IHR LEITFADEN ZUR GENTHERAPIE BEI HÄMOPHILIE B



HAEMEVOLUTION

CSL Behring



GENTHERAPIE BEI HÄMOPHILIE B

Bei der Entscheidung, ob und wann Sie sich einer Gentherapie unterziehen wollen, sind viele Dinge zu bedenken, aber diese Entscheidung müssen Sie nicht allein treffen. Vielmehr sollte sie gemeinsam mit Ihrem Hämophilie-Behandlungsteam sowie mit Ihrer Familie und Ihren Angehörigen erfolgen.

Um Ihnen bei der Entscheidungsfindung zu helfen, ob diese Behandlung das Richtige für Sie ist, lernen Sie in diesem Leitfaden die Grundlagen der Gentherapie kennen und erfahren, was diese für Ihr Leben mit Hämophilie B bedeuten könnte.

Bitte beachten Sie, dass die Fotos in dieser Broschüre nur zur Veranschaulichung dienen und keine echten Patienten mit Hämophilie B abbilden.

INHALT

DAS WESENTLICHE 4
Was Sie über die Gentherapie wissen müssen, und wie sie zur Behandlung der Hämophilie B eingesetzt werden kann

AUFKLÄRUNG ZU HÄUFIGEN MISSVERSTÄNDNISSEN UND FRAGEN 11
Wichtiges zu Dingen, die Sie vielleicht über Gentherapie gehört haben

WAS BEDEUTET DAS FÜR MICH? 19
Vorteile und potenzielle Risiken der Gentherapie evaluieren

WAS ZU BEDENKEN IST 22
Überlegungen, wie der Erfolg der Gentherapie für verschiedene Patienten mit Hämophilie B aussehen könnte

DIE NÄCHSTEN SCHRITTE 26
Was als Nächstes kommt, wenn Sie die Gentherapie in Betracht ziehen

DIE GENTHERAPIE 28
Erfahren Sie mehr über den Ablauf der Gentherapie

FRAGEN SIE SICH SELBST 34
Fragen, die Sie in der Zeit der Veränderung begleiten könnten

DAS WESENTLICHE

DIE HISTORIE

Da Sie seit Ihrer Geburt mit Hämophilie B leben, wissen Sie, dass Sie mit einem Defekt in dem einzigen Gen geboren wurden, das Faktor IX (**FIX**) produziert – ein wichtiges Eiweiß (Protein), das die Blutgerinnung fördert.[1]
Da Ihr Körper jedoch nur eine geringe oder nicht ausreichend funktionierende Menge dieses Proteins produziert, sind Sie anfälliger für Blutungen.[1]

Bisher lag der Fokus in der Behandlung darauf, das fehlende FIX-Protein zu ersetzen.[1] Das bedeutete viele Infusionen,wenn eine Blutung auftritt, oder prophylaktisch (nach einem bestimmten Zeitplan), um Blutungen vorzubeugen.[1] Es gibt eine ganze Reihe von FIX-Ersatztherapien, z. B. aus Plasma gewonnene FIX-Konzentrate und biotechnologisch hergestelltes FIX-Eiweiß, sogenanntes rekombinantes FIX. Zu rekombinantem FIX gehören Produkte mit normaler und verlängerter Halbwertszeit, die unterschiedlich lange wirken.[1] Daneben gibt es seit einiger Zeit, auch die Möglichkeit durch tägliche oder wöchentliche Injektionen unter die Haut, medikamentös gezielt körpereigene Gegenspieler der Blutgerinnung auszuschalten um so den durch die Hämophilie bedingten Mangel an wirksamem Faktor-IX zu kompensieren.

In der Hämophilie sind bereits Gentherapien zugelassen.
Es werden auch andere Behandlungen (dazu gehören andere Gentherapien und Therapien, die auf andere Weise wirken als die derzeit verfügbaren) erforscht.[1] Es ist nicht vorhersehbar, ob oder wann diese Therapien verfügbar sein werden oder welche anderen Behandlungen es in Zukunft geben könnte.

WAS IST GENTHERAPIE?

Die Gentherapie ist eine neue Behandlung, die auf die zugrunde liegende genetische Ursache der Hämophilie B abzielt.[1]

Mit nur einer Infusion erhalten Ihre eigenen Zellen den nötigen Bauplan, um jetzt selbst funktionstüchtiges FIX-Eiweiß zu produzieren, das Sie vor Blutungen schützt.[4,5]

