

HERAUSFORDERUNGEN DER DUCHENNE MUSKELDYSTROPHIE

Die Duchenne Muskeldystrophie ist eine x-chromosomal-rezessiv vererbte Krankheit, die durch das Fehlen oder die Mutation des Strukturproteins Dystrophin im genetischen Bauplan gekennzeichnet ist. Dieser Zustand führt zum langsamen Muskelschwund. Die Muskeldystrophie vom Typ Duchenne ist die am häufigsten vererbte Muskeldystrophie und tritt fast ausschließlich bei Jungen auf. Silvia Hornkamp, Geschäftsführerin der Deutschen Duchenne Stiftung, stellt die Unterstützungsmöglichkeiten des Vereins für Betroffene und deren Familien vor.

Die Diagnose „Duchenne Muskeldystrophie“ verändert das Leben der Familien nicht nur schlagartig, sondern dauerhaft. Der Umgang mit dem geliebten Kind, die Anpassung an die Gesellschaft, die weitere Entwicklung, zum Beispiel die Schulbildung, und noch viele weitere Sorgen prägen den Alltag von Duchenne-Familien. Die progressive

mosom in der Regel ausgleichen können – ist trotz großer Anstrengung für die Eltern selbstverständlich. Auch der Umgang mit dem Rollstuhl muss frühzeitig akzeptiert werden. Im Endstadium der Krankheit wird die Atem- und Herzmuskulatur befallen. Die Betroffenen – derzeit etwa 2.500 Jungen in Deutschland – versterben zumeist im frühen Erwachsenenalter.

steht die Mutter-Kind-Beziehung im Vordergrund, die in dieser Phase nicht durch die unheilbare Erkrankung des Babys belastet werden sollte.

Symptome, die auf eine Duchenne Muskeldystrophie hinweisen können:

- Entwicklungsverzögerung: Deutlich wird dies in der Sprache und in der Motorik, zum Beispiel durch spätes Laufenlernen, Unsicherheit auf den Beinen.
- höhere Infektanfälligkeit
- auffällig kräftige Waden
- Gowers-Zeichen: Beim Aufrichten stützen sich die Jungen an den Waden ab.
- geringe Agilität: Die Muskelfunktion ist vergleichsweise schwach.
- eventuelle Schrägstellung des Kopfes als Säugling

Von der Duchenne Muskeldystrophie sind in erster Linie Jungen betroffen, da Mädchen den Defekt durch ihr zweites X-Chromosom in der Regel ausgleichen können.



Erkrankung verlangt einen ständigen Einsatz von Pflege, die ab dem Alter von sechs Jahren, in dem gesunde Kinder gerade beginnen, sich selbst zu pflegen, stetig ansteigt. Die Anleitung und Begleitung zur Selbstversorgung der Duchenne-Jungen – denn hauptsächlich sind Buben betroffen, da Mädchen den Defekt durch ihr zweites X-Chro-

Eine frühe Diagnose der Duchenne Muskeldystrophie im Kindesalter ist wünschenswert, um den Umgang mit der Behinderung zu erleichtern, aber auch, um mögliche Therapien für das Kind rechtzeitig anzusetzen. Hier ist wohlgemerkt kein Neugeborenencreening anzustreben, solange es keine grundsätzlichen Therapieansätze gibt. Zunächst

Natürlich liegt die Diagnose nahe, wenn die Erkrankung in der Familie bekannt ist. Im Blutbild deutet ein stark erhöhter CK-Wert auf eine mögliche Muskelerkrankung hin. Es sollte unbedingt eine Gentestung erfolgen, die letztendlich eine Diagnose sichern kann.



reichen, dass der Umgang mit der Erkrankung leichter fällt, in der Gesellschaft Akzeptanz findet und sich dadurch die Lebensqualität insgesamt verbessert.

