




## PPMD KONFERENZ JULI 2008 – PHILADELPHIA

Ein Erfahrungsbericht von Elisabeth Scholler

## GENETISCHE FORSCHUNG - DIAGNOSE

- Genetische Diagnose
    - Stellenwert und Sinn der genauen Abklärung
    - Assoziierte Störungen – z.B. Kardiomyopathien
    - Unterschiedliche Gendefekte
      - Deletion von Exons
        - Therapieansatz Antisense Exonskipping
      - Punktmutation
        - PTC124 ReadThrough (Überlesen von vorzeitigen Stopps)
      - Duplikation von Exons
  
  - Zentrales Register für weltweite Forschung
    - genetisch/klinische Feldforschung
    - [www.duchenneconnect.org](http://www.duchenneconnect.org)
    - [www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)
- 

## GENETISCHE FORSCHUNG - AUSRICHTUNG

- Produktion körpereigenen Dystrophins
  - Read Through
  - Exon Skipping
  - Viraler Gentransfer
  
- Utrophin als Ersatz für Dystrophin




## THERAPIEANSÄTZE AUF ZELLULÄRER EBENE


- Förderung der Zellregeneration,  
„Schadensbegrenzung“
  - Alpha 7 Integrin
  - Antioxidanz Coenzym Q10
  - Blockade von TNF – alpha (Behinderung  
Zelluntergang)
  - Hemmung von Cyclophilin D (Fa. Debio-025)
  - Proteasen-Hemmer
  
- Muskelwachstum
  - IGF-1 Wachstumshormon




## KLINISCHE THERPIEANSÄTZE 1

- Kortison (derzeit Goldstandard)
    - Verschiedene Einnahmezyklen/kontinuierliche Einnahme
  - Kardiologisches Management
    - Ausgangsuntersuchung bei Diagnosestellung
    - Kontrollen (Echo, Herz MRI)
    - klinischer Frühindikator: Herzfrequenzanstieg
    - ACE Hemmer, ...
  - Lungenfunktion
    - Cough-Assistent (mechan. Hustenstoß-Unterstützung)
  - Physiotherapie
    - Stretching
    - Unterwassertherapie, Schwimmen
- 


## THERAPIEANSÄTZE 2

- Orthopädische Maßnahmen
    - Behelfe: Schienen, Sitzschalen, Permobil-Ständer
    - Operativ: Tenotomien, Skolioseaufrichtung etc.
  - Ergänzungsstoffe
    - Kreatin
    - L-Carnitin
    - Glutamin
    - Grüntee-Extrakte
    - Antioxidantien (z.B. Coenzym Q10)
    - „Muskelweichmacher“
    - Calcium, Vitamin D3
- 


## KOMMUNIKATIVE STRATEGIEN

- Positiv Formulieren
  - Vermeide Geheimniskrämerei
  - Unterstütze dein Kind (nach Luise Hastings)
- 

## LERN- UND VERHALTENSFORSCHUNG

- Erfahrungsbericht James Poysky (Kinder-Neuropsychologe in Houston/Texas)
    - Vater von Joel (selbst betroffen)
    - Untersuchung an Kindern mit Duchenne
    - Listet mögliche Verhaltensanomalien auf
      - Sprache
      - soziale Schwierigkeiten
      - oppositionelles Verhalten
      - Reaktion auf geänderte Umstände
    - Untersuchung der Verteilung von Lerndefiziten bei DMD
      - Leseschwäche
      - verbales Kurzzeitgedächtnis
      - Hyperaktivität
    - Auswirkung der Medikamente auf das Verhalten
  - Abhilfe – rechtzeitige Inanspruchnahme professioneller Hilfe
- 

## SIBLINGS (GESCHWISTER)

- Recht auf eigenes Leben
    - Eigenes Leben leben (OK von den Eltern)
  - „hohe Erwartungen“ an die Geschwister
    - Sozialer Druck von außen
    - Selbstwert / Schuldgefühle
  - Recht auf ausreichende Information
    - altersgerechte Infos über die Krankheit
    - Zukunftsperspektiven gemeinsam besprechen
  - Erwartungen an den Erkrankten
    - Selbstständigkeit, Pflichten im Rahmen des Möglichen
    - persönliche Eigenverantwortlichkeit
  - Bedürfnisse des Geschwister-Kindes
    - Unternehmungen nur mit Geschwister-Kind
    - Offene Kommunikation
      - Raum Gefühle äußern zu dürfen
      - Aktives Zuhören, Bedürfnisse wahrnehmen
- 

## WEITERFÜHRENDE LINKS

- Selbsthilfegruppe USA
    - [www.parentprojectmd.org](http://www.parentprojectmd.org)
  - Weltweite Vereinigung
    - [www.duchenne-community.com](http://www.duchenne-community.com)
  - Lern- und Verhaltensforschung
    - [jxpoysky@texaschildrenshospital.org](mailto:jxpoysky@texaschildrenshospital.org)
  - klin./genet. Forschung
    - [www.duchenneconnect.org](http://www.duchenneconnect.org)
    - [www.treat.nmd.eu](http://www.treat.nmd.eu)
  - Geschwister-Thematik
    - [www.siblingsupport.org](http://www.siblingsupport.org)
- 

## ÖFFENTLICHKEITSARBEIT

- Run to end Duchenne
- Weitere Freizeit- und Sportveranstaltungen, um Forschungsgelder u.Ä. zu aquirieren
- Preisgelder von Sportlern
- Bildung von Lobbies in der Politik

