

PRESSEINFORMATION Gesundheit / Chronik / Leben / Seltene Erkrankungen

Positive Bilanz „Ein Jahr Spinale Muskelatrophie im Neugeborenen-Screening“

Wien, 8. Juni 2022 – Nach Prüfung der rechtlichen Rahmenbedingungen wurde am 7. Juni 2021 die Spinale Muskelatrophie (SMA) österreichweit als Projekt nach dem Forschungsorganisationsgesetz in das Neugeborenen-Screening aufgenommen. Voraussetzung dafür war, dass seit 2017 vielversprechende Therapien für SMA verfügbar sind, deren Wirksamkeit umso größer ist, je früher diese seltene Muskelerkrankung diagnostiziert wird und mit der Therapie begonnen werden kann. Nach dem ersten Jahr ziehen die Expert*innen eine positive Bilanz.

Eines von 7.000 Neugeborenen pro Jahr wird in Österreich mit der genetischen Veranlagung für die Spinale Muskelatrophie (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.

Aufnahme der SMA ins Neugeborenen-Screening ist entscheidende Grundlage für Therapieerfolg

2017 wurde erstmals eine wirksame medikamentöse Therapie für SMA in Europa zugelassen. Seit 2020 gibt es auch in Österreich die Zulassung für eine Gentherapie. Seit dem Frühjahr 2021 ist die erste orale Therapie für SMA zugelassen. *„Die Ergebnisse der Zulassungsstudien sowie Real-life-Daten aller bisher zugelassenen Therapien für SMA kommen zur gleichen Schlussfolgerung: ein früher Therapiebeginn führt zu besseren Ergebnissen. Eine frühe Diagnose ist somit wesentlich. Das seit einem Jahr etablierte Neugeborenen-Screening für SMA schafft dafür eine entscheidende Grundlage“*, sagt Prim. Univ.Prof. Dr. Günther Bernert, Neuropädiater und Präsident der Österreichischen Muskelforschung.

Am 7. Juni 2021 konnte das SMA-Projekt flächendeckend für ganz Österreich ausgerollt werden, im Rahmen dessen alle Neugeborenen auch auf die Spinale Muskelatrophie gescreent werden. Technisch wurde das Screening auf SMA in das seit Jahrzehnten in Österreich etablierte Neugeborenen-Screening, das vor allem auf seltene Stoffwechselerkrankungen ausgerichtet ist, integriert. Die Analyse erfolgt aus Blutropfen auf einer Filterkarte, welche dem Neugeborenen durch einen kleinen Stich in die Ferse entnommen werden.

Sehr wahrscheinlich alle Neugeborenen mit SMA in Österreich durch Screening entdeckt

Vom Start des SMA Screenings bis Ende Mai 2022, also im Zeitraum von knapp einem Jahr, wurde bei 13 Neugeborenen jener Gendefekt entdeckt, der für die Spinale Muskelatrophie verantwortlich ist. Die Expert*innen gehen davon aus, dass mit großer Wahrscheinlichkeit alle Neugeborenen mit SMA in Österreich entdeckt wurden, auch die mit leichteren Formen

dieser Muskelkrankheit. Alle schwer betroffenen Kinder konnten innerhalb der ersten drei Lebenswochen die wirksame Therapie erhalten.

„Durch die effektive Therapie ist die SMA eine angeborene Erkrankung, die alle Kriterien für ein frühzeitiges Screening erfüllt. Durch das SMA-Projekt konnte mit Unterstützung der MedUni Wien eine rasche Umsetzung im Österreichischen Neugeborenen-Screening ermöglicht werden. Dies erlaubt allen betroffenen Babys Heilungs- oder zumindest gute Behandlungschancen“, sagt Univ.-Prof.in Dr.in Susanne Greber-Platzer, Leitung der Univ. Klinik für Kinder- u. Jugendheilkunde am Universitätsklinikum AKH Wien und Leitung des Neugeborenen Screening Programms.