Unser Verein setzt sich dafür ein, die Forschung zur Entwicklung von Therapien zu forcieren, um die Duchenne Muskeldystrophie besser verstehen zu lernen und um die Gesellschaft für das Schicksal der Duchenne-Kinder zu sensibilisieren. Wir wollen den betroffenen Familien Mut machen, den Herausforderungen dieser Krankheit zu begegnen. Dazu gehört auch, den immer wiederkehrenden Kampf mit zahlreichen Anträgen und Erklärungen zu bewältigen, die eigentlich den Alltag erleichtern sollen, aber die Familien oft zu Bittstellern bei Behörden, Krankenkassen, Medizinischen Diensten etc. werden lassen. Auch dabei werden die oft fehlenden Kenntnisse über Duchenne Muskeldystrophie ersichtlich. Meistens sind Pädagogen, Therapeuten, Mediziner und Pflegepersonal über die Erkrankung nicht ausreichend informiert und im Umgang mit den Erkrankten verunsichert. Die Aufklärung der Öffentlichkeit hat für unsere Stiftung daher oberste Priorität, ebenso wie die Umsetzung sozialer und psychologischer Projekte für DMD-Familien. Dank Spenden oder Schenkungen kann die Deutsche Duchenne Stiftung muskelkranken Kindern und Jugendlichen eine lebenswerte Zukunft ermöglichen. Wir freuen uns daher über Spenden an die Volksbank Ruhr Mitte, IBAN DE44 4226 0001 0603 1297 00. Weitere Informationen zu unserer Arbeit und zu unseren Duchenne-Symposien, die als Fortbildungen anerkannt sind, erfahren Sie unter www.aktionbenniundco.de und telefonisch unter 02 34 / 92 56 96 70.

Im Rahmen der Öffentlichkeitsarbeit der Deutschen Duchenne Stiftung entstand 2016 zusammen mit Betroffenen das Video „Never Forget – Duchenne“, das im Internet unter www.aktionbenniundco.de zu sehen ist.

Medizinischer Wissensstand

Nach heutigen Kenntnissen ist die Muskeldystrophie Duchenne zwar immer noch nicht heilbar, aber es stehen Therapieansätze zur Verfügung. Dazu ist es notwendig, die Mutation zu benennen. Sollte zum Beispiel eine Nonsense-Mutation vorliegen, kann eine Therapie für gehfähige Patienten mit Translarna® erfolgen. Ein früher Start mit dem Medikament könnte die Gehfähigkeit verlängern.

Im weiteren Verlauf sind Duchenne-Jungen auf eine gute Begleitung durch den Kinder- und Hausarzt angewiesen. Wir sehen die Jungen erfreulicherweise älter werden. Allerdings beginnt damit eine neue Herausforderung für Gesellschaft und Ärzte. Vorwiegend als Erkrankung des Kindesalters angesehen, ist es nun notwendig, die Weichen für die Transition zu stellen. Hier ist das ganzheitliche Konzept in der Untersuchung eine Herausforderung, denn Grunderkrankung, kardiologische, pulmonologische und sonstige internistische Besonder-

heiten spielen in der Behandlung eine Rolle. Die vertrauensvolle Begleitung eines Hausarztes trägt wesentlich zur Verbesserung der Lebensqualität der jungen Erwachsenen mit Duchenne bei. Doch auch die Kostenträger müssen sich auf den Weg machen und die Transition fördern. Es müssen den Patienten sinnvoll angepasste Behandlungen ermöglicht werden, anstatt ihnen durch Verweigerung von Kostenübernahmen das Leben zusätzlich zu erschweren. Dass schwersthilfsbedürftige Menschen auch im Krankenhaus von ihrer Assistenz begleitet werden können, sollte ebenfalls durch die Kostenträger gesichert sein.

Unterstützung durch die Deutsche Duchenne Stiftung

Die Deutsche Duchenne Stiftung der aktion benni & co. e.V. steht den Familien in verschiedenen Lebensphasen zur Seite, da das Fortschreiten der Erkrankung eine ständige Begleitung der Kinder erfordert. Mit unseren umfangreichen Projektangeboten möchten wir er-

*Silvia Hornkamp
(Deutsche Duchenne Stiftung)*