„ES IST EIN RIESENSCHRITT FÜR DEN PATIENTEN UND EIN GIGANTISCHER IN RICHTUNG EINER MEDIKAMENTEN-UNABHÄNGIGKEIT.“

Hämophilie-Behandler:in

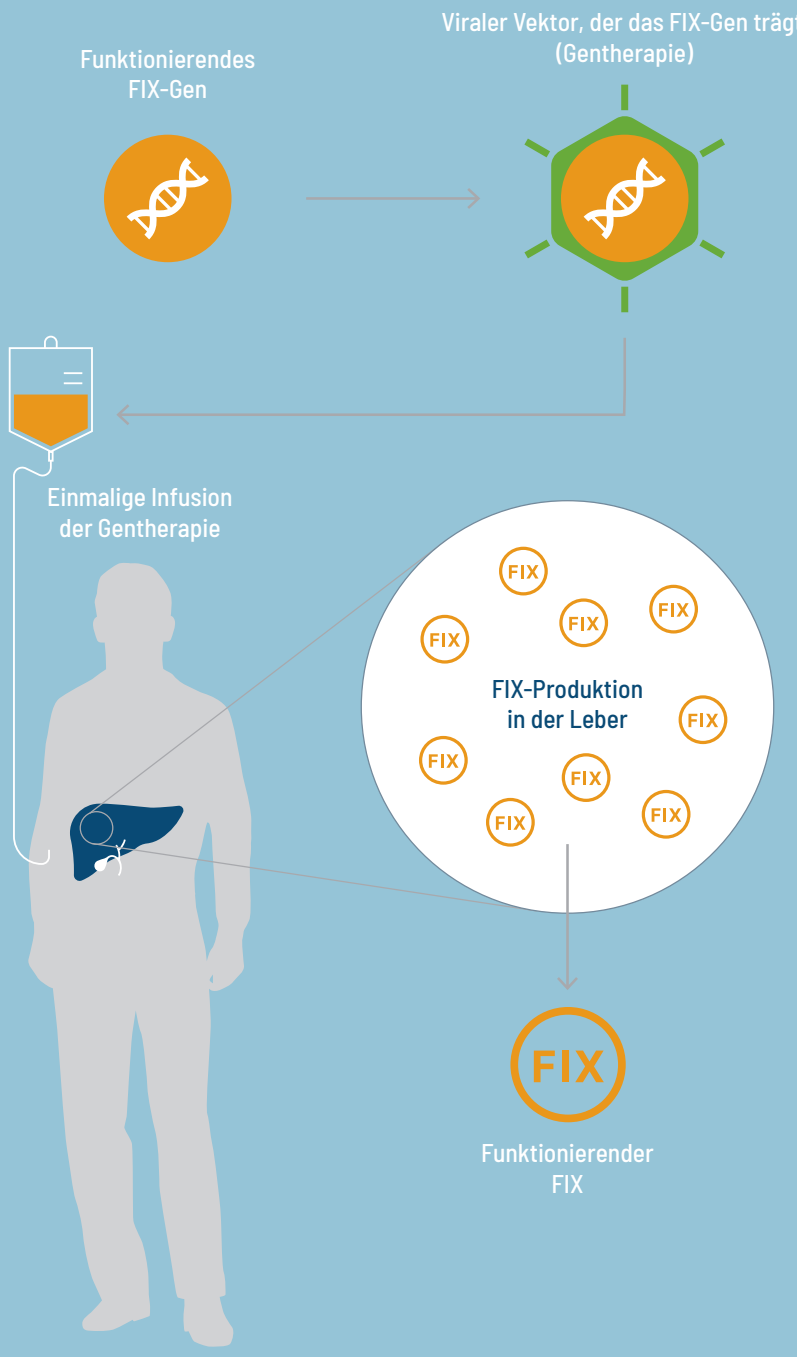
WIE FUNKTIONIERT ES?

Eine funktionierende Kopie des FIX-Gens wird in ein Trägermedium, einen sogenannten viralen Vektor, platziert. Dieser trägt das Gen direkt in die Leber, wo FIX produziert wird.[1]

Dadurch könnte Ihr Bedarf an einer FIX-Ersatztherapie für einen langen Zeitraum entfallen.[1]

Beruhigend ist, dass das in der Gentherapie als Transportvehikel verwendete Virus auch in seiner in der Umwelt vorkommenden Form beim Menschen keine bekannten Krankheiten verursacht.[1] Außerdem wurde die ursprüngliche Form des Virus so verändert, dass es das virale genetische Material – also das Erbgut des Virus – nicht mehr beinhaltet.[1]

Stattdessen enthält es nur das funktionierende FIX-Gen, sodass nur der äußere Teil, die Eiweißhülle, des Virus verwendet wird, und dieses weiß sehr gut, wie es in die Zellen eindringen kann und Leberzellen erkennt. So kann das FIX-Gen dorthin gebracht werden, wo es auch gebraucht wird.[1]



DER WEG ZUR GENTHERAPIE

Sie fragen sich bestimmt, wie es zur Entwicklung dieser bahnbrechenden Behandlung kam.

Wissenschafter:innen erforschen die Gentherapie bei Hämophilie seit über 30 Jahren[2] und bei anderen Krankheiten bereits seit über 50 Jahren.[3] Wie Sie sich vorstellen können, haben sie einiges entdeckt. All diese Forschungen führten dazu, dass die **erste Gentherapie für Hämophilie B 2023 in Europa** (und 2022 in den USA)[4,5] **zugelassen** wurde – ein großer Meilenstein für die Hämophiliegemeinschaft.



Die Forschung zur Gentherapie der Hämophilie B begann bereits in den frühen 1990er-Jahren.[2] Wissenschafter:innen stellten fest, dass die Hämophilie B eine Erkrankung mit hohen Chancen für die Entwicklung einer Gentherapie ist, da sie durch eine Veränderung in nur einem einzigen Gen verursacht wird.[1] Seit diesen ersten bahnbrechenden Erkenntnissen arbeiten Forscher:innen unermüdlich daran, mehr über die Gentherapie zu erfahren und herauszufinden, wie sie ihr volles Potenzial im Kampf gegen diese Krankheit entfalten kann. Obwohl sie bereits viel dazugelernt haben, können sich die Forscher:innen erst dann ein genaues Bild von der langfristigen Wirkung der Gentherapie machen, wenn sie bei Menschen mit Hämophilie B eingesetzt und über einen längeren Zeitraum beobachtet wurde.

Welchen Einfluß könnte also die Gentherapie auf Ihr Leben mit Hämophilie B haben?

Sie kann die Notwendigkeit regelmäßiger FIX-Ersatzinfusionen reduzieren oder ganz eliminieren und zu einer besseren Lebensqualität führen.[1] Die Ergebnisse klinischer Studien haben gezeigt, dass die FIX-Aktivität bei Menschen mit Hämophilie B, die eine Gentherapie erhalten haben, unterschiedlich ausfällt.[6] Dennoch konnten die meisten die Prophylaxe beenden und hatten einen deutlichen Rückgang der Blutungen.[6]

EINE NEUE THERAPIEOPTION – WILLKOMMEN GENTHERAPIE

Im Februar 2023 wurde die erste Gentherapie für Hämophilie B von der Europäischen Kommission zugelassen. Sie wird zur Behandlung von schwerer und mittelschwerer Hämophilie B bei Erwachsenen eingesetzt, die keine FIX-Inhibitoren haben oder hatten.[4]

Auch für die Hämophilie A war eine Gentherapie seit 2022 in Europa zugelassen.[7] Diese wurde jedoch vom Hersteller 2026 vom Markt genommen, da die Verkäufe hinter den Erwartungen zurückgeblieben waren.

