

EXPERTENRUNDE

**A**m Anfang steht in den allermeisten Fällen der Gang von einer Ambulanz zu nächsten. Zwischen ÄrztInnen, medizinischen Fremdwörtern, Unsicherheiten und Hoffnungen steht die Diagnose einer neuromuskulären Erkrankung oftmals für das Ende einer Odyssee. Und dennoch ist die Diagnose seltener Erkrankungen, wie Duchenne Muskeldystrophie oder Spinale Muskelatrophie, gleichzeitig auch der Beginn eines komplett neuen Abschnittes – sowohl für PatientInnen als auch für Angehörige. „Am Anfang ist man geschockt und sehr verwirrt. Es dauert, bis man für sich halbwegs eine Leitlinie findet, an der man sich orientieren kann“, sagt Dr. Paul Wexberg, Vizepräsident der Österreichischen Muskelforschung und selbst Vater eines an Duchenne leidenden Sohnes. Mit der Diagnose ändert sich vieles. Neben ärztlichen Kontrollen sind geeignete Schulen, Rollstühle oder Orthopädietechnik auf einmal ein Thema. Für betroffene Familien sind daher vor allem Informationen über Aufklärung, Versorgung und Perspektiven wichtig. Um dafür im idealen Zeitfenster zu sein, braucht es eine möglichst frühe Erkennung, weiß Dr. Günther Bernert, Neuropädiater und Präsident der Österreichischen Muskelforschung. „Wir Ärzte tragen das Thema Früherkennung wie ein Banner vor uns her. Bei neuromuskulären Erkrankungen wird das besonders offensichtlich, um einerseits zugelassene Therapien möglichst früh anzuwenden und um andererseits eine bestmögliche, antizipatorische Versorgung ermöglichen zu können.“

**Kontinuität in der Betreuung**

Die Früherkennung ist aber nicht nur medizinisch wichtig, sondern auch psychologisch. „Früherkennung hat für die Lebensplanung eine enorm wichtige Bedeutung, um Menschen den Druck zu nehmen und so eine Lebensperspektive zu geben“, bestätigt der Neurologe Dr. Marcus Erdler. Für die Eltern bedeutet es zugleich aber auch eine Umstellung ihres bisherigen Alltages und eine permanen-



# Zwischen Freude und Kummer

Dank Forschung und Medizin haben Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen heute eine viel höhere Lebenserwartung als früher. Eine ExpertInnenrunde klärt über damit verbundene Chancen, aber auch Herausforderungen auf.

te Anpassung, die durchaus eine Herausforderung darstellt, wie die Psychologin und Geschäftsführerin der Österreichischen Liga für Kinder- und Jugendgesundheit Mag. Caroline Culen erklärt: „Es ist wichtig, möglichst früh mit den Betroffenen und ihren Eltern zu sprechen, um zu klären, was man für sie tun kann, aber auch um sie in ihren Verarbeitungsstrategien zu unterstützen.“ Unterstützung ist auch bei den vielen verschiedenen Wegen gefragt, ob Physiotherapien, sozialen Beratungen oder bei den unterschiedlichsten medizinischen Untersuchungen. „Wichtig ist dabei, dass es eine Kontinuität in der Betreuung gibt“, meint die Schweizer Neuropädiaterin Dr. Andrea Klein – ein Punkt, von dem auch Dr. Bernert in Österreich ein Lied singen kann. Der Aspekt der Kontinuität würde derzeit völlig unter den Teppich gekehrt – und das, obwohl Studien belegen, dass sich eine gute Beziehung zu behandelnden ÄrztInnen positiv auf den medizinischen Outcome auswirke.

**Zugang zu hochwirksamen Therapien**

Apropos medizinischer Outcome: Für Duchenne Muskeldystrophie und Spinale Muskelatrophie gibt es heute erfreulicherweise zugelassene Therapien, die zwar außerordentlich wirksam, aber auch außerordentlich teuer sind. Diese Kostspieligkeit hat dazu geführt, dass in den unterschiedlichen europäischen Ländern unterschiedliche Regularien entwickelt wurden, wann Medikamente eingesetzt werden dürfen und wann nicht. „Wir sind heute in einer Diskussion angelangt, in der wir uns als Gesellschaft fragen müssen, was uns neue Therapien denn wert sind. Und das ist ein ganz heikles Thema“, berichtet der Genetiker Dr. Volker Straub. „Wir können in der Gentherapie mit der Verabreichung von nur einer therapeutischen Dosis die Erkrankung behandeln. Wir haben große Fortschritte gemacht, aber der Zugang der PatientInnen zu diesen hochwirksamen Medikamenten ist leider immer noch schlecht.“

Die ExpertInnen sind sich einig: Es krankt am System. Denn für die entwickelten Therapien mangelt es heute allein an der Finanzierung. „Für Betroffene ist es extrem schwierig zu wissen, dass es eine Therapie gibt, sie diese aber nicht bekommen können“, erklärt Dr. Klein aus ihrer Arbeitspraxis, die auch Dr. Erdler kennt. „Es ist eine absurde Situation, wie hier seitens der Entscheidungsträger gerechnet wird. Die PatientInnen werden so zu Bittstellern und das ist auch für uns ÄrztInnen sehr mühsam.“

**Neue Berufsbilder für Transition**

Die Freude über die neuen Therapien ist daher ob der unsicheren Finanzierung und mühseliger Diskussionen zwischen ÄrztInnen, Spitalern und Geldgebern getrübt. „Wir müssen leider immer wieder rechtfertigen, warum Menschen ein Recht auf ein besseres Leben und eine bessere Lebensqualität haben“, sagt Dr. Straub. Dabei gäbe es Grund zu feiern. Denn die Lebenserwartung von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen steigt, sodass sich ExpertInnen heute auch mit dem Thema Transition von PatientInnen von der Kinder- und Jugendheilkunde in die Erwachsenenmedizin auseinandersetzen müssen. „Dass wir uns überhaupt mit Transition beschäftigen, ist das Ende einer Erfolgsstory. Der Kummer daran ist aber, wie wir diese Erfolge auch nachhaltig erhalten können. Vielleicht brauchen wir hier neue Berufsfelder“, so Mag. Culen. Denn die Betreuung wird damit viel komplexer. Die SpezialistInnen befinden sich vielleicht nicht mehr alle unter einem Dach und die Beziehungsabbrüche zwischen PatientInnen, ihren Familien und den behandelnden ÄrztInnen sind oftmals schwierig. „Natürlich läuft viel über die persönlichen Ebene. Es ist ja schließlich auch ein Wissens- und Erfahrungsthema“, weiß auch Dr. Wexberg. In der Schweiz haben diese zentralen Koordinierungsaufgaben in den letzten Jahren sogenannte Care ManagerInnen übernommen. Ein Modell, so sind sich alle ExpertInnen einig, das auch für Österreich sehr wünschenswert wäre. ■

Magdalena Reitbauer