

Schau im site von [ORPHA.NET](http://ORPHA.NET) über die Beta-Sarcoglykanopatie nach

Die Muskeldystrophie der Raupenkette (LGMD) bezeichnet eine Reihe von durch progressive Muskelschwachheit verursachten Krankheiten, genetisch determiniert, in denen in hauptsächlichlicher oder primitiver Weise die Muskulatur der Beckenraupe oder der Schulter involviert ist. Heute sind verschiedene Arten von LGMD aufgrund der proteischen bzw. genetischen Analyse zu unterscheiden.

Die **LGDM 2E** oder Beta-Sarcoglykanopathie ist eine autosomisch rezessiv übertragbare Pathologie und wird durch die Veränderung im Gen verursacht, das für das Beta-sarcoglykan kodifiziert, das sich im Chromosom 4q12 befindet. Die LGMD 2E ist durch flügelartige Schulterblätter und Hypertrophie der Wade charakterisiert. Das Auftretsalter ist normalerweise zwischen 2 Altersjahren und dem mittleren Jünglingsalter. In etwa 20% der Fälle ist das Herz miteinbezogen. Die Werte der Kreatin Phosphokinase (CK) im Serum sind immer hoch. Die totale Prävalenz der primären Sarcoglykanopatie im Nordosten Italiens wird um 1/200.000 geschätzt.

Keine spezifische Behandlung ist bekannt; trotzdem unterziehen sich viele Patienten einer Chinesistherapie, um einer Verschlechterung der Zusammenziehung der Muskel vorzuzukommen. Autor: \*Dr A. van der Kool (Oktober 2004)\*.

Einige Kinder unterziehen sich einer **steroidischen Therapie** nach dem für die Muskeldystrophie vorausgesehenen Duchenne-Protokoll. Das in niedriger Dosierung angewandte Medikament ist das DEFLAZACORT, in der pharmazeutischen Form DEFLAN oder FLANTADIN, (0,9 mg/kg/die). Dazu wird auch das Vitamin D (Didrogyl) und das Calcium

(Calcium Sandoz) verabreicht. Die Medikamente sind für den Patienten kostenlos, der Facharzt soll das für das Medikament für seltene Krankheiten nötige Verschreibungsformular ausfüllen.

Diese Pathologie besitzt die Einzigartigkeit, dass sie durch ein sehr kleines **Gen ausgelöst wird, das aus nur 6 Esonen besteht.**

Auch die anderen Sarcoglykanopatienten haben Gens von grösserem Ausmass.

Gen

Anzahl der Esonen

Alpha-sarkoglykano

LGMD2D

.....

10

Beta-sarkoglykano

LGMD2E

..... 6

Delta-sarkoglykano

LGMD2C

..... 9

Gamma-sarkoglykano

LGMD2C

..... 8

Epsilon-sarkoglykano

..... 11

Zeta-sarkoglykano

.....

8

Für weitere Auskünfte [LOVD](#) (Leiden Open Variation Database)

Gerade aus diesem Grund ist das Gen der Beta-Sarcoglykanopathie besonders geeignet für die Anwendung der Gen-Therapie. Im Moment laufen einige **Trials von Gen-Therapie mit viralen Trägern** für die Alpha-Sarcoglykanopathie LGMD2D in den USA, [Dr. Jerry R. Mendell](#), bei "The Research Institute at Nationwide Children's Hospital" Columbus, Ohio.

Auch das Genethon in Paris betreibt eine Studie von Gen-Therapie für die Gamma-Sarcoglykanopathie LGMD2C, durch die AFM, französischen Verein für Miopatien, unterstützt.

In Italien, in Neapel wendet gerade [Doktor Vincenzo Nigro](#) die Gen-Therapie mit viralen Trägern den Delta-Sarcoglycanopathien auf einem murinischen Modell an.

Diese Pathologie hat eine andere wichtige Charakteristik: Das Komplex der Sarcoglykanen besteht aus vier Bestandteilen, dem Alpha, dem Beta, dem Gamma und dem Delta; die Abwesenheit eines Sarcoglykans verursacht den Verlust auch der anderen drei. Diese Bindung unter den Sarcoglykanen ist sehr interessant, wurde aber nie gründlich untersucht, weshalb wir nach einem Mittel suchen, um eine solche Forschung zu ermöglichen, die die vier Sarcoglycanopathien einbezieht.

Für die Beta-Sarcoglycanopathien gibt es nur ein **murinisches Modell**, von [Doktor Kevin Campell](#) in den Usa hergestellt und von dem "[The Jackson Laboratory](#)" geliefert. In diesem Modell wurden die Esonen 3-4-5-6 ausgeschlossen.

Eine wichtige Studie, die beta-sarcoglykanische Mäuse angewendet hat, wurde in Italien von Doktor Maraldi N.M. an der Universität Bologna koordiniert und wurde 2008 von dem Bildungsministerium finanziert.

Titel der Studie ist "Meccanismi molecolari nelle distrofie muscolari con cardiomiopatia e potenziali approcci terapeutici" (Molekularische Mechanismen in den Muskeldystrophien mit Cardiomiopatie und potentielle therapeutische Ansätze). Die Studie wurde in 5 Untersuchungsbereichen unterteilt. Die Betasarcoglycanopathien wurden von dem wissenschaftlichen Zuständigen M. Sampaolesi, an der Universität Pavia und von L. De Angelis an der Universität "La Sapienza" in Rom behandelt. Am 27. Juni 2011 veröffentlichter Bericht in der Fachzeitschrift J. Cel Biol. Band 193 Nr. 7 1197-1212.

Aus den im Database von Leiden LOVD gesammelten Daten werden die unter Beta-Sarcoglycanopathie leidenden Personen in der ganzen Welt insgesamt auf 355 geschätzt (

am 30. August 2011 auf den letzten Stand gebracht). Von diesen haben 130 eine Veränderung im Eson 1 und 133 im Eson 3. Die Veränderungen in den anderen Esonen sind nicht so zahlreich. In Italien werden 45 Fälle im Nordosten gemeldet, von denen 23 genau dieselbe Veränderung im Eson 3 haben. Die Daten bezüglich der Verteilung in den verschiedenen Gebieten sowie der Veränderungsart im Detail werden im Sektor Statistiken wiedergegeben.