

Für die ganze Familie eine besondere Herausforderung

Duchenne Muskeldystrophie ist die häufigste Muskelerkrankung im Kindesalter. Für eine rasche Diagnose und einen möglichst frühen Therapiebeginn ist es wichtig, die Symptome zu kennen.

Mit etwa 220 Betroffenen in Österreich - davon mehr als die Hälfte Kinder und Jugendliche - zählt Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) zu den sogenannten seltenen Erkrankungen. Die häufigste aller Muskelerkrankungen tritt bei etwa 1 von 3.600 bis 6.000 neugeborenen Buben auf und ist nach wie vor unheilbar. 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. „Meist ist es für die Eltern ein langer Leidensweg, bei ihrem Kind die Diagnose gestellt wird. Umso wichtiger ist es, dass KinderärztInnen und AllgemeinmedizinerInnen sowohl die spezifischen als auch die weniger spezifischen Symptome, die einen Hinweis auf DMD geben könnten, kennen“, erklärt Neuropädiater Univ.-Prof. Dr. Günther Bernert, Primarius am Kaiser-Franz-Josef-Spital mit Gottfried von Preyer'schem Kinderspital und Präsident der Österreichischen Muskelforschung.

Gang. Die weniger spezifischen Symptome von DMD sind späteres freies Gehen (bis 18 Monate) oder Verzögerung der Sprachentwicklung, für die oftmals zuerst andere Ursachen vermutet wer-

den Betroffenen essenziell. Durch frühzeitig einsetzende Maßnahmen besteht die Chance, den Symptomen entgegenzuwirken und den Krankheitsverlauf zu verlangsamen. „Erst in den letz-

ter 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. Einen diagnostischen Beitrag dazu kann bei Auftreten der genannten Symptome die Bestimmung eines einfachen Laborwertes, der Kreatinkinase (CK), liefern. Ist der CK-Wert deutlich erhöht, empfiehlt sich die weitere Abklärung durch einen Neuropädiater.

Neue App zur Unterstützung von Patienten und Angehörigen

„Nicht nur für die Betroffenen, auch für deren Familien, stellt die Bewältigung des Alltags mit DMD eine besondere Herausforderung dar“, weiß OA Dr.in Astrid Eisenkölbl, Neuropädiaterin an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde in Linz, sowohl aus fachlicher als auch aus persönlicher Erfahrung. Bei ihrem inzwischen erwachsenen Bruder wurde im Kindesalter DMD diagnostiziert. Eine neue App soll Duchenne-Patienten und ihren Familien die Organisation ihres täglichen Lebens mit der Krankheit erleichtern. Die App gibt nicht nur allgemeine Antworten auf Fragen zur Duchenne Muskeldystrophie. Betroffene können sich auch mit individuellen Fragen an den Chatbot wenden. Die App gibt es zum kostenlosen Download im Google Play Store und im Apple Store. ■



FOTO: ISTOCKPHOTO / FARKHOT ARCHITECT

Spezifische und unspezifische Symptome von DMD

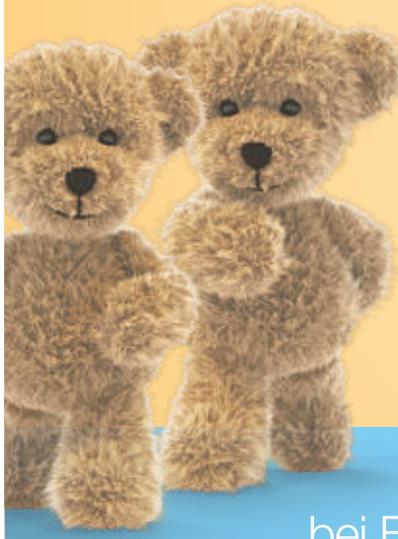
Frühe unspezifische Symptome treten bereits im Kleinkindalter auf. Ab etwa dem dritten Lebensjahr zeigen sich bei DMD erste spezifische muskuläre Symptome wie häufiges Stolpern und Niederfallen, Schwierigkeiten beim Laufen und Stiegensteigen, Schwierigkeiten beim Aufstehen vom Boden und ein „watschelnder“

