

## Zusammenfassung Duchenne-Konferenz 2018

### Einführung

**Die Schweizer Patientenorganisation «Stiftung Progena» hat am 7. / 8. September 2018 auf die seltene Krankheit Duchenne Muskeldystrophie und auf den World Duchenne Awareness Day aufmerksam gemacht, indem sie an diesem Tag die 2. Duchenne-Konferenz in der Schweiz durchgeführt hat. «Wir wachsen mit und durch Duchenne» war das Motto der diesjährigen, zweitägigen Duchenne-Konferenz, in Nottwil (LU), die den Fokus auf die Pubertät und den Übergang ins Erwachsensein (Transition) legte. Die Veranstaltung war für alle gedacht, die sich mit Duchenne auseinandersetzen wollen: Betroffene, Geschwister, Eltern, Angehörige, Freunde, Ärzte im neuropädiatrischen Bereich, Ergo- und Physiotherapeuten, Pflege-, Lehrpersonal und sonstige Interessierte nahmen an Fachvorträgen teil und haben ihr Netzwerk untereinander erweitert.**

Die diesjährige Duchenne-Konferenz bestand aus einem wissenschaftlichen Programmteil, in welchem auch der aktuelle Stand der Studien im Bereich Duchenne vorgestellt wurde und aus einem interaktiven Teil. Die persönliche, aktive Auseinandersetzung und Reflexion über unterschiedlichste Themen während des World Cafés hat dazu angeregt, auch über Dinge zu reden, die wir als Gesprächsthema nicht so einfach finden. Pubertierende sollten die Gelegenheit haben, Fragen stellen zu können, die sie beschäftigen und Eltern auf Themen hingewiesen werden, die sie weniger gerne besprechen, obwohl sie Thema wären. Offenheit ist wichtig für alle und es ist nicht immer einfach den richtigen Ansprechpartner zu finden, wenn Eltern an ihre Grenzen stossen. Erfahrungen von anderen Eltern machten Mut und das nötige Feingefühl in der Kommunikation ist stets eine Herausforderung, die von allen Beteiligten geübt werden muss. Erfahrungen und Geschichten, die Mut machen, dürfen eingesandt werden und können auf Wunsch auch anonym auf der Webseite hochgeladen werden, um anderen Mut zu machen.

Der Sinn und Zweck der Veranstaltung war die Förderung und Stabilisierung eines stabilen und positiven Lebens mit Duchenne. Nebst namhaften Gastrednern gaben Betroffene einen Einblick in ihren Alltag. Maria Fries und Robert Palm von der Stiftung Progena haben die Konferenz am Freitag, dem 7. September 2018 eröffnet und sich darüber geäussert wie dankbar wir sein können, dass wir in der Schweiz leben und so im Vergleich zu anderen Betroffenen auf der Welt einen besseren Zugang zu medizinischer Versorgung geniessen dürfen.

Die Stiftung Progena (Veranstalter), die die Schweiz im Ausland vertritt und Mitglied der internationalen Organisation für neuromuskuläre Erkrankungen, TREAT-NMD und der internationalen Elternorganisation United Parents Project Muscular Dystrophy (UPPMD) ist, freut sich über das positive Echo, das sie über die Umfrage und durch persönliches Feedback erhalten hat. **Die nächste Konferenz wird am 4. / 5. September 2020 stattfinden und es wäre eine Freude, alle Teilnehmer wieder dabei zu haben.**

Muskeldystrophie vom Typ Duchenne ist die häufigste muskuläre Erbkrankheit im Kindesalter. Sie tritt in einer Frequenz von 1:3'500 auf. Aufgrund des X-chromosomal rezessiven Erbganges sind fast nur Jungen davon betroffen. Die Duchenne Muskeldystrophie beginnt im Kleinkindalter mit einer Schwäche der Becken- und Oberschenkelmuskulatur, schreitet rasch voran und endet sobald die Herz- und Atemmuskulatur abgebaut wird. Die Lebenserwartung liegt um die 30 Jahre. Daher der Wunsch, in der vorhandenen Lebenszeit, eine möglichst hohe Lebensqualität zu bewahren.

Herr Prof. Dr. med. Volker Straub von der Newcastle University, UK, hat die Moderation des Anlasses übernommen und souverän durch das Programm geführt.

## **Highlights der präsentierten Themen**

### **Lungenfunktion, Verlauf und Behandlung**

Herr PD Dr. med. Daniel Trachsel, UKBB, Basel, stellt unter anderem das 3-Etagen-Konzept der Atemkompetenz vor. Die gezeigte Statistik belegt, dass das Atemvolumen bei der Duchenne Muskeldystrophie im Durchschnittsalter von 11 Jahren abnimmt.

