

DIAGNOSE UND BEHANDLUNG DER MUSKELDYSTROPHIE DUCHENNE

Ratgeber für Familien





Inhalt

1	Vorwort	04
2	Wie können Sie diesen Ratgeber nutzen	05
3	Diagnosestellung	11
4	Neuromuskuläre Behandlung – Erhalt von Kraft und Funktion	14
5	Rehabilitation - Physiotherapie und Hilfsmittelversorgung	25
6	Orthopädische Betreuung - Hilfe bei Knochen- und Gelenkproblemen	29
7	Die Lunge - Versorgung des respiratorischen Systems	31
8	Das Herz - Kardiologische Versorgung	34
9	Magen-Darm-Trakt - Ernährung, Schlucken und andere gastrointestinale Probleme	36
10	Psychosoziale Unterstützung – Hilfe bei Verhaltens- und Lernproblemen	39
11	Chirurgische Eingriffe und DMD	43
12	Im Notfall	46
	Abkürzungsverzeichnis	48
	Stichwortverzeichnis	49
	Informationen für Familien in Deutschland, Österreich und der Schweiz	52
	Patientenregister für Muskeldystrophie Duchenne	54

RECHTSHINWEIS

Informationen und Ratschläge, die in dieser Broschüre veröffentlicht werden, sollen und können weder die ärztliche Behandlung noch ein Arzt-Patienten-Verhältnis ersetzen. Die Hinweise sind als Unterstützung einer ärztlichen Beratung gedacht, welche in allen gesundheitlichen Angelegenheiten in Anspruch genommen werden sollte. Sie handeln auf eigene Verantwortung, wenn Sie aufgrund der Hinweise in diesem Ratgeber aktiv werden. Für die Richtigkeit und Vollständigkeit der Informationen in dieser Broschüre, obgleich mit großer Sorgfalt zusammengestellt, wird keine Gewähr übernommen. Alle Maßnahmen müssen jeweils auf den Einzelfall abgestimmt werden.

IMPRESSUM

Herausgeber: Muskeldystrophie-Netzwerk e.V. (MD-NET), c/o Friedrich-Baur-Institut, Klinikum der Universität München, Ziemssenstr. 1, 80336 München **Herausgeber der englischen Originalausgabe:** MDA, PPMD, TREAT-NMD und UPPMD, UK **Redaktion (deutsche Fassung):** Dr. Janbernd Kirschner, (V.i.S.d.P.) Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Freiburg, Mathildenstr. 1, 79106 Freiburg **Fotos:** Duchenne Parent Project Netherlands, MDA, PPMD, Parent Project Czech Republic und TREAT-NMD, ISBN 978-3-00-032799-5

1 Vorwort

Dieser Ratgeber für Familien fasst Ergebnisse eines internationalen Konsensuspapiers zur Behandlung von der Muskeldystrophie Duchenne (DMD) zusammen. Die Arbeit wurde unterstützt von den US Centers for Disease Control (CDC) in Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen und dem TREAT-NMD Netzwerk. Das Hauptdokument wurde in der Zeitschrift Lancet Neurology veröffentlicht.

DIESER RATGEBER WURDE AUS FOLGENDEN PUBLIKATIONEN ZUSAMMENGESTELLT:

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management, Lancet Neurology 2010, 9(1) 77-93.

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care, Lancet Neurology 2010, 9(2) 177-189.

Das englische Originaldokument kann unter folgendem Link kostenlos heruntergeladen werden:

<http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD/>

Die Empfehlungen basieren auf einer ausgedehnten Studie von 84 internationalen Experten für Diagnose und Behandlung von DMD, die ausgewählt wurden um einen großen Bereich von Spezialgebieten abzudecken. Unabhängig voneinander haben sie Behandlungsoptionen der DMD in den unterschiedlichen Krankheitsstadien nach den Kriterien "notwendig", "geeignet" oder "nicht geeignet" bewertet. So wurden insgesamt 70.000 unterschiedliche Fallkonstellationen berücksichtigt. Auf dieser Grundlage wurden Richtlinien erstellt, welche nach Meinung der Mehrheit der Fachleute die „best practice“ der Behandlung von DMD wiedergeben.

Die Experten betonen, dass die beste Behandlung von DMD einen multidisziplinären Ansatz erfordert. Dabei muss der Einsatz von Spezialisten der unterschiedlichen Fachbereiche von einem erfahrenen Arzt koordiniert werden. Da jeder Mensch mit DMD einzigartig ist, sollten Patient und Familie mit dem betreuenden Arzt aktiv zusammenarbeiten.

Dieser Ratgeber möchte Sie mit den grundlegenden Informationen versorgen, die eine effektive Mitarbeit ermöglichen. Der Arzt, der die Behandlung koordiniert, muss sich aller möglichen Probleme bei DMD bewusst sein. Er muss sowohl Zugang zu den erforderlichen Therapien als auch zu unterschiedlichen Spezialisten haben, die bei der Behandlung einbezogen werden müssen. Der Behandlungsschwerpunkt wird sich im Verlauf der Krankheit ändern. Dieser Ratgeber begleitet sie durch die unterschiedlichen Themen und Bereiche der DMD Behandlung (Abbildung 1). Nicht alle Spezialisten sind in allen Stadien der Krankheit hinzuzuziehen, aber es ist wichtig, dass sie immer erreichbar sind und dass die Person, die die Behandlung koordiniert, über ein unterstützendes Netzwerk verfügt.

2 Wie können Sie diesen Ratgeber nutzen?

Dieser Ratgeber enthält viele Informationen. Sie können diese auf zwei Arten nutzen. Einige Familien konzentrieren sich auf die Phase von DMD, in der ihr Kind sich gerade befindet. Andere möchten von Anfang an so viel wie möglich über alle Aspekte der Krankheit erfahren.

In diesem Kapitel und in Abbildung 1 erfahren Sie, was Experten über die unterschiedlichen Phasen von DMD meinen und wie die Ansprüche an die Behandlung eines DMD-Patienten sich im Verlauf der Zeit verändern. Wenn Sie dann direkt auf den für Sie zurzeit relevanten Teil des Ratgebers zugreifen wollen, können Sie ihn leicht finden. Am Ende finden Sie zwei Kapitel, die vielleicht zur schnellen Orientierung für Sie wichtig sein können: Woran müssen Sie im Fall einer Operation denken und was ist im Notfall zu beachten. Die unterschiedlichen Kapitel sind entsprechend der Abbildung 1 farbig markiert. Am Ende des Ratgebers befindet sich ein Stichwortverzeichnis zum besseren Verständnis der hier und von Ärzten verwendeten Fachausdrücke.

“Dies ist ein Ratgeber zu den medizinischen Aspekten von DMD. Bedenken Sie aber stets, dass die medizinische Seite nicht alles ist. Dahinter steht, dass Ihr Sohn durch die Minimierung der medizinischen Probleme sein Leben leben kann und Sie zusammen weiterhin eine Familie sein können. Es tut gut, sich darauf zu besinnen, dass die meisten Duchenne Jungen fröhliche Kinder sind und die meisten Familien gut mit der Situation fertig werden, nachdem der erste Schock der Diagnose überwunden ist.”

Elizabeth Vroom,
United Parent Projects Muscular Dystrophy

DMD SCHRITT FÜR SCHRITT (Abbildung 1)

Das Krankheitsbild bei DMD verändert sich im Lauf der Zeit. Ärzte und andere sprechen oft von „Schlüsselphasen“ im fortschreitenden Verlauf. Sie nutzen diese Schlüsselphasen um ihre Empfehlungen zur Behandlung daran anzuknüpfen. Allerdings ist diese Einteilung manchmal etwas vereinfachend. Dennoch kann es sinnvoll sein, sich an den entsprechenden Stadien zu orientieren um die Maßnahmen, die zu einer bestimmten Zeit empfehlenswert sind zu kennen und um einschätzen zu können, was zum jeweiligen Zeitpunkt vom Arzt/Ärzteteam erwartet werden kann.

Präsymptomatische Phase

Bei den meisten Jungen wird DMD in der PRÄSYMPTOMATISCHEN PHASE nicht diagnostiziert, es sei denn, die Familie weiß um die erbliche Belastung oder Bluttests sind aus anderen Gründen erfolgt. Die Symptome verspäteten Laufens oder verzögerter Sprachentwicklung sind präsent, aber aufgrund der geringen Ausprägung ist es häufig, dass sie in diesem Stadium nicht bemerkt oder erkannt werden.

Frühe gehfähige Phase

In der FRÜHEN GEHFÄHIGEN PHASE zeigen Jungen die „klassischen“ Symptome von DMD: das Gowers' Zeichen (beim Aufstehen vom Boden müssen sie sich mit den Händen an den Oberschenkeln abstützen), den Watschelgang und den Zehenspitzenengang. Sie können noch Treppen steigen, typisch ist aber, dass sie den zweiten Fuß nachziehen statt die Füße abwechselnd aufzusetzen.

In diesen zwei Phasen wird häufig die Diagnose gestellt (Kapitel 3).

DIAGNOSE: Empfohlen werden spezielle Tests, bei denen die Veränderung in der DNA oder die

genetische Mutation, die DMD verursacht hat, festgestellt werden. Die Hilfe eines Spezialisten zur Interpretation der Tests und einer anschließenden Prognose zu den Auswirkungen auf das Leben Ihres Sohnes und anderer Familienmitglieder ist notwendig.

LERNEN UND VERHALTEN: Jungen mit DMD haben ein erhöhtes Risiko für Probleme in diesem Bereich. Einige sind auf eine direkte Beteiligung des Gehirns bei DMD zurückzuführen, andere auf die physische Beeinträchtigung. Auch Medikamente wie z.B. Kortisone spielen eine Rolle. Die Unterstützung der Familie ist äußerst wichtig und professionelle Hilfe kann sinnvoll sein, um mit spezifischen Aspekten des Lernens und des Verhaltens besser umgehen zu können (Kapitel 10).

PHYSIOTHERAPIE: Eine Vorstellung beim Physiotherapeuten (Kapitel 5) in dieser frühen Phase bedeutet, dass nach und nach Übungen eingeführt werden können um die Muskeln beweglich zu halten. Damit können Versteifungen an den Gelenken vorgebeugt bzw. diese minimiert werden. Das Physiotherapie-Team kann auch Anregungen für geeignete Übungen in der Schule geben, um die Teilnahme am Schulleben zu erleichtern.

KORTISON: In dieser Phase sollte man sich über Therapieoptionen wie Kortisone informieren (Kapitel 4), die dann eingesetzt werden sollten, wenn die motorische Entwicklung des Jungen zu stagnieren beginnt. Wenn man den Einsatz von Kortison plant sollte man dafür sorgen, dass vor Behandlungsbeginn alle Impfungen durchgeführt sind und mögliche Risikofaktoren bezüglich der Nebenwirkungen von Kortison antizipiert und minimiert werden. So könnte beispielsweise eine Diätberatung erforderlich sein.

HERZ UND ATEMUSKULATUR: In dieser Phase sind Probleme mit Herz und Atmung normalerweise nicht vorhanden. Eine Kontrolle im Rahmen der regelmäßigen klinischen Untersuchungen sollte aber erfolgen, um Ausgangswerte zu kennen (was ist „normal“

für Ihren Sohn). Eine Herzuntersuchung wird bei Diagnosestellung empfohlen und dann alle zwei Jahre bis zum Alter von 10 Jahren. Danach sollten Kontrollen häufiger stattfinden. Ihr Kind sollte gegen Pneumokokken (23-valenter Polysaccharid-Impfstoff) und Grippe geimpft sein (Kapitel 7).

Späte gehfähige Phase

In der SPÄTEN GEHFÄHIGEN PHASE wird das Laufen zunehmend schwieriger und die Probleme beim Treppensteigen und Aufstehen vom Boden nehmen zu.

LERNEN UND VERHALTEN: Fortlaufende professionelle Unterstützung wird notwendig sein, um bei Lern- und Verhaltensproblemen zu helfen. Auch kann spezielle Hilfe sinnvoll sein, um Strategien für den Umgang mit dem Verlust der Gehfähigkeit zu entwickeln (Kapitel 10).

PHYSIOTHERAPIE: Sie wird weiterhin auf Bewegungsfähigkeit und Unabhängigkeit ausgerichtet sein (Kapitel 5). Wenn die Gelenkversteifung zu weit fortschreitet, wird die Behandlung durch Orthopäden erforderlich. Es muss sichergestellt werden, dass geeignete Rollstühle mit Sitzunterstützung eingesetzt werden, die weiterhin für Unabhängigkeit und Sitzkomfort sorgen.

KORTISON: In dieser Phase wird die Kortisonbehandlung fortgeführt, der Fokus ist dabei gerichtet auf Behandlungsschema und Dosierung (Kapitel 4) sowie auf Nebenwirkungen wie zum Beispiel zu starke Gewichtszunahme. Zweimal im Jahr sollten Kraft und Funktion kontrolliert werden. Hinsichtlich des Körpergewichts muss auf Tendenzen zu Unter- oder Übergewicht geachtet werden und, falls erforderlich, geeignete Gegenmaßnahmen ergriffen werden (Kapitel 9).

HERZ UND ATEMUSKULATUR: In diesem Bereich (Kapitel 7 und 8) bleibt das Erkrankungsrisiko weiterhin niedrig. Regelmäßige Kontrollen der Herz- und

Atemmuskulatur sind aber notwendig. Ab dem Alter von 10 Jahren sollten jährlich ein Echokardiogramm und andere Untersuchungen durchgeführt werden. Bei Auffälligkeiten im Echokardiogramm wird der Arzt spezielle Therapien empfehlen.

Frühe nicht-gefähige Phase

In der FRÜHEN NICHT-GEFÄHIGEN PHASE braucht der Junge einen Rollstuhl. Anfangs wird er den Rollstuhl noch selbst fortbewegen können und seine Sitzhaltung wird normalerweise noch stabil sein (Kapitel 5).

LERNEN UND VERHALTEN: Trotz Fortschreitens der Krankheit ist es in dieser Phase erforderlich, besonderen Wert auf Unabhängigkeit zu legen und eine normale Teilnahme an Schulleben und Freizeitaktivitäten während der Adoleszenz zu unterstützen.

PHYSIOTHERAPIE: Aufmerksam müssen nun Versteifungen an Gelenken des Oberkörpers (Schultern, Ellbogen, Handgelenke und Finger) beobachtet werden. Ihr Sohn braucht, um weiterhin selbst stehen zu können, orthopädische Hilfsmittel. Wirbelsäulenverkrümmungen (Skoliose) sind aufgrund des weitverbreiteten Einsatzes von Kortison sehr viel seltener geworden. Dennoch muss die Wirbelsäule nach Verlust der Gefähigkeit regelmäßig untersucht werden. In einigen Fällen schreitet eine Skoliose sehr rasch fort, oft über einen Zeitraum von Monaten (Kapitel 6). Orthopädische Hilfe kann auch erforderlich werden, wenn Fußfehlstellungen Schmerzen verursachen oder es schwierig wird, passende Schuhe zu finden.

KORTISON: Eine Kortisonbehandlung ist weiterhin ein wichtiger Teil der Behandlung in dieser Phase (Kapitel 4), unabhängig davon ob eine bereits früher begonnene Therapie weitergeführt wird oder ob nun erstmals damit begonnen wird.

HERZ UND ATEM MUSKULATUR: Die Kontrolle der Herzfunktionen in jährlichen Intervallen ist wichtig und jede Verschlechterung sollte umgehend behandelt werden (Kapitel 8). Nach dem Verlust der Gefähigkeit ist ein Abbau der Atemmuskulatur wahrscheinlich und bestimmte Maßnahmen zur Unterstützung der Atmung und des Abhustens werden nun Schritt für Schritt eingeführt werden müssen (Kapitel 7).

Späte nicht-gefähige Phase

In der SPÄTEN NICHT-GEFÄHIGEN PHASE wird es immer schwieriger, die Funktion der Arme und eine gute Körperhaltung zu erhalten. Komplikationen werden wahrscheinlicher.

