

Hämophilie B: Erster Patient in Deutschland erhält Gentherapie

Marburg, Deutschland – 1. Juli 2025 – Blut ist Leben – doch was passiert, wenn der Bauplan falsch codiert ist? Hämophilie B ist eine seltene Blutgerinnungsstörung, die den Alltag vieler Betroffener über Jahre hinweg prägt: spontane Blutungen, Schmerzen und Entzündungen in den Gelenken, ständige Vorsicht und regelmäßige Infusionen.¹ Was lange nach Zukunftsmusik klang, schreibt jetzt Medizingeschichte: In Deutschland wurde gestern der erste Hämophilie-B-Patient außerhalb einer Studie mit der ersten in Europa zugelassenen Gentherapie von CSL Behring behandelt.²

„Jeder Fortschritt in der Behandlung von Hämophilie, besonders durch innovative Therapien wie die Gentherapie, ist ein Schritt hin zu einem besseren und sorgenfreieren Leben“, erklärt Christian Schepperle, Geschäftsführer der Interessengemeinschaft Hämophiler e.V. (IGH). „Unsere Ziele in der Hämophiliebehandlung gehen Hand in Hand mit wirtschaftlichen Überlegungen. Fortschrittliche Therapien sind nicht nur medizinisch notwendig, sondern auch sozialwirtschaftlich sinnvoll, indem sie langfristige Gesundheitskosten begrenzen und uns so auch wirtschaftlich und geopolitisch unabhängiger machen“, so Schepperle weiter.

Blutgerinnungsstörung: Mehr als ein Tropfen zu viel

Hämophilie B betrifft in Deutschland über 1.000 Menschen – etwa 65 % davon haben eine schwere und mittelschwere Ausprägung.¹ Das seltene Krankheitsbild wird durch einen genetisch bedingten Mangel an funktionsfähigem Gerinnungsfaktor IX (einem Protein, das zur Bildung von Blutgerinnseln zur Blutstillung benötigt wird) verursacht.³ Typische Symptome sind ungewöhnlich lange Blutungen auch nach kleineren Verletzungen und gehäufte Blutergüsse – es kann auch zu spontanen Blutungen in den Muskeln, Gelenken und inneren Organen kommen.¹ Hämophilie B ist eine erhebliche Belastung für die Betroffenen, sodass die Entwicklung fortschrittlicher Therapien enorm wichtig ist.⁴

Behandlung: Einmalige anstatt regelmäßige Infusionen

Die Gentherapie setzt an den Ursachen der Erkrankung an: Mit einer einmal durchzuführenden Infusion wird eine intakte genetische Bauanleitung für den fehlenden Gerinnungsfaktor in die Leberzellen eingeschleust.⁵ Diese sollen daraufhin beginnen, den Faktor selbst zu produzieren – und damit die Blutgerinnung stabilisieren.⁵ Langfristiges Ziel ist es, die Symptome zu lindern und die bislang in regelmäßigen und relativ kurzen Zeitabständen notwendigen Infusionen über Jahre hinweg zu ersetzen.⁵

Die erste in Europa verfügbare Gentherapie kann zur Behandlung von Erwachsenen mit schwerer und mittelschwerer Hämophilie B eingesetzt werden.² Nach der EU-Zulassung im Jahr 2023 ist die Gentherapie seit Kurzem auch in Deutschland ganz offiziell Teil der Versorgung durch die gesetzlichen und privaten Krankenkassen.² Eine Einigung über den Erstattungsbetrag mit dem Spitzenverband der gesetzlichen Krankenkassen machte es möglich.

„Die Behandlung des ersten Patienten in Deutschland mit einer Gentherapie markiert einen Meilenstein in der Hämophilie-B-Therapie – darauf sind wir sehr stolz. Darüber hinaus setzen wir neue Maßstäbe für erfolgsbasierte Erstattungsmodelle und bahnen somit möglicherweise den Weg für weitere innovative Therapien,“ erklärt Christian Wieszner, Geschäftsführer CSL Behring Deutschland.

Aus Zahlen wird Zukunft

Eine aktuelle 4-Jahres-Auswertung der für die Zulassung relevanten Studie zeigt, dass eine einmalige Gentherapie bei Hämophilie B die FIX-Aktivität über den bisher beobachteten Zeitraum steigern, die Zahl der Blutungen senken und die Lebensqualität verbessern kann.^{6,7} Während des Studienzeitraums konnten viele Patienten ihre regelmäßigen Infusionen beenden.^{6,7} Eine Modellrechnung deutet zudem darauf hin, dass ein Großteil der Behandelten möglicherweise über viele Jahre, teils mehr als zwei Jahrzehnte, keine routinemäßige Ersatztherapie mehr benötigt.⁸

Mit dem ersten in der Routineversorgung behandelten Patienten beginnt in Deutschland ein neues Kapitel der Hämophilie-B-Versorgung. Die Gentherapie öffnet die Tür zu einem Ansatz, der an der Ursache ansetzt – und die Chance hat, das Leben und den Alltag der Patienten erheblich zu erleichtern.

Hinweis: Diese Mitteilung dient der neutralen Information. Die Entscheidung über die Eignung einer Therapie liegt ausschließlich beim behandelnden Arzt.

Referenzen:

1. Srivastava A et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. *Hämophilie* 2020; 26 Suppl 6:1-158.
2. Fachinformation Hemgenix, Stand Februar 2024.
3. Deutsches Hämophilierregister (DHR). Jahresbericht 2022/2023. Verfügbar unter: https://www.pei.de/SharedDocs/Downloads/DE/regulation/meldung/dhr-deutsches-haemophilierregister/dhr-jahresbericht-2022-2023.pdf?__blob=publicationFile&v=5 [Letzter Zugriff: 23.04.2025].
4. Berntorp E et al. Quality of life in a large multinational haemophilia B cohort (The B-Natural study) – Unmet needs remain. *Haemophilia*. 2022; 28(3):453-461.
5. Leebeek FWG, Miesbach W. Gene therapy for hemophilia: a review on clinical benefit, limitations, and remaining issues. *Blood*. 2021; 138(11):923-931.
6. Pipe SW et al. Gene Therapy with Etranacogene Dezaparvovec for Hemophilia B. *N Engl J Med* 2023; 388:706-718
7. Leebeek FWG et al. The phase 3 HOPE-B trial shows 4-year durability of sustained near-normal FIX activity, bleed protection and favourable safety in adults with severe or moderately severe haemophilia B. EAHAD 2025. EAHAD25-ABS-1255.
8. Shah J et al. Comprehensive analysis and prediction of long-term durability of factor IX activity following etranacogene dezaparvovec gene therapy in the treatment of hemophilia B. *Curr Med Res Opin*. 2023; 39(2):227-237.