Er erläutert viele Fachbegriffe und wie wir verschiedene Volumen berechnen können. Des Weiteren erklärt er die verschiedenen Lungenfunktionstests (MIPs/MEPs, SNIP, Spirometrie, PCF, Polygraphie, PSG...) und auch, dass verwendete Statistiken auf Lungenfunktions-Tests beruhen, die von der Qualität der Test-Durchführungen abhängig sind.

Die Bewegung des Bauches widerspiegelt die Husteneffektivität und dazu ist eine gute Bauchmuskulatur notwendig. Guter Schlaf hat eine Auswirkung auf das Wohlbefinden jedes Menschen. Schlafuntersuchungen können bei der Evaluierung von Müdigkeit, schlechter Schlafqualität, Träumen oder morgendlichen Kopfschmerzen weiterhelfen. Es ist wichtig, dass ein Duchenne-Betroffener seine Muskelkraft trainiert und sein Gewicht unter Kontrolle behält. Eine Skoliose-Operation im Alter von 10 – 12 Jahren kann die Lebensqualität moderat verbessern, aber sie verbessert nicht die Lungenfunktion sondern kann den Abfall der Lungenfunktion verzögern. Es ist wichtig, die Lungenwege richtig zu belüften, damit möglichst keine Lungenentzündungen auftreten. Aus diesem Grund wird die Technik der Froschatmung (breath stacking) empfohlen, die auch von Apnoe-Tauchern angewendet wird. Ein Video zeigte uns, dass ein Duchenne-Betroffener mit dieser Technik anstatt nur auf 9, auf 16 zählen konnte. Es ist wichtig, sich möglichst früh um die volle Aufrechterhaltung der Lunge zu kümmern. Aus unterschiedlichen Gründen würde heute immer weniger Kortison verschrieben. Studien zeigen, dass die Kortisonbehandlung den Beginn des Lungenfunktion-Abfalls verzögert, aber kaum Einfluss auf die Lungenfunktion hat.

Ein wichtiges Anliegen ist ihm auch die ethische Fragestellung im Notfall. Wenn ein Patient nicht mehr ansprechbar ist, bzw. durch Beatmungsgeräte, die im Notfall im Spital eingesetzt werden müssen, nicht sprechen kann, kennt der Patient im Vorfeld die Sachlage nicht und er konnte seine Patientenwünsche auch nicht im Vorfeld formulieren. Solche Situationen sind ethisch schwierig für alle Beteiligten. Aus diesem Grund ist eine konstante, transparente Diskussion wichtig, da eine Notfallaufnahme im Spital nicht geplant werden kann. Herr PD Dr. med. Daniel Trachsel wies uns darauf hin, dass es sich in solchen Fällen darum geht, ein Zusammenspiel von medizinischer «State of the Art (Europäische Menschenrechts-Charta von 2002)», den äusseren Umständen (z.B. Familie, Wohnort, Finanzen, Religion, rechtliche Grenzen), den Patientenwünschen und dem Ziel die Lebensqualität zu erhalten oder zu verbessern, zu erwirken. Es kann nicht über den Kopf des Patienten entschieden werden. Informationen und deren Konsequenzen müssen im Vorfeld verstanden werden und nicht einfach während eines Notfalls kurz erwähnt werden. Kinder und Teenager müssen ihre Meinung bilden können, um kompetente Entscheide treffen zu können. Diese Entscheidungskompetenz sei ab einem Alter von 10 Jahren gegeben. Es wird empfohlen, dass solche Themen früh in der Familie besprochen werden und nicht erst bei einem Notfall im Spital.

### **Update Studien**

Frau PD Dr. med. Andrea Klein, UKBB Basel, stellt die klinischen Studien von Santhera vor und berichtet, dass sich bei Duchenne-Betroffenen ab 10 Jahren die Atemqualität stetig verschlechtert – mit oder ohne Steroide.

Für die Phase III Studie Sideros werden 260 Patienten gesucht. Die Studie ist nicht aufwändig für den Patienten und dauert 18 Monate. Es wird ein Placebo oder ein Medikament verabreicht. Interessierte sollen sich in der Neuropädiatrie des UKBB melden.

Die Studie testet, ob das Medikament auch bei Kindern, die Steroide einnehmen, das Absinken der Atmungsfunktion verlangsamt. Es wird ebenfalls untersucht, welche Gruppe die Lungenfunktion länger erhält. 35 – 80 % des FVC (Forced Vital Capacity) müssen als Aufnahmebedingung für die Studie noch vorhanden sein und es gibt zahlreiche weitere Aufnahmekriterien, die entscheiden, ob ein Betroffener für die Teilnahme an der Studie geeignet ist.

