

LEBENSKRAFT TROTZ MUSKELSCHWÄCHE

Unter dem Begriff Muskelerkrankungen werden verschiedene Krankheitsbilder zusammengefasst, unter anderem die Duchenne Muskeldystrophie. Sie führt zu einem langsam fortschreitenden Schwund von Muskelzellen. Früherkennung ist der Schlüssel zur besseren Lebensqualität. VON MAGDALENA MEERGRAF

» Kaum in einem anderen Gebiet der Orphan Diseases gibt es derzeit so viel Anlass zum Optimismus wie bei den neuromuskulären Erkrankungen. So gibt es erstmals Arzneimittel, die direkt in die Krankheitsabläufe eingreifen. „Die Therapieerfolge können beträchtlich sein“, sagt Neuropädiater Günther Bernert. Der Spezialist ist Vorstand des Gottfried von Preyer'schen Kinderspitals und Präsident der Österreichischen Muskelforschung. Ein gemeinnütziger Verein, der sich in den vergangenen Jahren besonders für Forschungsprojekte zur Verbesserung der therapeutischen Versorgung betroffener Menschen starkgemacht hat. Unter dem Begriff „neuromuskuläre Erkrankungen“ werden 800 unterschiedliche Ausprägungen zusammengefasst. Große Hoffnung in neue Therapien setzt man derzeit bei der Spinalen Muskeldystrophie (SMA). Für diese Erkrankung könnte ein Wirkstoff namens Antisense-Oligonukleotid, der ins Rückenmark injiziert wird, einen Durchbruch bedeuten. Studien haben gezeigt, dass bei Einsatz dieses Medikamentes noch vor Auftreten der ersten Symptome eine optimale Wirkung erzielt werden könnte. Um diese Chance zu nützen, müsste aber eine



„Je früher die Diagnose erfolgt, umso besser kann der Krankheitsverlauf verlangsamt werden.“

Prim. Dr. Günther Bernert,
Neuropädiater

Aufnahme der SMA in das genetische Screeningprogramm für Neugeborene stattfinden, so Bernert.

HÄUFIGSTE FORM. Fortschritte wurden auch bei der häufigsten aller Muskelkrankheiten erzielt – und zwar bei der Duchenne Muskeldystrophie

(DMD), von der nur Buben betroffen sind. Den jungen Patienten fehlt das Muskelprotein Dystrophin, das für die Stabilität der Zellmembran zuständig ist. Dies führt zu einem fortschreitenden Verlust von Muskelgewebe, das durch Fett- und Bindegewebe ersetzt wird. Betroffene lernen im Kleinkindalter zwar gehen, verlieren jedoch zunehmend ihre Mobilität und sind etwa ab dem zehnten Lebensjahr auf den Rollstuhl angewiesen. Im fortgeschrittenen Stadium kommt es zur zunehmenden Verkrümmung der Wirbelsäule. Aufgrund des Versagens der Atmungsmuskulatur müssen die Patienten schließlich künstlich beatmet werden. „Neben der Einschränkung der Motorik und dem Wissen um den unaufhaltsamen Verlauf erleben die Betroffenen und ihr Umfeld immense psychische und soziale Belastungen“, weiß Paul Wexberg, Kardiologe und Vizepräsident der Österreichischen Muskelforschung. Sein Sohn ist einer von rund 220 Menschen mit DMD in Österreich.

Relevante Maßnahmen sind die Therapie mit Cortison, die Behandlung der Atemstörung über Maskenbeatmung, die orthopädisch-chirurgische Stabilisierung der Wirbelsäulenverkrümmung und die Therapie »

FOTOS: ÖSTERREICHISCHE MUSKELFORSCHUNG/ARNOT ÖTTING, CLARK&COMPANY/ISTOCKPHOTO.COM



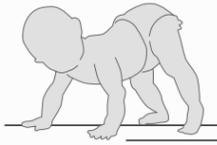
Für Menschen mit Duchenne wird der Rollstuhl zum elementaren Bestandteil des Alltags

MUSKELERKRANKUNGEN

Symptome, die auf Duchenne Muskeldystrophie hinweisen können:

In den ersten zwei Lebensjahren

- allgemeine Entwicklungsverzögerung
- verzögerte Sprachentwicklung
- verspätete Fähigkeit des freien Gehens



Ab dem dritten Lebensjahr

- häufiges Stolpern und Niederfallen
- Schwierigkeiten beim Laufen und Treppensteigen
- Schwierigkeiten beim Aufstehen vom Boden
- „watschelnder“ Gang



Grafik: Christa Schimper |

Quelle: Österreichische Muskelforschung



aufretender Herzmuskelschädigung. Große Hoffnung wird derzeit auf ein Medikament gesetzt, das den genetischen Defekt bei Duchenne-Kranken mit Nonsense-Mutation überwinden kann. Ein weiteres Medikament, das den Stoffwechsel der Muskelzellen verbessert, wird derzeit geprüft.

Derzeit gelingt es bereits, die Lebenserwartung von Menschen mit Duchenne Muskeldystrophie bis zu einem Alter von 30 bis 40 Jahren zu erhöhen. „Diese deutliche Steigerung der Lebenserwartung eröffnet den Betroffenen ganz andere Lebensperspektiven als noch vor zehn Jahren“, betont Bernert. Die Erfahrung, dass betroffene Kinder das Erwachsenenalter erreichen, ist noch relativ neu. Dies war deshalb auch Schwerpunkt der diesjährigen Tagung der Österreichischen Muskelforschung im Jänner. „Eine große Herausforderung liegt darin, ein Umfeld zu schaffen, das den Jugendlichen ein möglichst selbstständiges Leben erlaubt“, sagt Wexberg.

