

## Die SMA verliert ihren Schrecken

— Seit dem 1. Oktober 2021 wird im Neugeborenscreening (NGS) auch auf spinale Muskelatrophie (SMA) getestet. Infolge einer Mutation im Survival-of-motor-neuron-1-Gen (SMN) wird bei dieser autosomal-rezessiv vererbten Erkrankung kein funktionsfähiges SMN-Protein gebildet, weswegen die Motoneuronen absterben.

In 15 % der Fälle beginnen die Symptome bereits in den ersten vier Lebenswochen, erklärte Professor Wolfgang Müller-Felber, Neurologe und Psychiater an der LMU München, auf einer Pressekonferenz von Novartis. Um langfristige Behinderungen und den Tod der Patienten zu verhindern, sei es daher essenziell, SMA-Patienten so früh wie möglich zu identifizieren – etwa über das NGS, das in den ersten 36 bis 72 Lebensstunden erfolgt. Damit eine Krankheit in das NGS aufgenommen werden kann, müssen einige Kriterien erfüllt sein,

erklärte Müller-Felber. Unter anderem muss eine zuverlässige Screening-Methode existieren.

Den Beweis dafür hat nicht zuletzt Müller-Felber selbst in einer Pilotstudie zum SMA-Screening erbracht. „Wir sind bei der SMA in der sehr glücklichen Situation, dass bei 95 % der Patienten dieselbe Mutation besteht“, erklärte der Neurologe, nämlich der Verlust von Exon 7 im SMN1-Gen. Ein einfacher PCR-Test kann damit ziemlich sicher das Vorliegen einer SMA anzeigen. In Müller-Felbers Pilotstudie wurden zwischen Januar 2018 und September 2019 mehr als 55.000 Neugeborene aus Bayern und Nordrhein-Westfalen auf SMA untersucht. Alle 67 per PCR identifizierten Verdachtsfälle haben sich im Nachhinein tatsächlich als SMA bestätigt. Damit hat das Screening eine sehr hohe Spezifität und Sensitivität.

Bei SMA-Verdacht im NGS muss zügig eine Bestätigungsdiagnostik erfolgen, damit die Therapie rasch eingeleitet werden kann – bestenfalls noch bevor sich die Symptome entwickeln. Mittlerweile stehen dafür drei Präparate zur Verfügung, darunter auch eine Gentherapie mit Onasemnogen-Abeparvovec (Zolgensma®). Je früher die Kinder behandelt werden, desto wahrscheinlicher erreichen sie motorische Meilensteine wie Sitzen, Stehen und freies Gehen zum Teil in demselben Alter wie gesunde Kinder – etwas, das im normalen Krankheitsverlauf bislang noch nie beobachtet worden ist. „Ich denke, das NGS wird ein Durchbruch sein, und dass wir in ein paar Jahren die SMA in der Form wie heute nicht mehr sehen werden“, resümierte Müller-Felber. *Dr. Lamia Özgör*

Virtuelle Pressekonferenz „Was steckt in einem Tropfen Blut? Aufnahme der spinalen Muskelatrophie (SMA) ins Neugeborenscreening“, 15.9.2021; Veranstalter: Novartis Pharma

## Breiter gegen Meningokokken impfen

— Derzeit empfiehlt die STIKO die Meningokokken-Impfung gegen die Serogruppe C im Alter von zwölf Monaten. Eine Änderung steht vermutlich ganz oben auf der To-do-Liste, zumal es nicht mehr dem in Europa vorherrschenden Infektionsgeschehen entspricht. Aufgrund der Impfempfehlungen sind die Fälle der Serogruppe C rückläufig, doch nehmen die durch die Serogruppen Y und W verursachten Infektionen stetig zu. Besonders auffällig sind die Fallzahlen der hypervirulenten Serogruppe W, die seit 2014 kontinuierlich ansteigen. „Daher haben viele Länder wie England, Spanien, Belgien oder die Niederlande ihre Empfehlungen angepasst“, erklärte Dr. Mi-

chael Horn, Pädiater in Schöna am Königssee, auf einer Pressekonferenz von Sanofi Pasteur.

„Ärzte haben bei der Meningokokken-Impfung eine hohe Aufklärungspflicht“, betonte Horn. In der Praxis empfiehlt er den breiten Impfschutz wie den neuen Konjugat-Impfstoff MenQuadfi® gegen eine invasive Meningokokken-Erkrankung verursacht durch die Serogruppen A, C, W und Y. Die fertige Injektionslösung beinhaltet je 10 µg der Polysaccharide von *Neisseria meningitidis* der Serogruppen A, C, W und Y, jeweils konjugiert an 55 µg Tetanustoxoid-Trägerprotein. Er ist auch als Auffrischimpfung bei Personen, die zuvor eine Meningokokken-Grund-

immunisierung mit denselben Serogruppen erhalten haben, einsetzbar. Die Immunogenität und Sicherheit des Impfstoffs gegenüber anderen zugelassenen MenACWY-Impfstoffen wurde in einem Studienprogramm mit über 6.300 Kindern ab zwölf Monaten, Jugendlichen und Erwachsenen untersucht. Die Ergebnisse zeigten eine hohe Immunantwort und Nicht-Unterlegenheit bei vergleichbarem Sicherheitsprofil in allen getesteten Sero- und Altersgruppen und gegenüber allen Vergleichsimpfstoffen [Van der Vliet D et al. *Epidemiol Infect* 2021; 149:e50]. *Dr. Ellen Jahn*

Virtuelle Pressekonferenz „MenQuadfi®: Kleinkinder breiter gegen Meningokokken impfen“, 2.9.2021; Veranstalter: Sanofi Pasteur

## Gut gewappnet bei Durchfall

— Da das Immunsystem von Kindern noch nicht vollständig entwickelt ist, werden sie häufiger von Durchfall heimgesucht als Erwachsene. Gerade bei kleinen Kindern kann es bei einer anhaltenden Diarrhö durch die Erhöhung von Stuhlfrequenz und -volumen zu einem bedrohlichen Flüssigkeitsverlust

kommen. Die Behandlung der ersten Wahl ist dann eine zeitnahe orale Rehydratation mit Glukose-Elektrolytlösungen, die den Empfehlungen der S2k-Leitlinien entsprechen. Kinder verweigern aber diese Lösungen häufig aus geschmacklichen Gründen. Das pflanzliche Arzneimittel diarrohesan®

elektrolyt mit fruchtigem Himbeergeschmack verfügt über eine leitliniengerechte Zusammensetzung, um bei leichten akuten (unspezifischen) Durchfallerkrankungen den erhöhten Bedarf an Flüssigkeit und Elektrolyten gezielt zu decken. Der Saft ist in Apotheken erhältlich und für Kinder ab zwei Jahren zugelassen. *red*

Nach Informationen von Dr. Loges