

10.01.2012 - 09:05 Uhr

Merck Serono startet Validierungsstudie des ersten spezifischen Fragebogens zur Lebensqualität bei Phenylketonurie

Schweiz (ots/PRNewswire) -

Merck Serono, eine Sparte der Merck KGaA, Darmstadt, Deutschland, gab heute die Aufnahme des ersten Patienten in die Validierungsstudie für den ersten spezifischen Fragebogen zur Lebensqualität (PKU-QOL(c)-Fragebogen) bei Phenylketonurie bekannt. Die Validierungsstudie bildet die abschliessende Entwicklungsphase für diesen Fragebogen, der dem medizinischen Fachpersonal ermöglichen soll, das Ausmass der Auswirkungen der Erkrankung und ihrer Behandlung auf die Lebensqualität von PKU-Patienten und ihren Eltern zu bestimmen.

"Wir sind erfreut, innovative Forschung von praktischem Wert zu unterstützen und damit die Auswirkungen dieser seltenen Stoffwechselstörung auf die Lebensqualität weiter zu erkunden", erklärte Dr. Annalisa Jenkins, Leiterin Global Drug Development and Medical bei Merck Serono. "Wir sind davon überzeugt, dass dieser Fragebogen zum besseren Verständnis der Erkrankung beitragen wird und wie sich unterschiedliche Behandlungsoptionen in messbaren Vorteilen für die Patienten ausdrücken könnten."

"Bislang ist das Ausmass der Auswirkungen von Phenylketonurie auf die Lebensqualität noch nicht in verlässlicher Weise untersucht worden", erklärte Dr. Annet Bosch, koordinierende Prüffärztin der Validierungsstudie und Mitglied des beratenden Gremiums für dieses Projekt. "Dieser spezifische Fragebogen zur Lebensqualität wird für das medizinische Fachpersonal ein nützliches Instrument zum Verbessern von Behandlung und Nachsorge sein und wird zudem unsere Kenntnisse über die Auswirkungen von Phenylketonurie auf die Lebensqualität erweitern."

Bei der Studie handelt es sich um eine multizentrische, prospektive Beobachtungsstudie, die in mehr als 30 klinischen Zentren in sieben Ländern durchgeführt werden wird. Aus drei Altersgruppen werden rund 550 PKU-Patientinnen und -Patienten erfasst. Zusätzlich wird eine Gruppe von Eltern/Pflegepersonal von PKU-Patienten einbezogen, um die vier altersspezifischen Versionen des PKU-QOL(c)-Fragebogens zu validieren.

Die PKU-QOL(c)-Fragebogen werden dem Fachpersonal im Gesundheitswesen voraussichtlich Anfang 2013 in sieben Sprachen zur Verfügung stehen.

Zu Hyperphenylalaninemia (HPA)

Störungen des Stoffwechsels von Phenylalanin (Phe) können zu abnorm erhöhten Phe-Konzentrationen im Blut führen, ein Zustand, der als Hyperphenylalaninämie (HPA) bezeichnet wird. Zwei angeborene Stoffwechselstörungen, Phenylketonurie (PKU) und Mangel an Tetrahydrobiopterin (BH4), sind in den meisten Fällen die Ursache von HPA.

Zu Phenylketonurie (PKU)

PKU, eine genetische Störung, von der etwa 50.000 diagnostizierte Patienten in den Industrienationen betroffen sind, wird durch einen Mangel des Enzyms Phenylalanin-Hydroxylase (PAH) verursacht. PAH wird für den Stoffwechsel der essenziellen Aminosäure Phenylalanin (Phe) benötigt, die in allen Lebensmitteln vorkommt, die Proteine enthalten. Wenn das aktive Enzym nicht in ausreichender Menge vorhanden ist, steigt der Phe-Spiegel im Blut und im Gehirn auf abnorm hohe Werte. Dies führt zu einer Reihe von Komplikationen wie schweren mentalen Entwicklungsverzögerungen und Schädigungen des Gehirns, Geisteskrankheit, Krämpfen und Muskelzittern sowie Wahrnehmungsstörungen. Als Folge der weltweiten Bemühungen zur systematischen Früherkennung bei Neugeborenen seit den 1960er und frühen 1970er Jahren können praktisch alle Patienten in den industrialisierten Ländern direkt nach der Geburt diagnostiziert werden.