FRÜHZEITIGE ERKENNUNG. Ausschlaggebend für einen lang anhaltenden Behandlungserfolg ist neben der Therapietreue in erster Linie die Früherkennung. „Je früher Eltern im Verdachts-

fall 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“, weiß Bernert. Mit der Früherkennung von DMD verhält es sich nur leider etwa so



„Neben der Einschränkung der Motorik erleben die Betroffenen immense psychische und soziale Belastungen.“

Dr. Paul Wexberg, Vater eines an DMD erkrankten Sohnes

wie mit der berühmten Nadel im Heuhaufen. Wichtig ist es daher, dass auch praktische Ärzte und Ärztinnen die typischen Symptome kennen und deuten können. „Gerade wenn eine Krankheit so selten vorkommt 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“, so der Wiener Muskelspezialist. Je besser die Symptome bekannt sind, umso schneller und punktgauer kann die Krankheit diagnostiziert und die nächsten wichtigen Schritte eingeleitet werden.

Erste unspezifische Anzeichen in den ersten zwei Lebensjahren, die auf DMD hindeuten können sind, können folgende sein: allgemeine Entwicklungsverzögerung, verspätete Fähigkeit des freien Gehens, verzögerte Sprachentwicklung. In den darauffolgenden Jahren können häufiges Stolpern und Niederfallen und Schwierigkeiten beim Laufen und Stiegensteigen Hinweise geben. Zusätzlich kann die Bestimmung eines einfachen Laborwertes, der Kreatinkinase, Aufschluss geben. Ist diese deutlich erhöht, empfiehlt sich die weitere Abklärung durch einen Neuropädiaterin oder eine Neuropädiaterin. «

FOTOS: ÖSTERREICHISCHE MUSKELFORSCHUNG/ARNOT ÖTTING, ÖSTERREICHISCHE MUSKELFORSCHUNG (2)

Prominente wie Ursula Strauss und Harald Krassnitzer unterstützen die Muskelforschung bei einem Spendenspot

MARATHON – EINE ORGANISATION FÜR MUSKELKRANKE KINDER UND IHRE ELTERN

Hinter „Marathon“ steckt eine Selbsthilfegruppe für Eltern und deren Kinder, die von einer der zahlreichen Muskelerkrankungen betroffen sind. Viele davon gehören zu den seltenen Krankheiten. Und die meisten der Kinder sind schon von Geburt an davon betroffen. „Jeder Tag, an dem unsere Kinder glücklich sind, ist ein guter Tag“, lautet das Motto des Vereins, der vor 21 Jahren gegründet wurde. Eine Handvoll Eltern und Großeltern fand sich im Jahr 1997 und gründeten die Patientenorganisation für muskelkranke Kinder. „Wir wählten den Namen Marathon deshalb, weil es ein sehr, sehr langer Kampf gegen die Krankheit sein wird und wir daher sehr, sehr ausdauernd sein müssen“, sagt Heinz Rathberger, ein betroffener Großvater. „Mittlerweile haben 80 Familien aus ganz Österreich in unsere Selbsthilfegruppe gefunden.“ Und es werden ständig mehr. Marathon ist heute eine wichtige Anlaufstelle und ein Sprachrohr für alle Betroffenen.

Der Verein ebnet den Weg zu medizinischer Versorgung, organisiert Ausflüge und Treffen und unterstützt mithilfe von großzügigen Spendern Anschaffungen und Umbauten für Menschen mit Behinderung. Auch die Bewusstseinsbildung ist ein wichtiger Faktor. Kinder mit Muskelerkrankungen haben dieselben Bedürfnisse wie gesunde Buben und Mädchen, nur sind sie dabei oft auf Hilfsmittel angewiesen – und die kosten viel Geld. Um ein möglichst normales Leben führen zu können, sind hohe Investitionen unumgänglich. Auch hier versucht der Verein zu helfen.

Alle Mitarbeiter und Mitarbeiterinnen des Vereins arbeiten ehrenamtlich. Ihre Spende kommt direkt den betroffenen Familien und Kindern zugute.

Spendenkonto:

Verein Marathon
IBAN: AT036000000092075407
BIC: OPSKATWW
Die Spende ist steuerlich absetzbar (Reg.Nr.: SO 2155)

Kontaktinformationen:

Bernd Scholler (Vorsitzender)
Neuschönauer Hauptstraße 12
4400 Steyr
Telefon: +43 (0) 676 846300 510
eMail: bernd.scholler@ebid.at

Dr. Rudolf Schwarz (Oberarzt an der Landes-Frauen- und Kinderklinik Linz)
Krankenhausstraße 26–30
4020 Linz
Telefon: +43 (0) 7326923-24 205
eMail: rudolf.schwarz@gespag.at

Kontaktdaten zu den Ansprechpartnern und Ansprechpartnerinnen in den einzelnen Bundesländern sind auf der Homepage www.verein-marathon.at zu finden. Hier stehen außerdem Informationen zu Muskelerkrankungen im Allgemeinen zur Verfügung. Auch die Veranstaltungstermine werden aufgelistet.