PHYSIOTHERAPIE: Mit dem Physiotherapeuten muss in dieser Phase erörtert werden, welche Hilfsmittel notwendig sind, um Unabhängigkeit und Teilhabe zu erhalten. Vorrichtungen zur Unterstützung beim Essen, Trinken, Toilettengang und zu Bett gehen bzw. Aufstehen können erforderlich werden.

KORTISON: Entscheidungen bezüglich des Behandlungsschemas, Ernährung und Gewichtsentwicklung müssen überdacht und im Team besprochen werden.

HERZ UND ATEM MUSKULATUR: Eine Kontrolle der Herz- und Lungenfunktionen zweimal jährlich wird empfohlen. Darüberhinaus können weitere Untersuchungen und Therapien notwendig werden.

Viele junge Männer mit DMD führen ein erfülltes Erwachsenenleben. Wichtig ist eine vorausschauende Planung für ein unterstütztes, aber möglichst unabhängiges Leben mit all seinen Chancen und Herausforderungen.

Die folgenden Kapitel befassen sich mit den unterschiedlichen Behandlungsbereichen für DMD wie in Abbildung 1 beschrieben.

Abbildung 1

Unterschiedliche Bereiche der Behandlung in den Phasen der DMD

<p>Phase 1: PRÄ-SYMPTOMATISCH</p> <p>Eventuell Diagnosestellung in dieser Phase, wenn ein erhöhter CK-Wert zufällig festgestellt wird oder familiäre Belastung bekannt ist</p> <p>Eventuell Entwicklungsverzögerungen, aber noch kein auffälliger Gang</p>	<p>Phase 2: FRÜHE GEHFÄHIGKEIT</p> <p>Gowers' Manöver</p> <p>Watschelgang</p> <p>Evtl. Zehenspitzen- und Treppensteigen möglich</p>	<p>Phase 3: SPÄTE GEHFÄHIGKEIT</p> <p>Zunehmend schwerfälligerer Gang</p> <p>Verlust der Fähigkeit Treppen zu steigen und vom Boden aufzustehen</p>	<p>Phase 4: FRÜHE NICHT-GEHFÄHIGKEIT</p> <p>Eventuell noch einige Zeit lang fähig den eigenen Rollstuhl fortzubewegen</p> <p>Aufrechte Haltung</p> <p>Eventuell Auftreten einer Skoliose</p>	<p>Phase 5: SPÄTE NICHT-GEHFÄHIGKEIT</p> <p>Zunehmende Einschränkung der Funktionalität der Arme und der Körperhaltung</p>	<p>DIAGNOSE</p> <p>Die Diagnose liegt normalerweise vor, es sei denn, sie erfolgt aus anderen Gründen verspätet (z.B. begleitende Krankheitsbefunde)</p>	<p>NEUROMUSKULÄRE BEHANDLUNG</p> <p>Vorausschauende Planung für zukünftige Entwicklungen</p> <p>Impfungen vervollständigen</p> <p>Ständige Überprüfung darauf, dass der Krankheitsverlauf mit den Erwartungen aufgrund der Diagnose übereinstimmt</p> <p>Alle 6 Monate Überprüfung von Funktionalität, Kraft und Beweglichkeit, um die Phase der Krankheit zu definieren und über den Einsatz von Kortison, eine Anpassung des Behandlungsschemas und das Management der Nebenwirkungen entscheiden zu können</p>	<p>PHYSIOTHERAPIE UND HILFSMITTEL</p> <p>Vorbeugende Maßnahmen, um Kontrakturen zu minimieren</p> <p>Förderung geeigneter Aktivitäten</p> <p>Unterstützung von Funktion und Teilhabe</p> <p>Soweit erforderlich: Hilfsmittelversorgung</p> <p>Weiterführung der bisherigen Maßnahmen</p> <p>Versorgung mit einem geeigneten Rollstuhl und Hilfsmitteln, die eine maximale Unabhängigkeit in den täglichen Aktivitäten, Funktionen und eine Teilhabe am „normalen“ Leben ermöglichen</p>
---	--	--	---	---	---	--	--

Orthopädische Operationen
selten erforderlich

Evtl. sollten operative
Möglichkeiten bei
Kontrakturen der
Achillessehne in
Betracht gezogen
werden

Monitoring bzgl. Skoliose: Eingriffe
zur Versteifung der Wirbelsäule bei
entsprechendem Befund
Evtl. Eingriffe zur Fußkorrektur und
Rollstuhl Anpassung

ORTHOPÄDIE

Normale Atmung
Sicherstellen, dass
das Impfprogramm
eine Pneumokokken-
impfung und eine
Grippeimpfung
umfasst

Geringes Risiko von Problemen mit den
Atemungsorganen
Entwicklung beobachten, Kontrolle des
Krankheitsverlaufes

Steigendes
Risiko einer
Beeinträchtigung
regelmäßige
Überprüfung des
respiratorischen
Systems

Steigendes Risiko der
Verschlechterung
Regelmäßige
Kontrollen und
therapeutische
Maßnahmen zur
Atemunterstützung

LUNGE

Echokardiogramm
bei Diagnosestellung
oder mit 6 Jahren

Untersuchungen im
Höchstabstand von
2 Jahren bis zum
Alter von 10 Jahren,
danach jährlich

Kontrollen wie zuvor. Das Risiko von Herzproblemen steigt mit dem
Alter, Maßnahmen auch nötig bei asymptomatischen Verlauf
Bei Verschlechterung der Herzfunktion medikamentöse Therapie der
Herzinsuffizienz

HERZ

Monitoring bzgl. normaler Gewichtszunahme
Ernährungsberatung bzgl. Über-/Untergewicht

Augenmerk auf
Schluckstörungen

MAGEN-DARM- TRAKT

Unterstützung
der Familien,
frühe Beurteilung/
Maßnahmen bzgl.
Entwicklung, Lernen
und Verhalten

Beurteilung/Maßnahmen bzgl. Lernen, Verhalten und
Bewältigungsstrategien
Förderung der Unabhängigkeit und der sozialen Entwicklung

Übergang zur
Adoleszenz planen

PSYCHOSIALE UNTERSTÜTZUNG



3 Diagnosestellung

Betreuung bei der Diagnosestellung

Wenn DMD von Ihrem Arzt vermutet wird, sollte umgehend eine exakte Diagnose gestellt werden. So kann die ganze Familie über den generellen Verlauf von DMD sowie deren Behandlungsmöglichkeiten informiert werden und eine genetische Beratung erhalten. Eine angemessene Behandlung kann nun beginnen und die Familie kontinuierlich unterstützt und beraten werden. Idealerweise sollte die Diagnose von einem Spezialisten für neuromuskuläre Erkrankungen gestellt werden. Dieser kann das Kind klinisch untersuchen, entsprechende Untersuchungen einleiten und die Ergebnisse richtig einordnen. Die Hilfe für die Familie wird häufig durch eine genetische Beratung ergänzt.

Hinweise auf DMD

Ein erster Verdacht ergibt sich meist bei einem der folgenden Anzeichen (auch wenn es bislang keine DMD Vorgeschichte in der Familie gab):

WICHTIGE FAKTEN:

1. Die Diagnose ist ein wichtiger Schritt um die Behandlung Ihres Sohnes mit dem Arzt zusammen zu planen.
2. Ärzte können die Diagnose nicht allein auf der Grundlage eines CK-Tests stellen. Wenn Ihr Sohn erhöhte CK-Werte hat, muss der Arzt die Diagnose durch genetische Tests bestätigen.
3. SIE SIND NICHT ALLEIN. Fordern Sie Antworten von Ihrem Arzt auf alle Fragen, die Sie haben und lassen Sie sich auch genetisch beraten.
4. Jetzt ist auch ein günstiger Zeitpunkt, um Kontakt mit Selbsthilfegruppen oder Organisationen aufzunehmen. Eine Liste mit Adressen finden Sie im Anhang und unter www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations

PROBLEME MIT DER MUSKELFUNKTION:

Häufig ist es ein Familienmitglied, dem auffällt, dass etwas nicht stimmt. Jungen mit DMD laufen später als andere Jungen in ihrem Alter. Sie haben vergrößerte Wadenmuskeln und Probleme beim Rennen, Springen oder Treppensteigen. Sie stürzen leicht und neigen dazu, auf den Zehenspitzen zu laufen. Eventuell kommt eine verzögerte Sprachentwicklung hinzu. Eines der klassischen Symptome von DMD ist das „Gowers' Manöver“, auch „Gowers'-Zeichen“ genannt: Der Junge muss seine Hände und Arme zu Hilfe nehmen, um vom Boden aufzustehen. Ursache dafür ist eine schwache Hüft- und Oberschenkelmuskulatur (siehe Abbildung 2).

HOHE WERTE DES MUSKELPROTEINS

CREATINKINASE (CK) im Bluttest. Der Befund eines hohen CK-Wertes sollte umgehend durch Spezialisten für neuromuskuläre Erkrankungen weiter abgeklärt werden. Hohe CK-Werte liegen auch bei anderen Muskelerkrankungen vor und sind allein nicht ausreichend, um die Diagnose DMD zu bestätigen.

HOHE WERTE DER „LEBERENZYME“ AST (GOT) UND ALT (GPT) im Bluttest.

Hohe Werte dieser Enzyme im Blut werden oft mit Lebererkrankungen in Verbindung gebracht, aber auch Muskeldystrophien können diese Erhöhung verursachen. Überraschend hohe Werte dieser Enzyme ohne andere Ursache sollten daher den Verdacht auf einen muskulären Ursprung lenken und eine Bestimmung der CK nach sich ziehen. Eine Leberbiopsie wird nicht empfohlen.

VERZÖGERTE SPRACHENTWICKLUNG:

Da Kinder mit DMD häufig auch eine verzögerte Sprachentwicklung aufweisen, könnten sie auch aus diesem Grund beim Arzt vorgestellt werden (siehe Kapitel 10).

Bestätigung der Diagnose DMD

DMD ist eine genetische Erkrankung. Sie wird verursacht durch eine Mutation oder Veränderung im Dystrophingen. Die Diagnose muss durch genetische Tests, normalerweise anhand einer Blutprobe, aber auch durch andere Methoden, bestätigt werden. Hintergrundinformationen über genetische Tests entnehmen Sie dem Kasten 1.

Die Tests

1) GENETISCHE UNTERSUCHUNG

Eine genetische Untersuchung ist immer notwendig, auch wenn die Diagnose DMD zunächst durch eine Muskelbiopsie gestellt wurde. Mit Hilfe unterschiedlicher Methoden kann die genaue Veränderung (Mutation) in der DNA identifiziert werden. Eine genetische Bestätigung der Diagnose ist aus mehreren Gründen wichtig: Zum einen werden neue Behandlungsmöglichkeiten für bestimmte genetische Veränderungen in klinischen Studien untersucht. Bei entsprechendem genetischen Befund könnte Ihr Kind eventuell an einer solchen Studie teilnehmen. Zum anderen ist die Kenntnis der Mutation für eine eventuelle pränatale Diagnostik bei weiteren Schwangerschaften hilfreich.

Sobald die genaue Veränderung der DNA im Dystrophingen bekannt ist, sollte den Müttern die Gelegenheit gegeben werden, durch genetische Tests bestimmen zu lassen, ob sie Trägerinnen der Mutation sind oder nicht. Diese Information ist auch für andere weibliche Familienmitglieder mütterlicherseits (Schwestern, Töchter, Tanten, Kusinen) von Bedeutung, da sie ebenfalls Trägerinnen der Mutation sein könnten.

Genetische Diagnostik und humangenetische Beratung helfen der Familie, die Ergebnisse der Untersuchungen zu verstehen und die mögliche Bedeutung für andere Familienmitglieder zu erkennen (siehe Kasten 1).

2) MUSKELBIOPSIE

Möglicherweise rät Ihnen ihr Arzt zu einer Muskelbiopsie. Dabei wird eine kleine Gewebeprobe aus einem Muskel zur Untersuchung entnommen. Die genetische Mutation bei DMD führt dazu, dass der Körper das Protein Dystrophin nicht oder nicht in ausreichender Menge produzieren kann. Eine Muskelbiopsie gibt Auskunft darüber, wieviel Dystrophin sich in den Muskelzellen befindet (siehe Abbildung 3).

Wenn die Diagnose bereits durch genetische Tests bestätigt wurde, ist eine Muskelbiopsie nicht unbedingt erforderlich. Umgekehrt wird in einigen Zentren die Diagnose jedoch aufgrund einer Muskelbiopsie gestellt. Dann ist eine zusätzliche genetische Untersuchung angezeigt, um die genaue Veränderung der DNA, die die DMD verursacht hat, zu identifizieren.

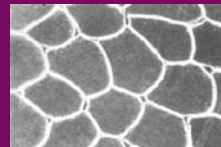
Zur Untersuchung einer Muskelbiopsie gibt es in der Regel zwei Methoden: Ein immunzytochemischer Test oder ein Immunoblot-Test auf Dystrophin. Diese Methoden geben Auskunft über die An- oder Abwesenheit von Dystrophin und tragen dazu bei, DMD von einer milderen Form der Erkrankung zu unterscheiden.

Abbildung 3

Muskelbiopsie: Links: normale Muskelzellen weisen Dystrophin in der Zellwand auf (hell dargestellt) Rechts: Dystrophie-Muskelzellen ohne Dystrophin

NORMAL

DMD



3) ANDERE UNTERSUCHUNGEN

In der Vergangenheit hat man Untersuchungsverfahren wie die Elektromyographie (EMG) oder die Bestimmung der Nervenleitgeschwindigkeit angewendet, um den Verdacht auf eine

neuromuskuläre Erkrankung bei einem Kind weiter abzuklären. Heute sind sich Fachleute darüber einig dass diese Tests NICHT geeignet oder notwendig sind, um DMD zu diagnostizieren.

Kasten 1

Warum die genetische Untersuchung wichtig ist

GENETISCHE BERATUNG UND TESTS

- Manchmal entsteht die Mutation, die DMD auslöst, direkt bei dem Jungen. Das wird auch als Spontanmutation bezeichnet. In den anderen Fällen wird die Krankheit von der Mutter übertragen.
- Wenn die Mutter die Mutation aufweist, wird sie als "Trägerin" (Konduktorin) bezeichnet und sie kann diese genetische Mutation an ihre Kinder vererben. Wird sie an einen Jungen weitergegeben, so wird er von DMD betroffen sein, die Mädchen werden dadurch zu Trägerinnen. Wenn bei der Mutter ein Trägerinnenstatus festgestellt worden ist, kann sie vor diesem Hintergrund Entscheidungen über zukünftige Schwangerschaften treffen. Auch können ihre weiblichen Verwandten (Schwestern, Tanten, Töchter) darauf getestet werden, ob sie ebenfalls Trägerinnen sind.
- Auch wenn eine Frau nicht Trägerin ist, besteht ein kleines Risiko für zukünftige Schwangerschaften: die Mutation kann in ihrer Eizelle auftreten (sog. "Keimbahnmosaik").
- Bei einer Trägerin besteht zudem ein geringes Risiko selbst eine Herz- oder Muskelschwäche zu entwickeln. Kenntnis des Status kann hier helfen, das Risiko zu kennen und eine geeignete Beratung zu erhalten.
- Sie sollten eine humangenetische Beratungsstelle aufsuchen und sich diese Punkte genau erklären lassen.

EIGNUNG FÜR KLINISCHE VERSUCHE:

Zur Zeit werden eine Reihe von klinischen Studien in Bezug auf DMD durchgeführt, um neue Therapien bei bestimmten Mutationen zu untersuchen. Eine genetische Analyse kann darüber Auskunft geben, ob Ihr Junge für die Teilnahme an einer solchen Studie in Frage kommt. Um den Einschluss Ihres Kindes in eine Therapiestudie zu erleichtern oder damit Ihr Kind für eine Studie „gefunden“ werden kann, sollten Sie sich in dem Patientenregister eintragen (www.treat-nmd.de/register).

Die wichtigste Frage, die Ihnen beantwortet werden muss, ist, ob das Testverfahren, das bei Ihrem Sohn durchgeführt wurde, dem aktuellen Standard entspricht und dadurch die genaue Mutation bekannt ist. Wenn nicht, könnten weitere Test erforderlich sein. Das sollten Sie mit Ihrem Arzt besprechen. Genaue Angaben zur Mutation sind zudem für eine Teilnahme am Patientenregister notwendig. Details zu den einzelnen Testverfahren, ihrer Genauigkeit und Effektivität finden Sie im Hauptdokument.

