

Muskeldystrophie Duchenne:

Eine unheilbare Erkrankung schnell erkennen

Muskeldystrophie Typ Duchenne ist eine von über 600 Verlaufsformen des Muskelschwundes und die häufigste muskuläre Erbkrankheit von Knaben im Kindesalter. Jeder 3000. bis 5000. Knabe wird damit geboren. Das Kind steht später auf, beginnt später zu laufen, hat Schwierigkeiten beim Rennen, Velofahren oder Ähnlichem. Die für das Krankheitsbild typischen Gnomwaden sind ausgebildet. Ist es wirklich Muskeldystrophie Duchenne oder nur eine Bewegungsstörung?

ANNELI CATTELAN,
MÜNCHENSTEIN BL

Mit dieser Frage werden die Kinderärzte immer wieder konfrontiert. In unserer schnelllebigen Zeit wird sehr darauf geachtet, was kann das Kind in welchem Alter? Da werden die Standarduntersuchungen gemacht, evtl. das Vademecum für die Entwicklung des Säuglings und des Kleinkindes zu Hilfe gezogen und auf die Erfahrungen des Kinderarztes vertraut. Da es sicher soviel verschiedene Eltern gibt, wie es verschieden entwickelte Kinder gibt, ist es als Kinderarzt sicher nicht immer einfach, die richtige Vorgehensweise herauszufinden. Wir sind Eltern, die seit der Geburt unseres Sohnes mit verschiedensten Diagnosen konfrontiert wurden. Sei es der Verdacht auf Hirschsprung, Wasserkopf oder Herzprobleme. Nachdem alles negativ beschieden wurde, wollten wir unseren Sohn Mattia sich erst mal entwickeln lassen, auch wenn alles etwas langsamer ging als bei anderen Kindern. Schliesslich lag das irgendwie in unserer Familie. Wir bemerkten, dass Mattia die für Duchenne typischen Gnomwaden hatte, für uns waren es süsse «bayrische Wadln» (nachdem die Mama aus Bayern stammt); dem Kinderarzt fiel auf, dass er ein anderes Gangbild hatte und wir starteten mit Physiotherapie, also eher der Verdacht auf eine Bewegungsstörung. Hinzu kam eine Sprachverzögerung, wodurch Mattia in einen Sprachheilkindergarten ging. Erst als es an die Einschulung ging und Mattia vor allem im motorischen Bereich Defizite aufwies, wurde uns von der Schulleitung empfohlen, eine genauere neurologische Untersuchung durchzuführen. Der Verdacht war innerhalb von einer Stunde erhärtet. Es wurde eine Muskelerkrankung vermutet, die sich dann mittels einer Muskelbiopsie als Duchenne bestätigte.

Das liegt nun sieben Jahre zurück und wir leben mit dieser Krankheit, ohne dass die Erkrankung unsere Familie und unseren Alltag komplett einnimmt.

Wir haben im April 2004 die Kontaktgruppe Nordwestschweiz der Gesellschaft für Muskelkranke (SGMK) gegründet und sind seitdem in regelmässigem Kontakt mit anderen betroffenen Eltern.

Hier können wir uns austauschen und können Kraft tanken für die Bewältigung der Aufgabe, einen sich zum schwerstbehinderten zurückentwickelnden jungen Menschen zu pflegen.

Wir haben in der Kontaktgruppe festgestellt, dass die meisten die Diagnose von Duchenne nicht aufgrund eines Verdachtes des Kinderarztes bekamen, sondern aufgrund von eigenen Nachforschungen oder Verdachtsmomenten auf eine Untersuchung des Blutes bestanden.

Mit der Bestimmung des CK-Wertes kann sich schon ein erster Verdachtsmoment für eine Muskelerkrankung resp. Duchenne ergeben. Auch habe ich einen Leitfaden von betroffenen Duchenne-Eltern für betroffene Duchenne-Eltern geschrieben. Dieser nicht abschliessende Leitfaden, der fortlaufend aktualisiert wird, enthält medizinische und therapeutische Informationen, Informationen über die Sozialversicherung, Hilfsmittel und Mobilität sowie externe Unterstützung und Medienkontakte. Er soll betroffenen Eltern die Suche im Internet etwas erleichtern, indem in diesem Dokument erste Informationen enthalten sind und eine weitere Suche etwas weniger zeitaufwendig wird. Der Leitfaden wurde von Ärzten des Muskelzentrums Basel vor Veröffentlichung zur Korrektur gegeben und die Sozialberatungsstelle des UKBB hat uns ebenfalls tatkräftig unterstützt.

Auch wenn Duchenne eine nicht allzu häufige Muskelerkrankung ist, so ist es doch das häufigste muskuläre Geburtsgebrechen bei neugeborenen Buben. Vielleicht wird irgendwann einmal in die Routineuntersuchungen aufgenommen, bei Buben einen Bluttest zu machen um den CK-Wert zu bestimmen. So können Verdachtsmomente ausgeschaltet werden oder mit den Eltern ein Behandlungsansatz besprochen werden.

Der Leitfaden ist bei www.muskelkrank.ch unter den Publikationen von Muskeldystrophien als kostenloser Download erhältlich oder kann als gedruckte Version gegen einen kleinen Unkostenbeitrag unter leitfaden@ebmnet.ch angefordert werden. Betroffene Eltern erhalten den Leitfaden gratis.

Sind Eltern an einer Kontaktgruppe der Gesellschaft für Muskelkranke interessiert, können sie über die Homepage von www.muskelkrank.ch eine Kontaktgruppe in ihrer Region suchen.

Für die Nordwestschweiz können Sie sich direkt an cattelan@ebmnet.ch wenden.

