

07.08.2026

Stellungnahme der deutschen Pompe-Expertenzentren zur Umstellung auf Cipaglucosidase alfa (Pombiliti®) + Miglustat (Opfolda®) während des aktuellen Lieferengpasses von Alglucosidase alfa (Myozyme®) und Avalglucosidase alfa (Nexviadyme®)

Hintergrund

Die Kombination aus Cipaglucosidase alfa (Pombiliti®) und Miglustat (Opfolda®) stellt für erwachsene Patientinnen und Patienten mit Morbus Pompe eine in Deutschland zugelassene und wirksame Therapie bei Erwachsenen mit M. Pompe dar. Grundsätzlich kann eine Umstellung der Enzyersatztherapie medizinisch sinnvoll sein und wird in den Empfehlungen des European Pompe Consortium (EPOC) als eine der derzeit drei zugelassenen Behandlungsstrategien beschrieben.

Im Allgemeinen sollten Lieferengpass-Situationen (unabhängig vom jeweiligen Enzympräparat) grundsätzlich keine Indikation für eine kurzfristige und ungeplante Therapieumstellung darstellen. Vielmehr sollte eine Umstellung weiterhin ausschließlich im Rahmen einer sorgfältigen individuellen medizinischen Beurteilung erfolgen. Die nachfolgenden Empfehlungen wurden von den beteiligten deutschen Pompe-Expertenzentren gemeinsam mit den Patientenorganisationen abgestimmt. Sie sollen dazu beitragen, Therapieumstellungen weiterhin nach den etablierten medizinischen Kriterien und nicht allein aufgrund des aktuellen Lieferengpasses vorzunehmen.

Insbesondere wird derzeit davon abgeraten, Patientinnen und Patienten umzustellen,

- die sich erst seit kurzer Zeit (insbesondere < 12 Monate) unter Enzyersatztherapie befinden, da die Auswirkungen mehrfacher Therapiewechsel innerhalb kurzer Zeit bislang nur unzureichend untersucht sind,
- bei denen unter der bisherigen Enzyersatztherapie eine klinische Stabilisierung oder sogar eine Verbesserung der Symptomatik erreicht wurde,
- oder bei denen bislang keine Hinweise auf eine klinische Verschlechterung unter Therapiepausen bestanden (bsp. nach Pausen durch Urlaubsaufenthalte oder anders begründeten Unterbrechungen).

Die Empfehlungen zur Umstellung (und den damit verbundenen organisatorischen Punkte) orientieren sich an den aktuellen Empfehlungen des European Pompe Consortium (EPOC). Danach sollte eine Therapieumstellung insbesondere dann erwogen werden, wenn unter einer ausreichend langen Behandlungsdauer – in der Regel nach mindestens zwölf Monaten – trotz adäquater Therapie keine Stabilisierung oder Verbesserung der skelettmuskulären und/oder Atemfunktion erreicht wird oder relevante, nicht beherrschbare infusions- oder medikamentenbedingte Nebenwirkungen auftreten.

Eine Therapieumstellung erfordert darüber hinaus eine sorgfältige organisatorische und medizinische Vorbereitung. Hierzu gehören unter anderem:

- eine aktuelle klinische Ausgangsuntersuchung (idealerweise im Rahmen eines sog. „Pompe-Jahres-Checks“),
- die Dokumentation relevanter Verlaufsparemeter (Lungenfunktion, motorische Funktionsuntersuchungen) zur späteren Beurteilung des Therapieeffekts nach Therapieumstellung,
- die Berücksichtigung möglicher Nebenwirkungen,
- die Organisation der weiteren Arzneimittelversorgung einschließlich Rezeptierung, Apothekenbelieferung und Infusionsplanung mit dem neuen Enzym,
- sowie eine ausführliche Aufklärung der Patientinnen und Patienten über die Besonderheiten der neuen Therapie (da Kombinationstherapie).

