

## Je früher eine kausale Therapie bei SMA, desto eindrucksvoller das motorische Ansprechen

— Für Patienten mit 5q-assoziiierter spinaler Muskelatrophie (5q-SMA) steht seit 2017 mit dem Antisense-Oligonukleotid Nusinersen (Spinraza™) eine regelmäßig intrathekal zu applizierende kausale Therapie zur Verfügung. Langzeitdaten werden laufend gesammelt, doch eines scheint bereits klar: Je eher man mit der Behandlung beginnt, desto mehr ist von ihr zu erwarten. „Time is motoneuron“, betonte Professor Wolfgang Müller-Felber, Neuropädiater am Klinikum der Ludwigs-Maximilian-Universität München, auf einem von Biogen veranstalteten Symposium anlässlich des DGKJ-Kongresses 2021. Anfangs werde der Verlust motorischer Nervenzellen noch lange kompensiert. Treten dann aber Symptome auf, seien „schon 70–80% der Motoneuronen schwerst geschädigt oder nicht mehr vorhanden.“ In der Phase-II-Studie NURTURE erhielten 25 Kinder mit prognostisch ungünstiger genetischer Konstellation einer 5q-SMA Nusinersen schon im präsymptomatischen Stadium [De Vivo DC et al. *Neuromuscul Disord* 2019;29:842-56]. Sie alle vermochten es dadurch, den Kopf zu halten und frei zu sitzen. „Die meisten konnten mit Hilfe ge-

hen, sehr viele konnten sogar frei gehen.“ Kein Kind musste zudem dauerhaft beatmet werden.

Bis wann genau ein Therapiebeginn Sinn macht, ist unklar. „Je älter die Kinder sind, umso weniger zeigen sie ein motorisches Ansprechen“, erklärte Dr. Heike Kölbl, Neuropädiaterin am Universitätsklinikum Essen. In der laufenden Studie SHINE, in der Patienten aus früheren klinischen Studien nachbeobachtet werden, zeichnet sich ab, dass die bei der ersten Dosis mit zwei bis 3,5 Jahren jüngsten Teilnehmer die größten Chancen haben, motorische Meilensteine wie freies Sitzen, Krabbeln, Stehen und Gehen zu erlangen.

Bei Erwachsenen ist eine Stabilisierung oder sogar eine Verbesserung der Motorik mit Nusinersen erreichbar. Und wenn Patienten ihre Alltagsfähigkeiten nicht verlieren und weiter selbstständig und gehfähig bleiben, ist schon viel gewonnen.

*Dr. Bianca Bach*

---

Symposium „Therapie der SMA: Bereits heute an morgen denken“, DGKJ-Kongress, Berlin (hybrid), 7.10.2021; Veranstalter: Biogen

## Morbus Gaucher – die besondere Diagnose hinter häufigen Symptomen

— Eine vergrößerte Milz und Leber sind bei pädiatrischen Patienten keine ungewöhnlichen Symptome. Allerdings können sich dahinter auch seltene Erkrankungen verbergen, darunter die lysosomalen Speicherkrankheiten Morbus Gaucher oder die Niemann-Pick-Krankheit.

„Es ist nicht einfach, von dem Leitsymptom einer Hepatosplenomegalie auf eine Diagnose zu kommen“, betonte auch Professor Thorsten Marquardt vom Bereich für angeborene Stoffwechselerkrankungen der Universitätsklinik Münster auf einem von Sanofi veranstalteten Symposium anlässlich des DGKJ-Kongresses 2021. Dabei ist ein dicker Bauch aufgrund einer ungeklärten Hepatosplenomegalie bereits ein wichtiger Hinweis auf die beiden Stoffwechselerkrankungen.

Müdigkeit, Blutungsneigung oder Wachstumsverlangsamung sind zusätzliche Hinweise auf Morbus Gaucher. Eine schnelle Diagnose ist für den weiteren Verlauf entscheidend. Denn wird der Morbus Gaucher frühestmöglich therapiert, können irreversible Organ- und Knochenschädigungen abgewendet werden. Ein einfacher Trockenbluttest kann bei Verdacht Klarheit schaffen.

Mit der Enzymersatztherapie Imiglucerase (Cerezyme®) gibt es eine effektive Behandlungsoption für Morbus Gaucher Typ 1 und 3. Ab dem 18. Lebensjahr steht mit der Substratreduktionstherapie Eliglustat (Cerdelga®) eine weitere Behandlungsoption zur Verfügung. *red*

---

Nach Informationen von Sanofi-Genzyme

## Wirksame Linderung der Symptome bei Hand-Fuß-Mund-Krankheit

Die hochansteckende Hand-Fuß-Mund-Krankheit macht vor allem Kindern unter zehn Jahren zu schaffen und geht oft mit Symptomen wie Fieber, Appetitlosigkeit, allgemeinem Unwohlsein und schmerzhaften Enanthenen im Mundbereich einher. Eine schnelle Linderung der Schmerzen im Mund innerhalb von 60 Sekunden bietet das Monopräparat Dynexan Mundgel®. Die Verträglichkeit und Wirksamkeit des Mundgels wurde in klinischen Studien nachgewiesen. Es ist für Kinder bis zu zwölf Jahre erstattungsfähig. *red*

---

Nach Informationen von Kreussler Pharma

## Ein Schutzmantel für die Zähne

Wenn Zähneputzen allein nicht ausreicht, bietet das neue Kinder Karex Zahnschutz-Gel mit hochdosiertem Hydroxylapatit (BioHAP) und Kalzium eine zusätzliche Prophylaxe gegen Karies: BioHAP dringt tiefer in den Zahnschmelz ein als andere Wirkstoffe und bildet eine Schicht auf den Zähnen, die vor kariesbildenden Bakterien schützt. Das Zahnschutz-Gel wird idealerweise abends nach dem Zähneputzen mit dem Finger oder einer weichen Zahnbürste auf die Zähne aufgetragen und mit der Zunge verteilt. Verwendet werden kann das Gel bereits ab dem ersten Zahn. *red*

---

Nach Informationen von Karex

## Zwei neue Produkte helfen gegen den Juckreiz

Nach Linola Hand Forte und Linola Forte Shampoo wurde die Produktpalette von Linola im Januar um ein Kopfhauttonikum und eine Hautmilch in der Forte-Formulierung erweitert. Die Wasser-in-Öl-Emulsion der Hautmilch beruhigt gereizte Haut, lindert den Juckreiz und wirkt weiterer Austrocknung entgegen. Das Kopfhauttonikum lindert Juckreiz und Trockenheit und schützt die Kopfhaut vor weiterer Austrocknung. Spannungsgefühle und Schuppen werden nachweislich reduziert. Das Kopfhauttonikum kann täglich angewendet werden und sollte abends mittels eines Applikators auf die Kopfhaut aufgetragen und verteilt werden. *red*

---

Nach Informationen von Dr. Wolff