In Bezug auf Skoliosen wird darauf hingewiesen, dass Begradigungen bei Duchenne lediglich eine Verlangsamung / Verzögerung der Skoliose bewirken und so zum Beispiel der Schmerz reduziert werden könne. Bei Patienten mit anderen Krankheiten bliebe die Skoliose auf demselben Niveau.

Eine Person aus dem Publikum fragt, wieso heute weniger Tracheotomien durchgeführt werden. Es wird erläutert, dass die heutigen Masken hochwertiger seien und dass deswegen weniger Tracheotomien durchgeführt werden müssten.

### **Forschung an bestehenden Medikamenten**

Update L-Citrullin & Metformin, Tamoxifen

Prof. Dr. med. Dirk Fischer, UKBB Basel, meint, dass es früher mehr Duchenne Studien im Ausland gegeben hätte. Heute gäbe es aber doch etwas mehr Studien in der Schweiz - trotz der hohen Auflagen der Swissmedic. Eine Vertreterin der Swissmedic sass im Publikum.

Prof. Dr. med. Dirk Fischer erklärt, was eine Endpunkt-Messung im Rahmen von klinischen Studien ist und erläutert auch den 6MWT (6 Minute Walk Test) und dass es bei Lungenfunktionstests eine Schwankungsbreite gibt, da nicht alle Kinder gleich intensiv mitmachen. Es wird überlegt, ob es objektivere Messungen gäbe, wie zum Beispiel quantitative Muskelfunktionstests (% Muskel ok vs % Muskelveränderung). Die Unterschiede könnten mittels MRT schneller gemessen werden, was dazu beitragen könnte, weniger Patienten in einer Studie einschliessen zu müssen um Effekte einer Intervention aufzuzeigen. Leider sind MRT's bei Fachexperten und Versicherungen keine anerkannten Endpunkte und gelten nur als Zusatztests. Aus diesem Grund machte das UKBB nun erste eigene Studien mit L-arginin und Metformin (Pilotstudie, DMD01) und L-Citrullin und Metformin (placebo-kontrollierte Doppelblindstudie, DMD02) an Duchenne Muskeldystrophie-Patienten. Die Ergebnisse der DMD02 Studie zeigten, dass beim primären Endpunkt in der Gesamtgruppe der Placebo-Gruppe überlegen war aber nicht signifikant. Eine weitere europaweite Doppelblindstudie (TAMDMD Studie) untersucht aktuell die Wirksamkeit von Tamoxifen im Vergleich zu Placebo auf die Muskelfunktion. Insgesamt werden 100 Patienten eingeschlossen, 80 gehfähige und 20 nicht-gehfähige Patienten, welche 48 Wochen behandelt werden. Aktuell hat die Rekrutierung in Basel bereits begonnen, bisher wurden bereits 8 Patienten eingeschlossen.

### **Forschung und klinische Studien – wo stehen wir heute?**

Gentherapie und CRISPR

Prof. Dr. med. Volker Straub, Newcastle University, UK, stellt den World Duchenne Awareness Day (#WDAD) vor. Er erzählt, dass Genmutationen ungefähr 3 Milliarden Buchstaben entsprechen und dass der Wellcome Trust einmal ein Buch der Gene publiziert habe, um die Menge an Genmutationen bildlich darzustellen.

Der Gen-Defekt von Duchenne Muskeldystrophie liegt auf dem x-Chromosom und dieser x-Chromosom-Defekt sei das erste defekte Gen gewesen, das entdeckt wurde, weil es so gross und unübersehbar war. Auch heute ist das Duchenne-Gen, das grösste Gen, das man in der Medizin kennt. Es hätte aber sehr lange gedauert um herauszufinden, welches Protein bei der Duchenne

Muskeldystrophie fehlt, bzw. was DMD verursacht. Heute weiss man, dass es sich um das Fehlen von Dystrophin handelt. Durch das Fehlen von Dystrophin kommt es zu einem Strukturdefekt, welcher die Instabilität der Membran veranlasst und somit schwindet die Muskulatur und der Muskel wird durch Fettgewebe ersetzt. Die Newcastle Universität macht Studien um herauszufinden, ob eine gesunde Kopie des defekten Genes über einen Virus in einen kleinen Zellkern (symbolisch: ein Koffer) eingefügt werden kann. Dieser Koffer soll dann im Körper das Gen auspacken. Derzeit ist das Duchenne-Gen zu gross und passt nicht in den Koffer hinein. Nun wird versucht eine verkürzte Variante des Gens einzupacken. Es wird nun daran geforscht, wo das Gen gekürzt werden kann und für welche Krankheiten sich ein solches Verfahren eignen könnte.