den. In der Regel verlieren die Buben zwischen dem 8. und 15. Lebensjahr ihre Gehfähigkeit und sind dann auf den Rollstuhl angewiesen. Wenn es gelingt, die Gehfähigkeit so lange wie möglich zu erhalten, kann das Fortschreiten der Erkrankung verzögert werden. Daher ist das frühe Erkennen der DMD für die Lebenserwartung und für die Lebensqualität

ten zwei Jahrzehnten konnte die Prognose der Betroffenen durch respiratorische, kardiale, orthopädische und rehabilitative Maßnahmen sowie einer Therapie mit Kortikosteroiden verbessert werden“, sagt Bernert. Die seit Ende 2014 erstmalig zugelassene kausale Therapie der DMD für Träger einer spezifischen Nonsense Mutation (das sind 10-13 Prozent al-

WEITERE INFORMATIONEN UNTER:
WWW.MUSKELFORSCHUNG.AT
WWW.VEREIN-MARATHON.AT

Hinterher statt voll dabei?



Hinter einer Entwicklungsverzögerung bei Buben kann mehr stecken.
Könnte es Duchenne Muskeldystrophie sein?

Mehr erfahren: www.hinterherstattvollandabei.at

AROMATISCHE L-AMINOSÄURE-DECARBOXYLASE - MANGEL

Selten, jedoch folgenschwer

Der Mangel an AADC ist eine autosomal-rezessive Erbkrankheit, deren Symptome bereits im Säuglingsalter auftreten. Diese PatientInnen besitzen keine funktionelle Motorik und erreichen sehr häufig die Meilensteine der Entwicklung nicht.

Was ist AADC-Mangel?

Der AADC-Mangel ist eine angeborene neurometabolische Erkrankung, die zu lebensverkürzenden motorischen und autonomen Funktionsstörungen, Entwicklungsverzögerungen und frühzeitigem Tod führt. Der Krankheitsverlauf kann bei Kindern mit AADC-Mangel unterschiedlich sein, erste Anzeichen machen sich in der Regel aber sehr früh bemerkbar, meist zwischen dem zweiten und dritten Lebensmonat. Das Krankheitsbild ist komplex, was eine rasche, eindeutige Diagnose

schwierig macht. Symptombeschreibungen der Eltern, die den Kinderarzt aufsuchen, sind zum Beispiel muskuläre Schlappheit, Ernährungsstörungen, ständiges Schreien, unwillkürliches Aufwärtsdrehen der Augen und andere Bewegungsstörungen. Auch exzessives Schwitzen, verstopfte Nase und wechselnde Körpertemperatur können Hinweise auf AADC-Mangel sein.

Gang zum Experten unerlässlich

Im Verdachtsfall einer Neurotransmitter-Erkrankung sollte

so rasch wie möglich eine Überweisung in eine Spezialklinik oder zum Neuropädiater erfolgen, der körperliche Untersuchungen, Blutuntersuchungen, bildgebende Untersuchungen und Urintests zum Ausschluss anderer Erkrankungen durchführt. Die geschätzte Häufigkeit dieser sehr seltenen Erkrankung liegt bei 1:116.000. Mithilfe eines Gentests kann die Diagnose eines AADC-Mangels bestätigt werden. Die derzeitigen Behandlungsmöglichkeiten sind begrenzt und haben geringe Auswirkungen auf die Symptome,

die Prognose ist leider ungewiss. Wie bei allen seltenen Erkrankungen gilt auch hier: Je besser Symptome erkannt werden, desto früher kann eine zuverlässige Diagnose gestellt und können unterstützende Maßnahmen getroffen werden. ■

.....
WWW.AADC-MANGEL.DE
