



Zum Tag der Seltenen Erkrankungen (Rare Disease Day 2018) erinnert PTC Therapeutics an das 150-jährige Jubiläum der ersten offiziellen Beschreibung der Duchenne-Muskeldystrophie (DMD)

Frankfurt am Main, den 28. Februar 2018 – PTC Therapeutics Germany GmbH unterstützt den Tag der Seltenen Erkrankungen 2018 (28. Februar) und gedenkt in diesem Zusammenhang des 150. Jahrestages, an dem die Symptome der Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) zum ersten Mal durch den französischen Neurologen Guillaume Duchenne beschrieben und veröffentlicht wurden. Der Name des Wissenschaftlers wurde dieser Muskelerkrankung zugeschrieben.

Die DMD ist eine seltene und tödlich verlaufende genetische Störung, die primär bei Jungen auftritt. Sie führt ab der frühen Kindheit zu einer fortschreitend verlaufenden Muskeldegeneration, zunächst der Bewegungs- und später der Atem- und Herzmuskulatur. Die Patienten versterben vorzeitig, meist schon im dritten Lebensjahrzehnt, an Lungen- oder Herzkomplikationen.^{1,2}

Seit den Beobachtungen von Guillaume Duchenne im Jahr 1868 wurde die Prognose der Betroffenen verbessert: sei es durch einen multidisziplinären Therapieansatz, der medizinische Experten aus diversen Fachbereichen bei der Behandlung zusammenarbeiten lässt oder durch kausale- und innovative Therapieentwicklungen. Im Vergleich zu den Beobachtungen von Guillaume Duchenne leben heutzutage Jungen mit DMD dank dieser Fortschritte deutlich länger.³ Es bedarf weiterer Forschungen, um die medizinische Behandlung von Jungen mit DMD fortlaufend zu verbessern.

Neben der Behandlung kommt der Diagnostik der DMD besondere Bedeutung zu. Eine besondere Herausforderung ist es, die anfänglich unspezifischen Symptome frühzeitig zu erkennen. Denn gerade die frühzeitige(re) Diagnose der DMD kann die Prognose der Betroffenen positiv beeinflussen.⁴

Die ersten Symptome der DMD treten in der Regel in früher Kindheit auf. Auch wenn jedes Kind anders ist, können die nachfolgenden, unspezifischen Entwicklungsverzögerungen zu den frühen Symptomen der DMD zählen, z.B. wenn ein Kind im Alter von 12(-15) Monaten

- nicht selbständig/ frei sitzen kann
- nicht selber aufstehen und stehen kann
- nicht (zumindest mit Unterstützung) erste Gehversuche macht

Eltern und dem behandelnden Haus- oder Kinderarzt kommt eine besondere Rolle zu, die Zeichen rechtzeitig wahrzunehmen und zu deuten. Wenn die frühen Symptome an eine DMD denken lassen, kann durch eine einfache Blutuntersuchung die Verdachtsdiagnose DMD weitestgehend ausgeschlossen werden: Der sogenannte CK-(Kreatinkinase)Test kann in der Praxis schnell und einfach durchgeführt werden. Bei einem deutlich erhöhten Wert wird eine weitergehende diagnostische Klärung an einem Muskelzentrum empfohlen.⁴

Entscheidend für die Lebensqualität und Erkrankungsverlauf der DMD ist die rechtzeitige Diagnose, um die Chance auf einen frühestmöglichen und an das Lebensalter angepassten Beginn von prophylaktischen und therapeutischen Maßnahmen zu wahren. Denn ist das Muskelgewebe krankheitsbedingt erst einmal zerstört, kann es nicht mehr repariert werden. *„Die Früherkennung will dem zuvorkommen und dadurch die Prognose durch eine frühzeitige Therapie positiv beeinflussen, Komplikationen durch prophylaktische Maßnahmen vermindern und insgesamt die Lebensqualität optimieren.“* sagt Frau Prof. Maggie C. Walter (Friedrich-Baur-Institut, München).

„Ein rechtzeitiger Therapiebeginn ist vor allem wichtig, um die Gehfähigkeit solange wie möglich zu erhalten“ sagt Frau Dr. Jessika Johannsen (Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Hamburg). Denn der Erhalt der Gehfähigkeit ist in besonderem Maße mit dem Verlauf der Krankheitsprogression assoziiert.

„Früherkennung der DMD bedeutet auch, dass Eltern und Kindern eine diagnostische Odyssee von Arzt zu Arzt erspart werden kann. Des Weiteren gibt rechtzeitiges Wissen um eine DMD Erkrankung in der Familie den betroffenen Eltern die Chance, eine bewusste Entscheidung bei der weiteren Familienplanung zu treffen“ sagte Dr. Guido Schopen, Geschäftsführer der PTC Therapeutics Germany GmbH.