Die Frage ist nun, wann dies am Menschen getestet werden kann. Es wurden bisher sehr viele Erfolge mit Mäusen und letztes Jahr auch mit Hunden verzeichnet. Die Géénéthon-Studie (20 Personen, 5 – 7 Jahre alt) wird voraussichtlich 2019 starten. Es handelt sich lediglich um eine Injektion. Das Geld für die Studie wird von einer Patientenorganisation gesponsert.

Konkurrenz-Studien sind derzeit von folgenden Unternehmen am Laufen: Solid Biosciences, Pfizer, Nationwide Children mit Sarepta

Ein Verfahren in den Kinderschuhen ist CRISPR/Cas (hineinfügen, hinausnehmen, umändern). Viele Fragen sind in diesem Bereich noch offen - auch was passiert, wenn Gene später durch Familienzuwachs an weitere Generationen weitergegeben werden. Es ist noch unbekannt, was dies für Auswirkungen haben kann. Auch ist noch nicht bekannt, wie lange dieses Virus lebt und wie lange es sich verbreiten wird.

Alles in allem kann man aber sagen, dass sich Duchenne-Betroffene in Zukunft auf das Erwachsensein vorbereiten sollen.

### **Ergebnis der Umfrage «Bedürfnisse von Patienten mit Duchenne und deren Angehörigen»**

Dr. Andreas L.G. Reimann, admedicum Business for Patients

Admedicum erlaubt den Download der Studie (Umfrage) über die Webseiten der Stiftung Progena. Aus diesem Grund erlauben wir uns, hier keine vertiefte Zusammenfassung anzubieten. Die Präsentation finden Sie auf der Webseite der Duchenne-Konferenz.

Fazit der Befragung:

- Patienten mit DMD haben das Bedürfnis, soziale Kontakte aufrecht zu erhalten trotz eingeschränkten motorischen Fähigkeiten.
- Die Selbsthilfe spielt eine wichtige Rolle für den Austausch, allerdings sind soziale Medien – bei den befragten Patienten – noch bedeutsamer.
- Die Koordination der Behandlung stellt ausserhalb von Muskelzentren noch immer ein wesentliches Problem dar.
- Ausserhalb von Muskelzentren ist die regelmässige Messung der Lungenfunktion eine Ausnahme. Sie muss vom Patienten bzw. seinen Eltern aktiv verlangt werden. In Zentren gehört sie meist zur üblichen Praxis, die Aufmerksamkeit für die Lungenfunktion ist jedoch im Vergleich zu den motorischen Symptomen geringer.
- Glukokortikoide werden bei einer ganz überwiegenden Mehrheit der Patienten solange sie toleriert und noch mit einer Erwartung an einen positiven Effekt verbunden werden, eingenommen. Die positive Wirkung wird im Wesentlichen als Erhaltung der motorischen Fähigkeiten beschrieben und bezieht sich weniger auf die Lungenfunktion.

- Die Mehrzahl der Patienten berichtet von einer eingeschränkten Lebensqualität, jedoch zeigen sich auch Strategien der Anpassung und des Lebens mit der Erkrankung.
- Die Ergebnisse der Befragung können die Erarbeitung eines patientenberichteten Kriteriums zur Messung des Erfolgs einer Therapie und des Verlaufs der Erkrankung unterstützen.

### **Herzfunktion, Verlauf und Behandlung**

Update Studien

Dr. med. Barbara Burkhardt, Universitäts-Kinderspital Zürich

Frau Dr. Burkhardt erklärt, dass der Herzmuskel auch Dystrophin benötigt, da ohne Dystrophin Muskelzellen absterben, es auch zu Entzündungsreaktionen und Fibrosen kommen kann. Der Herzmuskel ist für die Blutversorgung zuständig und kann mittels einer Echocardiographie gemessen werden. Der Skelettmuskel ist für die Bewegung und für die Atmung zuständig. Dr. med. Burkhardt empfiehlt die Untersuchung des Herzens bei Diagnosestellung und ab 10 Jahren mindestens 1x jährlich.

