

Medizin/Behandlungen/Wien/Salzburg

Gentherapie gegen Spinale Muskelatrophie auch in Österreich

Wien/Salzburg (APA) - An der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde ist gestern, Mittwoch, erstmals in Österreich ein Baby per Gentherapie gegen die Spinale Muskelatrophie (SMA) behandelt worden. Es handelt sich um ein vier Monate altes Mädchen. Dies erklärten Experten am Donnerstag bei einer Online-Pressekonferenz.

"Die neue Therapie birgt große Vorteile. Sie setzt direkt an dem Gendefekt an. Die Behandlung erfolgt einmalig. Der dritte Vorteil ist der Zugang durch eine intravenöse Infusion", sagte Günther Bernert, Präsident der Österreichischen Muskelforschung.

Die Spinale Muskelatrophie (Typ 1) beruht auf einem Defekt oder dem Nichtvorhandensein des SMN1-Gens, wodurch das Survival Motor Neuro-Protein fehlerhaft oder nicht gebildet wird, welches das Überleben der Motoneuronen im Zentralnervensystem ermöglicht. Sie sind für die Steuerung der Muskelarbeit entscheidend. Der "Schaden" liegt bei dieser monogenetischen Erkrankung allein in diesem Gen. Bei SMA Typ1 und nur einer oder zwei Kopien des teilweise kompensierenden SMN2-Gens entwickeln sich Babys motorisch kaum, ohne Beatmung sterben die meisten innerhalb von zwei Jahren. Mit SMA Typ 2, 3 oder 4 gibt es auch Krankheitsformen, bei denen erst später gravierende Probleme auftreten.

Bernert erläuterte: "Die SMA ist eine seltene genetische Erkrankung, wird aber zu den häufigen Seltenen Erkrankungen gezählt." Die Häufigkeit liege in Österreich bei einem Fall unter 7.000 bis 10.000 Neugeborenen. "Pro Jahr werden zwischen neun und zwölf Kinder mit der Erkrankung geboren. Circa zwei Drittel leiden an einer schweren Verlaufsform."

Seit bereits einigen Jahren gibt es aufwendige medikamentöse Therapien, die lebenslang erfolgen müssen und in regelmäßigen Abständen Lumbalpunktionen erforderlich machen. Das zum Novartis-Konzern gehörende Biotech-Unternehmen Avexis hat hingegen einen auf einem ungefährlichen Adenovirus basierenden Vektor entwickelt, in den das Gen für das SMN1-Protein eingebaut ist. Die Verabreichung der Infusion mit den Vektoren ist damit eine Gensatztherapie. Die Virusvektoren überwinden die Blut-Hirn-Schranke und legen das SMN1-Gen in den Zielzellen ab. Sehr schnell nehmen die Zellen die Produktion des Proteins auf. Das lässt sich im Blut messen. Der Effekt mit einer Besserung der motorischen Fähigkeiten der behandelten Kinder lässt sich schon binnen kurzer Zeit dokumentieren.

"Bisher wurden in Studien weltweit bereits 100 Patienten behandelt", sagte Hardo Fischer, für Österreich zuständiger regionaler medizinischer Direktor von Avexis. Alle Studiendaten sprächen für große Erfolge. "Keines der Kinder hat motorische Fähigkeiten verloren.

Je früher die Therapie erfolgt, desto besser. Einmal verlorene Motoneuronen und damit aufgetretene Behinderung lassen sich nicht mehr "ersetzen" bzw. rückgängig machen. Deshalb sollte - derzeit - möglichst früh Verdacht aufkommen, wenn ein Baby eine schlechte motorische Entwicklung aufweist. Die Diagnose erfolgt per Gentest.

So war dies auch bei dem nunmehr in Salzburg behandelten vier Monate alten Mädchen der Fall. Der behandelnde Arzt und Neuropädiater Christian Rauscher sagte: "Bei der kleinen Patientin wurde bei der Mutter-Kind-Pass-Untersuchung eine herabgesetzte Muskelspannung erkannt." Binnen zwei Tagen erfolgte bereits die Untersuchung mit der genetischen Diagnose der Erkrankung. Binnen drei Wochen erfolgte dann - eben am Mittwoch - die Therapie. "Das Kind hat 30 Minuten der einstündigen Infusion verschlafen und war die anderen 30 Minuten wach. Wir werden das Baby noch einige Tage im Krankenhaus behalten." Dann werde das Kind aus dem Spital entlassen. In rund vier Wochen sollte im Rahmen der Nachuntersuchungen der Effekt zu bemerken sein.

Die Therapie mit dem derzeit teuersten Arzneimittel der Welt in Form dieses Gensatzes wurde nach den USA vor kurzem auch von der europäischen Arzneimittelagentur EMA zugelassen. Die Kosten betragen pro Patient 1,945 Millionen Euro. "Wir haben bereits die Kostenübernahme mit zwei großen (Krankenhaus-)Trägern unter Dach und Fach gebracht", erklärte Elisabeth Kukovetz, Avaxis-Managerin für Österreich. Dies seien derzeit die Salzburger Landeskrankenanstalten und der Wiener Gesundheitsverbund (vormals KAV). Gespräche gebe es aber auch bereits mit Oberösterreich und der Steiermark. Das Finanzierungsmodell basiert derzeit auf Ratenzahlungen über sechs Jahre hinweg.

(Schluss) ww/gl