

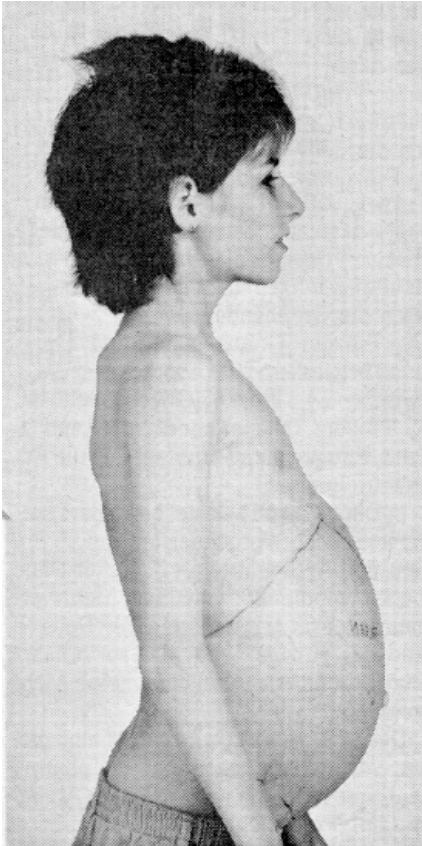
# Enzyme für Claudia

## Erste Therapie für eine Speicherkrankheit

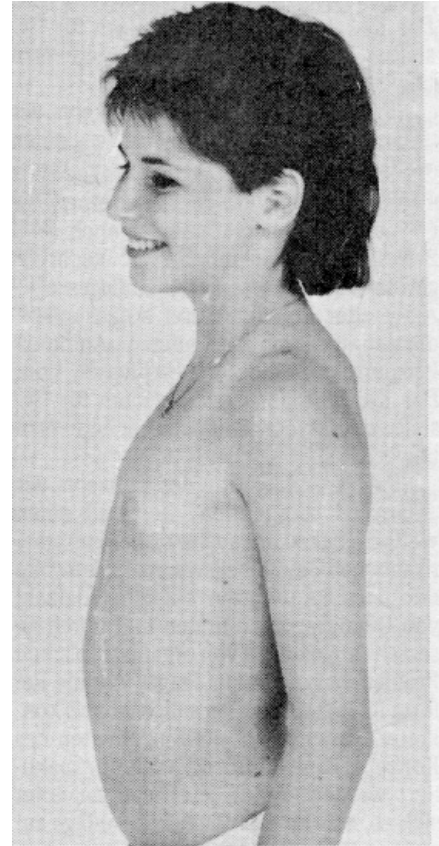
Von Elke Peters

Claudia, heute 18 Jahre alt, leidet an Morbus Gaucher, einer Lipid-Speicherkrankheit. Claudia fehlt ... ein Enzym, die Glucocerebrosidase. Dadurch werden nicht abgebaute Stoffe gespeichert und Glucocerebrosid häuft sich in verschiedenen Organen vor allem in Milz und Leber und dem Knochenmark stark an.

Wegen ihres dicken Bauches mußte Claudia ins Krankenhaus, als sie vier Jahre alt war. Die



stark vergrößerte Milz ist ein Leitsymptom der Gaucher-Krankheit, denn die Milz wird vor allem durch das aus den Blutzellen angesammelte Glucocerebrosid in ein großes Fettspeicherorgan umgewandelt. Weiterhin treten bei den Patienten Spontanfrakturen der Knochen, blaue Flecken, Anämien und Gerinnungsstörungen auf. Bisher konnte die Morbus-Gaucher Krankheit nur mit Schmerzmitteln und Bluttransfusionen behandelt werden. Die Entfernung der Milz brachte wenig Erfolg, da sich die Gaucher-Zellen danach verstärkt in anderen Organen wie zum Beispiel in der Leber anhäuften. Auch eine Knochenmarktransplantation war nur in wenigen Fällen erfolgreich.



Claudias Eltern führen mit ihrer Tochter in die USA zum NIH (National Institute for Health) in Bethesda, weil sie dort von Forschungen zum Morbus Gaucher erfahren hatten. Claudia war nicht nur ein sehr dickes Kind, sie war auch viel kleiner als alle ihre Freunde, ebenfalls ein typisches Merkmal für stoffwechselkranke Kinder. Sie hatte unter anderem auch Probleme mit ihrer Leistungsfähigkeit und mit ihren Kräften, sie schaffte zum Beispiel kein Sportabzeichen. Im Mai 1989 begann seinerzeit die erste kausale Therapie in den USA mit einem Ersatz des fehlenden Enzyms. Das defekte Enzym kann zwar nicht gänzlich ersetzt werden, aber ein leicht verändertes Enzym kann als Medikament so gesteuert werden, dass es in den Zellen wie das fehlende Enzym wirkt. Das Präparat wird aus menschlichen Plazenten gewonnen und biochemisch hergestellt. Eine gentechnische Variante wird zur Zeit erforscht.

Dieses Enzympräparat der Genzyme Corporation ist das erste Medikament, das eine Speicher-Krankheit zwar nicht heilen, doch therapieren kann. Das ist nicht billig, denn für einen Patienten, der etwa 70 Kilogramm wiegt, kostet die Behandlung im ersten Jahr rund 200 000 Mark. Die optimale Dosis und Einnahmehäufigkeit muß für jeden Patienten individuell festgelegt werden. Daß das Enzympräparat wirkt, zeigt Claudia. Ihre Symptome verschwanden nach der Therapie, monatlich verringerte sich damals auch ihr Bauchumfang. Heute ist sie eine hübsche junge Frau, die ein normales Leben führen kann, eine von den 29 Patienten in Deutschland und 800 Patienten weltweit, die mit dem Enzympräparat therapiert wird. Allerdings wird auch Claudia ihr Leben lang auf Medikamente angewiesen sein. Zugelassen ist das Medikament bislang in den USA und in Israel. In Deutschland wird mit der Zulassung Mitte 1994 gerechnet.