

## Medicinsk Nyhed

# Nyt behandlingsprincip ved transfusionskrævende pyruvatkinasemangel

Fase 3-studie viser god effekt af pyruvatkinaseaktivatoren mitapivat hos patienter med transfusionskrævende pyruvatkinasemangel.

Pyruvatkinasemangel er en arvelig enzymdefekt, som rammer erythrocytter og medfører livslang hæmolytisk anæmi. Danmark har den højeste prævalens globalt med ca. fem patienter per million. Hæmolysen kompliceres ofte af kronisk træthed, osteoporose, ekstramedullær hæmatopoiese, jernophobning, tromboser og pulmonal hypertension. Et tidligere publiceret randomiseret studie over 24 uger har vist effekt af mitapivat, som er en oral pyruvatkinaseaktivator, hos 80 patienter med ikketransfusionskrævende pyruvatkinasemangel med en Hb på < 6,2 mmol/l. Et nyt åbent fase 3-studie inkluderer transfusionskrævende patienter, som behandles med mitapivat i 24 uger. Forfatterne rapporterer et godt behandlingsrespons hos 10/27 (37%) af patienterne, bedømt på en reduktion i transfusionsbyrde på > 33%. Seks ud af 27 patienter (22%) blev helt fri for transfusioner, og tre ud af de 27 opnåede normal hæmoglobinkoncentration.

Professor Henrik Frederiksen, Hæmatologisk Afdeling, Odense Universitetshospital, kommenterer: »Patienter med transfusionskrævende pyruvatkinasemangel har en alvorlig sygdom. Patienterne har ofte medfødt og svær hæmolytisk anæmi og er afhængige af hyppige transfusioner livet igennem. Hæmolysen og transfusionerne giver risiko for en række akutte og kroniske komplikationer. Gennem en international indsats over 20 sites er det lykkedes at gennemføre et fase 3-studium med et markant dansk aftryk, da seks af 27 patienter blev inkluderet i Danmark. Som ventet var responsraten under halvdelen, da patienterne oftest har svære defekter i *pyruvatkinase*-genet, som efterlader meget lidt enzym at aktivere. Men hos de responderende patienter var effekten markant. Ydermere var bivirkningsprofilen favorabel, hvilket er opmuntrende og giver potentiale ift. aktivering af pyruvatkinase ved andre typer af hæmolytiske anæmier«.

[Glenthøj A, van Beers EJ, Al-Samkari H et al. Mitapivat in adult patients with pyruvate kinase deficiency receiving regular transfusions \(ACTIVATE-T\): a multicentre, open-label, single-arm, phase 3 trial. \*Lancet Haematol.\* 2022;9\(10\):e724-e732](#)

**INTERESSEKONFLIKTER:** ingen

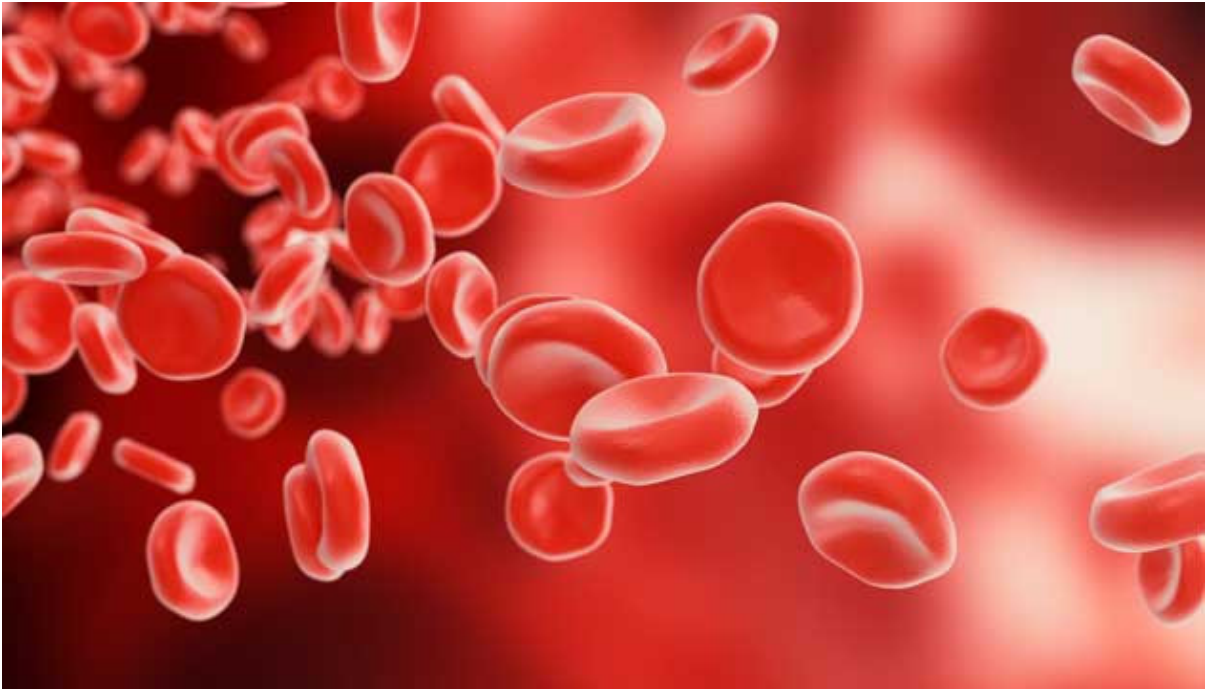


Foto: Colourbox

Redigeret af Peter Lange, [plange@dadlnet.dk](mailto:plange@dadlnet.dk)