Alle weltweit existierenden, nationalen Patientenregister für DMD sind auf der Seite:

www.treat-nmd.eu/patientregistries.

aufgeführt. Bitte schauen Sie dort nach.

4 Neuromuskuläre Behandlung - Erhalt von Kraft und Funktion

Welche Untersuchungen sind notwendig und warum

Ihr Sohn sollte regelmäßige Untersuchungen bei einem Spezialisten haben, der das erforderliche Fachwissen hat, um den Verlauf der Krankheit zu beurteilen und atypische Verläufe, die weitere Maßnahmen erfordern, zu erkennen. Nur so können Entscheidungen über Therapien zum optimalen Zeitpunkt getroffen werden und Probleme bestmöglich vorgebeugt werden. Empfohlen wird ein Besuch beim behandelnden Arzt alle 6 Monate und beim Physiotherapeuten alle 4 Monate, wenn möglich.

Je nach Krankenhaus werden Jungen mit DMD unterschiedlich untersucht. Entscheidend ist die Regelmäßigkeit der Untersuchungen, damit der Erfolg von Behandlungen überprüft werden kann. Zu den regelmäßigen Beurteilungen gehören Untersuchungen, die den Verlauf der Krankheit abbilden.

Untersucht werden:

KRAFT: Kraft kann auf unterschiedliche Art und Weise gemessen werden damit deutlich wird, ob die Kraft, die an speziellen Gelenken erzeugt werden kann, sich ändert.

AUSMASS DER GELENKBEWEGLICHKEIT:

Sie wird regelmäßig untersucht, damit Kontrakturen oder Gelenkversteifungen frühzeitig bemerkt werden und Dehnübungen oder andere Behandlungen entsprechend angepasst werden können.

ZEITFUNKTIONSTESTS: In vielen Krankenhäusern werden routinemäßig die Zeiten gemessen, die Ihr Sohn braucht um aufzustehen, eine bestimmte Entfernung zurückzulegen oder eine bestimmte Anzahl von Treppenstufen zu steigen. Diese Tests liefern wichtige Informationen über

Veränderungen der motorischen Fähigkeiten und das Ansprechen auf die Behandlung.

MOTORISCHE FUNKTIONSSKALEN: Es gibt eine Reihe von unterschiedlichen Skalen. Ihr Krankenhaus sollte stets die gleiche verwenden, um den Verlauf systematisch zu beobachten. Allerdings kann es sinnvoll sein, abhängig von Alter oder Phase der Erkrankung unterschiedliche Skalen anzuwenden.

AKTIVITÄTEN DES TÄGLICHEN LEBENS: Tests in diesem Bereich erlauben dem Team, den Bedarf an Hilfsmitteln festzustellen, um die Unabhängigkeit des Patienten zu unterstützen.

WICHTIGE FAKTEN:

1. Da Ihr Sohn kein Dystrophin bildet, werden seine Muskeln immer schwächer.
2. Einige Sportarten und starke Erschöpfung können den Muskelschaden verschlimmern.
3. Ihr Arzt kennt sich mit der fortschreitenden Muskelschwäche aus und kann Ihren Sohn dabei unterstützen, die nächste Phase zu bewältigen.
4. Der Arzt muss wissen wie die Muskeln Ihres Sohnes arbeiten, um so bald wie möglich die richtige Therapie zu finden.

Medikamente bei Muskelsymptomen

Neue Medikamente zur Behandlung von DMD werden zurzeit intensiv erforscht. In diesem Ratgeber sind nur Empfehlungen berücksichtigt, wenn ein Erfolg der Behandlung bereits ausreichend nachgewiesen ist. Diese Empfehlungen werden sich voraussichtlich ändern, sobald neue Ergebnisse klinischer Studien zur Verfügung

stehen. Der Ratgeber wird überarbeitet, sobald neue Ergebnisse vorliegen.

Ogleich also erwartet wird, dass es in der Zukunft eine größere Bandbreite an Behandlungsoptionen geben wird, gibt es derzeit nur eine einzige medikamentöse Behandlung für die Muskelschwäche bei DMD, die von den Experten empfohlen wird: Die Behandlung mit Kortison. Kortisone werden in diesem Kapitel detailliert besprochen. Medikamente für andere spezielle Symptome von DMD, wie z.B. Herzprobleme, werden später erörtert.

Behandlung mit Kortison – Schritt für Schritt

Kortisone werden zur Behandlung einer Vielzahl von Erkrankungen verwendet, so dass man weltweit viel Erfahrung mit ihrem Einsatz hat. Es gibt keinen Zweifel daran, dass viele Jungen mit DMD von einer Behandlung mit Kortison profitieren können. Nutzen und Nebenwirkungen einer Kortisonbehandlung müssen allerdings im Gleichgewicht stehen. Der Einsatz von Kortison spielt eine wichtige Rolle bei DMD und sollte so früh wie möglich mit den Familien diskutiert werden.

GRUNDSÄTZLICHES

- **Kortisone (auch als Steroide oder Kortikosteroide bezeichnet) sind die einzigen Medikamente, die den Verlust von Muskelkraft und motorischen Funktionen bei DMD hinauszögern können.** Ziel einer Kortisonbehandlung ist es, die Gehfähigkeit des Kindes länger zu erhalten und später Lungen-, Herz- und orthopädische Probleme zu minimieren. Kortisone reduzieren auch das Risiko einer Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung).
- **Die Behandlung mit Kortison erfordert eine aktive, vorbeugende Auseinandersetzung mit den Nebenwirkungen.** Interventionen sollten FRÜH erfolgen um Probleme zu vermeiden und ernsthafte Nebenwirkungen zu verhindern. Die verschiedenen

Nebenwirkungen von Kortison sind in Tabelle 1 aufgeführt.

BEGINN UND BEENDIGUNG EINER KORTISONTHERAPIE

- **Der optimale Zeitpunkt für den Beginn einer Kortisonbehandlung ist die „Plateauphase“** – wenn die motorischen Fähigkeiten des Jungen sich nicht mehr verbessern aber auch noch nicht verschlechtern. Normalerweise wird diese Phase im Alter zwischen 4 – 6 Jahren erreicht. Es wird nicht empfohlen, mit der Kortisonbehandlung zu beginnen, wenn die motorischen Fähigkeiten noch im Aufbau sind, insbesondere nicht bei Kindern unter 2 Jahren.

WICHTIGE FAKTEN:

1. Kortisone sind im Moment die einzigen Medikamente, die den Muskelabbau verlangsamen.
2. Sie müssen in jedem Fall alle behandelnden Ärzte über die Einnahme von Kortison informieren. Das ist besonders wichtig, wenn Operationen anstehen oder Ihr Kind sich eine Infektion oder Verletzung zuzieht. Kortisone können nämlich das Immunsystem beeinträchtigen.
3. Die Einnahme von Kortison sollte niemals abrupt beendet werden.
4. Ihr Sohn sollte regelmäßig einem in der Behandlung mit Kortison erfahrenem Arzt vorgestellt werden. Der Arzt wird Ihnen die möglichen Nebenwirkungen einer Kortisonbehandlung erklären und besprechen, ob bei Ihrem Sohn ein erhöhtes Risiko für diese Nebenwirkungen besteht.

- **Impfungen sollten entsprechend nationaler Empfehlungen durchgeführt werden bevor die Kortisonbehandlung beginnt. Die Immunität gegen Windpocken sollte überprüft werden.**
- **Der Beginn einer Kortisonbehandlung bei Jungen/jungen Männern, die nicht mehr laufen können, muss für jeden Einzelfall**



mit dem Arzt besprochen werden. Dabei müssen die bereits existierenden Risikofaktoren berücksichtigt werden. Bei Jungen, die eine Kortisonbehandlung vor Verlust der Gehfähigkeit begonnen hatten, wird von vielen Fachleuten die Weiterbehandlung auch nach Verlust der Gehfähigkeit empfohlen. Das Ziel ist dabei, die Kraft in Rumpf und Armen zu erhalten, der Entwicklung einer Skoliose vorzubeugen und einer Verschlechterung der Atmungs- und Herzfunktion entgegen zu wirken.

Unterschiedliche Behandlungsmöglichkeiten

Bei der Behandlung von DMD mit Kortison verunsichert Patienten am meisten, dass unterschiedliche Ärzte und Kliniken häufig unterschiedliche Behandlungsschemata empfehlen. Daher findet man zu diesem Thema auch ganz unterschiedliche Informationen, sowohl zu den verwendeten Medikamenten als auch zu den Behandlungsschemata. Dieser Ratgeber möchte Ihnen eine klare Vorstellung darüber

geben, wie eine effektive und sichere Behandlung mit Kortison basierend auf einer regelmäßigen Überprüfung von motorischen Funktionen und Nebenwirkungen aussieht (siehe dazu Kasten 2).

- **Prednison (Prednisolon) und Deflazacort** sind die beiden am häufigsten gebrauchten Kortisone bei der Behandlung von DMD. Man nimmt an, dass sie ähnlich wirken. Keines der beiden ist eindeutig besser geeignet. Geplante Studien zum Einsatz dieser Medikamente sind wichtig und sollten uns helfen, dies in der Zukunft besser einschätzen zu können.
- Die Wahl des Medikamentes hängt von vielen Faktoren ab: der Verfügbarkeit in einem Land, den Kosten, der Art und Weise der Einnahme und den festgestellten Nebenwirkungen. Prednison hat den Vorteil, dass es kostengünstig ist und sowohl als Tablette als auch in flüssiger Form hergestellt wird. Für manche Jungen ist Deflazacort besser geeignet, da das Risiko einer Gewichtszunahme etwas geringer ist.

Kasten 2

Dosierungen bei Beginn und Weiterführung einer Kortisonbehandlung

- Die empfohlene Dosierung zu Beginn der Behandlung mit Prednison liegt bei täglich 0.75 mg pro kg Körpergewicht und mit Deflazacort bei täglich 0.9 mg pro kg Körpergewicht, verabreicht morgens. Einige Kinder reagieren darauf mit Verhaltensauffälligkeiten (Hyperaktivität, Stimmungsschwankungen) für einige Stunden nach Einnahme des Medikaments. Für diese Kinder kann es hilfreich sein, das Medikament nachmittags einzunehmen.
- Für **gefähige Patienten** wird die Dosis während des Wachstums normalerweise so lange erhöht, bis ein Gewicht von ca. 40 kg erreicht wird. Die Höchstdosis bei Prednison liegt daher bei ca. 30 mg/Tag und bei Deflazacort bei 36 mg/Tag.
- Nicht-gefähige Teenager liegen im Gewicht normalerweise über 40 kg. Im Rahmen einer weitergeführten Kortisonbehandlung kann die Dosierung bei Prednison bis auf täglich 0.3-0.6 mg pro kg Körpergewicht sinken. Obgleich die Dosierung dann deutlich unter der 30 mg-Grenze liegt, werden dennoch gute Ergebnisse damit erzielt.
- Fachleute bevorzugen die tägliche Einnahme zu Beginn der Behandlung jedem anderen Schema. Daten aus zurzeit laufenden und für die Zukunft geplanten Studien können diese Empfehlung jedoch verändern.
- Entscheidungen zur Dosis bei der Weiterführung der Behandlung sind davon abhängig, wie das Wachstum verläuft, wie gut der Patient auf die Kortisone anspricht und wie stark ihn die Nebenwirkungen belasten. Daher muss diese Entscheidung bei jedem Klinikbesuch durch spezielle Untersuchungen und Erfassung

von belastenden oder unkontrollierbaren Nebenwirkungen überprüft werden.

- Bei Jungen, die eine relativ niedrige Kortisondosis einnehmen (weniger als die oben genannte Dosierung bei Beginn pro kg Körpergewicht) und beginnen, Funktionen zu verlieren, sollte eine Dosisanpassung bedacht werden. Die Dosierung sollte entsprechend den oben genannten Empfehlungen erhöht werden und die Wirkung nach zwei bis drei Monaten überprüft werden.
- Es gibt keinen Konsens in Bezug auf die optimale Kortisondosierung, wenn mit der Behandlung erst nach Verlust der Gehfähigkeit begonnen wird. Es ist auch nicht bekannt wie sich eine Kortisonbehandlung unter diesen Umständen auf das Auftreten von Skoliose oder in Bezug auf Herz- und Lungenfunktionsfähigkeit auswirkt. Hier besteht Forschungsbedarf.



Kasten 3

Kortisonbehandlung und Nebenwirkungen

- Eine Dosisreduktion von etwa $\frac{1}{4}$ bis $\frac{1}{3}$ wird empfohlen, wenn nicht akzeptable oder nicht behandelbare Nebenwirkungen auftreten. Einen Monat später sollte durch ein Telefongespräch oder Klinikbesuch beurteilt werden, ob die Nebenwirkungen abgeklungen sind.
- Falls die tägliche Gabe von Kortison mit unakzeptablen Nebenwirkungen verbunden ist, die sich durch eine Dosisreduktion nicht verbessern, kann es sinnvoll sein, von der täglichen Kortisongabe abzuweichen und ein intermittierendes Dosierungsschema zu verwenden.
- Die Kortisonbehandlung sollte nicht wegen Nebenwirkungen abgebrochen werden, wenn nicht mindestens eine Dosisreduktion oder ein anderes Dosierungsschema ausprobiert wurde. Diese Empfehlung gilt sowohl für gehfähige wie auch für nicht gehfähige Patienten.
- Sollte die Dosisanpassung oder die Veränderung des Dosierungsschemas nicht zu einer Verbesserung der Nebenwirkungen führen, kann die Beendigung der Kortisontherapie erforderlich sein. Diese Entscheidungen müssen gemeinsam mit dem Kind und der Familie getroffen werden. Kortison sollte niemals plötzlich abgesetzt werden, sondern gemäß eines Therapieschemas von ihrem Arzt langsam reduziert werden.



Kortisonbehandlung und Nebenwirkungen (Kästen 3 und 4 und Tabelle 1)

Wachsamkeit in Bezug auf die Nebenwirkungen einer Kortisontherapie ist unerlässlich, sobald ein Junge eine Langzeitbehandlung mit Kortison begonnen hat. Eine Kortisontherapie ist zurzeit Hauptbestandteil einer medikamentösen Therapie bei DMD. Sie darf jedoch auf keinen Fall nachlässig durchgeführt werden und nur von Ärzten mit entsprechendem Fachwissen begonnen und begleitet werden.

Kasten 4

Andere Medikamente und Ernährungsergänzungen

Die Fachleute haben eine Reihe von anderen Medikamenten und Nahrungsergänzungsmitteln, die bei DMD eingesetzt werden, beurteilt. Sie haben sich mit den erhältlichen Daten über die Wirkstoffe auseinandergesetzt, um zu prüfen, ob die Belege für die Sicherheit und Effektivität der Wirkstoffe für eine Therapieempfehlung ausreichen.

Die Ergebnisse können wie folgt zusammengefasst werden:

- Die Einnahme von Oxandrolon, einem anabolischen Steroid, wird nicht empfohlen.
- Die Sicherheit von Botulinumtoxin A (Botox) für die Behandlung oder Vorbeugung von Kontrakturen bei DMD ist nicht untersucht. Es wird nicht empfohlen.
- Es gab keine Unterstützung für die systematische Verwendung von Kreatin. Eine randomisierte, kontrollierte Studie zum Einsatz von Kreatin bei DMD zeigte keinen eindeutigen Nutzen.

Bei Personen mit Nierenproblemen muss die zusätzliche Verabreichung von Kreatin abgebrochen werden.

- Andere Nahrungsergänzungen oder Medikamente, die manchmal bei der Behandlung von DMD eingesetzt werden, können derzeit nicht empfohlen werden. Dazu zählen: Coenzym Q10, Carnitin, Aminosäuren (Glutamin, Arginin), entzündungshemmende Mittel/Antioxidantien (Fischöl, Vitamin E, Extrakte aus grünem Tee, Pentoxifyllin) und andere, darunter Kräuter- und Pflanzenextrakte. Die Fachleute waren sich darüber einig, dass es keine hinreichenden Belege der Wirksamkeit in der bisher veröffentlichten Literatur gibt.
- In diesem Bereich ist weitere Forschung erforderlich. Aktivitäten der Familien, die den Wissensfortschritt unterstützen, wie die Registrierung in Patientenregistern und die Teilnahme an klinischen Studien, werden unterstützt.

