



# Duchenne-Muskeldystrophie: Neue Strategien erforderlich

IN ÖSTERREICH LEBEN RUND 200 BIS 250 MENSCHEN, die an Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) erkrankt sind. Fortschreitender Muskelschwund schränkt die Mobilität und Selbstständigkeit der Betroffenen nach und nach ein. Die Herausforderungen bei Diagnose, Therapie und Betreuung sind hoch. | von Mag. Renate Haiden, MSc.

**D**er Zugang zu spezialisierten Behandlungszentren, die langfristige Betreuung und die Integration neuer Therapieansätze in die Praxis stellen sowohl das Gesundheitssystem als auch die betroffenen Familien vor große Aufgaben. Um diesen komplexen Anforderungen gerecht zu werden, ist ein breiter Dialog zwischen Wissenschaft, Gesundheitswesen, Politik und Patientenvertreterinnen und -vertretern unerlässlich, den der Verein PRAEVENIRE kürzlich initiiert hat.

## Interdisziplinarität ist gefragt

Die durchschnittliche Lebenserwartung der von Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) Betroffenen hat sich dank medizinischer Fortschritte zwar verlängert, jedoch bleiben die Herausforderungen im Alltag und in der medizinischen Versorgung hoch und anspruchsvoll. „Wir benötigen spezialisierte Zentren, die nicht nur die entsprechenden fachlichen Kompetenzen bieten, sondern auch eine interdisziplinäre Betreuung gewährleisten können. Eine umfassende und kontinuierliche Versorgung ist entscheidend, da die Erkrankung im Verlauf unterschiedliche gesundheitliche Probleme verursacht, die Expertise aus verschiedenen medizinischen Fachrichtungen erfordern“, beschreibt Dietlind Hebestreit, Obfrau Verein Marathon – Verein von Eltern und Angehörigen gegen Muskelkrankungen bei Kindern und selbst Mutter eines erkrankten Sohnes, die Situation. Neben Orthopädie und Neurologie sind auch Kardiologie, Pneumologie sowie Physiotherapie und Rehabilitation wichtige Fachbereiche, die in die Versorgung eingebunden werden müssen. Und das nicht nur im Kindesalter, sondern auch nach dem 18. Lebensjahr. „Es gibt nur sehr wenige Ärztinnen und Ärzte, die sich mit speziellen Anforderungen der Erkrankten wirklich auskennen. Tritt ein Notfall auf, sind die meisten Behandlerinnen und Behandler häufig nicht gut informiert“, sagt Hebestreit. Der Alltag der Familien ist von intensiver Pflege und Betreuung, regelmäßigen Arztbesuchen und Therapien geprägt, was oft eine große physische und emotionale Belastung darstellt. Auch Manuela Jetschgo, ebenfalls Mutter eines an DMD erkrankten Sohnes, engagiert sich im Verein Marathon und kennt die Herausforderungen genau: „Die meisten Betroffenen starben früher zwischen dem 18. und 25. Lebensjahr häufig an Atemversagen. Heute ist die Lebenserwartung weitaus höher, das erfordert neue Angebote im Gesundheitswesen. Es sind immer noch die Kinderärztinnen und -ärzte, die sich am besten auskennen, jedoch irgendwann muss der Über-

Teilnehmende der Diskussionsrunde (hinten): Hanns Kratzer (Moderation), Andreas Huss, Sabine Röhrenbacher, Bernhard Schwarz, Claudia Albert, Selina Nwafor, Stefan Sauer. (vorne): Eva Hilger, Gunda Gittler, Angelika Widhalm, Manuela Jetschgo, Dietlind Hebestreit.

gang in die Erwachsenenmedizin erfolgen und dafür gibt es keine Angebote.“

## Integration neuer Therapieansätze

Die Duchenne-Muskeldystrophie ist eine x-chromosomal vererbte, schwere, fortschreitende neuromuskuläre Erbkrankheit, von der weltweit ca. eine von 5.000 männlichen Geburten betroffen ist. Sie wird meist zwischen dem 2. und 5. Lebensjahr diagnostiziert, wenn Symptome wie Sprachentwicklungsstörungen oder motorische Entwicklungsverzögerungen sichtbar werden. Die Muskeldegeneration führt sukzessive zu einem Verlust des Gehvermögens und betrifft nach und nach andere Bereiche. Häufige Stürze und Unfälle und damit regelmäßige Krankenhausaufenthalte sind vorprogrammiert. „DMD tritt auf, wenn eine Mutation im Dystrophin-Gen die Zelle daran hindert, ein funktionsfähiges Dystrophin-Protein zu bilden. Dystrophin spielt eine entscheidende Rolle für die Struktur und die Membranstabilität der Muskelfasern im Skelett-, Zwerchfell- und Herzmuskel. Das Fehlen oder der Mangel an Dystrophin führt zu einer übermäßigen Schädigung der Muskelzellen während der normalen Kontraktions- und Dehnungsaktivität“, sagt Univ.-Prof. Dr. Bernhard Schwarz, Leiter des Instituts für Gesundheitsökonomie und Präsident der Karl Landsteiner Gesellschaft, und ergänzt: „Eine möglichst frühzeitige adäquate Therapie ist also entscheidend, um den Krankheitsverlauf zu verzögern, die Lebenserwartung zu erhöhen und die Lebensqualität zu verbessern.“ Die Basistherapie in jeder Krankheitsphase stellen symptomatische Maßnahmen dar und umfassen medikamentöse und chirurgische Verfahren. „Die medizinische Forschung hat in den letzten Jahren bedeutende Fortschritte erzielt und arbeitet an innovativen Ansätzen, die den Krankheitsverlauf verlangsamen könnten. Wir erwarten im zweiten Quartal 2025 die Zulassung eines neuen Medikaments, das in Studien vielversprechende Ergebnisse zeigt“, sagt Dr. Stefan Sauer, Value & Access and Public Affairs Lead, ITF Pharma.

