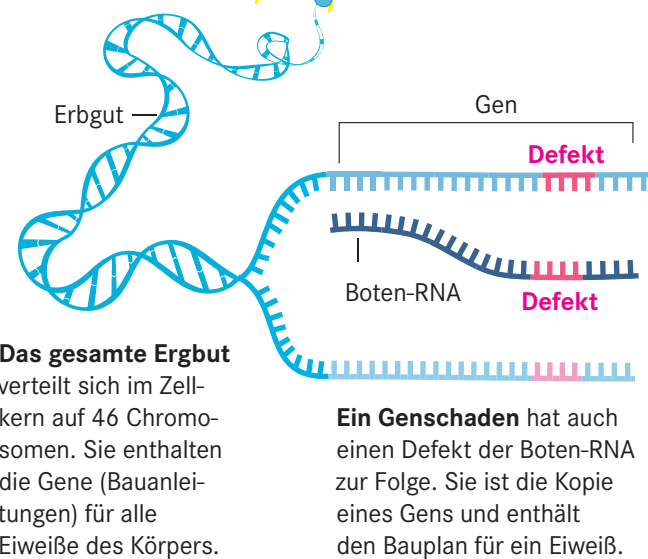
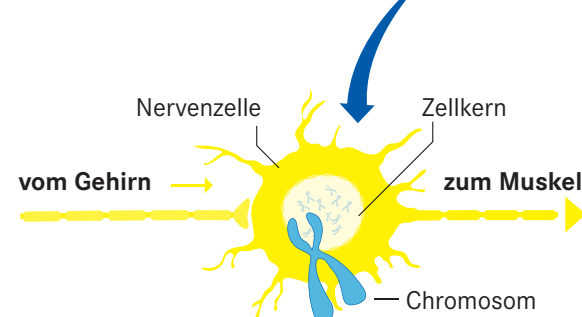
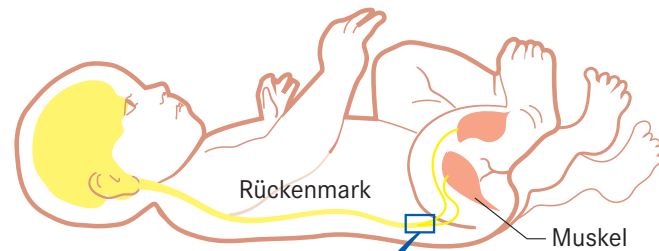


Rettung im Rückenmark

RNA-Medikamente Eine neuartige Therapie macht eine seltene Muskelkrankheit erstmals behandelbar. Mit beeindruckenden Erfolgen – wenn die Diagnose rechtzeitig erfolgt

Fehler im Bauplan korrigieren

Die Ursache des spinalen Muskelschwunds ist ein Erbgenfehler. Den Nervenzellen im Rückenmark fehlt ein wichtiges Eiweiß, weshalb sie absterben. Seit Kurzem gibt es ein Medikament, das den zerstörerischen Prozess stoppt



Die Ergebnisse überzeugten so sehr, dass der Arzneimitteltest an 122 Säuglingen im vergangenen August vorzeitig beendet wurde. Alle Patienten, auch die aus der Vergleichsgruppe, erhielten fortan den für sie wichtigen Wirkstoff. Im April hat die Europäische Arzneimittelagentur die Substanz Nusinersen offiziell als Medikament empfohlen. Damit gibt es erstmals eine ursächliche Therapie für den spinalen Muskelschwund. Eine seltene Erbkrankheit, doch immerhin die häufigste genetische Ursache für Todesfälle bei Kindern.

