

„Aufstehen und spenden“: Adele Neuhauser macht sich stark für die Österreichische Muskelforschung

Utl.: Neuer Spendenspot, neue Therapien und die gesundheitspolitischen Herausforderungen zur erfolgreichen Transition bei höherer Lebenserwartung muskelkranker Menschen

Wien, 26.2.2019 - Rechtzeitig zum Tag der Seltenen Erkrankungen – Rare Disease Day am 28. Februar – erfolgt die Erstausstrahlung des neuen Spendenspots der Österreichischen Muskelforschung. Diesmal stellte sich die beliebte Schauspielerin Adele Neuhauser in den Dienst der guten Sache, um mit diesem Spot auf das Schicksal von Menschen mit unheilbaren Muskelerkrankungen aufmerksam zu machen.

In Österreich leben etwa 20.000 Menschen mit Muskelerkrankungen, mehr als die Hälfte davon sind Kinder und Jugendliche. Muskelerkrankungen zählen zu den seltenen Erkrankungen. Die Diagnose Muskelerkrankung bedeutet häufig den zunehmenden Verlust der Mobilität und eine eingeschränkte Lebenserwartung. Die Hoffnung vieler Betroffener liegt in der Erforschung neuer Therapien, die dazu beitragen sollen, die Lebenserwartung zu steigern und die Lebensqualität zu verbessern. *„Es war mir ein besonders Anliegen, mit dem Spot meinen Beitrag zu leisten, etwas gegen diese scheußlichen Krankheiten zu tun“*, erklärt Neuhauser ihre Motivation, sich pro bono für den Dreh zur Verfügung zu stellen. An der Seite von Adele Neuhauser spielt die zehnjährige Emily, die an Spinaler Muskelatrophie (SMA) leidet. Auch Emilys Eltern und ihr gesunder Bruder sind in dem Spot zu sehen.

Dass Neuhauser nach Harald Krassnitzer, Gregor Seberg und Ursula Strauss die vierte TV-Kommissarin ist, die für den Spendenspot der Österreichischen Muskelforschung vor der Kamera stand, mag ein Zufall sein, jedoch mit passender Symbolik. So wie bei den Ermittlungen in einem Kriminalfall wird auch bei der Erforschung neuer Therapien für noch unheilbare Muskelerkrankungen akribisch genau vorgegangen, Verdachtsmomenten nachgegangen, Thesen werden überprüft, Rückschlüsse werden eingesteckt, und jede Spur wird verfolgt, in der Hoffnung, dass sie zum Ziel führt.

Erste Therapieerfolge bei Neuromuskulären Erkrankungen

Spinale Muskelatrophie (SMA), an der Emily leidet, ist die zweithäufigste Muskelerkrankung und tritt in drei unterschiedlich schweren Erscheinungsformen auf. Bei der schwersten Verlaufsform (SMA1) sterben betroffene Kinder bisher innerhalb von ein bis zwei Jahren nach der Geburt an Atemversagen. Seit Juni 2017 ist in Österreich eine medikamentöse Therapie zugelassen, mit der bei den betroffenen Kindern bisher sehr guter Effekte erzielt werden konnten.

Die häufigste Muskelerkrankung ist die Duchenne Muskeldystrophie (DMD), von der in der Regel nur Buben betroffen sind (einer von 3600 – 6000 Neugeborenen). Ab der frühen Kindheit, lange bevor erste Symptome sichtbar werden, kommt es bereits zu einer fortschreitenden Muskeldegeneration, die sich langsam ausbreitet und etwa ab dem zehnten Lebensjahr ein Leben im Rollstuhl mit einer Lebenserwartung um etwa 30 Jahre bedeutet. Seit Ende 2014 gibt es erstmalig auch eine kausale Therapie für DMD Patienten mit einer bestimmten Mutation – der sogenannten Nonsense-Mutation -, die den genetischen Ablesevorgang vorzeitig abbricht. Der Effekt dieser Therapie ist umso besser,

je früher damit begonnen wird. Daher ist diese Therapie seit Juli 2018 bereits ab einem Alter von zwei Jahren zugelassen, was eine Früherkennung von DMD umso wichtiger macht.