Die vorliegende Stellungnahme bedeutet ausdrücklich nicht, dass Patientinnen und Patienten mit stabiler Erkrankung grundsätzlich keine weitere Enzyersatztherapie erhalten sollen. Ziel der Empfehlungen ist vielmehr, medizinisch nicht indizierte und ungeplante Therapieumstellungen allein aufgrund des Lieferengpasses zu vermeiden. Die

individuelle Versorgung während des Lieferengpasses erfolgt weiterhin in enger Abstimmung mit dem behandelnden Pompe-Zentrum unter Berücksichtigung der regionalen Verfügbarkeit der jeweiligen Therapie.

Aktuelle Versorgungssituation

Der Hersteller der Kombinationstherapie Cipaglucoxidase alfa/Miglustat (BioMarin) hat die Expertenzentren am 07.08.2026 darüber informiert, dass zusätzliche Versorgungskapazitäten geschaffen wurden, um medizinisch begründete Therapieumstellungen im Rahmen der bestehenden Empfehlungen verlässlich begleiten zu können.

Vor diesem Hintergrund erscheint es aus Sicht der Expertenzentren besonders wichtig, Therapieumstellungen ausschließlich nach sorgfältiger medizinischer Indikationsstellung sowie unter Berücksichtigung der oben genannten Kriterien und organisatorischen Voraussetzungen vorzunehmen.

Empfehlungen zur Therapieumstellung auf Cipaglucoxidase alfa (Pombiliti®) + Miglustat (Opfolda®)

Sofern eine Therapieumstellung auf Cipaglucoxidase alfa/Miglustat entsprechend der EPOC-Kriterien medizinisch sinnvoll erscheint und gemeinsam von behandelndem Zentrum und Patientin bzw. Patient beschlossen wird, empfehlen die beteiligten Expertenzentren, die Therapieeinleitung in einem auf Morbus Pompe spezialisierten Zentrum durchzuführen.

Nach gemeinsamer Abstimmung der deutschen Expertenzentren sollte

- die erste Infusion im Rahmen eines mindestens eintägigen stationären Aufenthaltes (eine Übernachtung) erfolgen, um die Therapieeinleitung einschließlich der Überwachung auf mögliche infusionsassoziierte Reaktionen unter spezialisierten Bedingungen zu gewährleisten.
- Anschließend sollten mindestens zwei weitere Infusionen ambulant im jeweiligen Expertenzentrum erfolgen.

Dieses Vorgehen dient nicht nur der sorgfältigen klinischen Überwachung während der frühen Therapiephase, sondern ermöglicht gleichzeitig die strukturierte Umsetzung der mit einer Therapieumstellung verbundenen organisatorischen Abläufe. Hierzu gehören insbesondere die Sicherstellung einer kontinuierlichen Arzneimittelversorgung einschließlich der Verfügbarkeit von Cipaglucoxidase alfa und Miglustat, die Koordination der weiteren Rezeptierung und Apothekenbelieferung, die Planung der langfristigen Infusionstermine sowie die strukturierte Dokumentation des klinischen Verlaufs und möglicher unerwünschter Ereignisse. Die Empfehlung orientiert sich dabei nicht ausschließlich an Sicherheitsaspekten während der initialen Behandlungsphase, sondern berücksichtigt insbesondere auch den erheblichen organisatorischen Aufwand einer Therapieumstellung sowie die Notwendigkeit, einen stabilen und langfristig verlässlichen Behandlungsablauf zu etablieren.

Patientinnen und Patienten, bei denen derzeit keine Therapieumstellung empfohlen wird, sollten die bereits veröffentlichten Empfehlungen zum Verhalten während der Übergangszeit beachten (körperliche Aktivität, Physiotherapie, Atemtherapie, Ernährung sowie frühzeitige Kontaktaufnahme bei klinischer Verschlechterung). Diese Maßnahmen ersetzen keine Enzyzersatztherapie, können jedoch dazu beitragen, die Zeit bis zur Wiederaufnahme bzw. Fortführung der Behandlung bestmöglich zu überbrücken.

wissenschaftliche Berater der Selbsthilfeorganisation

Prof. A. Hahn
Dr. C. Lampe
Prof. B. Schoser
PD Dr. med. S. Wenninger

Selbsthilfeorganisationen

T. Schaller
H. Erny
T. Schwagenscheidt
A.+ O. Kolbrück