Laufende Forschung und verschiedene klinische Studien befassen sich mit anderen Gentherapien für Hämophilie A und B, aber es ist nicht absehbar, ob und wann diese zugelassen werden.



AUFKLÄRUNG ZU HÄUFIGEN MISSVER-STÄNDNISSEN UND FRAGEN

Wie bei vielen Dingen heutzutage gibt es auch bei der Gentherapie viele Informationen, die falsch interpretiert werden könnten.

Schauen wir uns an, was wir bisher wissen.

„DIE GENTHERAPIE IST EINE HEILUNG FÜR HÄMOPHILIE B.“

Leider nein. Die derzeitigen Gentherapien für Hämophilie B können Ihre Krankheit nicht heilen.[1] Eine Gentherapie kann den Schweregrad Ihrer Symptome verringern, indem sie den FIX-Spiegel erhöht.[1,6] Wenn Sie bereits körperliche Schäden durch Blutungen erlitten haben, kann die Gentherapie diese nicht rückgängig machen.[1] Einer der unbekannten Faktoren bei der Gentherapie von Hämophilie B ist die Dauer der Wirkung.[1]

„DIE GENTHERAPIE VERÄNDERT IHRE GENE.“

Bei den derzeitigen Gentherapien für Hämophilie B werden die eigenen Gene nicht verändert.[1] Stattdessen wird eine funktionierende Kopie des FIX-Gens in die Leber eingebracht, sodass die eigenen Leberzellen den fehlenden Gerinnungsfaktor herstellen können.[1] Allerdings kommt es auch zu zufälligen Einbauereignissen in das Genom der Zelle. Dies birgt das theoretische Risiko, dass die Therapie einen Tumor fördern oder gar auslösen könnte. Dies wurde bei Hämophilie bisher jedoch noch nie beobachtet.[10,11] Eine andere Technik ist das Gene Editing, bei dem versucht wird, Teile der Gene zu verändern, die nicht funktionieren. Präparate, die diese Technik verwenden, sind allerdings noch in Entwicklung, und es ist derzeit nicht absehbar, ob und wann sie zugelassen werden.

„DIE GENTHERAPIE VERÄNDERT DIE GENE, DIE SIE AN IHRE KINDER WEITERGEBEN.“

Das stimmt nicht. Die Gentherapie korrigiert nicht das FIX-Gen, das Sie an Ihre Kinder weitergeben.[1,8] Wenn Sie z. B. Vater eines Sohnes sind, wird dieser das Gen, das Hämophilie B verursacht, nicht erben.[9] Wenn Sie jedoch Vater einer Tochter sind, wird diese – trotz Ihrer Gentherapie – eine Hämophilie-B-Trägerin sein.[9]



„WIR MÜSSEN SEHR DARAUF ACHTEN, DIE GENTHERAPIE WEDER ZU POSITIV NOCH ZU NEGATIV ZU BETRACHTEN.“

Person mit Hämophilie B, die eine Gentherapie erhalten hat



„DIE GENTHERAPIE WIRD DIE INTIMITÄT MIT IHRER PARTNERIN NICHT BEEINTRÄCHTIGEN."

Jeder, der sich einer Gentherapie der Hämophilie unterzieht, muss 12 Monate lang nach der Infusion (zusätzlich) mit **Barrieremitteln** (in der Regel Kondome) **verhüten**.[1,4] Der Grund dafür ist, dass die Möglichkeit besteht, dass sich Fragmente der Therapie in Ihrem Sperma befinden. Durch die Verwendung von Kondomen wird verhindert, dass mögliche Teile der Gentherapie an Ihre Partnerin weitergegeben werden.[1,4,8]

„DIE GENTHERAPIE HAT KEINEN EINFLUSS AUF IHRE KINDERPLANUNG."

Da Sie nach der Gentherapie vorübergehend (auch) mit Barrieremitteln (in der Regel Kondomen) verhüten müssen, kann es sein, dass Sie Ihre **Kinderwunschpläne anpassen** müssen.[4]

„DAS IN DER GENTHERAPIE EINGESETZTE VIRUS MACHT SIE KRANK."

Der virale Vektor, der bei der Gentherapie der Hämophilie B verwendet wird, **verursacht keine Krankheiten**.[1,4] Das Immunsystem erkennt den Vektor jedoch als fremd, so dass es nach der Therapie für wenige Tage zu Symptomen wie leichtem Fieber oder Abgeschlagenheit kommen kann. Das Virus selbst wurde verändert – sein eigenes genetisches Material wurde vollständig entfernt und durch das funktionierende FIX-Gen ersetzt.[1] Man kann sich dies als Gentherapie vorstellen, bei der der äußere Teil des Virus als Taxi benutzt wird, um das FIX-Gen dorthin zu bringen, wo es benötigt wird.

Nach den Erkenntnissen der Wissenschafter:innen verursacht das Virus selbst in seiner in der Umwelt natürlicherweise vorkommenden Form keine bekannten Krankheiten beim Menschen.[10]

„NACH DER GENTHERAPIE MÜSSEN SIE IHR HÄMOPHILIE-BEHANDLUNGS-ZENTRUM NICHT MEHR AUFSUCHEN.“

Falsch. Ihr Hämophilie-Behandlungszentrum wird weiterhin der Ort sein, wo Sie alle Fragen zu Ihrer Therapie diskutieren können und regelmäßig zu Nachuntersuchungen gehen werden. Diese sind sehr wichtig, um nachzuverfolgen, wie gut die Gentherapie wirkt, sowie um mögliche Nebenwirkungen zu erkennen und gegebenenfalls entsprechend zu reagieren. Weitere Details finden Sie im Kapitel Nachsorge.

