

## Medicinsk Nyhed

# Genterapi for hæmofili B

Genterapi kan potentielt kurere monogen sygdom. Et fase 3-studie viser, at genterapi ved hæmofili B er mere effektiv end vanlig behandling med profylakse.

Genterapi ved monogen sygdom kommer med et potentiale om at helbrede patienter. Hæmofilisygdomme er et oplagt område for genterapi, hvor patienten mangler X-bunden koagulationsfaktor VIII (hæmofili A) eller IX (FIX) (hæmofili B (hæm B)). Et nyt fase 3-studie viser, at ikke bare er genterapi mulig, men også på flere måder bedre end vores nuværende behandling.

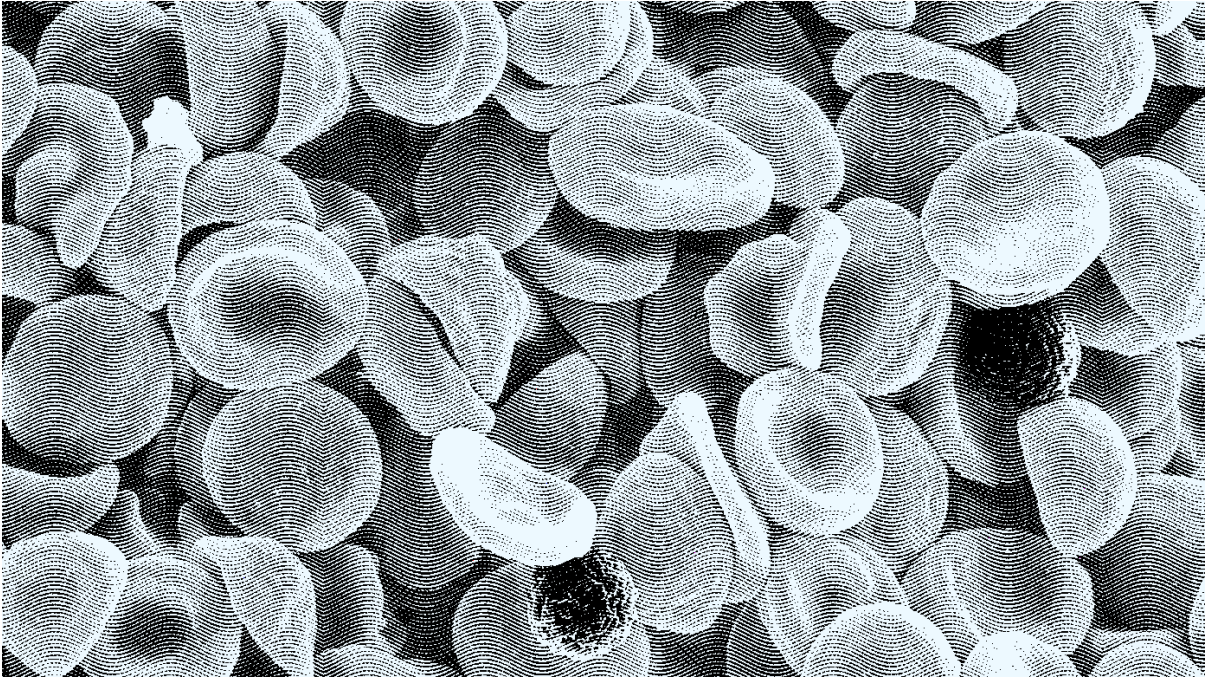
Cheflæge, Peter Kampmann, Afdeling for Blodsygdomme, Rigshospitalet, kommenterer: »Fidanacogene elaparvovec er det andet lægemiddel med AAV-vektorbåren genterapi til hæmofili B, der leverer fase 3-resultater. Tidligere har vi set Hope B-studiet, der ledte til en nylig Medicinrådsgodkendelse. Resultaterne i det publicerede studie er på linje med Hope B i forhold til at forebygge blødninger, hvilket bekræfter AAV-teknologien og anvendelsen af Padua-varianten.

Bivirkningsprofilen er mild, og sikkerheden er god. Det bemærkes, at 62% af studiedeltagerene modtog steroid grundet forhøjede levertal. Dette er et fænomen i alle de foreløbige AAV-baserede, hepatotrofe genterapistudier og kan være forbundet med tab af hele eller dele af det opnåede faktorniveau, men er oftest reversibelt ved behandling med steroid. Nuværende standard ved Hæm B i Danmark er fast selvadministreret intravenøs infusion af rekombinant FIX-koncentrat hver 7.-14. dag med laveste FIX-dalværdier i området 10-20% og med en hverdag fri for blødninger eller bivirkninger.

Gevinsten ved genterapi er den frihed og det identitetsskifte, hæmofilipatienter oplever ved at være fri for regelmæssige intravenøse transfusioner. Herudover er der det helt stabile faktorniveau uden den risiko for blødninger, der er forbundet med at glemme eller overspringe faktorprofylaksen. Med genterapi følger et krav om en levervenlig livsstil, som kan have implikationer for nogle personers alkoholforbrug samt hensynet til at undgå overvægt og fedtlever. I Danmark er et mindre antal patienter med hæmofili B aktuelt behandlet som del af lægemiddelforsøg«.

[Cuker A, Kavakli K, Frenzel L et al. Gene therapy with fidanacogene elaparvovec in adults with hemophilia B. \*New Engl J Med.\* 2024; 391 \(12\):1108-1118. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2302982>](https://doi.org/10.1056/NEJMoa2302982)

Interessekonflikter ingen



Redigeret af Jens Peter Gøtze, [jpg@dadlnet.dk](mailto:jpg@dadlnet.dk)