



**Moritz (links) sitzt, seit er elf Jahre ist, im Rollstuhl. Baby-Bruder Oscar ist zehn Monate alt und lernt gerade das Gehen (unten)** RANZ

„  
Freude schöpfen wir aus dem Augenblick: Sei es ein schöner Tag oder der Sieg der Lieblingsmannschaft.  
Mama Astrid



#### Fortsetzung von Seite 7

Ein Jahr habe es gedauert, bis sie wieder aus der Höhle herauskam. Gesprächstherapie ist für sie seit der Diagnose eine Stütze, ebenso wie ihre Mutter, der neue Partner Martin, die Familienentlastung und der Vater der Buben, den sie regelmäßig besuchen. Und trotzdem: „Jeder Tag ist eine Herausforderung“, sagt Astrid. Beim Anziehen, beim Gang aufs Klo, beim Umdrehen in der Nacht – überall ist die Hilfe der Mama gefragt.

Ist Moritz in der Früh angezogen und sitzt beim Frühstück, ist Henri dran. Während die Brüder in der Schule sind, erledigt die Mama Behördenwege. „Es gibt für alles einen Antrag“, sagt sie. Für das Kortison, das den Verlauf der Krankheit hinauszögert, für die Physiotherapeutin, die zwei Mal pro Woche kommt, für die Finanzierung des E-Rollis, für die Schulassistentinnen: Immer braucht es Überweisungen, Bestätigungen, Stempel – immer und immer wieder. Die Krankheit sei Schicksal, daran lasse sich nichts ändern, sagt Astrid. Doch die Barrieren, seien es

die baulichen oder die bürokratischen, die könnten sich ändern. „Wir wollen doch nur einen Alltag haben“, sagt Astrid, während Oscar, der Kleinste, sich an ihrem Stuhl hochzieht und quietscht.

**Eigentlich hätte** sie nie gedacht, dass sie noch ein Kind bekommen würde, sagt Astrid. Doch kurz danach zeigte ein weiterer Test: Oscar hat den Gendefekt nicht geerbt. „Und der kleine Mann hat ordentlich Leben ins Haus gebracht“, sagt Astrid und hebt Oscar hoch.

Moritz und Henri sitzen beim Mittagessen, es gibt Spaghetti und Pudding. Wenn Moritz das Glas zu seinem Mund führt, muss er manchmal mit der zweiten Hand mithelfen. „Mein Lieblingsfach ist Biologie“, sagt Moritz. Er sei der „intellektuelle Typ“, sagt seine Mama, geschickter und in der Klasse angesehen. Später, plant Moritz, will er studieren,

„irgendwas mit Informatik“. Henri, der mit der Hilfe der Mama noch selbst vom Tisch aufstehen kann, sei immer „körperbetont“ gewesen, so die Mama. Ein leidenschaftlicher Fußballer, sein Zimmer ist tapeziert mit Bildern vom Besuch im Stadion des FC Barcelona. „Doch jetzt kann er mit den anderen Burschen nicht mithalten“, sagt Astrid. Das macht ihn aggressiv, manchmal fließen Tränen. Fragt man Henri nach seinem Lieblingsfach, sagt er: „Turnen! Ein bissi kann ich ja noch mitmachen.“

Seit Kurzem gibt es ein neues Hobby: Alle zwei Wochen fahren die Brüder im großen VW-Bus der Familie eineinhalb Stunden nach Eisenstadt und spielen E-Rolli-Fußball bei den Wild Wheels. Henris großes Ziel: im Nationalteam spielen.

Ein anderer Ausflug führte Moritz und Astrid vor Kurzem zu einem Kongress nach Wien. Dort probierte Moritz aus, wie sich Beatmungshilfen anfühlen. Irgendwann wird ein solches Gerät ihm beim Atmen helfen. „Wir denken nicht zu viel nach“, sagt Mama Astrid, „wir machen einfach das Beste draus.“

**A**ls Spezialist für Muskel-  
erkrankungen haben Sie  
sehr oft mit Duchenne-Pa-  
tienten zu tun, es ist die häufigste  
der Muskelkrankheiten. Die  
Krankheit ist unheilbar – was  
können Sie für Patienten tun?

**GÜNTHER BERNERT:** Was wir tun, sind die Standards der Versorgung: Zentral ist, dass das Richtige zum richtigen Zeitpunkt gemacht wird – für die Lunge, das Herz, die Motorik, für die Wirbelsäule. Diese Standardversorgung hat bei Duchenne dazu geführt, dass sich die Überlebensrate in den letzten 30 Jahren verdoppelt hat.

