

Með fimm lyf í farteskinu og stefnir til Akureyrar

Lyfið Kacityn er eitt þeirra 5 sem Hákon Hákonarson stefnir á að rannsaka frekar og framleiða á Akureyri. Systurdóttir konu hans nefndi lyfið en hún lamaðist eftir heilablæðingu fyrir 6 árum. Hákon telur að verði börn meðhöndluð með lyfinu frá 6-10 ára aldri geti það komið í veg fyrir að sjúkdómseinkennin sem þessi arftengda heilablæðing veldur komi fram síðar í lífinu. Hann stefnir á að framkvæma frekari rannsóknir á því

■ ■ ■ Gunnhildur Arna Gunnarsdóttir

„Jú, jú. Það má kannski segja það,“ svarar Hákon Hákonarson, sérfræðingur í lungna- og genarannsóknunum á CHOP, Children's Hospital of Philadelphia, spurður um hvort hann sé ekki stoltur af því að hafa fundið áratugagamalt lyf sem gagnast fjölskyldum með gen sem veldur heilablæðingu. Lyfið brýtur upp prótín sem annars safnast fyrir í æðum og heila.

Hákon benti á lyfið n-acetylcystein, oftast kallað NAC, þegar systurdóttir konu hans, Katrín Björk Guðjónsdóttir, lá lömuð í öndunarvél á Landspítala eftir heilablæðingu, aðeins rétt 21 árs. Katrín hafði notað lyfið í nokkra mánuði til að meðhöndla slímtappa í lungum þegar þeim varð ljóst að það ynni mögulega gegn frekari heilablæðingu. Hún hefur nú notað lyfið í 6 ár og segir hann hana sýna stöðugar framfarir en lyfið var upprunalega notað við slímseigjusjúkdómum. Ef börn gleypa mikið magn parasetamóls kemur lyfið í veg fyrir varanlegar skemmdir í lifur.

„Reynsla Katrínar hefur kennt okkur svo margt. Öll þessi vinna hefur þróast út frá henni. Hún nefndi nýja lyfið okkar og kallar það Kacityn,“ segir Hákon, sem situr við tölvuna á skrifstofu sinni í

Fíladelíu og ræðir við *Læknablaðið* í gegnum fjarfundabúnað. Lyfið nýja hafi verið þróað áfram.

„Við teljum að það komi til með að virka betur en eldri útgáfan af NAC,“ segir hann. Sjúklingar þurfi ekki að taka það þrisvar eins og það eldra heldur einu sinni. Þau skoði nú að gefa það í plástri.

Hákon segir að fyrsta vísindagreinin um áhrif lyfsins verði birt í tímaritinu *Nature communications* um þessar mundir. Þau stefni einnig á grein um klínísku rannsókna fyrir lok apríl.

„Niðurstöðurnar sýna að hjá sjúklingum með arfgenga íslenska heilablæðingu sem orsakast af stökkbreytingu í Cystatin-C-geninu fléttast amyloid-þræðirnir í blóðinu saman og falla út í heila og æðar um allan líkamann. Við höfum metið þessar útfellingar og áhrifin af lyfinu með því að taka húðsýni og sjáum allt að 95% lækkun í litun á amyloid sem fellur út í húðina. Það er meiriháttar niðurstaða,“ segir Hákon.

Lyfið kemur bæði í veg fyrir að amyloid-fléttur myndist í blóði þessara sjúklinga og leysir upp fléttur sem hafa myndast. „Krakkar sem hafa þessa stökk-

breytingu sýna engin einkenni fyrr en um tvítugt en fá þá kannski heilablæðingu. Ef tekst að meðhöndla þau frá 6-10 ára aldri má jafnvel koma í veg fyrir að þessi sjúkdómur þróist með þeim.“

Uppbygging á Akureyri

Hákon stefnir nú að því að ráða hátt í 100 manns á Akureyri til fyrirtækis síns, Arctic Therapeutics, og bæði rannsaka og svo framleiða heilablóðfallslyfið í uppfærðri mynd, auk fjögurra annarra. Þessi barnalæknir í Bandaríkjunum stefnir að því að flytja á heimaslóðir þegar fram í sækir og halda um taumana innan fyrirtækisins.