Wie wir bereits erwähnt haben, ist die derzeitige Gentherapie keine Heilung.[1] Das bedeutet, dass Sie auch nach einer Gentherapie noch zusätzliche Betreuung benötigen. Manchmal, z. B. vor einer Operation, kann ein FIX-Ersatz notwendig sein.[4] Hämophilie-Behandlungszentren bieten auch viele andere Betreuungsleistungen an. Leistungen wie Physiotherapie und Beratung werden auch nach der Gentherapie wichtig sein.

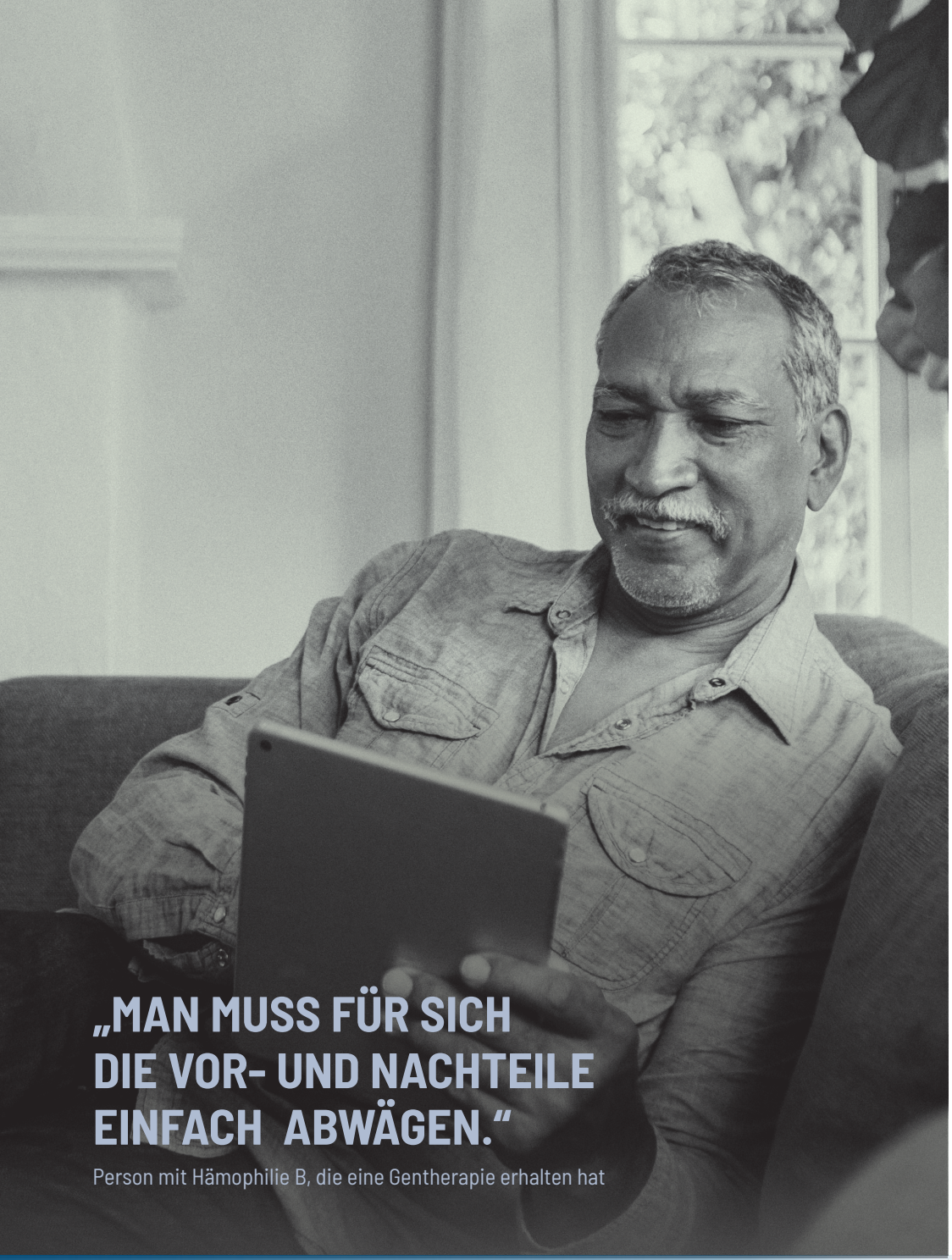
„MANCHE MENSCHEN SIND ALLERGISCH AUF DIE GENTHERAPIE.“

Wie bei praktisch allen Infusionsbehandlungen besteht auch bei der Gentherapie die Möglichkeit, dass bei einigen Menschen Nebenwirkungen auftreten.[4]

Es ist wichtig zu wissen, dass diese Reaktionen **nicht unbedingt spezifisch für die Gentherapie** sind, sondern auch bei vielen anderen Medikamenten auftreten können, die auf die gleiche Weise verabreicht werden.[1,4]

Bei weiteren Fragen wenden Sie sich bitte immer an Ihre:n Ärzt:in oder Ihr Behandlungsteam.

Nutzen Sie den Platz, um alles zu notieren, was Sie überprüfen möchten, sowie für alle anderen Fragen, die Sie zu diesem Zeitpunkt haben könnten.



„MAN MUSS FÜR SICH DIE VOR- UND NACHTEILE EINFACH ABWÄGEN.“

Person mit Hämophilie B, die eine Gentherapie erhalten hat

WAS BEDEUTET DAS FÜR MICH?