Kortisone sind die einzigen Medikamente, die von Experten übereinstimmend empfohlen werden können. Obwohl die Verabreichung einiger der in Kasten 4 erwähnten Mittel relativ verbreitet ist, gibt es nicht genügend Nachweise, um Aussagen darüber machen zu können, ob sie tatsächlich wirksam sind oder nicht. In jedem Fall sollte mit Ihrem Arzt besprochen werden, ob Medikamente eingesetzt oder abgesetzt werden.

Tabelle 1 fasst Kortison-Hauptnebenwirkungen, auf die regelmäßig geachtet werden sollte, und hilfreiche Maßnahmen zusammen. Entscheidungen zur Dosierung müssen sowohl Therapieansprechen als auch Körpergewicht, Wachstum und bisherige Nebenwirkungen berücksichtigen.

Tabelle 1

NEBENWIRKUNGEN DER BEHANDLUNG MIT KORTISON: EMPFEHLUNGEN ZUR ÜBERWACHUNG UND ZU INTERVENTIONEN

Einige der üblichen Langzeitnebenwirkungen bei der Verabreichung von hochdosierten Kortisonen bei wachsenden Kindern sind hier aufgeführt. Beachten Sie, dass Patienten sehr unterschiedlich auf Kortisone reagieren. Der Schlüssel zur erfolgreichen Kortisonbehandlung liegt darin, sich der Risiken bewusst zu sein und vorbeugend darauf hin zu arbeiten, Nebenwirkungen zu vermeiden oder zu reduzieren. Eine Reduktion der Dosis ist notwendig wenn die Nebenwirkungen unkontrollierbar oder unerträglich sind. Wenn das nicht hilft, muss die Dosis entweder weiter reduziert werden oder das Einnahmeschema geändert werden bevor man die Behandlung mit Kortisonen endgültig beendet.

NEBENWIRKUNGEN VON KORTISON	ERLÄUTERUNGEN UND EMPFOHLENE MASSNAHMEN	HINWEISE FÜR SIE UND DAS GESPRÄCH MIT DEM ARZT
Allgemein und kosmetisch Gewichtszunahme Fettsucht	Am Anfang einer Kortisonbehandlung sollte eine Ernährungsberatung für die ganze Familie durchgeführt werden. Die Familie sollte darauf hingewiesen werden, dass Kortisone den Appetit anregen.	Die ganze Familie muss sich bewusst ernähren, um übermäßigem Gewichtszunahme vorzubeugen. Holen Sie sich Beratung für die ganze Familie in Bezug auf Ihre Ernährung.
Cushingoide Gesichtszüge („Vollmondgesicht“)	Ein rundes Gesicht und volle Wangen werden im Verlauf sichtbar.	Sorgfältige Beobachtung der Ernährung und die Reduktion von Zucker und Salz helfen dabei, eine Gewichtszunahme zu verhindern und dadurch die Ausbildung von cushingoiden Gesichtszügen zu minimieren.
Übermäßiges Wachstum der Körperbehaarung (Hirsutismus)	Klinische Untersuchung.	Normalerweise fällt diese Nebenwirkung nicht so ins Gewicht, dass die Medikation verändert werden muss.
Akne, Hautpilz, Warzen	Vor allem bei Teenagern.	Spezielle (lokale) Behandlung der Hautprobleme durchführen. Warten Sie mit einer Veränderung der Steroidtherapie ab, es sei denn, es treten emotionale Probleme auf.
Wachstumsverzögerung	Das Größenwachstum muss mindestens alle 6 Monate im Rahmen einer allgemeinen Kontrolle überwacht werden (das Körperwachstum bei DMD ist auch ohne Kortisonbehandlung etwas vermindert).	Fragen Sie Ihren Sohn, ob ihm seine Körpergröße Probleme bereitet. Wenn ja, besprechen Sie mit dem Arzt einen endokrinen Check-up.

NEBENWIRKUNGEN VON KORTISON	ERLÄUTERUNGEN UND EMPFOHLENE MASSNAHMEN	HINWEISE FÜR SIE UND DAS GESPRÄCH MIT DEM ARZT
Langsame oder verspätete Pubertät	Entwicklung beobachten. Familiengeschichte auf verzögerte Pubertätsentwicklung überprüfen.	<p>Besprechen Sie mit Ihrem Sohn Fragen zur Pubertät und fragen Sie, ob ihn eine eventuelle Verzögerung in der Entwicklung belastet.</p> <p>Wenn Sie sich Sorgen machen, besprechen Sie mit Ihrem Arzt die Möglichkeit einer Untersuchung der Hormone.</p>
Nachteilige Verhaltensänderungen (Mehr zu diesem Thema in Kapitel 10 des Ratgebers.)	Machen Sie sich die „normale“ Stimmung, das Temperament Ihres Sohnes sowie mögliche vorbestehende Auffälligkeiten im Sinne eines Aufmerksamkeits Defizit Hyperaktivitäts Syndroms (ADHS) bewusst. Seien Sie sich darüber im Klaren, dass in den ersten sechs Wochen einer Kortisontherapie kurzfristige Verschlechterungen auftreten können.	<p>Ziehen Sie eine Behandlung oder Beratung bei Verhaltensauffälligkeiten (ADHS) vor dem Beginn einer Kortisontherapie in Betracht.</p> <p>Es kann hilfreich sein, Kortisone später am Tag einzunehmen – besprechen Sie eine solche Veränderung mit Ihrem Arzt. Dieser kann Ihnen evtl. auch eine Psychotherapie empfehlen.</p>
Beeinträchtigung des Immunsystems	<p>Seien Sie sich des Risikos ernsthafter Infektionen bewusst. Auch geringfügige Entzündungen müssen angegangen werden.</p> <p>Informieren Sie das medizinische Fachpersonal, das mit Ihrem Sohn arbeitet, über die Kortisonbehandlung und tragen Sie eine Notfallkarte mit Informationen zur Kortisonbehandlung bei sich.</p> <p>Stellen Sie sicher, dass die Behandlung nicht abrupt beendet wird.</p> <p>Bei einer Kortisonlangzeitbehandlung ist es sehr wichtig, dass die Einnahme auf keinen Fall für mehr als 24 Stunden ausgesetzt wird. Insbesondere dann, wenn der Patient sich nicht wohl fühlt.</p>	<p>Vor Beginn der Behandlung sollte eine Windpockenschutzimpfung erfolgt sein. Falls nicht geimpft und Kontakt zu Windpocken bestand, muss unbedingt ein Arzt aufgesucht werden.</p> <p>Gibt es in der Region Tuberkulosefälle, muss eine spezielle Beobachtung erfolgen.</p> <p>Besprechen Sie mit Ihrem Arzt, wie Sie mit einer drohenden Unterbrechung der Behandlung umgehen können: z.B. Einsatz von Prednison falls Deflazacort zeitweise nicht erhältlich ist, oder eine intravenöse Behandlung bei Krankheit oder Fasten.</p> <p>Besprechen Sie vor chirurgischen Eingriffen oder bei ernsthafter Erkrankung mit dem Arzt den Einsatz einer intravenösen (iv) „Stressdosis“ von Hydrokortison.</p>

NEBENWIRKUNGEN VON KORTISON	ERLÄUTERUNGEN UND EMPFOHLENE MASSNAHMEN	HINWEISE FÜR SIE UND DAS GESPRÄCH MIT DEM ARZT
Bluthochdruck	Kontrolle des Blutdrucks bei jedem Arztbesuch.	Bei erhöhtem Blutdruck evtl. Medikation mit ACE-Hemmern oder Beta-Blockern.
Glukoseintoleranz	Urintest auf Glukose bei Krankenhausbesuchen. Achten Sie auf vermehrten Harndrang oder erhöhtes Durstgefühl.	Bluttests, wenn die Urintests positiv sind.
Gastritis / gastroösophagealer Reflux	Achten Sie auf Symptome wie Sodbrennen.	Vermeiden Sie die Einnahme nicht-steroidaler entzündungshemmender Medikamente (NSAIDs) - wie Aspirin, Ibuprofen, Naproxen. Bei entsprechenden Symptomen kann eine medikamentöse Behandlung erfolgen.
Magengeschwüre	Informieren Sie Ihren Arzt über Magenschmerzen, denn diese können ein Anzeichen dafür sein, dass die Magenschleimhaut beschädigt ist. Bei Anämie oder entsprechender Vorgeschichte kann ein Stuhluntersuchung auf Blut erfolgen.	NSAIDs vermeiden (Aspirin, Ibuprofen, Naproxen). Andere Medikamente und Antazida können eingenommen werden. Suchen Sie einen Magen-Darm-Spezialisten auf.
Katarakte	Jährliche Augenuntersuchung.	Evtl. Deflazacort durch Prednison ersetzen wenn Katarakte auftreten, die die Sicht beeinträchtigen. Besuch beim Augenarzt. Ein Katarakt muss nur behandelt werden, wenn die Sehkraft dadurch beeinträchtigt ist.

NEBENWIRKUNGEN VON KORTISON	ERLÄUTERUNGEN UND EMPFOHLENE MASSNAHMEN	HINWEISE FÜR SIE UND DAS GESPRÄCH MIT DEM ARZT
<p>Demineralisierung der Knochen und erhöhtes Knochenbruchrisiko.</p>	<p>Hinweise auf Knochenbrüche.</p> <p>Regelmäßige Kontrolle der Knochendichte.</p> <p>Jährliche Kontrolle von Vitamin D Blutspiegeln (am besten am Ende des Winters) und bei Erniedrigung Gabe von Vitamin D3.</p> <p>Auf Calcium und Vitamin D reiche Ernährung achten.</p>	<p>Vitamin D Gabe kann je nach Blutspiegel erforderlich sein. Vitamin D sollte drei Monate nach Therapiebeginn kontrolliert werden.</p> <p>Aktivitäten mit Gewichtsübernahme können hilfreich sein.</p> <p>Ausreichende Calciumzufuhr und ggf. zusätzliche Calciumgabe.</p>
<p>Myoglobinurie (Brauner Urin aufgrund von Muskelproteinüberresten. Muss im Krankenhauslabor untersucht werden.)</p>	<p>Achten Sie auf abnorme Urinfärbung nach sportlichen Aktivitäten.</p> <p>Urintests.</p>	<p>Vermeiden Sie anstrengende und „exzentrische“ Aktivitäten wie Bergabrennen und Trampolin-Springen.</p> <p>Ausreichende Flüssigkeitsaufnahme ist wichtig. Nierenuntersuchungen sind indiziert, wenn eine Myoglobinurie fortbesteht.</p>





5 Rehabilitation, Physiotherapie und Hilfsmittelversorgung



Menschen mit DMD brauchen ihr ganzes Leben lang unterschiedliche Arten von Rehabilitationsbehandlungen. Diese werden zum großen Teil von Physiotherapeuten oder Ergotherapeuten angeboten. Zusätzlich können auch noch andere Spezialisten wie Orthopädietechniker für die Hilfsmittelversorgung (z.B. für Rollstühle) oder orthopädische Chirurgen hinzugezogen werden.

Muskeldehnbarkeit und Erhalt von Gelenkbeweglichkeit stehen im Zentrum der Rehabilitation.

Das Ziel von Dehnübungen ist der Erhalt von Funktionsfähigkeit und Wohlbefinden. Dehnungsübungen werden zwar vom Physiotherapeuten angeleitet und durchgeführt, müssen aber auch Teil der täglichen Routine in der Familie werden.

Viele Faktoren bei DMD tragen dazu bei, dass die Gelenke sich versteifen. Dazu gehört z.B., dass Muskeln aufgrund des eingeschränkten Gebrauchs oder aufgrund ihrer Stellung an Elastizität verlieren, dass Muskeln eines Gelenks nicht im Gleichgewicht stehen (ein Muskel ist stärker als der andere). Es ist wichtig, eine rundum gute und symmetrische Beweglichkeit zu erhalten. Dadurch bleibt die Funktionsfähigkeit länger erhalten und es wird der Entwicklung von Fehlstellungen und Druckstellen an der Haut vorgebeugt.

Kasten 5

Muskeldehnbarkeit und Beweglichkeit der Gelenke

- Zentraler Ansprechpartner für alle Probleme in Zusammenhang mit der Beweglichkeit ist Ihr Physiotherapeut. **Im Idealfall wird Ihr Physiotherapeut vor Ort von einem Spezialisten unterstützt.** Dehnungsübungen sollten mindestens 4-6 mal pro Woche durchgeführt werden und Teil der täglichen Routine werden.
- Effektives Dehnen zur Vermeidung von Kontrakturen erfordert unterschiedliche Techniken, die Ihr Physiotherapeut Ihnen zeigen kann. Dazu kommen Dehn- und Stehhilfen sowie Schienen.
- Regelmäßiges Dehnen an Sprunggelenken, Knien und Hüften ist wichtig. Später wird dies auch für Arme, Finger, Handgelenke, Ellbogen und Schulter notwendig. Im Einzelfall können hier auch weitere Maßnahmen erforderlich sein.
- Mit Nachtschienen (Unterschenkel-Orthesen) können Versteifungen im Sprunggelenk besser kontrolliert werden. Diese können allerdings nicht "von der Stange" gekauft werden sondern müssen maßgefertigt werden. Nach dem Verlust der Gehfähigkeit können Schienen auch tagsüber getragen werden. Für Jungen, die noch laufen können, wird das aber nicht empfohlen.
- Beinschienen (Oberschenkel-Orthesen) können hilfreich sein, wenn das Laufen sehr schwierig oder unmöglich wird. Sie können bei Gelenkversteifungen helfen, die Gehfähigkeit verlängern und so das Auftreten einer Skoliose hinauszögern.
- Stehhilfen (in einem Stehständer oder elektrischen Rollstuhl mit entsprechender Stehvorrichtung) werden empfohlen, wenn das Laufen nicht mehr möglich ist.
- Lagerungsschienen für die Hände sind für Personen mit verkürzten Fingerbeugern angezeigt.
- Operationen können in einigen Situationen die Gehfähigkeit verlängern. Diese Möglichkeit muss individuell geprüft werden. Mehr Informationen darüber bietet der Hauptartikel.

Rollstühle, Sitzhilfen und andere Hilfsmittel

- In der frühen gehfähigen Phase kann bei größeren Entfernungen ein Reha-Buggy oder Rollstuhl hilfreich sein, um Kraft zu sparen. Wenn Ihr Sohn den Rollstuhl für immer längere Zeiträume nutzt, muss auf die Körperhaltung geachtet und der Rollstuhl meist angepasst werden.
- Wenn das Laufen immer schwieriger wird, sollte eher früher als später ein Rollstuhl mit Elektroantrieb angeschafft werden. Idealerweise sollte der Rollstuhl mit Elektroantrieb an den Patienten angepasst werden, um Sitzkomfort, Haltung und Symmetrie zu optimieren. Einige Experten empfehlen auch die Ausrüstung mit einer elektrisch betriebenen Stehhilfe, wenn erhältlich.
- Mit der Zeit wird die Kraft in den Armen immer mehr zum Thema. Physio- und Ergotherapeuten können hinsichtlich geeigneter Hilfsmittel zum Erhalt der

Selbständigkeit beraten. Am besten informiert man sich im Voraus über Möglichkeiten, durch technische Hilfsmittel Selbständigkeit und Teilnahme am alltäglichen Leben zu erhalten, damit im Bedarfsfall die Versorgung schnell erfolgen kann.

- In der späten gehfähigen und in den nicht-gehfähigen Phasen können zusätzliche Anpassungen erforderlich werden, um Hilfe beim Treppensteigen und Transport, Essen und Trinken, Umdrehen im Bett und Baden zu bieten.



Kasten 6

Behandlung von Schmerzen

Es ist wichtig, Jungen / junge Männer mit DMD nach Schmerzen zu fragen, damit diese angemessen behandelt werden können. Zurzeit ist leider nur wenig über Schmerzen bei DMD bekannt, und es besteht in diesem Bereich Forschungsbedarf. Sprechen Sie mit Ihrem Arzt, wenn Ihr Sohn Schmerzen hat.

