

# Prínos inovatívnej terapie u pacientov s cystickou fibrózou

Mária Kolesárová<sup>1</sup>, Michaela Križová<sup>1</sup>, Dana Marcinčáková<sup>1</sup>, Zuzana Mačeková<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Katedra farmakológie a toxikológie, Univerzita veterinárskeho lekárstva a farmácie v Košiciach, Slovenská republika

<sup>2</sup>Katedra lekárenstva a sociálnej farmácie, Univerzita veterinárskeho lekárstva a farmácie v Košiciach, Slovenská republika

Cystická fibróza (CF) je autozomálne recesívne genetické ochorenie, ktoré je spôsobené genetickou mutáciou génu pre CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), ktorý kóduje proteín – CF transmembránový regulátor vodivosti zabezpečujúci okrem iného aj pohyb chloridových iónov cez bunkovú membránu. Klinický obraz ochorenia je charakterizovaný chronickým zápalom bronchopulmonálneho systému, pankreatickou insuficienciou a zvýšeným obsahom solí v pote. Cieľom práce bolo zistiť prínos inovatívnej kombinovanej terapie modulátormi CFTR proteínu ivakaftorom/tezakaftorom/elexaftorom (Kaftrio) v kombinácii s ivakaftorom (Kalydeco) a ivakaftorom/lumakaftorom (Orkambi).

Výsledky boli získané prostredníctvom dotazníka, ktorý vyplnilo 26 respondentov s CF užívajúcich tieto modulátory CFTR proteínu. Prieskumu sa zúčastnilo 20 žien a 6 mužov a priemerný vek respondentov bol 27,5 roka. Väčšina pacientov (92 %) bola nastavená na kombináciu ivakaftor/tezakaftor/elexaftor v kombinácii s ivakaftorom, a to 24 mesiacov a aj 36 mesiacov. Dvaja pacienti (8 %) užívali ivakaftor/lumakaftor 24 mesiacov a 36 mesiacov. Účinnosť inovatívnej terapie CF bola vyhodnotená hlavne prostredníctvom sledovania FEV<sub>1</sub> (expiračný objem vzduchu za jednu sekundu), chloridov v pote a hmotnosti pacientov, ktorých hodnoty boli zlepšené takmer u všetkých pacientov v porovnaní s obdobím pred indikovanou inovatívnou terapiou. To poukazuje na zmenu a zlepšenie funkcie dýchacích ciest. Z výsledkov možno potvrdiť, že inovatívna terapia modulátormi CFTR proteínu pre pacientov s CF významne zlepšila kvalitu života pacientov.

**Kľúčové slová:** CFTR, cystická fibróza, elexakaftor, ivakaftor, korektory, lumakaftor, potenciátory, tezakaftor.

## Benefit of innovative therapy in patients with cystic fibrosis

Cystic fibrosis (CF) is an autosomal recessive genetic disease caused by a genetic mutation of the gene for CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), which encodes a protein – CF transmembrane conductance regulator ensuring, among other things, the movement of chloride ions through the cell membrane. The clinical picture of the disease is characterized by chronic inflammation of the bronchopulmonary system, pancreatic insufficiency and increased salt content in sweat. The aim of the work was to determine the benefit of innovative combined therapy with CFTR protein modulators ivacaftor/tezacaftor/elexaftor (Kaftrio) in combination with ivacaftor (Kalydeco) and ivacaftor/lumacaftor (Orkambi).

The results were obtained through a questionnaire filled out by 26 respondents with CF taking these CFTR protein modulators. 20 women and 6 men took part in the survey, and the average age of the respondents was 27.5 years. The majority of patients (92 %) were assigned to the combination of ivacaftor/tezacaftor/elexaftor in combination with ivacaftor for 24 months and 36 months. Two patients (8 %) took ivacaftor/luma-

## DECLARATIONS:

### Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

### Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18<sup>th</sup> WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

### Conflict of interest and financial disclosures:

None.

### Funding/Support:

None.

Cit. zkr: *Klin Farmakol Farm.* 2024;**38**(4):137-144

<https://doi.org/10.36290/far.2024.021>

Článek přijat redakcí: 1. 7. 2024

Článek přijat k tisku: 29. 11. 2024

**PharmDr. Zuzana Mačeková, PhD.**

[zuzana.macekova@uvlf.sk](mailto:zuzana.macekova@uvlf.sk)