
DIAGNOSE UND BEHANDLUNG DER
MUSKELDYSTROPHIE DUCHENNE

FAMILIENRATGEBER



QUELLEN DES HAUPTDOKUMENTS:

WEBSITES VON PATIENTENORGANISATIONEN

www.mda.org

www.ParentProjectMD.org

www.treat-nmd.org

<https://worldduchenne.org>

LANDING PAGES

- **CDC:** www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html
- **Parent Project Muscular Dystrophy:** www.ParentProjectmd.org/careguidelines
- **MDA:** www.mda.org
- **World Duchenne Organization:** www.worldduchenne.org

LITERATURVERZEICHNIS

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1 (Diagnose und Behandlung der Muskeldystrophie Duchenne, Teil 1): diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. (Diagnose, neuromuskuläre Behandlung, Rehabilitation, Hormonhaushalt, Magen-Darm-Trakt und Ernährung. Lancet Neurol. 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management (Atmung, Herz, Knochengesundheit und orthopädische Betreuung) Lancet Neurol. 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. (Grundversorgung, Notfallversorgung, psychosoziale Unterstützung, und Transitionen der Behandlung im Erwachsenenleben) Lancet Neurol. February 2018. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7

RECHTLICHER HINWEIS

Die in diesem Ratgeber veröffentlichten oder zugänglich gemachten Informationen und Ratschläge sollen weder die Dienste einer medizinischen Fachkraft (Arzt, Krankenschwester, Krankenpfleger usw.) ersetzen noch stellen sie eine Arzt-Patienten-Beziehung dar. Die vorliegenden Ratschläge sollten gemeinsam mit medizinischem Rat angewandt werden, den Sie für alle Aspekte einholen sollten, die Ihre Gesundheit betreffen, insbesondere bezüglich Symptomen, welche einer Diagnose oder medizinischen Behandlung bedürfen. Es steht Ihnen frei, welche Schritte Sie nach der Lektüre dieses Ratgebers unternehmen. Trotz eingehender Bemühungen zur Sicherstellung der Richtigkeit und Vollständigkeit der in diesem Ratgeber zusammengetragenen Informationen wird keine Gewährleistung hinsichtlich der Richtigkeit übernommen, und die Behandlung hat in jedem Fall individualisiert zu erfolgen.

IMPRESSUM

Die deutsche Übersetzung des vorliegenden Ratgebers erfolgte durch die Patientenorganisation *aktion benni & co e.V.*, die fachliche Korrektur der Übersetzung durch Dr. David Schorling und Prof. Dr. Janbernd Kirschner (V.i.S.d.P.). Das verwendete Bildmaterial ist urheberrechtlich geschützt und stammt von Parent Project Muscular Dystrophy (Rick Guidotti, Positive Exposure), *aktion benni & co* und der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke. Produktions- und Druckkosten wurden von der *aktion benni & co e.V.* und der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke übernommen. Der Vertrieb erfolgt über die Patientenorganisationen und das Muskeldystrophie-Netzwerk e.V. (MD-NET), c/o Friedrich-Baur-Insitut, Klinikum der Universität München, Ziemssenstr. 1, 80336 München.

VORWORT

Die Initiative des Muskeldystrophie Netzwerks MD-NET und von Herrn Prof. Janbernd Kirschner, einen internationalen Familienratgeber für unsere Duchenne-Familien in Deutschland zur Verfügung zu stellen, haben die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) und die aktion benni & co e. V. sehr begrüßt. Es ist sinnvoll, die aktuellen Behandlungsstrategien zu erfassen, zu aktualisieren und darin unsere Erfahrungen mit einfließen zu lassen.

Wir danken an dieser Stelle allen Beteiligten, die an diesem aktuellen Familienratgeber mitgewirkt haben – an uns lag es, diesen zu übersetzen und den Familien zugänglich zu machen.

Die DGM sowie die aktion benni & co wissen um die besondere Situation in den Familien. Die Herausforderung und das Leben mit Duchenne bedeutet u.a umfangreiches Wissen um medizinische Herangehensweisen. Dieser wertvolle Leitfaden hilft Ihnen, einen Überblick über die derzeitigen Möglichkeiten in der Behandlung zu bekommen.

Mit vielfältigen Aktivitäten und Projekten möchten wir den Alltag der Betroffenen erleichtern. Über unsere Angebote in Beratung, Information, Erfahrungsaustausch sowie über unsere Bemühungen in der Forschungsförderung beschreiben wir auf der jeweiligen Internetpräsenz:

www.dgm.org

www.benniundco.de

Gerne stehen wir für Fragen und Ideen zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen



Silvia Hornkamp
Geschäftsführerin aktion benni & co e. V.



Joachim Sproß
Bundesgeschäftsführer DGM



INHALTSVERZEICHNIS

| | |
|---|-----------|
| 1. EINFÜHRUNG | 05 |
| 2. ZUR VERWENDUNG DIESES DOKUMENTS Ihr Behandlungsteam zusammenstellen Duchenne Schritt für Schritt nehmen | 07 |
| 3. BETREUUNG BEI DER DIAGNOSESTELLUNG Verdacht auf DMD | 18 |
| 4. DIAGNOSESTELLUNG | 19 |
| 5. NEUROMUSKULÄRE BEHANDLUNG Erhalt von Kraft und Funktion | 23 |
| 6. BEHANDLUNG MIT KORTISON Behandlungsschema, Dosierung und Nebenwirkungen | 24 |
| 7. HORMONHAUSHALT Wachstum, Pubertät und Nebennierenkontrolle | 32 |
| 8. KNOCHENGESUNDHEIT Untersuchung und Behandlung brüchiger Knochen | 34 |
| 9. ORTHOPÄDISCHE BETREUUNG Untersuchung auf Skoliose und Brüche | 36 |
| 10. REHABILITATION Physiotherapie und Ergotherapie | 38 |
| 11. DIE LUNGE Die Atemmuskulatur überwachen | 42 |
| 12. DAS HERZ Das Herz überwachen | 45 |
| 13. MAGEN-DARM-TRAKT Ernährung, Schlucken und andere gastrointestinale Probleme | 46 |
| 14. PSYCHOSOZIALE UNTERSTÜTZUNG Verhalten, Lernen und Anpassung an das Leben mit Duchenne | 50 |
| 15. CHIRURGISCHE EINGRIFFE | 53 |
| 16. IM NOTFALL | 55 |
| 17. TRANSITION DER BEHANDLUNG IM ERWACHSENENLEBEN | 57 |

1. EINFÜHRUNG

Die Muskeldystrophie Duchenne (DMD oder Duchenne) ist eine schwierige und komplexe Diagnose. Ebenso komplex sind Verständnis und Behandlung. Niemand betritt die Welt der Muskeldystrophie Duchenne freiwillig. Der Verband Muscular Dystrophy Association, das Elternprojekt Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD), das Patientenregister TREAT-NMD und die World Duchenne Organization (UPPMD) können den Schmerz und die Angst nachvollziehen, die Eltern bei Diagnosestellung fühlen, und verstehen, welche Unterstützung danach benötigt wird. Auf Ihrem Weg durch diese Diagnose ist es uns allen wichtig, dass Sie und Ihr Kind die absolut beste(n) Behandlung, Unterstützung und Ressourcen erhalten. Aus diesem Grund haben wir gemeinsam diesen Duchenne-Familienratgeber 2018 entwickelt.

Duchenne gehört zu einem Spektrum von Muskelkrankheiten, die als „Dystrophinopathien“ bekannt sind. Dystrophinopathien entstehen durch die Abwesenheit des Muskelproteins „Dystrophin“. Das Krankheitsspektrum reicht vom schwereren Phänotyp (sichtbare Symptome) Muskeldystrophie Duchenne bis zum milderen, jedoch variablen Phänotyp der Muskeldystrophie Becker. Der Einfachheit halber nutzen wir in diesem Familienratgeber die Bezeichnung Duchenne.

Wir haben diesen Familienratgeber geschrieben, damit er dem Menschen, der mit Duchenne lebt, sowie den Eltern in den Phasen der Diagnosestellung und der frühen Gehfähigkeit überreicht wird. Zum Zwecke dieses Dokuments bezieht sich die Anrede „Sie“ auf den Menschen, der mit Duchenne lebt.

HINTERGRUND DER „BEHANDLUNGSEMPFEHLUNGEN“ FÜR DUCHENNE

Die Richtlinien der US-amerikanischen Gesundheitsbehörde „US Center for Disease Control and Prevention (CDC)“ für Duchenne-Familien werden in der Community „Behandlungsempfehlungen“ genannt. Sowohl die ursprünglichen als auch die aktualisierten Behandlungsempfehlungen basieren auf einer ausgedehnten Studie von 84 internationalen Experten für die Diagnose und Behandlung von Duchenne, welche ausgewählt wurden, um einen großen Bereich von Spezialgebieten abzudecken. Unabhängig voneinander haben sie Behandlungsoptionen von Duchenne in den unterschiedlichen Krankheitsstadien nach den Kriterien **„notwendig“**, **„angemessen“** oder **„nicht angemessen“** bewertet. So wurden insgesamt über 70.000 verschiedene Fallkonstellationen berücksichtigt. Auf dieser Grundlage wurden Richtlinien erstellt, die nach Meinung der Mehrheit der Experten die „Best Practice“ der Behandlung von Duchenne wiedergeben. Die aktualisierten Richtlinien wurden anhand desselben Prozesses entwickelt.

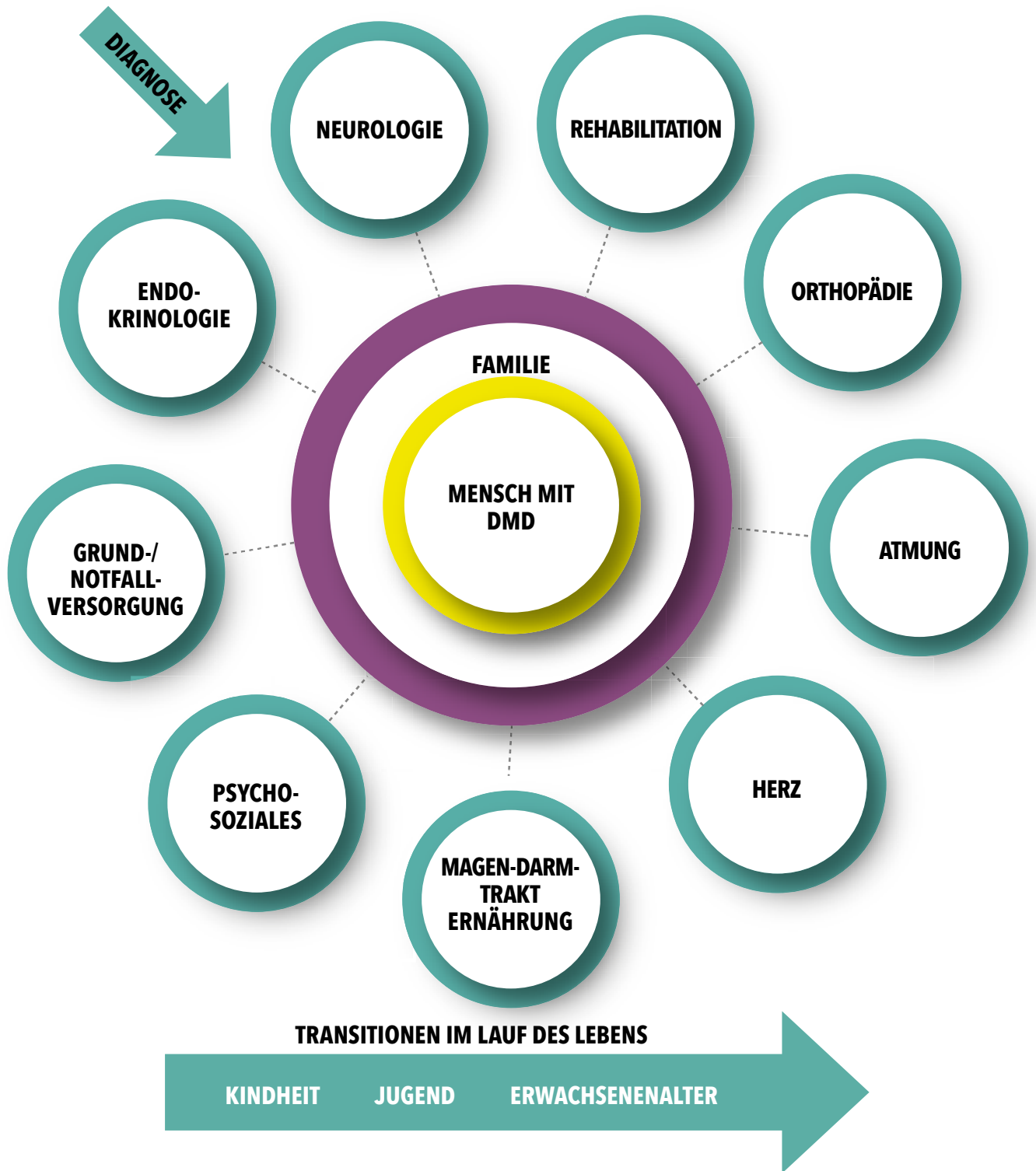
Der Duchenne-Familienratgeber 2018 fasst die Ergebnisse der Aktualisierungen für die medizinische Behandlung der Muskeldystrophie Duchenne (Duchenne) zusammen. Sowohl die ursprüngliche Fassung als auch die aktualisierten Richtlinien wurden von der CDC in Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen und dem TREAT-NMD-Netzwerk erstellt. Die Dokumente wurden in der Fachzeitschrift Lancet Neurology veröffentlicht und sind auf den Websites von PPMD, MDA, UPPMD, TREAT-NMD und der CDC erhältlich. Zusätzlich stehen dank TREAT-NMD und UPPMD diverse Übersetzungen über das TREAT-NMD Netzwerk zur Verfügung.

Weiterhin wurde für jedes Spezialgebiet ein eigener Abschnitt verfasst, damit man tiefer in dessen speziellen Behandlungsbereich eintauchen kann. Diese Artikel wurden 2018 in einer Pädiatrischen Beilage des Journals Pediatrics, der offiziellen Fachzeitschrift der „American Academy of Pediatrics“ (Amerik. Akademie für Kinderheilkunde) veröffentlicht und sind über die unten genannten Websites erhältlich.

„Dies ist ein Ratgeber zu den ‚medizinischen‘ Aspekten von Duchenne. Bedenken Sie aber stets, dass die medizinische Seite nicht alles ist. Unser Ziel ist es, dass Ihr Kind durch die Minimierung der medizinischen Probleme sein Leben leben kann und Sie zusammen weiterhin eine Familie sein können. Es tut gut, sich darauf zu besinnen, dass die meisten Duchenne-Kinder fröhliche Kinder sind und die meisten Familien gut mit der Situation fertig werden, nachdem der erste Schock der Diagnose überwunden ist.“

Elizabeth Vroom, World Duchenne

ABBILDUNG 1



2. ZUR VERWENDUNG DIESES DOKUMENTS

SIE KÖNNEN DIESEN RATGEBER AUF ZWEI ARTEN VERWENDEN:

1. Um sich auf eine bestimmte Phase von Duchenne zu konzentrieren
2. Um sich auf einen bestimmten Aspekt der Duchenne-Behandlung zu konzentrieren

Der folgende Abschnitt, einschließlich Tabelle 1, zeigt den Duchenne-Verlauf als Schritt-für-Schritt-Prozess, der von Person zu Person unterschiedlich ist. Dieser Ratgeber versteht sich als Überblick darüber, welche Behandlungen notwendig werden können.

Wenn Sie außerdem spezielle Abschnitte zur Behandlung lesen möchten, die gerade für Sie relevant sind, können Sie diese ganz einfach im Inhaltsverzeichnis finden.

2.1. IHR BEHANDLUNGSTEAM ZUSAMMENSTELLEN

Die beste Behandlung bei Duchenne bedarf eines multidisziplinären Ansatzes mit Spezialisten aus vielen verschiedenen Fachgebieten, die eine ganzheitliche Behandlung ermöglichen. Ein Spezialist für neuromuskuläre Erkrankungen agiert als leitender Kliniker Ihres neuromuskulären Teams und übernimmt die Verantwortung für Ihre gesamte Behandlung in Ihrem ganzen Leben. Mit dem Übergang von der Kinderheilkunde zur Erwachsenenmedizin kann dieser Spezialist von einem Kinder- zu einem Erwachsenenfacharzt wechseln, bleibt aber der leitende Kliniker Ihres Teams. Ein Behandlungskordinator oder Behandlungsberater ist ein wichtiges Mitglied des Teams und hilft sicherzustellen, dass die Kommunikation und Behandlung zwischen den Teammitgliedern, zwischen Ihnen und dem Team, und zwischen Ihrem neuromuskulären Team und Ihren lokalen Gesundheitsversorgern/ Grundversorgern (Kinderarzt, Hausarzt etc.) koordiniert wird. Sollte Ihr neuromuskuläres Team über keinen Behandlungskordinator oder -berater verfügen, fragen Sie unbedingt nach, wen Sie bei Fragen/Sorgen/Notfällen zwischen den Terminen anrufen sollen.

Dieser Familienratgeber bietet Ihnen grundlegende Informationen, damit Sie effektiv daran mitwirken können, eine umfassende Behandlung zu erhalten. Ihr Spezialist für neuromuskuläre Erkrankungen muss sich aller möglichen Probleme bei Duchenne bewusst sein; er muss sowohl Zugang zu den erforderlichen Therapien als auch zu unterschiedlichen Spezialisten haben, die bei der Behandlung einbezogen werden müssen. Der Behandlungsschwerpunkt, die nötigen Maßnahmen und der Einbezug von bestimmten Spezialisten, wird sich im Verlauf der Krankheit ändern. Der Familienratgeber geleitet Sie durch die verschiedenen Gebiete der Duchenne-Behandlung (Abb. 1). Nicht alle Spezialisten sind in allen Stadien der Krankheit hinzuzuziehen, aber es ist wichtig, dass sie immer erreichbar sind und dass der Behandlungskordinator über ein unterstützendes Netzwerk aus allen Gebieten verfügt.

SIE sind das Zentrum Ihres Behandlungsteams - es ist wichtig, dass Sie und Ihre Familie aktiv mit einer medizinischen Fachkraft in Verbindung stehen, die Ihre medizinische Behandlung koordiniert und individualisiert (Abb. 1).

2.2. DUCHENNE SCHRITT FÜR SCHRITT (TAB. 1)

Das Krankheitsbild bei Duchenne verändert sich im Lauf der Zeit. Wir haben die Hauptphasen von Duchenne herausgestellt, damit Sie auf Behandlungsempfehlungen vorbereitet sind. Obwohl diese Phasen nicht ganz klar voneinander abgegrenzt werden können, kann es hilfreich sein, sich an den Phasen zu orientieren, um die zu einem bestimmten Zeitpunkt empfohlenen Maßnahmen zu kennen und um einschätzen zu können, was zum jeweiligen Zeitpunkt von Ihrem Behandlungsteam erwartet werden kann.

1. DIAGNOSE (KLEINKINDALTER/KINDHEIT)

Derzeit wird Duchenne bei den meisten Kindern in der präsymptomatischen Phase (in der die Kinder, falls überhaupt, nur wenige Symptome zeigen) nicht diagnostiziert, es sei denn, die Familie weiß um die erbliche Belastung oder es sind aus anderen Gründen Bluttests erfolgt. Symptome wie das verspätete Laufenlernen und Krabbeln oder die verzögerte Sprachentwicklung sind präsent, werden in dieser Phase aber aufgrund der geringen Ausprägung häufig nicht erkannt.

Die Eltern sind oft die Ersten, die Abweichungen in der Entwicklung ihres Kindes bemerken, die Fragen stellen und dann um weitere Tests bitten, um eine Erklärung für die empfundenen Entwicklungsverzögerungen zu erhalten. Die American Academy of Pediatrics (US-amerik. Akademie der Kinderheilkunde) hat ein Programm entwickelt, mit dem Eltern die Entwicklung ihres Kindes besser einschätzen, nach möglichen Verzögerungen suchen und diese Sorgen bei ihren Grundversorgern ansprechen können sollen. Dieses Programm finden Sie unter:

motordelay.aap.org.

Psychosoziale und emotionale Unterstützung ist sehr wichtig, wenn eine neue Duchenne-Diagnose bestätigt wird. Die Diagnose Duchenne zu erhalten ist äußerst schwierig. Es gibt so viele offene Fragen und die Familien fühlen sich häufig allein, überfordert und ohne Anlaufstelle. Grundversorger und Spezialisten für neuromuskuläre Erkrankungen können besonders während dieser Zeit eine Hilfe sein. Sie können den Kontakt zu passenden Behandlungsteams und Patientenorganisationen erleichtern, die den Eltern helfen können, notwendige Ressourcen, Informationen und Unterstützung zu erhalten, um sich selbst und ihren Familien zu helfen. In den USA hat das PPMD eine spezielle Webseite mit Ressourcen erstellt, welche die Eltern während der ersten drei Monate einer neu gestellten Diagnose als Unterstützung nutzen können (**www.ParentProjectMD.org/Diagnosis**). In Großbritannien hat der Verband Duchenne UK einen Ratgeber für Familien verfasst, die gerade die Diagnose erhalten haben (**<https://www.duchenneuk.org/Pages/FAQs/Category/what-to-do-when>**). Der Verband Muscular Dystrophy UK (MDUK) stellt eine Reihe von Ressourcen zur Verfügung (**<https://www.musculardystrophyuk.org/about-muscle-wasting-conditions/duchenne-muscular-dystrophy/duchenne-resources/>**). Zusätzlich stellen sowohl PPMD als auch MDA in den USA Hilfen zur Kommunikation mit Kindern, Geschwistern und der erweiterten Familie über die Diagnose Duchenne zur Verfügung. Wenn Sie in Kontakt mit lokalen Patientenorganisationen treten, können Sie in Erfahrung bringen, welche Hilfen es gibt.

2. FRÜHE PHASE DER GEHÄHIGKEIT (KINDHEIT)

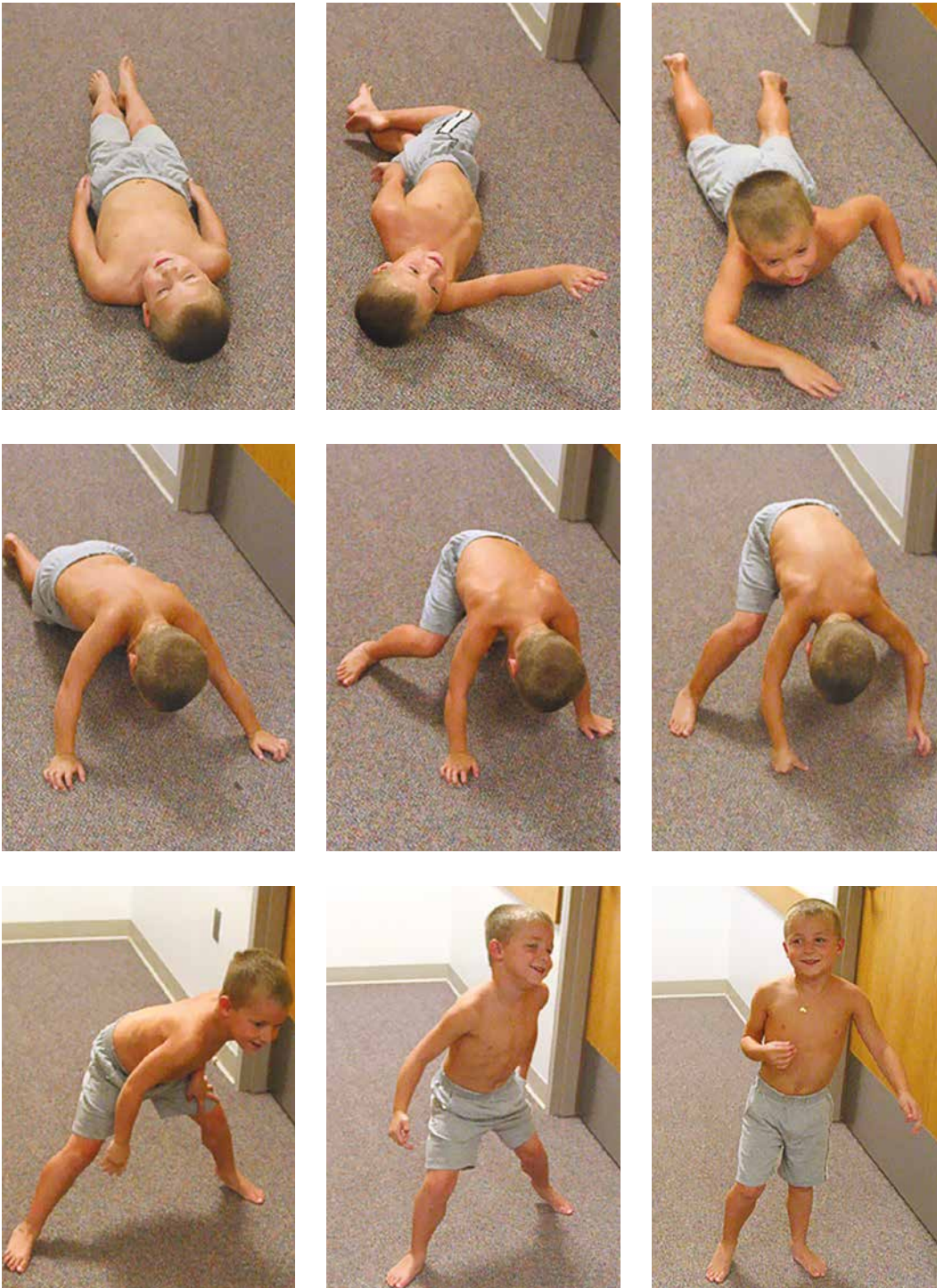
In der frühen **gefähigen Phase** zeigen die Kinder die „klassischen“ Symptome von Duchenne. Diese Symptome können sehr schwach ausgeprägt sein. Zu ihnen können gehören:

- Schwierigkeiten, den Kopf oder Nacken anzuheben
- Kein Erreichen des freien Gehens mit 15 Monaten, Schwierigkeiten beim Laufen, Rennen oder Treppensteigen
- Häufiges Stolpern und Stürzen
- Schwierigkeiten beim Springen oder Hopsen
- Weniger gut zu sprechen als andere Kinder gleichen Alters
- Benötigen von Hilfe beim Aufstehen vom Boden oder Notwendigkeit, sich mit den Händen

an den Beinen abzustützen, um sich aufzurichten (siehe **Gowers-Zeichen**, Abbildung 2 unten)

- Vergrößerte Wadenmuskeln (Pseudohypertrophie)
- Breitbasiger Gang
- Zehenspitzengang und Watschelgang
- Gehen mit herausgeschobener Brust (Hohlkreuz oder ein krummer Rücken)
- Erhöhte Creatinkinase-Werte (genannt „CK“ oder „CPK“; dies ist ein Enzym, das vom Muskel freigesetzt wird, wenn er verletzt wird. Das CK-Niveau wird im Blut gemessen. Wenn der CK-Wert über 200 liegt, sind weitere Tests auf Duchenne notwendig)
- Erhöhte Werte der Leberenzyme (AST oder ALT; erhöhte AST- oder ALT-Werte können auch Zeichen dafür sein, dass weitergehende Tests auf Duchenne notwendig sind. Weitere Leberuntersuchungen sollten nie erfolgen, bevor die Abklärung von Duchenne abgeschlossen sind)

ABBILDUNG 2: GOWERS PHÄNOMEN



DIAGNOSESTELLUNG

Wenn der Verdacht auf Duchenne besteht, wird meist zuerst ein Bluttest unternommen, um zu testen, ob der CK-Wert im Serum erhöht ist. Menschen mit Duchenne haben oft ein CK-Niveau, das den normalen Wert 10- bis 100-fach übersteigt. Wird dies festgestellt, werden spezielle genetische Tests empfohlen, um die Veränderung in der DNA (die sog. „genetische Mutation“) zu identifizieren, welche Duchenne hervorruft. Der Rat von Spezialisten, insbesondere von humangenetischen Beratern, kann notwendig werden, um diese genetischen Untersuchungen zu interpretieren und um zu besprechen, welche Auswirkungen das Ergebnis auf Ihr Kind und möglicherweise andere Familienmitglieder haben kann. Die Diagnose wird häufig in der frühen gehfähigen Phase gestellt.

