

# Hoffnung für Patienten mit Fazioscapulohumeralen Muskeldystrophien (FSHD): Schnellerer Zugang zu neuester Forschung

Weihnachten 2017 – Die deutsche Datenbank für Patienten mit Fazioscapulohumeralen Muskeldystrophien (FSHD) ist online an den Start gegangen. Das Projekt im internationalen Forschungsverbund TREAT-NMD und dem Muskeldystrophie-Netzwerk MD-NET ist ein Meilenstein im Kampf gegen diese bislang unheilbaren Erkrankungen!

Die Fazioscapulohumeralen Muskeldystrophien (FSHD) sind die dritthäufigste Form der Muskeldystrophie mit einer komplexen genetischen und epigenetischen Ätiologie. Die am weitesten verbreitete Form der Erkrankung, FSHD1, folgt einem autosomal-dominanten Erbgang. Ca. 70-90% aller Betroffenen mit FSHD1 haben die krankheitsverursachende genetische Veränderung von einem Elternteil geerbt, ca. 10-30% der Betroffenen entwickeln die Erkrankung als Folge einer Neumutation. FSHD2 ist eine Erkrankung, die man bei ca. 5% der FSHD-Patienten findet und die zur Ausprägung zwei unabhängige genetische Faktoren benötigt.

Krankheitsbeginn ist in der Regel im jungen Erwachsenenalter (vor dem 20. Lebensjahr). Allerdings ist eine große Variabilität bzgl. Krankheitsbeginn und klinischer Symptomatik, auch innerhalb einer Familie, beschrieben. Der Kreatinkinasewert (CK-Wert) im Serum ist oft normal oder nur leicht erhöht. Gesichts-, Schultergürtel- und Oberarmmuskeln sind typischerweise früh im Krankheitsverlauf betroffen. Weiterhin typisch sind eine Parese der Fußheber sowie eine asymmetrische Verteilung der Muskelschwäche. Die Erkrankung verläuft langsam progredient. Etwa 20% der Betroffenen benötigen nach dem 50. Lebensjahr einen Rollstuhl. Neben der Skelettmuskulatur können auch andere Organsysteme (Ohr, Herz, Auge) betroffen sein. Prognostisch bedeutsam sind weiterhin respiratorische Funktionsstörungen.

Fazioscapulohumeralen Muskeldystrophien sind derzeit nicht ursächlich heilbar. Fortschritte im Verständnis der Pathophysiologie der FSHD und die Beschreibung der genetischen und epigenetischen Störungen führen zu neuen Ansätzen in der Entwicklung von FSHD-Therapeutika. Um diese vielversprechenden, neuen Therapieansätze verfügbar zu machen, müssen sie zunächst in aufwändigen klinischen Studien auf ihre Sicherheit und Wirksamkeit hin untersucht werden. Hierfür sind meist große Patientenzahlen mit genau definierten Ein- und Ausschlusskriterien erforderlich. Bei seltenen Erkrankungen können neue Behandlungsmethoden und eventuelle Heilungsmöglichkeiten oft nur in nationalen und länderübergreifenden Verbänden der Spitzenklasse entwickelt werden. Dafür wurde das europäische Exzellenz-Netzwerk TREAT-NMD ([www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)) für translationale Forschung gegründet. Patienten können sich direkt registrieren. Weltweit werden in vielen Ländern solche Register aufgebaut. Sie sind ein Anliegen von Patienten und deren Organisationen, um den zeitnahen Start klinischer Studien zu erleichtern. Die deutschen Patientendatenbanken – auch für andere seltene Erkrankungen wie die Muskeldystrophie vom Typ Duchenne (DMD) und Becker-Kiener (BMD), die Spinale Muskelatrophie (SMA), die Myotone Dystrophie (DMI/2), die angeborenen Neuropathien [auch bezeichnet als Charcot-Marie-Tooth Erkrankungen (CMT)], die Einschlusskörpermyositis (IBM), die Proteinaggregatmyopathien/Myofibrillären Myopa-

thien und für eine Untergruppe der Gliedergürteldystrophien – die FKRPopathien – führt das Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik und Poliklinik des Universitätsklinikums. Projektleiterin ist Frau Professor Dr. Maggie C. Walter: „Die Patientenregister sind ein erster Schritt zu verbesserter Forschung und Entwicklung vielversprechender Therapien im Kampf gegen diese unaufhaltsam fortschreitenden Erkrankungen. Wir hoffen, dass sich viele Patienten eintragen.“ In der Datenbank sollen alle deutschen Patienten mit Fazioscapulohumeralen Muskeldystrophien erfasst werden. Unter [www.fshd-register.de](http://www.fshd-register.de) können sich Betroffene eintragen unter Wahrung der gesetzlichen Datenschutzbestimmungen. Sie werden gezielt über neue Möglichkeiten und Erkenntnisse informiert. Die Wissenschaft bekommt wichtige Informationen über die Häufigkeit der Krankheiten.

Das Register wurde gegründet auf Initiative der deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM e.V.). Zur Entwicklung neuer Therapien für diese Erkrankungen gibt es vielversprechende Ansätze, so zielen z.B. einige der neuen Therapiestrategien spezifisch auf bestimmte genetische Veränderungen ab. Manche Erbgutveränderungen sind so selten, dass nur wenige Patienten in einem Land für eine Studie in Frage kommen. Um ausreichend hohe Patientenzahlen zu erhalten, ist es notwendig, die Patienten über Zentren- und ggf. Landesgrenzen hinweg zu rekrutieren. Dazu dienen die Patientenregister.

Prof. Dr. Maggie Walter: „Wir hoffen, das Interesse der Öffentlichkeit sowie der Industrie wecken zu können, um klinische Studien zur Entwicklung neuer Medikamente zur Therapie dieser seltenen Erkrankungen durchführen zu können. Diese Studien können anhand des Patientenregisters besser geplant werden. Registrierte Patienten haben die freiwillige Möglichkeit zur Teilnahme an klinischen Studien und bekommen regelmäßige Rückmeldungen hinsichtlich aktueller Behandlungsstandards und neuer Entwicklungen in der Forschung.“ So können neue und aktuelle therapeutische Forschungsansätze direkt den betroffenen Patienten zu Gute kommen.

Das Patientenregister für Fazioscapulohumeralen Muskeldystrophien (FSHD) erhält finanzielle Unterstützung von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM e.V., [www.dgm.org](http://www.dgm.org)).

Ansprechpartnerin: Prof. Dr. med. Maggie Walter, M.A.  
Friedrich-Baur-Institut am Klinikum der Universität München  
Ziemssenstr. 1, 80336 München | Tel. 089-4400-57400  
E-Mail: [maggie.walter@med.lmu.de](mailto:maggie.walter@med.lmu.de) | [www.baur-institut.de](http://www.baur-institut.de)  
[www.md-net.org](http://www.md-net.org) | [www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)

