

Hypoparathyreoidismus

PTH kann jetzt substituiert werden

Für Patienten mit einem Hypoparathyreoidismus steht jetzt eine PTH-Ersatztherapie zur Verfügung, wodurch die Nachteile und Probleme der bisherigen Standardtherapie – Kalzium plus Vitamin D – umgangen werden.

— Das Leitsymptom des Hypoparathyreoidismus ist die neuromuskuläre Übererregbarkeit im Bereich der distalen Extremitäten mit Taubheit und Kribbeln, perioralen Parästhesien und nächtlichen Muskelkrämpfen bzw. Spasmen. Weitere Symptome sind Bradykardie, Arrhythmien, Herzinsuffizienz, abdominelle Krämpfe, Dyspnoe, Globusgefühl, Krampfanfall, Depression, Irritierbarkeit und Desorientiertheit. Komplikationen sind Nierenfunktionsstörungen und Nierensteine, die oft auch therapiebedingt sind, Basalganglienver-

kalkungen mit Bewegungsstörungen, Katarakt, ein verminderter Knochenumsatz, trockene, raue Haut, brüchige Nägel mit charakteristischen Querrillen und ein erhöhtes Infektionsrisiko. Dies alles erhöht auch die Mortalität.

Klinisch lässt sich die Hypokalzämie mit dem Chvostek-Zeichen nachweisen. Bei Beklopfen des Stammes des N. facialis ventral des Ohrläppchens kommt es zu einer Kontraktion der Gesichtsmuskulatur. Die Verdachtsdiagnose wird bestätigt durch Nachweis einer Hypokalzämie in Kombination mit einer niedrigen oder inadäquat normalen PTH-Konzentration (< 20 pg/ml).

Wann PTH-Ersatztherapie?

Die bisherige Standardtherapie Vitamin D und Kalzium kann die Funktionen des PTH nicht vollständig ersetzen

und ist mit langfristigen Komplikationen, v.a. mit Verkalkungen, assoziiert. Auch kann der Kalziumverlust über die Nieren zu renalen Komplikationen führen.

Seit 2017 ist rekombinantes humanes PTH (Natpar®) als Zusatztherapie des Hypoparathyreoidismus zugelassen. Eine PTH-Ersatztherapie ist dann zu erwägen, wenn unter der Standardtherapie die Hypokalzämie persistiert oder ein hoher Leidensdruck besteht oder wenn Komorbiditäten vorliegen. Eine Substitution kann auch dann nötig sein, wenn eine orale Therapie der Hypokalzämie nicht oder nur erschwert möglich ist. Insgesamt wird durch eine solche Substitution der Bedarf an ergänzendem Kalzium und aktivem Vitamin D reduziert.

Dr. Peter Stiefelhagen



Nierensteine (© airborne77 / stock.adobe.com)

Neuromuskuläre Erkrankungen

Bald drei Therapien gegen spinale Muskelatrophie

Eine wirksame Behandlung gegen spinale Muskelatrophie ist bereits zugelassen, zwei weitere könnten noch in diesem Jahr folgen. Alle drei unterscheiden sich deutlich beim Wirkmechanismus und der Applikation.

— Gentherapie, RNA-Behandlung oder Small Molecule? Ärzte könnten bei der Behandlung von Patienten mit spinaler Muskelatrophie (SMA) bald die Wahl haben. Allerdings ist nicht jede Therapie für alle SMA-Formen geeignet, auch bei der Art der Anwendung und den Kosten gibt es Unterschiede.

Die Erkrankung

SMA entsteht durch einen Defekt im Gen SMN1 – es kodiert das Protein SMN („Survival of Motor Neuron“). Die Ausprägung hängt stark davon ab, wie viele Kopien des Reservegens SMN2 vorhanden sind, das den SMN-Mangel partiell kompensieren kann. Beim Typ 1 der Erkrankung haben die Patienten nur wenige SMN2-Kopien. Die SMA beginnt hier teilweise schon im Mutterleib und beeinträchtigt durch den fortschreitenden Tod von Motoneuronen praktisch alle Muskeln im Körper. Solche Kinder lernen aufgrund ihrer Muskelschwäche

nie, selbstständig zu sitzen und sterben meist in den ersten beiden Lebensjahren an Ateminsuffizienz. Patienten mit anderen SMA-Formen überleben zwar, können aber oft nicht selbstständig stehen und gehen, atmen flach und haben Probleme mit dem Schlucken.

Therapeutischer Durchbruch

Nusinersen (Spinraza®) wurde bereits 2017 als erstes spezifisches SMA-Medikament eingeführt und führte zu einem Durchbruch in der Behandlung: Schwer erkrankte Kinder mit SMA Typ 1 können überleben und zeigen bei einer frü-