

# Das Alagille-Syndrom wird behandelbar

## Gallengangshypoplasie

Beim lebensbedrohlichen Alagille-Syndrom (ALGS) handelt es sich um eine seltene, autosomal-dominant vererbte intrahepatische Gallengangshypoplasie. Die Häufigkeit des Syndroms wird auf 1:100.000 geschätzt.

Klinisch auffallend werden Betroffene meist nach der Geburt. Im Vordergrund steht ein Neugeborenen-Ikterus mit quälendem Juckreiz, der Hautschäden, Schlafprobleme und Gemütsstörungen nach sich zieht.

Weitere klinische Zeichen sind typische Auffälligkeiten des Gesichts (breite Stirn, tief liegende Augen, schmales Kinn) und des Skeletts (z. B. Schmetterlingswirbel), Xanthome, Fehlbildungen des Herzens

(z. B. Pulmonalstenose), Nierenschwäche, Iris-Fehlbildungen und Gefäßprobleme. Die Verdachtsdiagnose erfolgt klinisch, die Bestätigung mittels Gentest.

Das therapeutische Management zielt darauf ab, möglichst frühzeitig die Cholestase und die Akkumulation von Gallensäuren zu reduzieren, den Juckreiz zu lindern, die Progression der Lebererkrankung zu verlangsamen und die Prognose zu verbessern. Bisher erfolgte die Behandlung rein symptomatisch. Ultima Ratio war eine Lebertransplantation. Mit Maralixabat (Livmarli®) wurde nun erstmals ein spezifisches Medikament entwickelt, welches bei über einjährigen Kindern in den USA bereits zugelassen



Ein häufiges Symptom bei Neugeborenen ist eine Cholestase mit Ikterus.

ist. Die EU-Zulassung könnte dieses Jahr erfolgen.

Das einmal täglich oral einzunehmende Therapeutikum blockiert den Gallensäure-Rücktransport im Ileum. In einer klinischen Studie über knapp ein Jahr reduzierte es signifikant Cholestase, Xanthome und insbesondere den schweren Juckreiz [1].

red

**Quellen:** Gonzales E. et al. The Lancet. 2021;398:1581–92; nach Informationen von Mirum Pharma

# Interaktiver Online-Kurs: Duchenne-Muskeldystrophie

## Gebündelte Informationen über Krankheit und Therapie

Die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist eine seltene Erbkrankheit: In Deutschland sind etwa 2.000 Kinder betroffen. Die Symptome sind unspezifisch, wodurch die Erkrankung häufig erst spät erkannt wird.

Mit Ataluren (Translarna™) können gefähige DMD-Patienten und -Patientinnen mit einer Nonsense-Mutation ab zwei Jahren behandelt werden.

Über die Erfahrungen mit Ataluren aus der Klinik und wie eine rechtzeitige Diagnose gelingen kann, erfahren Sie online unter: <https://kurse.springermedizin.de/gcVHhm>.

Unterstützt von PTC Therapeutics

Per QR-Code direkt zum Online-Kurs:



## Kurz notiert

### 5-Jahres-Daten der Phase-III-Studie ATTR-ACT untermauern Effektivität von Tafamidis

Mit Tafamidis (Vyndaqel®) steht eine kausale Therapie für Patienten mit Transthyretin-Amyloidose mit Kardiomyopathie (ATTR-CM) zur Verfügung. Zugelassen wurde das Medikament auf Basis der placebokontrollierten ATTR-ACT-Studie mit 441 Teilnehmern. Nach Abschluss der 30-monatigen Laufzeit konnten die Patienten in die Langzeitverlängerungsstudie aufgenommen werden. In dieser erhielten alle Teilnehmer – auch die, die zuvor Placebo erhalten hatten – über 60 Monate 4 × 20 mg/d Tafamidis-Meglumin.

Die Auswertung der Daten zeigte eine signifikante Reduktion des Gesamtsterberisikos um 41% bei Patienten, die kontinuierlich mit Tafamidis-Meglumin behandelt wurden, gegenüber solchen, die zunächst Placebo erhalten hatten (HR: 0,59; 95%-KI 0,44–0,79;  $p < 0,001$ ). Die in Deutschland zugelassene Dosierung von 61 mg Tafamidis ist bioäquivalent zu dem in der ATTR-ACT-Studie eingesetzten Tafamidis-Meglumin 4 × 20 mg/d. red

**Quelle:** Nach Informationen von Pfizer