

Welt-Duchenne-Tag: 150 Jahre Duchenne Muskeldystrophie – Neue Therapien machen Früherkennung besonders wichtig

Wien, 5.9.2018 - Vor 150 Jahren wurde die häufigste Muskelerkrankung von Guillaume-Benjamin Duchenne erstmals beschrieben und trägt seit dem den Namen des Neurologen. Experten nehmen den Welt-Duchenne-Tag am 7. September zum Anlass, um neue Therapiemöglichkeiten für diese unheilbare Muskelerkrankung vorzustellen und neuerlich auf die Wichtigkeit der Früherkennung von Duchenne Muskeldystrophie (DMD) hinzuweisen. Nur wenn die Symptome bekannt sind, kann rechtzeitig mit einer Lebenserwartung verlängernden und Lebensqualität steigernden Therapie begonnen werden.

In Österreich leiden rund 220 Menschen an Duchenne Muskeldystrophie, einer seltenen und nach wie vor unheilbaren Muskelerkrankung. Es handelt sich um eine genetische Erkrankung mit deutlich verkürzter Lebenserwartung, die primär Buben betrifft. Überträgerinnen sind zu 70% die Mütter, ohne dass bei ihnen Symptome auftreten. Patienten mit Duchenne Muskeldystrophie 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. In der Regel verlieren die Patienten zwischen dem 8. und 15. Lebensjahr ihre Gehfähigkeit und sind dann auf den Rollstuhl angewiesen. Später sind auch die Atem- und Herzmuskulatur betroffen. Die Patienten versterben vorzeitig, meist schon im dritten Lebensjahrzehnt.

„Erst in den letzten zwei Jahrzehnten konnte die Prognose der Betroffenen durch respiratorische, kardiale, orthopädische und rehabilitative Maßnahmen sowie einer Therapie mit Kortikosteroiden verbessert werden“, erklärt Neuropädiater Prof. Dr. Günther Bernert, Primarius am Kaiser-Franz-Josef-Spital mit G.v. Preyer'schem Kinderspital und Präsident der Österreichischen Muskelforschung. Seit Ende 2014 gibt es erstmalig auch eine kausale Therapie der DMD, jedoch nur für Träger einer bestimmten Mutation – der sogenannten Nonsense-Mutation - die den genetischen Ablesevorgang vorzeitig abbricht. Seit Juli 2018 ist diese Therapie für betroffene Patienten bereits ab einem Alter von zwei Jahren zugelassen. Umso wichtiger wird die Früherkennung von DMD.

Früherkennung von Duchenne Muskeldystrophie (DMD) erspart langwierige Diagnose-Prozedur

„Je früher Eltern im Verdachtsfall 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“, so Bernert. Für eine frühzeitige Erkennung der Duchenne Muskeldystrophie bereits im Kleinkindalter ist es notwendig, dass Kinderärzte, aber auch 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“,* weiß Kardiologe PD Dr. Paul Wexberg, Vizepräsident der Österreichischen Muskelforschung und selbst Vater eines Jungen mit DMD.

Symptome, die auf Duchenne Muskeldystrophie (DMD) hindeuten können:

Erste unspezifische Symptome in den ersten zwei Lebensjahren, die auf 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 Stiegen 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.

Neu: Muskelpass mit wichtigsten Patienten-Informationen für Ärzte und Sanitäter

Rechtzeitig zum Welt-Duchenne-Tag führt die Österreichische Muskelforschung für Betroffene in Österreich einen Muskelpass ein. Dieser Muskelpass soll über die Spezialambulanzen und die niedergelassenen KinderärztInnen sowie über die Patientenorganisationen an die betroffenen PatientInnen Österreich weit verteilt werden. Der Muskelpass soll im Notfall Ersthelfern, Notarzt, Anästhesist und, im Falle der Transition, dem Erwachsenenmediziner einen schnellen Überblick über alle relevanten Informationen verschaffen.

Jährliche Tagung für Betroffene, Angehörige und Fachpublikum zur Aufklärung, Information und Vernetzung mit den Themenschwerpunkten „Neue Therapien“ und „Geschwisterkinder von Betroffenen“: 15.-16. Februar 2019, Wien

Die Österreichische Muskelforschung, ein gemeinnütziger Verein, der ausgesuchte Projekte zur Erforschung noch unheilbarer Muskelerkrankungen unterstützt, lädt am 15. und 16. Februar 2019 sowohl Fachpublikum als auch Betroffene und deren Angehörige zur Jahrestagung „UpDate Muskelforschung“ nach Wien. Aktuelle Forschungsergebnisse und neue Therapiemöglichkeiten werden vorgestellt. Das Thema „Geschwisterkinder von Betroffenen“ wird aus psychologischer Sicht behandelt. Die Tagung bietet auch Möglichkeit zu informellem Austausch zwischen Patienten und Ärzten abseits der Praxis. Der Eintritt ist für Betroffene und deren Angehörige frei.

www.muskelforschung.at

www.duchenne.at

Rückfragehinweis:

Verena Bittner

+43 650 710 13 73

v.bittner@muskelforschung.at