- Die Ursache der Schmerzen muss geklärt werden, damit effektiv behandelt werden kann.
- Schmerzen treten oft durch Haltungsprobleme und unbequeme Sitz - oder Liegepositionen auf. Hier können geeignete und maßangefertigte Orthesen (Stützbänder), Sitzhilfen, Betten sowie ein medikamentöser Ansatz (z.B. muskelentspannende oder entzündungshemmende Mittel) helfen. Wechselwirkungen mit anderen Medikamenten (z.B. Kortisonen und nicht-steroidalen

entzündungshemmenden Medikamenten (NSAIDs)) und Nebenwirkungen, insbesondere solche, die das Herz oder die Lunge betreffen, müssen berücksichtigt werden.

- In seltenen Fällen kann auch ein orthopädischer Eingriff erforderlich werden, wenn Schmerzen nicht auf andere Weise kontrolliert werden können. Bei Rückenschmerzen, besonders bei Patienten mit Kortisonbehandlung, sollte nach Wirbelfrakturen geschaut werden, die gut auf eine Behandlung mit Bisphosphonaten ansprechen.



6 Orthopädische Betreuung - Hilfe bei Knochen- und Gelenkproblemen

Menschen, die an DMD erkrankt sind und nicht mit Kortikosteroiden behandelt werden, entwickeln zu 90% eine fortschreitende Skoliose (eine Verkrümmung der Wirbelsäule, die mit der Zeit immer schlimmer wird). Die tägliche Einnahme von Kortisonen reduziert das Risiko einer Skoliose oder zögert den Beginn zumindest hinaus. Ein offensiver Umgang mit diesem Risiko erfordert:

Beobachtung

- **Die Wirbelsäule sollte regelmäßig auf die Entwicklung einer Skoliose untersucht werden. Während der gefährigen Phase ist eine klinische Beobachtung ausreichend und nur wenn hier eine Skoliose festgestellt wird, ist eine Röntgenaufnahme der Wirbelsäule erforderlich.** In der nicht-gefährigen Phase ist eine klinische Beurteilung auf Skoliose bei jedem Krankenhausbesuch unerlässlich.
- **Sobald Ihr Sohn auf einen Rollstuhl angewiesen ist, sollte eine Röntgenaufnahme der Wirbelsäule als Ausgangsbefund gemacht werden.** Hier sind spezielle Röntgenaufnahmen der gesamten Wirbelsäule in zwei Ebenen erforderlich. Folgeaufnahmen sollten bei Wirbelsäulenproblemen mindestens einmal pro Jahr gemacht werden. Bei längeren Abständen besteht das Risiko, dass man eine Verschlechterung übersieht. Nach Abschluss des Körperwachstums sind Röntgenaufnahmen nur bei klinischen Veränderungen notwendig.

Prophylaxe (vorbeugende Maßnahmen)

- **Beobachtung der Haltung:** Vorbeugung von asymmetrischen Kontrakturen bei Jungen, die noch laufen; geeignete Sitzhilfen im Rollstuhl, die Symmetrie von Wirbelsäule und Becken unterstützen sowie die Wirbelsäule aufrichten. Korsetts sind nicht geeignet um Operationen hinauszuzögern. Sie können aber nützlich sein, wenn Operationen nicht möglich oder nicht gewünscht sind.

WICHTIGE FAKTEN:

1. Kinder und junge Männer mit DMD haben schwache Knochen, besonders wenn sie mit Kortison behandelt werden.
2. Eine ausreichende Versorgung mit Kalzium und Vitamin D ist sehr wichtig um die Knochen stark zu erhalten.
3. Wenn Ihr Sohn nicht mehr gehfähig ist, sollte der Arzt die Wirbelsäule aufmerksam beobachten. Das gilt vor allem dann, wenn Ihr Sohn sich noch im Wachstum befindet, denn eine Skoliose kann sich schnell verändern.
4. Ausschlaggebend für den Erfolg einer evtl. erforderlichen Wirbelsäulenoperation ist ein erfahrener Chirurg und besondere Aufmerksamkeit gegenüber Lunge und Herz.
5. Bei Rückenschmerzen ist ein Arztbesuch erforderlich.

Behandlung

- Eine Operation zur Versteifung der Wirbelsäule ist bei Jungen, die noch im Wachstum sind und nicht mit Kortisonen behandelt werden dann indiziert, wenn der Winkel der Verkrümmung (auch Cobb-Winkel genannt) größer als 20° ist. Ziel der Operation ist, Funktion und Wohlbefinden zu erhalten. Wenn Jungen mit Kortisonen behandelt werden, ist das Risiko einer Verschlechterung geringer und die Entscheidung für oder gegen eine Operation kann aufgeschoben werden bis der Cobb-Winkel größer als 40° ist.
- Erörtern Sie Möglichkeiten einer Operation mit Ihrem Chirurgen und sprechen Sie alle Sorgen an, die Sie im Zusammenhang damit haben.

Knochengesundheit

- Die Gesundheit der Knochen ist sowohl in der gehfähigen als auch in der nicht-gehfähigen Phase von DMD von großer Bedeutung. Jungen mit DMD haben in jedem Alter schwache Knochen, besonders wenn sie Kortisone nehmen. Ihre Knochendichte ist geringer und das Risiko von Knochenbrüchen größer als im Bevölkerungsdurchschnitt.

Behandlung bei Knochenbrüchen

- Ein gebrochenes Bein stellt eine erhebliche Bedrohung der Gehfähigkeit dar. Daher sollte eine operative Behandlung in Betracht gezogen werden, um einen Jungen mit DMD so schnell wie möglich wieder auf die Beine zu bringen. Benachrichtigen Sie auch Ihren Physiotherapeuten bei Knochenbrüchen.
- Bei einem gehfähigen Jungen sollte ein gebrochenes Bein intern fixiert werden, d.h. eine schnelle operative Stabilisierung des Knochenbruchs erfolgen, um das Laufen rasch wieder zu ermöglichen. So besteht die größte Chance auf Erhalt der Gehfähigkeit.

Bei Jungen, die nicht mehr gehfähig sind, kann ein gebrochenes Bein auch mit einer Schiene oder einem Gipsverband behandelt werden. Dabei muss eine funktionsgerechte Position des Beins und eine mögliche Entwicklung von Kontrakturen berücksichtigt werden.

Allgemeines zur Knochengesundheit

- Eine Kortisonbehandlung vermindert die Knochendichte und ist auch mit einem erhöhten Risiko von Wirbelbrüchen verbunden. Bei Jungen, die nicht mit Kortisonen behandelt werden treten solche Brüche normalerweise nicht auf. Die Knochendichte kann durch Blutuntersuchungen, Knochendichtemessungen und andere Röntgenaufnahmen (siehe Kasten 7) beurteilt werden. Hier besteht Forschungsbedarf um Parameter für die bestmögliche Behandlung festzulegen.

Kasten 7

Knochengesundheit

SCHLECHTER KNOCHENGESUNDHEIT LIEGEN FOLGENDE FAKTOREN ZUGRUNDE:

- Eingeschränkte Mobilität
- Muskelschwäche
- Kortisonbehandlung

MÖGLICHE MASSNAHMEN:

- Vitamin D – bei Mangelversorgung; für Kinder sollte es als Nahrungsergänzung in Betracht gezogen werden.
- Kalzium – die Versorgung ist am besten durch eine ausgewogene Ernährung zu erreichen, falls das nicht klappt, kann in Absprache mit einem Diätassistenten eine Nahrungsergänzung erfolgen.
- Bisphosphonate – intravenöse Verabreichung von Bisphosphaten wird bei Wirbelbrüchen empfohlen.

7 Die Lunge - Versorgung des respiratorischen Systems

In der gehfähigen Phase haben Jungen normalerweise keine Probleme mit dem Atmen oder Abhusten. Mit steigendem Alter ist bei Jungen mit DMD jedoch auch die Atemmuskulatur beeinträchtigt und es besteht ein erhöhtes Risiko für Lungenentzündungen, häufig verursacht durch unzureichendes Abhusten. Später treten vermehrt Atemprobleme während des Schlafens auf. Wenn Ihr Kind älter wird, kann eine Atemhilfe auch tagsüber notwendig werden. Da diese Probleme schrittweise zunehmen, ist eine planbare und vorausschauend handelnde Versorgung durch genaue Beobachtung, Vorbeugung und geeignete Interventionen möglich. Das Team muss aus einem Arzt und einem Therapeuten bestehen, die Erfahrung im Umgang mit nicht-invasiver Beatmung haben; sich mit Techniken zur Verbesserung des Lungenvolumens und mit manuell oder mechanisch assistiertem Abhusten auskennen.



WICHTIGE FAKTEN:

1. Tragen Sie eine Kopie der letzten Lungenfunktionsprüfung Ihres Sohnes bei sich, um sie jedem behandelnden Arzt zeigen zu können.
2. Ihr Sohn sollte niemals eine Inhalationsnarkose oder das Medikament Succinylcholin erhalten.
3. Die Lungenfunktion Ihres Sohnes sollte vor einer Operation getestet werden. Falls dabei bisher nicht entdeckte Probleme auffallen, können sie umgehend behandelt werden.
4. Bei einer Atemwegsinfektion braucht ihr Sohn Hilfe beim Abhusten und Antibiotika.
5. Symptome von Hypoventilation und schwachem Abhusten sollten beobachtet und dem Behandlungsteam mitgeteilt werden, damit eine Therapie eingeleitet werden kann.
6. Wenn die Sauerstoffwerte Ihres Sohnes bei einer Krankheit oder Verletzung sinken, darf der Arzt Sauerstoff nur mit großer Vorsicht verabreichen, weil dadurch der eigene Atemantrieb geschwächt werden könnte.



Kontrolluntersuchungen

- Solange ein Junge mit DMD noch gehfähig ist, sollte eine Überwachung der Lungenfunktion durch jährliche Messungen der forcierten Vitalkapazität/FVC (forced vital capacity) erfolgen. Dadurch bekommt der Patient einen vertrauten Umgang mit Team und Apparaten und gleichzeitig erlauben die Untersuchungen dem Team die Bestimmung der bestmöglichen Atmungsfunktionen.
- Erst nach dem Verlust der Gehfähigkeit wird die Überwachung der Lungenfunktionen bedeutsam. Hier sind regelmäßige Untersuchungen der forcierten Vitalkapazität (FVC) und des maximalen Hustenstoßes (peak-cough-flow) wichtig. Auch andere Untersuchungen sind im Laufe der Zeit sinnvoll, z.B. eine Messung der Sauerstoffversorgung während des Schlafs. Die Häufigkeit der Untersuchungen hängt von der Gesamtkonstitution ab, Bestimmungen der FVC sollten aber mindestens alle 6 Monate durchgeführt werden.
- Mit zunehmenden Alter Ihres Sohnes wird es wichtiger, auf Anzeichen für Atemprobleme zu achten. Wenn Sie den Eindruck haben, dass Ihr Sohn eines der folgenden Symptome hat, müssen Sie das Ihrem Arzt mitteilen. Nehmen Sie Kontakt auf wenn Ihr Sohn:
 - bei scheinbar geringfügigen Infektionen der Atemwege relativ lange krank ist. Wenn er sich zum Beispiel von einer normalen Erkältung nur langsam erholt oder sich Komplikationen wie Bronchitis oder Lungenentzündung entwickeln, die eine Behandlung mit Antibiotika erfordern;
 - müder als sonst erscheint;
 - kurzatmig ist, es so scheint, als könne er nicht genug Luft bekommen oder Schwierigkeiten hat, seine Sätze zu beenden;
 - immer oder vor allem morgens Kopfschmerzen hat;
 - häufig ohne Grund schläfrig ist;
 - nachts schlecht schläft, häufig wach wird, Problem beim Aufwachen oder Alpträume hat;
 - nach Luft schnappend aufwacht oder sagt, er könne sein Herz klopfen hören;
 - Konzentrationsstörungen hat.

Vorbeugung

- Impfungen gegen Lungenentzündung (Pneumokokken) ab dem Alter von zwei Jahren mit Auffrischungsimpfungen entsprechend den nationalen Impfpfehlungen. Angezeigt ist auch eine jährliche Grippeimpfung. Beide Impfungen können auch während der Behandlung mit Kortisonen durchgeführt werden, auch wenn die Reaktion des Immunsystems dann schwächer ausfallen könnte. Detaillierte Informationen über die aktuellen Impfpfehlungen, Gegenanzeigen und Zeitpläne sind aus national unterschiedlichen Quellen erhältlich – für Deutschland zuständig ist die „STIKO“ (Ständige Impfkommission am Robert-Koch-Institut, siehe auch Informationen im Anhang). Informieren Sie sich regelmäßig über Impfpfehlungen, da diese sich bei neuen Bedrohungen ändern können, so z.B. beim Auftreten von der H1N1 Grippe („Schweinegrippe“) 2009.
- Bei einer Infektion der unteren Atemwege (Bronchitis oder Lungenentzündung) sollte neben manuellem und mechanisch assistiertem Abhusten auch eine Behandlung mit Antibiotika in Betracht gezogen werden.

Interventionen (erfordern Spezialwissen/Erfahrung)

- **Eingriffe** hängen vom Stadium der Krankheit ab. Zunächst ist es hilfreich, das Lungenvolumen durch bestimmte Atemtechniken zu vergrößern. **Bei Fortschreiten der Krankheit wird der Hustenstoß immer schwächer** und es wird darum gehen, das Abhusten zu verbessern: manuell und mechanisch assistiert. Mit der Zeit wird zunächst nachts eine Atemhilfe notwendig, später auch während des Tages (non-invasive Beatmung nachts/tagsüber), wenn sich die oben genannten Symptome zeigen. **Die nicht-invasive Beatmung ist eine sehr wichtige Maßnahme zum Erhalt der Gesundheit. Sie kann auch durch den**

operativen Einsatz einer Kanüle im Hals erfolgen (Trachealkanüle), das hängt von den vor Ort bevorzugten Methoden ab (diese Form der Beatmung nennt man auch invasive Beatmung). Alle diese Maßnahmen können zum Erhalt der Gesundheit beitragen und akute Erkrankungen vermeiden.

- Besondere Aufmerksamkeit muss auf die Atmung gerichtet sein, wenn Operationen anstehen.

(Siehe Kapitel 11 bezüglich der Erwägungen zum respiratorischen System bei Operationen.)

Kasten 8

ACHTUNG

- Eine Sauerstoffgabe muss im späteren Stadium von DMD mit Vorsicht durchgeführt werden.
- Die dadurch verbesserten Sauerstoffwerte im Blut können über ursächliche Probleme wie einen Lungenkollaps oder unzureichenden Gasaustausch hinweg täuschen.
- Eine Sauerstofftherapie kann den eigenen Atemtrieb herabsetzen und zu einem Anstieg von Kohlendioxid im Blut führen.
- Manuell und mechanisch assistiertes Abhusten und eine nicht-invasive Atemunterstützung werden wahrscheinlich notwendig. Es wird nicht empfohlen, stattdessen eine Sauerstofftherapie zu nutzen, denn diese birgt o.g. Risiken.
- Wenn unter gewissen Umständen doch Sauerstoff verabreicht werden muss, müssen die Blutgase (Sauerstoff und Kohlendioxid im Blut) sorgfältig überwacht und/oder gleichzeitig eine Atemhilfe gegeben werden.

8 Das Herz - Die kardiologische Versorgung

Bei der medizinischen Versorgung rund ums Herz geht es darum, eine Verschlechterung der Herzfunktion (in der Regel eine Kardiomyopathie – Herzmuskelbeteiligung oder Rhythmusstörungen wie z.B. Herzklopfen), frühzeitig zu erkennen und zu behandeln. Da diese Entwicklung fast regelhaft ist, aber oft still (d.h. ohne Symptome) verläuft, muss darauf besonders geachtet werden, damit umgehend behandelt werden kann. Schlüsselemente der kardiologischen Versorgung sind daher Beobachtung und frühzeitige Behandlung. Aus diesem Grund muss ein Kardiologe zum Behandlungsteam gehören.

