

PRESSEINFORMATION Gesundheit / Leben / Medizin / Chronik

Duchenne Muskeldystrophie: Forderung nach Einsatz und Finanzierung von Casemanager*innen für Muskelkranke

Der 7. September ist Welt-Duchenne-Tag. Duchenne Muskeldystrophie ist die häufigste Muskelerkrankung. Sie tritt bereits im Kindesalter auf und bedeutet spätestens ab etwa dem 15. Lebensjahr ein Leben im Rollstuhl.

Therapiebegleitende Angebote sollen helfen, die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern. Insbesondere fordert die Österreichische Muskelforschung die Schaffung und Finanzierung von Casamanagement Positionen an den neuromuskulären Spezialambulanzen zur langfristigen Begleitung der Betroffenen und zur Entlastung des medizinischen Personals. Beispiel dafür könnte das Pilotprojekt „Patientenlotse“ in Deutschland sein.

Wien, 6.9.2021 –Die Erbkrankheit Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) tritt bei etwa 1 von 3.600 bis 6.000 neugeborenen Buben auf. Das bedeutet aktuell etwa 220 Betroffene in Österreich. Erste Anzeichen einer DMD können sich bereits im Kleinkindalter zeigen. Den betroffenen Kindern fehlt das funktionsfähige Muskeleiweiß „Dystrophin“, das vor allem 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.

Früherkennung der Symptome erspart langen Leidensweg bis zur Diagnose

Ab etwa dem dritten Lebensjahr treten bei DMD erste spezifische muskuläre Symptome auf wie häufiges Stolpern und Niederfallen, „watschelnder Gang“, auffälliges Bewegungsmuster beim Laufen sowie Schwierigkeiten beim Steigen und beim Aufstehen vom Boden. In der Regel verlieren die Buben zwischen dem 8. und 15. Lebensjahr ihre Gehfähigkeit und sind ab dann auf den Rollstuhl angewiesen. Die Lebenserwartung liegt in der Regel zwischen dem dreißigsten und vierzigsten Lebensjahr.

Wenn es gelingt, die Gehfähigkeit so lange wie möglich zu erhalten, kann auch das Fortschreiten der Erkrankung verzögert werden. Daher ist das frühe Erkennen der DMD essenziell: Durch frühzeitig einsetzende Maßnahmen besteht die Chance, den Symptomen entgegenzuwirken und den Krankheitsverlauf zu verlangsamen. Zusätzlich zur Identifizierung der Symptome kann die Bestimmung eines einfachen Laborwertes, der Kreatinkinase (CK), über die mögliche Erkrankung Aufschluss geben. Ist der CK-MM Wert (der CK Wert in den Muskelzellen des Bewegungsapparats) deutlich erhöht, empfiehlt sich die weitere Abklärung durch einen Neuropädiater.

Therapien bei DMD

Die Bewältigung des Alltags stellt für die ganze Familie eine große Herausforderung dar, auch wenn in den letzten zwei Jahrzehnten die Prognose der Betroffenen durch respiratorische, kardiale, orthopädische und rehabilitative Maßnahmen sowie einer Therapie mit Kortikosteroiden verbessert werden konnte. Seit Ende 2014 steht erstmalig eine kausale Therapie der DMD für Träger einer Nonsense Mutation (das sind 10 – 13 % aller DMD-Patienten) zur Verfügung.

In den USA sind bereits gen-modifizierende, mutationsspezifisch wirksame Substanzen zugelassen. Die Wirkstoffe dieser Substanzen stellen die Proteinexpression des Dystrophin-Proteins wieder her, indem das Exon 51 (Eteplirsen) bzw. das Exon 53 (Golodirsen) in der prä-mRNA beim Splicing übersprungen beziehungsweise entfernt wird.

Dringender Bedarf an Casemanagement Positionen an neuromuskulären Spezialambulanzen in Österreich

Eine aktuelle Umfrage in Österreich zur Lebenssituation mit DMD hat u.a. gezeigt, dass neben einer bestmöglichen medizinischen Versorgung auch die psychosoziale Unterstützung der Betroffenen und ihrer Familien einen großen Beitrag zur Lebensqualität leistet. In diesem Bereich fehlen jedoch ausreichend Angebote. Hier könnte vor allem die Position eines Casemanagements an den neuromuskulären Spezialambulanzen eine wichtige Funktion übernehmen. Der/die Casemanager*in betreut und begleitet Familien mit einem DMD Kind bzw. die erwachsenen Betroffenen in allen Belangen, die nicht direkt die medizinische Betreuung betreffen, für den Therapieerfolg jedoch ebenfalls von großer Bedeutung sind. Die Österreichische Muskelforschung weist auf den dringenden Bedarf von Casemanager*innen an den neuromuskulären Spezialambulanzen in Österreich hin und fordert die Verantwortlichen auf, die dafür notwendigen Positionen zu schaffen und eine nachhaltige Finanzierung zu garantieren. Diese Forderung gilt stellvertretend auch für zahlreiche andere seltene Erkrankungen.

Casamanager*innen unterstützen die Familien und entlasten die Ärzt*innen

Der/die Casemanager*in ist für Familien mit einem Kind mit einer seltenen Erkrankung, wie z.B. neuromuskuläre Erkrankungen, Ansprechpartner*in, Koordinator*in und Vermittler*in. Sie koordinieren Kontrolltermine, helfen bei Anträgen auf finanzielle Unterstützung (Heilmittelzuschüsse, Pflegegeld..), unterstützen bei der Suche nach dem passenden Schulplatz, etc. Auch der psychischen Belastung der Eltern und der Geschwisterkinder wird Aufmerksamkeit geschenkt. Der/die Casemanager*in entlastet somit auch das medizinische Personal, das sich oftmals um diese Belange kümmert. Die Casemanagementposition ist an der Spezialambulanz angesiedelt und kann u.a. von einer/einem diplomierten Krankenpfleger*in, von einer/einem Sozialarbeiter*in oder

einer/einem psychosozialen Begleiter*in ausgefüllt werden. Eine besonders wichtige Funktion kommt der/dem Casamanager*in in der Begleitung der Patienten zu, wenn diese aufgrund ihres Alters von der kindermedizinischen Betreuung in die Erwachsenenmedizin wechseln. Dieser Transitionsprozess ist besonders für junge Menschen mit einer seltenen Erkrankung eine große Herausforderung, in der eine Person, die sie bereits auf ihrem bisherigen Weg begleitet hat, eine wichtige Unterstützung darstellen kann.

Pilotprojekt „Patientenlotse“ in Deutschland

Seit eineinhalb Jahren läuft an fünf neuromuskulären Spezialambulanzen in Deutschland (für eine sechste wird aktuell Personal gesucht) das Pilotprojekt „Patientenlotse“. Projektträger ist die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. Das Projekt wird von der Universität Freiburg evaluiert. Ziel ist es, dass die Finanzierung der Patientenlots*innen von der öffentlichen Hand übernommen wird und die Patientenlots*innen zu einer fixen Einrichtung werden. Der Bedarf ist da, wie die letzten eineinhalb Jahre zeigen (siehe Präsentation im Anhang).

www.muskelforschung.at

<https://www.muskelforschung.at/musculus/muskeldystrophie-duchenne/>

www.duchenne.at

www.hinterherstattvoll dabei.at

<https://www.dgm.org/angebote-dgm/beratung-unterstuetzung/dgm-patientenlotse>

Rückfragehinweis:

Verena Bittner-Call

+43 650 710 13 73

v.bittner@muskelforschung.at