

# +++ MEDIZIN-TELEGRAMM +++

## Welt-Duchenne-Tag

**Engagement für eine frühere Diagnose – weil jeder Tag zählt!**

7. September 2023 – „Barrieren überwinden“ lautet das treffende Motto des Welt-Duchenne-Tages 2023. Dieser alljährlich weltweit am 7. September begangene Tag soll das Bewusstsein in der Bevölkerung für die seltene, lebensbedrohliche Erbkrankheit Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) steigern und damit das Verständnis gegenüber den Betroffenen und ihren Familien verbessern. Zudem weist der Tag auf die Wichtigkeit der Früherkennung einer DMD hin, denn frühzeitige therapeutische Maßnahmen können helfen, das Fortschreiten der Krankheit zu verlangsamen und die Lebensqualität der Patienten zu verbessern.<sup>1,2</sup>

### Frühzeitige Diagnose ist entscheidend – denn jeder Tag zählt!

Die DMD ist eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung, die vornehmlich bei Jungen auftritt. Ursächlich für die DMD ist ein Gendefekt, der bei den betroffenen Jungen dazu führt, dass ihnen ein funktionsfähiges Muskelprotein namens „Dystrophin“ fehlt. Dieses Eiweiß ist für die Stabilität und den Erhalt der Muskelzellen unerlässlich.<sup>3</sup> Schon ab dem Säuglingsalter kommt es ohne ein funktionsfähiges Dystrophin daher zum fortschreitenden Abbau der Muskelzellen. Anfänglich ist nur die Bewegungsmuskulatur betroffen, später auch die Atem- und Herzmuskulatur. Die Muskelschwäche nimmt im Laufe der Zeit zu und breitet sich im ganzen Körper aus.

Muskelgewebe, das einmal zerstört wurde, kann nicht wieder regeneriert werden. Daher ist die Früherkennung der DMD so wichtig. Nur so kann man dem Muskelabbau zuvorkommen und das Fortschreiten der Krankheit verlangsamen.<sup>1,2</sup> Die Frühdiagnose ist gleichbedeutend mit einem möglichst raschen Einstieg in eine adäquate Behandlung. Zwar ist die DMD bis heute nicht heilbar, durch multidisziplinäre Maßnahmen ist es jedoch möglich, die Prognose und die Lebensqualität der Kinder zu verbessern.<sup>1,2</sup> Das gilt umso mehr, da aufgrund intensiver Forschung bereits für bestimmte Typen des Gendefektes erste Therapien zur Verfügung stehen, die an der Ursache der Erkrankung ansetzen. Zudem befinden sich zahlreiche weitere Substanzen in der klinischen Entwicklung.<sup>4</sup>

### In nur drei Schritten zur Frühdiagnose

Es ist eine Herausforderung, eine DMD früh zu erkennen. Eltern und Ärzte sollten auf unspezifische frühe Zeichen der Entwicklungsverzögerung, z. B. beim Bewegen, Sprechen und Lernen achten. Dies können erste Alarmsignale sein. Die Website [www.hinterherstattvoll dabei.de](http://www.hinterherstattvoll dabei.de) bietet eine schnelle Orientierung über die Krankheitszeichen, einen einfachen „DMD-Check“ in drei Schritten sowie Informationen zum weiteren Vorgehen für eine mögliche Abklärung.

### Unterstützung für Patienten und ihre Angehörigen

„PTC Therapeutics möchte die Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie und ihre Angehörigen tatkräftig unterstützen. Daher engagieren wir uns, die Öffentlichkeit auf DMD und ihre Folgen für die Betroffenen aufmerksam zu machen und ihnen mehr Gehör zu verschaffen“, betonte Kristina Kempf, Country Head bei PTC Therapeutics Deutschland. „Wir treiben intensive Forschung, um mehr über die Erkrankung zu lernen und den Betroffenen und ihren Familien zu helfen. Für sie zählt jeder Tag – und jeder wissenschaftliche Fortschritt schenkt ihnen mehr wertvolle gemeinsame Zeit!“

Großes Engagement rund um die DMD zeigen auch zwei Organisationen: die Deutsche Duchenne Stiftung – Duchenne Deutschland e. V., eine Initiative von Eltern an DMD erkrankter Kinder, und die Patientenorganisation Deutsche Muskelschwund-Hilfe e. V. (DMH), die deutschlandweit muskelkranke Menschen sowie ihre Angehörigen auf ihrem Weg begleitet. Beide Organisationen helfen u. a. mit vielen Aktionen, „Barrieren zu überwinden“ – ganz im Sinne des Welt-Duchenne-Tages 2023.

### Über Duchenne-Muskeldystrophie

Die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist eine seltene und tödlich verlaufende genetische Krankheit, die überwiegend Jungen und junge Männer betrifft. Sie führt ab der frühen Kindheit zu einer fortschreitend verlaufenden Muskelschwäche. Die Patienten sterben vorzeitig, meist zwischen 20 und 35 Jahren. Die DMD wird durch das Fehlen des funktionellen Eiweißes Dystrophin verursacht, das für die strukturelle Stabilität der gesamten Muskulatur, einschließlich der Skelett-, Atem- und Herzmuskulatur, zuständig

ist. Im Schnitt verlieren Kinder mit DMD im Alter von 8 – 12 Jahren ihre Gehfähigkeit und im weiteren Krankheitsverlauf die Beweglichkeit von Rumpf und Armen. Ab dem späten Jugendalter müssen DMD-Patienten beatmet werden und leiden an lebensbedrohlichen Lungen- und Herz-komplikationen.<sup>1,4-10</sup>

Weitere Informationen zur Duchenne-Muskeldystrophie gibt es unter [www.hinterherstattvoll dabei.de](http://www.hinterherstattvoll dabei.de) und [www.duchenne.de](http://www.duchenne.de).

## Über PTC Therapeutics, Inc.

PTC Therapeutics blickt auf 25 Jahre intensive Forschung und Entwicklung zurück. Portfolio und Therapeutika-Pipeline von PTC Therapeutics werden ständig erweitert. Dazu gehören sogenannte neuromuskuläre Erkrankungen wie die Duchenne Muskeldystrophie (eine spezielle Form des Muskelschwundes) sowie eine hochmoderne Gentherapie-Plattform und neue Therapien für seltene Krebserkrankungen.

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](http://www.ptcbio.de)

## Quellen

1. Bushby K et al. Lancet Neurol 2010;9:77-93.
2. Goemans N et al. Eur Neurol Rev 2014;9:78-82.
3. Nowak KJ et al. Embo reports 2004;5:872-876.
4. Birnkrant DJ et al. Lancet Neurol 2018;17:251-267.
5. Bushby K et al. Muscle Nerve 2014;50:477-487.
6. McDonald CM et al. Muscle Nerve 2013;48:357-368.
7. Yiu E et al. J Paediatr Child Health 2015;51:759-764.
8. Humbertclaude V et al. Eur J Paed Neurol 2012;16:149-160.
9. McDonald CM et al. Muscle Nerve 2013;48:357-368.
10. Vry J et al. Monatsschr Kinderheilkd 2012;160:177-186.

PTC Therapeutics Deutschland - Frankfurt am Main, 7. September 2023

**+++ MEDIZIN-TELEGRAMM +++**