Früherkennung von Muskelerkrankungen erspart langwierige Diagnose-Prozedur

„Je früher Eltern im Verdachtsfall einer Muskelerkrankung mit ihrem Kind einen neurologisch spezialisierten Kinderarzt aufsuchen, umso rascher kann mit einer individuellen Betreuung begonnen werden, die dazu beiträgt, den Krankheitsverlauf zu verlangsamen und die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern“, erklärt Neuropädiater Prof. Dr. Günther Bernert, Primarius am Kaiser-Franz-Josef-Spital mit G.v. Preyer'schem Kinderspital und Präsident der Österreichischen Muskelforschung. Für eine frühzeitige Diagnose von Muskelerkrankungen bereits im Kleinkindalter ist es notwendig, dass Kinderärzte, aber auch Allgemeinmediziner, die für diese Erkrankungen typischen Symptome kennen und deuten können. *„Gerade wenn eine Krankheit so selten ist wie etwa 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“*, weiß Kardiologe PD Dr. Paul Wexberg, Vizepräsident der Österreichischen Muskelforschung und selbst Vater eines Buben mit DMD.

Bereits unspezifische Symptome wie allgemeine Entwicklungsverzögerungen, verspätetes freies Gehen und verzögerte kognitive und sprachliche Entwicklung in den ersten zwei Lebensjahren können erste Hinweise auf DMD sein. Ab dem dritten Lebensjahr treten bei DMD erste spezifische muskuläre Symptome wie häufiges Stolpern und Niederfallen, Schwierigkeiten beim Laufen und Stiegensteigen sowie beim Aufstehen vom Boden sowie ein auffallend „watschelnder“ Gang. Im Verdachtsfall kann eine einfache Blutabnahme zur Bestimmung der Kreatinkinase (CK) Aufschluss geben. Ist der CK-Wert (Creatinkinsase) deutlich erhöht, empfiehlt sich die weitere Abklärung durch einen Neuropädiater.

Gesundheitspolitische Herausforderung gelungener Transition als Folge wirksamer Therapien und steigender Lebenserwartung

Neuropädiatrische Spezialambulanzen und Neuropädiater sind bis zum 18. Lebensjahr für die Betreuung der von einer Neuromuskulären Erkrankung betroffenen Kinder und Jugendlichen zuständig. Die behandelnden Ärzte begleiten ihre Patienten in der Regel von der Diagnose bis zum Erwachsenwerden und decken alle mit der Erkrankung befassten Spezialgebiete ab. Gerade bei seltenen Erkrankungen ist die Beziehung zwischen behandelndem Arzt und den jungen Patienten, aber auch den Familien, meist sehr eng. *„Dank der neuen Therapien ist die Lebenserwartung für junge Menschen mit einer neuromuskulären Erkrankung in den letzten Jahren deutlich gestiegen. Mit dieser sehr erfreulichen Entwicklung stehen wir aber auch vor einer neuen Herausforderung, der Transition, dem Wechsel unserer Patienten in die Erwachsenenmedizin“*, zeigt Bernert ein gesundheitspolitisches Thema auf. In der Erwachsenenmedizin ist nicht nur ein betreuender Arzt zuständig, sondern Ärzte unterschiedlicher Fächer. *„Bei der Betreuung im Kindes- und Jugendalter läuft vieles auf einer sehr persönlichen Ebene. In der Erwachsenenmedizin ist das anders. Da gibt es keine Behandlung mehr aus einer Hand,“* so Wexberg, dessen Sohn dieser Übergang bald bevorsteht. Der Wechsel in die Erwachsenenmedizin stellt für Patienten mit einer Muskelerkrankung, aber auch für deren Familien, nicht nur eine logistische und finanzielle, sondern oftmals auch eine psychische Belastung dar. *„Die Praxis zeigt, dass es ein speziell geschultes Casemanagement zur Begleitung der Betroffenen und ihrer Familien in der Phase des Übergangs in die Erwachsenenmedizin braucht. Bedenkt man die nachhaltigen positiven Auswirkungen einer gelungenen Transition wie erhöhte*

Lebenserwartung, weniger Langzeitschäden und damit verringerte Gesundheitsfolgekosten, zahlt sich eine Finanzierung des Casemanagements von öffentlicher Hand volkswirtschaftlich auf jeden Fall aus“, ist Bernert überzeugt und denkt laut über ein neues Berufsbild nach: jenes eines Transitionsmanagers bzw. einer Transitionsmanagerin.

Spendenspot 2019: <https://www.youtube.com/watch?v=Bwmd0ODsCME>

Informationen zu Muskelerkrankungen: www.muskelforschung.at

Informationen zu Symptomen von DMD inkl. Erstcheck: www.hinterherstattvoll dabei.at

Rückfragehinweis:

Verena Bittner-Call

+43 650 710 13 73

v.bittner@muskelforschung.at