

Liebe Patienten, Eltern und Angehörige,

Sie sind im deutsch-österreichischen Patientenregister für Duchenne Muskeldystrophie registriert, welches wir in München am Friedrich-Baur-Institut betreiben. Hiermit erhalten Sie unseren 2. Newsletter mit interessanten Informationen zu physiotherapeutischen Anwendungen bei der DMD/BMD sowie Aktuellem zu klinischen Studien.

Wir wünschen Ihnen und Ihrer gesamten Familie eine schöne Weihnachtszeit und Alles Gute für das kommende Jahr!

#### **Aktuelle Studien für DMD-Patienten in Deutschland**

Patienten, die im DMD-Patientenregister registriert sind und den Einschlusskriterien aktueller klinischer Studien entsprechen, werden direkt per E-Mail über eine mögliche Studienteilnahme informiert. Bei Interesse an unten genannten Studien finden Sie weitere Informationen unter [http://www.treat-nmd.de/klinische\\_studien/](http://www.treat-nmd.de/klinische_studien/) und auf der Seite des deutschen Muskeldystrophie-Netzwerkes MD-NET: [http://www.md-net.org/wissenschaft\\_und\\_forschung/klinische\\_studien/](http://www.md-net.org/wissenschaft_und_forschung/klinische_studien/).

#### **Projekt CARE-NMD**

Das EU-geförderte Projekt der Universität Freiburg hat zum Ziel die Versorgung der Patienten mit Duchenne Muskeldystrophie zu verbessern und einheitliche „Standards of Care“ zu verbreiten ([www.care-nmd.eu](http://www.care-nmd.eu)). Im Oktober haben wir Sie über das Patientenregister angeschrieben und Sie um die Beantwortung der CARE-NMD Fragebögen gebeten.

Das deutsch-österreichische DMD-Patientenregister und das CARE-NMD-Team der Universität Freiburg möchten sich auf diesem Wege für Ihre aktive Teilnahme an der CARE-NMD-Umfrage über die aktuelle Versorgungssituation von Menschen mit Duchenne in Deutschland bedanken. Bislang haben alleine in Deutschland 437 von 515 angeschriebenen DMD-Patienten die Fragebögen ausgefüllt. Diese Beteiligung von 80% ist außergewöhnlich hoch und wir sind von Ihrem Engagement begeistert! Herzlichen Dank! Europaweit wurden 1677 Fragebögen verschickt und derzeit haben wir schon 942 ausgefüllte Fragebögen aus Dänemark, Bulgarien, der Tschechei, Großbritannien, Ungarn und Polen erhalten.

Zurzeit werden alle Daten eingegeben und ausgewertet. Dies nimmt einige Zeit in Anspruch. Mit ersten Ergebnissen kann wahrscheinlich im Sommer 2012 gerechnet werden. Durch großes Engagement konnte so jeder Einzelne dazu beitragen, zukünftig die medizinische Versorgung zu verbessern! Sobald uns Ergebnisse zu dieser Befragung vorliegen, werden wir sie an Sie weiterleiten.

#### **Klinische Studie zum Skipping von Exon 51 bei Duchenne Muskeldystrophie**

Im Rahmen einer internationalen Phase III Studie wird in einem randomisierten, doppelblinden, plazebo-kontrollierten Studiendesign die Wirksamkeit und Sicherheit der Therapie durch Exon Skipping bei Patienten mit Duchenne Muskeldystrophie untersucht. Dabei werden wöchentliche subkutane Gaben (unter die Haut) der Studienmedikation über 48 Wochen verabreicht. Die Studie wird in Deutschland neben München auch an den Universitäten Essen, Freiburg, Göttingen und Kiel durchgeführt. Derzeit sind in Deutschland 13 Patienten in die Studie eingeschlossen (München 4, Essen 4, Freiburg 2, Göttingen 2, Kiel 1). International sind derzeit 106 Patienten eingeschlossen. Insgesamt sollen international 180 Patienten eingeschlossen

werden. Bald wird der erste Patient in München seinen Behandlungszeitraum abschließen. Bevor Ergebnisse veröffentlicht werden können, müssen allerdings auch alle anderen Patienten die Studie abschließen. Weitere Informationen finden Sie unter [www.md-net.org](http://www.md-net.org).

