

“First International Scientific Congress on Spinal Muscular Atrophy” vom 25. - 27.1. in Krakau (Polen)

Kongressbericht von Dr. med. C. Enzmann, Dr.med. E. Galiart und Dr. med Ch. Rüschi

SMA Europe hat mit der Unterstützung von FSMA Polen zu diesem Kongress eingeladen, und 453 Personen aus aller Welt sind der Einladung gefolgt. Eine grosse Anzahl der Teilnehmer waren Grundlagenforscher, daneben waren Ärzte, Pflegende, Therapeuten, Pharmafirmen, und natürlich Patientenorganisationen aus den verschiedensten Ländern, sowie an SMA-erkrankte Personen vertreten. Auch wir konnten daran teilnehmen und wurden dabei finanziell von **SMA Schweiz** unterstützt – vielen Dank! Gerne berichten wir an dieser Stelle über unsere Eindrücke des Kongresses.

Der Wissenszuwachs über die SMA ist in den letzten Jahren enorm. Einführend begann der Kongress mit dem Vortrag von Professor Arthur Burghes aus Ohio, USA mit dem Titel: „Where have we come, where do we go?“ (Woher kommen wir, wohin gehen wir). Er umriss die bisherigen Erkenntnisse über SMA und beschrieb die vielfältigen noch offenen Fragen, auf welche teilweise in den sich anschliessenden Vorträgen eingegangen wurde.

Eine dieser Forschungsfragen dreht sich um die unterschiedlichen Funktionen des SMN (survival of motoneuron) Proteins. So wird diskutiert, dass das SMN Protein nicht nur einen Einfluss auf die Nervenzellen hat, sondern im gesamten Körper unterschiedliche Abläufe beeinflusst (zum Beispiel Schlaf-Wachrhythmus, Verstoffwechslung von Fettsäuren, Entstehung von Herzfehlern). Im Hinblick auf neue Therapieansätze ist eine weitere wichtige Forschungsfrage, welche SMN-unabhängigen Faktoren es gibt. Der Preis für Nachwuchsforscher, welcher von SMA Europe vergeben wurde, erhielt dann auch Eva Janzen, eine PhD Studentin aus der Forschungsgruppe von Professor Brunhilde Wirth (wissenschaftliche Vorsitzende des Kongresses) über einen neu entdeckten SMN-unabhängigen krankheitsmodifizierenden Faktor: das CHP1 (Calcineurin-like EF-hand protein1). In weiteren Vorträgen lag der Schwerpunkt auf der möglichen Kombination von Therapien, welche einerseits am SMN Protein ansetzen (z.B. Antisense-Oligonucleotide, Gentherapie, small molecules...) mit SMN-unabhängigen Therapieformen (z.B. Olesoxime, Modifizierer wie NCALD, Plastin3, CHP1...).

Der letzte Teil der Konferenz widmete sich dann der klinischen Forschung, insbesondere den aktuellen Erfahrungen mit den in klinischen Studien erprobten, und den bereits zugelassenen Medikamenten. Einerseits ist seit September 2017 in der Schweiz die Medikation mit Nusinersen (Spinraza) zugelassen. Dies ist eine intrathekal (also durch eine Lumbalpunktion) zu applizierende Medikation, die in regelmässigen Abständen durchgeführt werden muss. In der Studie (Finkel RS et al., NEJM 2017) wurden 121 Kinder mit SMA 1 untersucht, die entweder das Medikament oder ein Placebo erhielten. Bei 51% der mit dem Medikament behandelten Kinder zeigte sich in den nachfolgenden Untersuchungen der motorischen Meilensteine ein Ansprechen, d.h. eine Verbesserung der motorischen Situation (im Vergleich dazu bei der Placebo-Gruppe bei keinem der Kinder). Dieses Medikament erhielten bereits einige Kinder auch in der Schweiz im „Early Access Programm“. Daraus sind jetzt auch weitere klinische Fragestellungen entstanden, die Prof. Laurent Servais (aus dem Institut de Myologie, Frankreich) vorstellte unter dem Titel „emerging phenotypes“. Er stellte klar, dass ein Kind, das eine behandelte SMA 1 hat, nicht gleichzusetzen ist mit einem Kind mit SMA 2. Insbesondere das unterschiedliche Ansprechen der Medikation auf die motorischen Meilensteine, die Atemsituation und das Schlucken, bedeutet, dass hier das