PSYCHOSOZIALE ASPEKTE, LERNEN UND VERHALTEN

Menschen mit Duchenne haben ein erhöhtes Risiko für Probleme in den Bereichen Lernen und Verhalten. Einige Probleme sind auf das fehlende Dystrophin im Gehirn zurückzuführen, andere können mit der Anpassung an die physische Beeinträchtigung zusammenhängen. Auch Medikamente wie Kortison, mit deren Einnahme häufig in der frühen oder späten gehfähigen Phase (siehe unten) begonnen wird, können eine Rolle spielen. Manche Kinder, die Kortison einnehmen entwickeln Probleme mit Impulskontrolle, Wut, wechselnden Launen, Konzentration und Merkfähigkeit. während andere Kinder dies nicht tun. Werden Verzögerungen in der Entwicklung und/oder beim Lernen festgestellt, kann eine Einschätzung durch einen Psychologen oder Neuropsychologen dabei helfen, die spezifischen Problemfelder zu definieren und Empfehlungen zu geben, mithilfe derer das volle Entwicklungspotenzial ausgeschöpft werden kann. Emotionale Probleme und Verhaltensauffälligkeiten sind nichts Ungewöhnliches; am Besten sind diese in den Griff zu bekommen, wenn sie früh erkannt und behandelt werden. Sozialpädiatrische Spezialisten und Psychologen können in diesen Bereichen eine sehr große Hilfe sein. Das Sprechen und die Sprache sollten ebenso untersucht werden, und ggf. so schnell wie möglich Therapien begonnen werden. Wenn Ihre Familie schwer Zugang zu Ressourcen findet, können Sozialarbeiter und Behandlungsberater Ihnen dabei helfen, Kontakte herzustellen. Die Unterstützung der Familie ist äußerst wichtig und professionelle Hilfe kann notwendig werden, um mit spezifischen psychosozialen Aspekten, Lern- und Verhaltensproblemen (s. Abschnitt 14) besser umgehen zu können.

PHYSIOTHERAPIE

Eine Vorstellung beim Physiotherapeuten (s. Abschnitt 10) in dieser frühen Phase ermöglicht es, bereits frühzeitig (Dehnungs-)Übungen einzuführen, um die Muskeln beweglich zu halten und um Versteifungen an den Gelenken vorzubeugen bzw. diese zu minimieren. Das Physiotherapie-Team kann auch Anregungen für geeignete Übungen während der Spielzeit/ Pausen sowie für einen angepassten Sportunterricht in der Schule geben, um die Teilhabe am Schulleben zu erleichtern. Die Physiotherapie-Übungen sollten den Fokus der Muskeldehnung und des Erhaltes der Gelenkbeweglichkeit haben anstatt der Muskelstärkung. Nachtschienen (auch „Unterschenkelorthesen“ genannt) können in dieser Phase empfohlen werden, um eine lange Dehnung zu erreichen und Versteifungen am Sprunggelenk vorzubeugen. Ein von Ihrem Physiotherapeuten empfohlenes Dehnungsprogramm für zu Hause sollte Teil Ihrer täglichen Routine werden.

KORTISONE

Kortikosteroide, oder „Steroide“, sollten am Besten in der Diagnosephase besprochen werden und können ab der frühen gehfähigen Phase eingesetzt werden (s. Abschnitt 6). Wird der Einsatz von Kortison geplant, sollten dessen Vorteile besprochen, die Vollständigkeit aller Impfungen sichergestellt und mögliche Risikofaktoren für die Nebenwirkungen von Kortison antizipiert und minimiert werden. Dazu gehört auch eine Ernährungsberatung (vorzugsweise durch einen geprüften Ernährungsberater), um Nebenwirkungen wie Gewichtszunahme und veränderte Knochengesundheit.



KNOCHENGESUNDHEIT UND HORMONE

Die Einnahme von Kortison kann zu brüchigeren Knochen führen und verschiedene Hormonspiegel beeinflussen, z.B. den des Wachstumshormons und von Testosteron (dem männlichen Sexualhormon, s. Abschnitt 7). Eine gute Ernährung ist wichtig für starke Knochen, und der Ernährungsplan sollte Vitamin D und Calcium enthalten (s. Abschnitt 8 & 13). Es kann ratsam sein, Ihre Ernährungsbedürfnisse bei Ihren Terminen in der Muskelsprechstunde mit einem geprüften Ernährungsberater zu besprechen. Größe und Gewicht sollten bei jedem Termin in der Muskelsprechstunde überprüft und in einem Diagramm eingezeichnet werden, um deren Verlauf zu beobachten (s. Abschnitt 7). Alternativ können die Länge Ihres Unterarmknochens („Ellenlänge“) oder Unterschenkelknochens („Schienbeinlänge“) gemessen oder die Längen Ihres Ober- und Unterarms addiert werden („Segment-Armlänge“), um die akkurate „Größe“ festzuhalten; diese sollten außerdem als Ausgangswert-Messungen festgehalten werden. Sobald mit der Gabe von Kortison begonnen wird, sollte ein Ausgangswert der Knochendichte mithilfe der Dual-Röntgen-Absorptiometrie (DXA) erfasst werden (s. Abschnitt 8).

HERZ UND ATEMMUSKULATUR

In dieser Phase sind Probleme mit Herz und Atmung normalerweise nicht vorhanden. Eine Überwachung derselben sollte aber mit Diagnosestellung beginnen, um Ausgangswerte (was für Sie „normal“ ist) zu kennen und sollte dann im Rahmen der regelmäßigen Arztbesuche fortgesetzt werden. Wenn mit den Lungenfunktionstests in einem jungen Alter begonnen wird, können Sie sich an die Geräte gewöhnen und für spätere Besuche „üben“. Eine Herzuntersuchung (EKG und Kardio-MRT oder Echokardiographie) wird bei Diagnosestellung und nachfolgend jährlich bis zum Alter von 10 Jahren empfohlen. Danach sollten Kontrollen nach Bedarf häufiger stattfinden (s. Abschnitt 12). Es ist außerdem wichtig, dass Sie gegen Pneumokokken (Lungenentzündung) und jährlich gegen Grippe geimpft werden, um Krankheiten zu vermeiden (s. Abschnitt 11).

3. SPÄTE PHASE DER GEHFÄHIGKEIT

(SPÄTE KINDHEIT/ADOLESCENZ/JUNGES ERWACHSENENALTER)

In der späten Phase der Gehfähigkeit wird das Laufen zunehmend schwierig und Probleme bei motorischen Aktivitäten wie dem Treppensteigen und dem Aufstehen vom Boden nehmen zu.

PSYCHOSOZIALE ASPEKTE, LERNEN UND VERHALTEN

In dieser Phase ist eine fortlaufende Einschätzung von Lernverzögerungen oder spezifischen Lernbehinderungen wichtig. Mit der Unterstützung von Psychologen und Neuropsychologen können geeignete Maßnahmen gefunden und angewandt werden, um Sie im Bereich Lernen bestmöglich zu unterstützen. Eine fortlaufende professionelle Unterstützung kann notwendig sein, um bei Lern- und Verhaltensproblemen zu helfen. Für das Erlernen spezieller Strategien für den Umgang mit Kraft- und Funktionsverlust können spezielle Hilfen notwendig sein (s. Abschnitt 14). In dieser Phase sollten Sie sich Ziele für die Zukunft setzen, damit Sie und Ihre Familie gemeinsam mit Ihrer Schule die Bildung und das Training organisieren können, die Sie zum Erreichen dieser Ziele benötigen. Manchmal ist eine neuropsychologische Einschätzung angezeigt, um mögliche kognitive Beeinträchtigungen festzustellen und Strategien für die Schule und zu Hause zu entwickeln, damit Sie das Beste aus sich herausholen können.

Für die Betreuung benötigen Sie viel emotionale und körperliche Kraft. Es ist äußerst wichtig, dass Sie sich Zeit für sich selbst und Ihre Beziehung mit anderen nehmen. Schaffen Sie sich ein unterstützendes Netzwerk aus Mitgliedern der erweiterten Familie und Menschen, denen Sie vertrauen, damit Sie Zeit zum Ausruhen haben und neue Kraft schöpfen können.

PHYSIOTHERAPIE

Die Physiotherapie wird weiterhin auf den Erhalt von Bewegungsfähigkeit, Kraft und Funktion ausgerichtet sein, um die Unabhängigkeit zu erhalten (s. Abschnitt 10). Wenn Gelenkversteifungen nicht mehr durch Physiotherapie behandelt werden können, können Untersuchungen und Behandlungen durch Orthopäden notwendig werden. Der Physiotherapeut hat im Behandlungsteam viele Rollen inne: er überwacht das Dehnungsprogramm, empfiehlt Hilfsmittel wie Rollstuhl und Stehhilfen und fördert eine kontinuierliche Gewichtsübernahme und fortlaufendes Stehen (dies unterstützt Knochengesundheit und Verdauung). Es muss sichergestellt werden, dass Mobilitätshilfen wie Rollstühle mit Sitzunterstützung ausgestattet sind, die für eine gute Körperausrichtung, richtige Position und Sitzkomfort sorgen. Tägliche Dehnungsübungen zu Hause bleiben sehr wichtig.

KORTISON

In dieser Phase ist die Fortführung der Kortisonbehandlung wichtig; besondere Beachtung sollten Behandlungsschema und Dosierung (s. Abschnitt 6) sowie die Vermeidung, Beobachtung und Behandlung von Nebenwirkungen finden. Zweimal im Jahr sollten Muskelkraft und -funktion kontrolliert werden. Hinsichtlich des Körpergewichts muss frühzeitig auf die Entwicklung von Unter- oder Übergewicht geachtet werden. Falls erforderlich müssen geeignete Gegenmaßnahmen eingeleitet werden (s. Abschnitt 13).

KNOCHENGESUNDHEIT UND HORMONE

Eine fortlaufende Überwachung der Knochengesundheit und des Risikos von Knochenbrüchen ist während einer Kortisonbehandlung sehr wichtig, insbesondere bei abnehmender Mobilität. Ihr Spezialist für neuromuskuläre Erkrankungen sollte das Risiko von Knochenbrüchen anhand von Bluttests beobachten (Vitamin-D-Spiegel ; „25-OH-Vitamin D“), sowie die Knochendichte/-gesundheit anhand von bildgebenden Untersuchungen wie dem DXA-Scan oder Röntgenaufnahmen der Wirbelsäule prüfen (s. Abschnitt 8). Ernährungsfragen sollten bei jedem Besuch besprochen werden, um sicherzustellen, dass Sie genügend Vitamin D und Calcium zu sich nehmen. Entwicklung von Größe, Länge und Gewicht sollten weiterhin beobachtet werden, um Zeichen von Wachstumsverzögerungen zu erkennen (s. Abschnitt 7).

HERZ UND ATEMMUSKULATUR

Regelmäßige Kontrollen der Herz- und Atemmuskulatur sind notwendig. EKG, Kardio-MRT oder Echokardiographien und andere Untersuchungen sollten ab Diagnosestellung mindestens jährlich durchgeführt werden und nach Bedarf öfter ab dem Alter von 10 Jahren. Der Kardiologe wird bei Auffälligkeiten im EKG, Kardio-MRT oder bei der Echokardiografie spezielle Maßnahmen empfehlen (s. Abschnitt 12).

4. FRÜHE NICHT-GEHFÄHIGE PHASE

(KINDHEIT/JUGENDLICHER/JUNGER ERWACHSENER)

In der frühen nicht-gefhähigen Phase fällt Ihnen das Laufen längerer Strecken immer schwerer. Nun wird ein Rollstuhl als Mobilitätshilfe benötigt.

PSYCHOSOZIALE ASPEKTE, LERNEN UND VERHALTEN

Gespräche über die „Transition“ vom Jugendlichen zum Erwachsenen sollten spätestens im Alter von 13 oder 14 Jahren gehalten werden. Ihre Kinder- und Erwachsenenärzeteams, Behandlungsberater/-koordinatoren, Sozialarbeiter, Schulpädagogen und weitere Personen helfen Ihnen bei der Planung eines reibungslosen Übergangs in die Welt der Erwachsenen-Medizin. Ein oder zwei Personen aus Ihrem neuromuskulären Team sollten speziell die Entwicklung Ihres persönlichen Transitionsplans begleiten und unterstützen. Gespräche über Ihre Ziele für die Zukunft sollten sich um Bildungsziele drehen sowie die Frage, wo Sie wohnen, lernen/studieren, arbeiten und medizinische Betreuung erhalten möchten. Es ist wichtig, dass Sie mit dem Erwachsenwerden Ihre Unabhängigkeit erhalten, damit Sie weiterhin zu Hause, in der Schule und mit Ihren Freunden an Aktivitäten teilnehmen können. Bleiben Sie mit Ihren Freunden in Kontakt - es ist in dieser Phase sehr wichtig, dass Sie Freundschaften schließen und aufrecht erhalten. Manche Duchenne-Erkrankten haben keine psychosozialen Probleme, andere schon. Daher sollte bei jedem Termin in der Muskelsprechstunde auf Zeichen von Ängstlichkeit und Depressionen untersucht werden. Werden Ängstlichkeit oder eine Depression erkannt, sollten diese frühzeitig und angemessen behandelt werden.

PHYSIOTHERAPIE

Zusätzlich zu den aktuellen Dehnungsübungen für zu Hause müssen nun mögliche Versteifungen an Gelenken des Oberkörpers (Schultern, Ellbogen, Handgelenke und Finger) aufmerksam beobachtet werden. Um weiterhin selbst stehen zu können, benötigen Sie eventuell orthopädische Hilfsmittel. Wirbelsäulenverkrümmungen (Skoliose) sind aufgrund des weitverbreiteten Einsatzes von Kortison sehr viel seltener geworden, dennoch muss die Wirbelsäule nach Verlust der Gehfähigkeit regelmäßig untersucht werden. In einigen Fällen schreitet eine Skoliose rasch voran, oft über einen Zeitraum von Monaten (s. Abschnitt 9). Orthopädische Beratung kann auch erforderlich werden, wenn Fußfehlstellungen Schmerzen verursachen oder es schwierig machen passende Schuhe zu finden. Auch chirurgische Optionen bei Versteifungen an Sprunggelenk und Fuß können besprochen werden.

KORTISON

Eine Kortisonbehandlung ist weiterhin ein wichtiger Teil der Behandlung in dieser Phase (s. Abschnitt 6), unabhängig davon, ob eine bereits früher begonnene Therapie fortgesetzt wird oder ob nun erstmals damit begonnen wird.

KNOCHENGESUNDHEIT UND HORMONE

Eine engmaschige Beobachtung der Knochengesundheit sollte fortgeführt werden - mit besonderem Augenmerk auf Anzeichen von Wirbelkörperbrüchen (s. Abschnitt 8). Größe, Länge und Gewicht müssen fortlaufend festgehalten werden um das Wachstum zu beobachten. Alternative Größenmessungen des Unterarms („Ellenlänge“) und Unterschenkels („Schienbeinlänge“) sowie der addierten Längen Ihres Ober- und Unterarms („Segment-Armlänge“) werden dokumentiert wenn das Stehen schwierig wird. Im Alter von etwa 9 Jahren sollte damit begonnen werden, die Pubertät zu überwachen. Hat die Pubertät bis zum Alter von 14 Jahren nicht eingesetzt, sollten Sie an einen Endokrinologen überwiesen werden. Wenn Ihr Testosteronspiegel niedrig ist, kann eine Testosteronbehandlung notwendig werden (s. Abschnitt 7).

HERZ UND ATEM MUSKULATUR

Die Kontrolle der Herzfunktion in mindestens jährlichen Intervallen ist weiterhin wichtig. Veränderungen in der Herzfunktion oder der Nachweis einer Fibrose (Narbenbildung) am Herzmuskel (die nur durch Kardio-MRT zu erkennen ist) sollten rasch behandelt werden (siehe Abschnitt 12). Die Atemfunktion sollte halbjährlich anhand von Lungenfunktionstests kontrolliert werden. Wenn die Atemfunktion nachzulassen beginnt, sollten Maßnahmen zur Unterstützung der Atmung und des Abhustens besprochen und nach und nach eingeführt werden (siehe Abschnitt 11).

PALLIATIVVERSORGUNG

Zum Palliativversorgungsteam gehören Anbieter medizinischer Dienstleistungen, die Ihnen helfen sollen, Ihre höchste Lebensqualität zu erreichen, Schmerzen und Unwohlsein zu lindern und sicherzustellen, dass Ihre Ziele im Leben zur Wahl Ihrer Behandlungsoptionen passen. Manchmal wird die Palliativversorgung mit der Behandlung am Lebensende verwechselt. Das Palliativversorgungsteam hilft Ihnen aber in jeder Phase Ihrer Krankheit dabei Hürden zu meistern und ist eine unterstützende Ressource für Sie und Ihre Familie bei vielen Arten von Übergängen auf Ihrem Lebensweg.

Alle Menschen, ob mit oder ohne Duchenne, müssen Entscheidungen zur Notfallversorgung treffen - wie ihr Körper im Notfall behandelt werden soll, was sie nicht möchten und wer ihr Bevollmächtigter Vertreter bei medizinischen Fragen in Situationen sein soll, in denen Sie diese nicht beantworten können. Das Palliativversorgungsteam hilft Ihnen insbesondere dabei, Ihren Notfallversorgungsplan zu erstellen und zu entscheiden, was darin enthalten sein und wo er aufbewahrt werden soll.

5. SPÄTE NICHT-GEHFÄHIGE PHASE

(JUNGER ERWACHSENER/ERWACHSENER)

In der späten nicht-gehfähigen Phase lässt die Kraft im Rumpf und den Armen nach, wodurch es immer schwieriger wird, Muskelfunktion und eine gute Körperhaltung zu erhalten.

PHYSIOTHERAPIE

Mit Ihrem Physiotherapeuten muss in dieser Phase erörtert werden, welche Dehnungsübungen und Hilfsmittel am Besten geeignet sind, um Ihren gewünschten Grad an Unabhängigkeit und Funktion zu erhalten. Ein Ergotherapeut in Ihrem Rehabilitationsteam kann bei Bedarf bei Aktivitäten wie Essen, Trinken, Toilettengang und dem Transfer ins sowie die Lagerung im Bett unterstützen. Assistierende Technologien können ebenfalls in Betracht gezogen werden, um Möglichkeiten der längeren Unabhängigkeit und Sicherheit zu erörtern.



KORTISON

Sie sollten mit Ihrem neuromuskulären Behandlungsteam weiterhin über mögliche Kortison-Behandlungsschemata, Ernährung, Pubertät und Gewichtsmanagement sprechen. Aktuell wird eine lebenslange Einnahme von Kortison (s. Abschnitt 6) empfohlen, um Kraft und Funktion der Atemmuskulatur sowie der Arme zu erhalten.

KNOCHENGESUNDHEIT UND HORMONE

Eine engmaschige Beobachtung der Knochengesundheit sollte lebenslang fortgeführt werden. Knochenprobleme können zu Schmerzen führen und sollten mit Ihrem neuromuskulären Behandlungsteam besprochen werden (s. Abschnitt 8).

HERZ UND ATEM MUSKULATUR

Eine Kontrolle von Herz- und Lungenfunktion wird mindestens zweimal jährlich empfohlen. Darüberhinaus können weitere, intensivere Untersuchungen und Therapien notwendig werden (s. Abschnitte 11 & 12).

PALLIATIVVERSORGUNG

Das Palliativversorgungsteam ist in dieser Phase weiterhin wichtig. Wie oben beschrieben, gehören zum Palliativversorgungsteam Anbieter medizinischer Dienstleistungen, die Ihnen helfen, Ihre höchste Lebensqualität zu erreichen, Schmerzen und Unwohlsein zu lindern und sicherzustellen, dass Ihre Ziele im Leben zur Wahl Ihrer Behandlungsoptionen passen. Manchmal wird die Palliativversorgung mit der Behandlung am Lebensende verwechselt. Das Palliativversorgungsteam hilft Ihnen aber in jeder Phase Ihrer Krankheit dabei, Hürden zu meistern, und kann Sie und Ihre Familie bei vielen Arten von Übergängen auf Ihrem Lebensweg unterstützen. Alle Menschen, ob mit oder ohne Duchenne, müssen Entscheidungen zur Notfallversorgung treffen - wie ihr Körper im Notfall behandelt werden soll, was sie nicht möchten, und wer ihr Bevollmächtigter Vertreter bei medizinischen Fragen in Notfallsituationen sein soll, in denen Sie diese nicht beantworten können.

