

40 YEARS FOR INBORN ERRORS OF METABOLISM



ACHIEVEMENTS. CHALLENGES. FUTURE.

March 25th – 27th | 2026

Langenbeck-Virchow-Haus, Berlin

gfas.de/jahrestagung



**39TH ANNUAL
CONFERENCE**

of the Society for Inborn Errors of Metabolism



ARGININ IM GRIFF PATIENTEN IM AUFWIND



Loargys (Pegzilarginase) ist die erste und einzige Behandlung, die modifizierend auf den Arginase-1-Mangel (ARG1-D) wirkt¹.

- Loargys normalisiert bei Patienten mit ARG1-D rasch den Arginin-Plasmaspiegel und reduziert toxische Argininderivate^{2,3}
- Loargys erzielt langanhaltende und klinisch bedeutsame Verbesserungen der funktionellen Ergebnisse bei einem überschaubaren Sicherheitsprofil^{2,3,4}
- Loargys hat das Potenzial, die Behandlung von ARG1-D bei Patienten mit bislang wenigen klinischen Optionen zu revolutionieren¹

1. Diaz GA, et al. The role and control of arginine levels in arginase 1 deficiency. *J Inher Metab Dis.* 2023 Jan;46(1):3-14. | 2. Sanchez Russo R et al. Pegzilarginase in Arginase 1 Deficiency: Results of the PEACE Pivotal Phase 3 Clinical Trial PAS4A-2674). Oral presentation at the SSIEM Annual Symposium, Freiburg, Germany 30 August – 2 September 2022. | 3. Sanchez Russo R. Safety and Tolerability of Pegzilarginase for Arginase 1 Deficiency in the PEACE Pivotal Phase 2 Clinical Trial. Poster presented at the SSIEM Annual Symposium, Freiburg, Germany, 30 August – 2 September 2022 | 4. McNutt M, Rutsch F, Russo RS, Gasperini S, Batzios S, Teles EL, Brassier A, Ganesh J, Schulze A, Enns GM, Rudebeck M. Long-Term Efficacy and Tolerability of Pegzilarginase in Arginase 1 Deficiency: Results of Two International Multicentre Open-Label Extension Studies. *J Inher Metab Dis.* 2025 Jul;48(4):e70066.

Loargys 5mg/ml Injektions-/Infusionslösung Zusammensetzung: Jede 0,4ml Durchstechflasche enthält 2mg Pegzilarginase. **Wirkstoff:** Pegzilarginase 5mg/ml. **Sonstige Bestandteile:** Natriumchlorid, Kaliumdihydrogenphosphat, Kaliummonohydrogenphosphat (Ph.Eur.), Glycerol, Salzsäure (zur pH-Wert-Einstellung), Natriumhydroxid (zur pH-Wert-Einstellung), Wasser für Injektionszwecke. **Anwendungsgebiet:** Loargys ist indiziert für die Behandlung von Arginase-1-Mangel (ARG1-D), auch bekannt als Hyperargininämie, bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern ab 2 Jahren. **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. **Nebenwirkungen:** *Sehr häufig:* Reaktionen an der Injektionsstelle, Überempfindlichkeit. *Nicht bekannt:* Immunogenität gegenüber pegylierten therapeutischen Proteine. **Verschreibungspflichtig. Pharmazeutischer Unternehmer:** Immedica Pharma AB, 113 63 Stockholm, Schweden. **Weitere Informationen siehe Fach- und Gebrauchsinformation von Loargys. Stand:** November 2025.

▼ Dieses Arzneimittel unterliegt einer zusätzlichen Überwachung.

CONTENTS

Willkommen	4
Welcome	6
Programme	8
Wednesday, March 25, 2026	8
Thursday, March 26, 2026	12
Friday, March 27, 2026	16
General Information	21
Sponsors	22
Registration fees	24
Notes	25

WILLKOMMEN

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

willkommen zur GfAS Jahrestagung 2026 in Berlin!

