

Wer sie ist: Neurologin, die Stammzellen repariert

Was sie liebt: Muskeln in all ihrer Schönheit

Was sie will: Unheilbar Kranken helfen



Genschere – das klingt für viele Erkrankte unheimlich. Prof. Simone Spuler nimmt ihnen die Angst

M

Manche Patientinnen wird Simone Spuler nie vergessen, etwa die Mutter Mitte 40, die sehr sportlich war, aber nach der Geburt ihres zweiten Kindes klagte, sie komme die Treppen kaum noch hoch. Sicher nur Erschöpfung, meinte der Hausarzt, aber Spuler musste eine andere Diagnose stellen: eine genetisch bedingte, fortschreitende Muskelschwäche, für die es bisher keine Therapie gibt.

Prof. Simone Spuler, 60, strahlt Wärme und professionelle Seriosität aus. Diese Eigenschaften braucht sie auch, denn die Neurologin hat einen der vielleicht schwierigsten Jobs der Welt. Zu ihr in die Berliner Charité kommen Menschen, die die unheilbare Diagnose Muskeldystrophie haben. „Außer Physiotherapie kann man da derzeit nichts machen“, sagt Spuler in ihrer direkten und doch sehr freundlichen Art. Sie will den Erkrankten keine falschen Hoffnungen machen und trotzdem nicht aufgeben. Die meisten sind noch jung, wenn sie die Diagnose bekommen und damit die Prognose: Langsam werden die Muskeln schwächer, auch die, die man zum Gehen, Greifen oder Atmen braucht.

„40 Prozent unseres Körpergewichts sind Muskeln“, sagt Spuler. „Wenn die einfach schwinden, ist es wirklich ein großes Problem.“ Knapp 300 000 Menschen sind in Deutschland von verschiedenen Formen erblich bedingter Muskeldystrophie betroffen, der jüngste kaum ein Jahr alt.

Spuler hofft nun, als Erste eine Therapie zu entwickeln: „Es gibt jetzt die Möglichkeit, mit der Genschere bestimmte Mutationen wieder zu reparieren. Es ist nur ein einziges kleines Molekül, das da nicht richtig funk-

tioniert, und das kann ausgetauscht werden.“ Ihr ist an der Charité ein weltweit erstmaliger Durchbruch gelungen: Mit der Genschere CRISPR reparierten sie und ihr Team 2019 eine Muskelstammzelle im Labor.

Inzwischen hat sie die Sicherheitsberatungen mit dem Paul-Ehrlich-Institut, das die klinische Studie genehmigt, hinter sich und die knapp vier Millionen Euro für die Finanzierung fast zusammen, um 2023 die neue Methode an den ersten fünf Patient*innen mit Gliedergürtelmuskeldystrophie auszuprobieren. „Wir fangen mit einem Muskel an, den wir gut messen können, vielleicht dem Bizeps“, sagt Spuler. Sie will die kranken Zellen entnehmen, sie reparieren und sie dann wieder injizieren. Im Idealfall vermehren sich die gesunden Zellen im entsprechenden Muskel, damit er wieder funktioniert.

Spuler war schon früh von Muskeln fasziniert. Davon, wie schön Muskelstränge sind, schwärmt sie wie andere von einem Kunstwerk. „Wenn man sich Muskelschnitte anguckt und die färbt, ist das auch unter dem künstlerischen Aspekt ästhetisch wunderschön!“ Am Anfang ihrer Laufbahn interessierte sie sich für Immunologie, insbesondere Multiple Sklerose, aber in ihren jungen Jahren am Martinsrieder Max-Planck-Institut für Neurobiologie sah die Kölnerin auch öfter Menschen mit Muskeldystrophie. Gerade, dass die Krankheit als unheilbar galt, motivierte sie: „Ich dachte: Gut, ich bin noch jung, da habe ich jetzt 30, 40 Jahre Zeit, was zu finden.“

Sie studierte bei den besten Fachleuten: Als PostDoc verbrachte sie ein paar Jahre in Amerika, unter anderem an der University of California San Diego, in Harvard und am Johns Hopkins Institut. 1995 gingen sie und ihr Mann, ein Neurochirurg, für einige Jahre nach Rochester, Minnesota, an die Mayo-Klinik, die zu den besten Nordamerikas zählt. In dieser Zeit wurde auch ihre Tochter geboren, die heute als Physikerin in London Extremwetterereignisse moduliert und die finanziellen Konsequenzen des Klimawandels berechnet. Zurück in München, kam Sohn Konstantin dazu, der derzeit sein Maschinenbaustudium

beendet und sich für erneuerbare Energien interessiert.

An der Charité bot man Simone Spuler schließlich die Chance, ab 2005 mit inzwischen knapp 25 Mitarbeiter*innen die Ambulanz Muskelkrankheiten als Teil des Experimental and Clinical Research Center (ECRC) aufzubauen, eine Kooperation der Charité und des Max Delbrück Centrums für Molekulare Medizin in der Helmholtz Gesellschaft.

Die CRISPR/Cas9-Technik ist noch relativ jung und hat sich doch seit ihrer Entdeckung massiv weiterentwickelt. Anstatt wie zu Beginn, als sie erstmals vorgestellt wurde, die DNA durchzuschneiden, nutzt Simone Spuler den sogenannten Base-Editor, um wie mit einer superfeinen Schere oder Pinzette ein Molekül zu reparieren. Dass sich für ihre Forschung viele, auch internationale Investoren und Institute interessieren, liegt auch daran, dass sich die Technik auch für andere Krankheiten einsetzen ließe, wenn man bewiesen hat, dass der Körper die reparierten Zellen annimmt.

Spuler will keine unrealistischen Erwartungen bei ihren Patient*innen wecken, aber gleichzeitig hofft sie selbst, mit der neuen Methode eine echte Lösung gefunden zu haben: „Patienten, die im Rollstuhl sitzen, werden nicht plötzlich wieder laufen können“, sagt sie – sie setzt die Genschere schließlich anfangs bei nur einem Muskel ein. „Aber es wäre schon ein großer Schritt vorwärts, wenn ein kleiner Muskel, der zum Greifen oder Schlucken wichtig ist, wieder funktioniert.“ Und doch ist ihre Vision, dass man das Editieren der Gene irgendwann auch auf den ganzen Körper anwenden kann.

Ihr ist wichtig, den Leuten die Angst vor der Gentechnik zu nehmen. „Beim Wort Genschere zucken viele zusammen und sagen: Oh nein, der Körper ist das Werk Gottes.“ Spuler will sich da eher als Reparierende verstanden wissen. „Ich sage dann: Wir tauschen wirklich einfach ein Molekül aus.“

Dann denkt sie auch an die Mutter mit den zwei Kindern. Die starb mit 58 an Herzversagen. Um solche Leben zu retten, gibt sie nicht auf. **Michaela Haas**