

Lungauer Baby Anastasia erhielt neuartige Gentherapie

Erstmals wurde in Österreich ein schwer muskelkrankes Baby mit einer Gensatztherapie behandelt. Das teuerste Medikament der Welt soll den Verlust seiner motorischen Fähigkeiten verhindern.

STEFANIE SCHENKER

SALZBURG-STADT. Seit Mitte Mai ist das Medikament Zolgensma der Novartis-Tochter Avexis in Europa zur Behandlung Spinaler Muskelatrophie (SMA) zugelassen. Am Mittwoch kam es erstmals in Österreich zum Einsatz: An der Neuropädiatrie des Uniklinikums Salzburg wurde die vier Monate alte Anastasia damit behandelt. Dem Baby gehe es gut, sagt der behandelnde Arzt Christian Rauscher. Er ist leitender Oberarzt und betont: „Ich rechne damit, dass wir die ersten Erfolge der Behandlung in den nächsten vier bis fünf Monaten sehen werden.“

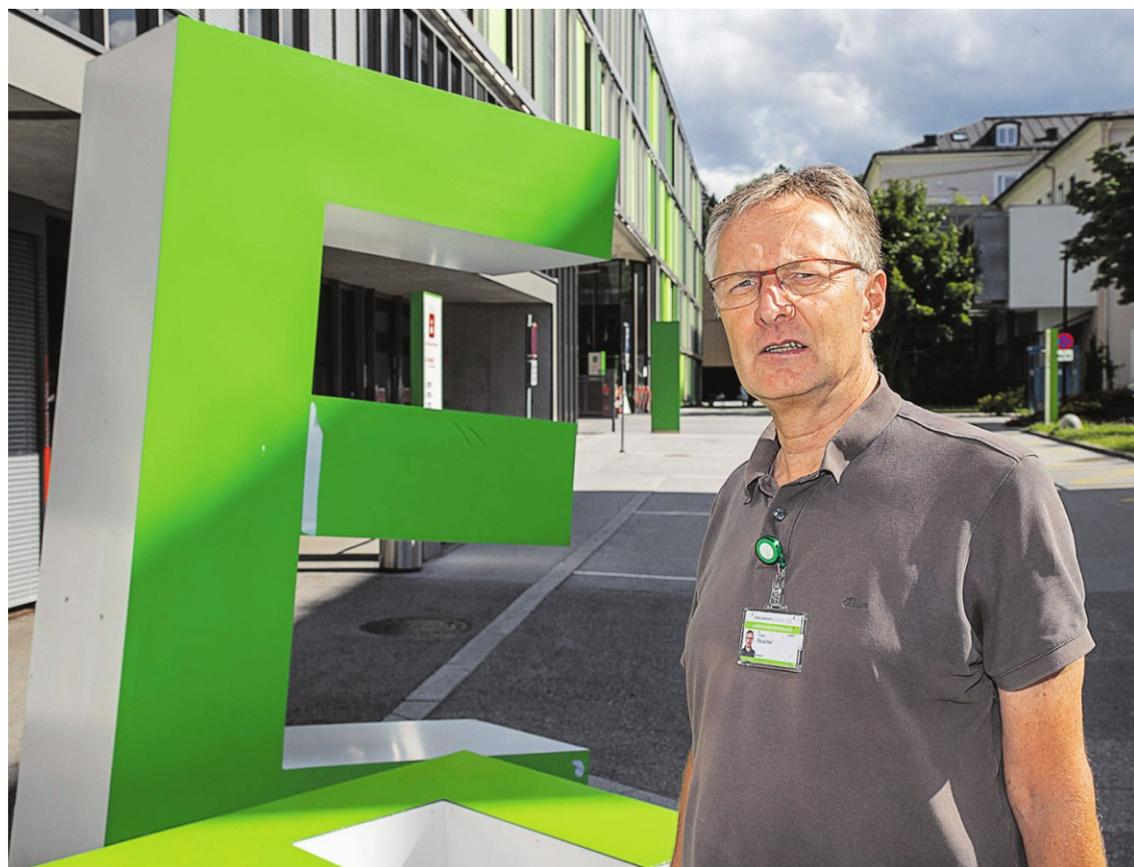
Jährlich kommen in Österreich neun bis zwölf Kinder mit SMA auf die Welt. Etwa zwei Drittel lei-

