

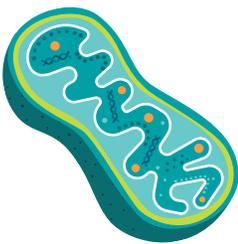
Überblick

TK2d

Eine seltene autosomal rezessive mitochondriale Erkrankung, die vorwiegend als fortschreitende Muskelerkrankung auftritt.²

THYMIDINKINASE-2-DEFIZIENZ

Thymidinkinase-2-Defizienz (TK2d) ist eine schwächende und lebensbedrohliche genetische Erkrankung, die eine fortschreitende und schwere Muskelschwäche verursacht.^{1,2,3,4} Viele Patient:innen verlieren die Fähigkeit zu laufen, zu essen und selbständig zu atmen.^{1,2,3,4}



Was verursacht TK2d?

Tk2d wird durch eine genetische Mutation im TK2-Gen verursacht.^{1,4} Diese Mutation führt zu einer Abnahme der mitochondrialen DNA-Produktion.^{1,4} Mitochondrien erzeugen den Großteil der Energie, die unsere Zellen benötigen. Fehler in der mitochondrialen DNA können zu einem Mangel an Energie und in der Folge dazu führen, dass Muskeln und Organe nicht mehr richtig funktionieren.^{4,5,6}

Wie viele Menschen leben mit TK2d?

Eine von 5.000 Personen hat eine Form einer genetisch bedingten mitochondrialen Erkrankung.⁷ Die Häufigkeit von TK2d selbst wird noch untersucht.

ZUNEHMENDE VERSCHLECHTERUNG DER SYMPTOME

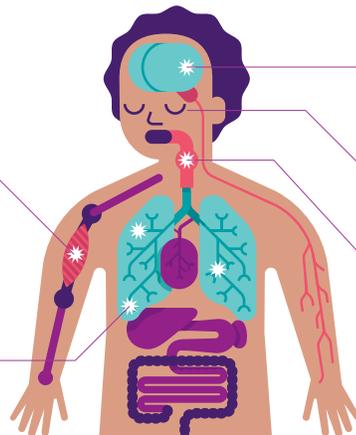
Die Symptome von TK2d können unterschiedlich sein und verschiedene Bereiche des Körpers betreffen.^{1,2,3}

Muskeln

Muskelschwäche
Geringe Muskelspannung
Schwierigkeiten beim Laufen, Sprechen

Lunge

Schwierigkeiten beim Atmen



Nervensystem

Fatigue-Syndrom
Verzögerte Entwicklung/
Verpasste Entwicklungsschritte
(jüngere Patient:innen)

Augen

Hängende Augenlider
(d. h. Ptose)

Gastrointestinal

Schluckschwierigkeiten

BETRIFFT ALLE ALTERSGRUPPEN: Symptome können langsam oder schnell fortschreiten.^{1,2}

FRÜH EINSETZEND:
OFT SCHWERWIEGENDER

SPÄTER EINSETZEND:
OFT WENIGER SCHWERWIEGEND



Normale
Entwicklung



Bei Babys/Kindern
einsetzend



Bei Heranwachsenden
einsetzend



Einsetzen bei
Erwachsenen

BEHANDLUNG VON TK2d HEUTE: *Derzeit sind keine behördlich zugelassenen Therapien verfügbar.*⁸

Patient:innen brauchen medizinische Geräte und Therapien: ^{1,3,8}

- Atemunterstützung
- Ernährungssonden
- Rollstühle
- Respiratorische Physiotherapie
- Physiotherapie/Rehabilitation

Patient:innen können Nahrungsergänzungsmittel („Mito-Cocktail“) nehmen, um die Symptombehandlung zu unterstützen.⁸



Patient:innen benötigen eine unterstützende Versorgung durch ein multidisziplinäres Team verschiedener

Fachrichtungen: ⁷

- Neurolog:innen
- Pneumolog:innen
- Stoffwechselspezialist:innen
- Gastroenterolog:innen
- Physiotherapeut:innen
- Sprachtherapeut:innen
- Klinische Genetiker:innen
- Genetikberater:innen



Nur ein Gentest kann eine TK2d-Diagnose bestätigen

Eine frühzeitige genaue Diagnostik hilft, Patient:innen zu erkennen und ihnen schneller unterstützende Versorgung zukommen zu lassen und sie in klinische Studien aufzunehmen.^{1,2,3}

Da TK2d anderen Erkrankungen (z. B. Muskeldystrophie, Pompe-Krankheit, spinale Muskelatrophie, mtDNA-Depletionssyndrom und anderen) ähnelt, wird ein Gentest zur Bestätigung einer Diagnose gebraucht.¹

Unser Engagement

Wir bei UCB sind mit unserer Arbeit stolzer Partner von Ärzt:innen und der Patient:innen-Community.

Gemeinsam können wir Patient:innen, die von seltenen Erkrankungen betroffen sind, und deren Familien Hoffnung und Unterstützung bieten.



¹ Garone C, Taylor RW, Nascimento A, et al. Retrospective natural history of thymidine kinase 2 deficiency. *J Med Genet.* 2018;55(8):515-21. ² Wang J, Kim E, Dai H, et al. Clinical and molecular spectrum of thymidine kinase 2-related mtDNA maintenance defect. *Mol Genet Metab.* 2018;124:124-30. ³ Domínguez-González C, Hernández-Lain A, Rivas E, et al. Late-onset thymidine kinase 2 deficiency: a review of 18 cases. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):100. ⁴ National Institute of Health. TK2-related mitochondrial DNA depletion syndrome, myopathic form. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/tk2-related-mitochondrial-dna-depletion-syndrome-myopathic-form/#genes>. Letzter Abruf im Januar 2023. ⁵ United Mitochondrial Disease Foundation. Understanding & Navigating Mitochondrial Disease. <https://www.umdf.org/what-is-mitochondrial-disease-2/>. Letzter Abruf im Januar 2023. ⁶ Hirano M, Marti R, Ferreira-Barros C, et al. Defects of intergenomic communication: autosomal disorders that cause multiple deletions and depletion of mitochondrial DNA. *Semin Cell Dev Biol.* 2001;12:417-27. ⁷ Parikh S, Goldstein A, Karaa A, et al. Patient care standards for primary mitochondrial disease: a consensus statement from the Mitochondrial Medicine Society. *Genet Med.* 2017;19(12):10.1038/gim.2017.107. ⁸ El-Hattab AW and Scaglia F. Mitochondrial DNA depletion syndromes: review and updates of genetic basis, manifestations, and therapeutic options. *Neurotherapeutics.* 2013;10:186-98.