ALS ERWACHSENER MIT DUCHENNE LEBEN

Ein erfülltes und produktives Leben als unabhängiger Erwachsener mit Duchenne erfordert eine gute Planung. Spätestens im Alter von 13 oder 14 Jahren sollte ein Plan für die Transition von der Jugend ins Erwachsenenleben entwickelt werden. Ihr persönlicher Transitionsplan sollte auf den Erwartungen und Zielen basieren, die Sie sich für Ihre Zukunft vorgestellt haben. Ihr Transitionsplan sollte Überlegungen zu Ausbildung, Berufsleben, Wohnsituation, Transport, Mobilität in der Gemeinde und zum Transfer der medizinischen Behandlung vom Kinderarzt zur Erwachsenenversorgung beinhalten (dies wird nicht benötigt, wenn Ihre Ärzte die Behandlung auch für Erwachsene mit Duchenne fortsetzen können). Unabhängig davon, ob Ihr medizinisches Behandlungsteam sich ändert oder nicht, werden sich Ihre Ressourcen und unterstützenden Maßnahmen mit dem Übergang von der Kindheit ins Erwachsenenleben ändern. Bei der Vorbereitung auf diese Änderungen sollten Sie, Ihre Familie, Ihre Schule und Ihr Behandlungsteam zusammenarbeiten. Dieser Prozess und alles was er mit sich bringt wird in Abschnitt 17 behandelt. Das Leben als Erwachsener mit Duchenne ist teurer als das Leben als Erwachsener ohne Duchenne. Sie werden Ressourcen für die Unterstützung benötigen, die Sie zum Erreichen Ihrer persönlichen Ziele brauchen. Ihr neuromuskuläres Team hilft Ihnen bei der Recherche vorhandener Ressourcen und der Frage, worauf Sie Anspruch haben; das Team hilft Ihnen auch dabei, sich im System der lokalen und nationalen Beihilfen zurechtzufinden. Es ist außerdem wichtig, dass Sie weiterhin kreative Wege finden, um in dieser Phase mit Ihren Freunden in Kontakt zu bleiben, besonders da Ihr Leben sich zu verändern beginnt. Obwohl bei vielen Menschen keine psychosozialen Probleme auftreten, können manche Erwachsenen mit Duchenne an Ängsten oder Depressionen leiden und von einer Behandlung profitieren. Daher sollte bei jedem Termin in der Muskelsprechstunde auf Zeichen von Ängstlichkeit und Depressionen geachtet werden. Falls Sie Probleme mit Ängsten oder Depressionen haben, sollten diese frühzeitig und angemessen behandelt werden.

| | Phase 1: Diagnosestellung | Phase 2: Frühe gefährliche | Phase 3: Späte gefährliche | Phase 4: Frühe nicht-gefährliche | Phase 5: Diagnosestellung |
|---------------------------------------|--|--|--|-------------------------------------|------------------------------|
| Neuromuskuläre Behandlung | <p>Führung der multidisziplinären Klinik; Beratung zu neuen Therapien; Patient und Familie unterstützen, Bildung und genetische Beratung ermöglichen</p> <p>Impfstatus komplett halten</p> <p>Einsatz von Glukokortikosteroiden besprechen</p> <p>Weibliche Konduktorinnen an Kardiologen überweisen</p> | <p>Funktion, Kraft und Gelenkbeweglichkeit mind. halbjährlich untersuchen, um Krankheitsphase zu bestimmen</p> <p>Einsatz von Glukokortikosteroiden beginnen und begleiten</p> | <p>Behandlung am Lebensende unterstützen</p> | | |
| Rehabilitation | <p>Umfassende multidisziplinäre Untersuchungen vornehmen, inkl. Standardtests, mind. halbjährlich</p> <p>Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie durchführen, basierend auf Untersuchungen und an den Patienten angepasst</p> <p>Hilfe bei der Vorbeugung von Kontrakturen oder Fehlstellungen, Überlastung und Stürzen; Energieerhaltung und angemessene sportliche Übungen oder Aktivitäten fördern; Verordnung von Orthesen, Hilfsmitteln und Lernunterstützung</p> | <p>Alle vorherigen Maßnahmen fortführen; Mobilitätshilfen, Sitzhilfen, Geräte mit Stehfunktion und assistive Technologien zur Verfügung stellen; Schmerz- und Bruchvermeidung oder -behandlung unterstützen; Einsatz für Beihilfen, Zugang, Teilhabe & Selbstverwirklichung auf dem Weg ins Erwachsenenleben</p> | | | |
| Hormonhaushalt | <p>Größe im Stehen halbjährl. messen</p> <p>Wachstum im Sitzen halbjährl. untersuchen</p> <p>Pubertätsstatus halbjährl. prüfen, beginnend mit 9 Jahren</p> <p>Bei Therapie mit Glukokortikosteroiden Aufklärung der Familie und Verordnung einer Stressdosis Steroide</p> | | | | |
| Magen-Darm-Trakt und Ernährung | <p>Untersuchung durch geprüften Ernährungsberater bei jedem Klinikbesuch abhalten (halbjährl.); Strategien zur Vermeidung von Fettleibigkeit anstoßen; auf Übergewicht und Untergewicht achten, besonders während wichtiger Transitionsperioden</p> <p>Jährliche Untersuchungen von Serum 25-Hydroxyvitamin D und Calcium-Aufnahme durchführen</p> <p>Halbjährl. auf Schluckbeschwerden, Verstopfung, Gastroösophageale Refluxkrankheit und Gastroparese untersuchen</p> <p>Jährl. Gespräch über Magensonden als Teil der üblichen Behandlung anstoßen</p> | <p>Atemfunktion mindestens halbjährlich untersuchen</p> | | | |
| Lunge | <p>Impfstatus komplett halten: Pneumokokkenimpfung und jährl. inaktiver Grippeimpfstoff</p> | <p>Einsatz von Techniken zur Verbesserung des Lungenvolumens initiieren</p> <p>Assistiertes Abhusten und nächtliche Beatmung beginnen</p> <p>Beatmung tagsüber hinzufügen</p> | | | |

**TABELLE 1':
UNTERSCHIEDLICHE
BEREICHE
DER BEHANDLUNG
IN DEN PHASEN
VON DUCHENNE**

| | | | | | |
|--------------------------------|--|---|---|--|--|
| Herz | Kardiologen konsultieren; Untersuchung mit Elektrokardiogramm und Echokardiographie* oder Kardio-MRT | Herzfunktion jährlich prüfen; ACE-Hemmer oder AT-Rezeptorblocker ab dem Alter von 10 Jahren beginnen | Herzfunktion mindestens jährlich prüfen, bei Symptomen oder abnormaler Bildgebung öfter; auf Herzrhythmusstörungen untersuchen Standardmaßnahmen für Herzinsuffizienz bei sich verschlechternder Funktion ergreifen | | |
| Knochen- gesundheit | | Laterale Röntgenaufnahmen durchführen (Patienten, die Glukokortikosteroide einnehmen: alle 1-2 Jahre; Patienten ohne Glukokortikosteroide: alle 2-3 Jahre) Überweisung an Facharzt für Knochengesundheit bei frühesten Anzeichen von Frakturen (Wirbelkörperbruch mit Grad 1 oder höher nach Genant, oder erster Röhrenknochenbruch) | | | |
| Orthopädische Betreuung | Gelenkbeweglichkeit mindestens halbjährlich prüfen Bei Bedarf orthopädischen Eingriff anweisen (selten nötig) | Jährl. Untersuchung auf Skoliose Eingriff an Fuß und Achillessehne zur Verbesserung des Gangbildes bei ausgewählten Situationen | Halbjährl. Untersuchung auf Skoliose Eingriff an Fußstellung zur Ausrichtung im Rollstuhl erwägen; in bestimmten Situationen Eingriff mit dorsaler Fusion der Wirbelsäule einleiten | | |
| Psychosoziale Unterstützung | Psychische Gesundheit des Patienten und seiner Familie bei jedem Arztbesuch untersuchen und fortlaufende Unterstützung bieten Neuropsychologische Untersuchung/Maßnahmen bei Lern-, emotionalen und Verhaltensproblemen | Bildungsbedürfnisse und vorhandene Ressourcen (individualisierter Lehrplan prüfen; berufliche Unterstützung für Erwachsene prüfen) Altersgerechte Unabhängigkeit und soziale Entwicklung fördern | | | |
| Transitionen | Optimistische Gespräche über die Zukunft führen, die ein Leben als Erwachsener annehmen | Zielsetzungen und Erwartungen an die Zukunft als Erwachsener fördern; Bereitschaft zur Transition bewerten (ab 12 Jahren) | Transition planen; Mediz. Versorgung, Bildung, Arbeit und Leben als Erwachsener (ab 13-14 Jahren); Fortschritte mind. jährlich prüfen; Behandlungs-koordinator oder Sozialarbeiter zur Beratung und Beobachtung einbeziehen Die Transition unterstützen und vorausschauend zu gesundheitlichen Veränderungen beraten | | |

3. BETREUUNG BEI DER DIAGNOSESTELLUNG

Die spezifische Ursache einer medizinischen Erkrankung wird „Diagnose“ genannt. Es ist äußerst wichtig, beim Verdacht auf Duchenne eine exakte Diagnose zu stellen. Abhängig von Ihrem Gesundheitssystem ist eventuell ein Grundversorger der erste medizinische Ansprechpartner für Sorgen über Schwäche oder verzögerte Entwicklung eines Kindes. Grundversorger sind typischerweise multidisziplinäre Teams, Allgemeinärzte oder medizinische Fachleute, die sich auf Kinderheilkunde, Allgemeinmedizin, Familienmedizin oder innere Medizin spezialisiert haben und Ihr „medizinisches Zuhause“ sind.

Ziel der Behandlung zu diesem Zeitpunkt sollte sein, so schnell wie möglich eine exakte Diagnose zu stellen. Durch eine schnelle Diagnosestellung kann die ganze Familie über Duchenne sowie deren Behandlungsmöglichkeiten informiert werden und Informationen zu einer genetischen Beratung erhalten. Eine angemessene Behandlung, kontinuierliche Unterstützung und Aufklärung sind in dieser Phase äußerst wichtig. Idealerweise sollte ein Spezialist für neuromuskuläre Erkrankungen Ihr Kind klinisch untersuchen, Labor- und Gentests einleiten und/oder deren Ergebnisse richtig einordnen, und so eine exakte Diagnose stellen (s. Abschnitt 4).

ChildMuscleWeakness.org und

rcpch.ac.uk/resources/recognising-neuromuscular-disorders-elearning

sind Programme, mit deren Unterstützung Ärzte Patienten auf Entwicklungsverzögerungen und mögliche neuromuskuläre Diagnosen hin untersuchen können.

Die American Academy of Pediatrics (AAP) ist sich bewusst, dass meistens die Eltern die Ersten sind, denen Verzögerungen in der Entwicklung ihres Kindes auffallen. Daher hat die AAP das „Programm für motorische Verzögerungen“ entwickelt. Dieses Programm hilft Eltern, die Entwicklung ihres Kindes zu beobachten, einzuschätzen, was eine normale Entwicklung im Gegensatz zu einer verzögerten Entwicklung ist, und hilft dabei einzuschätzen, ab wann sie sich sorgen sollten. Dieses Programm finden Sie unter: **www.HealthyChildren.org/MotorDelay**

Es ist überaus wichtig, dass Sie für die Diagnosestellung bei einem Spezialisten für neuromuskuläre Erkrankungen vorsprechen. Auf den unten aufgeführten Websites können Sie Zentren finden, die eine Duchenne-Behandlung anbieten:

Bei der DGM gelistete Muskelzentren in Deutschland:

<https://www.dgm.org/medizin-forschung/neuromuskulaere-zentren-dgm>

TREAT-NMD: **<http://www.treat-nmd.org>**

World Duchenne Organization (UPPMD):

<http://worldduchenne.org/>

Zu diesem Zeitpunkt kann es besonders hilfreich sein, Kontakt zu einer Patientenorganisation aufzunehmen. Unter **www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations** können Sie Patientenorganisationen in Ihrem Land finden.

Die Internetseiten der deutschsprachigen Patientenorganisationen finden Sie auf der Rückseite dieses Ratgebers.

HINWEISE AUF DMD (ABB. 3)

Ein erster Verdacht auf Duchenne kann sich bei einem der folgenden Anzeichen ergeben (auch wenn es bislang keine Duchenne-Vorgeschichte in der Familie gab):

- Entwicklungsverzögerung und/oder verzögerte Sprachentwicklung
- Probleme mit der Muskelfunktion, wobei das Gowers-Zeichen (Abb. 2) das klassische Symptom von Duchenne ist.
- Vergrößerte Wadenmuskeln (genannt „Pseudohypertrophie“)
- Erhöhte CK-Werte und/oder Anstieg der Transaminasen oder der Leberenzyme AST und ALT im Bluttest

Auch wenn ein Verdacht verschiedene Auslöser haben kann, kann die folgende Abbildung dabei helfen, die Schritte bei der Diagnose von Duchenne zu beschreiben.

ROLLE DES GRUNDVERSORGERS IM BEHANDLUNGSTEAM

Nachdem die Diagnose durch einen Spezialisten für neuromuskuläre Erkrankungen bestätigt wurde, sollten Informationen über Duchenne und verfügbare Hilfen an Ihren Grundversorger geschickt werden. Grundversorger sind typischerweise multidisziplinäre Teams, Allgemeinärzte oder medizinische Fachleute, die sich auf Kinderheilkunde, Allgemeinmedizin, Familienmedizin oder innere Medizin spezialisiert haben und Ihr „medizinisches Zuhause“ sind. Eine fortlaufende medizinische Beziehung mit Ihrem Grundversorger bietet Ihnen eine kontinuierliche, dringend benötigte Quelle sowie Stabilität und Unterstützung.

Die folgenden Aufgaben sollte Ihr Grundversorger wahrnehmen:

- Erstbehandlung bei akuten und chronischen Gesundheitsproblemen
- Alters-/entwicklungsgerechte Behandlung in allen Entwicklungsphasen
- Koordinierung der Behandlung mit den passenden Spezialisten
- Jährliche Hör- und Sehtests
- Jährliche Untersuchung auf affektive Störungen, Missbrauch von Suchtmitteln und andere psychische Probleme
- Sicherstellung, dass alle Impfungen aktuell sind, einschließlich der jährlichen Grippeimpfungen (die Grippeimpfung ist dem nasalen Lebendvirus vorzuziehen)
- Jährliche Untersuchung auf kardio-vaskuläre Risikofaktoren wie Bluthochdruck (Hypertonie) und einen zu hohen Cholesterinspiegel (Hypercholesterinämie).

4. DIAGNOSESTELLUNG

WAS VERURSACHT DUCHENNE?

Duchenne ist eine genetische Erkrankung. Sie wird durch eine Mutation, oder Veränderung, in dem Gen verursacht, das die Information für das Dystrophin trägt. Dystrophin ist ein Protein, das in jeder Muskelfaser im Körper vorhanden ist. Dystrophin wirkt als „Stoßdämpfer“, mit dessen Hilfe die Muskeln sich zusammenziehen und entspannen können, ohne dabei Schaden zu nehmen. Ohne Dystrophin können die Muskeln nicht richtig funktionieren oder sich selbst richtig reparieren. Die Muskelmembran wird schnell durch tägliche Aktivitäten verletzt, wodurch winzige Mikrorisse in der Zellmembran entstehen. Ohne Dystrophin können die Muskeln sich nicht selbst reparieren. Durch diese winzigen Risse strömt Calcium in die Zelle, das giftig für die Muskeln ist. Das Calcium schädigt die Muskelzellen solange, bis sie absterben. Danach werden sie von Narbengewebe und Fett ersetzt. Der Verlust von Muskelzellen führt nach und nach zu einem Kraft- und Funktionsverlust.

DIE DIAGNOSE BESTÄTIGEN

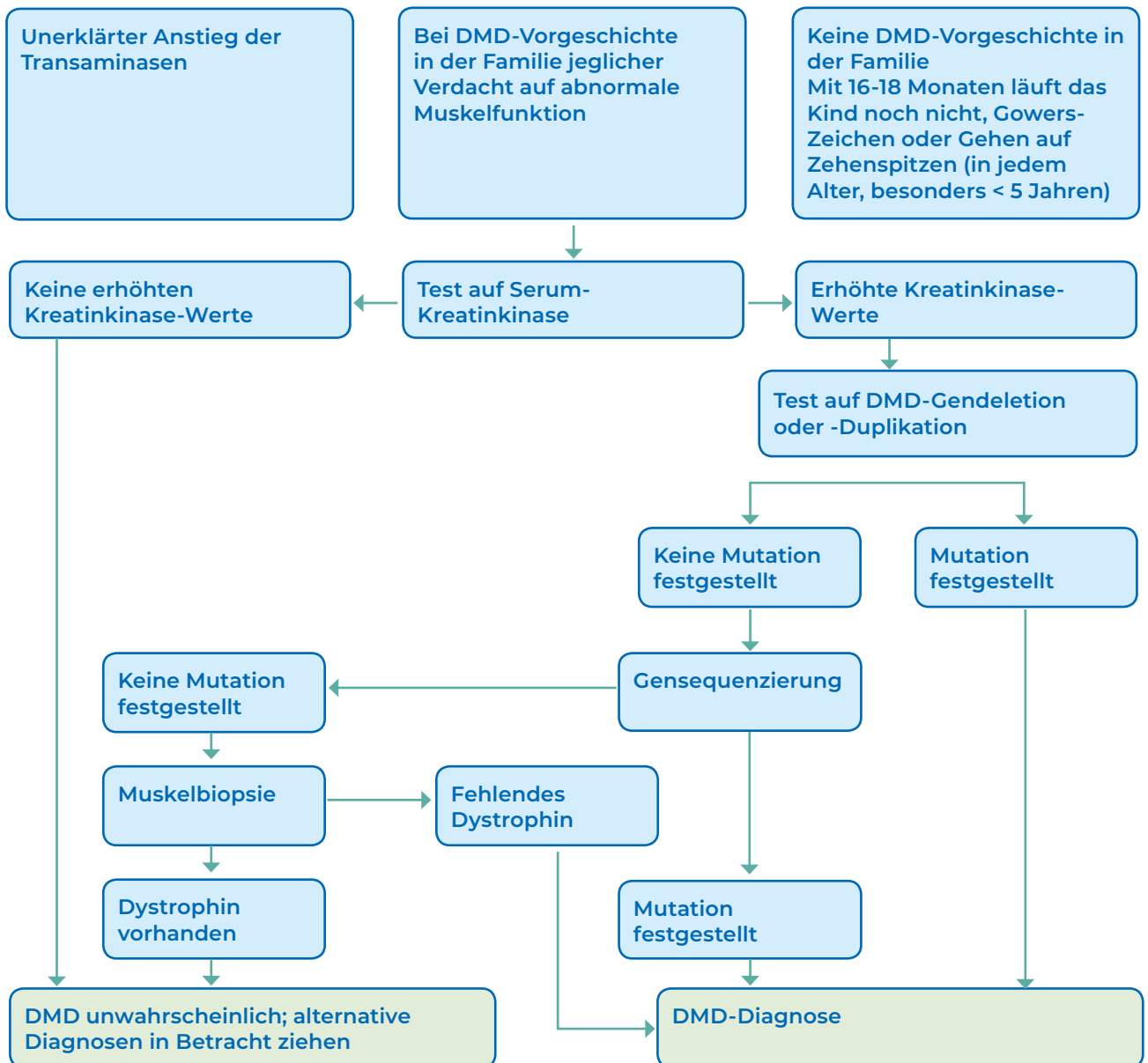
Die Diagnose Duchenne muss durch genetische Tests bestätigt werden. Dies geschieht normalerweise anhand einer Blutprobe, aber auch andere Tests können durchgeführt werden.

1) GENTEST (ABB. 2)

Ein Gentest ist immer nötig und sollte jedem Patienten angeboten werden. Verschiedene Arten von Gentests liefern spezifische und genaue Informationen über die Veränderung in der DNA, die als genetische Mutation bekannt ist. Es ist äußerst wichtig, eine genetische Bestätigung der Diagnose zu erhalten. Diese kann auch darüber Auskunft geben, ob Ihr Kind für die Teilnahme an einer Reihe von mutationsspezifischen klinischen Studien in Frage kommt.

Sobald die genaue Veränderung der DNA im Dystrophin-Gen bekannt ist, sollte den Müttern die Gelegenheit gegeben werden, durch Gentests bestimmen zu lassen, ob sie Trägerinnen der Mutation sind oder nicht. Diese Information ist auch für andere weibliche Familienmitglieder mütterlicherseits (Schwestern, Töchter, Tanten, Cousinen) wichtig, da sie ebenfalls Trägerinnen sein könnten. Die Familie kann vor diesem Hintergrund mehr über das Risiko erfahren, weitere Kinder mit Duchenne zu bekommen und Entscheidungen über eine eventuelle Pränataldiagnostik und zukünftige Schwangerschaften treffen. Nach der Diagnosestellung sollten Familien die Möglichkeit einer humangenetischen Beratung erhalten (Feld 2).

ABBILDUNG 3¹.



Am häufigsten beobachtete frühe Anzeichen und Symptome bei Menschen mit DMD

Motorisch

- Gangstörung
- Pseudohypertrophe Wadenmuskeln
- Unfähigkeit zu hüpfen
- verschlechterte Kondition
- Verschlechterte Kopfkontrolle beim Hochziehen in den Sitz
- Schwierigkeiten beim Treppensteigen
- Senkfüße
- Häufige Stürze oder Ungeschicktheit
- Gowers-Zeichen beim Aufstehen vom Boden
- Starke Verzögerung der motorischen Entwicklung
- Hypotonie
- Unfähigkeit, mit Freunden mitzuhalten
- Verlust motorischer Fähigkeiten
- Muskelschmerzen oder -krämpfe
- Gehen auf Zehenspitzen
- Schwierigkeiten beim Rennen oder Klettern

Nicht-motorisch

- Verhaltensauffälligkeiten
- verzögerte kognitive Entwicklung
- Gedeihstörung oder schlechte Gewichtszunahme
- Lern- und Aufmerksamkeitsprobleme
- Verzögerte Sprachentwicklung oder Ausspracheprobleme

ARTEN VON GENTESTS

- Multiplexe ligationsabhängige Sondenamplifikation (MLPA): Mittels MLPA wird auf Deletionen und Duplikationen getestet, wodurch 70 % der Veränderungen am Dystrophin-Gen identifiziert werden können
- Gensequenzierung: Zeigt der MLPA-Test keinen auffälligen Befund, können mittels Gensequenzierung andere Arten von Mutationen (z.B. Punktmutationen (nonsense oder missense) und kleine Duplikationen/Insertionen) gefunden werden. Anhand dieses Tests können die restlichen 25-30 % der Veränderungen am Dystrophin-Gen identifiziert werden, welche durch den MLPA-Test nicht identifiziert werden.

2) MUSKELBIOPSIE

Wenn Sie erhöhte CK-Werte und Anzeichen von Duchenne aufweisen, durch Gentests aber keine Veränderungen des Dystrophin-Gens identifiziert werden konnten, ist eine Muskelbiopsie erforderlich. Bei einer Muskelbiopsie wird eine kleine Gewebeprobe chirurgisch aus einem Muskel zur Untersuchung entnommen. Die genetische Mutation bei Duchenne führt dazu, dass der Körper das Protein Dystrophin nicht oder nicht in ausreichender Menge produzieren kann. Eine Muskelbiopsie gibt Auskunft darüber, wieviel Dystrophin sich in den Muskelzellen befindet (siehe Feld 1).

Bei den meisten Menschen mit Duchenne ist eine Muskelbiopsie NICHT notwendig.

Zur Untersuchung einer Muskelbiopsie gibt es in der Regel zwei Methoden: Den immunzytochemischen Test und den Immunoblot-Test. Diese Methoden geben Auskunft über die An- oder Abwesenheit von Dystrophin im Muskel. Beim immunzytochemischen (immunhistochemischen) Test wird ein winziges Stück Muskel auf einem Objektträger platziert und mit einem Farbstoff angefärbt. Dann werden die Muskelzellen unter dem Mikroskop auf Anzeichen von Dystrophin untersucht. Der Immunoblot-Test ist ein chemisches Verfahren, bei dem die chemische Anwesenheit von Dystrophin getestet wird.

3) ANDERE UNTERSUCHUNGEN

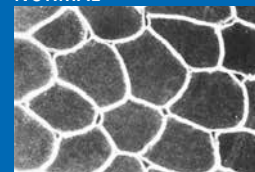
In der Vergangenheit hat man Untersuchungsverfahren wie die Elektromyographie (EMG) oder die Bestimmung der Nervenleitgeschwindigkeit (Nadeltests) angewendet, um den Verdacht auf eine neuromuskuläre Erkrankung weiter abzuklären. Heute sind sich Fachleute darüber einig, dass EMG und Tests der Nervenleitgeschwindigkeit NICHT geeignet oder notwendig sind, um Duchenne zu diagnostizieren.

Feld 1. Muskelbiopsie.

Oben: Normale Muskelzellen weisen Dystrophin (hell dargestellt) in der Zellwand auf;

Unten: Duchenne-Muskelzellen ohne Dystrophin.

NORMAL



DUCHENNE



WARUM DIE GENETISCHE DIAGNOSESICHERUNG WICHTIG IST

GENETISCHE BERATUNG UND TESTS AUF TRÄGERSCHAFT

- Manchmal entsteht die genetische Mutation, die Duchenne auslöst, zufällig beim Kind. Dies wird als „Spontanmutation“ bezeichnet. Dann gibt es keine Fälle von Duchenne in der Familie. Ein Drittel aller Duchenne-Erkrankten weist eine Spontanmutation im Dystrophin-Gen auf, statt die Mutation vererbt bekommen zu haben.
- Wenn die Mutter in ihrer DNA eine Mutation aufweist, die sie an ihr Kind vererbt, wird sie als „Trägerin“ (oder „Konduktorin“) bezeichnet. Eine Trägerin hat bei jeder Schwangerschaft ein 50-prozentiges Risiko, die Mutation an ihre Kinder weiterzugeben. Jungen, die das mutierte Gen vererbt bekommen, erkranken dann an Duchenne, während Mädchen, die das mutierte Gen erhalten haben dadurch zu Trägerinnen werden. Wenn bei der Mutter die Mutation durch Tests bestätigt worden ist, kann sie vor diesem Hintergrund Entscheidungen über zukünftige Schwangerschaften treffen. Auch können ihre weiblichen Verwandten (Schwestern, Tanten, Töchter) darauf getestet werden, ob sie ebenfalls Trägerinnen sind.
- Eine Trägerin, die manche Anzeichen von Duchenne aufweist (Muskelschwäche, Erschöpfung, Schmerzen usw.), wird als „manifestierende Trägerin“ bezeichnet. Es gibt keinen Test um zu bestimmen, ob eine Trägerin eine manifestierende Trägerin werden wird.
- Auch wenn eine Frau keine Trägerin ist, besteht ein kleines Risiko, dass zukünftige Schwangerschaften von Duchenne beeinflusst werden. Die Mutation, welche Duchenne verursacht, kann auch nur in ihren Eizellen auftreten statt in allen ihren restlichen Körperzellen. Dies wird „Keimzellmosaik“ genannt. Es gibt keinen Bluttest auf ein Keimzellmosaik.
- Bei einer Trägerin besteht zudem ein erhöhtes Risiko, selbst eine Herz- oder Skelettmuskelschwäche und -dysfunktion zu entwickeln. Überträgerinnen sollten daher alle drei bis fünf Jahre von einem Kardiologen untersucht werden (EKG, Kardio-MRT oder Echo), wenn die vorhergegangenen Untersuchungen unauffällig sind, bei Auffälligkeiten häufiger (je nach Maßgabe des Kardiologen). Die Kenntnis des „Trägerinnen-Status“ hilft das Risiko zu erkennen und eine geeignete Beratung und Behandlung zu erhalten.
- Eine humangenetische Beratungsstelle kann Ihnen diese Punkte genau erklären.

EIGNUNG FÜR KLINISCHE STUDIEN:

- Zur Zeit werden eine Reihe von klinischen Studien zu Duchenne durchgeführt, um neue Therapien bei bestimmten Mutationen im Dystrophin-Gen zu untersuchen. Ein Gentest ist wichtig um festzustellen, ob Sie für die Teilnahme an einer solchen Studie in Frage kommen. Damit Sie für eine klinische Studie „gefunden“ werden können, wenn Sie dafür in Frage kommen könnten, sollten Sie sich in Ihrem nationalen Duchenne-Patientenregister eintragen. Eine Liste dazu finden Sie hier: <https://treat-nmd.org/what-is-a-patient-registry/list-of-registries-by-disease/duchenne-becker-muscular-dystrophy>
- Falls vorherige Gentests, die bei Ihnen durchgeführt wurden, nicht dem aktuellen anerkannten Standard entsprechen und dadurch die genaue Mutation nicht bekannt ist, könnten weitere/wiederholte Tests erforderlich sein. Sie sollten dies mit Ihrem Spezialisten für neuromuskuläre Erkrankungen und/oder humangenetischen Berater besprechen. Genaue Angaben zur Mutation sind zudem für eine Teilnahme am Duchenne-Patientenregister notwendig. Details zu den einzelnen Testverfahren, ihrer Genauigkeit und Effektivität, das Detail der Mutation ausfindig zu machen, finden Sie im Hauptdokument.
- Erwachsene, bei denen noch kein Gentest durchgeführt wurde oder deren Tests aus der Vergangenheit nicht mehr dem aktuellen Standard entsprechen und die somit Tests nach aktuellen Methoden brauchen (fragen Sie Ihren humangenetischen Berater, ob Ihr Gentest wiederholt werden sollte), sollten einen Gentest in Betracht ziehen, um an klinischen Studien teilnehmen zu können.

5. NEUROMUSKULÄRE BEHANDLUNG

Bei Duchenne werden die Skelettmuskeln immer schwächer, da sie kein Dystrophin bilden. Sie sollten regelmäßige Untersuchungen bei einem Spezialisten für neuromuskuläre Erkrankungen haben, der sich mit Duchenne auskennt. Ihr Spezialist kennt sich mit der fortschreitenden Muskelschwäche aus und kann Sie und Ihre Familie dabei unterstützen, die nächste Phase zu bewältigen. Der Spezialist muss wissen, wie Ihre Muskeln funktionieren, damit so schnell wie möglich mit den richtigen Therapien begonnen werden kann.

