

Neue Therapien lassen „Schmetterlingskinder“ hoffen

Mittlerweile gibt es innovative Behandlungsansätze für Kinder mit der seltenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa. Einige davon werden auch in Salzburg getestet.

STEFAN VEIGL

SALZBURG, BOSTON. Es sind nur rund 500 Patientinnen und Patienten – darunter viele Kinder –, die in Österreich unter der seltenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) leiden. Da ihre Haut ähnlich empfindlich wie ein Schmetterlingsflügel ist, werden sie Schmetterlingskinder genannt. Je nach Schweregrad der Krankheit, die durch einen Gendefekt ausgelöst wird, ist ihr Leben teils massiv eingeschränkt, wie Martin Laimer erzählt: „Manche haben nur an besonders exponierten Hautstellen Blasen und Wunden und eine weitgehend normale Lebenserwartung. Andere leiden bereits bei der Geburt unter großflächigen Hautablösungen und sterben schon in den ersten Lebensmonaten etwa an einer Sepsis.“ Viele Betroffene wüdeln mit Schmerzen, Juckreiz und Vernarbungen kämpfen. Einige hätten die Neigung, schon im frühen Erwachsenenalter eine aggressive Form des weißen Hautkrebses zu entwickeln, beschreibt Laimer. Er ist leitender Oberarzt an der Uniklinik für Dermatologie in Salzburg – und leitet das Studienzentrum im EB-Haus in Salzburg. Das ist die erste Anlaufstelle für Patientinnen und Patienten in Österreich und darüber hinaus. „Wir haben hier rund 300 EB-Patienten in der Kartei; 10 bis 15 davon sehen wir wöchentlich“, ergänzt Laimer.

Viele EB-Erkrankte und ihre Angehörigen schöpfen derzeit neue Hoffnung. Denn aktuell sind einige Therapien in Entwicklung, die die Perspektive eröffnen, dass die Patientinnen und Patienten geheilt werden. So wurde im Mai von der amerikanischen Arzneimittelbehörde FDA eine Generasoztherapie der US-Firma Krystal Biotech zugelassen. Dabei wird ein Gel mit dem sperrigen Namen Vyjuvek direkt auf die Haut aufgetragen, das dort korrigierte, funktionsfähige Kopien des mutierten Gens einbringt. Diese Korrektur auf Zellebene ist jedoch nicht permanent, weshalb sie immer wieder angewendet werden muss, heißt es von Debra Austria, der Selbsthilforganisation von EB-

Erkrankten in Österreich. „Vor der Behandlung waren 70 Prozent meines Rückens völlig wund. Jetzt ist das zu hundert Prozent abgeheilt. Ich kann auch auf dem Rücken schlafen. Ich brauche mich nicht mehr um Schmerzen und das Bluten beim Duschen kümmern. Es ist mehr als bloß



„Wollen bis zu fünf weitere Studienteilnehmer.“

Martin Laimer, SALK

das Leben verändernd“, zitierte der US-Pharma-Informationdienst Stat im heurigen April den mittlerweile 18-jährigen Patienten Aaron Owens. Erwartet wird, dass auch die EU-Arzneimittelbehörde EMA das Gel bis Anfang 2024 zulassen wird.

Aber auch in Salzburg gibt es große Fortschritte bei der EB-Forschung. Hier wurde ab Mitte Juni die Zulassungsstudie des Heidelberger Pharmaherstellers Rheacell an einer ersten Patientin, einem

zweijährigen Mädchen, gestartet. Martin Laimer erklärt die Funktionsweise dieser Therapie: „Basis sind spezielle Zellen des Hautgewebes, sogenannte mesenchymale Stromazellen, die von Spendern bei Operationen gewonnen werden.“ Diese Zellen hätten erhöhtes regeneratives Potenzial, das heißt, sie fördern die Wundheilung, sagt der PMU-Professor. Bei der Therapie werden diese Hautzellen in eine Vene injiziert und gelangen über die Blutbahn dorthin, wo sie gebrauchtwendern: „Das geht über sogenannte Ankerproteine, die die Eintrittsstelle aus dem Blut ins Hautgewebe darstellen.“ Dort setzen die mesenchymalen Stromazellen Botenstoffe frei, die entzündungshemmend und geweberegenerierend wirken, sagt der Experte.

Da die Zellen mit der Zeit abgebaut werden, müsse diese Therapie regelmäßig verabreicht werden, um den Effekt aufrechtzuerhalten, sagt Laimer. „Wesentlich ist, möglichst früh mit dieser Entzündungshemmung zu starten, um den kumulativen Gewebeschaden zu begrenzen.“

Er betont zwar, dass bei den Zwölfjährigen die Therapie nach drei Zyklen aufgrund einer seltenen Nebenwirkung abgebrochen werden musste – bleibt aber optimistisch: „In den nächsten zwölf Monaten wollen wir mit drei bis fünf weiteren Patienten die Studie fortsetzen.“

Ein weiterer Ansatz sei eine Gentherapie der Pharmafirma Hologic aus Modena, Italien, weiß Laimer: „Hier ist das Ziel, den Gendefekt permanent zu korrigieren. Dazu werden im Labor vom Patienten gewonnene Stammzellen verändert, vermehrt und dann rücktransplantiert. Dort, wo das korrigierte Zellgewebe implantiert wird, soll es nie mehr Hautprobleme geben.“ Er verweist auf eine Anwendung von 2015 bis 2017 bei einem Buben, bei der auch der Salzburger Dermatologie-Primar Johann Bauer beteiligt war. „80 Prozent der Haut des Buben war von EB befallen. Durch die Therapie wurde seine Haut praktisch geheilt.“