Für alle, die eine Gentherapie in Erwägung ziehen, ist es wichtig zu wissen, welche Auswirkungen diese auf ihr Leben mit Hämophilie B haben kann. Wir möchten sicherstellen, dass Sie über die Vorteile und potenziellen Risiken gut informiert sind.

Inzwischen sind Sie wahrscheinlich mit der FIX-Ersatztherapie vertraut. Im Gegensatz zu regelmäßigen Infusionen ist die Gentherapie eine einmalige Behandlung.[4]

Das bedeutet, dass die Wirkung der Gentherapie nicht mehr rückgängig gemacht oder gestoppt werden kann.[1,4] Wenn die Behandlung abgeschlossen ist, ist sie abgeschlossen.

Durch die Gentherapie ändert sich Ihr Behandlungsplan, da Sie seltener einen FIX-Ersatz benötigen werden.[1,4,6] Bisher mussten Sie sicherlich Ihren Alltag und Ihre Aktivitäten auf das im Rahmen der Prophylaxe prinzipbedingte Auf und Ab des Faktorspiegels in Ihrem Blut anpassen und/oder an Ihre regelmäßigen Injektionen denken. Das Ziel der Gentherapie ist ein weitgehend konstanter Faktorspiegel, sodass Sie im Alltag weniger oder gar keine Rücksicht mehr darauf nehmen müssen.[1,4,6]

ZUR SPRACHE BRINGEN

Sprechen Sie mit Ihrem/Ihrer Ärzt:in darüber, wie die Gentherapie Ihren derzeitigen Behandlungsplan verändern könnte.



IST DIE GENTHERAPIE DAS RICHTIGE FÜR MICH?

Die Gentherapie ist nicht für alle Menschen mit Hämophilie B geeignet.

Sie müssen nicht nur abwägen, ob sie zu Ihrem Lebensstil und Ihren Erwartungen an die Hämophilie-Behandlung passt, sondern auch bestimmte Kriterien erfüllen.[1,4] Ihr:e Ärzt:in und das Behandlungsteam werden mit Ihnen besprechen, was rund um eine Gentherapie zu tun ist.

Jede:r, der/die sich einer Gentherapie unterzieht, ist potenziellen kurz- und langfristigen Risiken ausgesetzt.[1,4] Einige dieser Risiken sind theoretisch; sie sind bisher bei keinem/keiner Behandelten beobachtet worden, aber es besteht die Möglichkeit, dass sie auftreten. Auch wenn die Wahrscheinlichkeit relativ gering ist, ist es wichtig, dass Sie sie verstehen.

ZUR SPRACHE BRINGEN

Sprechen Sie mit Ihrem/Ihrer Ärzt:in über das Abwägen der Risiken und Vorteile der Gentherapie.

Ein Mitglied Ihres Behandlungsteams wird Ihnen spezielles Material aushändigen (z. B. den Leitfaden für Patienten und Betreuer:innen), in dem die potenziellen Risiken der Gentherapie näher erläutert werden – und wie Sie damit umgehen können. Wenn Sie diese Unterlagen noch nicht erhalten haben, bitten Sie Ihre:n Ärzt:in, Ihnen diese auszuhändigen.

Es könnte auch weitere Vorteile und Risiken geben, die derzeit noch nicht bekannt sind. Deshalb ist es wichtig, dass Sie die regelmäßigen Kontroll- und Nachsorgetermine wahrnehmen.

In seltenen Fällen kann es vorkommen, dass eine Gentherapie nicht die von Ihnen erwarteten Ergebnisse bringt. In diesem Fall werden Ihr:e Ärzt:in und Ihr Behandlungsteam immer mit Ihnen zusammenarbeiten, um sicherzustellen, dass Sie die richtige Behandlung erhalten. Eine Faktor-prophylaxe oder Nicht-Faktor-Therapie ist in diesen seltenen Fällen aber in der Regel problemlos möglich.

Nutzen Sie den Platz, um Notizen zu machen.

WAS ZU BEDENKEN IST

Das Ziel der Gentherapie für die Hämophilie B ist es, den FIX-Spiegel im Blut dauerhaft zu erhöhen, die Blutungsrate zu verringern und die Notwendigkeit einer Prophylaxe zu beseitigen.[1,4,6] Dies könnte Ihnen helfen, einem Leben ohne Hämophilie näherzukommen.[1,6]

Obwohl die Gentherapie den Schweregrad der Hämophilie B verringern kann, ist sie keine Heilung.[1,4] Es ist noch nicht bekannt, wie lange die Wirkung der Gentherapie anhält. Sie sollten die möglichen langfristigen Auswirkungen der Gentherapie mit Ihrem Behandlungsteam besprechen.

ZUR SPRACHE BRINGEN

Sprechen Sie mit Ihrer Familie und Ihren Freund:innen darüber, welche Erwartungen Sie an die Gentherapie haben. Sie sollten diese auch mit Ihrem/Ihrer Ärzt:in oder Ihrem Behandlungsteam besprechen.

DIE DREI WUNSCHERWARTUNGEN AN DIE GENTHERAPIE ZUR BEHANDLUNG DER HÄMOPHILIE B:

FIX

Langfristig gesteigerte, weitgehend konstante FIX-Spiegel, sodass das prinzipbedingte Auf und Ab bei der Faktortherapie und/oder die Notwendigkeit regelmäßiger Injektionen vermieden wird.[1,4,6]

Spontane Blutungen zu reduzieren, indem Ihrer Leber die Möglichkeit gegeben wird, ihren eigenen funktionierenden FIX zu produzieren.[1,6]