NEUROMUSKULÄRE UNTERSUCHUNGEN

Empfohlen wird ein Besuch bei Ihrem behandelnden Spezialisten alle 6 Monate und beim Physiotherapeuten und/oder Ergotherapeuten zur Beurteilung in etwa alle 4 Monate. Nur so können Entscheidungen über neue Therapien oder eine Anpassung bestehender Therapien zum optimalen Zeitpunkt getroffen werden und nur so kann Problemen bestmöglich vorgebeugt werden.

Je nach Krankenhaus wird der Krankheitsverlauf mit unterschiedlichen Methoden beurteilt. Entscheidend sind daher regelmäßige Untersuchungen anhand immer derselben Methoden, damit jegliche Veränderungen erkannt werden können. Zu den regelmäßigen Beurteilungen gehören Untersuchungen, die den Verlauf der Krankheit abbilden und einschätzen, ob Maßnahmen angemessen sind. Dazu gehören die North Star Assessments

[\(https://www.muscular dystrophy uk.org/information-for-professionals/health-professionals/community-physiotherapy-working-group/muscular-dystrophy-uks-north-star-network/\)](https://www.muscular dystrophy uk.org/information-for-professionals/health-professionals/community-physiotherapy-working-group/muscular-dystrophy-uks-north-star-network/).

Dabei sollten untersucht werden:

KRAFT

Die Kraft der Skelettmuskeln kann auf unterschiedliche Art und Weise gemessen werden um zu prüfen, ob die von bestimmten Muskeln erzeugte Kraft sich verändert.

GELENKBEWEGLICHKEIT

Diese wird untersucht um zu beobachten, ob sich Kontrakturen oder Gelenkversteifungen entwickeln und um gegebenenfalls geeignete Dehnungsübungen und/oder Behandlungen einzuleiten.

ZEITFUNKTIONSTESTS

In vielen Krankenhäusern werden routinemäßig die Zeiten gemessen, die Ihr Kind für das Aufstehen vom Boden, Zurücklegen einer bestimmten Entfernung und Steigen mehrerer Treppenstufen benötigt. Diese Tests liefern wichtige Informationen über Veränderungen der motorischen Fähigkeiten und das Ansprechen auf verschiedene Behandlungen.

MOTORISCHE FUNKTIONSSKALEN

Es gibt eine ganze Reihe von unterschiedlichen Skalen; Ihr Krankenhaus sollte jedoch bei jeder Untersuchung stets dieselbe verwenden. Unterschiedliche Skalen können in verschiedenen Phasen benötigt werden.

AKTIVITÄTEN DES TÄGLICHEN LEBENS

Tests in diesem Bereich erlauben es dem Team, den Bedarf an Hilfsmitteln festzustellen, um Ihre Unabhängigkeit zu unterstützen.

MEDIKAMENTE ZUR BEHANDLUNG DER MUSKULATUR

Zurzeit werden neue Medikamente zur Behandlung von Duchenne intensiv erforscht. In diesem aktualisierten Ratgeber sind nur Empfehlungen für Medikamente berücksichtigt, für die ein Erfolg der Behandlung bereits ausreichend nachgewiesen ist. Diese Empfehlungen werden sich in Zukunft ändern, wenn neue Belege für neue Behandlungen zur Verfügung stehen. Dieser Ratgeber wird überarbeitet und aktualisiert, sobald neue Ergebnisse vorliegen.

Wenngleich erwartet wird, dass es in Zukunft eine größere Bandbreite an Behandlungsoptionen geben wird, sind diese derzeit begrenzt. Derzeit wird Kortison als einziges Medikament für die Behandlung der muskulären Symptome bei Duchenne empfohlen, da Experten darin übereinstimmen, dass hierfür genügend Belege für dessen Empfehlung vorliegen. Kortison wird im folgenden Abschnitt 6 detailliert besprochen. Medikamente für andere spezielle Symptome der Krankheit, wie z.B. Herzprobleme, werden später erörtert.

6. BEHANDLUNG MIT KORTISON

Kortisonpräparate, auch als Steroide oder Kortikosteroide bezeichnet, werden zur Behandlung einer Vielzahl von Erkrankungen weltweit eingesetzt. Es besteht kein Zweifel daran, dass viele Menschen mit Duchenne von einer Behandlung mit Kortison profitieren. Dieser Nutzen muss jedoch mit der proaktiven Behandlung möglicher Nebenwirkungen einher gehen. Der Einsatz von Kortison spielt eine wichtige Rolle bei Duchenne und sollte frühzeitig diskutiert werden - noch bevor eine Verschlechterung der Muskelfunktion eintritt.

GRUNDSÄTZLICHES

Kortisone zögern den Verlust von Muskelkraft und motorischen Funktionen bei Duchenne hinaus. Kortikosteroide unterscheiden sich von den anabolen Steroiden, die manchmal von Sportlern als Doping-Mittel missbraucht werden. Ziel einer Kortisonbehandlung bei Duchenne ist es, Muskelkraft und -funktion zu erhalten, die Gehfähigkeit länger zu erhalten, die Funktion Ihrer Arme und Atemmuskulatur zu erhalten, und Operationen zur Behandlung einer Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung) nach Möglichkeit zu vermeiden.

- Kortisone sollten zum Zeitpunkt der Diagnosestellung besprochen werden. Der optimale Zeitpunkt für den Beginn einer Kortisonbehandlung ist die gehfähige Phase, bevor eine signifikante körperliche Verschlechterung einsetzt (s. Abb. 4).
- Impfungen sollten entsprechend nationaler Empfehlungen vervollständigt werden, bevor die Kortisonbehandlung beginnt. Die Immunität gegen Windpocken sollte überprüft werden. Aktuelle Impfempfehlungen finden Sie auf folgenden Internetseiten:
Robert-Koch Institut für Deutschland: <https://www.rki.de/stiko>
Sozialministerium für Österreich: <https://www.sozialministerium.at/impfen>
INFOVAC für die Schweiz: <https://www.infovac.ch>.

Lassen Sie sich auch von Ihrem Spezialisten für neuromuskuläre Erkrankungen hinsichtlich der Impfungen beraten.

- Die Behandlung mit Kortison erfordert eine proaktive, vorbeugende Auseinandersetzung mit den Nebenwirkungen (siehe Tabelle 1).

UNTERSCHIEDLICHE KORTISONTHERAPIEN

Spezialisten für neuromuskuläre Erkrankungen können unterschiedliche Behandlungsschemata für Kortisone festlegen. In diesem Ratgeber wurde versucht, eine klare Methode zum effektiven und sicheren Einsatz von Kortisonen festzulegen, welche auf einer regelmäßigen Überprüfung von Funktionen und Nebenwirkungen beruht (siehe Abb. 4).

- Prednison und Deflazacort (in Deutschland als Calcort auf dem Markt) sind die beiden am häufigsten gebrauchten Kortisone bei der Behandlung von Duchenne. Man nimmt an, dass sie ähnlich wirken. Laufende Studien zu diesen Medikamenten sind wichtig und sollten uns helfen, den relativen Nutzen beider Präparate besser einschätzen zu können.
- Die Wahl des Medikamentes hängt von vielen Faktoren ab: Von Ihrer Präferenz bzw. der Ihrer Familie, der Präferenz Ihres Spezialisten, der Verfügbarkeit des Medikaments in Ihrem Land, den Kosten und den festgestellten Nebenwirkungen. Prednison hat den Vorteil, dass es kostengünstig ist. Deflazacort kann bevorzugt eingesetzt werden, da das Risiko einer Gewichtszunahme und von Verhaltensproblemen etwas geringer ist, es besteht jedoch ein leicht erhöhtes Vorkommen von Wachstumsverzögerungen und einer Trübung der Augenlinsen (Katarakt).

KORTISONBEHANDLUNG, - DOSIERUNG UND NEBENWIRKUNGEN (ABB. 4, TAB. 2¹)

- Wachsamkeit in Bezug auf mögliche Nebenwirkungen einer Kortisontherapie ist unerlässlich. Auch wenn eine Kortisonbehandlung zurzeit der Hauptbestandteil einer medikamentösen Therapie bei Duchenne ist, sollte sie auf keinen Fall nachlässig durchgeführt und daher nur von einem Spezialisten mit entsprechendem Fachwissen begleitet werden.
- Verschiedene Faktoren sind bei der Dosierung zu beachten, darunter Ansprechen auf die Therapie, Gewicht, Wachstum, Pubertät, Knochengesundheit, Verhalten, Linsentrübung und ob Nebenwirkungen bestehen und behandelbar sind.

NEBENNIERENINSUFFIZIENZ UND -KRISE (ADDISON-KRISE)

Die Nebennieren liegen den Nieren auf und produzieren ein Hormon (Kortisol), das dem Körper dabei hilft mit Stress (z.B. schwerer Krankheit oder Verletzung) umzugehen. Wenn Sie täglich Kortison einnehmen, hören die Nebennieren mit der Produktion von Kortisol auf (genannt „Nebenniereninsuffizienz“) und werden inaktiv. Wird das Kortison abgesetzt, kann es Wochen oder Monate dauern, bis Ihr Körper wieder Kortisol produziert. Ohne Kortisol kann Ihr Körper nicht mit Stress umgehen, was zu einer „Nebennierenkrise (Addison-Krise)“ führt, die lebensgefährlich sein kann. Daher sollten Sie mit Ihrer täglichen Kortisoneinnahme niemals plötzlich (oder ohne ärztliche Begleitung) aufhören oder die Einnahme für mehr als 24 Stunden aussetzen.

Außerdem können zusätzliche Kortisongaben oder Stressdosen nötig sein, wenn Ihr Körper unter zusätzlichem Stress (z.B. hohes Fieber, Operation, Knochenbrüche) steht. Informationen zur Stressdosierung und zum Erkennen/Behandeln/Vorbeugen einer akuten Nebenniereninsuffizienz können im PJ Nicholoff Steroid Protocol nachgelesen werden:

www.parentprojectmd.org/pj

ABBILDUNG 4 • TABELLE 2¹. KORTISONBEHANDLUNG • DOSIERUNG UND NEBENWIRKUNGEN



ANDERE MEDIKAMENTE UND NAHRUNGSERGÄNZUNGSMITTEL

Neben Kortisonen sind noch weitere Medikamente für die Behandlung von Duchenne zugelassen. Dazu gehören EXONDYS 51 (Eteplirsen), das in den USA von der Food and Drug Administration (Nahrungs- und Arzneimittelbehörde, FDA) zugelassen wurde, und Ataluren (Translarna), das auch zum Einsatz in mehreren europäischen Ländern von der Europäischen Arzneimittel-Agentur (EMA) zugelassen wurde, in den USA jedoch nicht zugelassen ist. Sowohl EXONDYS 51 (Eteplirsen) als auch Ataluren (Translarna) können bei verschiedenen Arten von Duchenne-Mutationen angewandt werden.

EXONDYS 51 kann bei Menschen mit Duchenne eingesetzt werden, bei denen eine Genmutation besteht, die für Exon-51-Skipping zugänglich ist (etwa 13% der Fälle). Dieses Medikament zielt darauf ab, den beschädigten Bereich (Exon) des Gens zu „überspringen“ (skip), und so ein partiell funktionales Dystrophin zu produzieren.

Ataluren kann bei Menschen mit Duchenne eingesetzt werden, die eine Nonsense-Mutation haben (etwa 13% der Fälle). Auch wenn der Wirkungsmechanismus unbekannt ist nimmt man an, dass Ataluren mit dem Teil der Zelle interagiert, der die Proteine „liest“, wodurch die Zelle Nonsense-Mutationen „überlesen“ und ein funktionales Protein produzieren kann.

Zur Zeit werden eine Reihe von klinischen Studien zu Duchenne durchgeführt, um neue Therapien bei bestimmten Mutationen im Dystrophin-Gen zu untersuchen. Ein Gentest ist wichtig um festzustellen, ob Sie für die Teilnahme an einer solchen Studie in Frage kommen. Damit Sie für eine klinische Studie „gefunden“ werden können, wenn Sie dafür in Frage kommen könnten, sollten Sie sich in Ihrem nationalen Duchenne-Patientenregister eintragen – eine Liste dazu finden Sie hier:

<https://treat-nmd.org/what-is-a-patient-registry/list-of-registries-by-disease/duchenne-becker-muscular-dystrophy>.

Neben den oben genannten Medikamenten gibt es viele andere Medikamente und Nahrungsergänzungsmittel, die bei Duchenne eingesetzt werden können, jedoch nicht von der FDA oder EMA zugelassen wurden. Auch wenn manche der in Feld 3 genannten Medikamente weithin eingesetzt werden, gibt es einfach nicht genügend Belege um einzuschätzen, ob diese Ergänzungsmittel Ihnen helfen oder schaden können. In jedem Fall sollten Sie alle Medikamente mit Ihrem Spezialisten besprechen, bevor ein Medikament eingesetzt oder abgesetzt wird.





FELD 3. ANDERE MEDIKAMENTE UND NAHRUNGSERGÄNZUNGSMITTEL, DIE NICHT FÜR EINE DUCHENNE-BEHANDLUNG ZUGELASSEN SIND

Fachleute haben eine Reihe von anderen Medikamenten und Nahrungsergänzungsmitteln beurteilt, die in einigen Fällen zur Duchenne-Behandlung eingesetzt wurden. Sie haben sich mit den erhältlichen Daten über die Wirkstoffe auseinander gesetzt um zu prüfen, ob die Belege für die Sicherheit und Effektivität der Wirkstoffe für eine Therapieempfehlung ausreichen.

DIE ERGEBNISSE KÖNNEN WIE FOLGT ZUSAMMENGEFASST WERDEN:

- Die Einnahme von Oxandrolon, einem anabolen Steroid, wird nicht empfohlen.
- Der Einsatz von Botox wird nicht empfohlen.
- Es gab keine positiven Belege für die systematische Verwendung von Kreatin. Eine randomisierte, kontrollierte Studie zum Einsatz von Kreatin bei Duchenne zeigte keinen eindeutigen Nutzen. Bei Personen mit Nierenproblemen muss die zusätzliche Verabreichung von Kreatin abgebrochen werden.
- Andere Nahrungsergänzungsmittel oder Medikamente, die manchmal bei der Behandlung von Duchenne eingesetzt werden, können derzeit nicht empfohlen werden. Dazu zählen: Coenzym Q10, Carnitin, Aminosäuren (Glutamin, Arginin), entzündungshemmende Mittel/Antioxidantien (Fischöl, Vitamin E, Grünteeextrakt, Pentoxifyllin) und andere, darunter Kräuter- und Pflanzenextrakte. Die Fachleute kamen zu dem Schluss, dass es keine hinreichenden Belege der Wirksamkeit in der bisher veröffentlichten Literatur gibt.
- Die Fachleute waren sich darüber einig, dass es auf diesem Gebiet noch Forschungsbedarf gibt. Betroffene können Forschungsaktivitäten unterstützen, indem sie sich in Patientenregistern registrieren und an klinischen Studien teilnehmen.

TABELLE 2. KORTISONNEBENWIRKUNGEN: EMPFEHLUNGEN ZUR ÜBERWACHUNG UND ZU GEGENMASSNAHMEN

Einige der häufigeren Langzeitnebenwirkungen bei der Verabreichung von Kortisonen sind hier aufgeführt. Beachten Sie, dass Patienten sehr unterschiedlich auf Kortisone reagieren. Der Schlüssel zur erfolgreichen Kortisonbehandlung liegt darin, sich der Risiken bewusst zu sein und Nebenwirkungen nach Möglichkeit zu vermeiden oder zu reduzieren. Eine Dosisreduktion ist notwendig, wenn die Nebenwirkungen unkontrollierbar oder unerträglich sind (Abb. 4). Wenn das nicht hilft, muss die Dosis entweder weiter reduziert oder das Einnahmeschema geändert werden, bevor man die Behandlung mit Kortisonen endgültig abbricht. Dies sollte zusammen mit Ihrem Spezialisten erfolgen.

| Kortison-nebenwirkungen | Zusätzliche Informationen | Hinweise für Sie und das Gespräch mit dem Arzt |
|---|--|---|
| Gewichtszunahme und Fettleibigkeit | Sie sollten darauf hingewiesen werden, dass Kortisone den Appetit anregen. Am Anfang der Kortisonbehandlung sollte eine Ernährungsberatung durchgeführt werden. | Die ganze Familie muss sich bewusst ernähren, um einer übermäßigen Gewichtszunahme vorzubeugen. Gesunde Ernährungspläne können zusammen mit einem Ernährungsberater und Ihrem medizinischen Team erstellt werden. |
| Cushingoide Gesichtszüge („Vollmondgesicht“) | Ein rundes Gesicht und volle Wangen werden im Verlauf sichtbar. | Sorgfältige Beobachtung der Ernährung und die Reduktion von Zucker und Salz helfen dabei, eine Gewichtszunahme zu verhindern und dadurch die Ausbildung von cushingoiden Gesichtszügen zu minimieren. |
| Übermäßiges Wachstum der Körperbehaarung (Hirsutismus) | Kortisone führen oft zu einem übermäßigen Wachstum der Körperbehaarung. | Normalerweise fällt diese Nebenwirkung nicht so schwer ins Gewicht, dass die Medikation verändert werden muss. |
| Akne, Hautpilz (Tinea), Warzen | Vor allem bei Teenagern | Spezielle (lokale) Behandlung der Hautprobleme können helfen. Warten Sie mit einer Veränderung des Behandlungsschemas ab, es sei denn, es treten emotionale Probleme auf. |
| Wachstumsverzögerung | Das Größenwachstum sollte mindestens alle 6 Monate im Rahmen der allgemeinen Kontrolle überprüft werden. | Zeigt sich eine Wachstumsverzögerung oder ein Wachstumstopp, oder beträgt der Größenzuwachs < 4 cm/Jahr, oder ist die Größe unter der 3. Perzentile, ist eine Überweisung an einen Endokrinologen notwendig. |
| Langsame oder verspätete Pubertät | Die Pubertät sollte bei jedem Kontrolltermin ab 9 Jahren geprüft werden. Informieren Sie Ihren Arzt über jegliche Verzögerungen in der Pubertätsentwicklung in der Familie. Eine Testosteron-Ersatztherapie wird allgemein für Jungen empfohlen, die im Alter von 14 Jahren noch nicht in der Pubertät sind. | Wenn Sie sich Sorgen über eine verzögerte Pubertätsentwicklung machen, oder wenn die Pubertät mit 14 Jahren noch nicht eingesetzt hat, sollten Sie sich zur Abklärung an einen Endokrinologen überweisen lassen. |

| Kortison- nebenwirkungen | Zusätzliche Informationen | Hinweise für Sie und das Gespräch mit dem Arzt |
|--|--|--|
| Nachteilige Verhaltensänderungen <i>(Mehr zum Verhalten in Abschnitt 10)</i> | <p>Sprechen Sie mit Ihrem Arzt über grundlegende Stimmungs-, Temperament- und ADHS-Probleme Ihres Kindes.</p> <p>Beachten Sie, dass diese sich in den ersten 6 Wochen einer Kortisontherapie kurzfristig verschlechtern können.</p> | <p>Grundlegende Verhaltensauffälligkeiten sollten vor dem Beginn einer Kortisontherapie behandelt werden (z.B. eine Beratung oder Behandlung bei einer Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS)).</p> <p>Es kann hilfreich sein, Kortisone später am Tag einzunehmen - sprechen Sie darüber mit Ihrem Arzt. Dieser überweist Sie ggf. auch an einen Psychotherapeuten.</p> |
| Beeinträchtigung des Immunsystems | <p>Die Einnahme von Kortisonen kann das Immunsystem beeinträchtigen (die Fähigkeit des Körpers, Infektionen zu bekämpfen). Beachten Sie das Risiko ernsthafter Infektionen. Auch geringfügige Entzündungen müssen sofort behandelt werden.</p> | <p>Vor Beginn der Behandlung sollte eine Windpockenschutzimpfung erfolgt sein. Falls keine Impfung erfolgte und Kontakt zu Windpocken bestand, muss unbedingt ein Arzt aufgesucht werden. Gibt es in der Region Tuberkulosefälle, sollte eine spezielle Überwachung erfolgen</p> |
| Sekundäre Nebenniereninsuffizienz | <p>Informieren Sie jegliches medizinisches Fachpersonal über die Kortisonbehandlung Ihres Kindes und tragen Sie einen Notfallausweis mit Informationen darüber bei sich.</p> <p>Es ist sehr wichtig, dass die Einnahme von Kortison auf keinen Fall für mehr als 24 Stunden ausgesetzt wird, da dies zu einer Nebennierenkrise (Addison-Krise) führen kann.</p> <p>Sie müssen wissen, wann eine Stressdosis von Kortison gegeben werden sollte (schwere Krankheit, schweres Trauma oder Operation), um eine Nebennierenkrise zu verhindern.</p> <p>Sie müssen die Zeichen und Symptome einer Nebennierenkrise kennen (Magenschmerzen, Übelkeit, Antriebslosigkeit).</p> <p>Sie sollten eine Dosis für eine intramuskuläre Injektion von Hydrokortison zu Hause haben (Sie sollten wissen, wie man dieses bei einer Nebennierenkrise verabreicht).</p> <p>Beenden Sie niemals abrupt die Einnahme von Kortison.</p> | <p>Bitten Sie Ihren Arzt um einen Kortison-Stressdosis-Plan mit folgenden Informationen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Was Sie tun sollen, wenn die Kortisongabe für mehr als 24h unterbrochen wurde (durch Fasten, Krankheit oder nichterhältliches Medikament) • Wann Sie eine Stressdosis Kortison geben sollten, mit welcher Dosierung und in welcher Form (oral, durch intramuskuläre Injektion oder intravenös); einen Beispielplan finden Sie im PJ Nicholoff Kortison-Protokoll: www.parentprojectmd.org/pj • Falls Sie mit der Kortisontherapie aufhören möchten, bitten Sie Ihren Arzt um einen Plan für das Ausschleichen. Dieser kann einen Beispielplan im PJ Nicholoff Kortison-Protokoll finden: www.parentprojectmd.org/pj |

| Kortison- nebenwirkungen | Zusätzliche Informationen | Hinweise für Sie und das Gespräch mit dem Arzt |
|---|--|--|
| Bluthochdruck (Hypertonie) | Kontrolle des Blutdrucks bei jedem Arztbesuch. | Bei erhöhtem Blutdruck sind ein eine Reduktion des Salzkonsums und eine Gewichtsabnahme die ersten sinnvollen Schritte. Falls dies nicht hilft, kann der Einsatz zusätzlicher Medikamente mit Ihrem Grundversorger diskutiert werden. |
| Glukoseintoleranz | Urintest auf Glukose (Zucker) bei den Klinikbesuchen. Achten Sie auf vermehrten Harndrang oder erhöhtes Durstgefühl und teilen Sie dies Ihrem Arzt mit. Bluttests auf mögliche Entwicklung von Typ-2-Diabetes und anderen Komplikationen einer kortisonabhängigen Gewichtszunahme sollten jährlich erfolgen. | Weitere Bluttests auf Typ-2-Diabetes können erforderlich sein, wenn die Urintests oder Symptome für Glukose positiv sind. |
| Gastritis/ Gastroösophageale Refluxkrankheit | Kortisone können Reflux-Symptome hervorrufen (Sodbrennen). Achten Sie darauf und teilen Sie dies Ihrem Arzt mit. | Vermeiden Sie nach Möglichkeit die Einnahme nicht-steroidaler entzündungshemmender Medikamente (NSAID) wie Aspirin, Ibuprofen, Naproxen. Bei Reflux-Symptomen kann ein Antazidum eingesetzt werden. |
| Magengeschwüre | Informieren Sie Ihren Arzt über Magenschmerzen, da diese ein Anzeichen für eine Schädigung der Magenschleimhaut sein können. Bei Anämie oder dem Verdacht auf Blutungen im Darm kann eine Stuhluntersuchung auf Blut erfolgen. | Vermeiden sie den Einsatz von NSAIDs (Aspirin, Ibuprofen, Naproxen). Der Einsatz anderer Medikamente und Säureblocker kann bei Problemen hilfreich sein. Gegebenenfalls kann die Konsultation eines Gastroenterologen zur Mitbeurteilung und Behandlung sinnvoll sein. |
| Katarakt | Kortisone können gutartige Katarakte (Linsentrübungen) hervorrufen. Eine jährliche Augenuntersuchung ist nötig. | Bei Auftreten von Katarakten, die das Sehvermögen beeinträchtigen, kann erwägt werden, Deflazacort durch Prednison zu ersetzen (bei Deflazacort besteht ein höheres Risiko für Katarakte). Bei Vorhandensein von Katarakten sollte ein Augenarzt aufgesucht werden. Ein Katarakt muss nur behandelt werden, wenn das Sehvermögen dadurch beeinträchtigt ist. |



| Kortison- nebenwirkungen | Zusätzliche Informationen | Hinweise für Sie und das Gespräch mit dem Arzt |
|---|--|--|
| <p>Osteoporose</p> | <p>Informieren Sie Ihren Arzt bei jedem Besuch über Brüche und Rückenschmerzen.</p> <p>Röntgenaufnahmen der Wirbelsäule sollten alle 1-2 Jahre zur Untersuchung auf Wirbelkörperbrüche erfolgen, DXA alle 2-3 Jahre zur Kontrolle der Knochendichte.</p> <p>Jährliche Kontrolle der Vitamin-D-Blutspiegel mittels 25-OH-Vitamin-D-Test (am Besten am Ende des Winters), und bei niedrigem Spiegel Gabe von Vitamin D3.</p> <p>Jährliche Auswertung der Ernährungsweise um sicherzustellen, dass Sie genügend Calcium zu sich nehmen.</p> | <p>Vitamin-D-Gabe kann je nach Blutspiegel erforderlich sein.</p> <p>25-OH-Vitamin-D-Spiegel jährlich kontrollieren; ggf. zusätzliche Vitamin-D-Gabe.</p> <p>Achten Sie auf eine ausreichende, altersentsprechende Calciumzufuhr.</p> <p>Ggf. zusätzliche Calciumgabe, falls die Zufuhr über Nahrung nicht ausreichend ist.</p> <p>Aktivitäten mit Gewichtsübernahme (Stehen) können positiv für die Knochengesundheit sein</p> <p>Sprechen Sie mit Ihrem Arzt/ Physiotherapeuten, bevor Sie ein Trainings-/Gewichtsübernahme-Programm beginnen.</p> |
| <p>Myoglobinurie <i>(Rötlich-brauner Urin aufgrund von Muskelprotein-Überresten. Dies muss im Krankenhauslabor untersucht werden.)</i></p> | <p>Informieren Sie Ihren Arzt über rötlich-braunen Urin.</p> <p>Urin kann auf Myoglobin getestet werden.</p> <p>Urin sollte auch auf Infektionen getestet werden.</p> | <p>Vermeiden Sie anstrengendes Training und „exzentrische“ Aktivitäten wie Bergab-Rennen und Trampolin-Springen.</p> <p>Auf ausreichende Flüssigkeitszufuhr achten.</p> <p>Wenn eine Myoglobinurie fortbesteht, sind Untersuchungen der Nieren notwendig.</p> |



7. HORMONHAUSHALT

Eine Reihe von Hormonen können durch Kortison negativ beeinflusst werden, das zur Behandlung von Duchenne eingesetzt wird. Dazu gehört am häufigsten das Wachstumshormon (was zu Wachstumsverzögerungen führt) und Testosteron (das männliche Sexualhormon; dies führt zu verspätet einsetzender Pubertät). Ihr Arzt überweist Sie bei Bedenken zu Wachstum, Pubertät oder Nebenniereninsuffizienz an einen Kinder-Endokrinologen (Hormonarzt).

