

Erste Gentherapie für Kinder zeigt positive Zwischenergebnisse

Am Universitätsklinikum Freiburg wurden bereits mehrere Kinder mit einer schweren Form fortschreitender Muskelschwäche mit einer neuartigen [Gentherapie](#) behandelt / Bundesweit eines der ersten Zentren / Zwischenergebnisse sind vielversprechend

In den letzten Jahren wurden einige vielversprechende Ansätze verfolgt, medikamentöse Therapien für Patient*innen mit der schweren, fortschreitenden Muskelschwäche Spinale Muskelatrophie – kurz SMA – zu entwickeln. Seit Mai 2020 konnten fünf betroffene Kinder an der Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen des Universitätsklinikums Freiburg erfolgreich mit einem neuartigen gentherapeutisch wirksamen Medikament behandelt werden. Die Klinik ist zertifiziertes Muskelzentrum der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. und Teil des Freiburger Zentrums für seltene Erkrankungen (FZSE) und behandelt darum viele Kinder mit SMA. Das Medikament ist mit Kosten von mehr als zwei Millionen Euro pro Einmal-Dosis das teuerste Medikament der Welt.

„Bei den bisher von uns behandelten Kindern konnten wir bereits eine Besserung der Symptome beobachten“, sagt Dr. **Matthias Eckenweiler**, geschäftsführender Oberarzt der Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen am Universitätsklinikum Freiburg. Die Kinder im Alter zwischen ein und vier Jahren litten alle an einer schweren Form der SMA.

Die SMA ist eine seltene, genetisch bedingte, neuromuskuläre Erkrankung, die durch eine fortschreitende Muskelschwäche gekennzeichnet ist. Liegt der Symptombeginn im Säuglingsalter, sind die Patient*innen nicht in der Lage selbstständig zu sitzen, oftmals sind sogar minimale Bewegungen gegen die Schwerkraft im Liegen kaum möglich. Unbehandelt liegt die Lebenserwartung bei diesen schwer betroffenen Kindern bei maximal zwei Jahren.

Langfristiger Verlauf muss genau geprüft werden

Klinische Studien konnten bei einer kleinen Kohorte an Säuglingen im Alter unter acht Monaten nach erfolgter Therapie mit dem Wirkstoff Onasemnogen-Abeparvovec / Zolgensma® nicht nur eine Stabilisierung des Krankheitsverlaufs, sondern sogar einen deutlichen Zugewinn an motorischen Fähigkeiten zeigen. „Über den langfristigen Verlauf nach einer Behandlung mit dieser neuartigen [Gentherapie](#) ist bislang noch wenig bekannt, sodass die Therapie mit einer aufwändigen und engmaschigen [Nachsorge](#) verbunden ist“, so Privatdozent Dr. **Thorsten Langer**, Leiter des Sozialpädiatrischen Zentrums der Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen am Universitätsklinikum Freiburg.

Therapie nur an zertifizierten Zentren möglich

Das Medikament steht als erste Gentherapie zur Behandlung dieser Erkrankung in Deutschland zur Verfügung. Es wurde für Kleinkinder mit einer schweren Verlaufsform der SMA zugelassen. Verabreicht werden darf es nur von zertifizierten Zentren mit ausgewiesenen Expert*innen, wie es die Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen des Universitätsklinikums Freiburg ist. „Es handelt sich hierbei um eine Gentherapie, durch die der defekte Genabschnitt sozusagen ersetzt wird. Ein [Virus](#)-(AAV9)-Vektor dient dabei als „Transporter“ und sorgt dafür, dass das [Gen](#) über das

Blut in die Zellen gelangt. Es genügt daher, das Medikament einmalig [intravenös](#) zu verabreichen“, erklärt Dr. **Astrid Pechmann**, Funktionsoberärztin und Leiterin der Muskelsprechstunde an der Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen am Universitätsklinikum Freiburg.

Die Daten der Patient*innen werden in dem aus der Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen initiierten SMartCARE Register gesammelt und gemeinsam mit weiteren Behandlungszentren in Deutschland, Österreich und der Schweiz ausgewertet. Dadurch ist es möglich langfristige Therapieerfolge zu evaluieren und bestehende Versorgungskonzepte zu optimieren.