WICHTIGE FAKTEN:

1. Ab Diagnosestellung sollte das Herz Ihres Sohnes regelmäßig untersucht werden.
2. Bei DMDC kann das Herz schon geschädigt sein bevor Symptome auftreten.
3. Das bedeutet, dass Herzmedikamente evtl. schon eingenommen werden müssen, bevor Symptome einer Herzbeteiligung auftreten.
4. Es ist wichtig, stille Probleme zu entdecken, um sie umgehend behandeln zu können.
5. Tragen Sie eine Kopie der letzten Herzuntersuchungen bei sich um sie jedem Arzt zeigen zu können, der Ihren Sohn behandelt

Beobachtung

- **Ein Ausgangsbefund der Herzfunktionen sollte bei Diagnosestellung erfolgen oder spätestens im Alter von sechs Jahren. Die Untersuchungen sollten mindestens ein Elektrokardiogramm (EKG) und ein Echokardiogramm umfassen.**
- Bis zum Alter von ca. zehn Jahren sollte die Herzfunktion mindestens alle zwei Jahre überprüft werden. Ab dann, oder bei Auftreten von Symptomen auch früher, sollte eine vollständige Evaluation der Herzfunktionen in jährlichen Abständen erfolgen. Wenn diese nicht-invasiven Herzuntersuchungen Auffälligkeiten zeigen, sind häufigere Kontrollen, mindestens alle 6 Monate, erforderlich und eine medikamentöse Behandlung sollte eingeleitet werden.

Behandlung

- **ACE-Hemmer (Angiotensin Converting Enzyme - Hemmer) sollten Mittel der ersten Wahl sein.** Andere Medikamente wie z.B. Betablocker und Diuretika sind ebenfalls geeignet und sollten entsprechend den veröffentlichten Leitlinien zur Behandlung von Herzversagen eingesetzt werden. Die Ergebnisse klinischer Studien sprechen dafür, ACE-Hemmer **vor dem Auftreten von ersten Symptomen - im Sinne der Vorbeugung einer Kardiomyopathie - zu verabreichen**. Weitere Studien werden abgewartet, um in diesem Bereich solide Empfehlungen geben zu können.
- **Herzrhythmusstörungen sollten umgehend untersucht und behandelt werden.** Eine schnelle Herzfrequenz ist eine übliche und harmlose Erscheinung bei DMDC, kann aber



auch Zeichen für Herzprobleme sein. Bei Neuauftreten sollte dies weiter abgeklärt werden.

- Personen, die mit **Kortisonen** behandelt werden brauchen besondere **Aufmerksamkeit** aus kardiovaskulärer Sicht, insbesondere ein **Monitoring auf Hypertonie (Bluthochdruck)**. Die Steroiddosierung muss eventuell neu angepasst werden und weitere Behandlungen könnten erforderlich werden (siehe Tabelle 1).

9 Magen-Darm-Trakt - Ernährung, Schlucken und andere gastrointestinale Probleme

Folgende Experten brauchen Sie eventuell in den unterschiedlichen Phasen: einen Ernährungsberater, einen Logopäden und einen Gastroenterologen.

Ernährung

- **Es ist unerlässlich, sich vom Zeitpunkt der Diagnose an das ganze Leben lang bewusst zu ernähren um sowohl Unter- als auch Übergewicht zu vermeiden.** Das Verhältnis Gewicht/Alter oder der BodyMassIndex(BMI)/Alter sollte zwischen der 10. und 85. Perzentile der landesspezifischen Perzentilen liegen. Sorgen Sie für eine ausgewogene Ernährung mit verschiedenen Lebensmitteln. Informationen über eine gute, ausgeglichene Ernährung für die ganze Familie sind in den meisten Ländern erhältlich.
- Jungen sollten regelmäßig gemessen und gewogen werden (bei nicht gehfähigen Kindern kann die Größe mithilfe der Armspannweite errechnet werden). Ihr Kind sollte an einen Ernährungsberater überwiesen werden bei Über- oder Untergewicht, unbeabsichtigter Gewichtszu- oder abnahme, zu geringer Gewichtszunahme, geplanten Operationen, chronischer Darmverstopfung und Schwierigkeiten beim Schlucken (Dysphagie). Eine Überweisung sollte auch bei Diagnosestellung und mit dem Beginn einer Kortisonbehandlung erfolgen. Die Ernährung sollte hinsichtlich der Zufuhr an Kalorien, Proteinen, Getränken, Kalzium, Vitamin D und anderen Nährstoffe überprüft werden.
- Die tägliche Einnahme eines Multivitaminpräparates mit Vitamin D und Mineralien wird empfohlen.
- Bei Gewichtsverlust sollte nach Schluckproblemen geschaut werden. Allerdings muss man wissen, dass auch Komplikationen in anderen Bereichen, wie z.B. dem Herzen- oder der Atmung, zu Gewichtsverlust führen können. Bei unerwarteter Gewichtsabnahme müssen daher verschiedene Bereiche überprüft und das Kind als Ganzes betrachtet werden.

WICHTIGE FAKTEN:

1. Die Größe und das Gewicht Ihres Sohnes sollten bei jedem Arztbesuch gemessen werden.
2. Wichtig ist eine ausgewogene Ernährung, insbesondere in Bezug auf die richtige Menge von Kalzium und Vitamin D.
3. Ernährungsberater sind ein wichtiger Teil des Behandlungsteams Ihres Sohnes, die seine Ernährung überprüfen und ihm helfen können, sich besser zu ernähren.
4. Ihr Sohn sollte untersucht werden, wenn Schluckbeschwerden auftreten.
5. Der Einsatz einer Gastrostomie (PEG-Sonde) ist eine weitere Option, um das Gewicht Ihres Sohnes konstant zu halten.

Schluckbeschwerden

- In späteren Phasen kann die Schwäche der Halsmuskulatur zu Schluckproblemen (Dysphagie) führen, wodurch sich neue Aspekte bei der Ernährung ergeben. Der Prozess kann schleichend verlaufen und damit auch schwierig zu diagnostizieren sein.
- Klinische und radiologische Untersuchungen des Schluckens sind erforderlich, wenn es Hinweise auf Aspiration (Nahrung gelangt in die Luftröhre) oder eine geringfügige Beweglichkeit der Schluckmuskulatur (es fühlt sich an, als ob das Essen im Hals stecken bleibt) gibt. Die Anzeichen dafür sind u.a. unbeabsichtigter Gewichtsverlust von 10% oder mehr, unzureichende Gewichtszunahme bei Kindern im Wachstum, langdauernde Mahlzeiten (> 30 Minuten) oder Müdigkeit, Sabbern, Husten oder Würgen während des Essens.
- Weitere Anzeichen für Schluckbeschwerden können sein: Lungenentzündung durch Flüssigkeit in der Lunge (Aspirationspneumonie), unklare Verschlechterung der Lungenfunktion oder Fieber unklarer Ursache. In diesen Fällen sollten weitere Untersuchungen erfolgen.
- Bei Schluckbeschwerden sollte ein Logopäde hinzugezogen werden, der einen individuellen Behandlungsplan aufstellt. Das Ziel sollte der Erhalt der Schluckfunktion sein.
- Der Einsatz einer Magensonde muss diskutiert werden, wenn das Gewicht durch orale Nahrungs- und Flüssigkeitsaufnahme nicht gehalten werden kann. Die Risiken und Chancen dieser Behandlung müssen ausführlich besprochen werden. Ein Gastrostoma kann sowohl durch eine endoskopische als auch durch eine offene Operation eingesetzt werden. Die Entscheidung für den einen oder anderen Weg hängt u.a. vom Narkoserisiko und von

persönlichen oder familiären Wünschen ab. Eine Magensonde zum richtigen Zeitpunkt kann stark von dem Druck, genug essen zu müssen, entlasten. Soweit die Schluckmuskulatur in Ordnung ist, bedeutet eine Magensonde nicht, dass man nicht essen kann was man will – man ist aber in Bezug auf Kalorien und Nährstoffe nicht mehr ausschließlich von den Mahlzeiten abhängig und kann so das Essen mehr genießen.

Sonstiges

Verstopfung und gastroösophagealer Reflux (der zu Sodbrennen führt) sind die beiden häufigsten Magen-Darm-Beschwerden bei Patienten mit DMD. Zu Verstopfung kommt es typischerweise in höherem Alter oder nach Operationen. Mit steigender Lebenserwartung wird auch von weiteren Komplikationen berichtet, darunter Magen- und Darmschwellungen durch verschluckte Luft im Rahmen einer Nicht-invasiven Beatmung.

- Abführmittel und andere Medikamente können hilfreich sein. Wichtig ist die ausreichende Flüssigkeitszufuhr. Mehr Ballaststoffe könnten die Symptome verschlimmern, insbesondere wenn nicht gleichzeitig mehr getrunken wird.
- Reflux wird normalerweise mit geeigneten Medikamenten behandelt. Kinder, die mit Steroiden oder oralen Bisphosphonaten behandelt werden, erhalten manchmal Säurehemmer um Komplikationen zu vermeiden.
- Zahnpflege ist ein wichtiger Bereich. Die Veröffentlichung der internationalen Empfehlungen berücksichtigen sie nicht, dennoch hat TREAT-NMD Experten-Empfehlungen entwickelt, die in Kasten 9 dargestellt sind.



Kasten 9

Empfehlungen zur Zahnpflege

- Jungen mit DMD sollten von einem Zahnarzt mit Erfahrung und genauen Kenntnissen über die Erkrankung behandelt werden, vorzugsweise in einer zentralen oder spezialisierten Klinik. Der Zahnarzt sollte eine hochwertige Behandlung, Mundgesundheit, Wohlbefinden und eine gute Zahnfunktion anstreben und als Ansprechpartner für die Familien und den Zahnarzt vor Ort fungieren. Der Zahnarzt sollte die Besonderheiten bei der Zahn- und Skelettentwicklungen bei DMD-Jungen kennen und mit einem gut informierten und erfahrenen Kieferorthopäden zusammenarbeiten.
- Die zahnärztliche Betreuung sollte Wert auf vorbeugende Maßnahmen legen, um eine gute Mund- und Zahnhygiene zu erhalten.
- Individuell angepasste Hilfsvorrichtungen und technische Hilfsmittel für die Zahn- und Mundhygiene werden bedeutsam, wenn die Muskelkraft der Hand, des Armes und des Halses abnimmt.

10 Psychosoziale Unterstützung - Hilfe bei Verhaltens- und Lernproblemen

Kinder mit DMD haben ein erhöhtes Risiko für psychosoziale Probleme wie Verhaltensauffälligkeiten und Lernschwierigkeiten. Die medizinische Versorgung muss daher auch Unterstützung für das psychosoziale Wohlbefinden beinhalten. Verhaltensauffälligkeiten können in ganz bestimmten Bereichen auftreten, z.B. im Umgang mit anderen, bei der Beurteilung von Situationen und Perspektiven, sie können aber auch direkt mit DMD in Zusammenhang stehen (wie z.B. den körperlichen Einschränkungen) und dann in sozialer Isolation, Rückzug und reduziertem Zugang zu sozialen Aktivitäten resultieren. Für viele Eltern sind die Nöte, die sich aufgrund der psychosozialen Probleme ihres Kindes ergeben und die Schwierigkeiten, diese zu erkennen und angemessen zu behandeln, schlimmer als der

Stress, der durch die physischen Aspekte der Krankheit verursacht wird.

Wenn Sie den Eindruck haben, dass Ihr Kind sich über seinen Zustand Sorgen macht, sind Offenheit und die Bereitschaft, die Fragen Ihres Kindes zu beantworten, ein ganz wichtiger Schritt auf dem Weg, größeren Problemen vorzubeugen. Jungen mit DMD wissen oft mehr über Ihre Krankheit als Eltern denken. Beantworten Sie Fragen offen, aber altersgerecht und antworten Sie nur auf das, was gefragt wird. Das ist sicherlich schwierig, aber im Krankenhaus und Selbsthilfegruppen kann man Ihnen Rat und Hilfe anbieten und darüber informieren, was anderen Familien geholfen hat.

Nicht jedes Kind mit DMD wird psychosoziale Probleme haben, aber Familien sollten auf Folgendes achten:

WICHTIGE FAKTEN:

1. Nehmen Sie die psychosoziale Gesundheit Ihres Sohnes und Ihrer Familie ernst.
2. Ihr Sohn könnte ein höheres Risiko in Bezug auf psychosoziale Probleme haben.
3. Sie und Ihre Familie tragen ein erhöhtes Risiko, psychische Erkrankungen wie z.B. Depressionen zu entwickeln.
4. Früherkennung und Behandlung ist der beste Weg, mit diesen Problemen umzugehen.
5. Sprache und Schule können Probleme verursachen. Diese Probleme treten oft auf bei DMD. Durch geeignete Maßnahmen kann dem entgegengewirkt werden.
6. Lernprobleme bei DMD sind nicht fortschreitend und können bei entsprechender Hilfe gut in den Griff bekommen werden.

- Schwächen bei Sprachentwicklung, Auffassungsgabe und Kurzzeitgedächtnis;
- Lernprobleme;
- Schwierigkeiten im zwischenmenschlichen Bereich und/oder Freundschaften (z.B. Unreife, wenig ausgeprägte soziale Kompetenzen, Sichzurückziehen oder Isolation von Gleichaltrigen);
- Ängstlichkeit/Sorgen;
- häufiges Streiten und Wutanfälle;
- Es besteht auch ein erhöhtes Risiko in Bezug auf neurologische Verhaltens- und Entwicklungsstörungen wie z.B. aus dem Formenkreis autistischer Störungen, die Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätsstörung (ADHS) oder Zwangsstörungen.

- Probleme können emotionale Anpassung oder Depressionen hervorrufen. Auch Ängstlichkeit kann ein Thema sein und verstärkt werden durch eine geringere geistige Flexibilität und Anpassungsfähigkeit (z.B. ein überaus starrer Denkprozess).
- Dies kann zu Oppositionsverhalten/ Streitsucht und Launenhaftigkeit führen;
- Darüberhinaus sind Depressionen bei Eltern von DMD-Kindern häufiger und

unterstreichen den Bedarf an Unterstützung für die ganze Familie;

Für die psychosoziale Betreuung sind vor allem Vorbeugung und rechtzeitiges Eingreifen bei Problemen wichtig. Die Behandlung folgt den Grundsätzen, die für die gesamte Bevölkerung gelten. Suchen Sie Hilfe, wenn Sie den Eindruck haben, dass hier Probleme bestehen.

Kasten 10

Sprechen und Sprache - Details:

- Probleme beim Sprechen und Spracherwerb einiger Kinder mit DMD verlaufen nach einem bekannten Muster und sind gut dokumentiert. Dazu zählen Sprachentwicklung, Kurzzeit-Wortgedächtnis, phonologische Verarbeitung sowie beeinträchtigter IQ und spezielle Lernstörungen. Nicht alle Kinder mit DMD sind davon betroffen, aber man sollte darauf achten und, wenn die Probleme auftreten, Hilfe suchen.
- Ein verzögertes Erreichen von Entwicklungsmeilensteinen des frühen Spracherwerbs ist bei Jungen mit DMD im Vergleich zu anderen gleichaltrigen Kindern recht häufig. Die Unterschiede beim Spracherwerb können im Verlauf der gesamten Kindheit beobachtet werden. Diese Probleme müssen beachtet und behandelt werden.
- Die **Überweisung an einen Logopäden zur Untersuchung und Behandlung ist notwendig**, wenn Probleme in diesem Bereich vermutet werden.
- **Übungen für Sprechmuskeln und Aussprachetraining** sind sowohl für Jungen mit DMD und Problemen in diesem Bereich als auch für ältere Jugendliche, deren Sprechmuskulatur sich zurückbildet oder die eine schwer verständliche Sprache haben, geeignet und notwendig.



- Für ältere Menschen mit DMD sind **Strategien zur Kompensation, Stimmübungen und Sprachverstärker** dann geeignet, wenn die Sprache wegen verminderter Atemkapazität unverständlich oder zu leise wird. Eine Unterstützung mit einem Sprachverstärker (VOCA) kann in jedem Alter angezeigt sein, wenn die Sprachproduktion begrenzt ist.