Das Thema unserer Jahrestagung ist:

40 Jahre für Angeborene Stoffwechselstörungen: Erfolge. Herausforderungen. Zukunft.

Bei dieser Jubiläumsveranstaltung unserer Gesellschaft schauen wir auf unsere Aktivitäten der letzten Jahre zurück, die Versorgung und Therapie von Patientinnen und Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen zu verbessern.

In all diesen Jahren hat sich die Stoffwechselmedizin signifikant weiter entwickelt mit heute fast 2000 angeborenen Stoffwechselstörungen, neuen genetischen Diagnostik- und Behandlungsmethoden und einer Inzidenz von mehr als 1:1000 betroffenen Neugeborenen mit einer angeborenen Stoffwechselstörung.

In diesem Jahr wird die Jahrestagung eine andere Struktur haben als in den letzten Jahren. Wir möchten einen Überblick über neue Krankheiten, sowie neue Entwicklungen in Diagnostik und Behandlung der letzten 2-3 Jahre geben. Stellen Sie sich einen Vogelflug über die heutige Stoffwechselmedizin vor!

Außerdem haben wir Vertreterinnen und Vertreter aus Politik, Forschung und Klinik eingeladen, um gemeinsam auf dem Podium die Herausforderungen für eine qualitativ hochwertige, zeitlich angemessen verfügbare und fachlich sehr gute Versorgung von Patientinnen und Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen zu diskutieren sowie die Herausforderungen für die Patientinnen und Patienten in den Blick zu nehmen.

Bei diesem Symposium möchten wir die Stoffwechselmedizin in der Kinder- und der Erwachsenenmedizin wieder enger miteinander verbinden, um gemeinsam daran zu arbeiten, weitere Anlaufstellen für erwachsene

Patientinnen und Patienten zu schaffen mit Blick auf die zunehmende Zahl an erwachsenen Patientinnen und Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen in der Zukunft.

Wir freuen uns sehr, alle unsere GfAS Mitglieder, Kolleginnen und Kollegen aus der Erwachsenen Stoffwechselmedizin (ASIM), sowie aus anderen verwandten Gebieten und alle weiteren Gäste in Berlin begrüßen zu dürfen, um uns auszutauschen, zu diskutieren und gemeinsam für die Zukunft der Stoffwechselmedizin in Deutschland, Österreich und der Schweiz zu planen.

Mit herzlichen Grüßen,

Eure / Ihre

Ute Spiekerkötter und Johannes Häberle



UTE SPIEKERKÖTTER



JOHANNES HÄBERLE

WELCOME

Dear colleagues,

welcome to the GfAS Annual Symposium 2026 in Berlin, Germany!

The topic of our annual meeting is:

40 years for Inborn Errors of Metabolism: Achievements. Challenges. Future.

At this special anniversary of our society we look back at all our efforts in the last years to improve the standard of care and the treatment for patients with inborn errors of metabolism.

In these years, metabolic medicine has significantly advanced with almost 2000 inborn metabolic diseases today, new genetic diagnostic and treatment approaches and an incidence exceeding 1 in 1000 affected newborns suffering from an inborn metabolic disease.

This year's symposium will have a different structure than the meetings in the last years. We want to give an update on new diseases and the new developments in diagnostics and treatment of the last 2 to 3 years. Imagine a bird's eye view over the metabolic landscape at this meeting!

In addition, we will invite representatives from politics, research and clinical medicine to discuss the current challenges of a high quality, timely and skilled care of patients with inborn metabolic diseases and the many challenges for patients receiving the optimal care.

Our aim is to connect pediatric and adult metabolic medicine more tightly, to foster adult metabolic clinics that will soon be needed given the large number of adult metabolic patients in the future.

We are looking forward meeting all our GfAS members, colleagues from adult metabolic medicine (ASIM) and additional closely related areas as well as all other guests in Berlin. Please attend the meeting in order to connect, discuss and plan together for the future of metabolic medicine in Germany, Austria and Switzerland.

