

## Eindrücke vom Action Duchenne Congress in London, Freitag, 6. November 2015

Die **Eröffnung** machten zwei Duchennemänner und eine Vertreterin der dänischen Muskelsvindfonden. In UK gibt es die „DMD Pathfinders“, eine Organisation die junge Erwachsene hilft, ein selbständiges Leben zu führen. Es gibt viel Erfahrungsaustausch zwischen den Betroffenen, was ihnen weiterhilft.

In Dänemark leben die ältesten Duchennemänner. Laut Muskelsvindfonden hat das damit zu tun, das sich alle für das Trachestoma entscheiden. Die Generation, die heute alt ist, hat kein Kortison eingenommen. Die Betroffenen selber sagen, sie fühlen sich nicht behindert.

Je nach Alter treten verschiedene Herausforderungen aus. Wenn z.B. die Handfunktion reduziert wird, Verstopfung, Schwierigkeiten den Mund zu öffnen und Schluckschwierigkeiten. Die tägliche Hygiene nimmt viel Zeit in Anspruch, das Sitzen tut weh. Je älter sie werden je weniger Freunden kommen zu Besuch und die Winterzeit sei besonders mühsam.

Für einen Erwachsenen sei es sehr wichtig einen schnellen Zugang zu Spezialisten zu haben.

Ausbildung sei eine wichtige Voraussetzung für Freizeitaktivitäten und um mit anderen in Kontakt zu bleiben.

Eine weitere interessante Session war die über die **FOR-DMD-Studie**. Das Ziel mit dieser Studie ist, das Verschreibungschaos zu beenden und unter drei Abgabemodus, den Besten zu finden. Zur Zeit wird Kortison in 29 verschiedene Einnahmemodus verschrieben! Die Studie FOR-DMD untersucht ca. 300 Jungen mit:

- Prednisolon täglich
- Prednisolon on10/off10
- Deflazacort täglich

Die Ärzte und Forscher sind sich einig, dass der Beginn mit der Kortisoneinnahme so früh wie möglich erfolgen soll, aber nicht vor 3 Jahren. Jungs, die früh mit Kortison sind länger Gehfähig, sie haben weniger Probleme mit Skoliose, haben im Oberkörper mehr Kraft. Wenn die Jungs 40 Kilos schwer sind, wird die Dosis reduziert. Von ganz Aufhören wird abgeraten. Eine kleine Dosis soll weiterhin eingenommen werden, da diese einen positiven Effekt auf den Körper hat.

Bei Kortison gilt es Wirkungen und Nebenwirkungen zu überwachen. Viele Nebenwirkungen können behandelt werden falls sie auftreten. Nicht alle Jungs sind von den gleichen Nebenwirkungen betroffen und nicht gleich stark.

Eine vielversprechende Studie soll demnächst starten. VBP15 ist ein Ersatz für Kortison, mit vielen Vorteilen und ohne Nebenwirkungen.

In einem anderen Vortrag ging es um die **Behandlungsstandards** (Standards of Care). In vielen Ländern wird nach diesen Standards behandelt, in anderen (noch) nicht. Persönlich finde ich es wichtig, dass unsere Söhne die Möglichkeit bekommen nach diesen Standards behandelt zu werden. Wir Eltern können so wenig tun, wollen aber meistens tun was möglich ist. Die Behandlungsstandards bietet das Instrument dazu.

**Was zu tun im Notfall?** war ein gutes Referat. Oxygen (Sauerstoff?) darf nur ganz kurz im Notfall gegeben werden, normale Anästhesie geht nicht und vor jedem Eingriff muss Herz- und Lungenfunktion überprüft werden. Nimmt der Junge Kortison braucht er in einem Stressfall (Unfall, Operation, Krankheit) eine höhere Dosis Kortison, die eventuell intravenös verabreicht werden muss. Kodeinpräparate sind nicht gut für DMD-Patienten.

Allgemein gilt, dass eine späte Diagnosestellung zur späten Behandlung führt und dies ist für den Verlauf eine schlechte Voraussicht. Es ist wichtig, die Diagnose vor 4 Jahren zu stellen.

Eine Referentin empfahl tägliches Stretching von 10 Minuten zu Hause. Zuerst Achillessehnen, später Beine, Arme, Hände. Sie stufte das tägliche Stretching als sehr wichtig ein und man solle sich von einem Physiotherapeuten das Stretching zeigen lassen.

## Eindrücke vom Action Duchenne Congress in London, Freitag, 6. November 2015

Auf dem Trampolin hüpfen und die Treppen steigen sind kontraproduktive Bewegungen!

