

Duchenne Muskeldystrophie: Für die ganze Familie eine besondere Herausforderung

Duchenne Muskeldystrophie ist die häufigste Muskelerkrankung im Kindesalter. Eine neue App soll helfen, den Alltag mit der Krankheit für die ganze Familie einfacher zu gestalten.

In Österreich leiden rund 220 Menschen – davon mehr als die Hälfte Kinder und Jugendliche – an Duchenne-Muskeldystrophie (DMD), einer seltenen und nach wie vor unheilbaren Muskelerkrankung, die primär Buben betrifft. Oftmals ist es für die Eltern ein langer Leidensweg, bis bei ihrem Kind die Diagnose gestellt wird. „Die Tatsache, dass ihr Kind an einer unheilbaren Muskelerkrankung leidet, bedeutet für die Eltern auch, sich von der Vorstellung eines gesunden Aufwachsens ihres Kindes zu verabschieden und sich auf ein Leben mit besonderen Anforderungen einzustellen“, weiß Neuropädiater Prof. Dr. Günther Bernert, Primarius am Kaiser-Franz-Josef-Spital mit G. v. Preyer'schem Kinderspital und Präsident der Österreichischen Muskelforschung.

Wissen um Symptome hilft bei der Früherkennung von Duchenne Muskeldystrophie (DMD)

Erste Anzeichen einer DMD können sich bereits im Kleinkindalter zeigen. Den betroffenen Kindern fehlt das funktionsfähige Muskeleiweiß „Dystrophin“, welches 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. Ab etwa dem dritten Lebensjahr treten bei DMD erste spezifische muskuläre Symptome auf wie häufiges Stolpern und Niederfallen, Schwierigkeiten beim Laufen und Stiegen Steigen, Schwierigkeiten beim Aufstehen vom Boden und ein „watschelnder“ Gang. 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 oftmals das Fortschreiten der Erkrankung verzögert werden. Daher ist das frühe Erkennen der DMD essenziell: Durch frühzeitig einsetzende Maßnahmen besteht die Chance, den Sympto-

men entgegenzuwirken und den Krankheitsverlauf zu verlangsamen. Nur wenn auch die weniger spezifischen Symptome von DMD, wie späteres freies Gehen oder Verzögerung der Sprachentwicklung, bekannt sind, kann rechtzeitig mit einer Lebenserwartung verlängernden und Lebensqualität steigernden Therapie begonnen werden.

Zusätzlich zur Identifizierung der Symptome kann die Bestimmung eines einfachen Laborwertes, der Kreatinkinase (CK), Aufschluss geben. Ist der CK-Wert deutlich erhöht, empfiehlt sich die weitere Abklärung durch einen Neuropädiater. „Erst in den letzten zwei Jahrzehnten konnte die Prognose der Betroffenen durch respiratorische, kardiale, orthopädische und rehabilitative Maßnahmen sowie einer Therapie mit Kortikosteroiden verbessert werden“, erklärt Bernert. Die seit Ende 2014 erstmalig zugelassene kausale Therapie der DMD für Träger der Nonsense Mutation (das sind 10–13% aller DMD-Patienten), steht seit Juli 2018 auch für gehfähige Patienten bereits ab einem Alter von zwei Jahren zur Verfügung. Umso wichtiger wird die Früherkennung von DMD. Informationen zur Früherkennung gibt es auf www.hinterherstattvoll dabei.at.

Neue kostenlose App „Duchenne und ich“ soll Organisation des Alltags für Betroffene und Angehörige erleichtern und Lebensqualität verbessern

Nicht nur für die Betroffenen, auch für ihre Familien, stellt die Bewältigung des Alltags eine besondere Herausforderung dar. Die neue App „Duchenne und ich“ soll Duchenne-Patienten und ihren Familien die Organisation ihres täglichen Lebens mit der Krankheit erleichtern. In der App können Medikamenteneinnahmen, Notfallkontakte, Physioübungen, Arzttermine, Informationen zum Befinden etc. abgespeichert und verwaltet werden. Die abgespeicherten Daten befinden sich ausschließlich lokal auf den

jeweiligen Handys. Die App gibt nicht nur allgemeine Antworten auf Fragen zu Duchenne Muskeldystrophie. Betroffene können sich auch mit individuellen Fragen an den Chatbot wenden. „Duchenne und ich“ wurde von PTC Therapeutics zur Unterstützung und zur Verbesserung der Lebensqualität von Duchenne-Patienten entwickelt. Die App gibt es zum kostenlosen Download im Google Play Store und im Apple Store.

DUCHENNE MUSKELDYSTROPHIE

INFO

Schließen Sie Duchenne aus!

Abwarten und hoffen ist eine verständliche Reaktion. Klarheit hilft jedoch. Bei Auftreten dieser Symptome und damit Verdacht auf Duchenne, wird ein Besuch beim Haus- oder Kinderarzt dringend angeraten. Dieser klärt ab, ob ein CK-Test sinnvoll ist.

Symptome, die auf Duchenne Muskeldystrophie hinweisen können:

In den ersten zwei Lebensjahren:

- Allgemeine Entwicklungsverzögerung
- Verzögerte Sprachentwicklung
- Ver späteter Gehbeginn

Ab dem dritten Lebensjahr:

- Häufiges Stolpern und Niederfallen
- Schwierigkeiten beim Laufen und Stiegen Steigen
- Schwierigkeiten beim Aufstehen vom Boden
- Wadenhypertrophie
- „Watschelnder“ Gang

Mehr Information unter www.muskelforschung.at www.duchenne.at