



Universitätsklinikum Freiburg i. Br.
Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin
Klinik II: Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen
Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. med. R. Korinthenberg
Mathildenstr. 1, 79106 Freiburg i. Br.

Patienteninformation zur Teilnahme an der nicht-interventionellen Diagnostik-Studie „Bestehen Störungen der Blutgerinnung bei Muskeldystrophie Duchenne?“

Version 2.0 – 13.12.2016

Lieber Patient,

bei Ihnen/Dir besteht die Diagnose einer **Muskeldystrophie Duchenne (DMD)**.

Eine Heilung dieser Erkrankung ist bis heute noch nicht möglich. Stattdessen versucht man auf verschiedene Arten (Krankengymnastik, Medikamente, etc.) den Krankheitsverlauf abzuschwächen und typische auftretende Probleme früh zu erkennen und bestmöglich zu behandeln (Wirbelsäulenverkrümmung, Herzmuskelschwäche, etc.).

Diese Studie soll dazu beitragen, speziell die Blutgerinnung bei Patienten mit DMD zu untersuchen um möglicherweise bestehende Besonderheiten zu erkennen. Hierfür haben wir einen Fragebogen erstellt, der über das DMD-Register an alle Patienten verschickt wird, die darin eingetragen sind.

Wir bitten um Mithilfe und um Ausfüllen eines Fragebogens und möchten Sie/Dich deshalb bitten, sich für die folgenden Informationen etwas Zeit zu nehmen.

Die **Muskeldystrophie Duchenne (DMD)** ist die häufigste Muskelerkrankung im Kindes- und Jugendalter. Sie betrifft fast ausschließlich Jungen und gehört zu einer Gruppe von genetischen Erkrankungen. Dieser Gendefekt verhindert die Bildung von Dystrophin, einem Eiweiß der Muskelfasermembran, das wichtig für die Stabilität der Zellen ist. Das Fehlen führt mit der Zeit zu einem Untergang von einem Teil der Muskelfasern und das wiederum zu einem fortschreitenden Kraftverlust.

Was ist der Grund für diese Studie?

Es gibt Hinweise darauf, dass ein fehlerhaftes Dystrophin-Eiweiß auch eine wichtige Rolle für die Funktion der sehr komplizierten Blutgerinnung spielt. Wenn die Blutgerinnung nicht richtig funktioniert, kann das zum einen dazu führen, dass Betroffene, zum Beispiel nach einer Schnittverletzung oder einem aufgeschlagenen Knie, länger bluten. Dann wird die Blutgerinnung zu wenig aktiviert (=Blutungsneigung). Auf der anderen Seite kann die Blutgerinnung aber auch zu sehr aktiviert sein (=Gerinnelneigung). Das führt dann dazu, dass kleinere Blutgefäße der Betroffenen sich schnell durch Gerinnsel, also verklumptes Blut, verschließen können und das Gewebe, das von dieser Ader versorgt wird, dadurch nicht mehr richtig funktionieren kann.

Das komplizierte System der Blutgerinnung lässt sich vereinfacht in zwei Teilen beschreiben: auf der einen Seite gibt es Zellen (=Blutplättchen), die größere Defekte, wie bspw. eine Schnittwunde, schnell verschließen können. Auf der anderen Seite gibt es Eiweiße, die die Blutplättchen zusätzlich unterstützen.

Nun wurden natürlich schon ein paar wissenschaftliche Studien zum Thema „Blutgerinnung bei DMD“ gemacht und darin wurde sowohl eine Blutungsneigung als auch eine Gerinnelneigung bei den Betroffenen beschrieben. Diese Studien haben die Funktion der Eiweiße untersucht, die die Gerinnung unterstützen. Die Studie, die jetzt durchgeführt werden soll, wird aber die Funktion der Blutplättchen untersuchen.

Was ist das Ziel dieser Studie?

Es wird über das DMD-Register ein Fragebogen an fast alle Patienten mit DMD geschickt. Mit dem Fragebogen möchten wir herausfinden ob es bei Ihnen/Dir vielleicht schon einmal zu Störungen der Blutgerinnung kam und ob diese mit Medikamenten behandelt wurden oder sogar noch werden. Zusammenfassend ist es das Ziel dieser Studie, Informationen darüber zu gewinnen, in welchem Ausmaß Störungen der Blutgerinnung bei Patienten mit DMD bestehen.

Worin liegt der Nutzen einer Teilnahme an dieser klinischen Studie?

Da es Hinweise darauf gibt, dass es Besonderheiten in der Funktion der Blutgerinnung bei Patienten mit DMD gibt, ist es sinnvoll, die Funktion der Blutgerinnung weiter zu erforschen. Gegebenenfalls lassen sich aus den Ergebnissen dieser Studie Erkenntnisse darüber gewinnen, ob die Einnahme bestimmter Medikamente, die die Gerinnung beeinflussen, bei Patienten mit DMD sinnvoll ist. Diese Erkenntnisse sind für alle Patienten mit DMD nützlich.

Gibt es eine Bezahlung bei Teilnahme an der Studie?

Eine Bezahlung für die Teilnahme an der Studie gibt es nicht. Aber unter allen Teilnehmern, die den Fragebogen ausfüllen, wird ein Tablet-Computer der Firma SAMSUNG im Wert von ca. 500€ verlost werden.

Abschließende Bemerkungen:

Die Teilnahme an dieser Studie ist absolut freiwillig. Sie kann ohne Angabe von Gründen beendet werden.

Wir würden uns sehr freuen, wenn Sie/Du sich/Dich für die Teilnahme an dieser Studie entscheiden/entscheidest.

Kontaktdaten des Studienzentrums in Freiburg:

Uniklinikum Freiburg

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

- Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen –

- Sektion Hämostaseologie –

Ansprechpartner für Rückfragen: Dr. D. Schorling

Mathildenstraße 1

79106 Freiburg

Telefon: 0761 270 43000.