

✔ What is NMO Spectrum Disorder (NMOSD) ?

Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder (NMOSD) includes rare, inflammatory autoimmune diseases involving the central nervous system. As a result of severe inflammation or disease relapses, optic nerves and spinal cord can become injured, resulting in significant loss of mobility, vision or other functions. In some cases, NMOSD can be life-threatening and may lead to permanent disabilities. NMOSD strikes females up to 10 times more frequently than males, and the average age of first disease episode is 40 years.

✔ Neuromyelitis Optica is not Multiple Sclerosis

Clinical and laboratory research over the last decade have established that NMOSD and Multiple Sclerosis (MS) are very different conditions. While NMOSD and MS are both autoimmune diseases, differences between them include their immunology, specific symptoms, severity of relapses and course of disease progression. Importantly, treatments for NMOSD and MS are also very different, and certain medicines used to treat MS may be harmful to patients who have NMOSD.

✔ NMOSD Needs Rapid Diagnosis & Treatment

Whether the first episode or a future relapse, uncontrolled NMOSD has the potential to cause devastating consequences. Therefore, recognizing its symptoms to enable rapid diagnosis and treatment are essential. In 2015, specific criteria differentiating NMOSD from MS were developed by the International Panel for NMO Diagnosis (IPND) in collaboration with the Guthy-Jackson Charitable Foundation (GJCF). These criteria were published in the journal *Neurology* and are now widely used throughout the world. Together, experts defined specific standards to diagnose NMOSD. These criteria are based on autoantibody status, clinical signs & symptoms and results from magnetic resonance imaging (MRI). Classical NMO typically refers to patients who have detectable autoantibody to aquaporin-4 (AQP4), whereas NMOSD has to date included distinct MOG-associated disease (MOGAD) and seronegative disease (see below).

✔ Laboratory Tests Aid in NMOSD Diagnosis

Simple blood tests can help to distinguish NMOSD from MS in patients who have similar signs or symptoms. Anti-AQP4 autoantibody (NMO-IgG) is found in many patients with NMOSD but is not found in those with MS. Likewise, anti-MOG autoantibody is found in those with NMOSD but not in MS. Tests for these autoantibodies can be ordered by any licensed physician. Among those diagnosed with NMOSD, about 75% have anti-AQP4 autoantibody in their bloodstream, and 25% have anti-MOG autoantibody or neither autoantibody (known as double-seronegative NMOSD).

☑ **NMOSD or MS: Similar Symptoms—Different Diseases**

Symptoms of NMOSD can vary from person to person. In some cases, these symptoms may resemble MS. For example, NMOSD and MS may exhibit signs or symptoms resulting from inflammation of the optic nerves or spinal cord, including:

- **Rapid onset of eye pain or vision loss**
- **Limb weakness, numbness and/or paralysis**
- **Pain or tingling in the neck, back or abdomen**
- **Loss of bowel and bladder control**
- **Prolonged hiccups, nausea or vomiting**

Sometimes these symptoms are temporary and resolve on their own—even so, please discuss them with your doctor. In other cases, onset of relapse symptoms worsen over time and can lead to significant and potentially permanent disability. It is essential to report such symptoms as soon as possible to your doctor who can consider NMOSD and ways to reduce risks of relapse.

☑ **Other Conditions that Resemble NMOSD**

In addition to MS, other distinct conditions that may resemble NMOSD include:

- **Idiopathic Optic Neuritis (ION)**
- **Acute Disseminated Encephalomyelitis (ADEM)**
- **Leber's Hereditary Optic Neuropathy (LHON)**
- **Sjögren's Syndrome**
- **Systemic Lupus Erythematosus (SLE)**
- **Mixed Connective Tissue Disease (MCTD)**

☑ **Minimizing the Potential for Misdiagnosis**

Today, diagnosing NMOSD is more rapid and accurate than ever before. This advance enables use of approved treatments as appropriate very early in the course of disease—in turn reducing future severity and disability. Unfortunately, some patients are still misdiagnosed with MS, even though they have NMOSD. It is important to consider the diagnosis of NMOSD and to perform autoantibody testing in patients who have hallmark signs or symptoms. Appropriate autoantibody testing may include anti-AQP4 or NMO-IgG, anti-myelin oligodendrocyte glycoprotein (anti-MOG) and perhaps other autoantibodies. Detecting and diagnosing NMOSD as early as possible helps to ensure best outcomes.

