Liebe Alphas,

seit Kurzem steht in Deutschland eine Medikamentenstudie zur Verfügung, die das Potenzial hat, sowohl die Leber- als auch Lungenbeteiligung beim Alpha1-Antitrypsin-Mangel (AATM) zu behandeln. Zu den weiteren, entscheidenden Vorteilen gehört die Tatsache, dass das Prüfpräparat nicht direkt unser Erbgut modifiziert und jeder Teilnehmer auch die Prüfsubstanz erhält und damit direkt am Weg zur Heilung von AATM beteiligt wird.

In der Phase 1b/2a „RestorAATion-2“-Studie der Firma *Wave Life Sciences* wird die Sicherheit, Verträglichkeit und Wirksamkeit von „WVE-006“ getestet. Bei WVE-006 handelt es sich um ein RNA-Editing-Oligonukleotid, welches in der RNA (Kopie der DNA) das Basenpaar, welches für die Z-Mutation beim AATM verantwortlich ist, in die Ursprungsform verwandelt. Somit soll funktionsfähiges, „gesundes“ Alpha1-Antitrypsin (AAT) gebildet werden, sodass sowohl die Leber, als auch die Lungen von der Behandlung profitieren sollten.

Im Oktober letzten Jahres hat Wave Life Sciences die erste Pressemitteilung herausgegeben, dass im Rahmen der RestorAATion-2-Studie erstmals ein RNA-Editing in Menschen gelungen ist. Die Daten stammen aus der ersten Einzeldosis-Kohorte mit den ersten zwei Patienten mit schwerem AATM (Genotyp Pi*Z), die den 57. Tag nach Studienbeginn erreicht haben. Die Ergebnisse haben gezeigt, dass eine einzige subkutane Dosis von WVE-006 bei diesen Patienten zu einem mittleren Gesamt-AAT-Plasmaspiegel von ~11 Mikromolar führt, wobei das mittlere Wildtyp-M-AAT > 60 % des Gesamt-AAT ausgemacht hat. Damit wurde diese Medikamentengruppe zum ersten Mal beim Menschen erfolgreich eingesetzt und AATM ist in die Geschichte der Medizin eingegangen.

Im Rahmen der open-label Studie werden Menschen mit schwerem AATM (Genotyp Pi*ZZ) mit allenfalls milder bis moderater AATM-bezogener Leber- und/oder Lungenerkrankung und einem Alter von 18-70 Jahren untersucht. Insgesamt dauert die Studie etwa 44 Wochen an und ist in dieser Zeit mit bis zu 21 Besuchen im Prüfzentrum verbunden, um eine engmaschige Kontrolle zu gewährleisten.

Bei Fragen oder Interesse an der Studie melden Sie sich gerne telefonisch (+49 241 80 36606) oder per Mail (alpha1@ukaachen.de) bei uns. Wir beraten Sie gerne in Ihrem individuellen Fall!

Viele Grüße aus Aachen,
Malin Fromme und Pavel Strnad