Artikel online veröffentlicht: 03.03.2023

Schattauer

Mitteilungen der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

DGM Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.

Im Fokus: Ein Jahr Neugeborenen-Screening auf SMA

Seit Oktober 2021 werden Neugeborene in Deutschland im Rahmen der allgemeinen Screening-Angebote auch auf den Gendefekt für spinale Muskelatrophie (SMA) getestet. Das Neugeborenen-Screening (NBS) ist auf Antrag der Patientenvertretung und maßgeblichen Beteiligung der Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM) im gemeinsamen Bundesausschuss eingeführt worden. Da in den letzten Jahren 3 Wirkstoffe für SMA zugelassen wurden, können betroffenen Kinder jetzt behandelt werden. Verlaufsdokumentationen zeigen klar bessere Effekte, je eher die Behandlung beginnt. Daher ist das NBS von höchster Bedeutung, bestenfalls können Kinder bereits vor den ersten Symptomen therapiert werden.

Die ersten Ergebnisse des bundesweiten NBS auf SMA sind von Prof. Wolfgang Müller-Felber, München veröffentlicht worden [1]. Es sind 46 Kinder mit dem Gendefekt für SMA identifiziert worden, die dadurch die Chance der wichtigen Frühtherapie erhalten haben. Bereits die Pilotstudien in Bayern und NRW zeigten ganz klar, dass ein früher Therapiebeginn, möglichst noch vor Auftreten erster Symptome, zu einer dramatischen Verbesserung der motorischen Entwicklung dieser Kinder führt [2]. Müller-Felber zeigt sich erfreut, dass der Übergang von den Pilotprojekten zum Routinescreening so gut geklappt hat. Es bleibt allerdings ein Wettlauf mit der Zeit: Schon in den ersten Lebenstagen und -wochen können Nervenzellen der betroffenen Säuglinge ohne Therapie irreversibel absterben und zum Tode bzw. lebenslanger motorischer Einschränkung mit schwerer Behinderung führen.

Die DGM verweist auf die Wichtigkeit des NBS sowie einer schnellstmöglichen therapeutischen Intervention. Allerdings ist in Einzelfällen die Zeitspanne zwischen Diagnose und Therapie noch zu groß. Gründe hierfür liegen zum Teil in den organisatorischen Abläufen, zum Teil in Verzögerungen beim Kostenträger für Genehmigungsverfahren. Der dringende Appel der DGM an alle Beteiligten ist, Verzögerungen im Ablauf zu vermeiden, wo immer dies möglich ist. Genehmigungsverfahren durch die Krankenkassen sollten notwendige Behandlungen keinesfalls hinauszögern. Prof. Reinhard Dengler als stellv. Bundesvorstandsvorsitzender der DGM appelliert deshalb dringend an alle Akteure, „die Bedingungen für eine schnellstmögliche Diagnostik, Kostenzusage durch die Krankenkassen und Einleitung der Therapie zu verbessern." Das erfordert eine koordinierte Ablaufstruktur, die von Seiten der DGM unterstützt wird. Unter www.dgm-behandlungszentren.org stehen diese Informationen betroffenen Familien und Leistungserbringern zur Verfügung.

ULRICH-BRODESSER-FSHD-FORSCHUNGSPREIS 2023

Verlängerung der Eingabefrist bis zum 7. April 2023

Die DGM schreibt den Ulrich-Brodeßer-FSHD-Preis aus. Der Preis wurde von dem im Jahre 2017 verstorbenen DGM-Mitglied Ulrich Brodeßer gestiftet und dient der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der Fazio-Skapulo-Humeralen-Muskeldystrophie (FSHD). Der Ulrich-Brodeßer-FSHD-Forschungspreis wird für eine wissenschaftliche Leistung im Gebiet der FSHD verliehen, wobei es sich vornehmlich um herausragende Publikationen aus den beiden zurückliegenden Jahren, um ein erfolgversprechendes Forschungsprojekt oder um einen Forschungsaufenthalt in einem ausgewiesenen Labor handeln kann. Die jeweiligen Anträge dürfen nicht gleichzeitig an anderer Stelle eingereicht werden. Der Preis wird in 2 Stufen vergeben und ist unterschiedlich dotiert:

1. Preis dotiert mit 10 000 Euro
2. Preis dotiert mit 5000 Euro

Die Begutachtung der eingereichten Bewerbungen erfolgt durch 2 Experten, welche vom Vorstand der DGM bestellt werden. Die Entscheidung über die Preisvergabe trifft der Vorstand auf der Grundlage der wissenschaftlichen Gutachten. Die Entscheidung ist nicht anfechtbar. Die Verleihung des Preises ist zeitlich noch nicht endgültig festgelegt, die Preisträger werden rechtzeitig informiert. Bewerbungen richten Sie bitte in einfacher schriftlicher sowie einer digitalen Ausfertigung bis zum 7. April 2023 (hier eingehend) an: Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V., Im Moos 4, 79112 Freiburg, Fax 07665/944720, info@dgm.org, www.dgm.org

Literatur

[1] Müller-Felber W, et al. J Neuromuscul Dis 2022. https://content.iospress.com/articles/journal-of-neuromuscular-diseases/jnd221577

[2] Vill K, et al. Orphanet journal of rare diseases 2021; 16: 153

IMPRESSUM

Joachim Sproß
Bundesgeschäftsführer
Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.
Bundesverband
Im Moos 4, 79112 Freiburg
Telefon 07665 / 9447–0
Telefax 07665 / 9447–20
E-Mail joachim.spross@dgm.org
Internet www.dgm.org

Dieses Dokument wurde zum persönlichen Gebrauch heruntergeladen. Vervielfältigung nur mit Zustimmung des Verlages.