„Der Patientin geht es gut. Wir konnten relativ früh behandeln.“

Christian Rauscher, Oberarzt

den unter einem schweren Verlauf. Den Betroffenen fehlt ein funktionierendes SMN1-Gen, das für die Bildung von Muskelfasern verantwortlich und damit die Basis für jede Muskelbewegung ist. An der schwersten Form von SMA erkrankte Kinder können ihren Kopf nicht drehen und lernen nie sitzen oder gehen. Oft können die Kleinen schon bald nicht mehr schlucken oder selbst atmen. Wird die Krankheit nicht behandelt, sterben schwer betroffene Kinder meist vor ihrem zweiten Lebensjahr.

Seit einigen Jahren gibt es aufwendige medikamentöse Therapien, die lebenslang erfolgen müssen und regelmäßige Lumbalpunktionen erforderlich machen. Das jetzt erstmals einge-



„Ich rechne damit, dass wir in vier bis fünf Wochen erste Erfolge sehen“, sagt Oberarzt Christian Rauscher.

setzte Medikament gibt den an SMA erkrankten Kindern mit nur einer einzigen Infusion die Chance auf ein eigenständiges Leben.

„Diese Therapie ist ein Quantensprung in der Medizin“, sagt Günther Bernert, der Präsident der Österreichischen Muskelforschung. Mittels Gensatztherapie wird das fehlende oder nicht funktionierende SMN1-Gen durch eine Kopie ersetzt. „Wir packen das Gen in einen Vektor, den man sich wie ein Briefkuvert vorstellen kann“, schildert der regionale medizinische Direktor von Avexis, Hardo Fischer. „So kommt das Gen in die richtige Zelle und dort in den Zellkern.“ Als Briefkuvert diene ein Virus, das nicht krankmache. „Von der Natur haben wir nur die Hülle des

Virus geborgt und alles entfernt, was gefährlich ist“, sagt Hardo Fischer. Bisher seien in Studien etwa 100 Patienten behandelt worden. „Keines der Kinder hat motorische Fähigkeiten verloren.“

Die Therapie hat ihren Preis: Mit 1,945 Millionen Euro pro behandeltem Patienten handelt es sich bei Zolgensma um das teuerste Medikament der Welt. Die Dosis des Wirkstoffes wird anhand des Gewichtes des Kindes bemessen. Mit den Salzburger Landeskrankenhäusern und dem Wiener Gesundheitsverband gibt es Kostenübervereinbarungen, mit Trägern anderer Bundesländer laufen Gespräche. „Wir gehen davon aus, dass betroffene Kinder aus allen Bundesländern in Kürze Zugang

zu dieser Therapie haben werden“, betont Avexis-Österreich-Managerin Elisabeth Kukovetz. Auch die bisher erhältliche Therapie ist kostspielig – nach sieben Jahren übersteigt sie die Kosten der neuen Gensatztherapie.

„Das Erscheinungsbild von SMA ist manchmal nicht geläufig, weshalb die Diagnose oft spät erfolgt. Bis dahin hat das Kind manchmal schon einige Muskelfunktionen verloren, die nicht zurückkommen“, sagt Günther Bernert. Er plädiert für eine Aufnahme eines SMA-Gentests in das Neugeborenen-Screening. Am dritten Lebenstag wird Fersenblut abgenommen, das auf 28 Krankheiten untersucht wird. Ein SMA-Gentest würde zusätzlich vier Euro kosten.