

## Internationaler Tag der Thalassämie 2020

### **ALLTAG MIT TRANSFUSIONSABHÄNGIGER $\beta$ -THALASSÄMIE IN DEUTSCHLAND AUS SICHT DER BETROFFENEN**

**Anlässlich des Internationalen Tages der Thalassämie 2020 schafft bluebird bio Einblicke in die Erfahrungen von PatientInnen mit der seltenen Blutkrankheit transfusionsabhängige  $\beta$ -Thalassämie (TDT)**

**TDT hat erhebliche Auswirkungen auf das Leben und beeinträchtigt die ganze Familie, Freizeitgestaltung sowie Arbeit und Ausbildung von Erkrankten**

**PatientInnen hoffen auf eine höhere Lebensqualität**

**Berlin, 8. September 2020** – Anlässlich des Internationalen Tages der Thalassämie, der in diesem Jahr aufgrund von COVID-19 vom 8. Mai auf den 8. September 2020 verschoben wurde, schafft bluebird bio mehr Aufmerksamkeit für PatientInnen, die an transfusionsabhängiger  $\beta$ -Thalassämie (TDT) leiden und schärft so das Bewusstsein für die Auswirkungen der Krankheit auf das Leben der PatientInnen sowie auf das ihrer Familien und sozialen Kontakte. Ergebnisse einer Patientenumfrage, die bluebird bio heute veröffentlichte, zeigen, wie die PatientInnen den Einfluss der Erkrankung auf ihr Leben mit dieser seltenen Blutkrankheit wahrnehmen. Sie verdeutlichen, dass die Krankheit eine große Belastung darstellt, ihre Lebensqualität erheblich beeinträchtigt und viel Zeit im täglichen Leben einnimmt.

Die  $\beta$ -Thalassämie ist eine seltene, genetisch bedingte Bluterkrankung<sup>1</sup>. Sie zeichnet sich durch eine eingeschränkte oder fehlende Produktion von Hämoglobin (rotem Blutfarbstoff) aus, was zu einer verminderten Produktion von roten Blutkörperchen führt und damit den Transport von Sauerstoff zu lebenswichtigen Organen erheblich vermindern und unbehandelt zum Tode führen kann. Bei der schwerwiegendsten Form, der TDT, benötigen PatientInnen lebenslang regelmäßig Bluttransfusionen um die fehlende Produktion von lebenswichtigem Hämoglobin auszugleichen<sup>2</sup>. Mit diesen regelmäßigen Bluttransfusionen wird dem Körper überschüssiges Eisen zugeführt, das zu einer Eisenüberladung und Schädigung vieler lebenswichtiger Organe führt. Daher benötigen PatientInnen mit einer TDT neben den regelmäßigen Transfusionen eine lebenslange Chelattherapie, damit der Körper das Eisen ausscheiden kann.

*„Die regelmäßigen Bluttransfusionen beginnen in den ersten 6 Lebensmonaten und führen bereits nach 10-15 Transfusionen zu einer Eisenüberladung. Dabei ist nicht nur die Leber betroffen, sondern es kommt in der Folge zu einer Eisenüberladung sämtlicher hormonproduzierender Organe, wie z.B. der Schilddrüse, dem Pankreas, der Hirnanhangsdrüse. Daher haben 80% der erwachsenen TDT-Patienten Hormonausfälle, die behandelt werden müssen. Zusätzlich kommt es im Laufe der Jahre auch zu einer*

---

<sup>1</sup> Galanello and Origa, Beta-thalassemia, Orphanet Journal of Rare Diseases. 2010, 5:11

<sup>2</sup> NORD. 2018. Beta Thalassemia. [ONLINE] Verfügbar unter: <https://rarediseases.org/rare-diseases/thalassemia-major/2C> [Abgerufen im Juli 2019]

*Herzeisenüberladung, diese führt zu einem Herzversagen bereits im jungen Erwachsenenalter und ist immer noch die häufigste Todesursache der TDT-Patientinnen und -Patienten. Eine effektive und kontinuierliche Eisenenzugstherapie ist somit essentiell wichtig. Obwohl sich die Behandlungsmöglichkeiten in den letzten Jahrzehnten deutlich verbessert haben, begleitet diese chronische Krankheit die Betroffenen ein Leben lang und ist eine große körperliche wie seelische Belastung“,* sagte Regine Grosse, Oberärztin an der Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf. *„In Deutschland ist der Stand der Aufklärung zu  $\beta$ -Thalassämie noch immer gering, daher ist es wichtig, Patientinnen und Patienten zu mehr Aufmerksamkeit zu verhelfen.“*

Etwa 200  $\beta$ -Thalassämie-PatientInnen in Deutschland sind regelmäßig, im Abstand von 6 Wochen oder häufiger, auf Bluttransfusionen angewiesen.<sup>3</sup>

*„Als Unternehmen, das sich die Erforschung und Entwicklung von innovativen Lösungen für Patientinnen und Patienten mit schweren genetischen und seltenen Krankheiten zur Aufgabe gemacht hat, nehmen wir die Verantwortung sehr ernst, die Bedürfnisse der Betroffenen zu verstehen und dazu beizutragen, dass ihre Stimme gehört wird“,* so Susanne Digel, Geschäftsführerin von bluebird bio in Deutschland.