Untersuchungen

Ogleich die Bedürfnisse der Kinder variieren gibt es bestimmte Zeitpunkte, zu denen eine psychosoziale Beurteilung durchgeführt werden sollte. Dazu gehört der Zeitpunkt der Diagnose (mit einem Zeitfenster von 6 – 12 Monaten, damit der Familie erst mal Zeit bleibt, die Diagnose zu verarbeiten), vor der Einschulung und nach jeder Veränderung von Fähigkeiten. Nicht alle Krankenhäuser werden direkten Zugang zu allen aufgeführten Untersuchungen und Therapien haben, daher sollen die folgenden Empfehlungen als Leitfaden dafür dienen, Wissenslücken beim Klinikpersonal zu füllen und Überweisungen einzuleiten, wenn erforderlich.

- Die Beurteilung sollte Bereiche emotionaler Anpassung und Bewältigung, altersentsprechende Lernfortschritte, Sprachentwicklung, mögliche autistische Störungen und vorhandene soziale Unterstützung umfassen. (Falls erforderlich, kann ein Sozialarbeiter Hilfestellung beim Zugang zu finanziellen Ressourcen und beim Aufbau sozialer Netzwerke leisten und der Familie psychosoziale Unterstützung bieten).
- Die psychosoziale Gesundheit des Jungen mit DMD, seiner Eltern und Geschwister sollte Teil der routinemäßigen Behandlung von DMD werden.



Maßnahmen

Maßnahmen zur Behandlung und Unterstützung:

- Ein Behandlungskordinator kann hier Schlüsselperson sein: als Ansprechpartner für die Familien kann ein vertrauensvolles Verhältnis aufgebaut werden. Er muss genügend Wissen und Erfahrung mit neuromuskulären Erkrankungen haben, um das Informationsbedürfnis der Familie zu befriedigen.
- Vorausschauende Interventionen sind wichtig, um soziale Probleme und soziale Isolation zu vermeiden, die im Zusammenhang mit DMD auftreten können. Beispiele nützlicher Interventionen sind Aktionen in der Schule und mit Gleichaltrigen, um auf DMD aufmerksam zu machen und zu informieren, die Beteiligung an geeigneten Sportarten und Camps, die Vermittlung von Begleithunden, Kontakte mit anderen über das Internet und andere Aktivitäten.

Ein individualisierter Unterrichtsplan sollte entwickelt werden, um mögliche Lernprobleme anzugehen und Aktivitäten anpassen zu können, die sich sonst negativ auf die Muskeln des Kindes (z.B. Sportunterricht), den Energiehaushalt (z.B. zu lange Wege zu den Essensräumen), und die Sicherheit (z.B. Aktivitäten auf Spielplätzen) auswirken würden oder bei denen sich Zugangshindernisse ergeben.

Es ist wichtig, die Schule vollständig über DMD zu informieren. Alle Informationen, die man selbst hat, sollten auch der Schule zur Verfügung gestellt werden und es sollte ein Ansprechpartner an der Schule gefunden werden, der für Kinder mit besonderen Bedürfnissen zuständig ist. Eine offene und aktive Herangehensweise ist wichtig, damit ihr Kind den bestmöglichen Zugang zu dem Unterricht, den es für gute soziale Beziehungen und Vorbereitung auf Weiterbildung und Beruf braucht, erhält. Ziehen Sie die Schule auf Ihre Seite!



- **Es ist notwendig und von großer Wichtigkeit, Unabhängigkeit und Autonomie Ihres Kindes zu fördern, indem Sie auf seine Selbstständigkeit achten und es in Entscheidungsprozesse einbeziehen** (insbesondere im medizinischen Bereich). Dies sollte Teil eines gut vorbereiteten Überganges von der Versorgung im Kindesalter zur Versorgung im Erwachsenenalter sein.
- **Die Entwicklung sozialer Kompetenzen und Lernstrategien** werden es für Ihr Kind leichter machen, einen Beruf zu finden und ein normales Leben als Erwachsener zu führen. Unterstützen Sie es dabei. Jungen mit DMD profitieren davon, wenn sie Hilfe bekommen, um ihre persönlichen Ziele zu erreichen.
- Zugang zu einer palliativen Versorgung ist notwendig, um Leiden zu vermeiden oder zu lindern und dadurch die Lebensqualität zu verbessern. Zusätzlich zum Umgang mit Schmerzen (Kasten 6) können Angebote der Palliativmedizin auch emotionale und seelische Unterstützung bieten, der Familie helfen, sich über Behandlungsziele klar

zu werden und schwierige medizinische Entscheidungen zu treffen, die Kommunikation zwischen Familien und Ärzten verbessern und Themen wie Trauer, Verlust und Tod ansprechen.

Psychotherapie und medikamentöse Möglichkeiten

Es existieren vielfältige und gut bekannte Möglichkeiten, in verschiedenen Bereichen zu helfen. Dazu gehören Elternschulungen zum Umgang mit schlechtem Benehmen und Konflikten, individuelle oder Familientherapien und verhaltenstherapeutische Maßnahmen. Die angewandte Verhaltensanalyse kann dabei helfen, mit besonderem Verhalten bei Autismus umzugehen.

Einigen Kindern und Erwachsenen können auch Medikamente helfen, um emotionale Probleme oder Verhaltensauffälligkeiten zu bewältigen. Der Einsatz dieser Medikamente muss nach Diagnosestellung (z.B. Depressionen, Aggressionen, Zwangsstörungen oder ADHS) von einem Spezialisten gut überwacht werden.

11 Chirurgische Eingriffe und DMD

Es gibt eine Reihe von Situationen, bei denen eine Vollnarkose gegeben werden muss. Diese können sowohl in direktem Zusammenhang mit DMD stehen (z.B. Muskelbiopsie, Operationen an Gelenken, Wirbelsäule oder Magen) als auch unabhängig davon auftreten (z.B. akute chirurgische Eingriffe). Dabei müssen für die Planung einer sicheren Operation gewisse krankheitsspezifische Besonderheiten berücksichtigt werden.

- **Eine Operation sollte in einem Krankenhaus erfolgen, in dem sowohl das Operationsteam als auch das Personal für die Pflege nach dem Eingriff Erfahrung im Umgang mit Menschen mit DMD hat, damit man sicher gehen kann, dass alles glatt läuft.** Zusätzlich müssen Personen, die dauerhaft mit Kortisonen behandelt werden, für die Operation eine „Stress-Dosis“ erhalten.

Narkosemittel und andere Überlegungen zu einer sicheren operativen Versorgung

- Eine Narkose birgt immer Risiken und insbesondere bei DMD sind bestimmte Überlegungen in Bezug auf die Sicherheit der Medikamente zu beachten: Dazu zählen der Einsatz einer total intravenösen Narkose statt einer Inhalationsnarkose und das Vermeiden bestimmter Medikamente.
- Blutverluste müssen minimiert werden, besonders bei schweren Operationen wie einer Wirbelsäulenversteifung. Dafür müssen Chirurg und Anästhesist eventuell spezielle Techniken anwenden.
- Weitere Informationen sind im Hauptdokument erhältlich.

WICHTIGE FAKTEN:

1. Eine Narkose birgt immer Risiken, besonders bei DMD gibt es aber spezielle Überlegungen: die Narkose muss intravenös verabreicht werden und bestimmte Medikamente wie Succinylcholin müssen unbedingt vermieden werden.
2. Eine genaue Beurteilung des Herz- und Lungenzustandes ist bei der Planung von Operationen wichtig.
3. Stellen Sie sicher, dass alle beteiligten Ärzte über DMD und die Therapien die Ihr Sohn erhält (Medikamente), informiert sind.





Überlegungen zur Herzfunktion

- Ein Herzecho und ein Elektrokardiogramm (EKG) sollten vor der Verabreichung einer Vollnarkose durchgeführt werden. Auch vor einer Sedierung oder Regionalanästhesie sollte dies erfolgen, wenn die letzte Untersuchung mehr als ein Jahr zurückliegt oder das Herzecho in den letzten 7-12 Monaten auffällig war.
 - Vor einer lokalen Betäubung sollte ein Herzecho durchgeführt werden, wenn die vorhergehenden Untersuchungen auffällig waren.
-

Überlegungen zum respiratorischen System

- Auch wenn jemand mit DMD bereits Probleme mit der Atmung hat, können **bestimmte Maßnahmen die Operation sicherer machen**, gleichwohl liegt ein erhöhtes Risiko vor. Eine präoperative Beurteilung der Atmung in einem mit DMD vertrauten Klinikum ist von großer Bedeutung. Präoperative Schulungen zum Umgang mit nicht-invasiver Beatmung und assistiertem Abhusten, und eventuell weitere spezialisierte Maßnahmen, können notwendig sein.
- Wenn eine Person mit DMD operiert werden soll müssen Physiotherapeuten in die Versorgung einbezogen werden.
- Gute Planung, aktiv-vorausschauende Untersuchungen und Behandlung der Risiken sind der Schlüssel zu sicheren Operationen bei DMD.

12 Im Notfall

Bei Situationen, in der Sie umgehend ein Krankenhaus aufsuchen müssen, sollten Sie folgendes beachten:

- Die **Diagnose DMD, die aktuellen Medikamente, die Ihr Sohn einnimmt, bestehende Atmungs- und Herzkomplikationen und die behandelnden Ärzte** müssen der aufnehmenden Stelle mitgeteilt werden.
- Da viele Beschäftigte im Gesundheitswesen die zurzeit möglichen Behandlungen bei DMD nicht kennen, sollten die derzeitige **LEBENSERWARTUNG und die zu erwartende gute Lebensqualität** erläutert werden.

WICHTIGE FAKTEN:

1. Sie wissen höchstwahrscheinlich mehr über DMD als die Ärzte in den Notaufnahmen.
2. Wenn Ihr Sohn mit Kortisonen behandelt wird, teilen Sie dies dem medizinischen Personal mit.
3. Bei einem Knochenbruch muss der entsprechende Arzt mit Ihrem behandelnden Arzt oder Physiotherapeuten sprechen.
4. Bringen Sie wenn möglich Kopien der letzten Untersuchungsergebnisse Ihres Sohnes mit (Lungenfunktion/ Herzuntersuchung).
5. Wenn die Sauerstoffwerte Ihres Sohnes fallen, muss der Arzt mit der Gabe von Sauerstoff oder Beruhigungsmitteln/ Sedierung beginnen.

Kortisone

Eine Langzeitkortisoneinnahme muss mitgeteilt werden. Erklären Sie dem Personal wie lange Ihr Sohn die Kortisone bereits einnimmt und ob er eine Dosis ausgelassen hat. Wenn Ihr Sohn in der Vergangenheit eine Kortisonbehandlung durchgeführt hat, sollten Sie auch dies den behandelnden Ärzten mitteilen.

- Kortisone verringern Stressreaktionen, daher sind unter Umständen höhere Steroiddosen notwendig, wenn sich ein Patient mit Langzeitkortisonbehandlung schlecht fühlt.
- Kortisone erhöhen das Risiko für Magengeschwüre.
- Andere akute Komplikationen sind selten.

Gebrochene Knochen

Jungen mit DMD sind besonders gefährdet, einen Knochenbruch zu erleiden und ein Beinbruch kann bedeuten, dass die Gehfähigkeit komplett verloren geht, wenn sie vor dem Bruch bereits eingeschränkt war. Informieren Sie Ihren Physiotherapeuten und den Rest Ihres Behandlungsteams über einen Knochenbruch, damit diese ggf. mit dem Chirurgen sprechen können.

- **Wenn Ihr Kind noch laufen kann ist eine Operation eines gebrochenen Beins besser als ein Gips.**
- **Ein Physiotherapeut sollte beteiligt werden,** um sicherzustellen, dass Ihr Sohn so schnell wie möglich wieder auf die Beine kommt.
- Wenn der Knochenbruch die Wirbelsäule betrifft und starke Rückenschmerzen verursacht, müssen ein Knochenspezialist oder ein Endokrinologe eingeschaltet werden, um die richtige Behandlung zu veranlassen (Kapitel 6).



Atemprobleme

Die aktuellsten Lungenfunktionswerte (z.B. forcierte Vitalkapazität, FVC) sollten Sie stets parat haben, entweder als Notiz oder im Gedächtnis. Diese Information ist sehr wichtig für die untersuchenden Ärzte, wenn Ihr Kind plötzlich krank wird.

Die Hauptrisiken für Atemprobleme bestehen, wenn FVC und der Hustenstoß reduziert sind:

- Hilfe, die Lunge freizuhalten, wird evtl. notwendig;
- Hilfe beim Abhusten kann erforderlich sein;
- Antibiotika sind möglicherweise erforderlich;
- In manchen Fällen ist eine maschinelle Unterstützung der Atmung notwendig;
- Ein erhöhtes Risiko für die Notwendigkeit einer Unterstützung der Atmung besteht bei Personen, deren Lungenfunktion bereits grenzwertig ist. Bei Patienten, die bereits eine geschwächte Atemmuskulatur haben, ist Vorsicht geboten bei der Verwendung von Opiaten und anderen Beruhigungsmitteln sowie bei der zusätzlichen Zufuhr von Sauerstoff ohne Beatmung, da es bei ihnen zu einem Anstieg des Kohlendioxids im Körper kommen kann.

- Wenn eine nächtliche Beatmung bereits stattfindet, muss das Beatmungsgerät während akuter Ereignisse oder Eingriffe verfügbar sein. Das die Beatmung begleitende Ärzteteam sollte so schnell wie möglich beteiligt werden.

Es ist immer gut, das – sofern vorhanden – eigene Beatmungsgerät (oder eine ähnliche Ausrüstung) mit ins Krankenhaus zu nehmen.

Herzfunktion

Versuchen Sie, die Ergebnisse der letzten Herzuntersuchung (z.B. linksventrikuläre Ejektionsfraktion, LVEF) bei sich zu tragen. Auch sollten Sie die Herzmedikamente, die Ihr Sohn eventuell einnimmt kennen und den Namen des Kardiologen, der Ihren Sohn behandelt, wissen. Das macht es für das Notfallteam leichter zu erkennen, ob die akuten Probleme etwas mit einem Herzproblem Ihres Kindes zu tun haben.

- Seien Sie sich des **Risikos von Herzrhythmusstörungen und Kardiomyopathie** bewusst.

Anästhesie-Risiken (siehe Kapitel 11) müssen immer beachtet werden, wenn eine Operation oder eine Sedierung erforderlich ist.