WACHSTUM UND PUBERTÄT

Wachstumsverzögerung und eine verspätete Pubertät können belastend sein. Zögern Sie nicht, diese Themen mit Ihrem Arzt zu besprechen. Ein verzögertes Wachstum kann auch ein Zeichen für andere medizinische Probleme sein und ein Testosteronmangel kann schlecht für die Knochengesundheit sein. Daher muss Ihr neuromuskuläres Team das Wachstum und die Pubertätsentwicklung genau beobachten (Abb. 5).

BEHANDLUNG MIT WACHSTUMSHORMONEN

- Eventuell wird Wachstumshormon verschrieben, wenn ein Mangel an Wachstumshormon festgestellt wird.
- Es liegen keine Belege oder Literatur vor, welche die Sicherheit oder Wirksamkeit von Wachstumshormon bei Menschen mit Duchenne untersuchen, die keinen Mangel an Wachstumshormonen haben.
- Es gehen potentielle Risiken im Zusammenhang mit dem Einsatz von Wachstumshormonen einher, z.B. das Auftreten von Kopfschmerzen, idiopathische intrakranielle Hypertension (erhöhter Druck in Gehirn und Augen), Epiphyseolysis capitis femoris (eine Hüfterkrankung, die zu Schmerzen führen kann und evtl. operiert werden muss), Verschlechterung einer Skoliose und erhöhtes Risiko eines Diabetes.
- Vor der Entscheidung für oder gegen den Einsatz von Wachstumshormon sollte Ihr Endokrinologe die potentiellen Risiken und Chancen einer Behandlung mit Ihnen besprechen.

TESTOSTERON-THERAPIE

- Testosteron ist wichtig für die Knochengesundheit sowie für die psychosoziale/emotionale Entwicklung.
- Eine Testosterontherapie sollte geringdosiert beginnen und die Dosis langsam gesteigert werden, um eine normale Pubertät nachzuahmen.
- Testosteron ist in verschiedenen Formen erhältlich, u.a. intramuskulären Injektionen, Gels und Pflastern.
- Ihr Endokrinologe sollte vor Behandlungsbeginn die erwarteten Reaktionen auf die Testosterontherapie besprechen, zu denen wahrscheinlich gehören werden: Entwicklung des Körpergeruchs, Gesichtshaare, Akne, Wachstumsschübe, Schließung der Wachstumsfugen, und eine erhöhte Libido (Lust auf Sex).
- Zu den potentiellen Nebenwirkungen gehören: Entzündung der Einstichstelle, allergische Reaktion, Stimmungsschwankungen, und vermehrte Bildung roter Blutkörperchen.
- Während der Einnahme von Testosteron müssen regelmäßig Bluttests erfolgen, um die Reaktion des Körpers auf die Therapie zu kontrollieren.

NEBENNIERENKRISE

Die Nebennieren liegen den Nieren auf und produzieren ein Hormon (Kortisol), das dem Körper dabei hilft, mit Stress (z.B. schwerer Krankheit oder Verletzung) umzugehen. Bei einer Einnahme von Kortisonen hören die Nebennieren mit der Produktion von Kortisol auf („Nebenniereninsuffizienz“). Wird das Kortison abgesetzt, kann es Wochen oder Monate dauern, bis Ihr Körper wieder Kortisol produziert. Ohne Kortisol kann Ihr Körper nicht mit Stress umgehen, was zu einer Nebennierenkrise (Addison-Krise) führt, die lebensgefährlich sein kann. Die Nebenniereninsuffizienz und -krise sind potentiell lebensgefährliche Komplikationen einer Langzeit-Kortisonbehandlung (s. Abb. 5). Sie müssen sich des Risikos einer Nebennierenkrise

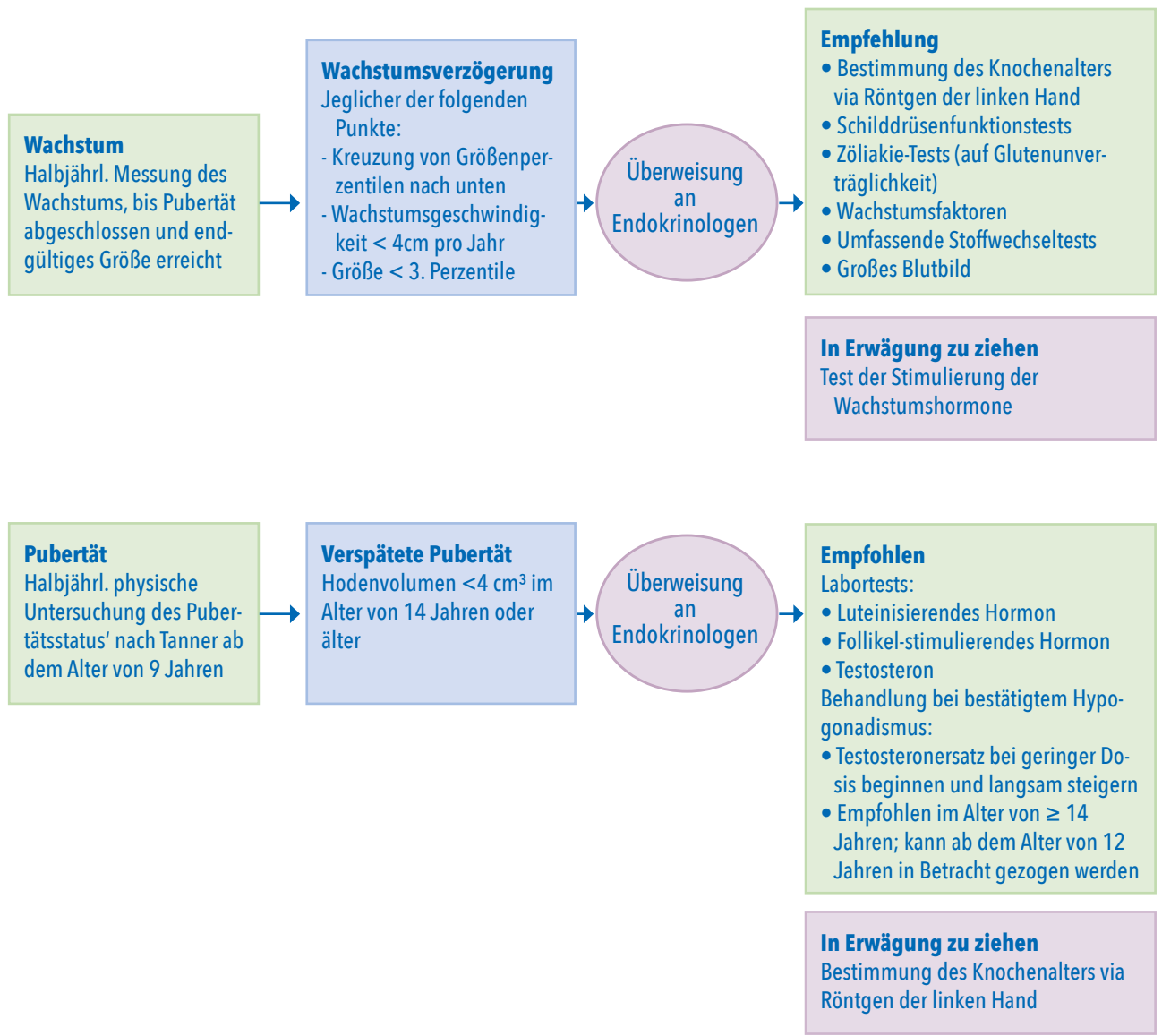
bewusst sein, wenn Sie Ihre Kortisonbehandlung abbrechen oder die Einnahme aufgrund von Krankheit oder anderen Gründen für mehr als 24 Stunden unterbrechen. Alle Patienten, die regelmäßig täglich Kortison einnehmen, benötigen einen Plan, was zu tun ist, wenn die Einnahme verpasst wurde oder sie schwer krank oder traumatisiert sind, und sie extra Kortisongaben, oder „Stressdosen“, benötigen. Im PJ Nicholoff Kortison-Protokoll finden sich Informationen zur Vorbeugung, zum Erkennen und Behandeln einer Nebenniereninsuffizienz, sowie zur Frage, wann und wie Stressdosen von Kortison verabreicht werden sollten (www.parentprojectmd.org/pj)

SYMPTOME EINER NEBENNIERENKRISE

Sie sollten über die Zeichen und Symptome einer Nebennierenkrise informiert sein:

- Schwere Erschöpfung
- Kopfschmerzen
- Übelkeit/Erbrechen
- Niedriger Blutzucker
- Niedriger Blutdruck
- Ohnmächtig werden

**ABBILDUNG 5
KONTROLLE UND BEHANDLUNG VON WACHSTUM UND PUBERTÄT BEI EINER KORTISONTHERAPIE**



8. KNOCHENGESUNDHEIT

OSTEOPOROSE-BEHANDLUNG (ABB. 6)

Die Knochengesundheit ist sowohl in der gefährlichen als auch der nicht-gefährlichen Phase von Duchenne von großer Bedeutung. Menschen mit Duchenne haben in jedem Alter schwache Knochen, besonders wenn sie Kortisone nehmen. Kortisone führen zu einer geringeren Knochendichte, wodurch das Risiko von Knochenbrüchen im Vergleich zum Bevölkerungsdurchschnitt steigt. Muskelschwäche und eingeschränkte Mobilität sind ebenfalls Risikofaktoren für schwache Knochen.

Die Dual-Röntgen-Absorptiometrie (DXA) ist eine nicht-invasive Untersuchung, bei der die Knochendichte der Röhrenknochen (meist Beine oder Arme) gemessen wird. Ein dünnerer Knochen ist weniger gesund und anfälliger für Brüche. Eine Knochendichtemessung ist wichtig, um die allgemeine Knochengesundheit zu kontrollieren. DXA-Scans werden mindestens alle 2 bis 3 Jahre empfohlen.

Bei Menschen mit Duchenne, besonders unter einer Kortisontherapie, besteht das Risiko von Wirbelbrüchen (Wirbelkompressionsfrakturen). Wirbelbrüche treten auf, wenn Wirbel (die Knochen der Wirbelsäule) kleine Brüche erleiden, wodurch sie die Form ändern und letztlich einbrechen. Diese Brüche und resultierenden Wirbelstauchung können Schmerzen verursachen. Wirbelbrüche lassen sich mittels einer lateralen (seitlichen) Röntgenaufnahme feststellen - auch wenn keine Rückenschmerzen bestehen. Besonders im Falle von Schmerzen können Wirbelbrüche mit Bisphosphonaten behandelt werden. Bei Rückenschmerzen sollten alle 1-2 Jahre oder häufiger laterale Röntgenaufnahmen erfolgen.

Knochengewebe wird regelmäßig abgebaut, in den Blutkreislauf resorbiert und wieder aufgebaut. Kortisone verzögern die Wiederaufbauphase des Knochenwachstums. Bisphosphonate sind Medikamente, die sich an der Knochenoberfläche anlagern. Sie hemmen den Abbau- und Resorptionsprozess, wodurch der Knochen effektiver aufgebaut werden kann. Durch diesen Prozess werden Knochen dichter und, so hofft man, gesünder und weniger anfällig für Brüche. Die Einnahme von Bisphosphonaten kann bei Zeichen einer verringerten Knochendichte, bei Knochenbrüchen die ohne signifikante Außeneinwirkung auftreten, und/oder bei Wirbelbrüchen in Betracht gezogen werden (s. Abb. 6).





ABBILDUNG 6² • ASPEKTE VON SICHERHEIT UND STURZPRÄVENTION

Beurteilung und Training

Beurteilung und Training durch Ergotherapeuten und Physiotherapeuten

- Sturzrisiken in allen Umgebungen minimieren, wobei auch Untergrundbeschaffenheit, Terrain und Hindernisse bedacht werden
- Training von Patienten und Familien zu Rollstuhlsicherheit; Bewusstsein schaffen, dass Stürze aus Rollstühlen ein häufiger Verletzungsgrund sind
- Training von Familien zu sicherem Heben und sicheren Transfers in und aus dem Rollstuhl und bei verschiedenen Untergründen in allen Umgebungen.

Häufige Überlegungen oder mögliche Modifikationen

Sicherheit der häuslichen Umgebung

- Hindernisse wie Teppiche, Spielzeug, Kabel und herumliegende Dinge entfernen

Vermeidung von Stürzen aus Rollstuhl oder Mobilitätshilfe

- Stets den Gurt anlegen
- Kippschutz am Rollstuhl verwenden

Sicherheit auf unebenem oder rutschigem Untergrund

- Draußen auf unebenem Untergrund besondere Vorsicht walten lassen
- Badeschuhe als Schutz vor Stürzen tragen, wenn Sie in Wassernähe auf rutschigem Untergrund laufen
- nachts rutschhemmende Profile an Unterschenkelorthesen verwenden, um bei Toilettengängen das Sturzrisiko zu mindern

Sicherer Transfer in den und aus dem Rollstuhl

- Adaptives Zubehör und Patientenliftsysteme zur Verwendung in allen Umgebungen früh in Betracht ziehen, um sichere Unterstützung zu bieten und das Sturz- oder Verletzungsrisiko während Transfers, Toilettengängen und beim Baden oder Duschen zu minimieren

Mögliche Modifikationen des Wohnumfelds

- Rutschfeste Matten in Dusche oder Badewanne
- Haltegriffe für Dusche oder Badewanne
- Badewannensitz oder anderes adaptives Zubehör zum Baden
- Rutschfeste Stufen für Holztreppe
- Handläufe auf beiden Treppenseiten

9. ORTHOPÄDISCHE BETREUUNG (ABB. 7)

Hauptziele der orthopädischen Betreuung sind der längstmögliche Erhalt der Gehfähigkeit- und der motorischen Funktion, sowie die Minimierung von Gelenkversteifungen (Kontrakturen). Die Fähigkeit zu Laufen oder zu Stehen hilft, Ihre Wirbelsäule gerade zu halten und unterstützt die Knochengesundheit.

KONTRAKTUREN

Mit schwächer werdenden Muskeln wird es schwieriger die Gelenke zu bewegen. Es besteht die Gefahr, dass sich die Gelenke in einer Position versteifen. Dies nennt man Kontraktur (Gelenkversteifung). Eine korrekte Haltung beim Laufen hilft dabei, der Entstehung von Kontrakturen im Rücken, den Füßen und Sprunggelenken vorzubeugen. Beim Sitzen ist es wichtig darauf zu achten, dass der Körper gut ausgerichtet und die Gewichtsübernahme auf beiden Körperseiten symmetrisch ist. Die Füße und Beine sollten richtig ausgerichtet sein, gut positioniert und angemessen unterstützt. Geeignete Sitzhilfen im Rollstuhl, die die Symmetrie von Wirbelsäule und Becken unterstützen sowie die Wirbelsäule aufrichten, sind äußerst wichtig. Gegebenenfalls können Operationen angezeigt sein, die den Erhalt der geraden Ausrichtung von Füßen und Beinen unterstützen.

SKOLIOSE

Menschen mit Duchenne, die nicht mit Kortisonen behandelt werden, entwickeln zu 90% eine fortschreitende Skoliose (eine seitliche Verkrümmung der Wirbelsäule, die mit der Zeit immer schlimmer wird.) Die tägliche Einnahme von Kortisonen verringert das Risiko einer Skoliose oder zögert deren Beginn zumindest hinaus. Die Beobachtung der Körperhaltung und -stellung ist zur Vermeidung einer Skoliose unerlässlich. Eine regelmäßige Untersuchung Ihrer Wirbelsäule während aller Lebensphasen ist äußerst wichtig.

RÖHRENKNOCHENBRÜCHE

Ein gebrochenes Bein stellt eine erhebliche Bedrohung der Gehfähigkeit dar. Wenn Ihr Bein gebrochen ist, fragen Sie nach der Möglichkeit einer operativen Behandlung. Durch eine operative Korrektur können Menschen mit Duchenne meist so schnell wie möglich wieder auf die Beine kommen. Benachrichtigen Sie bei einem Knochenbruch Ihr neuromuskuläres Team, bevor irgendeine Behandlungsentscheidung gefällt wird. Ihr neuromuskuläres Team leitet sowohl die Behandlung Ihres Bruchs als auch Ihre Nachbehandlung.

Das Fettemboliesyndrom (FES) ist ein Risiko bei Duchenne und ein medizinischer Notfall. Eine Fettembolie wird durch ein winziges Fetttröpfchen verursacht, das nach einem Knochenbruch oder schweren Stoß in die Blutbahn gerät. Dieses Fetttröpfchen („Embolie“) kann über das Blut in die Lunge wandern, wodurch der Körper zu wenig Sauerstoff erhält. Als Symptome können u.a. Verwirrung, Desorientierung, „nicht man selbst sein“, schnelle Atmung, beschleunigter Herzschlag und/oder Kurzatmigkeit auftreten.

Wenn Sie sich heftig gestoßen haben, gestürzt sind und/oder sich etwas gebrochen haben und Anzeichen eines FES auftreten, rufen Sie sofort den Notarzt. Lassen Sie das medizinische Personal wissen, dass Sie bei sich eine Fettembolie vermuten. Diese ist ein medizinischer Notfall.

ABBILDUNG 7² • UNTERSUCHUNG UND BEHANDLUNG DER WIRBELSÄULE UND GELENKE

| Gefähige Phase | Frühe nicht-gefährliche Phase | Späte nicht-gefährliche Phase |
|--|--|---|
| <p>Gelenkbeweglichkeit mindestens halbjährlich untersuchen</p> <p>Jährliche Sichtkontrolle der Wirbelsäule durchführen</p> <p>Röntgenologische Beurteilung einholen, wenn Krümmung festgestellt oder Sichtkontrolle schwierig</p> | <p>Halbjährliche Sichtkontrolle der Wirbelsäule durchführen</p> <p>Röntgenaufnahme der Wirbelsäule einholen, wenn Patienten Gefährlichkeit verlieren; bei vorliegender Krümmung Röntgenaufnahme aller 6 Monate bis 1 Jahre einholen, abhängig von Skeletalter; bei Krümmung >20° Überweisung an orthopädischen Chirurgen</p> | <p>Röntgenologische Beurteilung einholen, wenn Krümmung festgestellt oder Sichtkontrolle schwierig</p> |
| <p>Mit Betreuung durch Physiotherapeuten</p> <p>Bei passiver Dorsalflexion <10° maßgefertigte Unterschenkelorthesen für nachts einsetzen, die in neutraler Position stehen</p> <p>Bei erheblicher Sprunggelenkskontraktur und guter Stärke von Quadrizeps und Hüftstrecker Überweisung für Operation an Fuß und Achillessehne zur Gangverbesserung</p> <p>Einsatz von Wirbelsäulenorthesen vermeiden</p> <p>Familien zur vorausschauenden Vermeidung von Brüchen beraten</p> <p>Vor jeglichem operativen Eingriff mit Kardiologen und Lungenspezialisten beraten</p> <p>Nach Operation zur Physiotherapie überweisen</p> <p>Sicherstellen, dass Familienmitglieder und das Betreuungsteam mit einem Fettemboliesyndrom vertraut sind.</p> | <p>Dehnungsübungen für zu Hause einführen, mit Fokus auf Knöchel, Knie und Hüften</p> <p>Mit Betreuung durch Ergotherapeuten den Bereich der Arme hinzunehmen</p> <p>maßgefertigte Unterschenkelorthesen am Tag einsetzen, um Verschlechterung der Klumpfußkontraktur zu verzögern</p> <p>Stehübungen beginnen unter Nutzung von Stehhilfen oder Rollstuhl mit Aufrichtfunktion</p> <p>Überweisung für Fuß- und Sprunggelenksoperation zur Verbesserung der Fußstellung nur, wenn Patient den Wunsch äußert</p> <p>Überweisung für dorsale Instrumentation und Fusion der Wirbelsäule, wenn Wirbelsäulenkrümmung bei vorpubertären Patienten >20-30° beträgt, die keine Kortisone einnehmen; prä- und postoperative Untersuchungen mit Physiotherapie durchführen</p> | <p>Fokus auf Knöchel, Knie und Hüften</p> <p>Bereich der Arme hinzunehmen</p> <p>Beinorthesen weiter verwenden; Herstellung maßgefertigter Gelenk- und Handschienen kann notwendig werden</p> <p>Stehübungen nur mit Vorsicht ausführen</p> <p>Bei progressiver Krümmung Überweisung für dorsale Instrumentation und Fusion der Wirbelsäule</p> |

10. REHABILITATION

Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie

Menschen mit Duchenne brauchen ihr ganzes Leben lang unterschiedliche Arten von Rehabilitationsbehandlungen. Zum Rehabilitationsteam können Ärzte, Physiotherapeuten, Ergotherapeuten, Logopäden, Ernährungswissenschaftler, Orthopäden und Orthopädietechniker gehören.

Das Rehabilitationsteam sollte Ihre Ziele und Ihren Lebenswandel in Betracht ziehen, um Ihnen eine konsistente vorbeugende Behandlung zu bieten. Seine Ziele sind es, die Beeinträchtigung Ihres Lebens und Ihrer Aktivitäten durch Duchenne zu minimieren und Ihre Lebensqualität zu optimieren. Die Rehabilitation kann ambulant und in der Schule erfolgen und sollte Ihr ganzes Leben lang fortgeführt werden. Sie sollten mindestens alle 4-6 Monate von einem Spezialisten für Rehabilitation untersucht werden.

GELENKBEWEGLICHKEIT, SPORTLICHE AKTIVITÄTEN UND DEHNUNG (ABB. 8')

- Viele Faktoren bei Duchenne tragen dazu bei, dass sich die Gelenke versteifen. Dazu gehört z.B., dass Muskeln aufgrund des eingeschränkten Gebrauchs an Elastizität verlieren und dass Muskeln eines Gelenks nicht im Gleichgewicht stehen (ein Muskel also stärker ist als der andere).
- Es ist wichtig, eine rundum gute und symmetrische Beweglichkeit an verschiedenen Gelenken zu erhalten. Dadurch bleibt die Funktionsfähigkeit länger erhalten und es wird der Entwicklung von Kontrakturen sowie Druckstellen an der Haut vorgebeugt.
- Aerobic-Übungen oder -Aktivitäten werden empfohlen. Schwimmen ist ein tolles Beispiel für sicheren Sport. Manche sportlichen Aktivitäten (wie Trampolinspringen oder Hüpfburgen) können die Muskeln schädigen. Daher sollten alle Aktivitäten von Ihrem Physiotherapeuten überwacht und begleitet werden.
- Das Dehnen wird vom Physiotherapeuten überwacht sollte aber ein Teil der täglichen Routine werden.
- Das Ziel von Dehnungs- und Stärkungsübungen ist ab der Diagnosestellung der Erhalt von Funktionsfähigkeit und Wohlbefinden.