Eine weitere Möglichkeit der Herzuntersuchung ist das «Speckle Tracking» (Ultraschall-Verfahren) der weissen Punkte im Herzen (Bildpunkte bewegen sich und werden berechnet). Der Nachteil daran ist, dass die Resultate nicht sofort während der Untersuchung ausgewertet werden können und erst später verfügbar sind. Ein Herz-MRI erkennt schon früh Veränderungen bevor sie echokardiographisch sichtbar sind. Die Resultate wurden erst bei wenigen verglichen (mit der Medikamenteneinnahme), um auszuschliessen, dass der Herzmuskel durch die Einnahme des Medikamentes nicht geschwächt wird. Es gibt wenige Therapiestudien, die die Verbesserung der Herzfunktion anstreben. Meistens wird das Herz in klinischen Studien als Sicherheitsüberwachung durchgeführt. Dr. med. Burkhardt stellt die verschiedene Wirkstoffe vor, die in der Herzinsuffizienztherapie eingesetzt werden.

### **Standards of care – Thema des World Duchenne Awareness Day 2018**

PD Dr. med. Andrea Klein, UKBB Basel

Die Standards of care von 2010 wurden angepasst und sind dieses Jahr neu publiziert worden (The Lancet Neurology; Vol. 17). 84 Experten aus verschiedenen Fachrichtungen haben daran mitgearbeitet. Die aktualisierte Version der Standards of Care beinhaltet nun Erwachsene und Jugendliche. Jugendliche sind neu in 5 Kategorien eingeteilt und die Empfehlungen wurden erneuert.

Es wird empfohlen, die Funktionen und Selbständigkeit so lange wie möglich zu erhalten sowie eine Operation der Skoliose bei einer Krümmung von 20 – 30° durchzuführen. Durch die Vergabe von Steroiden sind weniger Skoliose-Operationen notwendig. Es ist wichtig nebst Unterschenkelorthesen auch Handgelenkschienen einzusetzen.

Training und Aktivität sollen gefördert werden, aber gleichzeitig darf mit dem Training nicht übertrieben werden. Schwimmen und Velofahren wird vor allem empfohlen. Es soll zudem aktiv versucht werden, Unfälle und somit Knochenbrüche zu vermeiden, da verminderte Knochendichte und eine Fettembolie nach einem Knochenbruch (Fraktur) auftreten können. Bei zu langsamem Wachstum und bei verzögerter Pubertätsentwicklung soll ein Endokrinologe (Hormonspezialist) aufgesucht werden. In Bezug auf Schmerzen bei Duchenne Patienten gibt es praktisch keine Studien, obwohl einige Jugendliche über Schmerzen klagen.

Knaben unter Kortison haben eine verspätete Pubertät. Duchenne-Betroffene benötigen zudem mehr Vitamin D als der Durchschnitt (800 – 1000 Einheiten täglich werden empfohlen). In Bern beim

ISPM (Webseite) gibt es gemäss Frau PD Dr. med. Andrea Klein weitere Informationen über Duchenne.

Richtlinien und Standards geben bessere Verhandlungsmöglichkeiten. IV und Krankenkassen sollten diese Infos auch kennenlernen und es nutzt, ihnen diese als Betroffene und Angehörige zuzustellen (globale Versorgungsstandards). Die Standards sollten im Gesundheitskatalog aufgenommen werden.

Das Publikum fragt, ob es Daten gibt, die belegen, dass Krafttrainings nutzen. Es wird erklärt, dass Versorgungsstandards keine evidenz-basierenden Richtlinien sind, sondern Expertenmeinungen. Experten, die ihre Meinung am lautesten Kund tun, sind «evident». Es wäre von Vorteil, wenn die Versorgungsstandards in Zukunft mit Daten belegt werden.

### **Langzeitwirkung und Nebenwirkung der Kortisonbehandlung**

Update aus der «For-DMD»-Studie

Prof. Dr. med Volker Straub, Newcastle University, UK, erklärt, dass die Studie noch nicht beendet sei und dass aus diesem Grund erst ein Update vorgestellt werden kann.

Er erklärt, dass «Steroids, Corticosteroids und Glucocorticoids» Hormone sind. Diese Hormone werden von der Nebennierenrinde produziert und sie haben allgemein eine entzündungshemmende Wirkung. Die Steroide wurden ursprünglich in Duchenne benutzt, um Entzündungen im Muskel zu unterdrücken. Die gängigsten Steroide, welche bei Duchenne eingesetzt werden sind Prednisolone (Startdosis: 0.75 mg/kg) und Deflazacort (Startdosis: 0.9 mg/kg). Die Dosis der Medikamente müsse an die Körpergrösse angepasst werden, mit der Zeit solle die Dosis an anhand der auftretenden Vorteile und Nebenwirkungen angepasst werden. Steroide erhöhen die Muskelkraft und -funktion über eine gewisse Zeitperiode, reduzieren die Skoliose-Deformation, erhalten die Lungenfunktion und schützen das Herz. Ohne Steroide erhöhen sich die Schwierigkeiten beim Aufstehen. Die Nebenwirkungen sind seit 80 Jahren sehr gut bekannt:

