

## Zum Schwerpunktthema »Neuromuskuläre Erkrankungen«

Die ersten degenerativen neuromuskulären Erkrankungen konnten vor ca. 30 Jahren molekulargenetisch definierten Gendefekten zugeordnet werden. Danach wurden in zunehmender Zahl Krankheitsbilder durch den Nachweis der zugrundeliegenden genetischen Störung abgegrenzt. Bei den Muskeldystrophien vom Gliedergürteltyp musste sogar ein neues Konzept zur tabellarischen Einteilung eingeführt werden, weil die Zahl der definierten Erkrankungen das alte System sprengte [9]. Ein Ende dieser Entwicklung ist noch nicht absehbar.

Inzwischen sind die ersten auf den genetischen Defekten basierenden Therapien entwickelt und zugelassen worden. Bei den 5q-assoziierten spinalen Muskelatrophien beispielsweise ist das Antisense-Oligonukleotid Nusinersen (Spinraza®) [1, 3, 4, 5, 7] zugelassen worden. Die Zulassung für den Gentransfer (Zolgensma®) [6, 8] bei SMA Typ 1 und SMA Typ 2 in Europa wird in diesem Jahr erwartet. Und Studien für oral einzunehmende Substanzen (Small molecules, Risdiplam) [2] werden aktuell durchgeführt. Das macht Hoffnung für die kommenden Jahre für kausal orientierte Therapien bei einer Vielzahl weiterer hereditärer Erkrankungen.

Die geschilderten Medikamente verbessern den Verlauf der Erkrankung zum Teil grundlegend. Eine Heilung ist damit aber bisher leider nicht verbunden. Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen sind somit weiterhin angewiesen auf die symptomatische Therapie in Form von Heilmitteln und diversen unterstützenden Maßnahmen. Auch auf diesem Gebiet gibt es zunehmend spezifischer auf einzelne Krankheitsbilder bezogene Studien und Kenntnisse.

In dieser Ausgabe werden die aktuellen Entwicklungen im Bereich Klinik, Diagnostik und Therapie der Muskelerkrankungen dargestellt von Frau *Dr. Kristina Stahl* und Herrn *Prof. Dr. Benedikt Schoser*. Gerade in Zeiten, in denen sich kausale therapeutische Konsequenzen ergeben, bekommt die zeitnahe Diagnostik zunehmend Bedeutung. Nicht selten geht der diagnostische Prozess von anhaltend erhöhten CK-Werten aus. Frau *Dr. Stahl* und Herr *Prof. Schoser* stellen den dann zum Einsatz kommenden diagnostischen Algorithmus vor.

Frau *Dr. Jana Zschüntzsch* und Mitarbeiter geben eine umfassende Übersicht über adulte, nicht-infektiöse Myositiden.

Frau *Dr. Nicoline Voet* hatte im Jahre 2014 einen zunächst überraschenden Therapieansatz für die Fatigue bei der fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie vorgestellt, die kognitive Verhaltenstherapie. Sie führt dies in ihrem Beitrag aus, ergänzt durch die von Frau *Dr. Nadine Sasse* geschilderte Übertragung des Vorgehens auf das Setting einer auf neuromuskuläre Erkrankungen spezialisierten Rehabilitationsklinik.

*Dr. Carsten Schröter* fasst den Stand zum Training bei neuromuskulären Erkrankungen zwischen Dekonditionierung durch Nichtstun und »overuse weakness« zusammen.

In der Medizin ist die enge Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen unverzichtbar, das gilt gerade auch für die Muskelzentren und die spezialisierte Rehabilitation. Im Bereich der neuromuskulären Erkrankungen ist die größte Organisation die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM). Herr *Joachim Sproß* ist Geschäftsführer der DGM und stellt in seinem Beitrag die Tätigkeitsschwerpunkte dar. Allen Autoren sei herzlich für Ihre prompte Bereitschaft gedankt, sich mit einem Artikel an dieser Ausgabe zu beteiligen.

*Carsten Schröter*

Chefarzt der Neurologischen Abteilung der  
Klinik Hoher Meißner, Bad Sooden-Allendorf

*Christian Dettmers*

Ärztliche Leitung Schwerpunkt MS,  
Kliniken Schmieder, Konstanz

### Literatur

1. Chiriboga CA, Swoboda KJ, Darras BT et al. Results from a Phase 1 Study of Nusinersen (ISIS-SMNRx) in Children with Spinal Muscular Atrophy. *Neurology* 2016; 86(10): 890–7.
2. Dangouloff T, Servais L: Clinical Evidence Supporting Early Treatment Of Patients With Spinal Muscular Atrophy: Current Perspectives. *Therapeutics and Clinical Risk Management* 2019; 15: 1153–61.
3. Finkel RS, Chiriboga CA, Vajsar J, et al. Treatment of infantile-onset spinal muscular atrophy with nusinersen: a phase 2, open-label, dose-escalation study. *Lancet* 2016; 388(10063): 3017–26.
4. Finkel RS, Mercuri E, Darras BT, et al. Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med* 2017; 377(18): 1723–32.
5. Kolb SJ, Coffey CS, Yankey JW, et al. Natural History of Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. *Ann Neurol* 2017; 82(6): 883–91.
6. Lowes L, Al-Zaidy S, Shell R, et al. AVXS-101 Phase 1 Gene Therapy Clinical Trial in SMA Type 1: Patients Treated Early With the Proposed Therapeutic Dose Were Able to Sit Unassisted at a Younger Age. *Neuromuscul Disord* 2017; 27(S2): S208–S209.
7. Mercuri E, Darras BT, Chiriboga CA, et al. Nusinersen Versus Sham Control in Later-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med* 2018; 378(7): 625–35.
8. Mendell JR, Al-Zaidy S, Shell R, et al. Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med* 2017; 377(18):1713–22.
9. Straub V, Murphy A, Udd B. 229th ENMC International Workshop: Limb Girdle Muscular Dystrophies – Nomenclature and Reformed Classification. *Neuromuscular Disorders* 2018; 28(8): 702–710.