#### **Klinische Studie zur vorbeugenden Behandlung der Herzschwäche bei Muskeldystrophie Duchenne - „DMD-Kardio-Studie“**

Es werden weiterhin Patienten zur Teilnahme gesucht! Neue Patienten können voraussichtlich noch bis Juni 2012 in die Studie eingeschlossen werden. Anhand der Anwendung von Medikamenten zur Behandlung einer Herzschwäche soll untersucht werden, ob die Entwicklung einer Herzschwäche vielleicht verzögert oder verhindert werden kann, wenn diese schon vor den ersten Anzeichen einer Herzschwäche eingenommen werden und nicht erst, wie derzeit üblich, danach. Weitere Details und Hinweise zur Studie und den teilnehmenden Studienzentren erhalten Sie unter folgenden Kontaktadressen: [ke-dmd@uk-erlangen.de](mailto:ke-dmd@uk-erlangen.de) oder [zks-dmd-kardio@uniklinik-freiburg.de](mailto:zks-dmd-kardio@uniklinik-freiburg.de). Es gibt viele verschiedene Studienzentren in Deutschland, so dass eine gute Erreichbarkeit für die meisten Patienten gegeben ist. Außerdem haben die Studienleiter folgenden Newsletter mit dem aktuellen Stand herausgegeben: [http://www.kompetenznetz-ahf.de/fileadmin/documents/Klinische\\_Studien/Newsletter\\_4\\_DMD\\_Kardio.pdf](http://www.kompetenznetz-ahf.de/fileadmin/documents/Klinische_Studien/Newsletter_4_DMD_Kardio.pdf).

#### **„Kardio-MRT“-Studie bei Patienten mit DMD und BMD am Robert-Bosch-Krankenhaus in Stuttgart**

Seit 2007 wird hier an dem sogenannten Projekt Muskeldystrophie gearbeitet. Inzwischen werden mehr als 120 Duchenne- und Becker-Patienten von den ärztlichen Kollegen betreut und regelmäßig kardiologisch und neurologisch untersucht. Im Rahmen der Studie wird die kardiale Magnetresonanztomographie zur frühzeitigen Feststellung einer beginnenden Herzerkrankung angeboten. Weiterhin besteht die Möglichkeit neue Patienten einzuschließen. Weitere Informationen und die neusten Ergebnisse sind zu finden unter: [www.rbk.de/herzbildgebung](http://www.rbk.de/herzbildgebung).



## Heil- und Hilfsmittel bei Muskeldystrophie Duchenne/Becker-Kiener

Ein wichtiger Teil der symptomatischen Behandlung für Patienten mit der Diagnose einer Muskeldystrophie vom Typ Duchenne und zeitlich etwas später für Patienten, die vom Typ Becker-Kiener betroffen sind, ist Physiotherapie. Sie wird ärztlich verordnet und in unterschiedlichem Maß benötigt – abhängig von der Erkrankung und der Ausprägung der Symptome.

Bestandteil der Therapie ist eine kontinuierliche Dokumentation von Befund und Verlauf. Daraus resultieren eine individuelle Behandlung und Beschaffung von Hilfsmitteln. Auf den Erhalt von Bewegungsübergängen, wie z.B. dem Aufstehen und Treppensteigen, ist besonderer Wert zu legen. Der Einfluss der Schwerkraft spielt eine entscheidende Rolle. Ist die Muskulatur für eine Bewegung nicht stark genug, kann die gleiche Bewegung in einer anderen Ausgangsstellung mit weniger Schwerkrafteinwirkung möglich sein (Bsp.: Bewegung beider Arme neben den Kopf – Vergleich in stehender und liegender Position). Aber auch zur passiven Dehnung kann der Einfluss der Schwerkraft genutzt werden: so lange wie möglich sollten die Kinder animiert werden auf dem Bauch zu liegen. Dies bedeutet u. a. auch Verminderung der Entstehung einer Beugefehlstellung für die Hüftgelenke – nebenbei kann z.B. die Wadenmuskulatur massiert werden – Handgriffe, die wegen schmerzender Muskulatur oft geschätzt werden.

