

Diagnose Spinale Muskelatrophie: Ein Wettlauf gegen die Zeit

Ein Wettlauf gegen die Zeit

Dez 01, 2021

Ein Kind kommt auf die Welt und die Freude bei den neuen Eltern ist riesengroß. Doch der herbe Rückschlag folgt bald: Das Baby entwickelt sich nicht wie erwartet – es erlangt nicht die motorischen Fähigkeiten, die für das Alter typisch sind. Schlucken und Atmen fällt ihm auch schwer.

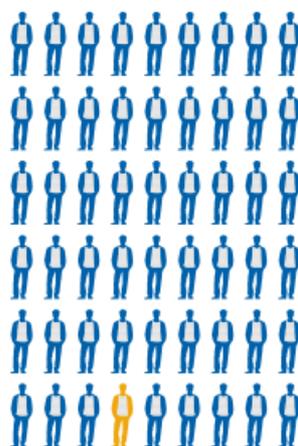
So erging es Eltern, deren Kind von Spinaler Muskelatrophien (SMA) betroffen waren. Die genetische Mutation konnte unbehandelt in der schlimmsten Ausprägung bis zum Tod des Kindes in nur wenigen Jahren führen. Mittlerweile können von SMA betroffene Patientinnen und Patienten unter anderem mit einer Gentherapie behandelt werden und weitestgehend unbeeinträchtigt heranwachsen – doch für den Therapieerfolg ist eine Sache besonders ausschlaggebend: der frühe Zeitpunkt der Diagnose und der frühe Therapiebeginn.

Was ist SMA?

SMA ist eine seltene, schwerwiegende, genetische Krankheit, die zu fortschreitender Muskelschwäche, Lähmung und, wenn sie in ihrer schwersten Form (Typ 1) unbehandelt bleibt, zum Tod führt. Sie wird durch das Fehlen eines funktionsfähigen Survival Motor Neuron Gens (SMN1) verursacht, was zu einem raschen und irreversiblen Verlust von Motoneuronen führt und alle Muskelfunktionen einschließlich Atmung, Schlucken und Grundbewegungen beeinträchtigt.^{1,5}

SMA betrifft etwa
1 von 10.000
Neugeborenen weltweit¹

9–12
Säuglinge in
Österreich und
550–600
in der EU^{2,3}



~1 von 54
Menschen trägt
den Gendefekt⁴

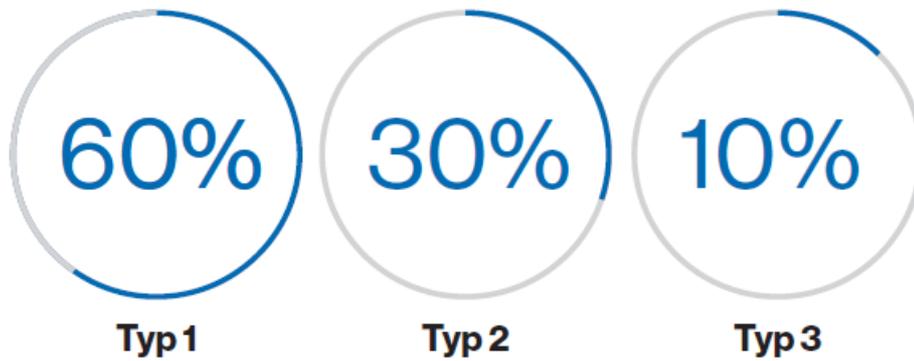


Wenn beide Eltern Träger sind, besteht eine **25%ige Wahrscheinlichkeit** für das Baby, von SMA betroffen zu sein¹

SMA kann Menschen **unabhängig von Ethnie und Geschlecht** betreffen

Der Schweregrad der Erkrankung variiert über ein Spektrum von Typen, die jeweils der Genkopienzahl des SMN2-Gens, dem „Backup-Gen“, entsprechen, das im Vergleich zu SMN1 einen kleinen Anteil (~10%) des funktionellen SMN Proteins produziert.⁷

INZIDENZ DER KRANKHEIT:^{8,9}



Die gute Nachricht

...es gibt zugelassene Therapien gegen SMA! Wird SMA früh genug vor dem Auftreten erster Symptome diagnostiziert und therapiert, bestehen für die kleine Patientin oder den kleinen Patienten gute Chancen, ein weitgehend unbeeinträchtigt Leben zu führen.

Daher wurde in Österreich im Juni 2021 SMA als 30. Erkrankung und als vorerst 12-monatiger Pilot in das gut etablierte Neugeborenen-Screening-Programm aufgenommen. Durch dieses universelle Screening von jedem Neugeborenen, werden die Identifizierung, Diagnose, Behandlung und unterstützende Versorgung wesentlich vereinfacht und erleichtert. Denn besonders wichtig ist bei der Spinalen Muskelatrophie, den irreversiblen Motoneuronenverlust und die Krankheitsprogression frühzeitig zu stoppen⁶. Denn innerhalb der ersten 6 Lebensmonate sterben ohne Behandlung 95% der Nervenzellen ab.²⁰

Gentherapie verändert Leben

Sobald SMA bei einem Neugeborenen diagnostiziert wird, klärt der Arzt die Eltern über die therapeutischen Möglichkeiten auf, darunter eine Einmal-Gentherapie. Durch die Gentherapie können Eltern von Kindern mit

der schwersten Form von SMA wieder an etwas Teil haben, das ihnen vor einigen Jahren noch versagt geblieben wäre: Sie können miterleben, wie ihre Kinder heranwachsen und gedeihen – und sie durchs Leben begleiten. Dafür setzen sich nicht nur die Mitarbeitenden der Gentherapie-Division Novartis GeneTherapies, sondern noch viele weitere Novartis-Mitarbeitende ein.

