

gu/wh

Medizin/Wien

150 Jahre Duchenne-Muskeldystrophie ☒ Früherkennung besonders wichtig

Wien (APA) - Die Duchenne-Muskeldystrophie ist die häufigste Form dieses Typs von Erkrankungen. Guillaume-Benjamin Duchenne beschrieb die Krankheit erstmals vor 150 Jahren, seither trägt sie den Namen des Neurologen. Am 7. September ist Welt-Duchenne-Tag. Experten nahmen dies zum Anlass, um auf die Wichtigkeit der Früherkennung gerade vor dem Hintergrund neuer Therapiemöglichkeiten hinzuweisen.

An sich ist die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) nach wie vor unheilbar, wie der gemeinnützige Verein Österreichische Muskelforschung am Mittwoch in einer Aussendung mitteilte. Auch wenn es die häufigste Form der progressiven Muskeldystrophien ist, handelt es sich um eine sehr seltene Erkrankung. In Österreich sind rund 220 Menschen betroffen. Es geht um eine genetische Erkrankung, die eine deutlich verkürzte Lebenserwartung mit sich bringt und primär Buben betrifft.

Überträger sind zu 70 Prozent die Mütter, ohne dass bei ihnen Symptome auftreten. Patienten mit DMD fehlt das Muskelprotein Dystrophin, das für die Stabilität der Zellmembran zuständig ist. Ab der frühen Kindheit, lange bevor erste Symptome sichtbar werden, kommt es zu einer fortschreitenden Muskeldegeneration, die sich langsam ausbreitet. Meistens verlieren dem Verein zufolge die Betroffenen zwischen dem achten und dem 15. Lebensjahr ihre Gehfähigkeit und sitzen dann im Rollstuhl. In weiterer Folge betrifft die Krankheit auch die Atem- und Herzmuskulatur. Die Patienten sterben vorzeitig, meist schon im dritten Lebensjahrzehnt.

"Erst in den letzten zwei Jahrzehnten konnte die Prognose für Duchenne-Patienten durch respiratorische, kardiale, orthopädische und rehabilitative Maßnahmen sowie einer Therapie mit Kortikosteroiden verbessert werden", erläuterte der Neuropädiater Günther Bernert, Primar am Kaiser-Franz-Josef-Spital mit G.v. Preyer'schem Kinderspital und Präsident der Österreichischen Muskelforschung. Seit Ende 2014 gibt es erstmals eine kausale Therapie der DMD, jedoch nur für Träger einer bestimmten Mutation - der sogenannten Nonsense-Mutation. Seit Juli 2018 ist diese Therapie bereits ab zwei Jahren zugelassen. Umso wichtiger wird die Früherkennung von DMD.

"Je früher Eltern im Verdachtsfall einer Muskelerkrankung mit ihrem Kind den Kinderarzt aufsuchen, umso rascher kann mit einer individuellen Betreuung begonnen werden, die meist dazu beiträgt, den Krankheitsverlauf zu verlangsamen und die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern", sagte Bernert. Für eine frühzeitige Erkennung bereits im Kleinkindalter ist es notwendig, dass Kinderärzte und Allgemeinmediziner die für diese Erkrankung typischen Symptome kennen und deuten können.

"Gerade wenn eine Krankheit so selten ist wie Duchenne Muskeldystrophie, erleben die kleinen Patienten und ihre Angehörigen oftmals eine unnötig lange und für die ganze Familie belastende Prozedur bis die richtige Diagnose gestellt ist. Je besser die unspezifischen und die spezifischen Symptome bekannt sind, umso schneller und punktgenauer können die Krankheit diagnostiziert und die nächsten wichtigen Schritte eingeleitet werden", betonte der Kardiologe Paul Wexberg, Vizepräsident der Österreichischen Muskelforschung und selbst Vater eines Buben mit DMD.

Symptome, die laut Österreichischer Muskelforschung auf Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) hindeuten können:

~

Allgemeine Entwicklungsverzögerung
Verspätete Fähigkeit des freien Gehens
Verzögerte Sprachentwicklung
Erste spezifische muskuläre Symptome ab dem dritten Lebensjahr:
Häufiges Stolpern und Niederfallen
Schwierigkeiten beim Laufen und Steigen Steigen
Schwierigkeiten beim Aufstehen vom Boden
"Watschelnder" Gang

~

Zusätzlich kann die Bestimmung eines einfachen Laborwertes, der Kreatinkinase (CK), Aufschluss geben. Ist der CK-Wert deutlich erhöht, empfiehlt sich die weitere Abklärung durch einen Neuropädiater. Die Österreichische Muskelforschung führt nun zum Welt-Duchenne-Tag einen Muskelpass ein. Dieser soll über die Spezialambulanzen und die niedergelassenen Kinderärzte sowie über die Patientenorganisationen an Betroffene verteilt werden. Der Pass soll im Notfall Behandelnden einen schnellen Überblick über alle relevanten Informationen verschaffen.

(Schluss) gu/wh