MedWiss.Online

Neuer Therapieansatz: Wirkstoff senkt Phenylalaninwerte bei Phenylketonurie

Ein neuer medikamentöser Therapieansatz könnte die Behandlung der seltenen Stoffwechselerkrankung Phenylketonurie (PKU) verbessern. Eine internationale Forschungsgruppe unter Beteiligung von Prof. Dr. Ania C. Muntau, Direktorin der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf (UKE), hat gezeigt, dass der Wirkstoff Repinatrabit die Konzentration der Aminosäure Phenylalanin im Blut von Erwachsenen mit PKU deutlich senken kann. Die Ergebnisse wurden jetzt im New England Journal of Medicine veröffentlicht.

Bei Menschen mit Phenylketonurie ist der Abbau der Aminosäure Phenylalanin aufgrund eines angeborenen Enzymdefekts gestört. In der Folge kann sich Phenylalanin im Blut anreichern und insbesondere das Gehirn schädigen. Betroffene müssen deshalb lebenslang eine streng phenylalaninarme Ernährung einhalten. Der Wirkstoff Repinatrabit setzt an einem anderen Punkt an: Er hemmt gezielt das Transportprotein SLC6A19, das an der Aufnahme und Rückresorption von Aminosäuren beteiligt ist. In einer Phase-II-Studie mit Erwachsenen, deren Phenylalaninwerte zu Studienbeginn über 600 Mikromol pro Liter lagen, führte die orale Behandlung zu einer deutlichen Absenkung der Phenylalaninkonzentration im Blutplasma – die therapeutischen Zielwerte erkrankter Erwachsener liegen zwischen 120 und 600 Mikromol pro Liter. Die Ergebnisse eröffnen eine neue Perspektive für die medikamentöse Behandlung der PKU. Eine Phase-III-Studie mit Jugendlichen und Erwachsenen sowie eine Langzeitstudie zur Bewertung von Sicherheit und Wirksamkeit sind derzeit im Gange. Das Kinder-UKE ist auch an diesen Studien beteiligt.

Publikation: Harding CO, Longo N, McNutt M et al. SLC6A19 Inhibitor Repinatrabit and Phenylalanine Levels in Phenylketonuria. New England Journal of Medicine. 2026.

DOI: https://doi.org/10.1056/NEJMc2514812

Alle Rechte: © MedWiss.Online / HealthCom | MWI | www.medwiss.de