

# Trendwende: Muskelkrankheiten werden heilbar

Davon haben Eltern und Betroffene seit Jahrzehnten geträumt: Für bösartige Krankheiten wie SMA oder Duchenne-Muskeldystrophie kommen immer mehr Therapien auf den Markt

VON DIETLIND HEBESTREIT

**K**inder lernen nicht sitzen, stehen oder gehen und sterben meist innerhalb der ersten Lebensmonate – praktisch alle vor dem zweiten Geburtstag. So lautete früher die unausweichliche Prognose für Neugeborene mit Spinaler Muskelatrophie (SMA) Typ 1. Denn die bösartige Krankheit galt bis vor kurzem als unheilbar.

Seit Juli 2017 ist in Österreich nun das Medikament Nusinersen zugelassen. Die Anwendung ist aufwendig, der Preis horrend: Im ersten Jahr bekommt das Kind den Wirkstoff sechs Mal in den Rücken gespritzt, ab dann sind lebenslang drei Spritzen jährlich nötig. Und der Preis einer einzigen solchen Injektion raubt einem mit rund 80.000 Euro fast den Atem.

Doch die Erfolge sind beeindruckend: Kinder, die nur apathisch dagelegen sind, können plötzlich nach Dingen greifen. Andere, die nie gehen gelernt hätten, machen ihre ersten Schritte. „Die Erfahrung zeigt, dass wir mit der Behandlung so früh wie möglich beginnen müssen – am besten bereits bevor erste Symptome sichtbar werden“, sagte der Präsident der Österreichischen Muskelforschung Univ.-Prof. Günther Bernert, der am Freitag in Wien bei einer Ärzttagung über neue Behandlungsmethoden referierte.

Heuer noch zugelassen werden soll die lange erwartete Genersatztherapie für SMA (mehr dazu im Infokasten). Kostenpunkt: 1,9 Millionen Euro für eine einzige Infusion, die bei rechtzeitiger Anwendung jedoch einer Heilung gleichkommen dürfte.



Adele Neuhauser wirbt für die Muskelforschung. Fotos: Österreichische Muskelforschung

Auch für andere Erkrankungen wie für die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) oder Gliedergürtel-Muskeldystrophien forschen die Experten unter Hochdruck. Erste Ergebnisse sind erfolgversprechend.

Wobei Ärzte einräumen, dass zwar viele der Therapien große

Verbesserungen mit sich bringen, nicht jedoch immer zu völliger Beschwerdefreiheit führen werden. So kann es für den Einzelnen bereits ein großer Fortschritt sein, wenn er wieder vom Rollstuhl auf den Bürostuhl hinübertreten und einen ganzen Arbeitstag am Computer durchhalten kann. „Die

## GENTHERAPIE

1990 wird das erste Kind mit einer **experimentellen Gentherapie** behandelt. Solche Therapien führen in der Folge zu Komplikationen und einem Todesfall, was die Forschung zurückwirft.

Eine Gentherapie für **Spinale Muskelatrophie**, die in den USA bereits seit Mai 2019 angewendet wird, steht in Europa unmittelbar vor der Zulassung. Genetisches Material wird in einen nicht krank machenden Virus (Vektor) verpackt und in den Zellkern eingeschleust. Die Experten gehen davon aus, dass eine einzige Infusion lebenslang wirkt. Je früher die Therapie eingesetzt wird, umso wirksamer ist sie.

Für die **Duchenne Muskeldystrophie** gibt es in Europa seit Ende 2014 für zehn bis 13 Prozent der Betroffenen eine erste kausale Therapie. Für andere Patientengruppen ist eine Gentherapie noch im experimentellen Stadium. Zeithorizont bis zur Zulassung: vermutlich zwei bis drei Jahre.

Frage wird in Zukunft sein: Was ist zu wenig und was ist genug Behandlungserfolg für einen Patienten mit einem schweren Handicap?“, sagte die Schweizerin Andrea Klein, leitende Ärztin am Uni-Kinderspital Basel und Bern. Denn auf Spitalfinanzierer kommen mit dem medizinischen Fortschritt für

„Endlich stehen kausale Therapien für die beiden häufigsten Muskelkrankheiten zur Verfügung.“

■ **Primar Günther Bernert**, Wiener Neuropädiater und Präsident der Österreichischen Muskelforschung



„Für alle neuen Therapien müssen wir erst Daten über Langzeitwirksamkeit und Nebenwirkungen sammeln.“

■ **Andrea Klein**, Leitende Ärztin vom Uni-Kinderspital Basel und Bern

nur eine Handvoll Patienten Kosten in Millionenhöhe zu. Wichtig sei es, immer das Wohl des Patienten im Auge zu behalten. Nicht vergessen dürfe man laut Bernert auch die begleitenden Therapien – wie etwa Beatmung oder Physiotherapie, die ganz maßgeblich zur Lebensqualität der Betroffenen beitragen.