Manchmal ist zu sehen, dass die Kinder schneller aufgeben und sich von anderen helfen lassen – hier können während der Krankengymnastik Ersatzstrategien zu Bewegung gefunden werden – um größtmögliche Mobilität und Eigenaktivität zu erhalten, ggf. auch mit Unterstützung durch Hilfsmittel (siehe unten). Selbstbestimmung ist für die seelische Ausgeglichenheit förderlich. In diesem Zusammenhang ein Hinweis zum Rollstuhlsport: der behandelnde Arzt kann eine „Verordnung der Teilnahme am ambulanten Behindertensport“ ausstellen, sie muss jedoch vom Sozialversicherungsträger (es wird empfohlen, zuerst bei der Krankenversicherung nachzufragen) vorab genehmigt werden. Eine große Unterstützung bieten in diesem und für alle anderen genannten Zusammenhänge Selbsthilfevereine wie z.B. die Aktion Benni & Co. ([www.benniundco.eu](http://www.benniundco.eu)) oder die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. ([www.dgm.org](http://www.dgm.org)).

Zur Vorbeugung von Atemwegsinfekten ist die frühzeitige Anwendung atemtherapeutischer Elemente sinnvoll. Atemtherapie dient dem Erhalt des größtmöglichen Atemvolumens und kann gut in die Krankengymnastik integriert werden. Spätestens sobald sich Funktionseinschränkungen abzeichnen oder Atemwegsinfekte auftreten, sollte damit begonnen werden. Dazu gehören Pusteübungen mit Wattebäuschen oder Seifenblasen (Übungen zur Verlängerung der Ausatmung), aber auch Reizgriffe zur Anregung der Einatmung in weniger gut belüftete Lungenabschnitte, Lagerungen zur Atemlenkung, Dehnübungen in Verbindung mit der Atmung.

Eine Variante der Krankengymnastik ist das Bewegungsbad. Unter den dort herrschenden Bedingungen fallen Bewegungen leichter. Der hydrostatische Druck stabilisiert die Ausgangsstellung und verringert das Risiko, zu stürzen. Die Wärme des Wassers (32-34 °Celsius) fördert die Entkrampfung verspannter Muskulatur. Der Auftrieb erlaubt es, Übungen mit einem Zehntel seines Körpergewichtes durchzuführen, dagegen erschwert der Wasserwiderstand die Bewegung im Wasser erheblich.

Beispielhaft für den Verlauf der Muskeldystrophie Duchenne nachfolgend ein Überblick zur möglichen Veränderung von Therapie und –zielen:

### Bis zirka zum 10. Lebensjahr

Ziel: Verlängerung der Geh- und Stehfähigkeit

Maßnahmen:

- Bewegungstherapie, möglichst täglich (z.B. im Wasser, Sport und Spiel)
- Gehtraining, Stehtraining (mehrmals täglich)
- Manuelle Therapie zur Verbesserung des Gelenkspiels der unteren Extremitäten und des Ellenbogengelenkes,
- Streckübungen in den Alltag einbauen (siehe oben z.B. Bauchlage)
- Atemtherapie – spielerisches Training der Atemkraft (Ziel der tiefen Einatmung) und Brustkorbbeweglichkeit
- Anpassung eines Handrollstuhls

### Bis zirka zum 18. Lebensjahr

Ziel: optimale Bedingungen für die Wirbelsäule

Maßnahmen:

- Bewegungstherapie mehrmals wöchentlich (aktiv-assistive Bewegung z.B. Schlingentischbehandlung)

- Bewegen im Wasser (Temperatur nicht unter 30°)
- Manuelle Therapie Schwerpunkt Handwurzel, Handgelenk, Beweglichkeit der oberen Kopfgelenke
- Bei Ansammlung von Sekret in den oberen Atemwegen: Sekretmobilisation
- Alltagstransfers
- Entlastung in verstellbarem Elektrorollstuhl

