

2925/AB XX.GP

Beantwortung

der Anfrage der Abgeordneten Dr. Povysil, Dr. Pumberger und Kollegen
betreffend Mukopolysaccharidose MPS,

(Nr. 2950/J)

Zur beiliegenden Anfrage führe ich folgendes aus:

Zu Frage 1:

In Österreich wurden durch die Elternselbsthilfegruppe für Mukopolysaccharidosen bzw. durch das "Österreichische Stoffwechselregister" der Österreichischen Gesellschaft für Kinder - und Jugendheilkunde bisher etwa 130 Patienten mit den verschiedenen Typen vom MPS erfaßt.

Zu Frage 2:

- MPS - Früherkennung:

Grundsätzlich ist der Nachweis der bei den MPS - Typen unterschiedlichen Enzymdefekte aus dem Fruchtwasser, aus Bindegewebszellen (Fibroblasten aus dem Fruchtwasser) bzw. durch eine Entnahme von embryonalem Gewebe (Chorionbiopsie) möglich, ist aber auf Grund der genetischen Unterschiedlichkeit (Heterogenität) aufwendig.

Weitere Methoden in der Diagnostik der MPS stellen die Computertomographie(CT) und insbesondere die Magnetresonanz (MRI) dar, mit der krankheitstypische cystische Hirnareale dargestellt werden können.

- Krankheitsverlauf:

Die MPS können in einer großen Bandbreite von sehr schweren Formen, bei denen die Kinder die ersten Tage nicht überleben (z.B. Hydrops fetalis), bis zu milden Formen mit normaler Körpergröße und normaler Lebenserwartung verlaufen.

Wesentliche Symptome der MPS sind:

Skelettanomalien

Vergrößerung von Milz und Leber

Hornhauttrübung

Verzögerte geistige Entwicklung

Herzversagen

- Ursachen:

Ursachen für die unterschiedlichen Typen der MPS sind mehrere Enzymdefekte, die genetisch bedingt sind und in verschiedenen Vererbungswegen weitergegeben werden, wie z.B.

- autosomal rezessiv (Typ I) - (ein rezessives Allel macht sich im klinischen Erscheinungsbild nur bemerkbar, wenn der Defekt sowohl von Mutter als auch Vater vererbt wird)

- X - chromosomal (Typ II - Hunter Syndrom)

- Tilerapien:

1) Linderung der Symptome durch z.B.:

Hornhauttransplantation

Behebung von Skelettanomalien (z.B.Cervicale Fusion)

Druckentlastungs - Operation (bei Hydrocephalus)

2) Die Knochenmarkstransplantation stellt bei bestimmten Typen der MPS (z.B. Typ I - Hurler - , ev. Typ IIIB) laut der vorliegenden Fachliteratur eine Therapiemöglichkeit dar.

Weiters wird an der Behandlung mittels Enzymtherapie bei verschiedenen MPS - Typen geforscht.

Zu Frage 3:

Ein vielversprechender gentherapeutischer Ansatz wurde im Tiermodell getestet (Gentransfer); es werden allerdings noch weitere tierexperimentelle Untersuchungen notwendig sein, ehe diese Therapiemöglichkeit für Patienten offensteht

Zu Frage 4:

Bisher haben Katzen und Mäuse, die am MPS VI erkrankt waren, das Enzym Arylsulfatase B, das ihnen fehlt, über lange Zeit regelmäßig erhalten. Dabei konnten Katzen, die krankheitsbedingt nicht mehr stehen konnten, innerhalb von drei Wochen wieder aufstehen. Bei allen Tieren verschwand die Speicherung von MPS zur Gänze in der Leber, der Milz, dem Herzen, den Herzklappen, teilweise in der Hornhaut der Augen. In den Wachstumszonen von Röhrenknochen zeigte sich eine Verbesserung der Knorpelstruktur. Die genannten Strukturen entsprechen auch jenen bei MPS VI - Patienten erkrankten Gewebe.

Die Ergebnisse der daran forschenden Arbeitsgruppen (Prof. J. Hopwood aus Adelaide und Prof. Ch. Peters aus Freiburg) sind in international renommierten wissenschaftlichen Journalen publiziert.

Bisher wurde das Enzym Arylsulfatase B in kleinen Mengen am jeweiligen Forschungsinstitut hergestellt. Keines dieser Institute hat jedoch Zugang zu einer biotechnologischen Großanlage, wie sie zur Enzymproduktion zu den klinischen Versuchen am Menschen notwendig ist.

Zu Frage 5:

Ein Zulassungsantrag in Österreich hinsichtlich Arylsulfatase B für die Therapie der MPS (Typ VI) am Menschen wurde nicht gestellt.

Zu Frage 6:

Zur Zeit sind in Italien und England klinische Prüfungen im Gange bzw. ist eine Anwendung für klinische Studien bewilligt worden, in Italien für Versuche mittels Gentherapie bei MPS II - Patienten. Während in Italien noch kein Patient behandelt wurde, wurde in England Ende Juli 1997 der erste Patient mit MPS I mittels Gentherapie behandelt.

Zulassungsverfahren laufen auch in den USA für mehrere MPS - Typen.