arzt|spital|pflege

asp

Das Schweizer Fachmagazin für das Gesundheitswesen

33. Jahrgang 5|2016

Interviewpartnerin: Diana Risola

eHealth

Spezial: IFAS 2016

Diana Risola, Head of Human Resources Management (HRM) bei der Philips AG

www.arztspitalpflege.ch

Muskeldystrophie Duchenne: 1. Konferenz im deutschsprachigen Raum

In Luzern fand am 2. und 3. September 2016 mit rund 100 Personen die erste Duchenne-Konferenz im deutschsprachigen Raum statt, organisiert von der Stiftung Progena, die sich im Bereich der seltenen Krankheiten engagiert. Die Konferenz lehnte sich an den 3. internationalen «World Duchenne Awareness Day» am 7. September 2016 an.

Von Carlo Lang

Von den rund 8000 seltenen Krankheiten ist die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) die häufigste – benannt nach dem Mediziner Guillaume-Benjamin Duchenne aus Paris im 19. Jahrhundert – und betrifft einen Jungen auf 3500 bis 5000 Geburten. Man spricht dann von einer seltenen Krankheit, wenn höchstens fünf Personen von 10 000 an der gleichen Krankheit leiden; in der Schweiz sind dies sieben Prozent der Bevölkerung, die eine sogenannt seltene Krankheit haben.

Die DMD ist zwar schon länger bekannt, wird aber erst ab 1994 in den USA so richtig aktiv erforscht und dank interessierten Eltern und dem Internet schwappte die Welle sehr schnell nach Europa über und später auch in alle anderen Erdteile. Diese Erbkrankheit (Gen-Defekt) verhindert die Bildung des Dystrophins, über das Proteine gebildet werden, die für den Muskelaufbau mitverantwortlich und lebenswichtig sind. Im Alter von ca. zwei Jahren beginnt die Entwicklung des Kindes in eine andere als übliche Richtung: Das Krabbeln ist anders, auch das Aufstehen und das Gehen, und je nach betroffenem Exon in der DNA oft verbunden auch mit einer Sprach-/Hirnstörung mit teilweise unerklärlichem Handeln seitens eines Duchenne-Kindes. Die Kraft nimmt kontinuierlich ab, das Lesen und Schreiben wird mühsam und das Gehen wird zur echten Herausforderung. Anfang bis Mitte der Schulzeit braucht der Jugendliche einen Hand-Rollstuhl, später einen Elektro-Rollstuhl mit mehreren Funktionen. Physio- und Ergotherapie sind begleitende Massnahmen, um die eigene Beweglichkeit, Koordination und Kraft möglichst lange aufrechtzuerhalten. Die Lebenserwartung liegt heute, mit einigen Ausnahmen, bei etwa 30 bis 35 Jahren. Eine Erkältung, eine Grippe oder ein anderer Angriff aufs Immunsystem kann zum Tod führen.

Die Krankheit ist (noch) nicht heilbar, aber behandelbar:

- Kortisone (auch als Steroide bezeichnet) sind die einzigen Medikamente, die den Verlust von Muskelkraft und motorischen Funktionen bei DMD hinauszögern können. Bei der Einnahme von Kortison sind regelmässige Augen-, Urin- und Blutkontrollen nötig.
- Bei einer Verschlechterung der Herzfunktion erfolgt oft eine medikamentöse Therapie der Herzinsuffizienz. ACE-Hemmer (blutdrucksenkend) sollten Mittel der ersten Wahl sein.
- Im Laufe der Zeit kommt es in der Regel rasch zu Verbiegungen der Wirbelsäule (Skoliose) und Kontrakturen von Hüft-, Knie- und Sprunggelenken, welche operativ behoben werden können.
- Um Osteoporose vorzubeugen, ist die Einnahme von Vitamin D und Kalzium empfehlenswert.
- Mit steigendem Alter ist auch die Atemmuskulatur beeinträchtigt und es besteht ein erhöhtes Risiko für Pneumonie, häufig verursacht durch unzureichendes Abhusten.

