

Mitteilungen der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.



Interaktive Landkarte mit Behandlungszentren geht zum Start des Neugeborenen Screenings auf SMA online

Zum vierten Quartal 2021 startete die Umsetzung des um die neuromuskuläre Erkrankung spinaler Muskelatrophie (SMA) erweiterten Newbornscreenings. Für betroffene Eltern und das Behandlungsnetzwerk stellt die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM) mit der Webseite www.dgm-behandlungszentren.org seit 1. Oktober 2021 ein Werkzeug zur Verfügung, um zügig eine Übersicht über wohnortnahe Therapiemöglichkeiten gewinnen zu können. Denn Zeit ist ein wichtiger Faktor bei der Behandlung der frisch diagnostizierten Neugeborenen. „Mit der flächendeckenden Einführung des Neugeborenen Screenings auf SMA müssen Labore und Geburtshäuser den betroffenen Eltern, die in einer äußerst belastenden Situation stecken, schnell den Kontakt zu Erstberatungsstellen zur Verfügung stellen können,“ so DGM-Bundesgeschäftsführer Joachim Sproß. „Screening-Beratungsstellen gewährleisten anschließend eine medizinisch-fachliche Beratung innerhalb weniger Tage, sodass eine frühzeitige, möglichst präsymptomatische Behandlung von SMA-positiv-diagnostizierten Kindern begonnen werden kann.“

Die interaktive Landkarte bildet dabei Behandlungszentren für Patienten mit SMA aller Altersgruppen ab und unterstützt die Suche nach Therapiezentren für die 3 in Deutschland zugelassenen Medikamente Spinraza®, Evrysdi® und Zolgensma®. Die Aufnahme auf die Internetpräsenz erfolgte nach Selbstauskunft der Kliniken und wird fortlaufend weitergeführt. Die neue Webseite konnte realisiert werden, da die Pharmaunternehmen Biogen, Roche und Novartis die anfallenden Kosten übernommen haben. Die Koordinierung und Leitung des Projekts erfolgten durch das ehrenamtliche Engagement von DGM-Mitglied Thomas

Borowski. www.dgm-behandlungszentren.org

Weiterführende Infos

Warum wird ein Neugeborenen Screening auf SMA durchgeführt? Bei der SMA fehlt den Kindern ein Faktor („survival motor neuron“-Faktor, SMN), der notwendig für das Überleben von speziellen Nervenzellen ist. Betroffen sind die Motoneurone, die für die Steuerung der Muskulatur verantwortlich sind. Durch diesen Mangel gehen diese Nervenzellen zugrunde. In der Folge kommt es zu einer meist schweren Muskelschwäche. Wird der Defekt frühzeitig entdeckt, stehen inzwischen mehrere Therapiemöglichkeiten zur Verfügung, um dem Körper ausreichend SMN zur Verfügung zu stellen. Die Nervenzellen können dann überleben und die Kinder können sich im besten Falle normal entwickeln. Entscheidend ist die Entdeckung der Erkrankung noch bevor Symptome auftreten.

Wie läuft das Neugeborenen Screening ab? Wenige Tage nach der Geburt wird meist noch in der Geburtsklinik dem Kind aus der Ferse etwas Blut abgenommen. In dieser winzigen Blutprobe wird nach einer ganzen Reihe von Erkrankungen gesucht. Sollten sich Hinweise auf eine SMA ergeben, wird die Familie entweder von der Geburtsklinik, dem Labor oder einem Neuromuskulären Zentrum (NMZ) angerufen, um sich innerhalb weniger Tage im Behandlungszentrum vorzustellen.

Was geschieht im Muskelzentrum? Das Kind wird untersucht und es wird nochmals eine Blutprobe für eine zweite Laboruntersuchung entnommen, um ganz sicher zu gehen, dass die Diagnose stimmt. Aus die-



Screenshot www.dgm-behandlungszentren.org

ser Blutprobe werden gleichzeitig noch weitere Informationen gewonnen, die wichtig für die Entscheidung sind, wie rasch die Behandlung beginnen muss. Die Experten im NMZ besprechen mit den Eltern nach Erhalt der Befunde im Detail, welche Therapien in Frage kommen.

Was können wir vom Neugeborenen Screening erwarten? Die Daten, die in Studien gewonnen wurden, zeigen, dass sich die früh behandelten Kinder dramatisch besser entwickeln, verglichen mit dem Verlauf der Erkrankung, wie wir ihn früher sehen mussten.

Wer bezahlt die Diagnose und Therapie? Die Diagnostik und die Therapie werden in Deutschland erfreulicherweise von den Krankenkassen übernommen. Die Auswahl des Medikaments erfolgt entsprechend den Zulassungskriterien der verschiedenen Substanzen.