„Það er mér mikilvægt að skapa þessi störf á Akureyri því hámenntað fólk sem útskrifast frá Háskólanum á Akureyri flytur annað til að sækja vinnu á þessu sviði ef þau eru ekki til staðar.“

Hákon segir um 150 manns hér á landi í áhættu á að hafa genið sem valdi heilablæðingunni. „Heilablæðingin hefur verið dauðadómur fyrir þá sem hafa þessa stökkbreytingu. Hún er í ákveðnum ættum og er algengari í ákveðnum landslutum. Þótt auðvelt sé að greina þetta



vill fólk ekki gera það því það hefur engin meðferð verið til,” segir Hákon sem horfir nú fram á breyttan veruleika.

„En við höfum ekki fengið leyfi hjá Vísindasiðanefnd til að leita til þessa fólks því að sum hafa ekki hugmynd um að þau tengist ættum sem bera genið.“ Hann voni að með umfjölluninni leiti það til hans.

„Við viljum fá alla sem eru í áhættu til að koma í próf. Séu þeir með genið og í áhættu myndum við vilja meðhöndla þá með þessu lyfi og minnka líkurnar á heilablæðingum og dauðsföllum.“ Hann segir suma þessara einstaklinga ekki fá heilablæðingar heldur einkenni minnistuldar sem geti byrjað upp úr þrítugu. „Amyloidið er að falla út svipað og hjá Alzheimers-sjúkum. En það gerist hraðar vegna stökkbreytingarinnar.“

Hákon segir skylda sjúkdóma að finna í fjölskyldum í Finnlandi, Hollandi, Kanada, Kólumbíu, Brasilíu og á Spáni. „Sá fjölskyldutengdi sjúkdómur er alltaf á grundvelli prótínúrffellinga. Þetta lyf getur komið í veg fyrir það og við ætlum því að fara inn í þessi lönd í næsta fasa til að gera klínískar rannsóknir.“

Vinna með Háskólanum á Akureyri

Hákon segir rannsókninni nú stýrt frá Akureyri. Hann er í samstarfi við Háskólann á Akureyri og leigir þar húsnæðni. Hann vinnur náið með Rannveigu

Björnsdóttur sem stýrir rannsóknarsviði skólans. Nágrannar hans í Bandaríkjunum hafa stutt við rannsóknirnar með fjármagni.

„Við erum í fjármögnunarfasa. Allt tekur lengri tíma en maður væntir en ég vona að við getum farið að ráða inn og fjölga starfsfólki núna í vor, apríl eða maí.“ Hann stefnir einnig á að þróa og framleiða fjögur önnur lyf auk Kacityn og leitar að fjölskyldum með ákveðna genasamsetningu sem eru tilbúnar að taka þátt í lyfjaprófunum.

„Eitt af lyfjunum er við astma sem ákveðnar kvefveirur, rhinovíra af týpu C, valda.“ Veiran bindist við ákveðið gen sem þau hafi fundið og greint frá í vísindagrein sem birtist í tímaritinu *Nature Genetics* fyrir nokkrum árum.

„Það sýnir að sjúklingar sem hafa þurft á endurtekinni spítalainnlögn að halda hafa erfðabreytileika í þessu geni sem auðveldar veirunni að koma astmakasti af stað.“ Veiran sé algengasta orsökina fyrir það skotið að lyfið komi einnig til með að virka á kvef almennt. „Sem er spennandi.“

Þá séu þau að skoða framleiðslu á kremi sem virki á unglingabólur. „Bólur hverfa á örfáum dögum við meðferð,” segir Hákon. Það virki einnig á exem og sórías en sé þó ekki sterakrem. Hákon laumar því að að kremið virki einnig á hrukkur og rósroða. Ernir Snorrason heit-

Hákon Hákonarson, sérfræðingur í lungna- og genarannsóknnum á barnasjúkrahúsi í Filadelfíu, ætlar í umfangsmikla lyfjaframleiðslu á Akureyri. Hann hefur starfað í Bandaríkjunum í um aldarfjórðung samtals. Myndlaðsend

inn, geðlæknir, hafi fyrstur áttað sig á að lyfið Aricept, sem notað sé á sjúklinga við Alzheimer-sjúkdómnum, virki einnig á húðsjúkdóma. „Ég hafði unnið að þessu verkefni með honum lengi,” segir Hákon.

„Kremið fer í klínískar rannsóknir á þessu ári.“ Rannsóknin taki ár og verði gerð hér á landi áður en hún verði endurtekin í Bandaríkjunum. Fjögur af lyfjunum 5 séu tilbúin í rannsóknarfasa 2.

