

# Spinale Muskelatrophie: Kinderklinik verabreicht Gen- Ersatztherapie

Die Ärzte des Kinderkrankenhauses bezeichneten in einer LLUH-Medienmitteilung die neue Zolgensma-Therapie als Revolution in der neurologischen Kinderheilkunde. Ersten Studien zufolge verbessere das teuerste Medikament der Welt „die motorische Entwicklung und verlängere das Leben der Betroffenen“, so die in Berlin erscheinende [wissenschaft.de](http://wissenschaft.de).

„Diese Therapie bedeutet für uns eine neue Möglichkeit, einzugreifen und die langfristigen Aussichten der Kinder zu verändern. Und manchmal, wenn wir die Krankheit rechtzeitig behandeln können, können wir ihre volle Gesundheit wiederherstellen«, sagte Dr. David Michelson, Leiter der Abteilung für Kinderneurologie und Direktor der Kliniken der Pädiatrischen Muskeldystrophie-Vereinigung an der Loma-Linda-Kinderklinik.

Beim Patienten wurde laut der LLUH-Mitteilung im Rahmen des Neugeborenen-Screening-Programms des Staates Kalifornien spinale Muskelatrophie (SMA) diagnostiziert. Obwohl der Patient in den ersten Lebenswochen völlig gesund schien, habe das Gesundheitsteam gegen die Uhr gearbeitet, um den Patienten vor dem ersten möglichen Auftreten von Symptomen zu behandeln. Studien hätten gezeigt, dass Säuglinge, welche die Therapie so bald wie möglich nach der Diagnose erhalten, bessere Ergebnisse erzielten als solche, die eine verzögerte Behandlung erhalten.

„Wir wissen vielleicht nicht, wie sehr wir ihm geholfen haben, da wir ihn behandeln konnten, bevor er Symptome entwickelte“, sagte Dr. Michelson. „Im besten Fall wird er nie irgendwelche Symptome der Krankheit entwickeln.“

## **Spinale Muskelatrophie (SMA)**

Spinale Muskelatrophie ist eine seltene genetische Krankheit, die dazu führt, dass die Muskeln eines Menschen mit der Zeit schwächer und kleiner werden. Bei einem Säugling wirkt sich dies auf die Entwicklung aus, einschließlich Krabbeln, Gehen, Sitzen und Kopfkontrolle. Schwere Formen der SMA beeinträchtigen die Schluck- und Atemmuskulatur und führen unbehandelt zu einer Abhängigkeit vom Beatmungsgerät und einem hohen Sterblichkeitsrisiko.

## **Vier Arten von SMA**

Nach Michelson, dem Neurologen des Patienten, gibt es vier Arten von SMA. Diese Typen unterscheiden sich sowohl in ihrem Schweregrad als auch in dem Alter, in dem sie sich im Körper einer Person manifestieren. SMA Typ I, die häufigste der schweren Formen, kann bei Säuglingen bereits im Alter von drei Monaten auftreten und endet oft im Alter von zwei Jahren tödlich.

Die neue Therapie umfasst eines von nur drei zugelassenen Medikamenten zur Behandlung von SMA bei Kindern unter zwei Jahren und ist die einzige Einzeldosis-Behandlungsoption für SMA-Patienten. Krankenhäuser in den USA sind erst seit der Zulassung der Therapie im Mai 2019 durch die staatliche Überwachungsbehörde FDA (Food and Drug Administration) in der Lage, diese Therapie für qualifizierte Patienten anzubieten.