Kind regards

Ute Spiekerkötter and Johannes Häberle



UTE SPIEKERKÖTTER



JOHANNES HÄBERLE

PROGRAMME

WEDNESDAY, MARCH 25, 2026

12.00-13.00 **Symposium, Hörsaal**

PKU: Lebensqualität und Neurokognition bei sinkenden Phe-Werten – Evidenz und Patientenperspektive

Chair: Skadi Beblo (Leipzig)

PKU endet nicht mit dem 18. Geburtstag: Auswirkungen auf die exekutiven Funktionen im Erwachsenenalter

Skadi Beblo (Leipzig)

Palynziq® und Quality of Life: OPAL-Daten & Praxiserfahrungen

Mathias Woidy (Hamburg)

Persönliche Erfahrungen mit Palynziq®

zwei Patienten

– kindly supported by **BIOMARIN**

12.00-13.30 **Symposium, Bernhard von Langenbeck**

Spotlight Seltene Erkrankungen: Puzzle Pieces zwischen Hürden und Horizonten

Chair: Ali Tunç Tuncel (Heidelberg)

Puzzle Piece – WORLD 2026 meets Berlin

Julien Park (Münster)

Puzzle Piece – KI & klinischer Alltag

Ali Tunç Tuncel (Heidelberg)

Puzzle Piece – Update Substratreduktionstherapie bei LSDs

– Welche Chancen und Risiken für die Zukunft

Julia B. Hennermann (Mainz)

Podiumsdiskussion mit Ausblick – Take Home Message

– kindly supported by **sanofi**

ASPIRE[®]
P H A R M A

Aspire Pharma GmbH
ist Sponsor der Jahrestagung
der Gesellschaft für angeborene
Stoffwechselstörungen e.V.

ASPIRE[®]
P H A R M A

www.aspirepharma.de

10103472886 v1.0 Februar 2026

PROGRAMME

WEDNESDAY, MARCH 25, 2026

- 13.00-14.00 **Lunch | Posters | Exhibition**
- 14.00-16.00 **Vogelflug – Metabo Update, Hörsaal**
Focus: New diseases
Chair: Natalie Weinhold (Berlin), Ralf Husain (Jena)
- Recent developments in novel inborn errors of metabolism
Barbara Plecko (Graz, AT)
- Novel disorders of glycosylation
Mercedes Serrano Gimaré (Barcelona, ES)
- Novel mitochondrial diseases
Saskia Wortmann (Salzburg, AT)
- Spotlight I:** Manganese transport and glycosylation, and beyond
Julien Park (Münster)
- Spotlight II:** Glycine N-acyltransferase deficiency and the role of glycine conjugation
Jörn Oliver Sass (Rheinbach)
- 16.00-16.30 **Coffee & Tea | Posters | Exhibition**
- 16.30-18.00 **GfAS General Meeting, Hörsaal**
- 18.30 **Get together, Foyer**



TRAVERE[®]
 THERAPEUTICS

PROGRAMME

THURSDAY, MARCH 26, 2026

08.15-09.30

Free Communications I, Hörsaal

Chair: Anke Schumann (Freiburg), Mathias Woidy (Hamburg)

FC 01-01 "U-IMD Phenotype Viewer" – Visualizing phenotypic data per IMD on organ system granular level stratified by age groups
Tal Dattner (Heidelberg)

FC 01-02 Pleuroparenchymal Fibroelastosis in patients with DGUOK-deficiency – a case series
Anibh Martin Das (Hanover)

FC 01-03 A combination of biochemical and genetic screening reveals an unexpectedly high prevalence of familial hypercholesterolemia in Bavarian children — Results from the VRONI study
René Santer (Munich)

FC 01-04 A de novo MORC2 variant in a patient with Leigh syndrome: the first mitochondrial disorder linked to epigenetic mechanisms
Konstantinos Tsiakas (Hamburg)

FC 01-05 LNP-mediated base editor therapy in hereditary hemochromatosis mice alleviates hepatic iron overload and reduces fibrotic remodeling
Sebastian Hook (Hanover)

09.30-10.00

Coffee & Tea | Posters | Exhibition

10.00-12.30

Öffentliche Sitzung, Hörsaal

40 Jahre GfAS (APS) – Grußwort

Entwicklung der Stoffwechselmedizin in Deutschland
Ute Spiekercötter (Freiburg), Johannes Häberle (Zürich, CH)

