

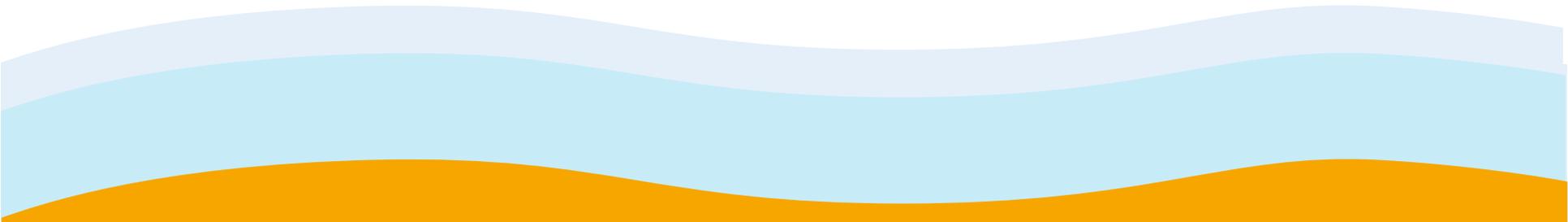
PCH2cure

Connecting Families
and Science



Online Elternsprechstunde: “Meet the expert” mit dem Thema individualisierte Gentherapie

Q&A



Disclaimer

Die hier aufgelisteten Behandlungsmöglichkeiten und Dosierungen beruhen auf den Daten der Studie zum natürlichen Verlauf der PCH2 von 2023. Sie erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit und stellen weder eine konkrete Empfehlung noch eine Bewertung genannter Arzneimittel oder Behandlungsmethoden dar. Sie dienen lediglich der Information und sind eine Zusammenstellung durchgeführter Maßnahmen. PCH2cure übernimmt diesbezüglich keine Haftung.

Q&A Session

Mein 5 Monate altes Kind wurde mit PCH diagnostiziert, gibt es irgendeine Möglichkeit bei ihm eine Gentherapie anzuwenden?

- Aktuell leider nein, für Details sieh Dir gerne das Video der Präsentation zum Thema an.
- Bis zur Entwicklung einer Gentherapie für PCH werden noch einige Schritte benötigt → wir arbeiten mit Hochdruck, um das Ziel möglichst bald zu erreichen.

Q&A Session

Was für gesundheitliche Voraussetzungen bräuchte ein Kind, um für eine Gentherapie in Frage zu kommen?

- Virale Vektoren, wie z.B. AAV9, verursachen verschiedene **Nebenwirkungen**.
- Ein Problem ist, dass virale Vektoren häufig **Leberentzündungen** (Hepatitis) verursachen
→ Screening der Leberwerte wird nötig sein und erhöhte Leberwerte könnten eine Kontraindikation für die Therapie darstellen (bei PCH bestehen selten Leberprobleme).
- Da virale Vektoren häufig **Immunreaktionen** triggern, müssten Patientinnen und Patienten vorab auf das Vorhandensein von Antikörpern getestet werden.
- Welche Voraussetzungen ein Kind genau erfüllen muss, um eine Gentherapie bekommen zu können, kann zum jetzigen Zeitpunkt noch nicht festgelegt werden.

Q&A Session

Spielt das Alter beim Einsatz einer Gentherapie eine Rolle?

- Generell gilt, **je früher** eine Gentherapie angewandt wird, **desto besser!** → Es gibt jedoch bisher **keinen festen Alters-Grenzwert**.
- Eine Gentherapie kann laufende pathologische Prozesse zwar stoppen, bereits vorhandene Schäden allerdings nicht wieder rückgängig machen.
- Je früher eine Gentherapie verabreicht werden kann, desto eher könnten bei neurodegenerativen Erkrankungen aufgrund der **Hirnplastizität** gewisse Schäden noch abgefangen werden.
- Der Einsatz viraler Vektoren, wie z.B. AAV9, ist bei Säuglingen <1 Lebensjahr einfacher, da in diesem Alter die Blut-Hirn-Schranke noch nicht vollständig ausgebildet ist.

Q&A Session

Das Paper zur Gentherapie bei Baby „KJ“ wurde sehr zeitnah publiziert. Inwieweit können zu diesem Zeitpunkt schon Aussagen über die Wirkung der Therapie getroffen werden?

- Laut Publikation wurde bis zu 7 Wochen nach der ersten Therapie der Erfolg durch Messung der **Ammoniakwerte im Blut** und mittels des **klinischen Verlaufs** kontrolliert.
- Weitere Untersuchungen, wie z.B. eine Leberbiopsie, wurden zu diesem Zeitpunkt nicht durchgeführt. Dies würde zeigen, wie groß der Anteil an Leberzellen ist, die von der Therapie erreicht wurden.
- Zum Zeitpunkt der Publikation war das Abfangen des anfallenden Ammoniaks immer noch nötig, die Therapie verbesserte die Situation von KJ demnach deutlich, man kann allerdings nach den beschriebenen Gaben der Therapie nicht von einer kompletten Heilung sprechen.

Q&A Session

Gibt es schon Gentherapien für neurodegenerative Erkrankungen?

- Nein.
- Es gibt allerdings für einige andere pädiatrische Erkrankungen schon zugelassene Gentherapien:
 - **Neuromuskuläre Erkrankungen:** Spinale Muskelatrophie und Muskelatrophie Duchenne
 - **Stoffwechselerkrankungen:** z.B. Leukodystrophie
 - **Hämato- und onkologische Erkrankungen:** z.B. Sichelzellanämie oder Leukämie
- Außerdem gibt es Forschungsansätze für Gentherapien bei Parkinson und der Alzheimer Erkrankung
- Übersicht über die aktuell zugelassenen Gentherapien in der EU:
<https://www.vfa.de/de/forschung-entwicklung/datenbanken/datenbanken-zu-arzneimitteln/atmp>

Q&A Session

Hätte die Genterapie auch Einfluss auf die Bewegungsstörungen bei Kindern mit PCH2?

- Ja, die Genterapie hätte Einfluss auf alle Symptome der PCH.
- Aktuell gibt es schon einige Erkenntnisse zu Bewegungsstörungen bei Kindern mit PCH2, sieh Dir z.B. folgende Ressourcen an:
 - <https://www.pch2cure.org/event/online-sprechstunde-meet-the-expert-mit-dem-thema-unruhe-bei-pch2/>
 - <https://www.pch2cure.org/medizinische-fachkraefte/behandlungsmoeglichkeiten/>
 - <https://www.pch2cure.org/wp-content/uploads/2024/10/2024-10-27-pch-broschure-gesamt.pdf>