

PRESSEMITTEILUNG

Welt-Duchenne-Tag am 7. September

Uwe Seeler, die Deutsche Muskelschwund-Hilfe sowie PTC Therapeutics unterstützen diesen Tag

Frankfurt am Main, 7. September 2018 – PTC Therapeutics Germany GmbH unterstützt den Welt-Duchenne-Tag und möchte einen Beitrag zur Aufklärung dieser Krankheit leisten. Wenn Kinder, vor allem Jungen, in ihrer Entwicklung langsamer sind als Gleichaltrige, kann in seltenen Fällen auch einmal mehr dahinterstecken: Die lebensbedrohliche Erbkrankheit Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) führt zu einem fortschreitenden Abbau der Muskeln. Da einmal zugrunde gegangene Muskeln nicht wieder repariert werden können, ist die Früherkennung der DMD umso wichtiger. Nur so bietet sich die Chance durch frühzeitige Maßnahmen dem Muskelabbau zuvorzukommen und somit das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen. Mit der deutschlandweiten Kampagne „Hinterher statt voll dabei?“ möchte PTC Therapeutics das Bewusstsein für die DMD in der Öffentlichkeit schärfen.

Die Website www.hinterherstattvolldabei.de bietet allen Interessierten kompakte Informationen rund um die Früherkennung dieser seltenen Erkrankung – für bessere Chancen der kleinen Patienten.

Die Erbkrankheit Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) tritt bei etwa 1 von 3.600 bis 6.000 Kindern auf, in den allermeisten Fällen sind Jungen betroffen.¹⁻⁵ Erste Anzeichen einer DMD können bereits im Kleinkindalter auftreten. Durch eine Veränderung in der Erbsubstanz wird bei den betroffenen Kindern kein funktionsfähiges Muskelprotein „Dystrophin“ gebildet. Dessen Fehlen führt dazu, dass sich zunächst die Bewegungsmuskulatur, später auch die Atem- und Herzmuskulatur abbaut. Die Muskelschwäche nimmt im Laufe der Zeit zu und breitet sich im ganzen Körper aus. Der mit der Bewegungsmuskulatur verbundene Verlust der Gehfähigkeit stellt bei der DMD ein Schlüsselereignis für die weitere Prognose dar: Gelingt es, die Gehfähigkeit so lange wie möglich zu erhalten, kann hierdurch oftmals das Fortschreiten der Erkrankung verzögert werden. Daher ist das frühe Erkennen der DMD essenziell, um Chancen zu wahren durch frühzeitige Maßnahmen den Symptomen entgegenzuwirken und den Krankheitsverlauf zu verlangsamen.

Dirk Rosenkranz, Deutsche Muskelschwund-Hilfe (DMH)

„Wir von der Deutschen Muskelschwund-Hilfe unterstützen Menschen mit den unterschiedlichsten Muskelerkrankungen. Wir bieten allen Betroffenen und deren Angehörigen eine Anlaufstelle, um sich über die jeweilige Erkrankung und Therapiemöglichkeiten zu informieren. Dies soll allen Betroffenen helfen, mit ihrer Krankheit besser zurechtzukommen und ihren Alltag möglichst selbstbestimmt zu meistern. Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie sehen wir oftmals erst in fortgeschrittenen Krankheitsstadien, was sehr schade ist. Denn früh erkannt, kann man einfach viel mehr für die kleinen Patienten tun: So können zahlreiche, ineinander verzahnte Maßnahmen helfen, das Fortschreiten der Krankheit zu verzögern und die Lebensqualität der betroffenen Kinder und Jugendlichen bestmöglich zu erhalten.“

Die Mutter eines Duchenne-Jungen berichtet:

„Dass etwas nicht stimmt, hatten wir schon länger vermutet. Aber zu wissen, dass etwas Ernsthaftes, nämlich eine Duchenne-Muskeldystrophie, hinter der Verzögerung im Sprechen und im Laufen unseres Sohnes steckt, war zunächst ein Schock! Mittlerweile sind wir aber heilfroh, dass wir die Diagnose erhalten haben und alle verfügbaren Behandlungsmaßnahmen ausschöpfen können. Wir wissen, dass die Krankheit nicht heilbar ist, aber es ist dennoch nicht alles sinnlos! Die Diagnose wurde relativ früh gestellt, so dass man noch 'ne Menge tun kann, um das Leben unseres Sohnes so unbeschwert wie möglich zu machen. Ich kann nur jedem raten, auf Entwicklungsverzögerungen ihres Kindes zu achten, besonders, wenn es ein Junge ist. Liegt eine Duchenne-Erkrankung tatsächlich vor, hat man wenigstens die Möglichkeit früh dagegen anzukämpfen.“