Versorgung von PatientInnen mit Angeborenen Stoffwechselstörungen in Deutschland

Der Weg zur Diagnose und das Leben mit einer Stoffwechselkrankheit: Familien Interview
Natalie Weinhold (Berlin)

Diagnostik metabolischer Krankheiten heute
René Santer (München/Hamburg)

Hochkomplexe Therapien für seltene Krankheiten – Beispiel für Therapieentwicklung und Indikationen
Thorsten Marquardt (Münster)

Patienten werden erwachsen – how is the situation for adult metabolic patients in The Netherlands?
Mirjam Langeveld (Amsterdam, NL)

Die ACHSE – Wo stehen wir heute in der Versorgung von PatientInnen mit seltenen Erkrankungen?
Christine Mundlos (Berlin)

Runder Tisch: Herausforderungen für die Versorgung von StoffwechsellpatientInnen in Deutschland

Moderation: Ute Spiekercötter (Freiburg), Johannes Häberle (Zürich, CH)

- Klaus Reinhardt, Bundesärztekammerpräsident
- Annette Grüters-Kieslich, Vorstandsvorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltene Erkrankungen; Gastwissenschaftlerin an der Charité, Berlin
- Nora Seitz, MdB, Mitglied im Gesundheitsausschuss des Bundestags
- Thorsten Marquardt, Leiter der Sektion Angeborene Stoffwechselstörungen an der WWU Münster
- Christine Mundlos, Stellvertretende Geschäftsführerin, Leiterin ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung
- Stephan vom Dahl, Oberarzt und Leiter des Bereichs Angeborene Stoffwechselstörungen im Erwachsenenalter, Universitätsklinikum Düsseldorf

PROGRAMME

THURSDAY, MARCH 26, 2026

12.30-14.00 **Lunch | Posters | Exhibition**

14.00-16.00 **Vogelflug – Metabo Update, Hörsaal**

Focus: Diagnostic and Screening

Chair: Diana Ballhausen (Lausanne, CH) & Lara Marten (Göttingen)

Recent developments in diagnostics and screening for metabolic diseases

Dorothea Haas (Heidelberg)

Functional and biochemical confirmation after an unclear genetic result

Merel Ebberink (Amsterdam, NL)

Genomics, machine learning and artificial intelligence for diagnosis of rare diseases

Stephan Ossowski (Tübingen)

Spotlight I: Metabolomics for newborn screening?

Luciana Hannibal (Freiburg)

Spotlight II: CSF-Neurometabolom as novel diagnostic tool

Stine Christ (Heidelberg)

16.00-16.30 **Coffee & Tea | Posters | Exhibition**

16.30-17.30

Session of the Young Metabolic Society (JSM), Hörsaal

Chair: Alexander Pabst (Freiburg), Eva Marie Charlotte Märtnner (Munich)

Prevalence of genetic disorders in critically ill children requiring intensive care

Elena Schnabel-Besson (Heidelberg)

The clinical course of multiple sulfatase deficiency: New insights from a prospective natural history study

Sarah Berger (Göttingen)

Preclinical development of an antisense oligonucleotide treatment for complex II deficiency

Christina Kaufman (Zurich, CH)

17.30-18.15

Stimulierender Abendvortrag, Hörsaal

Erkenntnisse der Archäogenetik zur Migration von Krankheiten

Johannes Krause (Leipzig)

from 19.00

GfAS Dinner

HABEL am Reichstag

PROGRAMME

FRIDAY, MARCH 27, 2026

08.30-10.30

Vogelflug – Metabo Update, Hörsaal

Focus: New developments in therapies

Chair: Sabine Illsinger (Hanover), Julien Park (Münster)

Recent developments in new therapies for metabolic diseases

Thomas Opladen (Heidelberg)

Innovative application of gene therapy and regenerative medicine in metabolic conditions

Pim Pijnappel (Rotterdam, NL)

Drug repurposing for rare diseases

*Clara van Karnebeek (Amsterdam, NL)***Spotlight I:** Current view on folinic acid*Robert Steinfeld (Bochum)***Spotlight II:** First-in-human use of 4-hydroxybenzoic acid for mitochondrial COQ2 deficiency*Felix Distelmaier (Düsseldorf)*

