



Welt-Duchenne-Tag 7. September: Umfrage und neue App für mehr Lebensqualität muskelkranker Menschen

Eine neue App und eine österreichweite Umfrage sollen bei Duchenne-Muskeldystrophie helfen, die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern

Die Tatsache, dass ihr Kind an einer unheilbaren Muskelerkrankung leidet, bedeutet für die Eltern auch, sich von der Vorstellung eines gesunden Aufwachsens ihres Kindes zu verabschieden und sich auf ein Leben mit besonderen Anforderungen einzustellen
Prim. Univ.Prof. Dr. Günther Bernert, Präsident Österreichische Muskelforschung

Wien (OTS) - In Österreich leiden rund 220 Menschen – davon mehr als die Hälfte Kinder und Jugendliche - an Duchenne-Muskeldystrophie (DMD), einer seltenen und nach wie vor unheilbaren Muskelerkrankung, die primär Buben betrifft. Duchenne-Muskeldystrophie ist die häufigste Muskelerkrankung im Kindesalter. Oftmals ist es für die Eltern ein langer Leidensweg, bis bei ihrem Kind die Diagnose gestellt wird. „Die Tatsache, dass ihr Kind an einer unheilbaren Muskelerkrankung leidet, bedeutet für die Eltern auch, sich von der Vorstellung eines gesunden Aufwachsens ihres Kindes zu verabschieden und sich auf ein Leben mit besonderen Anforderungen einzustellen“, weiß Neuropädiater Prof. Dr. Günther Bernert, Primarius am Kaiser-Franz-Josef-Spital mit G.v. Preyer'schem Kinderspital und Präsident der Österreichischen Muskelforschung. Als gemeinnütziger Verein nimmt die Österreichische Muskelforschung den Welt-Duchenne-Tag am 7. September zum Anlass, um auf diese seltene Erkrankung, die Wichtigkeit der Früherkennung und die Bedeutung der Lebensqualität hinzuweisen.

Ab etwa dem dritten Lebensjahr treten bei DMD erste spezifische muskuläre Symptome auf wie häufiges Stolpern und Niederfallen, Schwierigkeiten beim Laufen und Stiegen Steigen, Schwierigkeiten beim Aufstehen vom Boden und ein „watschelnder“ Gang. In der Regel verlieren die Buben zwischen dem 8. und 15. Lebensjahr ihre Gehfähigkeit und sind dann auf den Rollstuhl angewiesen.

Nicht nur für die Betroffenen, auch für ihre Familien, stellt die Bewältigung des Alltags eine besondere Herausforderung dar. Eine neue App soll Patienten und ihre Angehörigen bei der Bewältigung dieser Herausforderungen unterstützen.

„Duchenne und ich“ – neue App zur Unterstützung von Patienten und Angehörigen

Eine neue App soll Duchenne-Patienten und ihren Familien die Organisation ihres täglichen Lebens mit der Krankheit erleichtern. In der App können Medikamenteneinnahmen, Notfallkontakte, Physioübungen, Arzttermine, Informationen zum Befinden, etc. abgespeichert und verwaltet werden. Die abgespeicherten Daten befinden sich ausschließlich lokal auf den jeweiligen Handys. Die App gibt nicht nur allgemeine Antworten auf Fragen zu Duchenne Muskeldystrophie. Betroffene können sich auch mit individuellen

Fragen an den Chatbot wenden. „Duchenne und ich“ wurde von PTC Therapeutics zur Unterstützung und zur Verbesserung der Lebensqualität von Duchenne-Patienten entwickelt. Die App gibt es zum kostenlosen Download im Google Play Store und im Apple Store.

Umfrage bei Duchenne Patienten und ihren Familien zur Evaluierung der Lebensqualität läuft aktuell Österreich weit

Neben der Bewältigung des Alltags mit Duchenne-Muskeldystrophie liegt das Augenmerk, so wie bei anderen seltenen Erkrankungen, in den letzten Jahren vermehrt auch auf der Lebensqualität, die den Krankheitsverlauf positiv beeinflussen kann. In einer von der Österreichischen Muskelforschung und der Patientenorganisation „Verein Marathon“ initiierten Umfrage, die aktuell österreichweit läuft, geht es um erste Verdachtsmomente bei den Eltern, Zeitpunkt der Diagnose, die Lebensumstände der Betroffenen und ihrer Familien und welche Faktoren die Lebensqualität positiv beeinflussen können. Eltern von Duchenne-Patienten sowie junge Erwachsene Betroffene sind eingeladen, an der vom SORA Institut anonymisiert durchgeführten online Umfrage teilzunehmen:

<https://public.jaksch-partner.at/limesurvey/index.php/578813>

Früherkennung und kausale Therapien bei Duchenne Muskeldystrophie (DMD)

Die Erbkrankheit Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) tritt bei etwa 1 von 3.600 bis 6.000 neugeborenen Buben auf. Erste Anzeichen einer DMD können sich bereits im Kleinkindalter zeigen. Den betroffenen Kindern fehlt das funktionsfähige Muskeleiweiß „Dystrophin“, das für die Stabilität der Zellmembran zuständig ist. Ohne dieses Eiweiß kommt es bereits in der frühen Kindheit, noch lange bevor die ersten Symptome sichtbar sind, zu einer fortschreitenden Degeneration, zunächst der Bewegungsmuskulatur, später auch der Atem- und Herzmuskulatur. Wenn es gelingt, die Gehfähigkeit so lange wie möglich zu erhalten, kann oftmals das Fortschreiten der Erkrankung verzögert werden. Daher ist das frühe Erkennen der DMD essenziell: Durch frühzeitig einsetzende Maßnahmen besteht die Chance, den Symptomen entgegenzuwirken und den Krankheitsverlauf zu verlangsamen. Nur wenn auch die weniger spezifischen Symptome von DMD, wie späteres freies Gehen oder Verzögerung der Sprachentwicklung, bekannt sind, kann rechtzeitig mit einer Lebenserwartung verlängernden und Lebensqualität steigernden Therapie begonnen werden. Zusätzlich zur Identifizierung der Symptome 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. *„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 Bernert. Die seit Ende 2014 erstmalig zugelassene kausale Therapie der DMD für Träger der Nonsense Mutation (das sind 10 – 13 % aller DMD-Patienten), steht seit Juli 2018 auch für diese Patienten bereits ab einem Alter von zwei Jahren zur Verfügung. Umso wichtiger wird die Früherkennung von DMD. Informationen zur Früherkennung bekommt man auf www.hinterherstattvoll dabei.at

www.muskelforschung.at

www.duchenne.at

Rückfragen & Kontakt:

Verena Bittner-Call

Öffentlichkeitsarbeit

v.bittner@muskelforschung.at

+43 650 7101373