Uwe Seeler, ehemaliger Fußballspieler und Ehrenspielführer der deutschen Fußballnationalmannschaft

Der frühere Fußballprofi Uwe Seeler hat einen besonderen Bezug zur Krankheit Duchenne Muskeldystrophie. Folgendes verbindet er mit der Krankheit:

„Mir war das Glück beschert, dass ich dank eines gesunden Körpers eine Fußballkarriere aufbauen konnte. Das Glück, gesund zu sein, ist leider nicht jedem Menschen in die Wiege gelegt worden. Das ist mir bewusst und deshalb engagiere ich mich für Muskelkranke. Meine besondere Aufmerksamkeit gilt besonders den Jungs, die mit der schweren Krankheit Duchenne-Muskeldystrophie zu kämpfen haben: Sie können nicht wie ich Fußball spielen. Für diese Jungs ist es wichtig, dass sie sich überhaupt bewegen können – und das möglichst lange ohne Rollstuhl. In meiner aktiven Zeit hatte ich einmal einige betroffene Jungs als Zuschauer dabei, die Begegnung mit ihnen hat mich sehr berührt. Glücklicherweise gibt es heute viele Möglichkeiten, diese Jungs sehr gut zu behandeln. Und zwar je früher, desto besser! Hierzu müssen Eltern und Ärzte aber erst einmal wissen, dass diese Jungen eine Duchenne-Muskeldystrophie haben. Eltern sollten deshalb wachsam sein und erkennen, wenn mit ihrem Jungen etwas nicht stimmt. D. h., wenn er im Vergleich zu Gleichaltrigen nur sehr schlecht spricht, spät läuft und auch sonst in seiner Entwicklung hinterher ist. Wird die Krankheit früh erkannt, kann man noch viel machen. Dafür setze ich mich gerne ein.“

Frühe Anzeichen einer möglichen DMD – „Hinterher statt voll dabei“

DMD früh zu erkennen, ist allerdings eine Herausforderung – sowohl für Eltern als auch für Ärzte. Unspezifische frühe Zeichen, wie Verzögerungen beim Bewegen, beim Sprechen, beim Lernen, können ein erstes Alarmsignal sein, dass etwas nicht in Ordnung ist.

Die Website www.hinterherstattvoll dabei.de bietet kompakte Informationen über frühe (und späte) Zeichen einer DMD. Anhand eines einfachen „DMD-Checks“ können Eltern, Angehörige oder Interessierte bei Beobachtung von Entwicklungsverzögerungen eines Kindes in 3 Schritten eine schnelle Orientierung über die Zeichen der Krankheit sowie weiteres Vorgehen für eine mögliche Abklärung erhalten.

DMD-Früherkennung verbessert Chancen

Eine Heilung der DMD ist bisher nicht möglich, jedoch können durch den rechtzeitigen Beginn geeigneter Maßnahmen Symptome gelindert, Komplikationen reduziert und die Lebensqualität optimiert werden.

Durch eine frühe Diagnose und schnellstmöglichen Beginn geeigneter fachübergreifender Maßnahmen ist es möglich, die Prognose und die Lebensqualität der Kinder zu verbessern. Es bedarf weiterer Forschungen, um die medizinische Behandlung von Jungen mit DMD fortlaufend zu verbessern. Weil jeder Tag zählt!

Über PTC Therapeutics

PTC Therapeutics ist ein forschendes, biopharmazeutisches Unternehmen mit Stammsitz in New Jersey, USA. Die Niederlassung der PTC Therapeutics Germany GmbH befindet sich in Frankfurt am Main. PTC erforscht und entwickelt innovative Arzneimittel, die die Übertragung genetischer Informationen kontrollieren und damit Fehlsteuerungen bei der Produktion lebensnotwendiger Eiweiße korrigieren können. PTC setzt sich dafür ein, Behandlungsoptionen für Patienten mit lebensbedrohlichen Erkrankungen zu finden, bei denen es derzeit keine ausreichenden oder kausalen therapeutischen Optionen gibt. Weitere Informationen zu PTC Therapeutics unter www.ptcbio.de oder www.duchenne.de

Pressekontakt Deutschland

Kristina Kempf
+49 (0) 176 24796663
kkempf@ptcbio.com

Referenzen

1. Goemans N, et al. Eur Neurol Rev. 2014;9:78-82.
2. Bushby K, et al. Lancet Neurol. 2010;9:77-93.
3. McDonald CM, et al. Muscle Nerve. 2013;48:343-356.
4. Van Ruiten HJ, et al. Arch Dis Child. 2014;99:1074-1077.
5. Ciafoloni E, et al. J Pediatr. 2009;155:380-385.

PTC1808KK127