Das Porphyrie-Gruppentreffen am 03.11.2018

Am 03.11.2018 fand unser zweites Gruppentreffen des Jahres statt. Wir durften diese Mal auch zwei Referenten bei uns begrüßen: Frau Dr. Jasmin Barman-Aksözen vom Institut für Labormedizin des Stadtspitals Triemli in Zürich und Herrn Hannes Schmeil, Vizepräsident des Landesmanagements Deutschland der Alnylam Gruppe.

Nach einer kurzen Begrüßung um 13 Uhr schloss der Science Slam „Häm O'Globin and Family: Halbstarke Chaoten bei akuter Porphyrie" von Jasmin Barman-Aksözen an, der auf unterhaltsame und gut verständliche Art das Wichtigste zu den akuten Porphyrien zusammenfasste. Nach einer kurzen Pause mit Buffet folgte eine Präsentation von Hannes Schmeil zum aktuellen Stand der Givosiran-Studie. Der letzte Vortrag mit dem Titel „Zugangshürden zu Arzneimitteln für seltene Krankheiten – und wie sie sich überwinden lassen" wurde von Jasmin Barman-Akzösen gehalten. Nach gemeinsamer Diskussion und Fragen zu den Vortragsthemen begaben sich gegen 18 Uhr alle auf den Heimweg.

Häm O'Globin and Family: Halbstarke Chaoten bei akuter Porphyrie

In einem lockeren Science Slam führte Jasmin Barman-Aksözen auf unterhaltsame Art durch die wichtigsten Aspekte der akuten Porphyrien. Darunter fielen unter anderem die Funktionen, die Ein Häm-Moleküle im Körper übernehmen, der Häm-Aufbau in der Leber sowie die Auslöser und Symptome eines Schubs.

Außerdem wurde das neue Forschungsprojekt am Stadtspital Triemli kurz vorgestellt, bei dem der Zusammenhang zwischen akuter Porphyrie und Leberkrebs untersucht wird. In diesem Projekt wird nicht nur bei bestehender Porphyrie die Entstehung von Leberkrebs überwacht, sondern auch bei Patienten mit Leberkrebs nach einer bislang noch nicht erkannten Porphyrie gesucht. Die aktuellen Ergebnisse legen nahe, dass sich jeder Genträger einer akuten Porphyrie spätestens ab einem Alter von 50 Jahren einem jährlichen Ultraschall der Leber unterziehen lassen sollte. Einheitliche Richtlinien dafür existieren bislang noch nicht.

Vorläufige Ergebnisse der Givosiran-Studie

Hannes Schmeil von Alnylam Deutschland schloss mit seinem Vortrag über die vorläufigen Ergebnisse der Studie zum neuen Medikament Givosiran an. Dabei handelt es sich um ein neues Präparat, das auf si-RNA basiert. Durch monatliche Verabreichung in Spritzen unter die Haut soll es Porphyrieschüben vorbeugen und Symptome lindern. Zum Zeitpunkt des Vortrags befand sich die Studie mitten in der dritten Phase, in der das fertig entwickelte Medikament an Patienten getestet wurde. Insgesamt wurden 94 Probanden mit regelmäßigen Porphyrieattacken in die Studie eingeschlossen.

Im November 2018 zeigten die vorläufigen Ergebnisse einen 80%-igen Rückgang der Schübe und einen geringeren Bedarf an Hämin (Normosang ®) während eines Schubes. Außerdem

konnten die Symptome, welche die Probanden außerhalb der Attacken hatten, gelindert werden. Die Chancen stehen gut, dass dieses Medikament in der Lage ist, durch seine vorbeugende Wirkung einen bislang ungedeckten Bedarf zu erfüllen.

Zugangshürden zu Arzneimitteln für seltene Erkrankungen – und wie sie sich überwinden lassen

So wie viele seltene Erkrankungen sind auch die Patienten mit akuter Porphyrie unterdurchschnittlich gut versorgt. Und das, obwohl Patienten mit seltenen Erkrankungen gesetzlich das gleiche Recht auf Behandlung haben. Warum das so ist und welche Möglichkeiten Betroffene haben, erklärte Jasmin Barman-Aksözen.

Seltene Erkrankungen sind meistens noch nicht so lange bekannt. Durch ihre Seltenheit wird seltener an ihnen geforscht, für Studien werden weniger Probanden gefunden. Dazu kommt, dass ein Medikament in der Entwicklung immer gleich viel kostet – für seltene genau so wie für häufige Erkrankungen.

Weitere Schwierigkeiten ergeben sich auf behördlicher Ebene: Durch die geringe Teilnehmeranzahl in Studien zur Wirksamkeit und Sicherheit sind die Ergebnisse in der statistischen Auswertung weniger aussagekräftig als bei solchen, die an großen Patientengruppen durchgeführt werden. Dadurch wird von der Europäischen Arzneimittel-Agentur (EMA) häufig eine weitere Studie zur Sicherheit gefordert, die mit hohen Auflagen verbunden ist. Das bedeutet, dass ein Medikament wie beispielsweise das Givosiran auch nach Abschluss der ersten Studie nur in speziellen Zentren an einer ausgewählten Gruppe von Patienten getestet wird, welche wiederum nach jeder Verabreichung einen großen Fragenkatalog ausfüllen müssen. Die zuständigen behördlichen Patientenvertreter, die sich für die Zulassung der Medikamente einsetzen, sind häufig nicht selber betroffen, was die Einschätzung zur Notwendigkeit eines Medikaments erschweren kann.

Für die Zulassung und den Zugang zu einem Medikament für seltene Erkrankungen ist häufig die Eigeninitiative der Betroffenen gefragt. Das bedeutet in erster Linie, Aufmerksamkeit für die Erkrankungen und ihre Auswirkungen auf das Leben Betroffener zu schaffen. Dazu können Medienkampagnen, Online-Petitionen und Demonstrationen beitragen.

Gemeinsame Gespräche und Ausklang

Nach den Vorträgen folgte eine lockere Fragerunde bei Kaffee und einem Imbiss. Zwischen Referenten und Betroffenen entwickelten sich angeregte Gespräche.

Wir bedanken uns bei unseren Referenten Jasmin Barman-Aksözen und Hannes Schmeil für ihre interessanten und informativen Präsentationen. Außerdem gilt unser Dank der freundlichen Unterstützung von Orphan Europe und Alnylam Pharmaceuticals., Inc. Ebenso möchten wir uns bei allen ehrenamtlichen Helfern bedanken. Nicht zuletzt freuen wir uns über die Teilnahme und das rege Interesse aller Betroffenen.

Ein ganz besonderes Dankeschön gilt natürlich allen Betroffenen, Angehörigen und Interessierten, die auch dieses Treffen wieder zu einem schönen Erlebnis für uns alle gemacht haben.