

SIPA-SOS – Sirolimus in Patients with Segmental Overgrowth Syndromes, Phase II, EudraCT: 2015-005416-15

In der multizentrischen SIPA-SOS-Studie soll die Effektivität und Sicherheit von Sirolimus in der Behandlung von Patienten mit Überwuchssyndromen, z.B. im Rahmen von Gefäßfehlbildungen, geprüft werden.

Gefäßfehlbildungen sind meistens sporadisch auftretende Malformationen, welche jeden Abschnitt des Gefäßsystems – Arterien, Kapillaren, Venen und Lymphgefäße – betreffen und teilweise mit einem Überwuchs des umliegenden Gewebes einhergehen können. Häufig betrifft dies das Fettgewebe, aber auch Bindegewebe und Muskeln. Dieser Überwuchs kann im Verlauf des Lebens progredient sein und gemeinsam mit den Gefäßfehlbildungen zu Beschwerden führen. Bisherige Behandlungsmethoden konzentrieren sich vor allem auf die interventionell radiologische Verödung und die chirurgische Entfernung. Jedoch kommen nicht alle Patienten auf Grund der Lokalisation oder der Ausdehnung der Malformation für eine solche Therapie in Frage, so dass medikamentöse Therapien benötigt werden.

Sirolimus ist ein mTOR-Inhibitor der u.a. in Transplantationsmedizin als Immunsuppressivum eingesetzt wird. Seit etwas mehr als 10 Jahren wird das Medikament jedoch auch zunehmend bei Patienten mit Gefäßfehlbildungen eingesetzt, wobei es vor allem bei venösen und lymphatischen Malformationen wirksam zu sein scheint. Dies lässt sich pathophysiologisch dadurch erklären, dass diesen Gefäßfehlbildungen oft somatische Mutationen im PIK3CA/mTOR-Signalweg zu Grunde liegen, welcher hierdurch überaktiviert wird. Zu der Wirksamkeit von Sirolimus in der Reduktion des Überwuchses liegen jedoch noch keine ausreichenden Daten vor. Diesbezüglich eine bessere Evidenz herbeizuführen ist das Ziel der SIPA-SOS-Studie.

Patienten mit einer Gefäßfehlbildung oder einem Überwuchssyndrom können ab einem Alter von 3 Jahren unabhängig von der Genetik der Erkrankung eingeschlossen werden, falls ein im MRT ausmessbarer Überwuchs vorliegt. Nach Abschluss der Screeninguntersuchungen und erfolgreicher Registrierung in die Studie nach zentralem radiologischem Review der MRT-Bilder kann die Therapie mit Sirolimus begonnen werden. Das Medikament wird über insgesamt 6 Monate eingenommen. Das Ansprechen wird mittels einer MRT Verlaufsuntersuchung nach 6 Monaten und durch eine Fotodokumentation der klinischen Befunde gemessen. Hiernach wird das Medikament abgesetzt, um zu beobachten, ob ein erneutes Wachstum auftritt. Auch die Linderung von Schmerzen und die Lebensqualität der Betroffenen werden im Rahmen der Studie mittels Fragebögen erhoben.

Die SIPA-SOS-Studie wird durch die DFG gefördert und national an verschiedenen Zentren durchgeführt. Die Prüfmedikation wird von der Firma Pfizer gestellt. Beginn der Rekrutierung war Ende Oktober 2021, bereits nach einem Jahr, im Oktober 2022, konnte das Rekrutierungsziel von 18 Patient*innen erreicht werden. Sponsor dieser Studie ist das Universitätsklinikum Freiburg.

Ansprechpartner am ZKJ: Dr. Friedrich Kapp

Weitere Informationen: www.drks.de: DRKS00010085