



Universitätsmedizin Essen
Universitätsklinikum

ESNEK
Erhebung seltener neurologischer
Erkrankungen im Kindesalter

UNIVERSITÄT
DUISBURG
ESSEN

Offen im Denken

Identifikation und Phänotypisierung von Patient*innen mit spinaler Muskelatrophie Typ 0

Studienleitung:

Frau Dr. med. Nina Rademacher /Frau PD Dr. med. Heike Kölbl
Abt. für Neuropädiatrie, Klinik für Kinderheilkunde I
Ltd. Ärztin Frau Prof. Dr. med. Ulrike Schara-Schmidt
Hufelandstraße 55
45147 Essen
Tel. 0201 723 2508
nina.rademacher@uk-essen.de

Ziele der Studie:

Ziel der ESNEK-Abfrage ist es die Inzidenz der spinalen Muskelatrophie Typ 0, den Phänotyp und Verlauf der Erkrankung (u.a. Meilensteine der motorischen Entwicklung) und die durchgeführten Therapien und deren Outcome zu erfassen.

Hintergrund:

Die spinale Muskelatrophie (SMA, 5q-SMA) ist eine autosomal-rezessiv vererbte neuromuskuläre Erkrankung, deren Symptome vorwiegend durch eine Degeneration der alpha-Motoneurone im Vorderhorn des Rückenmarks bedingt werden
Die schwerste Form der spinalen Muskelatrophie Typ 0 (SMA Typ 0) beginnt bereits intrauterin und Symptome zeigen sich bereits vor dem 7. Lebensstag. Die Erkrankung ist in der Regel rasch letal und führt zu einem Versterben innerhalb der ersten Lebenswochen. Für die SMA gibt es aktuell drei zugelassene krankheitsmodifizierende Medikamente (Nusinersen, Risdiplam und Onasemnogen abeparvovec).
Aktuell fehlen Daten zur Häufigkeit der spinalen Muskelatrophie Typ 0, sowie auch zur Erfassung des Spektrums des Phänotyps und standardisierten Erfassung einer durchgeführten Therapie und den anschließenden Verlauf und Komplikationen.

Einschlusskriterien

Eingeschlossen werden Kinder unter einem Alter von 18 Jahren bei denen eine spinale Muskelatrophie Typ 0 seit 2017 diagnostiziert wurde. Per Definition sollten die Symptome (schwere muskuläre Hypotonie, Muskelschwäche, Trinkschwäche, ausgeprägte Kontrakturen, Arthrogryposis multiplex congenita, respiratorische bzw. kardiale Insuffizienz) bei einer SMA Typ 0 intrauterin bis zum 7. Lebensstag beginnen.

Ablauf der Studie

Sie betreuen einen Patienten mit SMA Typ 0 und möchten zu diesem Projekt beitragen? Dann antworten Sie bitte auf diese Email, ihre Rückmeldung wird uns weitergeleitet. Teilen Sie uns die Anzahl ihrer Patient*innen mit und wir schicken Ihnen die entsprechende Anzahl an Datenerhebungsbögen per Email zu. Die Daten werden anonymisiert erhoben und ausgewertet. Für Rückfragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Ethikvotum:

Votum der Ethikkommission der Universitätsmedizin Essen liegt vor (25-12531-BO)

Literatur

Liegt vor, wird auf Anfrage gerne zugesandt, zum Beispiel: Gesellschaft für Neuropädiatrie e.V. S2k-Leitlinie Diagnostik und Therapie der 5q-assoziierten spinalen Muskelatrophie im Kindes- und Erwachsenenalter. Im Internet: https://register.awmf.org/assets/guidelines/022-030I_S2k_Diagnostik-Therapie-5qassozierte-spinale-Muskelatrophie-Kinder-Erwachsene_2025-02_1.pdf; Stand 08.05.2025