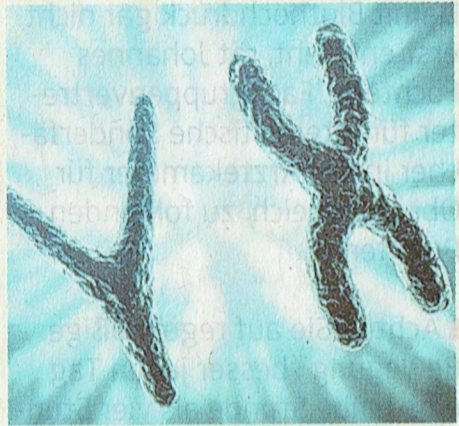


## DEFEKTE GENE



Bei der Duchenne-Krankheit ist das X-Chromosom defekt. (Colourbox)

**Duchenne-Muskeldystrophie:**

Sie ist die häufigste Muskelerkrankung im Kindesalter. Betroffen ist einer von 3500 Buben. Übertragen wird die Krankheit von der Mutter, da der Defekt auf dem X-Chromosom sitzt. Weil Mädchen ein zweites X-Chromosom haben, zeigen sie nur selten Symptome – auch wenn sie Trägerin des fehlerhaften Gens sind. Ein Drittel der Mutationen wird nicht vererbt, sondern tritt spontan auf. Schon jetzt ist für einen Teil der Patienten eine Therapie zugelassen, die das Fortschreiten der Krankheit verzögern soll. Die Hoffnung ruht jedoch auf der Heilung durch eine Gentherapie.

**Spinale Muskelatrophie:**

Durch einen Gendefekt werden spezielle, für die Bewegung zuständige Nervenzellen im Rückenmark zerstört. Die Folge ist eine Muskelschwäche. Während die Kinder bei Typ 1 eine Lebenserwartung unter drei Jahren haben, ist die Prognose mit Typ 2 und Typ 3 deutlich besser. Für diese Erkrankung gibt es bereits eine Behandlung: Die dafür zugelassene Gentherapie macht Hoffnung, dass auch andere Defekte bald behandelt werden können.

# Hoffen auf Heilung für kranke Muskeln

Selbsthilfegruppe in Aufbruchstimmung: Bei der 25-Jahr-Feier des „Vereins Marathon“ stehen neue Therapien für bisher unheilbare Krankheiten im Mittelpunkt

**A**ngeboren, fortschreitend und unheilbar: Vor 25 Jahren war die Prognose für Buben und Mädchen mit Muskelkrankheiten trostlos. Trotzdem fand sich damals in Oberösterreich ein kleines Grüppchen von Eltern und anderen Verwandten betroffener Kinder zusammen, um das Leben der kleinen und größeren Patienten zu verbessern: Der Verein Marathon war geboren. Der Name der Selbsthilfegruppe deutet darauf hin, dass man im Umgang mit den sehr unterschiedlichen und seltenen Muskelkrankheiten einen langen Atem und viel Kraft braucht.

**Genersatztherapie wirkt**

Anders als bei der Gründung der Selbsthilfegruppe herrscht jetzt Hoffnung vor: Einige neue Therapien sind bereits zugelassen, an anderen wird von Pharma-Firmen intensiv geforscht. Am meisten Aufmerksamkeit erregte die Genersatztherapie für Patienten mit Spinaler Muskelatrophie (SMA, Infokasten links). Für die einmalige Infusion ist die sagenhafte Summe von zwei Millionen Euro fällig. „Je früher die Krankheit diagnostiziert und behandelt wird, umso besser sind die Erfolge“, sagt der deutsche Muskelspezialist Wolfgang Müller-Felber, der bei der 25-Jahr-Feier der Selbsthilfegruppe als Referent geladen ist.

„Auch die Patienten und Eltern von Kindern mit anderen neuromuskulären Erkrankungen warten auf den Tag, an dem für sie eine Therapie zur Verfügung steht. Bis dahin ist es aber wichtig, die Betroffenen weiterhin optimal zu betreuen und zu begleiten“, sagt Oberärztin Astrid Eisenkölbl



„Je früher die Spinale Muskelatrophie diagnostiziert und mit einer Genersatztherapie behandelt wird, umso besser sind die Erfolge.“

■ Prof. Wolfgang Müller-Felber, Klinikum der Uni München



„Bis es für alle Muskelkrankheiten Therapien gibt, müssen die Betroffenen weiterhin optimal betreut und begleitet werden.“

■ Astrid Eisenkölbl, Kepler-Uniklinikum Linz

vom Kepler-Uniklinikum Linz, die sich auf die Thematik Muskelkrankheiten spezialisiert hat. Durch die Versorgung mit Elektrorollstühlen hat sich die Mobilität der Patienten deutlich verbessert. Auch Beatmung ist ein Thema: So konnte dadurch etwa die Lebenserwartung von Patienten mit Duchenne Muskeldystrophie (Info-



Den Rollstuhl nicht zu brauchen: Dabei sollen Therapien helfen.

Fotos: privat, KUK

kasten links) auf bis zu vier Jahrzehnte verdoppelt werden.

**Austausch und Ausflüge**

Im Verein Marathon steht neben den Therapien aber auch seit jeher die Lebensqualität der kleinen und größeren Mitglieder im Fokus. Veranstaltungen, gemeinsame Ausflüge, Austausch und Vernetzung

genauso wie die finanzielle Förderung durch viele Spender machen das Erfolgsgeheimnis der Selbsthilfegruppe aus.

➕ **Jubiläum:** Die 25-Jahr-Feier des „Vereins Marathon“ findet am 18. Juni ab 10 Uhr im Volkshaus Keferfeld-Oed in Linz statt. Anmeldung unter [verein-marathon.at](http://verein-marathon.at)