## „Was kaputt ist, bleibt kaputt“

Warum ein Neugeborenen-Screening so wichtig ist

Die einen können mit viel Hilfe sitzen und die Hände benützen, die anderen lernen auch das Gehen und Stufensteigen: Je rascher nach der Geburt eines Kindes mit Spinaler Muskelatrophie Typ 1 (SMA 1) mit der Therapie begonnen wird (*mehr dazu oben*), umso größer und beeindruckender sind die Behandlungserfolge. Denn wenn die bösartige Krankheit – meist nach wenigen Lebenswochen und -monaten – erste Symptome zeigt, ist sie schon weit fortgeschritten.

### Neugeborenen-Screening

„Was kaputt ist, bleibt kaputt“, bringt Prof. Wolfgang Müller-Felber vom Klinikum der Universität München die Ursache für diese großen Therapieunterschiede auf den Punkt. Deshalb hat der angesehene deutsche Muskelspezialist mit Kollegen aus Nordrhein-Westfalen vor zwei Jahren einen Pilotversuch gestartet, bei dem 300.000 Säuglinge direkt nach der Geburt auf SMA getestet wurden.

So wurden 42 kranke Kinder identifiziert, die deshalb eine Chance auf eine frühe Behandlung bekommen haben. „Denn drei Monate nach der Geburt ist es für viele der kleinen Patienten schon zu



Gene untersuchen (colourbox.de)

spät“, sagt Müller-Felber. „Wir bemühen uns auch in Österreich um ein Neugeborenen-Screening für SMA-Patienten“, sagte der Neuropädiater Univ.-Prof. Günther Bernert am Freitag bei der Ärzttagung „Update Muskelforschung 2020“ in Wien.

### Gentherapie akzeptiert

Während die Vorbehalte in der Bevölkerung gegen genetische Veränderungen in den meisten Lebensbereichen groß sind, nehmen Eltern das Angebot für eine Gentherapie für ihr krankes Kind fast immer gerne an, erklärt Andrea Klein, leitende Ärztin vom Uni-Kinderspital Basel und Bern. Auch beim Screening würde es sich um eine genetische Untersuchung handeln. (dh)

## Meditation – die stille Reise

Ruhe finden, Blockaden lösen, Kraft tanken – Meditation schafft Raum für vieles.

Unser aller Tagesablauf ist mittlerweile sehr stark nach außen orientiert. Job, Familie, Freunde, soziale Medien – viel Präsenz für andere, wenig Zeit für sich selbst. In den kommenden Monaten werden wir Ihnen eine Reihe von Meditationen zu den Bereichen der Energetik anbieten: Chakren, Meridiane, Organe, Planeten und vieles mehr.

### Im Kontakt mit dem eigenen Sein

Meditationen gehören zu den einfachsten Methoden, zur Ruhe zu

kommen sowie Zeit und Aufmerksamkeit auf die eigenen Gefühle und Bedürfnisse zu lenken. Seit Ewigkeiten kennt man sie in vielen Kulturen „als kürzesten Weg zu sich selbst“. Ob man nun ein bestimmtes Organ stärken und Blockaden lösen oder einfach nur entspannen möchte – Meditation macht's möglich.

### Aller Anfang ist Übung

Sollten Sie bei Ihren ersten Meditationen bemerken, dass Ihre Gedanken immer wieder abgleiten, verzweifeln Sie nicht! Es ist am Anfang

völlig normal, dass Sie in Gedanken Ihre To-do- oder Einkaufsliste schreiben. Wie fast alles im Leben ist auch Meditieren reine Übungssache. Mit der Zeit werden Sie merken, wie Sie immer leichter zur Ruhe kommen und diesen intensiven Kontakt zu sich selbst genießen. Mit Klängen, Düften, Heilsteinen und anderen energetischen Methoden sowie sinnvollen Anleitungen und individuellen, gezielten Inhalten können Sie die Wirkung der Meditation wesentlich verstärken. Kontaktieren Sie dazu am besten eine(n) EnergetikerIn Ihres Vertrauens.

### Noch Fragen?

Die EnergetikerInnen OÖ unterstützen Sie mit ihrer großen Bandbreite an professionellem Wissen und ihren zahlreichen Methoden gerne dabei, Ihre Energie zu finden und zu stärken.

Mehr Informationen zu den OÖ EnergetikerInnen unter: [www.energetik-ooe.at](http://www.energetik-ooe.at)