ABBILDUNG 8¹
REHABILITATIONSUNTERSUCHUNGEN UND -MASSNAHMEN IN ALLEN KRANKHEITSPHASEN FÜR PATIENTEN MIT MUSKELDYSTROPHIE DUCHENNE
Untersuchung

Multidisziplinäre Rehabilitationsuntersuchung halbjährlich oder häufiger bei Vorliegen von Sorgen, Statusänderungen oder speziellen Bedürfnissen (Anhang)

Maßnahme
Direkte Behandlung

Direkte Behandlung durch Physiotherapeuten, Ergotherapeuten und Logopäden angepasst an individuelle Bedürfnisse, Krankheitsphase, Ansprechen auf die Therapie & Verträglichkeit derselben, das ganze Leben des Patienten hindurch

Vorbeugung von Kontrakturen und Fehlstellungen

- Täglich vorbeugendes Dehnen zu Hause, 4-6 x pro Woche; regelmäßiges Dehnen von Sprunggelenk, Knien und Hüften; Dehnen von Handgelenken, Händen und Nacken später bei Indikation durch Untersuchung
- Dehnen von Strukturen, die anfällig für Kontrakturen und Fehlstellungen* sind, und von denjenigen, die durch Untersuchung festgestellt wurden
- **orthetische Maßnahmen, Schienen, Stützverbände, Positionierung und Zubehör:**
 - Unterschenkelorthese zum Dehnen nachts – wird eventuell am besten toleriert, wenn vorbeugend schon im jungen Alter eingesetzt
 - Unterschenkelorthese zum Dehnen oder Positionieren tagsüber in nicht-gehfähigen Phasen
 - Handgelenks- oder Handschienen zum Dehnen der langen und Handgelenks-Fingerbeuger/-strecker – typischerweise in nicht-gehfähigen Phasen
 - Dehnung durch wechselnde Stützverbände (serial casting) – in gehfähigen und nicht-gehfähigen Phasen
 - Passive/motorisierte Stehhilfen – wenn das Stehen in guter Aufrichtung schwierig wird, sofern Kontrakturen nicht zu stark sind und Positionierung oder Tolerierung verhindern
 - Ganzbeinorthese (KAFO) mit gesperrten Kniegelenken – eine Option für die späte gehfähige und nicht-gehfähige Phasen
 - Maßgefertigte Sitzschale in Aktiv- und Elektrorollstühlen (fester Sitz, festes Rückenteil, Hüftpelotten, Rumpfpelotten, Adduktoren und Kopfstütze)
 - Elektrische Positionierkomponenten bei Elektrorollstühlen (neigen, schräg kippen, Beinstützen anheben, Stehhilfe und einstellbare Sitzhöhe)

Übungen und Aktivitäten

Regelmäßige submaximale sportliche Aktivitäten oder Übungen (z.B. Schwimmen und Radfahren) mit Assistenz, falls notwendig, Vermeidung exzentrischer und stark fordernder Aktivitäten, Beobachtung zur Vermeidung von Überanstrengung, Respektieren der Bedürfnisse nach Pausen und Energieerhaltung, und Vorsicht bezüglich potentiell verringerter kardiorespiratorischer Kapazitäten für Sport sowie bezüglich des Risikos von Muskelschäden, die trotz klinisch guter Funktion auftreten können

Stürze, Bruchvorbeugung und -behandlung

- Minimierung von Sturzrisiken in allen Umgebungen
- Physiotherapeut unterstützend für Orthopädie im Behandlungsteam bei Röhrenknochenbrüchen und Bereitstellung von passender Rehabilitation zur Erhaltung der Gehfähigkeit und/oder des unterstützten Stehvermögens

Behandlung von Lern-, Aufmerksamkeits- und Wahrnehmungsproblemen
Behandlung in Zusammenarbeit mit dem Team basierend auf Bedenken und Beurteilung
Assistive Technologien und adaptives Zubehör

Planung und Training mit Diagnostik, Verordnung, Training und Hilfe bei Finanzierung

Teilhabe

Die Teilhabe in allen Lebensbereichen wird in allen Phasen unterstützt

Schmerzvorbereitung und -behandlung

Schmerzvorbereitung und umfassende Schmerzbehandlung nach Bedarf das ganze Leben lang

* Typischerweise besteht ein Risiko für Kontrakturen und Fehlstellungen bei: Hüftbeugern, Iliotibial-Bändern, Kniesehnen, Fußbeugern, Aponeurosis plantaris, Ellbogenbeugern, Unterarm-Einwärtsdreher, langen Handgelenks- und Fingerbeugern und -streckern, Spulmuskeln und Halswirbelstrecker; isolierte Gelenkkontrakturen bei Hüft- und Kniebeugung und Fußbeugung, echter Klumpfuß an Hinter- und Vorderfuß, Ellbogenbeugung, Handgelenksbeugung oder -streckung und Fingergelenken; und Verkrümmung der Wirbelsäule und Brustwand einschließlich Skoliose, exzessiver Kyphose oder Lordose und beeinträchtiger Brustwandmobilität.

ROLLSTÜHLE, SITZHILFEN UND ANDERE HILFSMITTEL (ABB. 9)

- In der gehfähigen Phase können bei größeren Entfernungen ein Aktivrollstuhl, Elektrorollstuhl oder andere motorunterstützte Hilfsmittel hilfreich sein, um Kraft zu sparen.
- Wenn Sie den Rollstuhl für längere Zeiträume benötigen, sollten Sie unbedingt einen Rollstuhl benutzen, der eine korrekte Körperhaltung ermöglicht und alle Körperteile gut stützt.
- Wenn das Laufen immer schwieriger wird, sollte eher früher als später ein Rollstuhl mit Elektroantrieb angeschafft werden. Zusätzlich wird eine elektrisch betriebene Stehhilfe empfohlen, falls diese verfügbar ist.
- Physio- und Ergotherapeuten können Sie hinsichtlich geeigneter Hilfsmittel zum Erhalt der Selbstständigkeit und zur Erhöhung der Sicherheit gut beraten.
- Am Besten informieren Sie sich im Voraus über Möglichkeiten, Ihre Selbstständigkeit und die Teilnahme an Aktivitäten durch den Einsatz technischer Hilfsmittel die Sie favorisieren zu erhalten, und planen dann entsprechend.
- Zusätzliche Anpassungen können erforderlich werden, um Hilfe beim Treppensteigen und Transfer, Essen und Trinken, Umdrehen im Bett, Toilettengang und Baden zu bieten.
- Einfache Hilfsmittel wie erhöhte Tablettts und angepasste Trinkhalme können die Funktion optimieren.
- Moderne Technologien wie Robotertechnik, Bluetooth und Infrarot-Umfeldsteuerung können eine Hilfe sein. Moderne assistive Computertechnologien wie Tecla Home Automation-Geräte und Dragon Naturally Speaking, oder Spracherkennungsgeräte wie Google Home und Amazon Echo können Ihnen helfen, Ihr Umfeld zu steuern und Sie bei den alltäglichen Aufgaben unterstützen.

FELD 4. BEHANDLUNG VON SCHMERZEN

Informieren Sie Ihren Arzt unbedingt über Schmerzen, damit diese angemessen behandelt werden können. Dies sollte bei jedem Besuch in der Muskelsprechstunde überprüft werden. Zurzeit ist leider nur sehr wenig über Schmerzen bei Duchenne bekannt, und es besteht in diesem Bereich Forschungsbedarf. Sprechen Sie mit Ihrem Arzt, wenn Sie Schmerzen haben, und erklären Sie ihm, dass dies ein Problem ist.

- Damit effektiv behandelt werden kann, muss die Ursache der Schmerzen geklärt werden. So kann Ihr neuromuskuläres Team geeignete Maßnahmen ergreifen.
- Schmerzen können durch Haltungsprobleme und unbequeme Sitz- oder Liegepositionen entstehen. Hier können geeignete und maßangefertigte Orthesen (Stützbänder), Sitzhilfen, Betten und Mobilitätshilfen sowie auch Medikamente (z.B. muskelentspannende oder entzündungshemmende Mittel) helfen. Wechselwirkungen mit anderen Medikamenten (z.B. Kortisonen und nicht-steroidalen entzündungshemmenden Medikamenten [NSAID]) und Nebenwirkungen, insbesondere solche, die das Herz oder die Lunge betreffen, müssen berücksichtigt werden.
- In seltenen Fällen kann auch ein orthopädischer Eingriff erforderlich werden, wenn Schmerzen nicht auf andere Weise behandelt werden können. Rückenschmerzen, besonders bei Patienten mit Kortisonbehandlung, können Zeichen eines Wirbelbruchs sein. Diese sprechen gut auf eine Behandlung mit Bisphosphonaten an.
- Narkotische Schmerzmittel sollten nur mit äußerster Vorsicht eingesetzt werden, besonders, wenn eine Lungenfunktionsstörung vorliegt. Narkotika können zu einer flacheren Atmung führen oder dazu.

ABBILDUNG 9² KONTROLLE UND BEHANDLUNG DURCH DAS REHABILITATIONSTEAM

Beurteilung und Training

Beurteilung und Training durch Ergotherapeuten und Physiotherapeuten

- Sturzrisiken in allen Umgebungen minimieren, wobei auch Untergrundbeschaffenheit, Terrain und Hindernisse bedacht werden
- Training von Patienten und Familien zu Rollstuhlsicherheit; Bewusstsein schaffen, dass Stürze aus Rollstühlen ein häufiger Verletzungsgrund sind
- Training von Familien zu sicherem Heben und sicheren Transfers in und aus dem Rollstuhl und bei verschiedenen Untergründen in allen Umgebungen.

Häufige Überlegungen oder mögliche Modifikationen

Sicherheit der häuslichen Umgebung

- Hindernisse wie Teppiche, Spielzeug, Kabel und herumliegende Dinge entfernen

Vermeidung von Stürzen aus Rollstuhl oder Mobilitätshilfe

- Hindernisse wie Teppiche, Spielzeug, Kabel und herumliegende Dinge entfernen

Sicherheit auf unebenem oder rutschigem Untergrund

- Draußen auf unebenem Untergrund besondere Vorsicht walten lassen
- Badeschuhe als Schutz vor Stürzen tragen, wenn Sie in Wassernähe auf rutschigem Untergrund laufen
- nachts rutschhemmende Profile an Unterschenkelorthesen verwenden, um bei Toilettengängen das Sturzrisiko zu mindern

Sicherer Transfer in den und aus dem Rollstuhl

- Adaptives Zubehör und Patientenliftsysteme zur Verwendung in allen Umgebungen früh in Betracht ziehen, um sichere Unterstützung zu bieten und das Sturz- oder Verletzungsrisiko während Transfers, Toilettengängen und beim Baden oder Duschen zu minimieren

Mögliche Modifikationen des Wohnumfelds

- Rutschfeste Matten in Dusche oder Badewanne
- Haltegriffe für Dusche oder Badewanne
- Badewannensitz oder anderes adaptives Zubehör zum Baden
- Rutschfeste Stufen für Holztreppe
- Handläufe auf beiden Treppenseiten



11. DIE LUNGE

In der gehfähigen Phase haben Menschen mit Duchenne normalerweise keine Probleme mit dem Atmen oder Abhusten. Mit steigendem Alter und schwächer werdender Hustenmuskulatur besteht bei Ihnen ein erhöhtes Risiko für Lungenentzündungen, die durch unzureichendes Abhusten verursacht werden. Später wird auch die Atemmuskulatur beeinträchtigt und es können Atemprobleme während des Schlafens auftreten. Informieren Sie Ihr neuromuskuläres Team unbedingt über Kopfschmerzen oder morgendliche Erschöpfung, da diese Anzeichen für ein zu flaches Atmen im Schlaf sein können. Dann ist eine Abklärung im Schlaflabor nötig.

Wenn Ihr Abhusten schwächer wird, ist es äußerst wichtig Geräte einzusetzen, die Ihnen beim Abhusten helfen, besonders, wenn Sie krank sind. Im Schlaflabor wird untersucht, wie gut Sie im Schlaf atmen. Sind Ihre Sauerstoffwerte im Schlaf zu gering, sollten Sie eine BIPAP-Beatmung (Bi-Level Positive Airway Pressure, druckkontrolliertes Beatmungsverfahren) verwenden, um Ihre Atmung im Schlaf zu unterstützen. Wenn Sie älter werden, kann eine Atemhilfe auch tagsüber notwendig werden.

Eine geplante und vorausschauend handelnde Versorgung der Lunge ist nötig und sollte sich auf genaue Beobachtung, Vorbeugung und frühzeitige Interventionen stützen. Ihr Lungenteam sollte aus einem Arzt (Pulmologen) und einem Atemtherapeuten bestehen, die Erfahrung in der Beurteilung der Atmung bei Menschen mit Duchenne haben. Zu deren Behandlungszielen gehören üblicherweise die Einführung von Techniken, die die Lungen weiten und die Brustmuskeln geschmeidig halten (Verbesserung des Lungenvolumens), das manuell und mechanisch assistierte Abhusten zur effektiven Befreiung der Atemwege, sowie die Versorgung mit einer nicht-invasiven oder invasiven Beatmungsunterstützung für die Nacht und den Tag.

KONTROLLE & VORBEUGUNG (ABB. 10)

- Ab der Diagnosestellung sollte jährlich ein Besuch beim Pulmologen erfolgen; regelmäßige Lungenfunktionstests sollten dann so schnell wie möglich erfolgen. Bei den Tests sollte auch die forcierte Vitalkapazität (FVC; der längste Atemzug, den eine Person vollständig und kraftvoll ausatmen kann) gemessen werden. Wenn früh mit diesen Tests begonnen wird, kann sich das Kind an die Apparate und das Team gewöhnen, und die Ausgangswerte der Atemfunktion können festgehalten werden.
- Nach dem Verlust der Gehfähigkeit sollte die Lungenfunktion mindestens alle 6 Monate untersucht werden. Ein Lungenfunktionstest sollte Messungen der FVC, des maximalen Einatemdrucks (MIP - wie stark Sie einatmen können), des maximalen Ausatemdrucks (MEP - wie stark Sie ausatmen können), sowie des maximalen Hustenstoßes (PCF - die Stärke Ihres Hustens) beinhalten. Die Entwicklung dieser Werte wird von Ihrem Lungenteam im Verlauf der Zeit im Auge behalten.
- Außerdem sollten eine Pulsoxymetrie (SpO₂ - misst im wachen Zustand den Sauerstoffspiegel im Blut) und soweit verfügbar, eine endtidale oder transkutane Messung der Kohlendioxidwerte im Blut (petCO₂/ptcCO₂ - misst im wachen Zustand den Kohlendioxidspiegel im Blut) ein Teil der Untersuchung sein.
- Ein Besuch im Schlaflabor ist angezeigt, wenn Sie unruhig schlafen, morgens Kopfschmerzen haben oder am Tag sehr abgeschlagen sind. Im Schlaflabor werden die Atmung beurteilt und die Sauerstoff- und Kohlendioxidspiegel im Blut im Schlaf gemessen.
- Impfungen gegen Pneumokokken (Lungenentzündung) und jährliche Grippeschutzimpfungen (per Injektion; vermeiden Sie Lebendvirus-Nasalsprays) helfen dabei, einer schweren Grippe und Lungenentzündung vorzubeugen.

INTERVENTIONEN (ABB.10)

Es gibt Möglichkeiten, Ihre Lungenfunktion solange wie möglich zu erhalten.

- Man kann die Luftmenge erhöhen, die in die Lungen strömen kann. Dazu wird durch tiefes Atmen die Atemmuskulatur gedehnt (Verbesserung des Lungenvolumens; Techniken zur Aufblähung der Lunge oder des Airstackings, der „Luftstapelung“).
- Wenn der Hustenstoß schwächer wird, können mithilfe manueller oder mechanisch assistierter Hustentechniken („Hustenassistenz“) die Atemwege befreit und Sekret und Krankheitserreger aus den Lungen ferngehalten werden. Dadurch verringert sich das Risiko einer Lungenentzündung.
- Mit der Zeit wird zunächst nachts eine Atemhilfe notwendig, (nichtinvasive assistierte Beatmung nachts via BIPAP), später auch während des Tages (nichtinvasive assistierte Beatmung tagsüber), wenn sich die im Abschnitt „Kontrolle und Vorbeugung“ genannten Symptome zeigen.
- Es kann schwierig sein, sich an die assistierte Beatmung zu gewöhnen. Es gibt viele verschiedene „Schnittstellen“ (Masken und Mundstücke), die Sie verwenden können. Es ist wichtig, eine Schnittstelle zu finden, die für Sie passt. Ihr Lungenteam kann Ihnen verschiedene Arten von Schnittstellen anbieten, bis die für Sie angenehmste gefunden ist.
- Die Beatmung kann auch durch den operativen Einsatz einer Kanüle im Hals erfolgen („Trachealkanüle“), abhängig von der vor Ort bevorzugten Methode. Dies nennt man auch invasive Beatmung. Es gibt keine Richtlinien zur Frage, wann eine Trachealkanüle notwendig sein könnte. Es ist oftmals eine persönliche Entscheidung, die Sie gemeinsam mit Ihrem Lungenspezialisten fällen.
- Die oben genannten Maßnahmen können das Atmen erleichtern und akute Atemwegserkrankungen vermeiden.
- Es ist äußerst wichtig, dass Sie Ihren Impfplan einhalten, einschließlich der Pneumokokken- und jährlichen Grippeimpfung. Menschen mit Duchenne sollten immer die Influenza-Injektion wählen statt des Lebendvirus-Nasensprays.
- Besondere Aufmerksamkeit muss der Atmung gelten, wenn Operationen anstehen (s. Abschnitt 15).
- Fragen Sie bei einer Atemwegsinfektion nach Antibiotika zusätzlich zum Einsatz von manuellem oder mechanisch assistiertem Abhusten.
- Vorsicht ist immer dann geboten, wenn eine zusätzliche Sauerstoffgabe notwendig wird. Das medizinische Personal muss sich dafür mit dem Einsatz der nicht-invasiven druckkontrollierten BIPAP-Beatmung auskennen und Ihre Kohlendioxid (CO₂)-Werte genau beobachten.



12. DAS HERZ (ABB. 11)

Das Herz ist ein Muskel und wird ebenfalls von Duchenne beeinträchtigt. Eine Herzmuskelschwäche wird „Kardiomyopathie“ genannt. Bei Duchenne entsteht die Herzmuskelschwäche durch das Fehlen von Dystrophin im Herzmuskel. Eine Herzmuskelschwäche führt zu einer verschlechterten Herzfunktion bis hin zu einer Herzinsuffizienz. Es gibt viele Stufen von Herzinsuffizienz und man kann mit einer behandelten Herzinsuffizienz unter Einsatz von Medikamenten und regelmäßigen Besuchen beim Kardiologen (Herzarzt) viele Jahre lang leben. Das Ziel der kardiologischen Behandlung bei Duchenne ist das frühzeitige Erkennen und Behandeln von Veränderungen am Herzmuskel. Leider entwickeln sich Herzprobleme oft still, sodass Sie womöglich keine Symptome bemerken. Daher ist es äußerst wichtig, ab der Diagnosestellung einen Kardiologen in Ihrem Behandlungsteam zu haben.

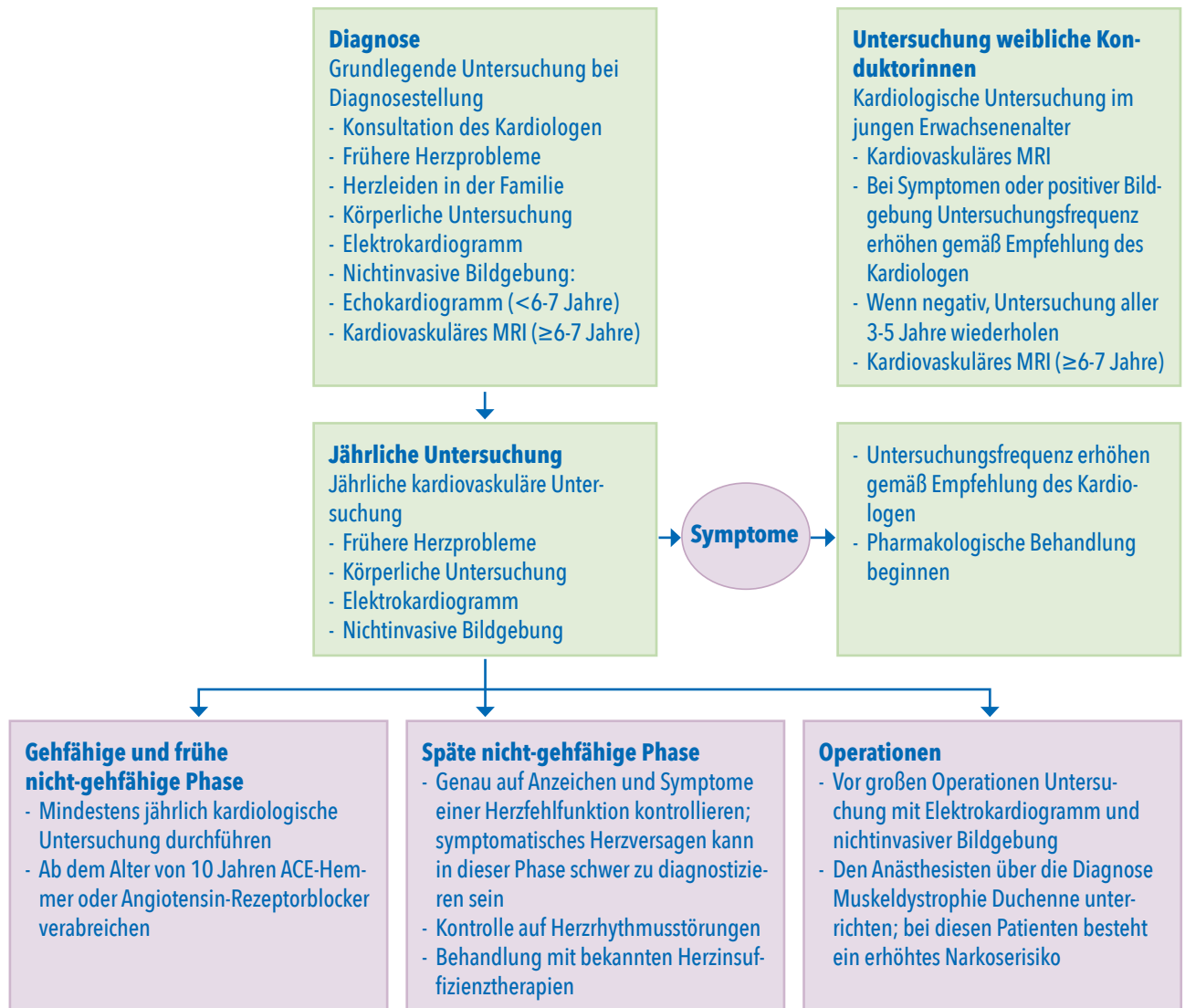
BEOBSACHTUNG

- Ab der Diagnosestellung sollten Sie mindestens einmal jährlich vom Kardiologen untersucht werden, ggf. auch öfter.
- Zur Untersuchung Ihrer Herzfunktion sollten ein Elektrokardiogramm (EKG - untersucht die elektrischen Impulse des Herzens und misst die Herzfrequenz) und eine Echokardiografie („Echo“ - zeigt Bilder der Herzstruktur und -funktion) oder ein Kardio-MRT (gibt exakte Bilder der Herzstruktur und -funktion und zeigt, ob Fibrose (Narbenbildung) am Herzmuskel vorliegt) gehören.
- Trägerinnen von Duchenne müssen aller 3-5 Jahre ihr Herz kontrollieren lassen, wenn es unauffällig ist (bei Auffälligkeiten ggf. öfter), da sie auch unter den gleichen Herzproblemen wie Menschen mit Duchenne leiden können.

BEHANDLUNG

- Herzmedikamente sollten beim ersten Anzeichen einer Fibrose des Herzens (Bildung von Narbengewebe im Herzmuskel, zu sehen beim MRT), einer verschlechterten Herzfunktion (zu sehen anhand kleinerer Ausschläge oder verkürzter Abschnitte beim MRT oder der Echokardiografie) oder im Alter von 10 Jahren eingenommen werden, selbst wenn alle Untersuchungen unauffällig sind. Dies hilft dabei, Ihr Herz zu schützen.
- ACE-Hemmer (Angiotensin Converting Enzyme-Hemmer wie Lisinopril, Captopril, Enalapril, etc.) oder AT-Antagonisten (Angiotensin-Rezeptorblocker wie Losartan) sind Mittel der ersten Wahl. Diese Medikamente erweitern die Blutgefäße, die aus dem Herzen heraus führen, damit dieses sich nicht so stark zusammenziehen muss, um das Blut durch den Körper zu pumpen.
- Andere Medikamente wie Betablocker verringern die Herzfrequenz, sodass das Herz sich besser füllen und das Blut effektiv pumpen kann. Diuretika („Wassertabletten“, durch die Wasser aus dem Körper ausgeschieden wird; verringern das Blutvolumen und das Herz muss nicht so schnell und stark pumpen) können mit fortschreitender Herzinsuffizienz ebenfalls verschrieben werden.
- Herzrhythmusstörungen, die sich im EKG zeigen, sollten umgehend untersucht und behandelt werden. Sie sollten eine Kopie Ihres Ausgangs-EKGs bei sich haben.
- Bei einem Langzeit-EKG werden Ihre Herzfrequenz und der Herzrhythmus über 24 oder 48 Stunden hinweg mithilfe eines tragbaren Geräts gemessen. Dies erfolgt, wenn der Verdacht auf eine Veränderung Ihrer Herzfrequenz oder des Herzrhythmus' vorliegt und weiter abgeklärt werden muss.
- Eine schnelle Herzfrequenz und/oder Herzrasen (gelegentliche untypische Herzschläge) sind eine übliche und normalerweise harmlose Erscheinung bei Menschen mit Duchenne. Diese können jedoch auch Zeichen für ernsthaftere Herzprobleme sein und sollten von einem Kardiologen abgeklärt werden.
- Wenn Sie starke, anhaltende Brustschmerzen haben, kann dies ein Zeichen für eine Herzschiädigung sein. Sie sollten dann sofort in die Notaufnahme fahren bzw. den Notarzt rufen.
- Personen, die mit Kortisonen behandelt werden, sollten auf potentielle kardiologische Nebenwirkungen hin untersucht werden, wie z.B. Hypertension (Bluthochdruck) und Hypercholesterinämie (zu hoher Cholesterinspiegel). Die Kortisondosierung muss eventuell neu angepasst werden und weitere Behandlungen können erforderlich sein (s. Tab. 2)

ABBILDUNG 11² KONTROLLE, UNTERSUCHUNG UND BEHANDLUNG DURCH DAS KARDIOLOGISCHE TEAM



13. MAGEN-DARM-TRAKT

Ernährung, Schlucken und andere gastrointestinale Probleme

Folgende Experten brauchen Sie eventuell in den unterschiedlichen Phasen: Einen Ernährungsberater, einen Physiotherapeuten, einen Logopäden und einen Gastroenterologen. Zu den gastrointestinalen Problemen bei Menschen mit Duchenne gehören: Übergewicht oder Untergewicht, chronische Darmträgheit und Schluckbeschwerden (Dysphagie).

ERNÄHRUNG (ABB. 12)

Ein Ernährungsberater bewertet mit Ihnen, wie viele Kalorien Sie pro Tag benötigen, indem er Ihren Grundumsatz (Ruheenergiebedarf) anhand von Größe, Alter und Aktivitätslevel berechnet.

- Durch eine gesunde Ernährung werden sowohl Unter- als auch Übergewicht vermieden. Sie ist ab der Diagnosestellung das ganze Leben lang unerlässlich.
- Das Verhältnis Gewicht/Alter oder Body-Mass-Index (BMI)/Alter sollte zwischen der 10. und 85. Perzentile der landesspezifischen Perzentilskalen liegen (siehe Literaturverzeichnis).
- Sorgen Sie für eine gesunde, ausgewogene Ernährung mit vielen verschiedenen Lebensmitteln, damit Ihr Körper gesund bleibt. Informationen über eine gute, ausgeglichene Ernährung für die ganze Familie sind in den meisten Ländern erhältlich; dazu gehören NHS Live Well (<https://www.nhs.uk/live-well/>) und andere anerkannte Quellen in Ihrem Land. Sie sollten jedoch mit einem Ernährungsberater besprochen werden.