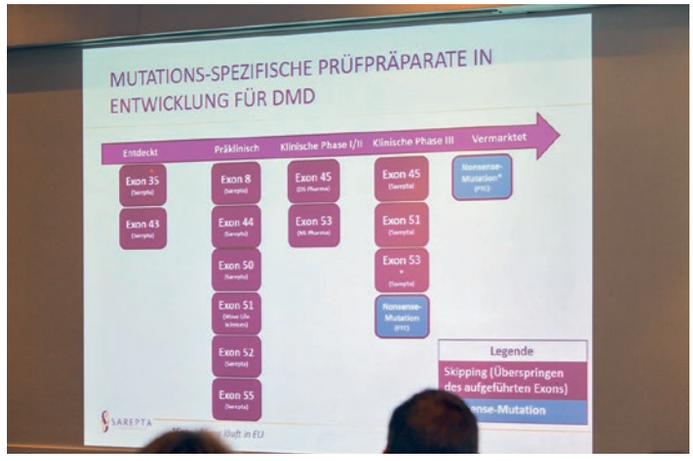
Die von Maria Fries und Robert Palm von der Stiftung Progena organisierte Konferenz war mit Studienleitern, Forschern, spezialisierten Ärzten wie Frau Prof. Dr. Ulrike Schara, Frau Dr. med. Andrea Klein, Herr Prof. Dr. Daniel Konrad, Herr Dr. med. Dirk Fischer, Herr Dr. med. Clemens Bloetzer (Patientenregister), einem Neurowissenschaftler aus Houston (Texas) Dr. James Poysky, einer Vertreterin von Swissmedic (Schweizerisches Heilmittelinstitut), einem Anwalt, Herrn lic. iur. Felix Kesselring, Stiftungen und Gesellschaften,

Maria Fries, Organisatorin, Stiftung Progena.

Prof. Dr. med. Volker Straub, Moderator.

Frau Dr. Raffaella Willmann, Frau Elizabeth Vroom, Herrn Martin Knoblauch, mit Vertretern der Pharmabranche und mit sehr aktiven Eltern hochkarätig und international besetzt (USA, GB, D, NL, A und CH) und wurde fachspezifisch profund ergänzend geleitet durch Prof. Dr. med. Volker Straub vom Centre for Neuromuscular Diseases in Newcastle und vom Institute of Genetic Medicine an der Newcastle University. Die Themen der Konferenz beinhalteten breit gefächert die Krankheit Muskeldystrophie Duchenne selber, deren Auswirkungen und Behandlungsmöglichkeiten und der extrem lange und teure Weg zu einem Medikament, das den Krankheitsverlauf hoffentlich hinauszögern – leider noch nicht heilen – kann. Dieser Prozess zu einem Medikament umfasst: Forschung, Entwicklungen eines Heilmittels und eines Placebos, Versuche und Studien, (über-)staatliche Heilmittel-Institute etc. und kann gut und gerne 15 Jahre dauern.

Von Swissmedic war Frau Cordula Landgraf gekommen und zeigte die Unterschiede zwischen der Bearbeitung zur Zulassung von Orphan Drugs (Arzneimittel gegen seltene Krankheiten) und von Arzneimitteln gegen bekanntere, häufiger auftretende Krankheiten auf. Während bei letzteren Medikamenten die Studien einen wichtigen Punkt zur Entscheidungsfindung darstellen, kann auf aufwändige, grosse Studien bei Orphan Drugs verzichtet werden, weil die Anzahl der Patientinnen und Patienten sehr klein ist. Studien werden zwar auch hier gemacht, jedoch in wesentlich kleinerem Umfang. Auch spielt bei den Orphan Drugs die Schwere der Krankheit eine Rolle. Der Nutzen eines Medikamentes muss für die Zulassung auf dem Markt aber nachweisbar höher