**Wie gehen Sie mit den Hoffnungen der Eltern auf zukünftige neue Therapien um?**

Wir sind diejenigen, die sagen müssen: Wir konzentrieren uns auf das Jetzt und darauf, was heute möglich ist. Leider vermitteln viele Ärzte mit ihrer Körpersprache, dass sie ratlos sind – das müssten sie aber nicht sein, wir können immer etwas machen. Über die Ernährung, die Vorsorge bei Herz und Lunge, die richtige Lagerung, technische Hilfsmittel, in Summe ist

Henri ist mit elfeinhalb Jahren mitten im Gehverlust. Das Lieblingsteam des Fußballfans ist der FC Barcelona: Ein Foto zeigt ihn mit Superstar Lionel Messi



# „Wir können immer etwas tun“

**INTERVIEW.** Günther Bernert ist Präsident der österreichischen Muskelforschung und kennt die Hürden, mit denen Patienten mit seltenen Krankheiten kämpfen. Er sagt: „Die frühe Diagnose ist entscheidend.“

das schon viel. Die nächste Stufe sind Medikamente, die den Krankheitsverlauf mildern, dazu gehören Kortison und auch neue Medikamente, die die Lungenfunktion verbessern. Für eine kleine Gruppe Duchenne-Patienten gibt es eine Gentherapie. Weitere Therapien werden kommen. Für eine andere Muskelerkrankung, die spinale Muskelatrophie, gibt es den Wirkstoff Nusinersen. Die Wirkung ist spektakulär, doch es hilft nicht allen.



Günther Bernert  
ÖTTING

**Bei diesem Medikament, das bis zu 500.000 Euro pro Jahr kostet, gibt es in der Steiermark Probleme mit der Kostenübernahme durch die Spitalträger. Woran liegt das?**

Das ist völlig unverständlich, es gibt keine Begründung dafür, dass es in einzelnen Bundesländern so schwierig ist. Die gleiche Situation haben wir bei bürokratischen Hürden, immer wieder braucht es Anträge. Hier haben sich die Regeln nicht an die Realität angepasst. Wir ma-

## Seltene Erkrankungen

**Ein Mensch** unter 2000 ist betroffen: So wird eine seltene Erkrankung in der EU definiert. Insgesamt gibt es 8000 dieser seltenen Krankheiten, die Namen wie Duchenne-Muskeldystrophie, Chorea Huntington oder Mukopolysaccharidose tragen. Etwa 80 Prozent haben eine genetische Ursache.

**Die Seltenheit** ist das Problem bei Diagnose und Behandlung: Die Krankheiten werden meist spät entdeckt, da sie unter Medizinern unbekannt sind. Es kann Jahre dauern, bis Patienten die richtige Diagnose bekommen.

**Der Tag** der seltenen Erkrankungen wurde am 29. Februar 2008 ins Leben gerufen. In Nicht-Schaltjahren findet er am 28. Februar statt.

**Info:** [www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org); [www.muskelforschung.at](http://www.muskelforschung.at)

chen bei chronischen Krankheiten heute viel mehr als in den 1960er-Jahren.

**Patienten mit seltenen Krankheiten warten oft Jahre auf die richtige Diagnose. Wo stehen wir hier in Österreich?**

Der frühe Beginn der Therapie ist bei allen Erkrankungen entscheidend! Dafür muss die Aufmerksamkeit der Mediziner weiter gesteigert werden. Für mich ist es leicht, ich erkenne eine Gangstörung bei einem Kind auf der anderen Straßenseite. Das kann man nicht bei allen voraussetzen, deshalb werden Eltern oft über lange Zeit beruhigt.

**Was sind klassische Hinweise für eine Muskelkrankheit?**

Bei Duchenne gibt es schon im ersten Lebensjahr eine verzögerte motorische Entwicklung, man sagt: „Ein faules Kind.“ Wenn man das bei einem Buben sieht, sollte man früh eine Blutabnahme machen und den CK-Wert bestimmen. Ist dieser Wert sehr hoch, sollte der Bub an ein spezialisiertes Zentrum überwiesen werden.

## AUSBLICK

# Neue Therapie in Aussicht

Gentherapien sind die große Hoffnung.

Bei der Duchenne-Muskeldystrophie kommt es zwischen 4. und 6. Lebensjahr zu einer Verschlechterung des Gangbildes, ein typischer Watschelgang entsteht. „Zu diesem Zeitpunkt beginnen wir mit der Kortison-Therapie“, sagt Barbara Plecko von der Med Uni Graz. Dadurch könne der Verlauf hinausgezögert werden. Durch den Muskelschwund verkrümmt sich auch die Wirbelsäule, die bei den meisten Buben durch eine Operation und das Einsetzen eines Metallstabes aufgerichtet werden muss. Dadurch verbessern sich Haltung und Atmung. „Am Ende des zweiten Lebensjahrzehnts brauchen die Patienten meist die Beatmung zu Hause“, sagt Plecko. Auch darauf müssten Patienten vorbereitet werden. Herz und Lunge werden von klein auf regelmäßig kontrolliert.

All diese Maßnahmen können die Symptome der Krankheit lindern – eine ursächliche Therapie gibt es momentan für etwa 15 Prozent der Betroffenen mit einer speziellen Genmutation. Der Wirkstoff Ataluren kann bei ihnen den Krankheitsverlauf hinauszögern, indem es den Ablesevorgang des genetischen Codes verbessert. Eine andere Gentherapie ist gerade in der Erforschung: „Das Ziel ist, ein gesundes Gen an die Stelle des fehlerhaften Gens in möglichst viele Muskelzellen zu transportieren“, erklärt Plecko. Die Herausforderung, dass das gelingt, sei groß – doch: „Wir hoffen gemeinsam mit den betroffenen Familien“, sagt Plecko.