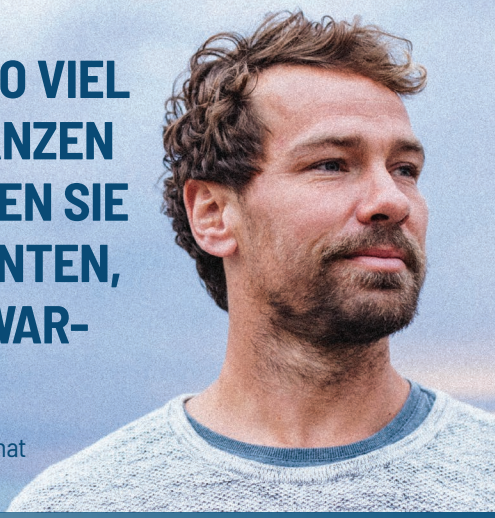
Verringerung des Bedarfs an lebenslangen FIX-Ersatzinfusionen oder Injektion von Nicht-Faktorpräparaten.[1,4,6]

Der Erfolg einer Gentherapie sieht von Mensch zu Mensch ein wenig anders aus.
Vielleicht wünschen Sie sich mehr Freiheit, um ins Ausland zu reisen?
Oder vielleicht möchten Sie einen Sport betreiben, den Sie bisher nicht ausüben konnten?

Schreiben Sie hier, was Erfolg für Sie bedeuten würde.

„LERNEN SIE IM VORFELD SO VIEL WIE MÖGLICH ÜBER DEN GANZEN VORGANG, BERÜCKSICHTIGEN SIE DIE BEKANNTEN UNBEKANNTEN, UND STIMMEN SIE IHRE ERWARTUNGEN DARAUF AB."

Person mit Hämophilie B, die eine Gentherapie erhalten hat



ANSPRECHEN AUF DIE GENTHERAPIE

Wissenschafter:innen haben herausgefunden, dass es bei Menschen mit Hämophilie B Unterschiede gibt, wie stark ihr FIX-Spiegel nach einer Gentherapie ansteigt.[1,6]

Bisher konnten alle bis auf eine Person, die auf die Gentherapie ansprachen, die Prophylaxe absetzen, unabhängig davon, um wie viel ihr FIX-Spiegel anstieg.[4,6] Sie hatten auch eine signifikante Verringerung der Blutungen,[4,6] die auch 5 Jahre nach der Infusion noch anhält (es werden noch Langzeitdaten für mehr als 5 Jahre nach der Behandlung mit Gentherapie gesammelt).[11]

Es ist möglich, dass nicht alle Menschen mit Hämophilie B auf die Gentherapie ansprechen werden. Auch variiert der erreichte Faktorspiegel nach Gentherapie zwischen den behandelten Menschen. Es ist noch nicht bekannt, wie man vorab feststellen kann, wie gut ein Mensch auf die Therapie ansprechen wird. Hieran wird weiter geforscht.



Die Gentherapie kann idealerweise vor zukünftigen Blutungen schützen,[11] heilt aber keine bestehenden Gelenkschäden oder andere durch die Hämophilie bedingte irreversible Schäden.[1] Wenn Sie an Ihr Leben nach der Gentherapie denken, sollten Sie unbedingt berücksichtigen, dass eine langfristige Überwachung unerlässlich ist.[1,4,8] Im ersten Jahr werden häufig Nachuntersuchungen durchgeführt, die ab dem zweiten Jahr jedoch deutlich abnehmen.[4,11]

Auch wenn Ihre Leber nach einer Gentherapie ihren eigenen funktionierenden FIX produziert, kann es Situationen geben, in denen Sie weiterhin Infusionen mit Gerinnungsfaktoren benötigen, um sich zusätzlich zu schützen.[4] Dies kann z. B. bei Operationen oder Traumata der Fall sein.[4] Ihre Ärzt:innen und Ihr Behandlungsteam werden Ihnen immer zur Seite stehen und Sie beraten, wenn Sie dies benötigen.

DIE NÄCHSTEN SCHRITTE

Wenn Sie eine Gentherapie in Erwägung ziehen, ist es wichtig, dass Sie alle potenziellen Vorteile und Risiken, die Notwendigkeit zur langfristigen Überwachung sowie die möglichen Auswirkungen auf Ihr Leben mit Hämophilie B verstehen.

Die Entscheidung für eine Gentherapie erfordert viele Gespräche mit Ihrem Behandlungsteam und natürlich auch mit Ihrer Familie und Ihren Freund:innen. Sie müssen sich einigen Untersuchungen (z. B. Bluttests und Leberscans) unterziehen, um herauszufinden, ob die Therapie für Sie geeignet ist, und es wird viele Folgeuntersuchungen geben, um zu sehen, wie gut es funktioniert.

All diese Überlegungen sollten in Ihre gemeinsame Entscheidungsfindung zur Gentherapie einfließen. In dieser Phase haben Sie vielleicht bestimmte Dinge im Kopf, die Sie mit Ihrem Hämophilie-Behandlungsteam besprechen möchten.

Nutzen Sie den Platz, um alles aufzuschreiben, worüber Sie bei Ihrem nächsten Termin sprechen möchten.



Im Folgenden erfahren Sie mehr über den Ablauf der Gentherapie.

VOR DER INFUSION:

Um sicher zu stellen, ob die Behandlung für Sie geeignet ist, bzw. durchgeführt werden kann, wird vor der Infusion der allgemeine Gesundheitszustand überprüft, hierzu gehören:

- Untersuchung der Leber anhand von Bluttest, einer Ultraschall-untersuchung (Sonographie) sowie einer Elastographie (z. B. FibroScan®, Verfahren zur Bestimmung der Lebersteifigkeit)
- Laborwerte (u. a. Leberwerte, Faktor-IX-Hemmkörper und Antikörper gegen das verwendete Vektorvirus)
- Körpergewicht
- Abklärung von möglichen Begleiterkrankungen

AM INFUSIONSTAG:

Sie werden im Hämophilie-Zentrum von Ihrem Behandlungsteam empfangen.