Therapieregime (sogenannte „standards of care“) der neuen prognostischen Situation angepasst werden muss. Allerdings sind die Erfahrungen hier noch sehr begrenzt, sodass eine weitere Vernetzung über die gesammelte Erfahrung unter der Therapie mit Nusinersen unabdingbar ist. Ein weiterer Vortrag widmete sich dem Thema Lumbalpunktion bei schwierigen Verhältnisse der Wirbelsäule durch eine Skoliose. Desweiteren wurde auch über die aktuell noch laufende FIREFISH-Studie berichtet, die mittlerweile 19 Patienten eingeschlossen hat. Hierbei handelt es sich um ein orales Medikament. Über die bisherigen Ergebnisse war nur zu erfahren, dass keines der eingeschlossenen Kinder die Fähigkeit zum Schlucken verloren hat. Die Gentherapie, an der aktuell ebenfalls geforscht wird, wurde in verschiedenen Vorträgen immer wieder erwähnt, war aber nicht in einem eigenen Vortrag dargestellt worden.

In einer Posterausstellung, welche während des gesamten Kongresses besucht werden konnte, wurden neben weiteren Resultaten aus der Grundlagenforschung, auch andere Bereiche der SMA-Forschung thematisiert. Beispielsweise wurde über die Befunde einer Studie über Ratschläge von betroffenen Eltern an Gesundheitsfachpersonen bezüglich der Betreuung berichtet. Andere Themen umfassten die ersten Erfahrungen und Herausforderungen in der Behandlung mit Nusinersen (Spinraza) oder die Relevanz eines frühen Behandlungsbeginns bei SMA Typ 1 Patienten. Am Freitag wurden zwei Workshops zum Thema Neugeborenencreening und zum Thema SMA-Register und Umgang mit Studiendaten angeboten. Insbesondere im Workshop über das Neugeborenencreening (Blutuntersuchung aller Neugeborenen bezüglich des Vorliegens einer SMA) kam es zu sehr regen und kontroversen Diskussionen. Es wurde verdeutlicht, wie brennend aktuell die Thematik in Anbetracht der neuen Behandlungsoption mit Nusinersen (Spinraza) ist. Ob, wann und in welchen Ländern ein solches Screening durchgeführt wird, ist aktuell noch offen und Gegenstand weiterer Diskussionen.

Zusammenfassend lässt sich sagen, dass es drei sehr spannende, informative und bereichernde Kongresstage waren. Während dem Kongress gab es diverse Möglichkeiten sich auszutauschen und Kontakte zu knüpfen, was unserer Ansicht nach auch sehr stark genutzt wurde. Dem Organisationskomitee ist es gelungen ein breites Publikum an Forschenden, Therapeuten, Ärzten, Patienten und Patientenorganisationen zu erreichen. Einziger Kritikpunkt unsererseits ist das vielleicht etwas zu grundlagenforschungslastige Programm, wodurch die für die Patienten, Eltern, Therapeuten und Ärzte praxisrelevanteren Themen etwas zu kurz kamen. Andererseits ist es natürlich umso erfreulicher zu sehen, wie viel momentan im Bereich der SMA geforscht wird und so gehofft werden kann, dass in Zukunft weitere entscheidende Fortschritte in der Therapie der Erkrankung erzielt werden können. Bei einer nächsten Durchführung könnten allenfalls punktuelle Parallelveranstaltungen für die oben genannten Gruppen sinnvoll sein. Zu guter Letzt möchten wir erwähnen, dass uns das grosse Engagement und die starke Vernetzung unter den Patientenorganisationen ganz besonders beeindruckt haben. Es wurde uns eindrücklich vor Augen geführt, wie viel die Patientenorganisationen leisten, sei es in der Unterstützung von Betroffenen, in der Vernetzung und Information von Therapieoptionen, aber auch in der Aufklärung in Bezug auf die Erkrankung. Dies erscheint uns in diesem doch sehr kleinen Gebiet der Neuropädiatrie, mit der sehr komplexen Krankheitsursache und dem stetigen Wissenszuwachs enorm wichtig.