

## **SMA – Therpiestudie beginnt**

Ab sofort (25.09.2009) werden Kinder mit SMA Typ I in die Studie, die die Kölner Uni-Kinderklinik zusammen mit dem Institut für Humangenetik, Uniklinik Köln ist an der internationalen CARNI-VAL [Valproinsäure (VPA) + L-Carnitin] Therapiestudie durchführt, aufgenommen. Köln kann als einziges europäisches Zentrum an der CARNI-VAL-Typ I SMA Studie teilnehmen ([www.ClinicalTrial.gov](http://www.ClinicalTrial.gov); Registrierungs-Nr: NCT00661453).

Wann:

- Die Studie ist ab sofort geöffnet: 25.09.2009.

Wo:

- Kinderklinik der Uniklinik Köln, Kerpener Str. 62, 50937 Köln
- Anmeldungen:  
PD Dr. med. Jürgen-Christoph von Kleist-Retzow: 0221- 478-4387  
Dr. med. Raoul Heller 0221-478-86812

Wer:

- Studienkoordinatorin: Dr. Barbara Hero (Kinderklinik)
- PD Dr. med. Jürgen-Christoph von Kleist-Retzow (Kinderklinik)
- Prof. Dr. Brunhilde Wirth (Humangenetik)
- Dr. Raoul Heller (Humangenetik)

Typ der Studie:

- Offene nicht-randomisierte Studie an 35 SMA-Typ I-Patienten mit VPA/L-Carnitin

Voraussetzungen:

- Beginn der Erkrankung in den ersten 6 Lebensmonaten
- Molekulargenetischer Nachweis einer homozygoten SMN1-Mutation
- Einschlussalter bis 9 Monate. Der Einschluss sollte jedoch so früh wie möglich nach Diagnosestellung erfolgen.

Ausschlusskriterien:

- Ausschlusskriterien werden im Einzelnen von den Ärzten nach Rücksprache erfragt. Eine komplette Liste ist auch unter [www.clinicaltrial.gov](http://www.clinicaltrial.gov), Registrierungs-Nr: NCT00661453 vorhanden.

Primäre und sekundäre Ziele der Studie:

- Untersuchung der Verträglichkeit von VPA bei SMA-Typ I-Patienten
- Auswirkungen des Ernährungsstatus bei SMA-Typ I-Patienten mit Sarkopenie auf die motorischen Funktionen und Zeitpunkt bis zur Beatmung bzw. Ableben
- Auswirkung auf motorische Fähigkeiten und Validierung eines speziell für SMA-Typ I-Patienten entwickelten motorischen Tests
- Erfassung der Zeitspanne bis zur >16stündiger Dauerbeatmung oder Ableben
- Validierung eines speziell für SMA-Typ I-Patienten erarbeiteten Protokolls für eine standardisierte klinische Betreuung
- Bestimmung des Verlustes von Motoneuronen mittels elektrophysiologischer Tests (CMAP und MUNE) zu Beginn der Behandlung und nach 6 Monaten
- Biomarker: Bestimmung der Auswirkung des VPA auf die SMN-RNA-Menge im Blut
- Auswirkung von VPA/Carnitin auf Knochendichte mittels DEXA-Messungen

Dauer der Studie:

- 6 Monate

Anzahl der Vorstellungstermine in Köln:

- Bei Beginn, nach 3 und nach 6 Monaten

Kostenübernahme:

- Kosten für Medikamente und Unterkunft in Köln sowie Fahrtkosten werden durch die Studie getragen.

Finanzierung für Deutschland:

- Initiative „Forschung und Therapie für SMA“ in der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) ([www.initiative-sma.de](http://www.initiative-sma.de))

Prof. Dr. Brunhilde Wirth  
Institut für Humangenetik  
Universität zu Köln  
<http://www.uk-koeln.de/humangenetik>