Mit allen Untersuchungen und der erforderlichen Logistik sind Sie üblicherweise von Morgens bis zum Nachmittag im Zentrum. Falls Sie weiter vom Zentrum entfernt wohnen, ist es daher oft ratsam am Vorabend anzureisen und in der Nähe des Zentrums zu übernachten, damit am Infusionstag alles pünktlich starten kann.

- Kontrolle möglicher Infektzeichen (z. B. Husten, Fieber)
- Vor Beginn der Behandlung werden wichtige Gesundheitsdaten und Vitalparameter dokumentiert.
- Die Gentherapie wird als einmalige Infusion über eine Vene verabreicht.
- 1h — Die Infusion dauert etwa eine Stunde.
- Während der Infusion werden Sie kontinuierlich vom medizinischen Personal betreut und überwacht.
- 3h — Nachbeobachtung für mindestens 3 Stunden



PROFESSIONELLE UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE NACHBEOBACHTUNG NACH GENTHERAPIEBEHANDLUNG IN DER HÄMOPHILIE B

Um einen bestmöglichen Therapieerfolg zu sichern, sind insbesondere im 1. Jahr engmaschige Routinekontrollen. Leberwerte und der FIX-Spiegel erforderlich.

Die nachfolgende Tabelle dient als Orientierung.

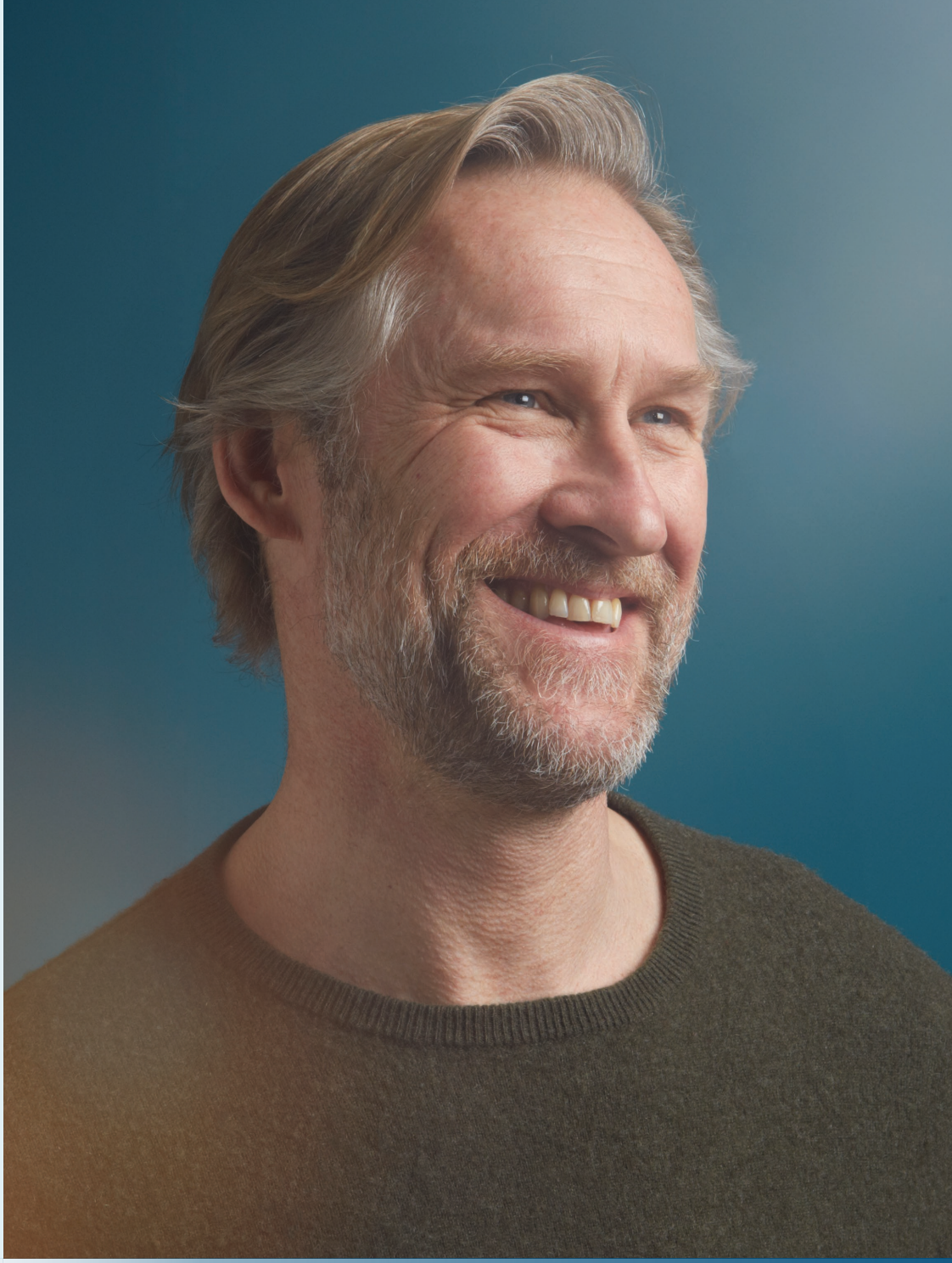
Zeit nach Gentherapie	Termin zur Nachuntersuchung
Monat 1-3	Wöchentlich
Monat 4-12	Alle 3 Monate
Monat 13-24	Alle 6 Monate
danach	Alle 12 Monate

Ihr behandelnder Arzt wird mit Ihnen den Nachsorge-Plan ausführlich besprechen und das für Sie geeignete Vorgehen abstimmen. Beispielsweise können Sie besprechen, ob die Blutentnahmen im Rahmen eines Patientenunterstützungsprogramms auch bei Ihnen zuhause oder am Arbeitsplatz durchgeführt werden können.