### Ab zirka dem 16. Lebensjahr

Ziel: Funktion der Atmung und Verdauung, besondere Beachtung aller genannten Funktionen unter dem Aspekt der individuellen Erhaltung von Lebensqualität

Maßnahmen:

- Bewegungstherapie angepasst
- Manuelle Therapie: gezielte Mobilisation einzelner schmerzhafter Gelenke
- Funktionelles Durchbewegen der Arme und Schultern
- Geräteunterstütztes passives Bewegungstraining
- Atemtherapie (Prophylaxe, Erlernen der Sekretmobilisation)
- Hilfsmittel zur Entlastung (z.B. Multifunktionsrollstuhl, Pflegebett mit Weichlagerungsmatratze)

Im weiteren Verlauf bekommen physiotherapeutische Maßnahmen zu Vermeidung von Sekundärschäden (z.B. Lagerung) und Linderung (z.B. bei Schmerzen an Muskeln oder Gelenken, auch reflektorisch an der Haut) immer größeres Gewicht.

### Hilfsmittel

Bedingt durch die Veränderung der Gelenke und Muskeln werden leichte und doch stabile Schuhe bevorzugt. Therapie- bzw. Stabilschuhe bieten hierbei z.B. gute Unterstützung und können verordnet werden. Zusätzlich individuell angefertigte Einlagen haben sich aufgrund des dadurch höheren Gewichtes eher nicht als hilfreich erwiesen.

Besonders wichtig für Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne/Becker-Kiener ist die Handfunktion. Ergotherapie ist hier ein Mittel der Wahl – auch zur Unterstützung für die Verwendung möglicher Alltagshilfen. Ziel der ergotherapeutischen Behandlung sind Verbesserung oder Kompensation. Das Training motorischer Fähigkeiten, insbesondere die Feinmotorik, ist wichtig für die Bedienung von Computern.

Für den Alltag ist der Einsatz eines Therapierades zu erwägen. Die verschiedenen Modelle bieten Sicherheit beim Auf- und Absteigen und ggf. auch Unterstützung durch die Wahl eines Zusatzantriebes. Für Kinder übernimmt ein Therapierad einen Teil der Funktion zur Eingliederung in den Lebensraum Gleichaltriger. Aus diesem Grund wird empfohlen, sich in Fachgeschäften beraten zu lassen und mindestens ein halbes Jahr vor geplantem Einsatz einen Antrag auf Kostenübernahme bei der Krankenversicherung zu stellen.

Im Krankheitsverlauf ist - mit zunehmender Verringerung der Gehfähigkeit – ein Rollstuhl hilfreich. Er dient der Vergrößerung des Aktionsradius und dem Erhalt der Selbstständigkeit. Sinnvoll ist ein möglichst leichtes und leichtgängiges Modell, später ggf. zusätzlich ausgestattet mit einem restkraftverstärkenden Zusatzantrieb.

Wenn im Verlauf der Erkrankung ein elektrischer Rollstuhl notwendig wird, so kann aus einer Vielzahl von Funktionen gewählt werden. Beginnend bei der Art der Antriebes (Vorder- oder Hinterrad) über Hub-, Liege- oder Stehfunktion bis hin zur Möglichkeit, sitzend im Rollstuhl ein Kfz zu bedienen. Aufgrund der hohen Kosten ist es extrem wichtig vorab zu klären, welche Ausstattung erforderlich und geeignet ist.

*Hinweis: Diese Zusammenstellung wurde von Simone Thiele, Physiotherapeutin mit langjähriger Erfahrung im Bereich neuromuskulärer Erkrankungen, ausgearbeitet. Sie arbeitet am Friedrich-Baur-Institut in München und ist Kuratorin des deutsch-österreichischen Patientenregisters.*

Online zusätzlich verfügbar auf der Homepage [www.dmd-register.de](http://www.dmd-register.de)