Ungefähr 1 von 3.500 neugeborenen Jungen weltweit ist von der Duchenne-Muskeldystrophie betroffen⁵; in Deutschland leben schätzungsweise 1.500 bis 2.000 Patienten mit der Krankheit.⁶

Über den Tag der seltenen Krankheiten

Der Tag der Seltenen Erkrankungen wurde 2008 von der gemeinnützigen Allianz von Patientenorganisationen EURORDIS und ihrem Rat der Nationalen Allianzen ausgerufen. Dabei wurde und wird weiterhin weltweit mit Organisationen zusammengearbeitet, um Veranstaltungen zu organisieren, eine Berichterstattung durch die Medien sicherzustellen und letztendlich das Bewusstsein der Allgemeinbevölkerung und der Entscheidungsträger über seltene Krankheiten und ihre Auswirkungen auf das Leben der Patienten zu stärken. PTC Therapeutics unterstützt den Tag der Seltenen Erkrankungen.

Weitere Informationen finden Sie hier: <https://www.rarediseaseday.org>

Informationen über Duchenne-Muskeldystrophie

Die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist eine seltene und tödlich verlaufende genetische Krankheit, die überwiegend Jungen und Männer betrifft. Sie führt ab der frühen Kindheit zu einer fortschreitend verlaufenden Muskelschwäche. Die Patienten sterben meist vorzeitig im dritten Lebensjahrzehnt. Die DMD wird durch einen Mangel des funktionellen Proteins Dystrophin verursacht. Dystrophin ist für die strukturelle Stabilität der gesamten Muskulatur, einschließlich der Skelett-, Zwerchfell- und Herzmuskulatur, überaus wichtig. Patienten mit DMD können schon im Alter von zehn Jahren ihre Gehfähigkeit und später die Beweglichkeit ihrer Arme verlieren. Ab dem späten Jugendalter werden DMD Patienten zunehmend beatmungspflichtig und leiden an lebensbedrohlichen Lungen- und Herzkomplicationen.

Weitere Informationen über die Symptome der DMD können Sie hier finden: www.duchenne.de
www.duchenne.at

Über PTC Therapeutics, Inc.

PTC ist ein weltweites Biopharmaunternehmen, das sich auf die Erforschung, Entwicklung und Vermarktung neuer Arzneimittel konzentriert und dabei sein spezifisches Know-how im Bereich der RNA-Biologie einsetzt. Die Forschungspipeline von PTC umfasst mehrere therapeutische Bereiche, darunter seltene Krankheiten und Onkologie. Alle derzeit in der klinischen Entwicklung befindlichen Arzneimittel basieren auf den firmeneigenen technologischen Plattformen. Seit seiner Gründung vor fast 20 Jahren hat sich PTC in besonderem Maße auf die Entwicklung von Arzneimitteln konzentriert, die das Leben der Patienten, die an seltenen genetischen Krankheiten leiden, grundlegend verändert. Das Unternehmen wurde 1998 gegründet und sein Hauptsitz befindet sich in South Plainfield, New Jersey, USA. Weitere Informationen zum Unternehmen finden Sie auf unserer englischsprachigen Website www.ptcbio.com.

Weitere Informationen:

Pressekontakt

Kristina Kempf

PTC Therapeutics Germany GmbH

The Squire 12, Am Flughafen

D-60549 Frankfurt

E-Mail: kkempf@ptcbio.com

Quellenangaben:

1. NHS Choices. Muscular Dystrophy – Duchenne. Link: <https://www.nhs.uk/conditions/muscular-dystrophy/types/#duchenne-muscular-dystrophy> (abgerufen Februar 2018).
2. Parent Project Muscular Dystrophy: Signs of Duchenne. Link: http://www.parentprojectmd.org/site/PageServer?pagename=Understand_about_signs (abgerufen Februar 2018)
3. Passamano L, et al. Improvement of survival in Duchenne Muscular Dystrophy: retrospective analysis of 835 patients. Acta Myol. 2012 Oct; 31(2):121–125.
4. Birnkrant DJ, et al. Lancet Neurology. Published online 23 January 2018. Published online ahead of print. DOI: [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30024-3](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30024-3)
5. McDonald, CM et al. Long-term effects of glucocorticoids on function, quality of life, and survival in patients with Duchenne muscular dystrophy: a prospective cohort study. The Lancet, Volume 391, Issue 10119, 451-461.
6. Parent Project Muscular Dystrophy: About Duchenne. Link: http://www.parentprojectmd.org/site/PageServer?pagename=understand_about (abgerufen Januar 2018).
7. Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
<https://www.dgm.org/muskelerkrankungen/muskeldystrophie-duchenne-becker>; abgerufen am 15.02.2018.