

AveXis fördert vom Rett Syndrome Research Trust initiiertes gentherapeutisches Forschungsprogramm

TRUMBULL, CT – Der Rett Syndrome Research Trust (RSRT) freut sich verkünden zu dürfen, dass AveXis, Inc., eingewilligt hat, einen gentherapeutischen Kandidaten für das Rett-Syndrom zur klinischen Prüfung hin voranzutreiben. AveXis, ein wegweisendes klinisches Gentherapie-Unternehmen, ist dafür bekannt, bereits ein transformatives gentherapeutisches Behandlungsverfahren für spinale Muskelatrophie Typ 1, an welcher Kinder erkranken und teilweise im Kleinkindalter sterben, entwickelt zu haben. Erstaunlicherweise wurde in einer Arzneimittelstudie der Phase 1 erkenntlich, dass gentherapeutisch behandelte Kinder Meilensteine der Entwicklung erreichten – einschließlich der Fähigkeit ohne Unterstützung zu sitzen, zu sprechen und in manchen Fällen sogar zu laufen. Diese Errungenschaften wurden bei unbehandelten an SMA Typ 1 erkrankten Kindern nie zuvor beobachtet. Wir sind gemeinsam der Überzeugung, dass Gentherapie in Form von Kompensation des mutierten MECP2 durch Zuleitung von unversehrtem MECP2, ausschlaggebende Verbesserungen für Rett-Patienten zur Folge hat.

Dieser Meilenstein verkörpert den Höhepunkt der im Jahre 2010 entstandenen Forschung. Damals leitete der RSRT die Zusammenarbeit zwischen Dr. Gail Mandel und Dr. Brian Kaspar, dem heutigen wissenschaftlichen Begründer und Forschungsvorstand von AveXis, in die Wege, um das Potenzial der Gentherapie in der Behandlung des Rett-Syndroms zu untersuchen. Von den positiven Ergebnissen dieser Zusammenarbeit ermutigt, entschloss sich das RSRT im Jahre 2014 Wissenschaftler zu rekrutieren. Mit ihnen sollte das *Gentherapie-Konsortium* ins Leben gerufen werden, um die Realisierbarkeit der Gentherapie als Behandlungsmöglichkeit des Rett-Syndroms endgültig zu definieren.

Die *Konsortiums*-Wissenschaftler, Stuart Cobb, Steve Gray, Brian Kaspar und Gail Mandel, übertrafen unsere Erwartungen. Sie entwickelten einen gentherapeutischen Produktkandidaten, der von beeindruckender Wirkungskraft, Sicherheit und Zielgenauigkeit ist. Am wichtigsten ist jedoch, dass die Leistungen des Therapeutikums im Mausmodell wesentlich stärker sind, als die eines jeden Medikaments, das je für das Rett-Syndrom getestet wurde.

Die Reversibilitätsstudie Adrian Birds aus dem Jahre 2007, welche darlegte, dass Rett-Symptome in Mäusen auf dramatische Weise umgekehrt werden können, verdeutlicht, dass mit einer Diagnose des Rett-Syndroms nicht zwingend lebenslange Behinderung einhergehen muss. Während die Gentherapie ein naheliegender Forschungsansatz für jede existierende Genkrankheit zu sein scheint, war die Qualität der Forschungsergebnisse, die vom *Gentherapie-Konsortium* bereitgestellt wurden, ausschlaggebend für die Entscheidung des Unternehmens AveXis, sich spezifisch auf die Entwicklung einer Gentherapie für das Rett-Syndrom festzulegen.

„Bereits sehr früh erkannte der RSRT, dass der gentherapeutische Forschungsansatz für eine Heilung des Rett-Syndroms ausschließlich vorankommen würde, wenn wir ihn offensiv vertreten würden. Wir veranlassten eine Zusammenarbeit von Wissenschaftlern mit vielversprechenden Erfolgsgeschichten und boten ihnen sowohl die finanzielle Unterstützung, als auch die Infrastruktur um effektiv und effizient zu arbeiten. Unsere Strategie hat sich als wirkungsvoll herausgestellt. Ich bin erfreut, dass AveXis, ein in der Gentherapie führendes Unternehmen, die Ergebnisse nun bis zum industriellen Maßstab hin vorantreibt. So vielen Rett-Familien, die an uns glauben, sowie ihren großzügigen Unterstützern, die unsere unverzichtbare Arbeit ermöglichen, bin ich weit mehr als dankbar,“ bemerkte Monica Coenraads, Exekutivdirektorin des RSRT und Mutter einer jungen Frau mit dem Rett-Syndrom.

