

Schweizer Wissenschaftler machen grossen Schritt in Richtung SMA-Therapie

Bern (ots) - Heute, Freitag erscheint in der renommierten Wissenschaftszeitschrift Human Molecular Genetics eine von Berner Wissenschaftlern publizierte Arbeit, die eine Therapie der Spinalen Muskelatrophie schon in naher Zukunft erhoffen lässt. Daniel Schümperli und seine Forschungsgruppe konnten anhand eines Mausmodells einen viel versprechenden Therapieansatz zeigen.

Die Spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine Erkrankung der Motoneuronen, also der Nervenzellen, die für die willkürliche Bewegung verantwortlich sind. Eines von 6000 Neugeborenen ist von der Erbkrankheit betroffen, die in vielen Fällen zum Tod in früher Kindheit führen kann.

SMA Patienten fehlt eines der beiden - beinahe identischen - SMN Gene (SMN1 vom englischen survival of motor neurons 1), sie besitzen allerdings eine zweite Kopie, das SMN2 Gen. Ein kleiner Unterschied zwischen den beiden SMN Kopien hat allerdings zur Folge, dass nach dem Ablesen der Geninformation ein Teil wieder ausgeschnitten wird (ein Fehler im sogenannten Spleissen der Boten-RNA). Es wird nur eine verkürzte und somit nicht voll funktionsfähige Version des lebenswichtigen SMN Proteins gebildet, die Nervenzellen des Rückenmarks sterben ab, Invalidität und in weiterer Folge der Tod sind die Konsequenzen des Gendefekts.

Die Arbeitsgruppe um Daniel Schümperli von der Universität Bern hat sich der Aufgabe gewidmet das falsche Spleissen des SMN2 Gens zu korrigieren und so eine Therapie der Spinalen Muskelatrophie zu entwickeln. Besonders herausragende Ergebnisse konnte die Forschergruppe, mit Kathrin Meyer als Erstautorin, in der aktuell vorliegenden Studie erzielen. "Wir haben bisher schon in Zellkulturen von Patienten zeigen können, dass tatsächlich eine Korrektur des SMN2 Genproduktes stattfindet. Diese neue Studie zeigt jedoch erstmals, dass die Methode in einem ganzen Lebewesen zu einer deutlichen Verminderung der Krankheitssymptome führt."

Die Wissenschaftler haben ein kleines Gen konzipiert, dessen Produkt spezifisch das falsche Spleißen der SMN2 Information korrigieren kann. Dieses Gen wurde in Mäuse eingeschleust, die an einer schweren Form der Spinalen Muskelatrophie litten. Ohne die Behandlung sterben diese Mäuse innerhalb der ersten Lebenswoche, mit der Einführung des Korrekturgens jedoch konnte die Lebensdauer der Tiere auf über vier Monate erhöht werden. Manche Mäuse haben ihre normalen Muskelfunktionen wieder erlangt. Ein weibliches Tier brachte gar sieben Junge zur Welt und konnte diese während der ganzen Säugperiode ernähren. "Unsere Ergebnisse zeigen, dass wir den absolut richtigen Weg für eine zukünftige SMA Therapie gewählt haben", so Daniel Schümperli über den strategischen Erfolg.

Schwierigkeiten mit einer möglichen Gentherapie könnten sich noch ergeben, da man das Gewebe des Rückenmarks nicht ungehindert erreichen kann. Wenn diese jedoch im Verlauf der nächsten Jahre überwunden werden, könne man an erste klinische Versuche am Menschen denken, meint Schümperli über die zukünftigen Schritte.

Rückfragehinweis: Prof. Daniel Schuemperli Universität Bern, Institut für Zellbiologie Tel.: +41 - 31 - 631 46 75 Fax/Secr. +41 - 31 - 631 46 16 mailto: daniel.schuemperli@izb.unibe.ch