Zu Tetrahydrobiopterin-(BH4)-Mangel

BH4-Mangel ist ein äusserst seltener angeborener Stoffwechselfehler, der als Ursache für 1 bis 2 Prozent aller HPA-Fälle angenommen wird. BH4-Mangel ist eine autosomal-rezessive genetisch bedingte Erkrankung und kann entstehen, wenn Mangel an einem der fünf verschiedenen an der Synthese und Regenerierung von BH4 beteiligten Enzyme besteht. BH4 ist notwendiger Kofaktor für PAH. Aus diesem Grund beeinträchtigt ein Mangel an BH4 die

PAH-Aktivität. Dies führt zu einer biochemischen Situation ähnlich derjenigen bei PKU, wobei HPA aus der mangelhaften Umwandlung von Phe zu Tyrosin resultiert. Da BH4 ein notwendiger Kofaktor sowohl für die Tyrosin-Hydroxylase als auch für die Tryptophan-Hydroxylase ist, verursacht der BH4-Mangel ausserdem einen Mangel an den nachgeordneten Neurotransmitter-Produkten der Aminosäuren Tyrosin und Tryptophan, darunter Katecholamine und Serotonin. Eine Diät zur Begrenzung der Aufnahme von Proteinen oder von Phe mit der Nahrung ist bei Behandlung mit BH4 oft nicht erforderlich. Da BH4 jedoch die Blut-Hirn-Schranke nicht überschreitet, kann eine gleichzeitige Therapie mit Neurotransmitter-Vorläufern, d.h. Levodopa und 5-Hydroxytryptophan notwendig sein um die Substratkonzentration für die Katecholamin- bzw. Serotoninsynthese im Zentralnervensystem zu erhöhen.

Merck Serono

Merck Serono ist die Sparte für Biopharmazeutika der Merck KGaA, Darmstadt, Deutschland, einem weltweit tätigen Pharma- und Chemieunternehmen. Merck Serono mit Hauptsitz in Genf, Schweiz, entdeckt, entwickelt, produziert und vermarktet verschreibungspflichtige Medikamente chemischen und biologischen Ursprungs in Indikationsbereichen mit hohem Spezialisierungsgrad. In den Vereinigten Staaten und Kanada handelt EMD Serono als eigenständige Tochtergesellschaft von Merck Serono.

Merck Serono verfügt über führende Marken, die Patienten bei Krebs (Erbix(R), Cetuximab), Multipler Sklerose (Rebif(R), Interferon beta-1a), Unfruchtbarkeit (Gonal-f(R), Follitropin alfa), endokrinen und metabolischen Erkrankungen (Saizen(R) und Serostim(R), Somatropin), (Kuvan(R), Sapropterindihydrochlorid), (Egrifta(R), tesamorelin) sowie Herz-Kreislauf-Erkrankungen (Glucophage(R), Metformin; Concor(R), Bisoprolol; Euthyrox(R), Levothyroxin) zugute kommen. Nicht alle Produkte sind auf allen Märkten erhältlich.

Mit jährlichen F&E-Aufwendungen in Höhe von mehr als 1 Milliarde Euro engagieren wir uns für den Ausbau unseres Geschäfts in speziellen fachärztlichen Therapiegebieten wie neurodegenerativen Erkrankungen, Onkologie, Fruchtbarkeit und Endokrinologie, aber auch in neuen Therapiegebieten, die sich potenziell aus unserer Forschung und Entwicklung im Bereich Rheumatologie ergeben können.

Merck

Merck ist ein weltweit tätiges Pharma- und Chemieunternehmen mit Gesamterlösen von 9,3 Mrd. EUR im Jahr 2010, einer Geschichte, die 1668 begann, und einer Zukunft, die mehr als 40.000 Mitarbeiter in 67 Ländern gestalten. Innovationen unternehmerisch denkender und handelnder Mitarbeiter charakterisieren den Erfolg. Merck bündelt die operativen Tätigkeiten unter dem Dach der Merck KGaA, an der die Familie Merck mittelbar zu rund 70 Prozent und freie Aktionäre zu rund 30 Prozent beteiligt sind. 1917 wurde die einstige US-Tochtergesellschaft Merck & Co. enteignet und ist seitdem ein von der Merck-Gruppe vollständig unabhängiges Unternehmen.

Weitere Informationen finden Sie unter <http://www.merckserono.com> oder <http://www.merckgroup.com>

Kontakt:

Merck Serono S.A. - Genf, 9 Chemin des Mines, 1202 Genf, Schweiz,
Media Relations, Tel: +41-22-414-36-00

Diese Meldung kann unter <https://www.presseportal.ch/de/pm/100007499/100710978> abgerufen werden.