- Verhaltensprobleme
- Gewichtszunahme / erhöhter Appetit
- «Cushingoides» Aussehen durch Steroid-Einnahme
- Vertebrale Frakturen
- Immunosuppression
- Verringerung des Wachstums (was mit Hänseleien in der Schule einhergeht)
- Verzögerte Pubertät (zeigt sich in schmalen Brustkasten und Penisgrösse; Testosteron kann abhelfen, da dann der Bart wächst und optisch gegen aussen die Pubertät sichtbar wird)
- Katarakte
- Bluthochdruck
- Magen-Darm-Beschwerden

Es wird empfohlen mit 4 – 5 Jahren (früher könnte es das Längenwachstum beeinträchtigen) mit Steroiden zu beginnen. Welches Regime ist noch nicht festgelegt. Es wird noch untersucht, wann genau man motorisch plötzlich eingeschränkt aufstehen kann.

Alle Betroffenen auf Steroiden sollen Vitamin D3 (800 – 1000 IU/L, optimal levels > 75 nmol/L), kalziumreiche Ernährung und Bisphosphonate zu sich nehmen. Alle werden auf Antikörper von Windpocken getestet und notwendigenfalls wird injiziert. Familien von Betroffenen meinen, das Medikament sei besser verträglich, wenn es am Abend eingenommen wird.

Wann sollen Steroide gestoppt werden? Dies wird weltweit unterschiedlich gehandhabt: Täglich, an Weekends, nur wenn die Sonne scheint... und auch die Dosierung wird weltweit unterschiedlich gehandhabt. Da es keinen Patentschutz mehr auf den Medikamenten gibt, werden die Studien nicht

mehr weitergeführt. Deswegen gibt es nun neu die FOR-DMD Studie, deren Resultate voraussichtlich Ende 2019 erwartet werden. Folgende Länder beteiligen sich an dieser Studie: Canada, USA, EU (UK, Italien, Deutschland).

Steroide sollten nie akut abgesetzt werden. Bei einer OP könnte das abrupte Absetzen Stress beim Betroffenen auslösen und behandelnde Ärzte sollten entsprechend informiert werden, damit sie auf allfällige Auswirkungen vorbereitet sind. Wenn Steroide abgesetzt werden, soll dies graduell geschehen. Es ist wichtig ein Notfalldokument zu erstellen (Patientenkarte).

#### **Q & A-Runde mit Pharmavertretern**

Dr. Carlos Mayer, Roche; Dr. med André Müller-York, Sarepta; Dr. med Birgit Hutz, PTC; Prof. Dr. med. Caspar Franzen, Santhera; Thomas Staffelbach, FSRMM / Téléthon

Herr Dr. Mayer, Roche, macht darauf aufmerksam, dass die Wirksamkeits-Studie RG6206 läuft (Dauer: 48 Wochen). Danach wird eine Studie mit 159 gehfähigen Jungen durchgeführt (mit zusätzlichem Kortikosteroid).

Sarepta ist zu 90 % für Duchenne tätig und hat die Phase III-Studie abgeschlossen (Exon 52 Skipping). Das Ziel von Sarepta ist es, 100 % der Duchenne Muskelydystrophie-Patienten zu gewinnen. Partner von Sarepta sind: Généthon, Duke, Nationwide Children. Das Publikum hat Sarepta darauf aufmerksam gemacht, dass es ein grosser Vorteil wäre, wenn es in der Schweiz ein Zentrum für Patientenstudien gäbe, damit sich der zeitliche Aufwand für die Teilnahme an den Studien verkürzen würde.

PTC macht darauf aufmerksam, dass die meisten Knaben Nonsense-Mutationen hätten und dass diese Studien in der Schweiz noch nicht zugelassen seien. Informationen zu Anzeichen und Symptomen von Duchenne seien auf den Webseiten [www.duchenne.de](http://www.duchenne.de) oder [www.duchenne.at](http://www.duchenne.at) verfügbar. Eine Webseite Duchenne Schweiz möchte PTC auch noch erstellen. Frau Dr. Hutz macht darauf aufmerksam, dass die Früherkennung schwer sei, da frühe, nicht-motorische Symptome verkannt werden (2 Jahre Verzögerung). In diesen zwei Jahren gibt es allgemeine Entwicklungsverzögerungen (Lern- und Verhaltensauffälligkeiten), sprachliche Entwicklungsverzögerungen und motorische Entwicklungsverzögerungen, wie z.B.: Sitzt nicht ohne Unterstützung, Schwierigkeiten beim Stehen und verzögertes Gehen.