✔ Therapeutics Approved to Treat NMOSD

After over 100 years with no clinical trials or approved treatment, in 2019-2020 three therapeutics were regulatory–approved as safe and effective to prevent NMOSD relapses. This quantum leap in treating NMOSD resulted from a close collaboration among patients, doctors, industry leaders, regulatory agencies and GJCF. Currently, approved agents to treat NMOSD include [eculizumab](#) (Soliris; Alexion), [inebilizumab](#) (Uplizna; Horizon) and [satralizumab](#) (Enspryng; Genentech). Each of these therapeutics is a monoclonal antibody drug (biologic) that has demonstrated 85% or greater effectiveness in preventing relapses in NMOSD patients who have anti-AQP4 antibody.

✔ Pioneering Research for NMOSD Cures

The GJCF has invested more than \$65 million to support leading research resulting in first-ever approved therapies for NMOSD. Approved therapies are a great step forward—and now GJCF is focused on the science of cures. Promising new approaches to re-educate the immune system to end NMOSD once and for all are entering clinical trials. We encourage learning more about the exciting area of [immune tolerization](#) and considering participation in this potentially life-saving research.

✔ *i*MMOtion▶ to Save & Improve Lives

The GJCF promotes a diverse and inclusive advocacy forum for NMOSD patients, caregivers and all stakeholders. Resources include the [NMOSD Resources app](#), [NMOSD Patient Guide](#), [FAQs](#) and [GJCF Breakout Sessions](#) addressing latest topics, [Support Groups](#) and more. To access these resources and learn the GJCF story, visit www.guthyjacksonfoundation.org

Download this Brochure

© 2021 The Guthy-Jackson Charitable Foundation

All Rights Reserved.

☑ Was ist die NMO Spektrumerkrankung (NMOSD)?

Die *Neuromyelitis Optica Spektrumerkrankung (NMOSD)* ist eine seltene, entzündliche Autoimmunerkrankung des zentralen Nervensystems (ZNS). In Folge von meist schwer verlaufenden entzündlichen Krankheitsschüben des ZNS können insbesondere die Sehnerven und das Rückenmark geschädigt werden, wodurch es langfristig zu einer relevanten Beeinträchtigung der Mobilität, der Sehfähigkeit oder anderer Funktionen kommen kann. In einigen Fällen kann NMOSD sogar lebensbedrohlich verlaufen oder zu dauerhafter Behinderung führen. NMOSD betrifft Frauen etwa zehnmal häufiger als Männer mit einem durchschnittlichen Erkrankungsalter von 40 Jahren.

☑ Neuromyelitis Optica ist nicht Multiple Sklerose

Klinische und wissenschaftliche Studien der letzten 10-20 Jahre konnten zeigen, dass NMOSD und Multiple Sklerose (MS) zwei unterschiedliche Erkrankungen sind. Obwohl sowohl die NMOSD, als auch die MS Autoimmunerkrankungen sind, unterscheiden sich beide Entitäten immunologisch, hinsichtlich bestimmter Symptome, der Schwere der Schübe und des Krankheitsverlaufs. Infolgedessen differieren auch die Therapien der beiden Erkrankungen, so dass einige etablierte Medikamente der MS bei der NMOSD wirkungslos oder sogar krankheitsfördernd sind.

