

Internationale Studie: Asthma-Medikament hilft bei seltener neurologischer Erkrankung

Das Asthma-Mittel Theophyllin ist ein geeignetes Medikament zur Behandlung der ADCY5-abhängigen Dyskinesie. Das zeigt eine neue Studie der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg (MLU), die im Fachmagazin „Movement Disorders“ veröffentlicht wurde. Die Betroffenen berichten über eine deutliche Linderung ihrer Symptome und eine erhebliche Verbesserung der Lebensqualität. Ursache für die Krankheit ist ein seltener Gendefekt, der bereits im Kleinkindalter zu Zuckungen und unkontrollierten Bewegungen führt. Bislang gibt es keine Möglichkeit, die ADCY5-abhängige Dyskinesie zu heilen.

„Vor zwei Jahren haben wir gemeinsam mit dem Universitätsklinikum Leipzig eine damals fünfjährige Patientin mit Theophyllin behandelt“, sagt Studienleiterin Prof. Dr. Andrea Sinz vom Institut für Pharmazie der MLU. „Aus den USA wurde zuvor über positive Effekte von Koffein auf die Krankheit berichtet. Allerdings war die Wirkung von kurzer Dauer. Deshalb haben wir nach einem auch für Kinder zugelassenen Medikament gesucht, das eine ähnliche chemische Struktur besitzt.“ Der Pilotversuch mit dem Asthma-Mittel zeigte beeindruckende Erfolge: Das Kind, das bis dahin im Rollstuhl saß, hatte deutlich weniger Muskelzuckungen. Nach einigen Monaten der Behandlung konnte es eigenständig laufen und deutlicher sprechen.

Um die Ergebnisse der Einzelfall-Studie auf eine breitere Basis zu stellen, hat die Sinz-Gruppe in einer neuen Studie nun zwölf Patientinnen und Patienten mit ADCY5-abhängiger Dyskinesie im Alter von zwei bis 41 Jahren untersucht, die in sieben Ländern leben. Schätzungen zufolge gibt es weltweit etwa 400 Fälle von ADCY5-abhängiger Dyskinesie. Die Betroffenen oder deren Eltern wurden gebeten, ihre Erfahrungen während der Behandlung mit Theophyllin mit Hilfe eines Fragebogens zu dokumentieren. „Natürlich haben wir zuvor die behandelnden Ärzte ins Boot geholt, über unsere bisherigen Erkenntnisse informiert und mit ihnen die Behandlung besprochen. Da es sich um eine extrem seltene Erkrankung handelt, ist das Wissen darüber nicht sehr verbreitet“, erklärt Sinz. Unterstützung erhielten die Forschenden der MLU dabei wieder von Prof. Dr. Andreas Merckenschlager vom Universitätsklinikum Leipzig.

Die Ergebnisse sind vielversprechend: Elf der zwölf Teilnehmer berichteten von einem deutlichen Rückgang ihrer Bewegungsstörungen. Auf einer Skala von maximal zehn zu vergebenden Punkten lag die durchschnittliche Verbesserung durch Theophyllin bei 7,0. Zu den Veränderungen zählen weniger häufige und leichter verlaufende Krankheitsepisoden, ein verbesserter Gang, ein besseres psychosoziales Wohlbefinden und eine höhere Schlafqualität. Nebenwirkungen wie Muskelverspannungen, Kopfschmerzen, Übelkeit, Schlafstörungen und Unruhe traten vergleichsweise selten auf. Lediglich der mit 41 Jahren älteste Patient berichtete über keine nennenswerten Verbesserungen. „Nach unserer Erfahrung ist eine Behandlung mit dem Medikament ratsam, sobald die Diagnose gestellt wurde – je eher, umso besser“, sagt Andrea Sinz. Im Rahmen der Studie berichteten mehrere Eltern, dass ihre Kinder durch die Einnahme von Theophyllin Verzögerungen ihrer Entwicklung aufholen konnten. Ein zweijähriges Kind, bei dem die Behandlung direkt nach der Diagnose eingesetzt wurde, blieb sogar bis heute weitgehend ohne Symptome. Die künftige Forschung soll klären, ob sich die Behandlungserfolge durch eine optimierte Dosierung des Theophyllins weiter steigern lassen.

Heilen lässt sich die ADCY5-abhängige Dyskinesie mit dem Asthma-Medikament allerdings nicht. „Es handelt sich um einen Gendefekt, der die Überproduktion eines Botenstoffs in den Zellen verursacht. Dieser Defekt kann letztlich nur durch eine Gentherapie behoben werden“, erklärt Sinz. Wann sie den Betroffenen zur Verfügung stehen wird, lasse sich aktuell nicht abschätzen. Bis dahin könnte Theophyllin eine wirksame Übergangstherapie sein, die das Leid insbesondere von Kindern lindert und ihre Lebensqualität erheblich verbessert.

Originalpublikation:

Studie: Taenzler D., Hause F., Merckenschlager A., Sinz A. Treatment Efficacy of Theophylline in ADCY5-Related Dyskinesia: A Retrospective Case Series Study. *Movement Disorders* (2025). doi: doi.org/10.1002/mds.30170

<https://doi.org/10.1002/mds.30170>