25 ár í Bandaríkjunum

Hákon hefur verið í rétt um 15 ár á barnaháskólaspítala Filadelfíu. Áður hafði hann varið 10 árum í Bandaríkjunum og 7 af þeim á barnaspítalanum hér í ‘Philly’. „Ég hef því varið aldarfjórðungi af starfsaldri mínum hér úti,” segir hann. Árin á milli, í tæp 8 ár, vann hann hjá Íslenskri erfðagreiningu. Spurður hvort það hafi ekki endað af krafti, svarar hann. „Jú, það

gustaði aðeins um,“ og hlær og við skaut-um framhjá fréttum um málaferli og átök.

Hann lýsir því hvernig hann hafi verið með fyrstu 30 eða svo starfsmönnum Íslenskrar erfðagreiningar sem fjölgað hafi upp í nær 800 manns á stuttum tíma. „Það var svakaleg reynsla að taka þátt í allri þeirri uppbyggingu sem átti sér stað,“ segir hann.

Þau kona hans, María Björk Ívarsdóttir, sem er grafískur hönnuður, eiga þrjú börn. „Börnin ákváðu öll að flytja heim til Íslands og eiga þar öll fjölskyldur. Það eru komin 5 barnabörn á þremur árum og mér skilst að nokkur önnur séu á leiðinni. Það fer því að kalla á það að maður þurfi að sinna öðrum hlutum og fyrirtækinu á Akureyri,“ segir þessi Akureyringur í Bandaríkjunum.

En hefur hann þá tíma til að vinna sem læknir í Filadelfíu meðfram lyfjaþróuninni. „Já, já,“ svarar hann og að hann sjái um alla legu- og göngudeild lungnasjúkdóma næstu vikuna.

COVID-19 í Filadelfíu

Hákon hefur sett saman gagnabanka með sýnum úr 130.000 börnum.

„Um 1000 af þeim hafa núna sýkst af COVID-19,“ segir hann. En í heildina hafi í kringum 7000 börn með veiruna sótt þjónustu á Barnaspítalanum í Filadelfíu og flest þeirra hafi spjarað sig mjög vel.

„Ákveðnir undirhópar fá alvarlegan æðabólgujúkdóm sem líkist svokölluðum Kawasaki-sjúkdómi. Þessir krakkar geta orðið mjög veikir. En þetta eru yfirleitt krakkar sem hafa undirliggjandi erfðavísi sem gerir þá næma fyrir því að sýkjast með þessum hætti – og ekki einungis tengt COVID-veirunni.

En þetta er mjög sjaldgæfur kvilli. Af 7000 sýktum börnum hér eru 12 sem hafa fengið Kawasaki-líkan sjúkdóm.“

Hákon segir hafa gengið vel og íslenskar rannsóknir nýst erlendis. „Ein fyrstu gögnin komu frá Decode og sýna að börn eru ekki eins næm fyrir að smitast,“ segir hann. „Sennilega er það vegna þess að börn hafa fengið margar kórónuveirusýkingar af öðrum tegundum.“ Kórónuveirur valdi kvefi og magakveisum og börnin því með meiri mótstöðu gegn því að smitast.

„Það er yfirleitt alltaf svo að börnin sýkjast af foreldrum sínum eða af öðrum fullorðnum en ekki öfugt.“



GÖTEBORGS
UNIVERSITET

49 000 studenter och 6 400 medarbetare gör Göteborgs universitet till en stor och inspirerande arbetsplats. Stark forskning och attraktiva utbildningar lockar forskare och studenter från hela världen. Med ny kunskap och nya perspektiv bidrar vi till en bättre framtid.

UNIVERSITETS- LEKTOR

i invärtesmedicin, allergologi eller
akutsjukvård, förenad med befattning
som specialistläkare/överläkare

Ref nr: **PAR 2021/195**

Sista ansökningsdag: **2021-04-27**

För mer information se Göteborgs universitets hemsida:
www.gu.se/omuniversitetet/aktuellt/lediga-jobb



Ertu með hugmynd að dagskrá fyrir Læknadaga 17.- 21. janúar 2022?

Þeir sem vilja leggja til efni í dagskrá

Læknadaga eru beðnir að

fylla út umsóknarblað á innraneti

Læknafélagsins og senda til

Margrétar Aðalsteinsdóttur – margret@lis.is

fyrir 15. maí næstkomandi.