*Die Behandlungsstandards, Kortison und Notfälle sind Themen, die an der ersten deutschsprachigen Duchenne-Konferenz am 2. – 3. September 2016 in Luzern besprochen werden. Reserviert euch das Datum!*

Die Engländer haben das Projekt „**Takin Charge!**“ gegründet. Takin Charge richtet sich an 14- 19-jährige und betrifft:

- andere Duchennejungs zu treffen und eine gute Zeit zusammen zu verbringen
- PC und Kommunikationskenntnisse erweitern
- die Krankheit besser verstehen und wie man zur besten Pflege kommt
- wie man fit und gesund bleibt
- wie man lernt, für sich selber einzustehen
- die Sexualität und Beziehungen
- die Entwicklung von Unabhängigkeit und sicherstellen, dass man ein gutes soziales Leben hat
- die Zusammenarbeit mit Spezialisten um einen Plan für die Zukunft festzulegen

Das Projekt richtet sich auch an Eltern „**Letting Go for Parents**“ und beschreibt, wie man als Eltern dem Kind möglichst gut auf die Zukunft vorbereiten kann.

„**What about us?**“ unterstützt die Geschwister, indem sie zusammen Spass haben kann und über ihre Rolle als Geschwister eines Duchennekindes.

Ich habe den Action Duchenne Congress zum dritten Mal besucht. Information zu bekommen stand dieses Mal nicht in den Vordergrund. Interessante Vorträge über neue potentielle Medikamente, wo steht Exon Skipping heute, Strategien für verschiedene Mutationen, Gentherapie u.a. habe ich nicht besucht. Diese Vorträge richten sich wohl eher an Ärzten oder Personen mit sehr guten Kenntnissen in der Medizin. Da reichen weder meine Englischkenntnisse noch meine Erfahrung in Duchenne aus.

Das Netzwerken war dieses Mal wichtig. Es gab sogar Räume, wo speziell für „Networking opportunities“ zur Verfügung stand. Für mich persönlich war das Gespräch mit einer Vertreterin von BioMarin immens wichtig. Weiter sprach ich mit Ed Kaye, CEO von Sarepta. Ich entdeckte, dass PTC einige Leute in Zug beschäftigen und eine sehr nette Vizepräsidentin hat, die in der Nähe von mir wohnt. Wozu diese Kontakte führen können weiss ich nicht. Nur so viel: für mich sind sie sehr wichtig.

Am Galadinner gab es wiederum Möglichkeit sich zu vernetzen. Meine Tochter, die mich nach London begleitete, hatte mit einem Mädchen aus Wales Freundschaft geschlossen und wir sassen mit ihrer wunderbaren Familie am Tisch. Als gebürtige Schwedin interessiert es mich, was in der alten Heimat läuft und so sprach ich auch viel während des Essens mit den drei Vertretern der schwedischen Muskelstiftung, die auch an unserem Tisch sassen. Ein einziges Kind in Schweden bekommt Translarna, obwohl es dort offiziell noch nicht zugelassen ist! Die Mutter hatte ein Schlupfloch im Dschungel der Gesetze entdeckt und nun ist sie unglaublich dankbar, ihrem 8-jährigem Sohn das Medikament geben zu können!

Wer gut Englisch versteht empfehle ich den Kongress, der jährlich stattfindet.

Fragen ? Bitte [duchennemama@gmx.ch](mailto:duchennemama@gmx.ch) schreiben oder 041 610 16 92 anrufen.

*Maria Fries*

10. November 2015



**John Walton** Steroids - which is best?

- No consensus which steroid regime is best

**Newcastle University**

**John Walton** Essentials

3) Highlight the diagnosis of DMD and any medication/ interventions to any doctor you come across

- Emergency card
- A&E emergency care for patients with DMD
- Standards of care - guide for families
- Contact your muscle team in case of admission to hospital

Most people with DMD never need these emergency guidelines!!!!

**John Walton** Your toolkit

**John Walton** Neuromuscular centre

- 6 monthly follow up appointments
- Monitoring any abnormality or change which might require interventions
  - Muscle strength and function
  - Time testing
  - Range of joint mobility
  - Activities of daily living
  - Bone health
  - Family well being

**John Walton** Adrenal crisis

- The body becomes "used to" steroids and if you take them regularly missing a dose can be a problem
- The body release steroids in response to stress, therefore stressful situations (e.g. an illness or an operation) might cause problems if someone is on long term steroids