10.30-11.00

Coffee & Tea | Posters | Exhibition

11.00-12.00

Poster session and short presentations, Expertisum

12.00-13.30

Lunch | Posters | Exhibition

12.00-13.30

Symposium, Bernhard von Langenbeck**Bridging Clinical Evidence and Practice: Recent Data on Sepiapterin and Implications for Clinical Decision-Making***Chair: Skadi Beblo (Leipzig), Frank Rutsch (Münster)*

Welcome and Introduction to the Topic

Skadi Beblo (Leipzig)

Comparative Efficacy and Safety of Sepiapterin vs Sapropterin in PKU: Clinical Insights from the Phase 3 AMPLIPHY trial

Frank Rutsch (Münster)

Translating Long-Term Sepiapterin data into practice: Clinical Outcomes and Quality of Life

Skadi Beblo (Leipzig)

Assessing PAH Activity Landscape for precision Treatment planning in PKU patients

Mathias Woidy (Hamburg)

Dietary guidance for management of nutrition in patients treated with Sepiapterin

Kirsten Ahring (Copenhagen, DK)

Question and Answer Session

Frank Rutsch (Münster)

– kindly supported by



PROGRAMME

FRIDAY, MARCH 27, 2026

12.30-13.30 **Symposium, Hörsaal**

Arginase-1-Mangel – Früh oder spät mit Enzymtherapie starten?

Chair: Julia B. Hennermann (Mainz)

Welcome & Agenda

Julia B. Hennermann (Mainz)

Der Arginase-1-Mangel

Anna Baghdasaryan (Graz, AT)

Erfahrungsberichte: Frühe Diagnose, frühe Enzymtherapie

Anna Baghdasaryan (Graz, AT)

Erfahrungsberichte: Frühe Diagnose, späte Enzymtherapie

Peter Freisinger (Tübingen)

Diskussion

Julia B. Hennermann (Mainz)

– kindly supported by  Immedica

13.30-15.00 **Free Communications II, Hörsaal**

Chair: Amelie Lotz-Havla (Munich), Roland Posset (Heidelberg)

FC 02-01 Real-life application of a point-of-care phenylalanine biosensor and the digital health platform phenyx in patients with phenylketonuria

Anna T. Reischl-Hajjiabadi (Heidelberg)

FC 02-02 Breaking with Tradition: Why It's Time to Move Beyond Transferrin in CDG Diagnostics

Christian Thiel (Heidelberg)

FC 02-03 Prospective Newborn Screening for Metachromatic Leukodystrophy in Austria: Updated Real-World Outcomes from Year 2025

Petra Oliva (Vienna, AT)

FC 02-04 Phenotypic spectrum and outcomes of SLC39A8-related manganese deficiency – a cohort study

Julien Park (Münster)

FC 02-05 A novel PEX13 variant causes Zellweger spectrum disorder with mild/intermediate phenotype and cystic leukoencephalopathy

Lara M Marten (Göttingen)

FC 02-06 Selective screening and treatment monitoring of alpha-mannosidosis: a novel quantitative method for disease-specific urinary oligosaccharide biomarkers

Simona Murko (Hamburg)

15.15-16.30

IEM Therapies Across 40 Years: Achievements, Unmet Needs and the Growing Role of Partnerships, Hörsaal

Chair: Florian Lagler (Salzburg, AT)

Development of novel therapies for rare inborn errors of metabolism

Florian Lagler (Salzburg, AT)

Podiumsdiskussion: Zusammenarbeit von Academia und Industrie

Moderation: Florian Lagler (Salzburg, AT)

– Eva Steidle-Kloc (Salzburg, AT), Patientenperspektive

– Eugen Mengel (Hochheim), Forschungszentrum SphinCS

– Christian Look (München), Ascendis Pharma Endocrinology GmbH

16.30

Farewell, Hörsaal

Niemann–Pick–Krankheit Typ C: HEUTE HANDELN mit Blick auf morgen

Besuchen Sie uns an unserem Stand

Für einen Austausch über die neu im Europäischen Wirtschaftsraum (EWR) zugelassene Therapie für NPC



*AQNEURSA® wird angewendet bei Erwachsenen und Kindern ab einem Alter von 6 Jahren und mit einem Körpergewicht von mindestens 20 kg zur Behandlung neurologischer Manifestationen der Niemann–Pick–Krankheit Typ C (NPC):¹

- in Kombination mit Miglustat,
- oder als Monotherapie bei Patienten, die Miglustat nicht vertragen.

