

### Duchenne Muskeldystrophie

Die Duchenne Muskeldystrophie (DMD) ist eine erblich bedingte, progredient verlaufende neuromuskuläre Erkrankung, die x-chromosomal rezessiv vererbt wird. Sie betrifft in etwa einen von 3.500 neugeborenen Jungen. Bei einem Drittel der Betroffenen beruht die DMD auf einer Spontanmutation. Aufgrund eines Defektes auf dem Dystrophin-Gen fehlt in der Muskelzellmembran das Eiweiß Dystrophin, wodurch schädigende Stoffe in die Muskelzelle eindringen und wichtige Stoffe austreten können. Die Muskelzelle wird instabil und geht zugrunde. Eine generalisierte Muskelschwäche, Kontrakturen und Skelettumbildungen sind die Folge. Bereits im Grundschulalter sind die Patienten auf einen Rollstuhl angewiesen. Im weiteren Verlauf der Erkrankung werden zunehmend die Atem- und die Herzmuskulatur in Mitleidenschaft gezogen. Durch die außerklinische Beatmungsmedizin und eine frühzeitig einsetzende Herzmedikation konnte die Lebenserwartung in den vergangenen 20 Jahren zwar deutlich erhöht werden, jedoch werden die jungen Menschen mit DMD selten älter als 30 Jahre.

### Genetik der DMD

Die meisten DMD-Erkrankungen beruhen auf einer Deletion oder einer Duplikation bestimmter Exons im Dystrophin-Gen. Dort, wo Exons fehlen oder doppelt vorhanden sind, reißt das Leseraster für die Bildung des Dystrophins ab. Es entsteht ein verkürztes und damit unbrauchbares Dystrophin, das vom Körper als Fremdstoff identifiziert und eliminiert wird. Bei ca. 10-15 Prozent der Betroffenen liegt eine Nonsense-Mutation auf einem Exon vor. An dieser Stelle entsteht ein Stop-Codon, sodass auch dort das Leseraster abreißt und die genetische Information nicht vollständig gelesen werden kann. Auch hier endet die Translation, es entsteht ein verkürztes Dystrophin, welches vom Körper abgebaut wird.

### Translarna™

In der EU wurde Translarna™ im Jahr 2014 für gehfähige Patienten, zunächst ab einem Alter von 5 Jahren, zugelassen. Seit 2018 darf es bereits ab einem Alter von 2 Jahren verordnet werden. Der Wirkstoff Ataluren sorgt dafür, dass der unerwünschte Stop-Codon auf dem betroffenen Exon übersprungen und die Translation bis zum Ende durchgeführt wird. Auf diese Weise kann vom Körper ein funktionsfähiges Dystrophin gebildet werden, welches nicht abgebaut wird. Seit 2014 wird Translarna™ erfolgreich bei der Behandlung der DMD-Patienten mit Nonsense-Mutation eingesetzt. Der Verlauf der DMD-Erkrankung wird signifikant verlangsamt. Zum einen bleibt die Gehfähigkeit der Patienten deutlich länger erhalten. Zum anderen wirkt Translarna™ stabilisierend auf den Oberkörper. Die Gebrauchsfähigkeit der Arme und Hände und die Rumpfstabilität bleiben länger erhalten, was insbesondere für eine möglichst lange Autarkie der Patienten wichtig ist. Im Hinblick auf die Atmung bewirkt Translarna™ einen deutlich besseren Erhalt der respiratorischen Fähigkeiten des Patienten. Die Notwendigkeit einer zunächst nicht-invasiven und später invasiven Beatmung wird signifikant nach hinten verlagert. Dadurch kann Translarna™ die Lebenserwartung um mehrere Jahre verlängern.

### Ethische Gesichtspunkte

Eine Behandlung mit Medikamenten, die nur bei einer kleinen Gruppe von Menschen zum Einsatz kommen, ist teuer. Auch eine Behandlung mit Translarna™ ist mit hohen Kosten verbunden. Kosten, die nicht jede Krankenkasse bereitwillig übernimmt. Wir als Patientenorganisation geben jedoch zu

bedenken, dass den hohen Entwicklungskosten der Pharmaunternehmen ebenso Rechnung getragen werden muss, wie der Tatsache, dass überhaupt an einem Medikament für eine so seltene Erkrankung gearbeitet wird. Hier gab es viele Jahre keine Hoffnung für die betroffenen Kinder und ihre Eltern. Entsprechend groß ist die Dankbarkeit.

Perspektivwechsel: Man stelle sich einen Teenager vor, der zwar an DMD erkrankt ist, sein Leben jedoch genauso plant wie andere junge Menschen in seinem Alter. Vielleicht möchte er nach der Schule eine Ausbildung machen oder ein Studium beginnen. Und natürlich möchte er eines Tages Geld verdienen und wenn möglich eine Familie gründen. Nun stelle man sich weiter vor, es gäbe ein Medikament, das ihm helfen würde, seine Pläne umzusetzen und länger zu leben, aber dieses würde von der Krankenkasse nicht bewilligt werden, weil ihr die Kosten zu hoch erscheinen. Es braucht nicht viel Fantasie sich vorzustellen, wie groß die Verzweiflung dieses jungen Mannes und seiner Familie sein muss.

Selbst wenn Translarna™ keine Heilung verspricht, so erhöht es doch die Lebensqualität und verlängert das Leben eines DMD-Patienten in ganz beträchtlichem Maß. Ein längeres Leben bei einer erbten Muskelerkrankung bedeutet jedoch nicht nur, Lebenspläne umzusetzen. Es bedeutet vor allem Hoffnung darauf, dass in der Zeit, die der junge Patient durch Translarna™ gewinnt, die Forschung weitere Fortschritte macht und neue Medikamente entwickelt werden, die am Ende vielleicht eine Heilung möglich machen.

Bei nicht gehfähigen Patienten gibt es jedoch leider einen hohen ungedeckten Bedarf. Die meisten von ihnen verlieren ihre Gehfähigkeit zwischen 9 und 12 Jahren, d.h., dass sie den Großteil ihres Lebens nicht gehfähig und auf einen Rollstuhl angewiesen sein werden. Die Deutsche Muskelschwund-Hilfe spricht sich für die Verordnung von Translarna™ aus, und zwar eindeutig auch für nicht gehfähige Patienten. Aus unserer Sicht ist die Gehfähigkeit nicht das Maß aller Dinge. Gerade diese jungen Menschen ertragen ihr Schicksal mit einer Würde und Stärke, die ihresgleichen suchen. Wer wenn nicht sie hätte eine bessere Lebensqualität und vor allem mehr Lebenszeit verdient? Translarna™ macht genau dies möglich. Das kann und darf in unserer Gesellschaft keine Frage des Geldes sein.

**Kontakt:**

Deutsche Muskelschwund-Hilfe e.V.

Alstertor 20

20095 Hamburg

040/323231-0

[info@muskelschwund.de](mailto:info@muskelschwund.de)

[www.muskelschwund.de](http://www.muskelschwund.de)