Ab Geburt hätten Duchenne-Betroffene erhöhte CK-Werte (1000 bis 2000-fach erhöht) und erhöhte Leberwerte (Transaminasen). Ab 3./4. Lebensjahr kämen dann die ganz typischen Symptome zum Vorschein. PTC empfiehlt eine frühe Diagnose mittels CK Bluttest, der nicht teuer sei, wenn schon jemand in seiner Familie an Duchenne erkrankt sei. So könne durch die Früherkennung die Gehfähigkeit länger erhalten werden. Es werden drei einfache Schritte zur rechtzeitigen Diagnose von Duchenne Muskel Dystrophie erläutert (Zeichen erkennen, Verdacht erhärten, Diagnose bestätigen).

Es wird auf folgende Publikationen verwiesen: Mohamed K, et al. Eur J Paediatr Neurol. 2000; 4:219–223 und Essex C, Roper H. BMJ. 2000; 323:37–3.

Santhera macht darauf aufmerksam, dass ihre Medikamente noch nicht zugelassen seien, aber dass das Medikament wohl einen positiven Effekt auf die Lungenfunktion haben werde (Sideros-Studie). Es wird auch auf die Webseite [www.breathduchenne.com](http://www.breathduchenne.com) hingewiesen, die nun auch auf Deutsch verfügbar sei.

FSRMM / Téléthon, Herr Thomas Staffelbach, weist darauf hin, dass früher zur Zeit der Stiftungsgründung eine Diagnose erst im Durchschnittsalter von 10 Jahren gestellt werden konnte. 1985 gab es noch eine lange Odyssee für die Becker-Krankheit. Die Stiftung unterstützt derzeit finanziell eine Studien-Krankenschwester am UKBB.

Ein CK-Test sei heute machbar, sei aber eine politische Entscheidung beantwortet die Q & A-Runde die Frage aus dem Publikum. Eine selektive Wahl wäre vermutlich nicht der richtige Ansatz, da der Test auch andere Muskelerkrankungen diagnostizieren würde. Für Ärzte sei es oft auch schwierig Entscheide zu treffen, da es immer mehr Möglichkeiten und mehr Kombinationen gäbe. Die Nebenwirkungen in Kombination müssten so auch immer in Betracht gezogen werden.

Nach dem ersten Veranstaltungstag fand ein Netzwerk-Apéro mit Rednern und Fachleuten statt.

**Am Konferenz-Samstag** begrüsst Maria Fries und erzählt von einem Duchenne-Betroffenen, der auf eine längere Amerika-Reise ging und sich schon sehr lange darauf gefreut und vorbereitet hatte. Leider ist er nach einigen Wochen Urlaub während seiner Reise in den USA verstorben. Wir haben eine Trauerminute für ihn eingelegt.

### **Lern- und Verhaltensunterschiede, Übergang ins Erwachsenenalter**

Arbeit, selbständiges Wohnen, Pubertät und Sexualität – Beispiele aus England, die simultan übersetzt wurden

Dr. Janet Hoskin und Celine Barry

Dr. Janet Hoskin und Celine Barry haben ihre Projekte zur Vorbereitung auf das Erwachsenenleben vorgestellt (Anstellung, selbstbestimmtes Leben, Inklusion, Gesundheits-Pfad).

Das Projekt heisst: **Takin' Charge** und ist für Heranwachsende mit Duchenne im Alter von 14 – 19 Jahren ausgerichtet. Es handelt sich um ein akkreditiertes Programm, das mittels Workshops angeboten und durch e-Portfolios über das Thema Vorbereitung auf das Erwachsenensein abgeschlossen wird. Themen sind:

- Letting Go für Eltern
- What about Us? für Geschwister
- Berater- / Hilferolle durch das Steering Committee / Workshops für ältere Heranwachsende mit Duchenne

Der Fokus des Projektes liegt darauf:

- Zur Selbständigkeit zu ermutigen
- Fähigkeiten zu entwickeln, die zu einer Ausbildung, einem Studium und zu Arbeit führen können
- Seinen Zustand zu verstehen
- IT-Fähigkeiten zu entwickeln
- Freundschaften zu entwickeln und Beziehungen–Sexualität zu leben
- Über das Erwachsenendasein nachzudenken und darauf hin zu planen

Da die komplette Präsentation zur Verfügung gestellt wird, wird in dieser Zusammenfassung nicht im Detail auf die Präsentation eingegangen.

