



Für Betroffene starkmachen

Neuropädiater Günther Bernert engagiert sich als Präsident der Österreichischen Muskelforschung.

SEITE 4

Lesen Sie
in der
Themenwoche
seltene
Krankheiten

27. 6.	Randgebiet der Medizin
28. 6.	Cystische Fibrose
29. 6.	Muskelerkrankungen
30. 6.	Blut- und Krebserkrankungen

SELTENE KRANKHEITEN

EINE PRODUKTION DER MEDIAPRINT / 29. JUNI 2018



Fitter Geist im Körper gefangen

ALS. Stephen Hawking war wohl der prominenteste Patient mit dieser höchst seltenen, dafür aber umso schauderhafteren Krankheit gewesen. Wie diese entsteht und wie sich der Verlauf verlangsamen lässt.



FOTOS: ÖSTERREICHISCHE MUSKELFORSCHUNG/ARNOT ÖTTING, KARWAI TANG/GETTY IMAGES

Die „Ice Bucket Challenge“

Der Hype in den sozialen Medien war enorm. Die „Ice Bucket Challenge“ hat mehr Menschen erreicht als jede Internetkampagne zuvor. So viel sie auch kritisiert wurde, mit dem gespendeten Geld konnten immerhin erste Erfolge in der Forschung verbucht werden.

SEITE 3

Duchenne Muskeldystrophie

In Österreich sind rund 220 Menschen von Duchenne Muskeldystrophie betroffen, einer seltenen und nach wie vor unheilbaren Muskelkrankung, die zu einer starken Einschränkung der Lebensqualität führt. Neue Therapieansätze geben Grund zur Hoffnung.

SEITE 4

Muskelschwäche

Duchenne Muskeldystrophie. Die Erkrankung führt zum Verlust von Muskelgewebe. Früherkennung ist oft der Schlüssel für Lebensqualität.

Kaum in einem anderen Gebiet der Orphan Diseases gibt es derzeit so viel Anlass zum Optimismus wie bei den neuromuskulären Erkrankungen. So gibt es erst-mals Arzneimittel, die direkt in die Krankheitsabläufe eingreifen. „Die Therapieerfolge können beträchtlich sein“, sagt Neuropädiater Günther Bernert. Der Spezialist ist Vorstand des Gottfried von Prey-erschen 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 Medikaments noch vor Auftreten der ersten Symptome

eine optimale Wirkung erzielt werden könnte. Um diese Chance zu nützen, müsste aber eine 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 Atemmuskulatur müssen die Patienten schließlich künstlich beatmet werden. „Neben der Einschränkung der Motorik und dem Wissen um den unaufhaltsamen Verlauf erleben die Be-

troffenen 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 auftretender 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 Erwach-

senalter 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 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“, weiß Bernert.

Mit der Früherkennung von DMD verhält es sich nur leider etwa so 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 klei-

nen 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 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 Neuropädiater oder eine Neuropädiaterin.

– MAGDALENA MEERGRAF



Für weitere Informationen zur Muskelforschung die Seite mit der Gratis-App „Shortcut Reader“ scannen



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

Dr. Paul Wexberg, Vater eines an DMD erkrankten Sohnes



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

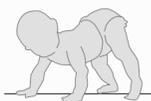
Prim. Dr. Günther Bernert, Neuropädiater

MUSKELERKRANKUNGEN

Symptome, die auf Duchenne Muskeldystrophie hinweisen können:

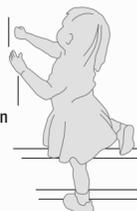
In den ersten zwei Lebensjahren

- 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

Der Verein „Marathon“

Der Verein Marathon ist eine Selbsthilfegruppe für Eltern und deren Kinder, die von einer der zahlreichen Muskelkrankheiten betroffen sind. Viele davon gehören zu den seltenen Krankheiten. Und die meisten unserer Kinder sind schon von Geburt an davon betroffen. „Jeder Tag, an dem unsere Kinder glücklich sind, ist ein guter Tag“, lautet das Motto der Selbsthilfegruppe, die vor 21 Jahren gegründet wurde.

Eine Handvoll Mütter und Väter, Omas und Opas fanden sich im Jahr 1997 und gründeten „Marathon – Verein 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 Opa. „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 mit Hilfe von großzügigen Spendern Anschaffungen und Umbauten für Menschen mit Behinderung. Auch die Bewusstseinsbildung ist ein wichtiger Faktor. Kinder mit Muskelkrankungen haben dieselben Bedürfnisse wie gesunde Buben und Mädchen, nur sind sie dabei oft auf Hilfsmittel ange-

wiesen – 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: AT03600000092075407
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
E-Mail: bernd.scholler@ebid.at

Dr. Rudolf Schwarz (Oberarzt an der Landesfrauen- und Kinderklinik Linz)
Krankenhausstraße 26-30
4020 Linz
Telefon: +43 (0) 7326923-24 205
E-Mail: rudolf.schwarz@gspag.at

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



GUTSCHEIN

Für das KURIER-Magazin: **MEDICO**

Lesen Sie in der neuen Ausgabe:

Element Wasser: Die heilsame Kraft wird in vielen Therapieformen genutzt.

Mehr als Therapie: Was Musik in uns auslöst.

Medico Spezial: Mehr als 50 Seiten zum Thema „Magen-Darm-Erkrankungen“.

Gutschein im Wert von

€1,-

JETZT NEU

In Ihrer Trafik um EUR 4,90

KURIER
GUTE FRAGEN.
GUTE ANTWORTEN.

Holten Sie sich Ihr KURIER-Magazin: MEDICO um nur EUR 3,90 in der Trafik Ihrer Wahl. Solange der Vorrat reicht. Gutschein gültig bis 24.07.2018. Keine Barablässe möglich. Infos über Medico-Magazin-Abo-Angebote erhalten Sie unter magazin@kurier.at oder 05/1727 23712.

Für weitere Informationen und zur direkten Bestellung die Anzeige mit der Gratis-App „Shortcut Reader“ scannen.

Bis 24.07.2018 in Ihrer Trafik

Händlerstempel

9-024700-005043 06