79 Exons in der DNA: Welt-Duchenne-Tag seit 2014 am 7. September.

sein als die Risiken. So ist das Feedback der Patientinnen und Patienten zu einem Medikament für Swissmedic sehr wichtig. Die Gebühren einer Zulassung entfallen bei Orphan Drugs, um das Medikament finanziell nicht noch mehr zu belasten und um die Forschung und Entwicklung zu fördern. Während herkömmliche Medikamente rund 330 Tage zur Zulassung brauchen, durchlaufen Orphan Drugs diese Abklärungen in nur rund 140 Tagen – ein weiteres Entgegenkommen, um neue Medikamente möglichst schnell auf den Markt zu bringen. Und wenn ein Medikament in einem anderen Land oder in der EU bereits zugelassen ist, kann Swissmedic diese Zulassung übernehmen, was die

liveplant®

Pflanzenträume für Lebensräume
natürliche Pflanzen ohne Pflegeaufwand
Im Baumgarten 10 · CH-3600 Thun · Telefon +41 (0)79 128 64 47 · info@liveplant.ch · www.liveplant.ch

Cordula Landgraf, Swissmedic. Fotos: Sonja Limacher, Neuenkirch.

Zeit der Bearbeitung natürlich beschleunigt. Ein weiterer Vorteil bei der Zulassung von Orphan Drugs ist: Während normalerweise ein Medikament 10 Jahre vor einem Generika Schutz geniesst, sind es bei Medikamenten gegen seltene Krankheiten 15 Jahre. Betreffend Wirtschaftlichkeit und Preis eines solchen Medikamentes sowie Krankenkassenpflicht «ja» oder «nein» ist das Bundesamt für Gesundheit BAG zuständig.

In der Schweiz und weltweit sind Register angelegt worden, wo auf freiwilliger Basis Personen mit seltenen Krankheiten als Nummern erfasst sind (Krankheitsbild). In einem weiteren Register ist erwähnt, welche Nummer zu welchem Namen gehört (persönliche Daten). Dadurch ist es einfacher, Kandidatinnen und Kandidaten für eine Studie zu finden. Leider gehen solche Studien oftmals an der Schweiz vorbei: Weil Ärzte mit einem hohen Lohnniveau für eine Studie viel Zeit investieren müssen, werden Schweizer Patientinnen und Patienten aus finanziellen Überlegungen vielfach übergangen. – In der Schweiz sind 2016 260 Personen mit Muskeldystrophie Duchenne oder Becker (40 Personen) registriert, davon 20 Trägerinnen des Fehlers im X-Chromosom (Mütter). Personen mit Duchenne könnten jedoch mehr als doppelt so viele registriert sein. Zum Vergleich: In Deutschland waren 2015 1260 Personen registriert. Pro Jahr zählt das Schweizer Register rund fünf Anfragen aus der Pharmaindustrie betreffend Kandidatinnen und Kandidaten für eine Studie.

Anlässlich des 3. Welt-Duchenne-Tages am 7. September haben gegen Schluss der Konferenz alle Teilnehmenden rote Ballone steigen lassen, symbolisch für die Leichtigkeit, die Personen mit einer Duchenne-Krankheit nicht im gleichen Sinne kennen wie Personen ohne Duchenne. Der 7.9. ist deshalb so gewählt, weil die DNA 79 Exons zählt.

Die Frage stellt sich unweigerlich, ob ein Gen nicht einfach korrigiert (Genome editing) oder kopiert werden könnte, statt mittels Überspringen eines Exons (Exon skipping) oder mittels Medikamenten Beihilfe zu schaffen? Ethisch gesehen dürfte es sehr schwierig und nicht vertretbar sein, Keimzellen zu verändern. ■

Miele
PROFESSIONAL

Perfekte
Hygiene-Sicherheit
für Wäsche
und Geschirr

Besuchen Sie uns an der IFAS in der Halle 1, Stand 1.167

Wäschepflege und Geschirrreinigung aus einer Hand
- Hygiene-Waschmaschinen für die gründliche Aufbereitung infektionsverdächtiger Wäsche
- Leistungsstarke Trockner mit kurzen Trocknungszeiten
- Platzsparende Muldenmangeln mit hohen Leistungsdaten
- Frischwasser-Geschirrspüler mit thermischer Desinfektion für hervorragende Reinigungshygiene
- Beste Wirtschaftlichkeit über die gesamte Nutzungsdauer

Telefon 056 417 27 51
professional@miele.ch | www.miele.ch/professional