Durch den Erbschaden fehlt ihren Nervenzellen im Rückenmark ein wichtiges Eiweiß, sodass diese absterben. „Typisch ist, dass alle Kinder zunächst eine Phase ohne Symptome haben: Je nach Schweregrad dauert sie ein paar

Infografik: W&B/Dr. Ulrike Möhle

Wochen oder Monate, bei milden Formen auch mehrere Jahre. Und dann beginnt die Muskelschwäche“, erklärt Professor Janbernd Kirschner, leitender Oberarzt an der Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen der Universität Freiburg und Mitverantwortlicher bei dem erfolgreichen Test. Meistens fängt das bereits im Säuglingsalter an. Die Muskeln entwickeln sich nicht weiter, sondern gehen zugrunde. Viele Babys lernen nicht einmal, ihr Köpfchen zu kontrollieren, müssen irgendwann künstlich beatmet werden und sterben vor ihrem zweiten Geburtstag.

Hoffnung auf weitere Therapien

Das neue Medikament bewirkt, dass die Rückenmarkszellen das lebenswichtige Eiweiß bilden können (siehe Grafik). Damit zählt Nusinersen zu den ersten Vertretern einer neuen Art von Arzneimitteln: kleine Gegenstücke zu Gen-Abschriften (Boten-RNA). Nusinersen ist so aufgebaut, dass es gezielt an die fehlerhafte Boten-RNA bei spinalem Muskelschwund bindet.

Ähnliche Wirkstoffe sollen die Therapien für weitere Krankheiten verbessern – oder erst möglich machen. So

„Es ist wirklich beeindruckend. Einige Kinder entwickeln sich fast normal“

Professor Janbernd Kirschner, Universität Freiburg

gibt es zum Beispiel zwei RNA-Medikamente für die ebenfalls erbliche Duchenne-Muskelschwäche. Das eine ist in den USA, das andere in der Europäischen Union zugelassen. Beide Therapien korrigieren die fehlerhaften Abschriften des Gens für Dystrophin, ein wichtiges Struktureiweiß von Muskeln. „Die klinischen Verbesserungen für die Patienten sind allerdings nicht ausreichend“, räumt Kirschner ein.

Doch Forscher und Firmen weltweit erproben eine Reihe weiterer RNA-Wirkstoffe. So läuft derzeit in Deutschland eine Studie an Patienten mit Morbus Huntington, einer extrem schweren Nervenkrankheit, die meist im mittleren Alter ausbricht und nach und nach die Persönlichkeit der Betroffenen auslöscht. Ursache: ein defektes Gen für das Eiweiß Huntingtin. Dieses sammelt sich im Gehirn und zerstört es mit der Zeit. Eine experimentelle Substanz soll die fehlerhafte Boten-RNA abfangen, sodass möglichst wenig defektes Huntingtin entsteht. Mit Ergebnissen der ersten Sicherheitsstudie ist in einigen

Monaten zu rechnen. Auch zur Behandlung von Störungen im Fettstoffwechsel werden RNA-Medikamente erprobt, um zu hohe Cholesterin- oder Triglyzeridspiegel im Blut zu senken.

Was bei all den Tests herauskommt, kann niemand prophezeien. Doch Kirschner rechnet damit, dass der aktuelle Erfolg die Entwicklung weiterer RNA-Therapien beschleunigen wird. „Es ist wirklich beeindruckend, was sich mit Nusinersen im besten Fall erreichen lässt. Einige Kinder entwickeln sich fast normal. Sie lernen zu sitzen und zu laufen“, erklärt der Experte.

Allerdings warnt Kirschner vor allzu großen Erwartungen. Denn die besten Ergebnisse gab es bei jenen, die behandelt wurden, bevor die Muskelschwäche ausbrach. Da bereits Angehörige erkrankt waren, konnten diese Kinder noch als Gesunde auf den Genschaden getestet werden. Erste Überlegungen, das künftig bei allen Neugeborenen zu tun, gibt es bereits. Denn sind die Rückenmarksnerven und Muskeln einmal zerstört, lassen sie sich nicht mehr ersetzen. Allerdings fehlt es auch noch an Erfahrungen, ob die neue Therapie langfristig eine normale Entwicklung möglich macht.

Dr. Achim G. Schneider