## Rolle der Primärversorgungseinheiten stärken

So wie bei den meisten seltenen Erkrankungen sind die Kosten der einzelnen Behandlungen hoch, jedoch die Aufmerksamkeit, die sind im Gesundheitssystem erhalten, gering. Die Forderungen aus der Selbsthilfe reichen daher von der Einrichtung spezialisierter Zentren über Netzwerke von Expertinnen und Experten bis hin zu mehr Aufklärung in der Öffentlichkeit. Die Transitionsphase vom Kinder- zum Erwachsenenleben erfordert einerseits neue und besondere Aufmerksamkeit, um die Betroffenen weiterhin gut versorgen zu können, und andererseits Angebote für eine gute Lebensqualität, etwa auch die Eingliederung in das Berufsleben. „Dass es funktionieren kann, zeigen Beispiele aus anderen Bereichen, wie der Hepatologie oder Rheuma. Es muss initiiert werden und der politische Wille muss da sein“, betont Angelika Widhalm, Präsidentin Bundesverband Selbsthilfe Österreich. Mag. (FH) Sabine Röhrenbacher, Geschäftsführerin des Bundesverbands Selbsthilfe Österreich, ergänzt: „Interdisziplinarität kann besser gelingen, wenn digitale Angebote eingebunden werden. Ein Patientenpass, der mit ELGA verbunden ist, könnte ebenfalls rasch Unterstützung bieten.“ Kooperationen mit einschlägigen Fachgesellschaften oder auch die Verortung in Primärversorgungszentren ist für Assoc. Prof. PD Dr. Eva Hilger vom chefarztlichen Dienst der Sozialversicherung der Selbständigen (SVS) ein Ansatz: „Muskelkrankungen sind häufig in der Neurologie gut abgebildet, wo es Expertise zu vielen seltenen Erkrankungen gibt.“ Auch Mag. pharm. Gunda Gittler, MBA, aHPh, Leiterin der Anstaltsapothek im Krankenhaus der Barmherzigen Brüder Linz, knüpft an bestehende Beispiele im Gesundheitswesen an: „Wir haben sehr gute Erfahrungen in der Zusammenarbeit mit der Vergiftungszentrale. Hier wurde eine sehr gut erreichbare und auf Notfälle spezialisierte Drehscheibe geschaffen, die organisatorisch auch als Vorbild für eine DMD-Anlaufstelle dienen kann.“ Einig sind sich die Expertinnen und Experten, dass das Thema im Gesundheitswesen „Chefsache“ sein muss: Die Förderung der Transitionsmedizin, die Einrichtung von Expertisezentren, die Optimierung der medizinischen Infrastruktur oder die Fortbildung interessierter Ärztinnen und Ärzte kann nur top-down gelingen. Eine enge Zusammenarbeit mit politischen Entscheidungsträgerinnen und -trägern wird erforderlich sein, um die finanziellen und strukturellen Voraussetzungen zu schaffen, die eine qualitativ hochwertige und flächendeckende Versorgung ermöglichen. PRAEVENIRE wird daher den Dialog fortführen, damit die Versorgungslage in Österreich nachhaltig verbessert wird. **P**



Zur rechtzeitigen Erkennung einer muskulären Erkrankung ist es entscheidend, eine entsprechende Awareness unter den in der Primärversorgung tätigen Kolleginnen und Kollegen zu schaffen. Nur so kann etwa durch die Bestimmung des CK-Wertes eine Verdachtsdiagnose geäußert werden und die frühzeitige Überweisung zum Neuropädiater erfolgen. Gerade eine relativ seltene Erkrankung wie die Duchenne Muskeldystrophie ist häufig mit einem vergleichsweise langen Weg zur Diagnose verbunden.

Je früher aber die Diagnose gestellt werden kann, umso rascher kann eine zielgerichtete Behandlung erfolgen, wodurch sowohl der Krankheitsverlauf positiv beeinflusst als auch die Lebensqualität der Kinder verbessert werden kann.

**Peter Voitl, Facharzt für Kinder- und Jugendheilkunde**

