



Tag der Seltenen Erkrankungen: Gentherapie stellt Heilung bei Bluterkrankheit in Aussicht

(Wien, 24-02-2022) Rund 800 Menschen in Österreich sind von der Bluterkrankheit (Hämophilie) betroffen, einer angeborenen seltenen Erkrankung, die dank enormer Fortschritte in der Forschung heute gut behandelt werden kann. Während weiterhin an der Verbesserung bestehender Behandlungsstrategien gearbeitet wird, stellt die Gentherapie inzwischen vielversprechende Heilungschancen in Aussicht, berichten MedUni Wien und AKH Wien anlässlich des Tags der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar.

Betrug die Lebenserwartung von Hämophilen vor wenigen Jahrzehnten noch 20 bis 30 Jahre, so ist sie heute nicht mehr vom allgemeinen Bevölkerungsdurchschnitt zu unterscheiden. „Das liegt an den enormen Fortschritten in der Behandlung dieser Erkrankung, die uns durch die Forschung in den vergangenen Jahrzehnten gelungen ist“, unterstreicht Cihan Ay von der Klinischen Abteilung für Hämatologie und Hämostaseologie der Universitätsklinik für Innere Medizin I von MedUni Wien und AKH Wien. Eine Aussicht auf Heilung stellt aktuell die Gentherapie dar, die in der EU erstmals im August 2022 zugelassen wurde. Diese Behandlungsform kann eine langfristige körpereigene Produktion der fehlenden Gerinnungsfaktoren ermöglichen.

Ihr Vorteil liegt darin, dass sie im Gegensatz zu den bestehenden Therapien nicht lebenslang, sondern nur einmalig eingesetzt werden muss. „Die Gentherapie ist ein bedeutender medizinischer Ansatz, aber nicht die alleinige Lösung, da nicht alle Betroffenen für diese Behandlung in Frage kommen“, sagt Cihan Ay. Ausschlaggebende Faktoren für eine Eignung sind unter anderem eine funktionsfähige Leber und eine niedrige Wahrscheinlichkeit für eine Immunreaktion. „Die Forschung muss sich in mehrere Richtungen bewegen und auch an einer Verbesserung der bestehenden Behandlungsmöglichkeiten arbeiten“, sagt der international anerkannte Blutgerinnungsexperte.

Verschiedene Behandlungsstrategien

Die aktuelle Basisbehandlung bei Hämophilen ist die sogenannte Substitutionstherapie, bei der der fehlende Gerinnungsfaktor intravenös zugeführt wird. Die Betroffenen brauchen regelmäßig Injektionen, da die Inhaltsstoffe im Blut wieder abgebaut werden. Ansätze, die Halbwertszeit bei gleicher Wirksamkeit zu verlängern, werden u.a. von einer Arbeitsgruppe rund um Cihan Ay in Kooperation mit der Universitätsklinik für Klinische Pharmakologie von MedUni Wien und AKH Wien erforscht. Neben dem Therapieprinzip der Substitution findet



auch die Nicht-Faktor-basierte Therapie Anwendung, die zu einer Stabilisierung der Gerinnung beitragen kann und subkutan (unter die Haut) verabreicht wird.

Über Hämophilie

Hämophilie ist eine seltene, angeborene Erkrankung, bei der es zu einer Verminderung oder Abwesenheit von den Blutgerinnungsfaktoren VIII (Hämophilie A) oder IX (Hämophilie B) kommt. Betroffene leiden bei Nicht-Behandlung an unkontrollierbaren Blutungen, die zu Schmerzen, Gelenkschäden und lebensbedrohlichen Komplikationen führen können. Da Hämophilie X-chromosomal rezessiv vererbt wird, sind fast ausschließlich Männer betroffen, wobei Frauen zumeist die Überträgerinnen sind.

In der Hämophilie-Forschung gab es besonders in den vergangenen Jahrzehnten enorme Fortschritte. Als in den 1980er Jahren viele Hämophile durch verunreinigte Blutspenden mit HIV oder Hepatitis infiziert wurden, befasste sich die Wissenschaft verstärkt mit der Entwicklung von besseren Therapiemöglichkeiten und biotechnologischen Produkten, die ohne das Risiko von Infektionsübertragungen eingesetzt werden können. „Die Hämophilie-Behandlung und -Forschung hat an der MedUni Wien seit Jahrzehnten große Tradition. Die Klinische Abteilung für Hämatologie und Hämostaseologie von MedUni Wien und AKH Wien zählt zu den führenden europäischen Zentren“, betont Cihan Ay.

Seltene Erkrankungen: Lichterkette für 300 Millionen Betroffene

Von einer seltenen Erkrankung sind weltweit rund 300 Millionen Menschen betroffen. Als Zeichen der Solidarität beteiligen sich MedUni Wien und AKH Wien rund um den 28. Februar 2023 an der „Global Chain of Lights“-Aktion und beleuchten ihre Eingangsbereiche in Grün, Blau, Pink und Lila, den Farben der Kampagne.

Rückfragen bitte an:

Mag. Johannes Angerer
Medizinische Universität Wien
Leiter Kommunikation
und Öffentlichkeitsarbeit
Tel.: 01/ 40 160 11 501
E-Mail: pr@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at/pr

Karin Fehringer, MBA
Universitätsklinikum AKH Wien
Leiterin Informationszentrum und PR
Wiener Gesundheitsverbund
Tel.: +43 1 404 00-12160
E-Mail: presse@akhwien.at
Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien
www.akhwien.at/presse

Medizinische Universität Wien – Kurzprofil

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit rund 8.000 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit 6.000 MitarbeiterInnen,



30 Universitätskliniken und zwei klinischen Instituten, 12 medizinteoretischen Zentren und zahlreichen hochspezialisierten Laboratorien zählt sie auch zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich.

AKH Wien – Kurzprofil

Im Universitätsklinikum AKH Wien des Wiener Gesundheitsverbundes werden jährlich rund 80.000 Patientinnen und Patienten stationär betreut. Die Ambulanzen und Spezialambulanzen des AKH Wien werden zusätzlich etwa 1,2 Mio. Mal frequentiert. Gemeinsam mit den Ärztinnen und Ärzten der MedUni Wien stehen für die Betreuung unserer PatientInnen rund 3.000 Krankenpflegepersonen, über 1.000 Angehörige der medizinischen, therapeutischen und diagnostischen Gesundheitsberufe und viele weitere Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der verschiedensten Berufsgruppen zur Verfügung.