Ausschreibungen

Junior Preis 2022 für neuromuskuläre Erkrankungen

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM) schreibt erneut den von der Firma Hormosan Pharma GmbH gestifteten Junior Preis für neuromuskuläre Erkrankungen aus. Der Preis soll der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen, insbesondere auf dem Gebiet der Myasthenien dienen. Mögliche Preisträger können sich selbst um den Preis bewerben, daneben ist auch Fremdnennung möglich. Eine zuvor oder gleichzeitig an anderer Stelle eingereichte Arbeit darf nicht mehr für die Verleihung des Preises benannt werden.

Der Preis ist mit 2500 Euro dotiert. Die Verleihung des Preises erfolgt im Rahmen des Kongresses der DGKN vom 10.–12. März 2022 in Würzburg (Symposium und Preisübergabe am 11. März im Rahmen des Gesellschafterabends). Der Preisträger wird in einer vorherigen Sitzung um einen Kurzbeitrag seiner Preisarbeit gebeten.

Felix-Jerusalem-Preis 2022 für neuromuskuläre Erkrankungen

Die Firma Sanofi Genzyme stellt der DGM im Rahmen einer Sponsoringvereinbarung jährlich ein Preisgeld für die Verleihung des Felix-Jerusalem-Preises für neuromuskuläre Erkrankungen in Höhe von 15 000 Euro zur Verfügung. Der Preis soll der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen im deutschsprachigen Raum dienen. Mit ihm sollen jüngere Forscher für Verdienste bei der Erforschung von Pathomechanismen und für objektiv nachvollziehbare Therapieerfolge bei allen Formen von neuromuskulären Erkrankungen ausgezeichnet werden. Der Preis soll in der Regel in 3 Teilen 1. Preis 7500 Euro, 2. Preis 5000 Euro, 3. Preis 2500 Euro vergeben werden.

Mögliche Kandidaten können sich selbst um den Preis bewerben. Daneben kann auch eine Fremdnennung erfolgen. Eine bereits

zuvor oder gleichzeitig an anderer Stelle eingereichte Arbeit darf nicht mehr für die Verleihung des Preises benannt werden. Die Verleihung des Preises erfolgt im Rahmen des Kongresses der DGKN vom 10.–12. März 2022 in Würzburg (Symposium und Preisübergabe am 11. März im Rahmen des Gesellschafterabends). Der Preisträger wird in einer vorherigen Sitzung um einen Kurzbeitrag seiner Preisarbeit gebeten.

Myositis-Nachwuchs- Forschungspreis 2022

Die DGM schreibt den von Privatpersonen gestifteten Myositis-Nachwuchs-Preis der DGM aus. Der Preis soll der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der Myositiden dienen. Bewerbungen können sich Nachwuchsforscher mit einem Thema aus dem Bereich Myositis (Grundlagen oder klinisch). Zusammen mit der aktuellen Arbeit dürfen maximal 3 Erstautorenschaften des Bewerbers vorliegen. Die Bewerbungsarbeit muss als Erstautor/Koautor im aktuellen oder zurückliegenden Kalenderjahr von einem internationalen Journal angenommen oder publiziert worden sein. Der Abschluss der Promotion soll in der Regel nicht länger als 5 Jahre zurück liegen, oder der Bewerber ist noch nicht promoviert. Eine zuvor oder gleichzeitig an anderer Stelle eingereichte Arbeit darf nicht mehr für die Verleihung des Preises benannt werden. Der Preis ist mit 3000 Euro dotiert.

Die Verleihung des Preises erfolgt im Rahmen des Kongresses der DGKN vom 10.–12. März 2022 in Würzburg (Symposium und Preisübergabe am 11. März im Rahmen des Gesellschafterabends). Der Preisträger wird in einer vorherigen Sitzung um einen Kurzbeitrag seiner Preisarbeit gebeten.

Ulrich-Brodeßer-FSHD- Forschungspreis 2022

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-For-

schungspreis 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 Verleihung des Preises ist zeitlich noch nicht festgelegt, die Preisträger werden rechtzeitig informiert.

TEILNAHMEBEDINGUNGEN

Die Begutachtung aller eingereichten Bewerbungen erfolgt durch 2 ausgewiesene 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 Bewerbungen richten Sie bitte in einfacher schriftlicher sowie einer digitalen Ausfertigung bis zum 31. Dezember 2021 (hier eingehend) an: DGM Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V., Im Moos 4, 79112 Freiburg, Tel. 07665/94470, Fax 07665/944720, info@dgm.org, www.dgm.org

IMPRESSUM

Joachim Sproß
Bundesgeschäftsführer
Deutsche Gesellschaft für
Muskelkranke e. V.
Bundesverband
Im Moos 4, 79112 Freiburg
Telefon 07665/94470
Telefax 07665/944720
E-Mail joachim.spross@dgm.org
Internet www.dgm.org