmuskelbiopsi men har en nära släkting med samma diagnos och muskelförändringar på muskelbiopsi) samt en genetisk mutation förenligt med kongenital myopati.
2. genetiska mutationer som kan ingå i studie- RYR1, SEPN1, MTM, BIN1, DNM2, TPM2, TPM3, NEB, ACTA1, MYH7, HACD1, LMOD3, CFL2, TNNT1, KLHL40, KLHL41, KBTBD13, MYPN
3. Barn och vuxna ska inkluderas, barn ska vara 6 år eller äldre, vuxna ska vara max 30 år.
4. Barnet ska ej vara trakeostomerad.
5. Barnet ska ej ha en känd hjärtsjukdom där salbutamol är kontraindicerad
6. Barnet ska ha någon form av egen rörelseförmåga
7. Gångare och icke-gångare kan vara aktuella för studie

Om ni önskar få mer information kan vi boka in ett digitalt möte inom närmaste dagarna för att diskutera detta mera. Nya patienter planeras för första besök under v 8 2022. Vi önskar få in alla patienter så snabbt som möjligt för studie pågår 19 månader per patient.

Oral salbutamol är en välkänd, enkel medicin med få och lindriga biverkningar som verkar bevara samt förbättra muskelfunktion och muskelstyrka i några andra barn muskelsjukdomar. Vi tror att den kan ha nytta även i denna patientgrupp Vi skulle vara väldigt tacksamma om ni kan hjälpa oss testa denna teori genom att gå igenom eran listor med patienter och identifiera möjliga kandidater.

Tack på förhand

Mvh

Eva Michael
Barnneurolog
Drottning Silvias barnsjukhus