Expert*innen appellieren, Neugeborenen-Screening auf SMA dauerhaft zu implementieren

Zwei Drittel der Betroffenen haben zwei- oder drei Genkopien im SMN2 Gen, sodass ein schwerer Verlauf angenommen werden muss. Das heißt, unter den 13 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.

*„Auf Expert*innen-Ebene empfehlen wir dringend, das bewährte Instrument des Neugeborenen-Screenings zur Früherkennung der Spinalen Muskelatrophie mit hervorragenden Behandlungschancen dauerhaft in Österreich zu implementieren“,* lautet daher Bernerts Appell.

Spinale Muskelatrophie

Spinale Muskelatrophie (SMA) ist die zweithäufigste Muskelerkrankung, kann Mädchen und Buben betreffen und tritt in drei unterschiedlich schweren Erscheinungsformen auf. Etwa eines von 7.000 Neugeborenen ist von SMA betroffen, ca. 60% von der schwersten Erscheinungsform (SMA1). Diese stellt die häufigste genetische Todesursache bei Säuglingen dar und führt bei fast allen Betroffenen zum Tod durch Atemversagen in den ersten zwei Lebensjahren. Die Erkrankung wird durch das Fehlen des SMN-1 (Survival Motor Neuron) – Gens verursacht, wodurch motorische Nerven degenerieren und sie die Muskelfasern nicht mehr erreichen und die Muskeln verkümmern. Diese Degeneration ist nicht reversibel, dh. eine Therapie ist umso wirksamer, je früher damit begonnen wird. Neben SMA Typ 1 gibt es mit SMA Typ 2 und Typ 3 die etwas mildere Formen der Erkrankung, die jedoch alle - nicht therapiert – zu einer massiven motorischen Beeinträchtigung, meistens mit Rollstuhlabhängigkeit, führen.

Über die Österreichische Muskelforschung

In Österreich leiden rund 20.000 Menschen an einer Muskelerkrankung, mehr als die Hälfte davon sind Kinder und Jugendliche. Auch wenn Forschung und Entwicklung in diesem Bereich in den letzten Jahren große Fortschritte gemacht haben, gibt es - außer für die Spinale Muskelatrophie - für die meisten Muskelerkrankungen noch keine wirksamen Therapien im Sinne einer Heilung. Muskelerkrankungen bedeuten eine starke Einschränkung

der Mobilität und damit der Lebensqualität, oftmals verbunden mit einer verringerten Lebenserwartung. Die Hoffnung liegt für viele Betroffene und deren Familien in der Forschung. Genau hier setzt die Österreichische Muskelforschung an und unterstützt seit mehr als 30 Jahren ausgewählte kleinere universitäre und klinische Forschungsprojekte zur Erforschung von Muskelkrankheiten und zur Verbesserung der medizinisch-therapeutischen Betreuung muskelkranker Menschen – mit dem Wunsch und Ziel, zu einer Verbesserung der Lebensqualität muskelkranker Menschen beizutragen. Eine wichtige Aufgabe sieht die Österreichische Muskelforschung neben Schaffung von Awareness auch in der Vermittlung von Wissen über neuromuskuläre Erkrankungen und den aktuellen Stand der Forschung. Ein wichtiges Instrument dafür ist „Musculus“, die neue Videoenzyklopädie der Österreichischen Muskelforschung, in der sowohl Health Care Professionals als auch Betroffene und Angehörige in Kurzvideos zu den unterschiedlichsten Themen rund um Muskelkrankheiten zu Wort kommen. Die Videoenzyklopädie steht auf www.muskelforschung.at/musculus kostenfrei zur Verfügung, verfügt über eine Suchfunktion und wird stetig erweitert.

Informationen zur Österreichischen Muskelforschung: www.muskelforschung.at

Informationen zum Neugeborenenenscreening:

<https://www.meduniwien.ac.at/hp/neugeborenen-screening/erkrankungen/>

Kontakt:

Verena Bittner-Call

Öffentlichkeitsarbeit Österreichische Muskelforschung

v.bittner@muskelforschung.at

+43 650 710 13 73