„Wie wir es im kürzlich vom RSRT entwickelten strategischen Forschungsplan „*Roadmap to a Cure*“ dargestellt haben, ist unsere Mission eine Heilung des Rett-Syndroms. Die heutige Bekanntmachung ist ein enorm großer Schritt in Richtung unseres Ziels. Indem sich die Gentherapie der Hauptursache des Rett-Syndroms annimmt, kann sie lebensverändernd sein. Wir haben völliges Vertrauen in die Kompetenz und Führung des AveXis-Teams. Wir werden weiterhin unsere volle Unterstützung gewähren, während das wissenschaftliche Programm fortschreitet,“ meinte Randall Carpenter, Forschungsvorstand, RSRT.

„Ohne den Einsatz des RSRT für die Gentherapie als Behandlungsweg des Rett-Syndroms, wären wir in dem Bewusstsein über das Potenzial der Gentherapie als Heilbehandlung der verheerenden Krankheit längst nicht so weit, wie wir es nun präklinisch sind.“

Über den Rett Syndrome Research Trust

Der Rett Syndrome Research Trust (RSRT) ist eine gemeinnützige Organisation mit höchst persönlicher und dringlicher Mission: eine Heilung des Rett-Syndroms und mit diesem verwandter *MECP2*-Erkrankungen. Im März des Jahres 2017 gab RSRT den strategischen Dreijahres- und 33 Millionen-Forschungsplan „*Roadmap to a cure*“ bekannt. Der Plan priorisiert vier verschiedene medizinische Forschungsansätze mit der Gentherapie als Hauptforschungsschwerpunkt. Der RSRT agiert an der Schnittstelle von globaler wissenschaftlicher Aktivität, welche wissenschaftliche Fortschritte ermöglicht und innovative Forschung mittels konstanten Engagements von akademischen Wissenschaftlern, Klinikern, Industrie, Investoren und betroffenen Familien vorantreibt. Der RSRT finanzierte die Rett-Forschung seit 2008 mit insgesamt 47 Millionen Dollar. Besuchen Sie für genauere Informationen die Webseite www.reverserett.org.

Über AveXis, Inc.

AveXis ist ein klinisches Gentherapie-Unternehmen, das Behandlungen für Patienten, die an seltenen und lebensbedrohlichen genetisch bedingten Erkrankungen mit neurologischen Auswirkungen leiden. Der ursprüngliche firmeneigene gentherapeutische Kandidat, AVXS-101, schloss kürzlich eine Arzneimittelstudie der ersten Phase für die Behandlung von SMA Typ 1 erfolgreich ab. Um Näheres zu erfahren, besuchen Sie bitte die Webseite www.avexis.com.

Über das Rett-Syndrom

Das Rett-Syndrom ist ein Gendefekt mit neurologischen Auswirkungen. Er betrifft mehrheitlich Mädchen, manchmal tritt er jedoch auch bei Jungen auf. Charakteristisch ist ein plötzliches Auftreten von Regression, meist im Alter zwischen 12 und 18 Monaten. Verursacht durch zufallsbedingte Mutationen des Gens *MECP2*, das sich auf dem X-Chromosom befindet, beraubt das Rett-Syndrom Kleinkinder ihres Sprachvermögens, der Handfunktion und der Motorik – meist einschließlich der Fähigkeit zu laufen. Außerdem können Angststörung, epileptische Anfälle, Tremores, Atembeschwerden und schwerwiegende Störungen im Magen-Darm-Bereich zur Symptomatik des Rett-Syndroms gehören. Es wird angenommen, dass die kognitiven Fähigkeiten der Betroffenen in hohem Maße intakt bleiben. Obwohl die meisten Kinder bis zum Erwachsenenalter überleben, erfordern sie Rund-um-die-Uhr-Bewachung.