Referenzen:

1. AQNEURSA® Fachinformation, Januar 2026

Abkürzungen:

NPC: Niemann–Pick–Krankheit Typ C

EWR: Europäischer Wirtschaftsraum

Scannen, um den
Pflichttext zu lesen



IntraBio

AQNEURSA und sein Logo sind eingetragene Marken von IntraBio.
©2026 IntraBio. Alle Rechte vorbehalten.
MAT-0190_v1 (März 2026)

AQNEURSA®
(levacetylleucin)

GENERAL INFORMATION



Organiser

Gesellschaft für Angeborene
Stoffwechselstörungen e.V.
c/o Geschäftsstelle der Deutschen Gesellschaft
für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)
Chausseestr. 128/129
10115 Berlin

Professional Congress Organiser

studio12 gmbh
Anichstraße 5
6020 Innsbruck
T +43 512 890438
E office@studio12.co.at

Venue

Langenbeck-Virchow-Haus
Luisenstraße 58/59
10117 Berlin

Continuing education credits

The recognition of the Annual Conference as a certified event for Continuing Medical Training has been approved by the Ärztekammer Berlin. The credit points are allocated as follows:

25.03.2026: 3 Points
26.03.2026: 6 Points
27.03.2026: 6 Points

Website

More detailed information is available on the website: gfas.de/jahrestagung



SPONSORS

WE WOULD LIKE TO THANK THE FOLLOWING COMPANIES FOR THEIR SUPPORT:

Premium Sponsors



Main Sponsors



Sponsors



Additional Sponsors



SPONSORS

The contents of this event are designed to be neutral with regard to products and services. We confirm that the scientific leadership and the speakers disclose any potential conflicts of interest to the participants. The following companies act as sponsors:

Status as of March 12, 2026

COMPANY	POSITION	FUNDING AMOUNT (€)
Ajinomoto Cambrooke	Exhibition Stand	5.800,00
Amicus Therapeutics GmbH	Exhibition Stand	5.800,00
Aspire Pharma Deutschland GmbH	Advertisement	1.500,00
BioMarin Deutschland GmbH	Exhibition Stand + Symposium	17.000,00
Chiesi GmbH	Exhibition Stand	5.800,00
Dipharma Arzneimittel GmbH	Exhibition Stand	5.800,00
iECURE	Exhibition Stand	5.800,00
Immedica Pharma	Exhibition Stand + Symposium + Advertisement	19.000,00
IntraBio	Exhibition Stand + Advertisement	10.300,00
JCR Pharma	Exhibition Stand	5.800,00
metaX Institut für Diätetik GmbH	Exhibition Stand	5.800,00
Nutricia Metabolics - Danone Deutschland GmbH	Exhibition Stand + Advertisement	18.500,00
PTC Therapeutics	Exhibition Stand + Symposium + Advertisement + Lanyards	28.500,00
Sanofi-Aventis Deutschland GmbH	Exhibition Stand + Symposium	11.800,00
Takeda	Exhibition Stand	5.800,00
Traverse Therapeutics	Advertisement	1.500,00
Ultragenyx	Exhibition Stand	5.800,00
VitaFlo Deutschland GmbH	Exhibition Stand	11.000,00
Vitasyn medical GmbH	Exhibition Stand	5.800,00
Zentrum für Humangenetik Tübingen	Exhibition Stand	5.800,00
	Total Amount	182.900,00

NEU!

Zugelassen ab Geburt
1x täglich, orale Gabe¹



Endlich mittendrin als PKU-Patient*in Phe senken. Möglichkeiten steigern.