- Die Ernährung sollte besonders bei Diagnosestellung, mit Beginn einer Kortisonbehandlung, mit dem Verlust der Gehfähigkeit und bei Schluckproblemen kontrolliert werden.
- Ihre Ernährung sollte auch jährlich hinsichtlich der Zufuhr an Kalorien, Proteinen, Flüssigkeit, Calcium, Vitamin D und anderen Nährstoffen überprüft werden.
- Eine ausreichende Flüssigkeitsaufnahme ist zur Vorbeugung von Dehydration, Darmträgheit und von Nierenproblemen notwendig.
- Bei zu starker Gewichtszunahme werden eine Reduzierung an Kalorien und mehr sichere körperliche Aktivität empfohlen.
- Eine verzögerte Magenentleerung kann mit steigendem Alter vorkommen. Dies führt zu Bauchschmerzen nach dem Essen, Übelkeit, Erbrechen, Appetitlosigkeit und schnellem Völlegefühl.
- Bei einem unerwarteten Gewichtsverlust muss bedacht werden, dass dieser auch durch Komplikationen in anderen Bereichen (z.B. dem Herzen oder der Atmung) auftreten kann.
- Auch Schluckbeschwerden können zu Gewichtsverlust führen. Ihr Ernährungsberater sollte eng mit dem Logopäden zusammenarbeiten, um Ernährungspläne zu erstellen, die Ihnen beim Halten des Gewichts oder beim Zunehmen helfen, Ernährungsumstellungen entwickeln, die Ihnen das Essen erleichtern, und entscheiden, wann eine Untersuchung Ihres Schluckvermögens angezeigt ist.

SCHLUCKBESCHWERDEN (ABB. 12)

Eine Schwäche der Gesichts-, Kiefer- und Halsmuskulatur kann zu Schluckbeschwerden (Dysphagie) führen, wodurch sich neue Aspekte bei der Ernährung ergeben. Durch Schluckbeschwerden kann es auch zu einer Aspiration kommen (Nahrung oder Getränke gelangen in die Luftröhre), weil die Schluckmuskulatur sich nur wenig bewegt. Dies erhöht das Risiko einer Lungenentzündung. Schluckprobleme können sich oftmals schleichend entwickeln und damit schwierig zu diagnostizieren sein. Daher sollten Anzeichen dafür bei jedem Arzttermin geprüft werden.

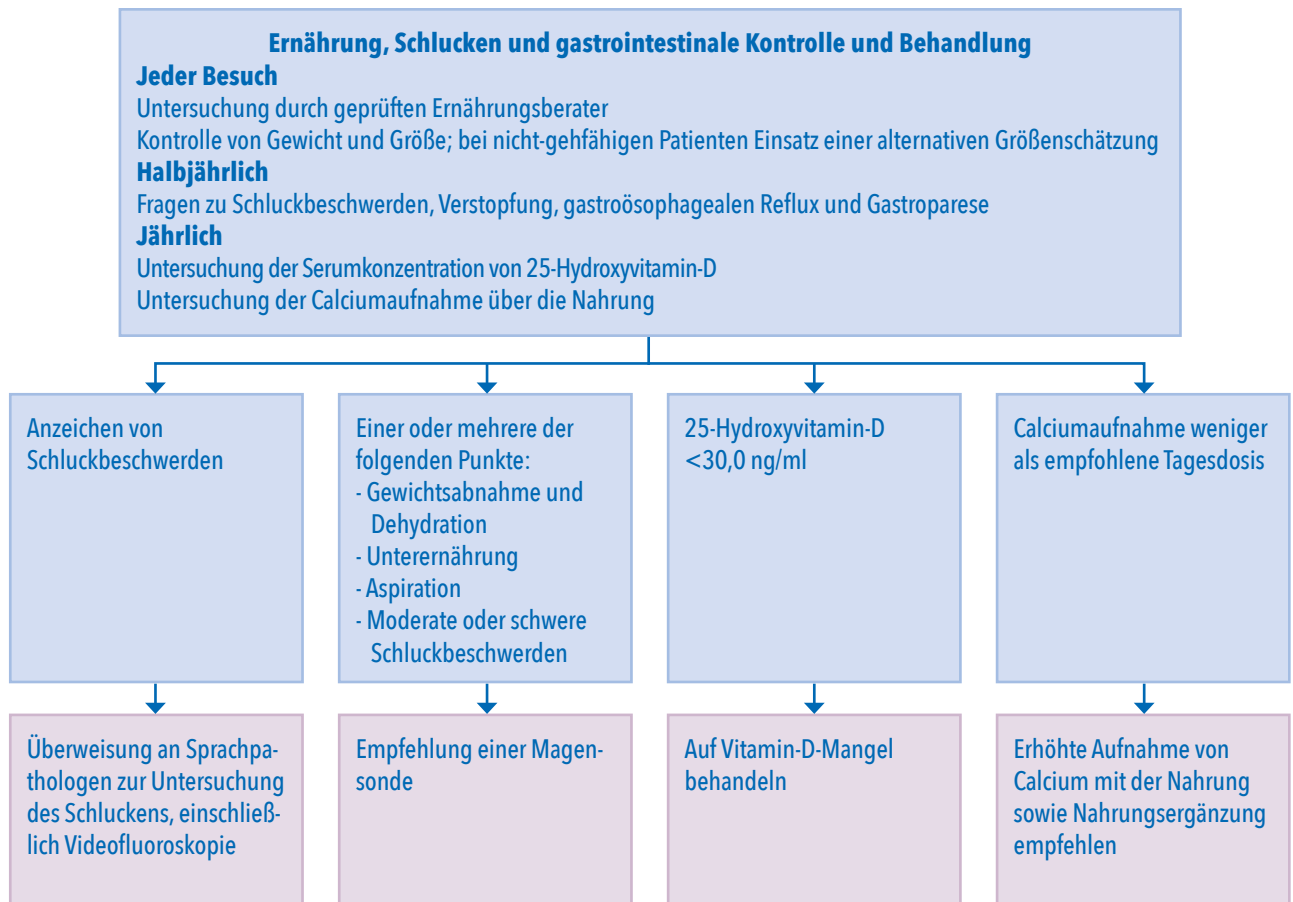
ANZEICHEN FÜR SCHLUCKBESCHWERDEN:

- Es fühlt sich an, als ob das Essen im Hals stecken bleibt.
- Unbeabsichtigter Gewichtsverlust von 10% oder mehr, oder unzureichende Gewichtszunahme (bei Kindern im Wachstum)
- Langandauernde Mahlzeiten (>30 min) und/oder Müdigkeit, vermehrter Speichelfluss, Husten oder Verschlucken beim Essen
- Eine unklare Verschlechterung der Lungenfunktion oder Fieber unklarer Ursache können Anzeichen einer Lungenentzündung sein, die durch Flüssigkeit in der Lunge verursacht wurde (Aspirationspneumonie).

MASSNAHMEN BEI SCHLUCKBESCHWERDEN:

- Beim Auftreten dieser Symptome müssen klinische Tests und Röntgenuntersuchungen durchgeführt werden.
- Bei Schluckbeschwerden sollte ein Logopäde hinzugezogen werden, der einen individuellen Behandlungsplan aufstellt. Das Ziel sollte der Erhalt einer guten Schluckfunktion sein.
- Der Einsatz einer Magensonde kann diskutiert werden, wenn das Gewicht durch orale Nahrungs- und Flüssigkeitsaufnahme nicht gehalten werden kann.
 - Die Risiken und Chancen dieser Behandlung müssen ausführlich besprochen werden.
 - Eine Magensonde kann auf verschiedene Arten eingesetzt werden. Sie sollten die Risiken der Operation und Narkose erörtern wie auch Ihre persönliche Präferenz, bevor Sie eine Entscheidung treffen.
 - Eine zum richtigen Zeitpunkt eingesetzte Magensonde kann stark von dem Druck entlasten, genügend essen zu müssen, um Ihre Kalorien zu halten.
 - Wenn Ihre Schluckmuskulatur noch stark ist, bedeutet eine Magensonde nicht, dass Sie nicht essen können, was Sie wollen! Sie nimmt Ihnen aber den Stress, genügend Kalorien und andere benötigte Nährstoffe aufzunehmen, da Sie Nahrung mithilfe der Magensonde ergänzen können.

ABBILDUNG 12' ERNÄHRUNG, SCHLUCKEN UND GASTROINTESTINALE KONTROLLE UND BEHANDLUNG



VERSTOPFUNG UND GASTROÖSOPHAGEALE REFLUXKRANKHEIT (GERD)

Verstopfung und gastroösophagealer Reflux (Magensäure, die in den Rachen aufsteigt und zu Sodbrennen führt) sind die beiden häufigsten Magen-Darm-Beschwerden bei Menschen mit DMD. Da es häufig zu Verstopfung kommt und diese den Ärzten oftmals nicht mitgeteilt wird, sollten Sie sich bei Verdauungsbeschwerden unbedingt an Ihr Behandlungsteam wenden. Eine Behandlung der Verstopfung hilft dabei, späteren Komplikationen vorzubeugen, welche den Darm aufgrund langanhaltender Verstopfung beeinträchtigen.

- Abführmittel und andere Medikamente können hilfreich sein. Fragen Sie Ihren Grundversorger oder Ihr neuromuskuläres Team, welches Abführmittel für Sie am Besten geeignet ist und wie lange Sie dieses einnehmen sollten. Nicht alle Abführmittel sind gleich.
- Es ist wichtig, dass Sie täglich genügend trinken. Mehr Ballaststoffe könnten die Symptome verschlimmern, besonders, wenn nicht gleichzeitig mehr getrunken wird. Sie müssen daher Ihre Ernährung und Flüssigkeitsaufnahme mit einem Ernährungsberater bei jedem Besuch besprechen, insbesondere, wenn Sie unter Verstopfung leiden.
- Gastroösophagealer Reflux wird gemeinhin mit Medikamenten behandelt, die die Ausschüttung der Magensäure unterdrücken. Diese werden meist für Menschen verschrieben, die eine Kortisontherapie oder orale Bisphosphonate erhalten.
- Zahnpflege ist ein wichtiger Bereich, besonders für Patienten, die Bisphosphonate aufgrund von Knochenschwund einnehmen. Empfehlungen von Experten zur Zahnpflege sind in Feld 5 aufgelistet.
- Bei aufkommender Schwäche der Kiefermuskulatur kann das Kauen anstrengend werden, was zu einer geringeren Kalorienaufnahme führen kann.



FELD 5. EMPFEHLUNGEN ZUR ZAHNPFLEGE

- Menschen mit Duchenne sollten schon in jungen Jahren von einem Zahnarzt mit Erfahrung und genauen Kenntnissen über die Erkrankung behandelt werden. Der Zahnarzt sollte eine hochwertige Behandlung, Mundgesundheit und Wohlbefinden anstreben und als Ansprechpartner für Ihre Familie und Ihren Zahnarzt vor Ort fungieren. Der Zahnarzt sollte die Besonderheiten bei der Zahn- und Skelettentwicklung von Menschen mit Duchenne kennen und mit einem gut informierten und erfahrenen Kieferorthopäden zusammenarbeiten.
- Die zahnärztliche Betreuung sollte Wert auf vorbeugende Maßnahmen legen, um eine gute Mund- und Zahnhygiene zu erhalten.
- Es ist wichtig, Eltern und andere Pflegepersonen zu schulen, wie sie die Zähne einer anderen Person putzen sollen, besonders bei Duchenne, wo das Zähneputzen durch die große Zunge und die manchmal eingeschränkte Fähigkeit, den Mund zu öffnen, schwieriger wird.
- Individuell angepasste Hilfsvorrichtungen und technische Hilfsmittel für die Zahn- und Mundhygiene werden bedeutsam, wenn die Muskelkraft der Hände, Arme, des Kiefers, Mundes und Halses abnimmt oder wenn Kontrakturen im Kiefer auftreten.

FELD 6. SPRECHEN UND SPRACHE - DIE DETAILS:

- Probleme beim Sprechen und Spracherwerb bei Duchenne verlaufen nach einem bekannten Muster und sind gut dokumentiert. Dazu zählen Sprachentwicklung, Kurzzeit-Wortgedächtnis, phonologische Verarbeitung sowie ein erhöhtes Risiko auf eine IQ-Beeinträchtigung und spezielle Lernstörungen.
- Nicht alle Menschen mit Duchenne sind davon betroffen. Es sollte aber auf ein mögliches Auftreten geachtet werden und ggf. Hilfe gesucht werden.
- Die Überweisung an einen Logopäden zur Untersuchung und Behandlung von Sprechen und Sprache ist notwendig, wenn Probleme in diesem Bereich vermutet werden.
- Übungen für die Sprechmuskeln und Aussprachetraining sind sowohl für Kinder mit Problemen in diesem Bereich als auch für ältere Personen, deren Sprechmuskulatur sich zurückbildet oder die ein schwer verständliche Sprache haben, geeignet und notwendig.
- Strategien zur Kompensation, Stimmübungen und Sprachverstärker sind dann geeignet, wenn der Mensch mit Duchenne aufgrund einer verminderten Atemkapazität schwierig zu verstehen ist.
- Eine Unterstützung durch einen Sprachverstärker (VOCA) kann in jedem Alter angezeigt sein, wenn die Sprachproduktion begrenzt ist.
- Sprachprobleme können zu Problemen in der Schule führen, können aber mit einer angemessenen Untersuchung und Behandlung verbessert werden.

14. PSYCHOSOZIALE UNTERSTÜTZUNG

Der Lebensweg mit Duchenne kann komplex sein, und eine psychosoziale und emotionale Unterstützung ist sowohl für Menschen mit Duchenne als auch deren Familien äußerst wichtig (Feld 7). Psychosoziale Probleme können jederzeit auftreten. Teilen Sie Ihrem neuromuskulären Team mit, wenn Sie mit irgendeinem der folgenden Punkte Probleme haben.

- Schwierigkeiten im zwischenmenschlichen Bereich und/oder mit Freundschaften (z.B. Unreife, wenig ausgeprägte soziale Kompetenzen, Sichzurückziehen oder Isolation von Gleichaltrigen),
- Lernprobleme,
- ausgeprägte oder ständige Ängstlichkeit/Sorgen,
- häufiges Streiten und Wutanfälle; Schwierigkeiten, Wut oder Traurigkeit zu kontrollieren,
- Es besteht ein erhöhtes Risiko in Bezug auf neurologische Verhaltens- und Entwicklungsstörungen wie z.B. aus dem Formenkreis autistischer Störungen, Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS) oder Zwangsstörungen.
- Probleme mit emotionaler Anpassung und Ängstlichkeit und/oder Depression,

Psychosoziale und emotionale Probleme sind ein wichtiger Bestandteil Ihrer Gesundheit und dürfen nicht ignoriert werden. Wenn Sie Ängste, Sorgen oder Fragen zu Ihrer Diagnose oder etwas anderem haben, sollten Sie sich unbedingt Antworten holen. Sie sollten bei jedem Besuch in der Muskelsprechstunde direkt oder indirekt nach Ängstlichkeit und Depressionen gefragt werden und, falls es Probleme gibt, so schnell wie möglich an einen Spezialisten zur Beurteilung und Behandlung überwiesen werden.

FELD 7. FÜR FAMILIEN

Wenn Eltern offen und bereit sind, Fragen zu beantworten, fällt es den Kindern leichter zu fragen. Beantworten Sie Fragen offen, aber altersgerecht, und antworten Sie nur auf das, was gefragt wird (ohne weitergehende Ausführungen). Uns ist bewusst, dass dieses Gespräch mit Ihrem Kind sehr schwierig sein kann. Patientenorganisationen und die Fachleute Ihrer Klinik können Ihnen mit Informationen, Rat und Ressourcen zur Seite stehen. Lassen Sie Ihr neuromuskuläres Team wissen, dass Ihr Kind Fragen stellt und Sie gern Unterstützung hätten. Ihr Team kann den Kontakt zu geeigneten Fachleuten herstellen, die Sie bei schwierigen Gesprächen unterstützen können.

Während die psychosoziale und emotionale Unterstützung des Menschen mit Duchenne besonders wichtig ist, betrifft diese Diagnose die gesamte Familie. Auch Eltern und Geschwister tragen ein erhöhtes Risiko für soziale Isolation und Depressionen. Sprechen Sie bei jedem Besuch mit Ihrem neuromuskulären Team darüber, wie es Ihrer Familie geht, und holen Sie sich eine Überweisung für eine psychologische Beratung, wenn Sie das Gefühl haben, dass diese Ihnen helfen könnte.

Es existieren vielfältige und gut bekannte Möglichkeiten, in verschiedenen Bereichen der Psychotherapie zu helfen. Dazu gehören Elternschulungen zum Umgang mit schlechtem Benehmen und Konflikten, individuelle oder Familientherapien und verhaltenstherapeutische Maßnahmen. Die angewandte Verhaltensanalyse kann dabei helfen, mit besonderem Verhalten bei Autismus umzugehen.

Eine nützliche Ressource in Großbritannien ist diese: A Guide to Duchenne Muscular Dystrophy, Edited by Janet Hoskins (Ein Ratgeber bei DMD, herausgegeben von Janet Hoskins)

(<https://www.jkp.com/uk/a-guide-to-duchenne-muscular-dystrophy-2.html>)

UNTERSUCHUNGEN (ABB. 13)

Ihre jährliche psychologische Beurteilung sollte die kognitive und sprachliche Entwicklung, emotionale Anpassung, Verhaltensregulierung, sozialen Fähigkeiten und alle anderen Bereiche umfassen, die Ihnen Sorgen bereiten. Nicht alle Kliniken werden einen direkten Zugang zu allen aufgeführten Untersuchungen und Therapien haben, daher sollen die folgenden Empfehlungen als Leitfaden Ihrer psychosozialen Behandlung dienen.

MASSNAHMEN ZUR BEHANDLUNG UND UNTERSTÜTZUNG

- Ein Behandlungskordinator ist eine Schlüsselperson im Team und kann Überweisungen an Psychotherapeuten, Sozialarbeiter, Psychologen und Palliativversorger erleichtern. Sollte Ihr neuromuskuläres Team über keinen Behandlungskordinator verfügen, fragen Sie nach, wen Sie bei Fragen/Sorgen/Notfällen zwischen den Terminen anrufen sollen.
- Es ist wichtig, die Schule vollständig über Duchenne zu informieren, damit Ihre Diagnose dort bekannt ist und Ihnen der bestmögliche Zugang zu Unterricht, sozialer Teilhabe, und Vorbereitung auf Ausbildung und Beruf ermöglicht werden kann.
- Ein individualisierter Unterrichtsplan sollte entwickelt werden um mögliche Lernprobleme anzugehen und Aktivitäten anpassen zu können, die sich sonst negativ auf Ihre Muskeln (z.B. Sportunterricht), den Energiehaushalt (z.B. zu lange Wege zu den Essensräumen) und die Sicherheit (z.B. auf Spielplätzen) auswirken würden oder bei denen sich Zugangshindernisse ergeben.
- Es ist notwendig und von großer Wichtigkeit, die Unabhängigkeit und Autonomie Ihres Kindes zu fördern, indem Sie auf seine Selbstständigkeit achten, es in Entscheidungsprozesse einbeziehen (insbesondere im medizinischen Bereich) und an (fremde) Pflegekräfte gewöhnen (s. Abschnitt 17).

ABBILDUNG 13³ • PSYCHOSOZIALE BEURTEILUNG UND BEHANDLUNG

| | Gefähige Phase oder Kindheit | Frühe nicht-gefährliche Phase, Jugend oder junger Erwachsener | Späte nicht-gefährliche Phase oder Erwachsener |
|------------|---|---|---|
| Bewertung | <ul style="list-style-type: none"> • Im ersten Jahr der Diagnose Untersuchung der Ausgangswerte in Betracht ziehen • Entwicklungs- (<4 Jahre alt) oder neuropsychologische Bewertung (>5 Jahre alt) durchführen, wenn soziale oder emotionale Bedenken oder kognitive Verzögerungen bestehen <p>Bei Kindern mit vermuteten Verzögerungen in Sprech- oder Sprachentwicklung Bewertung durch Logopäden durchführen lassen</p> <p>Bewertung durch Sozialarbeiter bei Diagnosestellung und danach nach Bedarf durchführen lassen</p> | <ul style="list-style-type: none"> • Neuropsychologische Bewertung durchführen, um kognitive oder Lernschwierigkeiten zu identifizieren, falls Bedenken zu schulischen Leistungen bestehen • In der Transition zum Erwachsenenleben neuropsychologische Bewertung durchführen, um zu klären, ob staatliche Unterstützung nötig sein könnte <p>Bewertung der Bedürfnisse von Patient und Familie durch Sozialarbeiter durchführen lassen</p> | <p>Neuropsychologische Bewertung durchführen, wenn Bedenken zu Funktionsänderungen oder zur Fähigkeit, die täglichen Dinge zu erledigen, bestehen</p> <p>Bei Patienten mit Verlust oder Verschlechterung der funktionellen Kommunikationsfähigkeit, Kauproblemen oder Schluckbeschwerden Bewertung durch Logopäden durchführen lassen</p> |
| Behandlung | <p>Überweisung an Psychotherapeuten oder Psychopharmakologen oder beide, wenn Bedenken zur psychischen Gesundheit des Patienten oder seiner Familie bestehen</p> <p>Offizielle Vorkerhungen in der Schule für Gesundheit, Sicherheit und Zugang treffen; gesundheitsbedingte Abwesenheiten vorausschauend bedenken</p> <p>Versorgung der Eltern mit Ressourcen, um Lehrer, Schulpsychologen und anderes Schulpersonal über DMD zu informieren</p> <p>Versorgung der Eltern und Patienten mit Ressourcen, um Gleichaltrige über DMD zu informieren</p> <p>Bei Bedarf Überweisung an Psychologen zum Trainieren der sozialen Kompetenzen</p> <p>Förderung der aktiven Interessenvertretung/Selbsthilfe und Unabhängigkeit des Patienten</p> | <p>Ziele für Ausbildung/Studium und Berufsleben setzen</p> | <p>Bis zum Alter von 22 Jahren Unterstützung bei Weiterbildung, Berufsausbildung und verlängertem Transitionstraining mit individualisierten Bildungsprogrammen</p> <p>Unterstützung bei Anpassungen, um Anforderungen des Jobs zu erfüllen</p> <p>Pflegediensteinsatz zu Hause organisieren, wenn die Gesundheit des Patienten beeinträchtigt ist, weil in der derzeitigen Situation keine angemessene Pflege geleistet werden kann</p> <p>Patienten und Familie über die Möglichkeit der Palliativversorgung informieren</p> <p>Unterstützung beim Organisieren von Verhinderungspflege für Pflegepersonen</p> <p>Am Lebensende den Patienten eine Hospizpflege zugänglich machen</p> |

- Die Entwicklung sozialer Kompetenzen und Lernstrategien wird es Ihnen leichter machen, eine Arbeit zu finden und ein „normales“ Leben als Erwachsener zu führen.
- Zusätzlich zum Umgang mit Schmerzen (Feld 4) kann das Palliativversorgungsteam Ihnen emotionale und spirituelle Unterstützung bieten, Ihre Familie ggf. bei der Beantragung von Verhinderungspflege unterstützen, dabei helfen, sich über Behandlungsziele klar zu werden und schwierige medizinische Entscheidungen zu treffen, die Kommunikation zwischen Ihnen und Ihrem medizinischen Team verbessern und Themen wie Trauer, Verlust und Tod ansprechen.

PSYCHOTHERAPIE UND MEDIKAMENTÖSE MÖGLICHKEITEN

Wenn Sie Probleme wie Ängstlichkeit oder Depressionen haben, können Ihnen verschreibungspflichtige Antidepressiva helfen. Diese Medikamente können vom Arzt verschrieben werden, wenn eine spezifische Diagnose dieser Probleme vorliegt, die den Einsatz erlaubt.

15. CHIRURGISCHE EINGRIFFE

Es gibt eine Reihe von Situationen, bei denen eine Operation und/oder Vollnarkose notwendig wird. Diese können sowohl in direktem Zusammenhang mit Duchenne stehen (z.B. Muskelbiopsie, Operationen an Gelenken, Wirbelsäule oder Magen) als auch unabhängig davon auftreten (z.B. akute chirurgische Eingriffe). Dabei müssen für die Planung einer sicheren Operation gewisse krankheitsspezifische Besonderheiten berücksichtigt werden.

Eine Operation sollte in einem Krankenhaus erfolgen, in dem sowohl das Operationsteam als auch das Personal für die Pflege nach dem Eingriff Erfahrung im Umgang mit Duchenne haben und bereit sind zusammenzuarbeiten, damit man sicher sein kann, dass alles glatt läuft. **Eine Kortison-Stressdosis sollte bedacht werden.** Ein Leitfaden zur Stressdosierung findet sich im PJ Nicholoff Kortison-Protokoll unter

www.parentprojectmd.org/pj.

Bei allen Menschen mit Duchenne besteht das Risiko einer Rhabdomyolyse. Eine Rhabdomyolyse tritt bei einer massiven Muskelauflösung auf. Bei dieser Muskelauflösung gelangen Myoglobin und Kalium in die Blutbahn. Myoglobin ist für die Nieren gefährlich und kann zu einem akuten Nierenversagen führen; Kalium kann gefährlich für das Herz sein. Aufgrund des Risikos einer Rhabdomyolyse sind bestimmte Punkte bei Narkosemitteln und Duchenne zu beachten.

- Medikamente wie Succinylcholin lösen eine Rhabdomyolyse aus und dürfen auf keinen Fall verwendet werden.
- Inhalationsnarkosen vermeiden; es besteht ein erhöhtes Risiko einer Rhabdomyolyse bei einer Inhalationsnarkose.
- Eine intravenöse Narkose ist normalerweise sicher.
- Lassen Sie immer Vorsicht beim Einsatz von Narkosemitteln bei Duchenne walten.
- Eine Liste von Narkosemitteln, die als sicher und unsicher eingestuft werden, finden Sie auf der Website des PPMD unter

www.parentprojectmd.org/Surgery

- Weisen Sie Ihr medizinisches Team nochmals darauf hin, dass bei der Gabe von Sauerstoff unbedingte Vorsicht geboten ist (siehe Abschnitt 11).
- Vorsicht auch beim Einsatz von Opiaten, anderen sedierenden Medikamenten und Muskelrelaxantien - diese können Ihre Atemfrequenz und -tiefe beeinflussen, wodurch das Atmen flacher und langsamer wird.