### **Sechs Betroffene erzählen**

**Mattias, 14 Jahre alt**, besucht die Regelschule, 2. Sekundarstufe, und muss sich bald mit der Lehrstellensuche auseinandersetzen. Er geht in die Regelschule. In seiner Freizeit spielt er gerne Power Chair Hockey und spielt Games. Er findet es wichtig, dass es ein Medikament gibt, das den Muskelschwund bremst und er hat aus diesem Grund während dreier Jahre an einer klinischen Studie in Paris teilgenommen. Die Untersuchungen und die wöchentlichen Injektionen empfand er nicht als schlimm. Im Gegensatz zu der Meinung der Eltern, dass es zu viel Zeitaufwand sei für eine Studie jede Woche nach Paris fahren zu müssen, fand Mattias, dass er gerne wöchentlich mit seiner Mutter nach Paris reise, da er so seine Fremdsprachenkenntnisse nutzen könne und er seine Mutter während dieser Zeit für sich allein habe.

**Timo, 19 Jahre alt**, hat zuerst eine Sonderschule besucht. Als er eine Lehre machen wollte, musste er seine Sprachkenntnisse verbessern und hat deshalb in England einen Sprachkurs besucht. Er konnte erfolgreich eine Lehre als Kaufmann bei der Gemeinde abschliessen. Gerade macht er den Führerschein beim SPZ in Nottwil. Diesen Herbst macht er einen Arbeitsversuch in Zürich und wohnt während dieser Zeit im Mathilde Escher Heim. Er würde sehr gerne in einem Reisebüro arbeiten.

**Tobias, 20 Jahre alt**, hat diesen Sommer die Matura gemacht. Er nimmt im September sein Studium an der Uni in Basel auf. In Basel wird er in der «Blotzi» wohnen, einer betreuten Wohngemeinschaft. Tobias hat immer zu Hause gewohnt und die Regelschule besucht. Er ist gerne draussen und im Winter fährt er mit seinem Vater leidenschaftlich gerne Dual-Ski. Er freut sich riesig auf sein Studium.

**Yannick, 23 Jahre alt**, wohnt allein in einer Wohnung mit Assistenz. Yannick spielt Power Chair Hockey bei den Iron Cats. Sein Projekt: <https://www.startnext.com/minimal-comfort>

**Lucas, 27 Jahre alt**, besuchte zuerst die Regelschule, wechselte später zum Mathilde Escher Heim in Zürich. Er erzählte vom Familienleben und wie er oft warten musste, respektive viel selbst machen musste, da er 3 Geschwister hat und seine Bedürfnisse nicht immer sofort abgedeckt werden konnten. Dies hat ihn gestärkt. Heute wohnt Lucas allein mit Assistenz und lebt ein erfülltes Leben. Er ist sehr viel unterwegs. Lucas spielt bei den Iron Cats Power Chair Hockey. Seine Leidenschaft war schon immer das Fotografieren und dank der heutigen Technik kann er sein Hobby heute als Beruf ausüben: [www.driveon-photography.com](http://www.driveon-photography.com)

**Jan, 31 Jahre**, hat zuerst die Regelschule besucht. Der Krankheitsverlauf war eher positiv, was bedeutet, dass er erst im Alter von 15 Jahren einen Rollstuhl benutzen musste. Jan betonte, dass sich seine Mutter stets für ihn eingesetzt hat. Er wohnt heute in einer eigenen Wohnung mit Assistenz und arbeitet in einem kleinen Pensum als Kundenberater bei Jumbo im Baumarkt. Jan spielt leidenschaftlich gerne Power Chair Hockey und gehört dem Nationalteam an. Hier ein beeindruckender Auszug aus seinem Leben:

[http://telez.ch/ein\\_tag\\_im.htm](http://telez.ch/ein_tag_im.htm)

<https://www.meh.ch/inhalt/arbeitsinsatz-im-jumbo-maximo>

<http://www.muskelgesellschaft.ch/dienstleistungen/arbeitsmarktintegration/mitarbeiter-im-rollstuhl-bei-jumbo-markt-ag/>

### **World Café über 12 Themen**

Franziska Daabour-Oswald

Die Fotos der Arbeit befinden sich als Download auf der Webseite. Eine Zusammenfassung der 12 World Café Tische mit Reflektion der jeweiligen World Café Gastgeber wird zu einem späteren Zeitpunkt auf der Webseite der Konferenz publiziert.

### **World Duchenne Awareness Day**

Zum Ausklang der Veranstaltung hat Lucas Föllmi zusätzlich zu den Fotoaufnahmen der Konferenz auch Konferenzteilnehmer-Gruppenfotos (mit roten Duchenne Awareness Day Schirmen) für die Social-Media-Kanäle aufgenommen.