- Senkung des Phe-Wertes im Blut um durchschnittlich 410 $\mu\text{mol/l}$ ($\sim 7 \text{ mg/dl}$) / 63% ggü. Placebo^{a,2}
- 66% Ansprechrate mit $\geq 30\%$ Reduktion des Phe-Wertes im Blut ggü. Baseline²
- Reduktion des Phe-Spiegels um durchschnittlich 524 $\mu\text{mol/l}$ ($\sim 9 \text{ mg/dl}$) / 69% ggü. Placebo bei klassischer PKU^{a,b,2}
- Gut verträglich^{1,2}



Phe = Phenylalanin; **PKU** = Phenylketonurie.

a Unter Einhaltung der Diät. **b** Klassische PKU wird definiert als Phe-Wert im Blut $\geq 1200 \mu\text{mol/l}$ ($\sim 20 \text{ mg/dl}$) bei Geburt oder entsprechend dokumentierte Werte in der medizinischen Vorgeschichte des Patienten.

1. Sephience™ (Sepiapterin) Fachinformation, aktueller Stand. 2. Muntau AC, et al. *Lancet*. 2024;404(10460):1333-1345.

Sephience 250mg Pulver zum Einnehmen im Beutel / Sephience 1000mg Pulver zum Einnehmen im Beutel

Wirkstoff: Sepiapterin.

▼ Dieses Arzneimittel unterliegt einer zusätzlichen Überwachung. Dies ermöglicht eine schnelle Identifizierung neuer Erkenntnisse über die Sicherheit. Angehörige von Gesundheitsberufen sind aufgefordert, jeden Verdachtsfall einer Nebenwirkung zu melden. Hinweise zur Meldung von Nebenwirkungen, siehe Abschnitt 4.8 der Fachinformation.

Qualitative und quantitative Zusammensetzung:

Sephience 250mg bzw. 1.000mg Pulver zum Einnehmen im Beutel: Jeder Beutel enthält 250mg bzw. 1.000mg Sepiapterin.

Sonstige Bestandteile mit bekannter Wirkung: *Sephience 250mg bzw. 1.000mg Pulver zum Einnehmen im Beutel:* Jeder Beutel enthält 400mg bzw. 1.600mg Isomaltitol. **Vollständige Auflistung der sonstigen Bestandteile:** Mikrokristalline Cellulose (E460), Isomaltitol (E953), Mannitol (E421), Croscarmellose-Natrium (E468), Xanthangummi (E415), Kolloidales wasserfreies Siliciumdioxid oder kolloidales Siliciumdioxid (E551), Sucralose (E955), Magnesiumstearat (E470).

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

Gegenanzeigen: Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der genannten sonstigen Bestandteile.

Nebenwirkungen: *sehr häufig* ($\geq 1/10$): Infekt der oberen Atemwege, Kopfschmerzen, Diarrhö, Abdominalschmerz, Oberbauschmerzen, Abdominalbeschwerden; *häufig* ($\geq 1/100$, $< 1/10$): Stuhlverfärbung, Hypophenylalaninämie.

Verkaufsabgrenzung: Deutschland: Verschreibungspflichtig, Österreich: Rezept- und apothekenpflichtig, wiederholte Abgabe verboten.

Pharmakotherapeutische Gruppe: Andere Mittel für das alimentäre System und den Stoffwechsel, sonstige Mittel für das alimentäre System und den Stoffwechsel, ATC-Code: A16AX28.

Weitere Angaben: Ausführliche Informationen zu Warnhinweisen und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung, Wechselwirkungen, Schwangerschaft und Stillzeit, Nebenwirkungen, sowie Dosierung entnehmen Sie bitte der veröffentlichten Fachinformation (Zusammenfassung der Merkmale des Arzneimittels).

Pharmazeutischer Unternehmer / Inhaber der Zulassung: PTC Therapeutics International Limited, Unit 1, 52-55 Sir John Rogerson's Quay, Dublin 2, D02 NA07, Irland.

SEP-001

PTC Therapeutics Germany GmbH • THE SQUIRE 12 – Am Flughafen •
60549 Frankfurt am Main, Deutschland • www.ptcbio.de