ABBILDUNG 14² CHIRURGISCHE EINGRIFFE BEI DUCHENNE

BEHANDLUNG DES HERZENS

Ein Kardiologe sollte vor jedweder Operation konsultiert werden.

Anästhesisten sollten wissen, dass bei Patienten mit DMD während einer Operation das Risiko einer Herzdekompensation besteht.

Größere operative Eingriffe

- Bei Menschen mit DMD besteht ein besonders hohes Risiko, während größerer Eingriffe eine Herzdekompensation zu erleiden
- Kurz vor jeglichem geplanten Eingriff sollten eine Echokardiografie und ein Elektrokardiogramm durchgeführt werden

Kleinere operative Eingriffe

- Bei Patienten mit einer normalen Herzfunktion wird eine Herzuntersuchung empfohlen, wenn die letzte Untersuchung mehr als ein Jahr zurückliegt

BEHANDLUNG DER LUNGE

Voroperatives Training zu und postoperativer Einsatz von Hustenassistentz

- Hustenassistentz wird von Patienten benötigt, deren Ausgangswerte des maximalen Hustenstoßes <270 l/min oder des maximalen Ausatemdrucks <60 cm H₂O* betragen

Voroperatives Training zu und postoperativer Einsatz von nicht-invasiver Beatmung

- Nicht-invasive Beatmung ist notwendig bei Patienten mit vorhergesagtem FVC-Ausgangswert von $<30\%$
- Nicht-invasive Beatmung ist dringend angezeigt bei Patienten mit vorhergesagtem FVC-Ausgangswert von $<50\%$

Extubation Sauerstoffgabe ohne gleichzeitigen Einsatz von nicht-invasiver Beatmung sollte vermieden werden

Ein Incentive-Spirometer (Lungentrainer) ist nicht angezeigt, da es bei Patienten mit schwacher Atemmuskulatur potentiell ineffektiv ist und es vorzuziehende Alternativen gibt

NARKOSEMITTEL

Intravenöse Vollnarkose ist dringend angezeigt

Depolarisierende Muskelrelaxantien, wie Suxamethoniumchlorid, sind absolut kontraindiziert aufgrund des Risikos tödlicher Reaktionen

Risiko von Rhabdomyolyse und Hyperkaliämie

- Bei Patienten mit DMD besteht bei Gabe von Inhalationsanästhetika oder Suxamethoniumchlorid das Risiko einer Rhabdomyolyse
- Rhabdomyolyse-Komplikationen werden häufig mit maligner Hyperthermie verwechselt

BLUTVERLUST

Hypotensive Anästhetika zur Verminderung von Blutverlust werden nicht empfohlen aufgrund des hämodynamischen Risikos mit Kardiomyopathie bei DMD-Patienten

Cell-Saver-Technologie unter Einsatz von Aminocaprinsäure oder Tranexamsäure ist eine Option, um intraoperativen Blutverlust zu behandeln

Postoperative Antikoagulation mit Heparin oder Aspirin ist bei DMD-Patienten nicht einzusetzen

Kompressionsstrümpfe oder intermittierende pneumatische Kompression können zur Vorbeugung einer tiefen Venenthrombose angezeigt sein

16. IM NOTFALL

In Notsituationen, in denen Sie umgehend ein Krankenhaus aufsuchen müssen, sollten Sie Folgendes beachten:

- Ihr Grundversorger oder Spezialarzt sollte das Krankenhaus vor Ihrer Ankunft anrufen. Dadurch können Sie dort angemessen empfangen und versorgt werden.
- Wenn Sie in die Notaufnahme kommen, rufen Sie Ihren Spezialarzt oder Ihr neuromuskuläres Team an.
- Ihre Diagnose Duchenne, aktuellen Medikamente, bestehende Atmungs- und Herzkomplicationen und behandelnde Ärzte müssen der aufnehmenden Stelle mitgeteilt werden.
- Da viele medizinische Fachleute die aktuell möglichen Behandlungen bei Duchenne nicht kennen, sollten die derzeitige Lebenserwartung und die zu erwartende gute Lebensqualität erläutert werden.

NOTFALLINFORMATIONEN

Im Idealfall tragen Sie immer einen Notfallpass bei sich und haben Zugang zu einer kurzen medizinischen Zusammenfassung Ihres Spezialarztes mit folgendem Inhalt:

- Diagnose
- Liste der Medikamente
- Medizinische Ausgangswerte einschließlich Ergebnissen der aktuellen Lungen- und Herzfunktionstests
- Alle chronischen Probleme (z.B. Lungenentzündung, Herzinsuffizienz, Nierensteine, Gastroparese [verzögerte Magenentleerung])
- Kurzer Überblick über Erstuntersuchung und -behandlung

Informationen zum Handeln im Notfall finden Sie auch in der PPMD-App für Smartphones (www.ParentProjectMD.org/App) sowie in Großbritannien von Action Duchenne in Zusammenarbeit mit anderen: <https://duchenneemergency.co.uk/>.

KORTISONE

Eine Langzeitkortisoneinnahme muss dem Notfallteam mitgeteilt werden. Erklären Sie dem Personal in der Notaufnahme, wie lange Sie die Kortisone bereits täglich einnehmen und ob eine Dosis ausgelassen wurde. Wenn Sie in der Vergangenheit eine Kortisonbehandlung erhalten haben, müssen Sie dies dem Notfallteam ebenfalls mitteilen. Dies kann aus folgenden Gründen wichtig sein:

- Kortisone verringern Stressreaktionen des Körpers, daher sind im Notfall unter Umständen zusätzliche Stressdosen Kortison nötig.
- Kortisone erhöhen das Risiko für Magengeschwüre; dies sollte das Notfallteam beachten.
- Selten treten andere akute kortisonbedingte Komplikationen auf; dies sollte das Notfallteam beachten.

HERZFUNKTION

- Versuchen Sie, die Ergebnisse Ihrer letzten Herzuntersuchung (z.B. EKG, Echo oder MRT) mitzunehmen.
- Weisen Sie das Personal in der Notaufnahme darauf hin, dass bei Duchenne-Patienten das EKG in jedem Alter untypisch aussieht; versuchen Sie, eine Kopie des letzten EKG mitzunehmen.
- Bei akuter Krankheit ist eine fortlaufende Beobachtung des Herzens notwendig, um Probleme mit Herzfrequenz oder -rhythmus auszuschließen.

ATEMFUNKTION

- Versuchen Sie, die Ergebnisse Ihrer letzten Lungenuntersuchung (z.B. forcierte Vitalkapazität, FVC) mitzunehmen.
- Es ist wichtig, Ihre eigenen Geräte (Hustenassistent, BIPAP etc.), falls vorhanden, mit ins Krankenhaus zu nehmen, falls es dort nicht die Geräte, die Sie nutzen nicht gibt. Bestehen Sie darauf, dass das Notfallteam Ihre Geräte für Ihre Versorgung verwendet.
- Wenn Sie zu Hause ein Beatmungsgerät verwenden, sollte das Beatmungsteam des Krankenhauses so schnell wie möglich involviert werden.
- Vorsicht auch beim Einsatz von Opiaten, anderen sedierenden Medikamenten und Muskelrelaxantien - diese können Ihre Atemfrequenz und -tiefe beeinflussen, wodurch das Atmen flacher und langsamer wird (s. Abschnitt 15).
- Wird eine Narkose notwendig, müssen intravenöse Narkosemittel eingesetzt und eine Inhalationsnarkose vermieden werden; Medikamente wie Succinylcholin sind bei Duchenne absolut kontraindiziert und dürfen auf keinen Fall verabreicht werden (s. Abschnitt 15).

Die Atem- und Hustenmuskulatur wird bei Krankheit weiter geschwächt und das Risiko dieser Komplikationen steigt sehr stark an. Falls Ihre Atemmuskulatur sehr schwach ist, gilt daher Folgendes:

- Bei Lungenentzündungen können Antibiotika notwendig sein.
- Eine Unterstützung der Atmung mit einem nicht-invasiven Beatmungsgerät wird wahrscheinlich oder länger als normalerweise notwendig.
- Vorsicht ist geboten bei der Gabe von Sauerstoff (s. Feld 9).
- Standardmäßig sollte im Notfall bei Atemwegserkrankungen eine kontinuierliche nicht-invasive Beatmung im wachen Zustand stattfinden, nach Bedarf unterbrochen für regelmäßiges assistiertes Abhusten.

KNOCHENBRÜCHE

Bei Menschen mit Duchenne besteht ein erhöhtes Risiko von Knochenbrüchen. Ein Beinbruch kann bedeuten, dass die Gehfähigkeit verloren geht, besonders wenn sie vor dem Bruch bereits eingeschränkt war. Informieren Sie Ihr neuromuskuläres Team, besonders Ihren Physiotherapeuten, über einen Knochenbruch, damit dieses ggf. mit dem Chirurgen sprechen kann.

- Wenn Sie noch laufen können, ist eine Operation Ihres gebrochenen Beins (sofern angemessen) meist besser als ein Gips, da die Gewichtsübernahme nach Operationen oft schneller erfolgt als mit reiner Gipsbehandlung.
- Ein Physiotherapeut sollte unbedingt hinzugezogen werden, damit Sie so schnell wie möglich wieder auf die Beine kommen.
- Ist ein Wirbel der Wirbelsäule gebrochen und Sie haben Rückenschmerzen, sollten Sie Ihren Orthopäden oder Endokrinologen hinzuziehen, um die richtige Behandlung zu erhalten (s. Abschnitt 9):

Das Fettemboliesyndrom (FES) ist ein Risiko bei Duchenne und ein medizinischer Notfall (s. Abschnitt 9). Lassen Sie das Notfallpersonal sofort wissen, dass Sie eine Fettembolie vermuten. Zu den Symptomen einer FES gehören:

- Verwirrung und/oder Desorientierung
- „nicht man selbst sein“
- schnelle Atmung und beschleunigter Herzschlag
- Kurzatmigkeit

17. TRANSITION DER BEHANDLUNG

Auf Ihrem Weg zu einer größeren Unabhängigkeit müssen Ihre gesundheitlichen und pflegerischen Bedürfnisse berücksichtigt werden. Das Erreichen der erwünschten Unabhängigkeit erfordert typischerweise vorsichtige und langfristige Planung.

DIE TRANSITION PLANEN

Ab der Kindheit sollten Ärzte & Therapeuten, Lehrer und Eltern Sie in die Planung Ihrer Behandlung und die Pläne für Ihre Zukunft einbeziehen. In vielen Fällen bedeutet das Erwachsenwerden, dass Sie manche - oder alle - Ihrer medizinischen Fachkräfte wechseln. Sie und Ihre Familie sollten bis zum Alter von 12 Jahren anfangen, die Transition Ihrer Behandlung (von der neuromuskulären Kinder- zur Erwachsenenversorgung) zu planen, und mit 13-14 Jahren Gespräche und Pläne zur Transition beginnen.

- Ihr Transitionsplan sollte festhalten, welche Dienste benötigt werden, wer sie leisten wird und wie sie finanziert werden.
- Ihr Transitionsplan sollte auf den Bedürfnissen, Wünschen und Werten basieren, die Ihnen und Ihrer Familie wichtig sind.
- Ihr Plan sollte die für Sie wichtigen Punkte aus vier Bereichen umfassen: Arbeit/Bildung (was möchten Sie machen), unabhängiges Leben (wo würden Sie am Liebsten wohnen und mit wem), Gesundheit (anhand Ihrer persönlichen Prioritäten) und soziale Teilhabe (wie möchten Sie mit Ihren Freunden und in Ihrer Gemeinde aktiv bleiben).
- Zur finanziellen Planung sollte ein längerfristiger Finanzplan gehören.
- Rechtliche Erwägungen für die Zeit ab Ihrer Volljährigkeit sollten enthalten sein. Dies ist von Land zu Land unterschiedlich, und Patientenorganisationen vor Ort können Ihnen dabei evtl. helfen.

KOORDINATION DER BEHANDLUNG (ABB. 15)

Ein Behandlungskordinator/-berater bzw. Sozialarbeiter kann als zentraler Ansprechpartner für alle Fragen fungieren, die Sie bezüglich Ihrer Behandlung und Pflege haben.

Behandlungskordinatoren fördern die Kommunikation zwischen Ihrem neuromuskulären Team, Grundversorger, Ihrer Familie und Ihrer Gemeinde; sie helfen Ihnen bei der vorausschauenden Planung Ihrer medizinischen Bedürfnisse und bringen Sie mit den Ressourcen in Kontakt, die Sie für Ihre Bedürfnisse benötigen. Sie können oft bei der Suche nach Beihilfen sowie der Anschaffung von Hilfsmitteln und Ressourcen helfen. Ohne Behandlungskordinator und Sozialarbeiter kann die Behandlung langsam zerfallen, können Empfehlungen unbeachtet und Bedürfnisse unbefriedigt bleiben.

MEDIZINISCHE VERSORGUNG

Zur Transitionsplanung sollte auch ein Plan gehören, die Behandlung mit Kinderspezialisten so lange weiterzuführen, bis die Erwachsenenversorgung etabliert ist. Der Behandlungskordinator sollte Ihnen dabei helfen, Ihre Behandlung selbst zu organisieren, Überweisungen an geeignete Erwachsenenversorger fördern und sicherstellen, dass die Patientenakten übermittelt werden.

- Schon früh sollte man Sie dazu ermuntern, an Gesprächen über Ihre Gesundheit teilzunehmen; mit der Zeit (in der frühen Jugend, spätestens ab 14 Jahren) sollten Sie allein mit Versorgern sprechen können.
- Wenn Sie Interesse und die Fähigkeit zeigen, für Ihre Behandlungen und Bedürfnisse selbst einzutreten, sind Sie bereit, von der familienzentrierten Kinderversorgung zur patientenorientierten Erwachsenenversorgung zu wechseln.
- Sensible Themen wie Unbehagen, Ängstlichkeit, Verarbeitung und Verlust kommen in Ihrer Jugend und im jungen Erwachsenenleben häufiger vor und sollten mit Fachleuten besprochen werden. Wenn Sie diese Themen offen mit Ihrem neuromuskulären Team besprechen, kann dieses mit Ihnen zusammen dafür sorgen, dass Sie ggf. die benötigten zusätzlichen medizinischen oder unterstützenden Dienste erhalten.
- Es ist wichtig, dass Sie Ihre persönlichen Werte und Präferenzen zur Gesundheit mit Ihrem neuromuskulären Team besprechen. Ihre Eltern und Versorger können Ihnen bei der vorausschauenden Planung der Versorgung helfen, damit Sie im Erwachsenenleben wichtige medizinische Entscheidungen treffen können.

AUSBILDUNG, ARBEIT UND BERUFS AUSÜBUNG

Sie sollten genau planen, wie es nach der Schule weitergehen soll (Ausbildung und Beruf). Lehrer, Berufsberater und Transitionsstellen können Ihnen dabei eine zusätzliche Hilfe sein. Nicht jede(r) möchte nach der Schule eine Ausbildung oder ein Studium beginnen. Ihre ganz persönlichen Stärken und Talente sollten aufgenommen werden, um damit ein Programm täglicher Aktivitäten zu entwickeln, die für Sie sinnvoll und bereichernd sind.

- Ab ca. 13 Jahren sollten mindestens 1x jährlich Treffen zur Ausbildungsplanung stattfinden, wobei auch Ihre persönlichen Stärken und Interessen mit Fokus auf Ihren Bedürfnissen und Zielen bewertet werden.
- Es ist wichtig, einen Plan zu erstellen, der eine Balance zwischen Ihren medizinischen Bedürfnissen und nötigen Ruhezeiten einerseits und praktischen Themen rund um Schulbesuch und akademische Standards/ Arbeitsanforderungen andererseits schafft.
- Es ist wichtig, Ressourcen für den Zugang zu Hilfsmitteln und Technologien, die Sie benötigen werden, sowie Transportmöglichkeiten ausfindig zu machen.
- Oberstes Ziel ist es, Sie so zu unterstützen, dass Sie ein produktives, bereicherndes und sinnvolles Leben führen können, ganz gleich in welcher möglichen Eigenschaft.

WOHNEN UND UNTERSTÜTZUNG BEI ALLTÄGLICHEN DINGEN

Mit dem Übergang vom Jugendlichen zum jungen Erwachsenen sollten Sie Ihren erstrebten Grad an Unabhängigkeit definieren und die Ressourcen und Hilfestellungen ausfindig machen, die Sie für eine optimale Unabhängigkeit benötigen. In Ihrer Kindheit unterstützt Sie Ihre Familie in alltäglichen Verrichtungen, mit dem Erwachsenwerden ist es aber üblicher, dass Sie dafür Assistenz von außerhalb hinzuziehen. Schulbegleiter können in der Schule bei Hygiene, Mahlzeiten, Transport und bei gesundheitlichen Maßnahmen unterstützen. Pflegedienste können bei spezielleren gesundheitlichen Anforderungen hilfreich sein. Bitte fragen Sie Ihr neuromuskuläres Team, welche Dienstleistungen für Jugendliche/Erwachsene in Ihrem Land zur Verfügung stehen.

Da die Versorgungssysteme für Menschen mit Behinderungen komplex und oft Stückwerk aus unterschiedlichen Leistungen sind, sollten Sie evtl. eine Finanzberatung in Anspruch nehmen; Sie benötigen viel mehr Wissen darüber als Menschen ohne Behinderungen. Ihr neuromuskuläres Team, insbesondere die Sozialberater, helfen Ihnen und Ihrer Familie dabei, sich über die Sozialhilfesysteme in Ihrem Land zu informieren. Patientenorganisationen und Verbraucherzentralen können Ihnen ebenfalls dabei helfen.

Wenn Sie darüber nachdenken, selbstständig zu leben, gibt es verschiedene Optionen:

- Sie können bei Ihrer Familie wohnen, im Wohnheim während Ausbildung oder Studium, im betreuten Wohnen oder in einem Haus/einer Wohnung mit oder ohne Mitbewohner.
- Anpassungen der Wohnumgebung können bezüglich der Barrierefreiheit nötig werden (lassen Sie sich von Fachleuten beraten, informieren Sie sich über Gesetze und Rechte, finanzielle Hilfen, assistive Technologieoptionen). Beihilfen zur Wohnumfeldverbesserung und andere Hilfen sind evtl. erhältlich. Englischsprachige Informationsblätter dazu finden Sie unter <https://www.musculardystrophyuk.org/>.
- Sie benötigen wahrscheinlich Unterstützung bei der Körperpflege und alltäglichen Verrichtungen (persönliche Pflegeberater, Pflegedienste, Verfügbarkeit der Anbieter, Finanzierungsmöglichkeiten, Verwaltung und Training der Pflegekräfte).

TRANSPORT

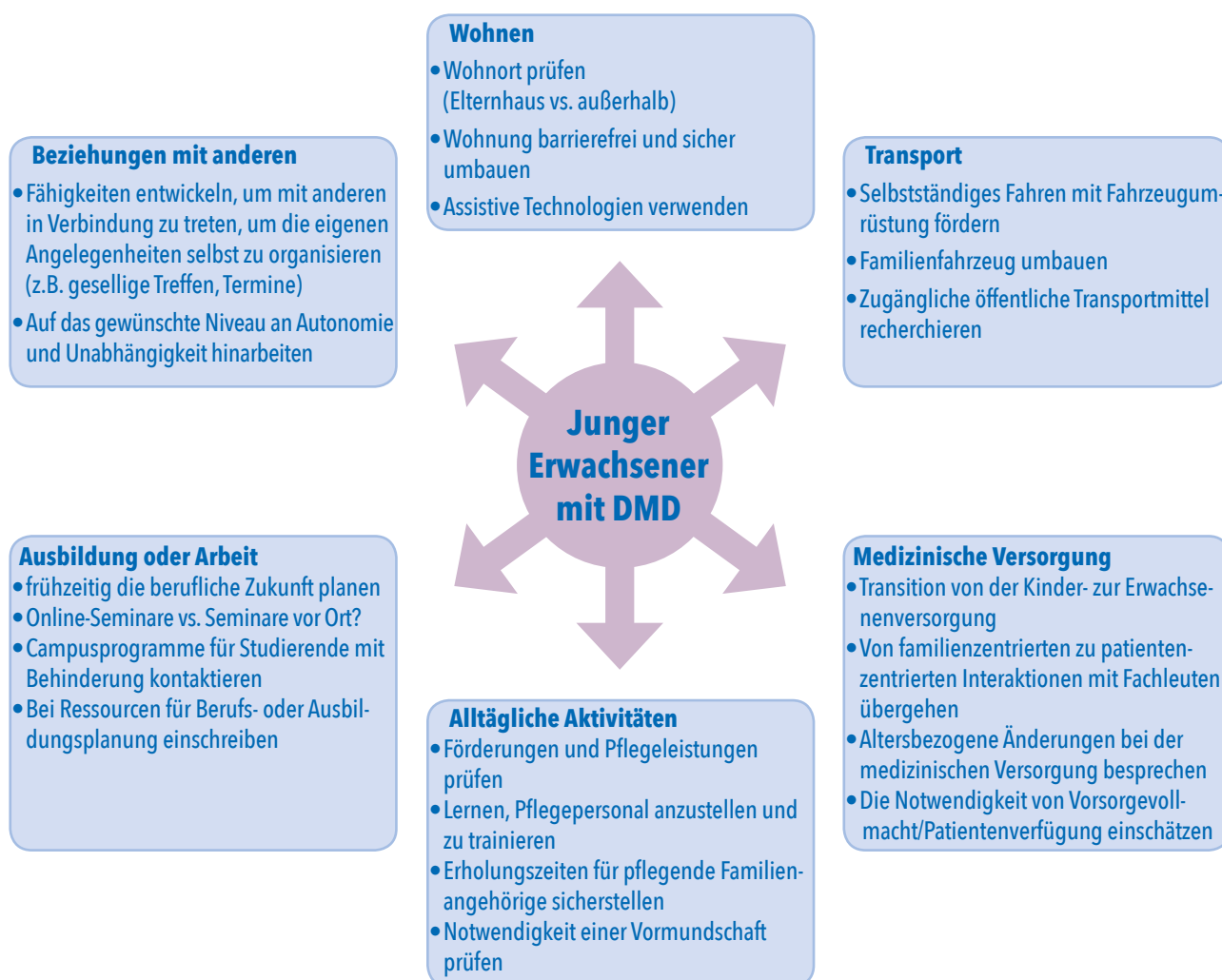
Transportprobleme können Ihre Autonomie und Unabhängigkeit, Ihre Einstellungs- und Ausbildungschancen sowie Ihre Teilhabe an sozialen Aktivitäten beeinträchtigen. Ihr neuromuskuläres Team sollte Ihre Optionen für einen sicheren Transport besprechen, einschließlich:

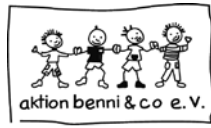
- Selbstständiges Fahren mit Fahrzeugumrüstung
- Umrüstungen an Fahrzeugen Ihrer Familie
- Öffentliche Verkehrsmittel

PERSÖNLICHE BEZIEHUNGEN

- Soziale Kontakte sind für Gesundheit, Wohlbefinden und Lebensqualität außerordentlich wichtig.
- Manchmal ergeben sich Möglichkeiten des persönlichen Kontakts und der sozialen Teilhabe weniger von selbst und Sie müssen bewusster etwas für die Pflege und Förderung von sozialen Kontakten tun. Es gibt viele Gruppen für Jugendliche und Erwachsene mit Duchenne. Sie können den Kontakt über die großen Patientenorganisationen herstellen. Ihr Sozialarbeiter hat vielleicht auch eine Liste sozialer Gruppen, die für Sie interessant sein könnten.
- Beziehungen, Intimität und Sexualität haben für manche Menschen mit Duchenne einen sehr hohen Stellenwert. Versuchen Sie, diese Gespräche über Beziehungen, Ausgehen, sexuelle Orientierung und die Ehe mit einem Freund oder Familienmitglied zu führen, dem Sie vertrauen. Vielleicht können sie mit Ihnen auch über Möglichkeiten sprechen, wie Sie die Hürden für soziale Beziehungen und die Teilnahme an gesellschaftlichen Events überwinden können. Sie können darüber auch mit einem Mitglied Ihres neuromuskulären Teams sprechen.
- Während der Routineuntersuchungen beim Grundversorger und den Terminen beim Spezialisten sollte es jemanden in Ihrem neuromuskulären Team geben, mit dem Sie vertrauensvoll Ihre Fragen zu Masturbation, Sex mit einem Partner/einer Partnerin, Elternschaft oder anderen intimen Dingen besprechen können. Gegebenenfalls kann es hilfreich sein, sich gemeinsam mit Ihrem Partner/Ihrer Partnerin bei einem Ehe- oder Partnerschaftsberater beraten zu lassen.

ABBILDUNG 15³ • ASPEKTE FÜR EIN ERWACHSENENLEBEN MIT DUCHENNE





Wir hoffen, dieser Ratgeber ist Ihnen eine Unterstützung auf Ihrem Weg durch ein Leben mit Duchenne. Denken Sie immer daran, dass es Patientenorganisationen gibt, neuromuskuläre Zentren und Teams, Familien und Freunde, die da sind, um Sie auf Ihrem Weg bei jedem Schritt zu unterstützen. Um Hilfe zu bitten ist immer der schwerste, jedoch der erste Schritt. Sie sind auf diesem Weg nicht allein.

Organisationen in Deutschland, Österreich und der Schweiz:

www.dgm.org

www.benniundco.de

www.muskelforschung.at

www.muskelkranke-stmk.at

www.verein-marathon.at

www.muskelgesellschaft.ch

www.duchenne-schweiz.ch

PATIENTENREGISTER

Weitere Informationen zur Anmeldung bei dem **deutsch-österreichischen Patientenregister** für Menschen mit Muskeldystrophie Duchenne finden Sie unter: www.dmd-register.de

Dieser Ratgeber für Familien ist in vielen verschiedenen Sprachen verfügbar.

Sie finden diese auf der Webseite www.treat-nmd.org oder direkt über untenstehenden QR-Code.



BARMER

Wir bedanken uns bei der Barmer für die freundliche Unterstützung!