Made in Austria

Besonders stolz sind wir bei Novartis Österreich darauf, dass einzelne Bestandteile für diese lebensverändernde Gentherapie in unserem Tiroler Werk in Kundl/Schaftenau produziert werden.

Wenn Sie noch mehr zu SMA und zum faszinierenden Thema Gentherapie erfahren wollen, werfen Sie einen Blick in unsere FactSheets:

[Download FactSheet SMA \(PDF 0.6 MB\)](#)

[Download FactSheet Gentherapien \(PDF 0.1 MB\)](#)

[Download FactSheet Produktionsprozess Gentherapien \(PDF 0.9 MB\)](#)

Referenzen:

1. National Organization for Rare Disorders (NORD). Spinal Muscular Atrophy. <http://rarediseases.org/rare-diseases/spinal-muscular-atrophy/>. zugegriffen am 2. Oktober 2021.
2. Data on file
3. Verhaart IEC, Robertson A, et al. A multi-source approach to determine SMA incidence and research ready population. J Neurol. 2017 Jul;264(7):1465-1473.
4. Mendell JR, et al. Single-Dose Gene Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. New Eng J Med. 2017;377(18):1713-1722.
5. Anderton RS and Mastaglia FL. Advances and challenges in developing a therapy for spinal muscular atrophy. Expert Rev Neurother. 2015;15(8):895-908.
6. Lin CW, et al. Delay in Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy: A Systematic Literature Review. Pediatr Neurol. 2015 Oct;53(4):293-300.

7. Lorson CL, et al. Spinal muscular atrophy: mechanisms and therapeutic strategies. Hum Mol Genet. 2010; 19(R1): R111-8.
8. Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy – a literature review. Orphanet J Rare Dis. 2017;4;12(1):124.
9. Data on file
10. Finkel RS, McDermott MP, Kaufmann P. et al. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. Neurology. 2014;83(9):810-7.
11. Farrar MA, et al. Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. Ann Neurol. 2017;81(3):355-368.
12. Spinal muscular atrophy 1. National Center for Advancing Translational Sciences. Genetic and Rare Diseases Information Center. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7883/spinal-muscular-atrophy-1>. zugegriffen am 2. Oktober 2021.
13. d'Ydewalle C, Sumner C. Spinal muscular atrophy therapeutics: where do we stand? Neurotherapeutics. 2015;12:303-316.
14. Arnold WD, et al. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. Muscle Nerve. 2015;51(2):157-67.
15. Swoboda K, et al. Perspectives on Clinical Trials in Spinal Muscular Atrophy. J Child Neurol. 2017;22(8):957-966.
16. Bromberg MB. Updating motor unit number estimation (MUNE). Clin Neurophysiol. 2007;118(1):1-8.
17. Darras BT, Finkel RS Spinal Muscular Atrophy. Chapter 25 - Natural History of Spinal Muscular Atrophy. October 2016.
18. Spinal muscular atrophy 2. National Center for Advancing Translational Sciences. Genetic and Rare Diseases Information Center. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/4945/spinal-muscular-atrophy-type-2> zugegriffen am 2. Oktober 2021.
19. Spinal muscular atrophy 3. National Center for Advancing Translational Sciences. Genetic and Rare Diseases Information Center. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/198/spinal-muscular-atrophy-type-3> zugegriffen am 2. Oktober 2021.
20. D'Amico A, et al. Orphanet J Rare Dis. 2011;6;71.

Source URL: <https://www.novartis.com/at-de/stories/diagnose-spinale-muskelatrophie-ein-wettlauf-gegen-die-zeit>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/at-de/at-de/stories/diagnose-spinale-muskelatrophie-ein-wettlauf-gegen-die-zeit>
- <https://www.novartis.com/at-de/at-de/stories/lernen>
- #paragraph--9971
- https://www.novartis.com/at-de/at-de/sites/novartis_at/files/2022-04/Corporate_Backgrounder_Austria_November-2020_0.pdf
- https://www.novartis.com/at-de/at-de/sites/novartis_at/files/2022-04/Understanding_SMA_Factsheet_Austria_Nov2021_new_0.pdf
- https://www.novartis.com/at-de/at-de/sites/novartis_at/files/2022-04/Gene_Therapy_Factsheet_Austria_November-2020_0.pdf
- https://www.novartis.com/at-de/at-de/sites/novartis_at/files/2022-04/Manufacturing_Factsheet_Austria_Feb-2021_0.pdf
- <https://rarediseases.org/rare-diseases/spinal-muscular-atrophy/>
- <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7883/spinal-muscular-atrophy-1>
- <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/4945/spinal-muscular-atrophy-type-2/>
- <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/198/spinal-muscular-atrophy-type-3>