☑ NMOSD bedarf einer raschen Diagnose & Behandlung

Egal ob erste Krankheitsattacke oder erneuter Schub während des Krankheitsverlaufs, die NMOSD kann unbehandelt schwerwiegende bleibende Schäden verursachen. Daher ist das frühe Erkennen typischer Symptome essentiell, um eine rasche Diagnose zu stellen und eine wirkungsvolle Therapie einzuleiten. Im Jahre 2015 wurden daher spezifische Kriterien zur Differenzierung der NMOSD von der MS von dem International Panel for NMO Diagnosis (IPND) in Zusammenarbeit mit der Guthy-Jackson Charitable Foundation (GJCF) vorgestellt. Eine Expertengruppe entwickelte dabei anhand aktueller Standards die nach wie vor gültigen Diagnosekriterien der NMOSD, die in der renommierten Zeitschrift [*Neurology*](#) veröffentlicht wurden und weltweite Anwendung finden. Die Kriterien basieren auf dem Antikörperstatus, klinischen Zeichen und Symptomen sowie Magnet-Resonanztomographischen (MRT) Befunden. Bei der klassischen NMO finden sich typischerweise Antikörper gegen Aquaporin-4 (AQP4) Wasserkanäle, wohingegen das erweiterte Spektrum der NMO Erkrankungen auch MOG-Antikörper assoziierte Erkrankungen (MOGAD) und doppelt-seronegative Erkrankungen einschließt (siehe unten).

☑ Laboruntersuchungen unterstützen die NMOSD Diagnose

Eine einfache Blutuntersuchung kann helfen die NMOSD von der MS bei Patienten mit ähnlicher klinischer Präsentation abzugrenzen. Anti-AQP4 Autoantikörper (NMO-IgG) sind bei den meisten NMO Patienten, aber nicht bei MS Patienten nachweisbar. In ähnlicher Weise können anti-MOG Autoantikörper bei NMOSD, aber nicht bei MS festgestellt werden. Die Antikörperbestimmung kann von jedem approbierten Arzt veranlasst werden. Unter den Patienten mit NMOSD sind bei etwa 75% anti-AQP4 Autoantikörper im Serum nachweisbar, wohingegen sich bei 25% der Patienten anti-MOG Autoantikörper oder keine Antikörper finden (sog. doppelt-seronegative NMOSD).

☑ **NMOSD oder MS: ähnliche Symptome, aber verschiedene Erkrankungen**

Die Symptome der NMOSD können bei jedem Patienten unterschiedlich sein und sie können in einigen Fällen denen der MS sehr ähnlich sein. So können sowohl bei der NMOSD als auch der MS Sehnerv- und Rückenmarkentzündungen mit folgenden Beschwerden auftreten:

- **Rasch einsetzender retrobulbärer Augenschmerz oder Sehverschlechterung**
- **Extremitätenschwäche, Taubheitsgefühl oder Lähmungen**
- **Schmerzen oder Kribbeln im Nacken, Rücken oder am Stamm**
- **Blasen- oder Mastdarmstörung**
- **Unstillbarer Schluckauf, Übelkeit oder Erbrechen**

Manchmal bestehen diese Symptome nur kurzzeitig und bilden sich spontan wieder zurück; auch dann sollten Sie Ihren behandelnden Arzt darüber in Kenntnis setzen. In anderen Fällen verschlechtern sich die Beschwerden allerdings und können zu einer relevanten und möglicherweise dauerhaften Behinderung führen. Es ist daher sehr wichtig, dass Sie Ihren Arzt rasch über solche Symptome informieren, damit er frühzeitig die NMOSD diagnostizieren und therapeutische Maßnahmen zur Schubrisikoreduktion einleiten kann.

