

## **Härtefallprogramm zur Behandlung der Spinalen Muskelatrophie Stellungnahme der deutschen Behandlungszentren**

Stand: 10.11.2016

Die Firmen Ionis und Biogen entwickeln gemeinsam ein Medikament zur Behandlung der Spinalen Muskelatrophie (SMA). Dieses Medikament heißt Nusinersen® und beeinflusst das sogenannte Spleißen des SMN2-Gens. Dadurch soll eine vermehrte Produktion des fehlenden SMN-Proteins ermöglicht werden. Zurzeit laufen verschiedene Studien, um dieses Medikament bei Patienten mit SMA zu testen.

Eine Zwischenauswertung der Studie zur Behandlung der SMA Typ I hat nun positive Ergebnisse gezeigt. Patienten, die das Medikament Nusinersen® erhielten, haben sich motorisch besser entwickelt als die Patienten, die ein Placebo (Scheinbehandlung) erhalten haben. Mit diesen Ergebnissen wird die Firma Biogen nun eine Zulassung des Medikaments zur Behandlung der SMA beantragen. Die Prüfung des Antrags durch die Zulassungsbehörden wird aber erfahrungsgemäß einige Monate dauern.

Um diese Zeit zu überbrücken, hat das BfArM am 08. November 2016 ein sogenanntes Härtefallprogramm genehmigt. Dadurch ist es möglich unter bestimmten Umständen schwer betroffene Patienten mit SMA Typ I schon vor einer Entscheidung über die Zulassung mit Nusinersen® zu behandeln.

Das Härtefallprogramm erlaubt eine Behandlung nur bei Patienten, bei denen schon in den ersten sechs Lebensmonaten eindeutige Symptome der SMA vorlagen. Die Behandlung erfolgt durch eine Lumbalpunktion (Nervenwasserentnahme) und muss regelmäßig wiederholt werden. Für die Behandlung ist jedes Mal ein stationärer Krankenhausaufenthalt für zwei Nächte zur Vorbereitung und Überwachung der Behandlung notwendig. Bei der Krankenkasse muss dafür vorher eine Kostenübernahme beantragt werden.

In den bisherigen Studien wurde die Behandlung mit Nusinersen® immer recht früh nach Diagnosestellung begonnen (bis zum Alter von 7 Monaten). Alle Patienten hatten bei Beginn der Behandlung ohne Atemunterstützung eine gute Sauerstoffsättigung. Es ist also nicht bekannt, ob die Therapie auch einen Effekt zeigt, wenn Sie erst im fortgeschrittenen Krankheitsstadium begonnen wird. Deshalb muss in jedem Einzelfall gut überlegt werden, ob ein Behandlungsversuch mit Nusinersen® sinnvoll ist. Vor allem bei schwer betroffenen SMA Patienten sind mit der Behandlung auch erhebliche Risiken durch Transport, Sedierung, Skoliose und andere Faktoren verbunden. Die Behandlungszentren in Deutschland halten es deshalb für sinnvoll, die jungen und noch nicht so stark betroffenen Patienten mit Priorität zu behandeln. Nur für diese Gruppe von Patienten liegen eindeutige wissenschaftliche Erkenntnisse zur Wirksamkeit von Nusinersen® vor.

Eine Teilnahme an dem Härtefallprogramm ist zurzeit in Deutschland nur an den Universitätskliniken in Essen, Freiburg und München möglich. Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke hat eine Kontaktstelle eingerichtet, um die Anfragen an die deutschen Behandlungszentren zu koordinieren. Bei Interesse kontaktieren Sie bitte die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke. Von dort werden Sie dann weitere Informationen erhalten. Letztendlich muss in jedem Einzelfall gemeinsam mit dem Zentrum entschieden werden, ob und wann eine Behandlung möglich und sinnvoll ist.

Prof. Dr. Jan Kirschner (Universitätsklinikum Freiburg)  
Prof. Dr. Wolfgang Müller-Felber (LMU Klinikum der Universität München)  
Prof. Dr. Ulrike Schara (Universitätsklinikum Essen)

**Kontaktstelle für interessierte Patienten:**

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.  
Im Moos 4, 79112 Freiburg  
Tel. 07665 9447-30  
E-Mail: [SMA-Koordination@dgm.org](mailto:SMA-Koordination@dgm.org)  
Tel. +49 (0)7665 9447-30