Abkürzungsverzeichnis

ACE	Angiotensin converting enzyme (Angiotensin-Konversionsenzym; ACE-Hemmer benutzt man, um Herzschwäche und Bluthochdruck zu behandeln)	mg	Milligramm
ADHS	Aufmerksamkeitsdefizit – Hyperaktivitätsstörung (englisch: ADHD: attention deficit hyperactivity disorder)	nmol	Nanomol
ALT	Alanin-Aminotransferase, ein Eiweiß (Enzym), welches in Leber und Muskelgewebe vorhanden ist und bei Erkrankungen dieser Organe im Blut erhöht ist. Gleichbedeutend mit ALT ist GPT.	NSAIDs	non-steroidal anti-inflammatory drugs (nicht-steroidale entzündungshemmende Medikamente, die zur Schmerzbekämpfung genutzt werden, für gewöhnlich Ibuprofen, Diclofenac und Naproxen)
AST	Aspartate-Aminotransferase, ein Eiweiß (Enzym), welches in Leber und Muskelgewebe vorhanden ist und bei Erkrankungen dieser Organe im Blut erhöht ist. Gleichbedeutend mit AST ist GOT.	TB	Tuberkulose
CK	Creatinkinase (ein Enzym, das bei DMD und anderen Formen der Muskeldystrophie im Blut stark erhöht ist)	VOCA	voice output communication aid (Sprachausgabegerät)
DMD	Duchenne Muskeldystrophie		
EKG	Elektrokardiogramm (Hauptverfahren zum Testen des Herzrhythmus)		
FVC	Forcierte Vitalkapazität (forced vital capacity), ein Test der Atemmuskulatur		
IV	intravenös (ins Blut)		
kg	Kilogramm		
L	Liter		
LVEF	Linksventrikuläre Ejektionsfraktion (einer der wichtigsten Tests zur Herzfunktion)		

Stichwortverzeichnis

A

Ätiologie

Ursache

Aspirationspneumonie

Eine Lungenentzündung, die durch Bakterien verursacht wird, die bei Verschlucken in die Lunge gelangen können

Atelektase

Zustand, bei dem die Lungen nicht vollständig belüftet werden

Ausgangswerte

Startwerte, die mit späteren Tests verglichen werden können

B

BIPAP

Eine druckkontrollierte Beatmungsform, die es dem Patienten erlaubt, selbst zu atmen und ein Zusammenfallen der Lunge durch Offenhalten der Atemwege (engl.: bi - two way; PAP - positive air pressure)

Body Mass Index (BMI)

Verhältnis zwischen Größe und Gewicht nach der Formel $\text{Gewicht in kg} / \text{Größe in m}^2$

C

Cobb-Winkel

Messung des Skoliose-Winkels auf einer Röntgenaufnahme der Wirbelsäule

Cushing-Syndrom

Begriff, der ein rundes oder „Vollmond“-Gesicht beschreibt, das sich bei einer Kortisoneinnahme entwickeln kann (diese markante Entwicklung kann sich auch einstellen, wenn keine Gewichtszunahme erfolgt, sie ist kaum zu kontrollieren ohne Änderung des Medikaments oder der Dosierung)

D

Depolarisierende Muskelrelaxantien

Medikamente, die den Muskeltonus verringern indem sie auf Muskelrezeptoren einwirken die bei der Depolarisation gebraucht werden

Dysphagie

Schluckbeschwerden

Dystrophinopathien

Begriff, der benutzt wird um alle unterschiedlichen Formen der Dystrophie zu beschreiben, die bei Fehlern des Dystrophin-Gens auftreten (z.B. Duchenne Mukeldystrophie, Becker Muskeldystrophie, dilatative Kardiomyopathie)

E

Exzentrische Übungen

Übungen wie Treppen heruntergehen oder Trampolinspringen, die eine Dehnung des Muskels statt einer Kontraktion erfordern

Elektrokardiogramm (EKG)

Methode, die zur Bestimmung der elektrischen Aktivität des Herzmuskels benutzt wird. Beim EKG werden Aufkleber auf die Brust gesetzt um die Herzsignale aufzuzeichnen.

Echokardiogramm („Echo“)

Methode, die benutzt wird um die Struktur des Herzens zu bestimmen. Das Echo ist auch bekannt als Herzultraschall und liefert Bilder des schlagenden Herzens.

Elektromyographie

Ein Test der elektrische Signale eines Muskels aufzeichnet und Aussagen darüber ermöglicht, ob eine Nerven- oder Muskelstörung vorhanden ist.

F

Forcierte Vitalkapazität (FVC)

Maximalvolumen der Luft die nach einer maximalen Einatmung ausgeatmet werden kann.

G**Gastritis/gastroösophagealer Reflux**

Erscheint, wenn der Muskel, der die Speiseröhre (Ösophagus) mit dem Magen verbindet, sich von selbst öffnet oder nicht richtig schließt, dadurch gelangen Mageninhalt in die Speiseröhre; das wird auch Sodbrennen genannt, da Magensäure mit dem Mageninhalt aufsteigt.

Gastrostomie

Chirurgisch angelegte Öffnung durch die Bauchdecke, um eine Magensonde, auch PEG genannt, einzuführen.

Glukoseintoleranz

Ein prädiabetischer Zustand, der mit Insulin-Resistenz verbunden ist.

Gowers Manöver/Zeichen

Ein Anzeichen für Muskelschwäche um Hüfte und Unterschenkel. Das Gowers Manöver beschreibt, wie jemand vom Boden aufsteht, der eine Muskelschwäche hat: Beine sind auseinandergestellt, die Hände müssen zum Abstützen am Körper entlang geführt werden. Für gewöhnlich kommt es bei DMD vor, aber auch andere Muskelerkrankungen können dazu führen.

H**Holter**

Eine Methode für die ambulante 24-Stunden Messung der elektrischen Aktivitäten des Herzens (EKG)

Hyperkapnie

Zu viel Kohlendioxid im Blut

Hypertension

Bluthochdruck

Hypoventilation

Abgeflachte Atmung

Hypoxämie

Verringerte Sauerstoffwerte im Blut

I**Immunoblot-Verfahren**

Methode, um die Menge an Dystrophin im Muskel zu messen

Immunozytochemie

Verfahren, um bei einem Muskel unter dem Mikroskop erkennen zu können, wie viel Dystrophin vorhanden ist.

K**Kardiomyopathie**

Verschlechterung der Herzmuskelfunktionen – auch bekannt als „Herzmuskelerkrankung“

Kontrakturen

Verkürzungen rund um ein Gelenk, was dazu führt, dass es in einer bestimmten Position fixiert wird oder weniger als die volle Bewegungsfreiheit hat

Kyphose

Abnorme Krümmung der Wirbelsäule nach hinten („Buckel“)

M**Maligne Hyperthermie-artige Reaktion**

Reaktion auf bestimmte Narkosemittel, die zu hohen Temperaturen führen kann und lebensbedrohend ist.

Motorische Funktionskalen

Tests, mit denen motorische Fähigkeiten auf standardisierte Art und Weise bewertet werden.

Myoglobinurie

Anwesenheit von Myoglobin im Urin als Zeichen einer Muskelauflösung (der Urin ist braun, weil er Restprodukte des Muskelproteins enthält)

O**Osteoporose**

Knochenschwund

Oximetrie

Messung von Sauerstoff im Blut durch ein

medizinisches Gerät, das nicht-invasiv durch Durchleuchtung der Haut arbeitet

P

Palpitation/Herzklopfen

Bewusste Wahrnehmung des normalen oder abnormen Herzrhythmus

Prophylaxe

Vorbeugung

R

Randomisierte Studie

Studie, bei der nach einem Zufallsverfahren entschieden wird, welches Medikament oder welche Dosis ein Patient erhält

Rhabdomyolyse

Muskelauflösung

S

Skoliose

Wirbelsäulenverkrümmung zur Seite.

T

Tanner Stadium

Beschreibt die Entwicklung in der Pubertät basierend auf äußerlichen primären und sekundären Geschlechtsmerkmalen, z.B. Brustgröße, Genitalien, Schambehaarung.

Tenotomie

Chirurgische Durchtrennung von Sehnen

Tinea

Pilzinfektion

Tracheostomie

Chirurgischer Eingriff am Hals um durch einen Einschnitt in die Luftröhre (Trachea) einen direkten Luftweg zu eröffnen

V

Varus

Gekrümmte Fußstellung aufgrund von Asymmetrie in den Fußmuskeln

Volumeneinstellung

Verbesserung des Luftvolumens, das von den Lungen aufgenommen werden kann, durch Hilfsmittel zur Vergrößerung der Lungen. Dazu gehören Beatmungsbeutel und Insufflationsgeräte. Beatmungsgeräte können ebenfalls genutzt werden, um das Volumen zu erhöhen.


Videofluoroskopische Aufnahmen

Methode zur Sichtbarmachung und Bewertung des Ausmaßes eines oropharyngealen Schluckaktes. Eine Video-Röntgenaufnahme wird gemacht, während das Kind Essen herunterschluckt.

Informationen für Familien in Deutschland, Österreich und der Schweiz

PATIENTENORGANISATIONEN

DEUTSCHLAND

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. **DGM** 

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) ist der älteste und mit über 7.500 Mitgliedern größte Selbsthilfverband der Muskelkranken in Deutschland. Zu den Mitgliedern zählen viele Menschen, die an einer Duchenne- Muskeldystrophie erkrankt oder als Angehörige davon betroffen sind. Ihnen bietet die DGM Beratung, Hilfe und die Möglichkeit zum Erfahrungsaustausch mit anderen Betroffenen. Darüber hinaus setzt sich die DGM für die Belange der Betroffenen im gesundheitspolitischen Bereich ein und fördert gezielt die Forschung auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen.

Weitere Informationen:
Internet: www.dgm.org
Email: info@dgm.org
Telefon: +49 (0)7665 9447- 0



Der Verein aktion benni & co entstand als Elterninitiative im Jahr 1996 und hat seitdem diverse Forschungsprojekte mit dem Ziel einer Heilung der Duchenne Muskeldystrophie unterstützt. Sie bietet weiterhin ein online

Forum für Betroffene und ist Mitsponsor des deutschen DMD Patientenregisters.

Weitere Informationen:
Internet: www.benniundco.de
Email: info@benniundco.de
Telefon: +49 (0)2327 960458

SCHWEIZ

SCHWEIZERISCHE GESELLSCHAFT FÜR MUSKELKRANKE SGMK

muskelkrank & lebensstark



Gesellschaft für Muskelkranke

Die Schweizerische Gesellschaft für Muskelkranke SGMK strebt eine Zukunft an, in der alle Menschen mit einer Muskelkrankheit bestmöglich leben können - selbstbestimmt und gleichgestellt. Sie setzt sich mit Blick auf diese Zukunft überall dort ein, wo die Bedürfnisse von Menschen mit einer Muskelkrankheit und die ihrer Angehörigen nicht oder nur ungenügend abgedeckt sind.

Weitere Informationen:
Internet: www.muskelkrank.ch
Email: info@muskelkrank.ch
Telefon: +41 (0)44 245 80 30

NETZWERKE

MUSKELDYSTROPHIE NETZWERK MD-NET



Das Muskel-Dystrophie-Netzwerk (MD-NET) ist eine vom Bundesministerium für

Bildung und Forschung seit 2003 geförderte nationale Arbeitsgemeinschaft. Sie hat sich die systematische Forschung, einen optimalen Informationstransfer und eine kompetente Patientenversorgung für Menschen mit Muskeldystrophie zur Aufgabe gemacht.

MD-NET ist nicht nur in Deutschland zentraler Ansprechpartner, wenn es um die Erforschung, Diagnostik, Therapie und Patientenversorgung hereditärer neuromuskulärer Erkrankungen geht, MD-NET agiert auch als nationales Forum für Öffentlichkeitsarbeit und wissenschaftlichen Austausch gegenüber den europäischen Partnern, wie CARE-NMD, EURORDIS, NMD-Chip oder BIO-NMD. Auf europäischer Ebene ist MD-NET über das TREAT-NMD (www.treat-nmd.org) in ein größeres Netzwerk eingebunden. Im Mittelpunkt stehen hier die europaweit harmonisierten Patientenregister, Biobanken und die Aktivitäten des europäischen Koordinationszentrums für Klinische Studien. Ein wichtiger Schwerpunkt ist die weitere Förderung/Finanzierung der Patientenregister, um die Translation – von der Grundlagenforschung hin zu klinischen Studien – voranzutreiben, sowie den Transfer der Ergebnisse in Form von Behandlungsstandards für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen zugänglich zu machen.

Das Ziel des MD-NET ist die Sicherstellung einer besseren Diagnostik, Behandlung und Versorgung für möglichst alle Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland.

Weitere Informationen:
 Internet: www.md-net.org
 Email: info@md-net.org
 Telefon: +49 (0)89 5160 7448

EUROPÄISCHES CARE-NMD PROJEKT



CARE-NMD ist ein seit 2010 für drei Jahre von der Generaldirektion Gesundheit und

Verbraucher der EU gefördertes Projekt für Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne. Unter der Leitung von Dr. J. Kirschner (Universitätsklinikum Freiburg) wird die aktuelle Versorgung und Lebensqualität von Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne in verschiedenen europäischen Ländern untersucht. Das Projekt soll dazu beitragen, das möglichst viele Patienten von den aktuellen Therapieempfehlungen profitieren.

Weitere Informationen:
 Internet: www.care-nmd.eu
 Email: info@care-nmd.eu
 Telefon: +49 (0)761 270 4497

PATIENTENREGISTER FÜR MUSKELDYSTROPHIE DUCHENNE

WAS IST EIN PATIENTENREGISTER?

In einem Patientenregister werden die Daten von Patienten gesammelt, die an einer bestimmten Krankheit leiden. In unserem Register sammeln wir die Daten von Patienten mit Duchenne- oder Becker-Muskeldystrophie, die dann in anonymisierter Form von internationalen Wissenschaftlern und Ärzten eingesehen werden können.

In den letzten Jahren wurden neue Behandlungsansätze für Muskeldystrophie Duchenne entwickelt, die zukünftig in klinischen Studien mit Betroffenen getestet werden müssen. Da es aber oft nur relativ wenige geeignete Patienten gibt, ist es wichtig, dass diese Patienten zentral registriert sind und so leicht kontaktiert werden können.

WARUM SOLLTE SICH EIN PATIENT REGISTRIEREN?

Für Betroffene gibt es gute Gründe, sich zu registrieren:

- Sie können leichter an klinischen Studien teilnehmen.
- Sie werden regelmäßig informiert über neue Forschungsergebnisse.
- Sie tragen dazu bei, dass mehr über die Häufigkeit und den Verlauf der Muskeldystrophie Duchenne bekannt wird.
- Sie tragen dazu bei, dass dringend benötigte Gelder für die Forschung eingeworben werden können.

WER SOLLTE SICH REGISTRIEREN?

Registrieren können sich alle Patienten mit Muskeldystrophie vom Typ Duchenne oder Becker. Auch weibliche Überträgerinnen sind eingeladen, sich zu registrieren.

Da diese Erkrankungen relativ selten sind, zählt jeder Einzelne!

UM WELCHE DATEN GEHT ES?

Das Register enthält persönliche Daten der Patienten wie Namen, Adresse und Geburtsdatum, damit sie bei Bedarf kontaktiert werden können. Außerdem enthält es medizinische Informationen über den körperlichen Zustand und über Behandlungen.

Ausgewählte Wissenschaftler und Ärzte können diese medizinische Daten nutzen; Zugriff auf die persönlichen Daten des Patienten erhalten sie jedoch nicht.

WIE LÄUFT DIE REGISTRIERUNG AB?

Das **Deutsch-Österreichische Patientenregister** ist Internet basiert. Wenn Ihr Kind betroffen ist oder Sie selbst Patient sind, können Sie sich selbständig über das Internet eintragen, auch unabhängig von Ihrem Arzt. So können Sie jederzeit Ihre Daten selbst einsehen und auf dem neuesten Stand halten.

Unter der folgenden Internet-Adresse können Sie die Registrierung vornehmen:

www.dmd-register.de

Hier finden Sie auch weitere Informationen zu diesem Projekt. Das Deutsch-Österreichische Register wird von dem TREAT-NMD Projekt und der aktion benni & co e.V. finanziell unterstützt.

Das **Schweizer Patientenregister** für Duchenne Muskeldystrophie befindet sich an der neuropädiatrischen Abteilung des Centre Hospitalier Universitaire du Canton de Vaud (CHUV) in Lausanne. Die Registrierung der Patienten wird mittels der Ärzte durchgeführt. Verantwortlich für das Register ist Dr. P.-Y. Jeannet in Lausanne. Das Register wird durch folgende Organisationen unterstützt: Association de la Suisse Romande et Italienne contre les Myopathies (ASRIM), Schweizerische Gesellschaft für Muskelkranke SGMK, Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten und Fondation Progena. Fragen zum Register oder Anfrage zur Registrierung können jederzeit an Clemens.Bloetzer@chuv.ch oder Pierre-yves.Jeannet@chuv.ch gerichtet werden.



Die Fotos in dieser Broschüre wurden durch Duchenne Parent Project Netherlands, MDA, PPMD, Parent Project Czech Republic und TREAT-NMD zur Verfügung gestellt. Wir danken allen Jungen und Familien, die die Nutzung ihrer Fotos erlaubt haben.

MDA, PPMD, TREAT-NMD und UPPMD waren an der Erstellung der englischen Originalausgabe dieser Broschüre beteiligt.

Die Übersetzung ins Deutsche erfolgte durch die Patientenorganisation aktion benni & co e.V. Wir danken Frau Elke Boele-Keimer für die ehrenamtliche Leistung. Ärzte des MD-NET haben die Übersetzung überarbeitet und ergänzt. Die Druckkosten wurden durch die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. getragen.

Diese Ausgabe der Broschüre finden Sie auch unter:
www.md-net.org

ISBN 978-3-00-032799-5

