

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.

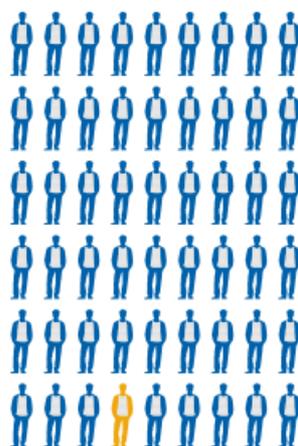
So erging es Eltern, deren Kind von Spinaler Muskelatrophien (SMA) betroffen waren. Die genetische Mutation konnte unbehandelt in der schlimmsten Ausprägung bis zum Tod des Kindes in nur wenigen Jahren führen. Mittlerweile können von SMA betroffene Patientinnen und Patienten unter anderem mit einer Gentherapie 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

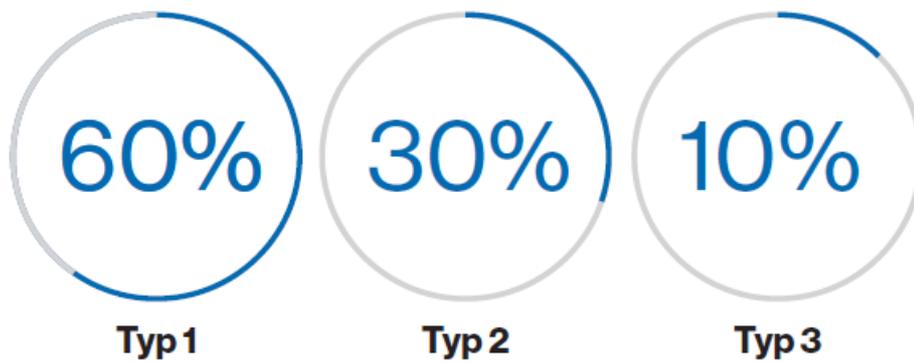


Wenn beide Eltern Träger sind, besteht eine **25%ige Wahrscheinlichkeit** für das Baby, von SMA betroffen zu sein¹

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 Gene Therapies](#), 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 \(PDF 0.9 MB\)](#)

Source URL: <https://prod1.novartis.com/at-de/stories/diagnose-spinale-muskelatrophie-ein-wettlauf-gegen-die-zeit>

List of links present in page

1. <https://prod1.novartis.com/at-de/at-de/stories/diagnose-spinale-muskelatrophie-ein-wettlauf-gegen-die-zeit>
2. <https://prod1.novartis.com/at-de/stories/lernen>
3. [#paragraph--9971](#)
4. [#paragraph--9971](#)
5. https://prod1.novartis.com/at-de/at-de/sites/novartis_at/files/2022-04/Corporate_Backgrounder_Austria_November-2020_0.pdf
6. https://prod1.novartis.com/at-de/at-de/sites/novartis_at/files/2022-04/Corporate_Backgrounder_Austria_November-2020_0.pdf

- 04/Understanding_SMA_Factsheet_Austria_Nov2021_new_0.pdf
7. https://prod1.novartis.com/at-de/at-de/sites/novartis_at/files/2022-04/Gene_Therapy_Factsheet_Austria_November-2020_0.pdf
 8. https://prod1.novartis.com/at-de/at-de/sites/novartis_at/files/2022-04/Manufacturing_Factsheet_Austria_Feb-2021_0.pdf