

PTC Therapeutics präsentiert neue Daten zum Patientennutzen hinsichtlich metabolischer Kontrolle, Lockerung der Diät und zum Sicherheitsprofil.

- 17 Abstracts und Präsentationen beim SSIEM Annual Symposium Ende August
- Real-World-Daten zeigen, dass mit Sephience™ eine Lockerung der Diät erreicht werden kann, während die angestrebten Phe-Blutwerte eingehalten werden.
- Weitere Daten bestätigen einen klinisch relevanten Nutzen und ein günstiges Sicherheitsprofil über alle Patientengruppen hinweg.

31. August 2026 – PTC Therapeutics gab bekannt, dass auf dem Annual Symposium 2026 der Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) zahlreiche wissenschaftliche Daten zu Sephience™ (Sapiapterin) vorgestellt wurden. Der Kongress fand vom 25. bis 28. August in Helsinki, Finnland, statt.

Neue Daten aus klinischen Studien und aus der Versorgungsrealität (Real-World Evidence, RWE) bestätigen den klinisch relevanten Nutzen von Sephience™ bei der Senkung der Phenylalanin-(Phe-)Werte beziehungsweise Lockerung der Diät sowie bei der langfristigen Aufrechterhaltung einer guten metabolischen Kontrolle. Dies zeigt sich über das gesamte Spektrum von Menschen mit Phenylketonurie (PKU) hinweg, einschließlich Betroffenen mit klassischer PKU. Darüber hinaus bestätigen Daten das günstige Sicherheitsprofil von Sephience™.

Zu den Highlights der auf der SSIEM 2026 vorgestellten Daten gehören:

- Daten aus der AMPLIPHY-Studie zeigen, dass Patientinnen und Patienten, die zum Zeitpunkt des Screenings Sapropterin erhielten, nach dem Wechsel auf Sephience™ eine 100 % stärkere Reduktion der Phe-Blutwerte erreichten. Die Ergebnisse liefern damit weitere Hinweise auf den Nutzen eines Wechsels von Sapropterin auf Sephience™.
- Daten aus einer unabhängigen Real-World-Studie zeigen, dass mit Sephience™ bei Jugendlichen eine signifikante Lockerung der Diät erreicht werden konnte. Dies kann zu mehr Selbstständigkeit und einer geringeren Belastung durch die Diät beitragen, während gleichzeitig die metabolische Kontrolle innerhalb der empfohlenen Zielbereiche erhalten blieb.
- Diese Ergebnisse wurden sowohl bei Personen mit BH4-responsiven als auch bei Personen mit nicht-BH4-responsiven Mutationen beobachtet.
- Sephience™ führte auch bei Studienteilnehmenden mit hohen Phe-Ausgangswerten zu klinisch relevanten Phe-Reduktionen.
- Die Subgruppe zeigte klinische relevante Reduktionen der Phe-Blutwerte unter der Behandlung mit Sephience™, wobei die Ansprechraten mit denen der Gesamtpopulation vergleichbar waren. Gleichzeitig zeigte sich ein Sicherheitsprofil, das mit den Ergebnissen früherer Studien übereinstimmte.
- Diese Ergebnisse unterstützen die Annahme, dass Betroffene mit PKU unabhängig vom Schweregrad der Erkrankung oder ihrem Phe-Ausgangswert für eine Behandlung mit Sephience™ in Betracht gezogen werden sollten.

Darüber hinaus wurden von mehrere ÄrztInnen aus verschiedenen Ländern wissenschaftliche Poster mit Fallbeispielen aus ihrer klinischen Praxis zur Anwendung von Sephience vorgestellt.

Auch die PKU-Expertin Prof. Dr. Ania C. Muntau betonte anlässlich der Launch-Pressekonferenz zu Sephience™ am 31. Juli 2025 den Leidensdruck der Familien von PKU-Betroffenen: „Ich könnte es nicht“, gestand sie mit Blick auf die alltäglichen Herausforderungen der strikten Ernährungskontrolle. Ihre Worte unterstrichen, wie wichtig es ist, bei der Entwicklung von neuen Therapien neben den Phe-Werten immer auch die Menschen, die hinter dieser Erkrankung stehen, im Blick zu haben. Denn am wichtigsten sei es, dass PKU-Patienten eine Möglichkeit erhielten, ihre strengen Ernährungsvorschriften zu lockern.

Über Sephience™ (Sepiapterin)

Sephience™ wird angewendet für die Behandlung von Hyperphenylalaninämie (HPA) bei erwachsenen und pädiatrischen Patienten mit Phenylketonurie (PKU).

Sephience™ ist ein natürlicher Vorläufer des enzymatischen Kofaktors BH4, einem wichtigen Kofaktor der Phenylalanin-Hydroxylase (PAH). Durch seinen einzigartigen dualen Wirkmechanismus kann Sephience™ die Phenylalanin-(Phe-)Werte im Blut wirksam senken und bietet damit die Möglichkeit, ein breites Spektrum von Menschen mit PKU zu behandeln. Sephience™ ist in der Europäischen Union bzw. im Europäischen Wirtschaftsraum, den USA und Japan zugelassen.

Über Phenylketonurie

Phenylketonurie (PKU) ist eine seltene, erblich bedingte Stoffwechselerkrankung, bei der der Körper die essenzielle Aminosäure Phenylalanin (Phe) nicht ausreichend abbauen kann. Dadurch können neurologische und andere gesundheitliche Beeinträchtigungen entstehen. Unbehandelt oder unzureichend behandelt kann sich Phe im Körper auf schädliche Konzentrationen anreichern. Dies kann zu schweren und irreversiblen Beeinträchtigungen führen, darunter dauerhafte geistige Entwicklungsstörungen, Krampfanfälle, Entwicklungsverzögerungen sowie Beeinträchtigungen des Gedächtnisses und Verhaltens. Neugeborene mit PKU zeigen zunächst keine Symptome. Im weiteren Verlauf können jedoch zunehmend Beschwerden auftreten. Schäden, die in den ersten Lebensjahren durch dauerhaft erhöhte Phe-Werte entstehen, sind irreversibel. Die Diagnose einer PKU erfolgt in der Regel im Rahmen des Neugeborenen-Screenings. Weltweit leben schätzungsweise 58.000 Menschen mit PKU.

Über PTC Therapeutics, Inc.

PTC ist ein globales biopharmazeutisches Unternehmen, das leidenschaftlich Medikamente erforscht, entwickelt und vermarktet, die Kindern und Erwachsenen mit seltenen Erkrankungen zugutekommen. Die Fähigkeit von PTC, neue Therapien zu entwickeln und Produkte weltweit zu vermarkten, ist die Grundlage für Investitionen in eine robuste und breit gefächerte Pipeline innovativer Medikamente.

Um mehr über PTC zu erfahren, besuchen Sie uns bitte unter www.ptcbio.de. Die deutsche Niederlassung von PTC Therapeutics hat ihren Sitz in Frankfurt am Main, die österreichische in Wien.

Pressekontakt Deutschland

Kristina Kempf, kkempf@ptcbio.com, Telefon +49 (0) 69 95 9325-203

DE-SEP-0337, DE, AT, August 2026