

des *MEFV*-Gens, desto schwerer kann die Erkrankung unbehandelt verlaufen. Auch die Teilnehmenden aus der RELIANCE-Studie zur Langzeitwirksamkeit und Sicherheit von Canakinumab (Ilaris®) bei FMF wiesen verschiedene solcher Mutationen auf, wie das Unternehmen Novartis mitteilt. Eine Zwischenanalyse mit Daten von 74 FMF-Betroffenen, die bis Monat 24 mit Canakinumab behandelt wurden, habe ergeben, dass Personen mit Hochrisiko-Mutationen anhaltend gut auf die Therapie ansprechen würden: 33 von insgesamt 57 Probandinnen und Probanden hätten eine homozygote oder kombiniert heterozygote M694V-, V726A- und M680I-Mutation aufgewiesen. Bei ihnen habe Canakinumab auch nach 24 Monaten

eine gute Wirksamkeit und ein gutes Sicherheitsprofil gezeigt. In Monat 24 hätten sich nach ärztlicher Einschätzung etwa 63% der Patientinnen und Patienten in Krankheitsremission befunden. Bei 67% sei eine inaktive Erkrankung dokumentiert worden. Canakinumab hemmt die Aktivität von IL-1 $\beta$  und kann so dazu beitragen, dass die FMF-Symptome abklingen und die Erkrankung kontrolliert werden kann. Der Wirkstoff ist für die Behandlung des FMF bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern ab zwei Jahren zugelassen und sollte gegebenenfalls in Kombination mit Colchicin verabreicht werden. *red*

Nach Informationen von Novartis

## Optimierte Enzyersatztherapie bei Morbus Pompe verfügbar

— Morbus Pompe kann bereits im Säuglingsalter auftreten (Infantile-onset Pompe Disease; IOPD). Viele Neugeborene versterben aufgrund eines kardiorespiratorischen Versagens bereits innerhalb der ersten zwölf Monate an IOPD, betonte Professor Andreas Hahn, Abteilung für Neuropädiatrie und Sozialpädiatrie am Zentrum Kinderheilkunde der Justus-Liebig-Universität in Gießen, auf einem von Sanofi-Aventis veranstalteten Expertenmeeting im Rahmen des DGN-Kongresses vergangenen November. Anhand der klinischen Leitsymptome wie einer muskulären Hypotonie, einer hypertrophen Kardiomyopathie und einer Erhöhung der Kreatinkinase (CK) werde die Diagnose bei IOPD zumeist im dritten bis vierten Lebensmonat gestellt.

Bei Erwachsenen mit Morbus Pompe liegt die Produktion und Aktivität des lysosomalen Enzyms saure  $\alpha$ -Glucosidase (GAA) bei bis zu 40%. Im Gegensatz dazu liegt sie bei Säuglingen mit IOPD bei weniger als 1%. Wenn die GAA ihre Funktion nicht erfüllt, kann Glykogen in den Lysosomen nicht abgebaut werden, was den Zelluntergang in den Muskelzellen hervorruft, erläuterte PD Dr. Stephan Wenninger vom Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik des LMU-Klinikums in München. Relativ unspezifische Symptome im Erwachsenenalter wie Belastungsintoleranz der Muskulatur, unspezifische Muskelschwäche, be-

lastungsabhängige Myalgien, nächtliche Hypoventilation, Tagesmüdigkeit oder Kopfschmerz begünstigen mitunter Fehldiagnosen, gab Wenninger zu bedenken [Kishnani PS et al. *Genet Med.* 2006;8(5): 267-88].

Als Therapieprinzip beim Morbus Pompe hätten sich Enzyersatztherapien (ERT) etabliert, so der Experte. Sowohl Avalglucosidase alfa (Nexviadyme®) als auch das ERT der ersten Generation, Alglucosidase alfa (Myozyme®), würden das rekombinante Enzym über Mannose-6-Phosphat (M6P)-Rezeptor-vermittelte Endozytose in die Muskelzellen schleusen. Avalglucosidase alfa besäße im Vergleich zur bisherigen Standardtherapie jedoch einen etwa 15-mal höheren Anteil mit M6P-Resten, was die Wahrscheinlichkeit, an den M6P-Rezeptor zu binden, erhöht. In-vivo-Experimente am Mausmodell hätten zum Beispiel gezeigt, dass Avalglucosidase alfa in größeren Mengen in die Zelle aufgenommen wird als Alglucosidase alfa, was zu einer höheren Glykogen-Clearance in den Muskelzellen beitragen kann, erläuterte Wenninger [Zhu Y et al. *Mol Ther.* 2009; 17(6):954-63]. *Christine Willen*

Meet-the-Expert „Morbus Pompe – es kommt Bewegung in die Therapie“, Kongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie, Berlin, 3.11.2022; Veranstalter: Sanofi-Aventis

## Medizin gegen Verstopfung kann auch gut schmecken

Seit Jahresbeginn gibt es das Macrogol-Laxans Laxbene® junior 4 g auch in Cola-Geschmack, damit jedes Kind seine Geschmacksrichtung wählen kann und die Einnahme nicht ablehnt. Das Laxans ist für die symptomatische Behandlung der Obstipation bei Kindern im Alter zwischen sechs Monaten und acht Jahren zugelassen. Es ist frei von Salz, gut verträglich und verursacht keinen Gewöhnungseffekt, wie der Hersteller Recordati mitteilt. *red*

Nach Informationen von Recordati

## Angsterkrankung und ADHS gehen oft Hand in Hand

Etwa ein Drittel bis ein Viertel aller Kinder mit ADHS leiden auch an einer Angststörung. Umgekehrt treten bei 24% aller Kinder mit Angststörungen Symptome einer ADHS auf, betont das Unternehmen Takeda. Eine ADHS-Behandlung stelle daher auch eine Grundlage für den Krankheitsverlauf der Komorbiditäten dar. Neben psychosozialen und psychotherapeutischen Ansätzen rät die S3-Leitlinie bei ADHS auch zu pharmakologischen Maßnahmen. *red*

Nach Informationen von Takeda

## Vier OTC-Produkte erleichtern den Familienalltag

Kopfläuse, Ohrenschmalzpfropfen, verstopfte Nase und Zahnfleischentzündung sind häufige Beschwerden bei Kindern. Dagegen bringt das Unternehmen Glenmark nun vier OTC-Produkte des französischen Herstellers Laboratoires Gilbert auf den deutschen Markt:

Das Anti-Läusemittel Parasidose ist für Erwachsene und Kinder ab drei Monaten geeignet. A-Cerumen wird Erwachsenen und Kindern ab sechs Monaten als Alternative zu Wattestäbchen empfohlen, um die Ohrenschmalzentfernung zu erleichtern und Pfropfen aufzulösen.

Das Nasenspray Mari-Mer Baby Erkältung Rhinopharyngitis mit Meersalz kann ab der Geburt angewendet werden (Frühgeborene ausgenommen). Bei Zahnfleischentzündungen kann Dologel Zahnfleischgel ohne Altersbeschränkung angewendet werden, um die schmerzenden Stellen zu beruhigen. *red*

Nach Informationen von Glenmark