

Hoffnung durch **Gentherapie**

Frühe Diagnose von angeborenen neuromuskulären Erkrankungen ist besonders wichtig

Etwa 20.000 Menschen leben in Österreich mit angeborenen Muskel-erkrankungen, mehr als die Hälfte davon sind Kinder. Aus unterschiedlichen Gründen, die vor allem in einer genetischen Fehlfunktion begründet sind, kommt es zu Verkümmern oder Zerstörung (Atrophie oder Dystrophie) der Muskulatur, was in der Folge zu Mobilitätseinschränkung, Behinderung und verkürzter Lebenserwartung führt. In schweren Fällen werden die Kinder gerade einmal zwei Jahre alt.

Die geistige Entwicklung der kleinen Patienten ist meistens nicht beeinträchtigt, sie lernen, lieben, lachen... Die Belastung für die ganze Familie ist dennoch enorm. Immer bessere wissenschaftliche Erkenntnisse haben in den vergangenen Jahren den Einsatz neuartiger Medikamente möglich gemacht, wie Muskelforschungspräsident Prim. Univ.-Prof. Dr. Günther Bernert, Vorstand der Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde am Kaiser-Franz-Josef-Spital mit Gottfried v. Preyer'schem Kinderspital am SMZ Süd in Wien anläss-



Gesunde Babys sind bald in der Lage, den Kopf aus der Bauchlage zu drehen und sich auf die Arme zu stützen.

lich des Welttages der seltenen Erkrankungen am 29. 2. berichtet.

Die beiden häufigsten Krankheitsbilder sind Duchenne-Muskeldystrophie (DMD, nur Buben) und Spinale Muskelatrophie (SMA), die in unterschiedlichen Ausprägungen auftreten. Prof. Bernert: „Es stehen uns eine Reihe therapeutischer Maßnahmen zur Verfügung, um die Symptome zu mildern und den Verlauf positiv zu beeinflussen, aber keine direkte Behandlung. Das hat sich nun geändert. Diese neuen Medikamente greifen an der genetischen Wurzel der Erkrankung an.“ Für SMA-1-Patienten be-

findet sich ein solches Mittel als Einmal-Infusion bei uns kurz vor der Zulassung. Bei DMD wird die Verfügbarkeit einer Gentherapie (Exon-Skipping genannt, in den USA bereits auf dem Markt) für Europa erwartet. Eine weitere Gentherapie mit einem verkleinerten Gen soll in den kommenden zwei bis drei Jahren folgen.

Idealerweise lassen sich Betroffene bereits durch Neugeborenen Screenings erfassen. Im Zuge eines Pilotprojektes in Deutschland zeigten von 300.000 Säuglingen 42 genetische Veränderungen, welche auf SMA hinwiesen. Es gab kein Fehlergebnis. Jene, die zum Zeit-

„Wir sind erstmals in der Lage, die Krankheiten direkt zu behandeln, nicht nur die Symptome.“

Neuropädiater Prof. Günther Bernert, SMZ-Süd Wien



punkt der Diagnose noch ohne Symptome waren und eine frühzeitige Therapie erhielten, entwickelten sich normal.

Anzeichen, auf die Eltern frühzeitig achten sollten: Trinkschwierigkeiten bei Babys, das Kind kann am Bauch liegend den Kopf nicht zur Seite drehen, im Alter von etwa 3 Monaten gelingt es ihm noch nicht, sich auch nur ein wenig auf die Unterarme zu stützen, es wirkt schlaff und energielos. „Für solche Symptome kommen natürlich auch andere Ursachen in Frage, doch in jedem Fall gilt: Rasch abklären lassen, damit alle Chancen genutzt werden können!“, rät Prof. Bernert.

Typisch bei Muskeldystrophie im Vorschulalter: Der Patient kann sich zum Aufrichten aus der Bauchlage nur mit Hilfe der Arme am eigenen Körper „hochziehen“ (Gowers-Manöver).



Foto: ellepigrafica - stock.adobe.com

Foto: OlgaKorica - stock.adobe.com



Die erbliche Störung der Blutgerinnung betrifft vor allem Männer.

Hämophilie in den Griff bekommen

Dank moderner Therapien führen Menschen mit der „Bluterkrankheit“ ein nahezu normales Leben.



Foto: ALDECAstudio - stock.adobe.com

Bei Menschen mit Hämophilie kann der Organismus aufgrund eines genetischen Defekts bestimmte, für die Blutgerinnung notwendige Bestandteile (Faktor VIII oder IX) nicht oder nur unzureichend herstellen. „Sind diese wichtigen Gerinnungsfaktoren vermindert, ist die Kaskade der Blutgerinnung

gestört und es kommt zu einer vermehrten Blutungs-bereitschaft“, erklärt Univ.-Prof. Dr. Ingrid Pabinger-Fasching, Klinische Abteilung für Hämatologie und Hämostaseologie, MedUni Wien.

Das Ausmaß der Beeinträchtigung hängt vom Schweregrad der Erkrankung ab. Während eine leichte Form für Betroffene kaum Einschränkungen im Alltag bringt, Probleme nur bei Operationen oder Verletzungen auftreten, sind bei einer schweren Form praktisch überall spontane Blutungen möglich.

Die Behandlung erfolgt, indem der fehlende Gerinnungsfaktor durch Konzentrate von Faktor VIII (Hämophilie A) bzw. Faktor IX (Hämophilie B) ersetzt wird. Deren Verweil-

dauer im Körper ist jedoch relativ kurz, da sie einerseits zum Verhindern von Blutungen verbraucht, andererseits als natürlicher Vorgang vom Organismus abgebaut werden. Der Patient muss daher immer wieder neu spritzen. Mittlerweile stehen bereits sehr sichere Faktorkonzentrate mit verbesserter Halbwertszeit zur Verfügung, wie Prof. Pabinger-Fasching ausführt.

Fortschritte in der Behandlung

Das menschliche Immunsystem ist darauf ausgerichtet, zum Schutz vor Eindringlingen Antikörper zu bilden – manchmal auch gegen die Faktormedikamente. „Seit zwei Jahren gibt es für Hämophilie A einen synthetischen Stoff, der Faktor VIII-Wirkung

entfaltet. Dieser wird bereits vorbeugend einmal pro Woche verabreicht. So lässt sich eine schwere Form in eine leichte verwandeln. Das Medikament ist auch für Patienten geeignet, die nicht mit herkömmlichen Faktor VIII-Präparaten behandelt werden können, da das Immunsystem Antikörper dagegen entwickelt.“

Für Hämophilie B stehen gleichfalls Präparate mit verlängerter Halbwertszeit zur Verfügung: „Bilden sich hier – wenn auch nur ganz vereinzelt – Antikörper, arbeiten Forscher daran, das Gleichgewicht der Blutgerinnung auf andere Weise herzustellen“, so Prof. Pabinger-Fasching.

Plattform für Patienten: www.bahnbrecher.at

NEUE PRÄPARATE

Bei modernen Medikamenten bleiben Faktor VIII bzw. Faktor IX aufgrund verlängerter Halbwertszeit länger im Körper. So lässt sich das Intervall für die Verabreichung reduzieren. Eine präventive Dauertherapie erfolgt nicht erst bei Blutungen, sondern verhindert, dass es dazu kommt.

ENTGELTICHE EINSCHALTUNG