

## Ein Jahr Neugeborenencreening auf SMA - 13 Fälle entdeckt

Wien (APA) - Im ersten Jahr des auf Spinale Muskelatrophie (SMA) erweiterten Neugeborenencreenings ist bei 13 Babys in Österreich jener Gendefekt entdeckt worden, der für die seltene Erkrankung verantwortlich ist. Alle schwer von der Muskelkrankheit betroffenen Kinder erhielten in den ersten drei Lebenswochen eine Behandlung. "Ein früher Therapiebeginn führt zu besseren Ergebnissen", betonte Günther Bernert, Präsident der Österreichischen **Muskelforschung**, am Mittwoch in einer Aussendung.

Eines von 7.000 Neugeborenen pro Jahr wird in Österreich mit der genetischen Veranlagung für SMA, der zweithäufigsten neuromuskulären Erkrankung, geboren. Zwei Drittel der betroffenen Babys leiden an der schweren Verlaufsform Typ1, bei der die Krankheit unbehandelt zu 90 Prozent innerhalb der ersten beiden Lebensjahre zum Tod führt oder eine ständige künstliche Beatmung notwendig macht.

Die Erkrankung wird durch das Fehlen des SMN-1-Gens verursacht, wodurch motorische Nerven degenerieren und sie die Muskelfasern nicht mehr erreichen und die Muskeln verkümmern. Diese Degeneration ist nicht umkehrbar und daher eine Therapie umso wirksamer, je früher damit begonnen wird, wurde in der Aussendung der **Muskelforschung** erläutert.

SMA wurde am 7. Juni 2021 in das seit Jahrzehnten in Österreich etablierte Neugeborenen-Screening aufgenommen, das vor allem auf seltene Stoffwechselerkrankungen ausgerichtet ist. Die Analyse erfolgt aus Blutstropfen, die allen Neugeborenen durch einen kleinen Stich in die Ferse entnommen werden. Expertinnen und Experten gehen nun davon aus, dass innerhalb der vergangenen zwölf Monate mit großer Wahrscheinlichkeit alle Neugeborenen mit SMA in Österreich entdeckt wurden, auch die mit leichteren Formen der Muskelkrankheit.

Unter den 13 diagnostizierten Neugeborenen waren neun Kinder, die ohne die entsprechende Therapie nie das freie Gehen erreicht hätten und vorzeitig verstorben wären. Auch die anderen vier Kinder wären ohne Therapie schwer gehbeeinträchtigt oder gar nicht mobil gewesen. Dank der Früherkennung durch das Neugeborenen-Screening und des frühzeitigen Therapiebeginns, ist die Chance groß, dass diese Kinder eine normale oder annähernd normale motorische Entwicklung haben werden, zog die **Muskelforschung** nach einem Jahr positive Bilanz.

2017 war erstmals eine wirksame medikamentöse Therapie für SMA in Europa zugelassen worden. Seit 2020 gibt es auch in Österreich die Zulassung für eine Gentherapie. Seit dem Frühjahr 2021 ist die erste orale Therapie für SMA zugelassen. Unter den verfügbaren Medikamenten ist auch die als teuerste Arznei der Welt bekannt gewordene Gentherapie Zolgensma mit einem Preis von gut 1,8 Millionen Euro pro Einmaldosis. Das Mittel wird einmalig verabreicht und die Kosten in Österreich vom Staat übernommen.

Die Implementierung von SMA in den Bluttest bei Neugeborenen läuft vorerst nur projektbasiert. Experten empfehlen aber "dringend, das bewährte Instrument des Neugeborenen Screenings zur Früherkennung der Spinalen Muskelatrophie mit hervorragenden Behandlungschancen dauerhaft in Österreich zu implementieren", appellierte der Neuropädiater Bernert. "Durch die effektive Therapie ist die SMA eine angeborene Erkrankung, die alle Kriterien für ein frühzeitiges Screening erfüllt", betonte auch die Medizinerin Susanne Greber-Platzer, Leiterin der Univ.-Klinik für Kinder- u. Jugendheilkunde am AKH/MedUni Wien und Leiterin des Neugeborenen Screening Programms.

(S E R V I C E - Neugeborenen Screening: [www.meduniwien.ac.at/hp/neugeborenen-screening/erkrankungen/](http://www.meduniwien.ac.at/hp/neugeborenen-screening/erkrankungen/) - Österreichische Muskelforschung: [www.muskelforschung.at](http://www.muskelforschung.at))

sws/lor