

Trendwende: Muskelkrankheiten werden heilbar

Davon haben Eltern und Betroffene seit Jahrzehnten geträumt: Für bösartige Krankheiten wie SMA oder Duchenne-Muskeldystrophie kommen immer mehr Therapien auf den Markt

VON DIETLIND HEBESTREIT

Kinder lernen nicht sitzen, stehen oder gehen und sterben meist innerhalb der ersten Lebensmonate – praktisch alle vor dem zweiten Geburtstag. So lautete früher die unausweichliche Prognose für Neugeborene mit Spinaler Muskelatrophie (SMA) Typ 1. Denn die bösartige Krankheit galt bis vor kurzem als unheilbar.

Seit Juli 2017 ist in Österreich nun das Medikament Nusinersen zugelassen. Die Anwendung ist aufwendig, der Preis horrend: Im ersten Jahr bekommt das Kind den Wirkstoff sechs Mal in den Rücken gespritzt, ab dann sind lebenslang drei Spritzen jährlich nötig. Und der Preis einer einzigen solchen Injektion raubt einem mit rund 80.000 Euro fast den Atem.

Doch die Erfolge sind beeindruckend: Kinder, die nur apathisch dagelegen sind, können plötzlich nach Dingen greifen. Andere, die nie gehen gelernt hätten, machen ihre ersten Schritte. „Die Erfahrung zeigt, dass wir mit der Behandlung so früh wie möglich beginnen müssen – am besten bereits bevor erste Symptome sichtbar werden“, sagte der Präsident der Österreichischen Muskelforschung Univ.-Prof. Günther Bernert, der am Freitag in Wien bei einer Ärztetagung über neue Behandlungsmethoden referierte.

Heuer noch zugelassen werden soll die lange erwartete Genersatztherapie für SMA (mehr dazu im Infokasten). Kostenpunkt: 1,9 Millionen Euro für eine einzige Infusion, die bei rechtzeitiger Anwendung jedoch einer Heilung gleichkommen dürfte.



Adele Neuhauser wirbt für die Muskelforschung. Fotos: Österreichische Muskelforschung

Auch für andere Erkrankungen wie für die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) oder Gliedergürtel-Muskeldystrophien forschen die Experten unter Hochdruck. Erste Ergebnisse sind erfolversprechend.

Wobei Ärzte einräumen, dass zwar viele der Therapien große

Verbesserungen mit sich bringen, nicht jedoch immer zu völliger Beschwerdefreiheit führen werden. So kann es für den Einzelnen bereits ein großer Fortschritt sein, wenn er wieder vom Rollstuhl auf den Bürostuhl hinübrutschen und einen ganzen Arbeitstag am Computer durchhalten kann. „Die

GENTHERAPIE

1990 wird das erste Kind mit einer **experimentellen Gentherapie** behandelt. Solche Therapien führen in der Folge zu Komplikationen und einem Todesfall, was die Forschung zurückwirft.

Eine Gentherapie für **Spinale Muskelatrophie**, die in den USA bereits seit Mai 2019 angewendet wird, steht in Europa unmittelbar vor der Zulassung. Genetisches Material wird in einen nicht krank machenden Virus (Vektor) verpackt und in den Zellkern eingeschleust. Die Experten gehen davon aus, dass eine einzige Infusion lebenslang wirkt. Je früher die Therapie eingesetzt wird, umso wirksamer ist sie.

Für die **Duchenne Muskeldystrophie** gibt es in Europa seit Ende 2014 für zehn bis 13 Prozent der Betroffenen eine erste kausale Therapie. Für andere Patientengruppen ist eine Gentherapie noch im experimentellen Stadium. Zeithorizont bis zur Zulassung: vermutlich zwei bis drei Jahre.

Frage wird in Zukunft sein: Was ist zu wenig und was ist genug Behandlungserfolg für einen Patienten mit einem schweren Handicap?“, sagte die Schweizerin Andrea Klein, leitende Ärztin am Uni-Kinderspital Basel und Bern. Denn auf Spitalfinanzierer kommen mit dem medizinischen Fortschritt für



„Endlich stehen kausale Therapien für die beiden häufigsten Muskelkrankheiten zur Verfügung.“

■ **Primar Günther Bernert**, Wiener Neuropädiater und Präsident der Österreichischen Muskelforschung



„Für alle neuen Therapien müssen wir erst Daten über Langzeitwirksamkeit und Nebenwirkungen sammeln.“

■ **Andrea Klein**, Leitende Ärztin vom Uni-Kinderspital Basel und Bern

nur eine Handvoll Patienten Kosten in Millionenhöhe zu. Wichtig sei es, immer das Wohl des Patienten im Auge zu behalten. Nicht vergessen dürfe man laut Bernert auch die begleitenden Therapien – wie etwa Beatmung oder Physiotherapie, die ganz maßgeblich zur Lebensqualität der Betroffenen beitragen.