REFERENZEN

1. Miesbach W. et al. Hämostaseologie (2023) 43:196–207
2. Lu D. R. et al. Sci China B (1993) 36: 1342–1351
3. Friedman T. Nat Genet (1992) 2: 93–98
4. Fachinformation HEMGENIX®
5. FDA-Fachinformation HEMGENIX®
6. Coppens M. et al. Lancet Haematol (2024); 11: e265
7. Mitteilung Paul-Ehrlich-Institut https://www.pei.de/DE/newsroom/hp-meldungen/2022/220624-gentherapeutikum-haemophilie-a-roctavian-zulassungsempfehlung.html (letzter Zugriff 31.07.2026)
8. CHMP – (2022) Assessment report Hemgenix EMEA/H/C/004827/0000
9. Universitätsspital Zürich – Hämophilie, https://www.usz.ch/krankheit/haemophilie/ (letzter Zugriff 31.07.2026)
10. Zentrale Kommission für Biologische Sicherheit; (2024) Allgemeine Stellungnahme der ZKBS zu häufig durchgeführten gentechnischen Arbeiten mit den zugrundeliegenden Kriterien der Vergleichbarkeit: Risikobewertung Adeno-assoziierter Viren aus Primaten und davon abgeleiteter Vektoren (aktualisiert November 2024); Az. 6790-10-73
11. Pipe S.W. et al. N Engl J Med (2026) 394:463-474



FRAGEN SIE SICH SELBST

Wir haben für Sie Fragen zusammengestellt, die Ihnen dabei helfen können, über einige der Aspekte nachzudenken, die in dieser Zeit der Veränderung auf Sie zukommen werden – einer Zeit, in der es schwierig sein kann, zu wissen, wo man anfangen soll, wenn man die Auswirkungen der Gentherapie bedenkt.

Diese Fragen können als Grundlage für Gespräche mit Ihrem Pflegeteam, Ihrem Hämophiliezentrum, Ihrer Familie oder Ihren Freund:innen dienen, die Ihnen Ratschläge und Unterstützung geben können und vielleicht auch durch andere Überlegungen und Aspekte zu Ihrer Entscheidungsfindung beitragen können.



1. **Wie werde ich mich fühlen, wenn ich keine regelmäßigen FIX-Ersatzinfusionen mehr benötige, obwohl die Hämophilie B mein Leben bisher so sehr geprägt hat?**

2. **Bin ich danach trotzdem noch Teil der Hämophiliegemeinschaft?**

3 Wie erkläre ich meine Gentherapie den Menschen, die daran gewöhnt sind, mich auf eine bestimmte Weise zu behandeln, weil ich Hämophilie B habe?

4 Wie werde ich mich fühlen, wenn die Menschen in meiner Umgebung mich immer noch beschützen wollen?
Wie werde ich mich fühlen, wenn man es nicht mehr tut?

5 Welche Herausforderungen erwarte ich während meiner Behandlung, und was kann ich tun, um sie zu minimieren?

6 Wie bringe ich die notwendigen Nachuntersuchungen mit meinem Alltagsleben unter einen Hut?

7 Was kann ich tun, um mich an Tagen, an denen ich mich weniger gut fühle, auf die positiven Dinge zu konzentrieren?

8 Wie können andere Menschen wirklich verstehen, was ich gerade erlebe, wenn sie diesen Weg noch nie gegangen sind?

9 Was möchte ich mit der frei gewordenen Zeit anfangen?

10 Wie wird sich mein Arbeitsleben durch die Gentherapie verändern?

11 Worauf freue ich mich am meisten mit meiner Familie oder meinen Freund:innen, was bisher schwierig oder tabu war?

12 Wie stelle ich mir meine allgemeine körperliche Gesundheit in 12 Monaten vor?

13 Wie werde ich mich fühlen, wenn das Ergebnis der Behandlung nicht so positiv ist, wie ich gehofft habe?

14 Wie wird sich das auf mein allgemeines Wohlbefinden und meinen Gemütszustand auswirken?

15 Wie würde ich mich idealerweise nach einer Gentherapie fühlen wollen?

16 Was ist die eine Sache, die ich mir auf diesem Weg erhoffe?

17 Wie werde ich mich fühlen, wenn ich möglicherweise mit den Gewohnheiten breche, die ich mir zum Schutz vor Blutungen angeeignet habe?

18 Wie schnell werde ich wohl in der Lage sein, mir keine Sorgen mehr über kleine Stöße zu machen?

19 Wie werde ich mich fühlen, wenn ich zum ersten Mal etwas tue, bei dem ich normalerweise eine Blutung riskieren würde?

20 Wie kann ich den Menschen in meinem Leben die Sicherheit geben, dass sie sich nicht mehr so um mich kümmern oder mich beschützen müssen, wie sie es gewohnt sind?

21 Wie fühle ich mich/wie fühlen wir uns, wenn ich/wir mit Barrieremitteln (normalerweise Kondome) für 12 Monate nach der Infusion verhüten muss/müssen?

22 Wie stehe ich zu den möglichen Auswirkungen der Gentherapie auf die Familienplanung (12 Monate Barriere-Verhütung)?

23 **Was halte ich davon, Maßnahmen zum Schutz meiner Leber zu ergreifen, z. B. den Alkoholkonsum einzuschränken und eine Zeit lang sogar ganz darauf zu verzichten?**

24 **Was kann ich tun, damit es mir leichter fällt, meinen Lebensstil zu ändern?**

Nutzen Sie den Platz für weitere Notizen oder Fragen an sich selbst.

HAEMEVOLUTION

Entdecken Sie wissenschaftliche Fortschritte der Gentherapie unter

HaemEvolution.de

CSL Behring GmbH
Philipp-Reis-Straße 2
65795 Hattersheim

Medizinische Information:
+49 6190 75 84 810
medwiss@cslbehring.com

CSL321400 (0.5) DEU-HGX-0182 08.2026