In einer Umfrage, die in Zusammenarbeit mit der Patientenorganisation SAM (Verein für Seltene Anämien) durchgeführt wurde, hat bluebird bio deshalb in Deutschland lebende PatientInnen und ihre Familien gebeten, ihr Leben mit der TDT zu schildern. Die Ergebnisse zeigen deutlich, dass die TDT fast alle Aspekte des Lebens beeinflusst und viel Zeit und Energie in Anspruch nimmt, die sonst für Arbeit, Ausbildung, Freizeitaktivitäten und Familienleben zur Verfügung stehen würde. Menschen mit einer TDT sind lebenslang auf Bluttransfusionen im Abstand von etwa zwei bis fünf Wochen angewiesen, um ihren Hämoglobinspiegel anzuheben und Symptome der Blutarmut zu lindern<sup>4</sup>. Dies macht regelmäßige Arztbesuche und Krankenhausaufenthalte erforderlich:

- 88% der PatientInnen gaben an, im Jahr 2019 mehr als zwei Wochen im Krankenhaus verbracht zu haben.
- Zusätzlich fordert die  $\beta$ -Thalassämie als chronisch lebenslange Erkrankung von den Patienten einen erheblichen Zeitaufwand für dazugehörige Bürokratie und Verwaltung: 81% der Befragten gaben an, dass sie hierfür zwischen einem und mehr als sieben Tagen im Monat aufwenden.
- Insbesondere jüngere PatientInnen geben an, mit ihrer aktuellen Behandlung unzufrieden zu sein – von den 10-35-Jährigen gaben nur 35% an, sie seien zufrieden.

*„Das Leben [mit TDT] ist ein Hürdenlauf. Doch manche Hürden sind so groß, dass man sie nicht alleine überwinden kann“,* sagte ein Patient in der Umfrage. Insgesamt schilderten 54% der Befragten, dass die Erkrankung einen erheblichen Einfluss auf ihr tägliches Leben hat. Zu den Bereichen, die am stärksten betroffen sind, gehören Ausbildung und Arbeit (bei 34% der Befragten), Beeinträchtigung in der Möglichkeit Sport zu treiben, Freizeitaktivitäten auszuführen oder in den Urlaub zu gehen (29%) sowie ein negativer Einfluss auf das psychische Wohlbefinden (14%). Die Befragten beschreiben ihre Situation als „ein Leben auf Raten“ und vergleichen ihre Abhängigkeit von regelmäßigen Bluttransfusionen mit „einem Auto, das nach einer gewissen Zeit vollgetankt werden muss“. Darüber hinaus fühlen sich PatientInnen „durch regelmäßige Behandlungstermine in Krankenhäusern belastet.“

---

<sup>3</sup> Krinke et al. 2018. Die Prävalenz von  $\beta$ -Thalassämie in Deutschland (basierend auf InGef Daten von 2015)

<sup>4</sup> Cappellini MD, Cohen A Porter J, Taher A, Viprakasit V (2014): Guidelines for the management of transfusion-dependent thalassaemia [TDT], in: Thalassaemia International Federation, Vol.3, S. 9-10



*„Als Patientenorganisation, die die Anliegen von Kindern und Erwachsene mit chronischen seltenen Blut-Erkrankungen vertritt, sind wir davon überzeugt, dass Patientinnen und Patienten Aufmerksamkeit verdienen. Nur so kann ihre Situation langfristig verbessert werden,“* sagte Fotini Albrecht, Vorsitzende von SAM Deutschland e. V.—Verein für Seltene Anämien. *„Gleichzeitig hoffen wir auf Fortschritte in der Wissenschaft, die zu einer Verbesserung der Lebensqualität von Patientinnen und Patienten führen können.“*

Auch die befragten PatientInnen hoffen auf bessere Aufklärung und bessere Behandlungsmöglichkeiten. Vor allem aber wünschen sie sich „eine normale Zukunft“ und dass ihre Kinder nicht mehr mit der Krankheit konfrontiert sind.

### **Über die Umfrage**

Die vorgestellten Daten wurden im Rahmen einer Umfrage erhoben, die bluebird bio mit Unterstützung der Patientenorganisation SAM, Verein für Seltene Anämie in Deutschland, durchgeführt hat. Insgesamt 57 betroffene PatientInnen sowie – im Falle von minderjährigen PatientInnen – ihre Erziehungsberechtigten nahmen zwischen dem 15. Mai und dem 16. Juli 2020 an der Umfrage teil.

### **Über bluebird bio**

bluebird bio ist wegweisend im Bereich der Gentherapie. Wir entwickeln Gentherapien für schwerwiegende genetische Erkrankungen und Krebs. Unser Hauptsitz ist in Cambridge, Massachusetts, USA. Unser Ziel ist es, dass Menschen mit potenziell lebensbedrohlichen Erkrankungen und begrenzten Behandlungsmöglichkeiten ein erfülltes Leben führen können. Neben unserer wissenschaftlichen Arbeit in den Laboren suchen wir auch neue Wege in der Gesundheitsversorgung, um im Sinne der Patienten Lösungen zu schaffen. Wir möchten Zugang zu Therapien, Transparenz und Aufklärung schaffen, um zugelassene Gentherapien für all diejenigen verfügbar zu machen, die davon profitieren können.

bluebird bios europäischer Hauptsitz befindet sich in Zug, Schweiz. Die deutsche Niederlassung ist in München. Daneben hat bluebird bio zusätzliche Niederlassungen in Europa (Frankreich, Italien, Großbritannien und den Niederlanden) sowie in den USA.

[www.bluebirdbio.de](http://www.bluebirdbio.de)

### **Mediananfragen**

Clara Helming- +49 162 261 8374 - [chelming@apcoworldwide.com](mailto:chelming@apcoworldwide.com)