☑ **Andere Erkrankungen, die der NMOSD ähneln**

Neben der MS, gibt es weitere Erkrankungen, die der NMOSD ähneln können, z.B.:

- **Idiopathische Optikusneuritis (ION)**
- **Akute disseminierte Enzephalomyelitis (ADEM)**
- **Leber'sche hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON)**
- **Sjögren Syndrom**
- **Systemischer Lupus Erythematodes (SLE)**

- **Mischkollagenosen**

- **☑ Minimierung des Risikos einer Fehldiagnose**

Heutzutage ist die Diagnosestellung der NMOSD so schnell und präzise möglich, wie nie zuvor. Dieser Fortschritt erlaubt dementsprechend auch den frühzeitigen Einsatz von geprüften und zugelassenen Medikamenten, die schwere Krankheitsverläufe sowie den Grad der langfristigen Behinderung relevant reduzieren können. Leider werden nach wie vor aber Patienten fälschlicherweise als MS diagnostiziert, obwohl sie an NMOSD leiden. Es ist daher wichtig die NMOSD immer im Hinterkopf zu haben und bei Patienten mit typischen klinischen Zeichen die Antikörper-Bestimmung zu veranlassen. Eine sinnvolle Antikörper Testung sollte dabei die Bestimmung von anti-AQP4 oder NMO-IgG, anti-Myelin Oligodendrozyten Glykoprotein (anti-MOG) und eventuell weiterer seltener Antikörper umfassen. Das Erkennen und die möglichst frühzeitige Diagnosestellung der NMOSD helfen effektiv die langfristige Prognose zu verbessern.

- **☑ Bisher zugelassene Therapien zur Behandlung der NMOSD**

Nach über 100 Jahren ohne klinische Studien oder zugelassene Therapien, wurden in den Jahren 2019-2020 drei Medikamente für die NMOSD durch die zuständigen Behörden als effektiv und sicher zur Vermeidung von Krankheitsschüben eingestuft und zugelassen. Dieser Quantensprung in der Behandlung der NMOSD war das Ergebnis einer engen Zusammenarbeit von Patienten, Ärzten, führenden Pharmaunternehmen, Kontrollbehörden und der GJCF. Derzeit in den USA zugelassene Medikamente zur Behandlung der NMOSD sind [eculizumab](#) (Soliris; Alexion), [inebilizumab](#) (Uplizna; Horizon) und [satralizumab](#) (Enspryng; Genentech). Alle drei Substanzen sind biologische, monoklonale Antikörper, die in den Zulassungsstudien eine mindestens 85%ige Reduktion von Krankheitsschüben bei anti-AQP4 Antikörper-seropositiven NMOSD Patienten nachweisen konnten.

- **☑ Zukunftsweisende Forschung kann zur Heilung der NMOSD beitragen**

Die GJCF hat über \$65 Millionen investiert, um Forschungsprojekte zu unterstützen, die schlussendlich zur Zulassung der aktuell verfügbaren Therapien der NMOSD führten. Die zugelassenen Therapien sind bereits ein großer Schritt nach vorne - nun richtet sich das Hauptaugenmerk der GJCF aber auf wissenschaftliche Projekte, die zur endgültigen Heilung der Erkrankung beitragen könnten. Vielversprechende neue Therapieansätze, um das Immunsystem neu auszubilden und die NMOSD so möglicherweise gänzlich zum Erliegen zu bringen, werden derzeit in klinischen Studien untersucht. Wir unterstützen dabei z.B. Projekte aus dem innovativen Feld der [Immuntoleranzentwicklung](#).

✔ **iNMOtion▶** um Leben zu retten und zu verbessern

Die GJCF bietet ein vielfältiges und integratives Forum für NMOSD Patienten, ihre Angehörigen und Bezugspersonen sowie weitere Interessensgruppen. Mögliche Ressourcen stellen die [NMOSD Resources app](#), der [NMOSD Patient Guide](#), [FAQs](#), die [GJCF Breakout Sessions](#), im Rahmen derer aktuellste Themen rund um die NMOSD von weltweit führenden Wissenschaftlern behandelt werden, [Selbsthilfegruppen](#) und viele andere dar. Um auf diese Quellen zurückgreifen zu können und mehr über die GJCF zu erfahren, besuchen Sie bitte www.guthyjacksonfoundation.org

Download this Brochure

© 2021 The Guthy-Jackson Charitable Foundation

All Rights Reserved.