

ww/ad

Medizin/Wien/Hintergrund

APA-JOURNAL Gesundheit vom 17.01.2020

## Genetisch bedingte Muskelerkrankungen: Screening erforderlich

Wien (APA) - Eines von 10.000 Neugeborenen trägt die Anlage für die genetisch bedingte Spinale Muskelatrophie. Einer von 3.600 bis 10.000 Buben hat die Anlage zur Muskeldystrophie Duchenne. Erstmals deutet die Entwicklung der Medizin auf wirksame Behandlung oder gar Heilung durch Gentherapie hin. Doch ohne Neugeborenen-Screening lassen sich wohl nicht die bestmöglichen Behandlungsergebnisse erzielen.

Bei der Spinalen Muskelatrophie, bei der 50 Prozent der von den schwersten Formen der Erkrankung betroffenen Kinder binnen zehn Monaten nach der Geburt sterben oder ständig auf Beatmung angewiesen sind, besteht bereits seit kurzer Zeit mit einem Medikament, welches einen Kompensationseffekt für das Fehlen der körpereigenen Produktion des Proteins SMN-Proteins auslöst, eine oft wirksame Therapiemöglichkeit. "Kinder, bei denen die Behandlung bereits präsymptomatisch erfolgt, zeigen einen besseren Verlauf", sagte Simone Weiss, Ärztin an der Kinderabteilung des Wiener SMZ Süd, Freitagnachmittag beim Experten-"UpDate Muskelforschung 2020" in Wien.

Bei Therapiekosten von mehreren 100.000 Euro pro Jahr sollten die wirksamen Therapiemöglichkeiten wohl so angewendet werden, dass sie den besten Effekt erzielen können. "Was einmal kaputt ist, ist kaputt", sagte der deutsche Spezialist Wolfgang Müller-Felber (Klinik der Universität München). Er hat in Deutschland mit Kollegen einen Screening-Pilotversuch bei Neugeborenen auf die Spinale Muskelatrophie (SMA) gestartet. "Seit 2018 haben wir 300.000 Neugeborene gescreent", sagte der Experte. Bei 42 Kindern wurde die Anlage für die SMA entdeckt und in einem Bestätigungstest bestätigt.

Bei Kindern mit Risiko für den schwersten Verlauf wurde die Therapie sofort gestartet. "Hier haben alle Kinder die Meilensteine einer normalen motorischen Entwicklung erreicht", sagte Müller-Felber. Das einfache Screening kann beispielsweise auf der Basis der Untersuchung eines auf Löschpapier eingetrockneten Blutstropfens des Kindes - zusammen mit Tests auf viele andere erbliche Erkrankungen wie in Österreich durchgeführt - erfolgen. Derzeit wird in Österreich bereits überlegt, einen Pilotversuch zur zusätzlichen Untersuchung der Neugeborenen auf SMA im Rahmen des bisher üblichen Neugeborenen-Screenings, zum Beispiel auf erblichen Stoffwechselerkrankungen, zu starten. Experten hoffen darauf bereits in diesem Jahr.

Bei der ebenfalls vererbaren Duchenne Muskeldystrophie könnte man mit einem Screening auf erhöhte Creatinkinase-Werte bei Neugeborenen ebenfalls zu einer Frühest-Diagnose kommen. Bisher hätte man sich dazu in Österreich nicht entschließen können, weil es keine sehr Erfolg versprechende Therapie gab, erklärte dazu der Chef der Kinderabteilung am SMZ Süd, Günther Bernert. Doch das Bild ändere sich derzeit rasant. Bei besseren in Entwicklung stehenden Behandlungsformen sollte die Frage neuerlich auf's Tapet kommen.

Derzeit gibt es international teilweise einen Hype, was die Gentherapie bei solchen Erkrankungen angeht. Dies trifft derzeit besonders auf die SMA zu, bei der eine einzige Infusion von virusähnlichen Gen-Vektoren mit der Erbinformation für die Produktion des fehlenden SMN-Proteins die Krankheit beheben soll. Belegt sind zum Teil hervorragende Effekte. Aber, wie Müller-Felber erklärte: "Es ist nicht so, dass alle Kinder so dramatische Verbesserungen zeigen."

Man habe Grund zur Hoffnung, doch die Nebenwirkungen dieser Behandlungsform seien noch nicht gänzlich geklärt. Schließlich gebe es wahrscheinlich nach der Therapie mit der Zeit einen "Verdünnungseffekt". Man wisse derzeit noch nicht, was von dem anfänglichen Behandlungserfolg nach fünf oder zehn Jahren übrig bleibe. Immerhin kostet eine einzige derartige Gentherapie fast zwei Millionen Euro.

(Schluss) ww/ad