

Duchenne Muskeldystrophie

Duchenne-Patienten in Europa: Wie gut ist ihre Versorgung?

Eine Studie untersuchte die neuromuskuläre, medizinische und psychosoziale Betreuung von Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie in Europa und verglich sie mit den bestehenden Behandlungsrichtlinien.^{1,2} Diese gelten seit ihrer Veröffentlichung im Jahr 2010 als Meilenstein für das DMD-Patientenmanagement.

Versorgungsrichtlinie als Maßstab

Die Veröffentlichung von standardisierten Diagnose- und Behandlungsleitlinien im Jahr 2010 war ein wichtiger Schritt zur Verbesserung der DMD-Patientenbetreuung.² Auf der Basis dieser Richtlinien wurde ein „Familienratgeber“ in 37 Sprachen entwickelt und über das europäische Netzwerk TREAT-NMD, an Patientenorganisationen, Krankenkassen, Patientenregister und Patienten verteilt. Die aktuelle Querschnittsstudie wollte nun prüfen, inwiefern die Richtlinien in verschiedenen europäischen Ländern in die klinische Praxis integriert wurden.¹ Auch wenn DMD unheilbar bleibt, kann eine frühzeitige symptomatische, interdisziplinäre Behandlung die Lebenserwartung der Patienten bis ins vierte Jahrzehnt erhöhen.³

Studiendesign

Über das TREAT-NMD-Patientenregister wurden 1677 Patienten als Studienteilnehmer kontaktiert. Die Datenerhebung erfolgte in sieben europäischen Ländern mithilfe von Fragebögen zur Selbstauskunft. Befragt wurden 861 Kinder und 201 Erwachsene. Die DMD-Patienten waren im Durchschnitt 13,0 Jahre alt, 53 % von ihnen hatten ihre Gehfähigkeit im Mittel im Alter von 10,3 Jahren verloren.¹

Defizite in Prävention und Therapie

Die Mehrheit der Patienten berichtete über eine richtlinienkonforme Versorgung, dennoch ließen sich nun in der aktuellen Studie deutliche Unterschiede zwischen den Ländern sowie erhebliche Defizite bei der Prävention und Behandlung feststellen. Zusammengefasst erhielten¹

- 35 % der Patienten, die neun Jahre und älter waren keine Kortikosteroide,
- 24 % aller Patienten erhielten keine regelmäßige Physiotherapie,
- bei 22 % der Patienten erfolgten keine regelmäßigen EKGs

- und bei 71 % der nicht-gefähigen Patienten fand keine regelmäßige Beurteilung ihrer Lungenfunktion statt.

Hingegen bekamen Patienten eher eine leitliniengemäße Versorgung, wenn eine regelmäßige Nachsorge durch Spezialisten für neuromuskuläre Erkrankungen erfolgte. Zudem waren diese Patienten zufriedener und ungeplanten Krankenhausaufenthalte waren kürzer.¹

Diagnose so früh wie möglich

Eine frühzeitige DMD-Diagnose ist essenziell, um rechtzeitig vorbeugende Maßnahmen einzuleiten. Darüber hinaus sind neue [genspezifische Therapieansätze](#) erfolgreicher, wenn sie in einem frühen Stadium der Erkrankung initiiert werden. Die Patienten waren in den meisten europäischen Ländern zum Zeitpunkt der Diagnose etwa vier Jahre alt und damit immerhin jünger als in bisherigen Untersuchungen aus Großbritannien und den USA.¹ In Deutschland sind betroffene Kinder zum Diagnosezeitpunkt im Durchschnitt bereits 3,8 Jahre alt. Von den ersten Hinweisen auf die Erkrankung bis zur Diagnose vergehen durchschnittlich 1,4 Jahre (+/-2,4) – wertvolle Zeit, die für Prognose verbessernde Maßnahmen und Medikamente verloren geht. Im Vergleich: In der Tschechischen Republik sind die Kinder zum Diagnosezeitpunkt mit 3,7 Jahren nicht wesentlich jünger. Allerdings ist hier immerhin die Zeitspanne von den ersten Symptomen bis zur Diagnose mit durchschnittlich weniger als einem Jahr (0,8+/-1,2) schon deutlich kürzer.¹

Betroffene Familien profitieren von einer verkürzten Dauer bis zur Diagnose: es bedeutet für sie weniger Zeit in Unsicherheit verbringen zu müssen – auch eröffnet eine frühere Diagnosestellung die Chance einer bewussten Familienplanung dieser vererblichen, genetisch bedingten Erkrankung.¹ Trotz der positiven Entwicklung besteht im Bereich der Diagnosestellung weiterhin erheblicher Optimierungsbedarf, denn die aktuellen Behandlungsrichtlinien weisen ausdrücklich darauf hin, dass eine Diagnose anhand unspezifischer früher Zeichen einer Entwicklungsverzögerung prinzipiell bereits im Kleinkindalter möglich wäre.²

Empfehlung: Gentests bei allen DMD Patienten

Die Behandlungsrichtlinie empfiehlt im Rahmen der Diagnostik alle Patienten mit DMD Verdacht Gentests auf DMD-Mutationen zu unterziehen.^{1,2} In der Untersuchung gaben 71,6 % der Patienten an, zusätzlich oder ausschließlich ein Mutationsscreening erhalten zu haben. 30,1 % haben niemals eine genetische Diagnosebestätigung erhalten. Gentests erfolgen in osteuropäischen

Ländern häufiger als in westeuropäischen. Zwar wurden 80,5 % der Befragten aller Länder an, über die Möglichkeit einer genetischen Beratung aufgeklärt, aber nur 65 % empfanden die Informationen dazu als ausreichend. Insgesamt ließ sich beobachten, dass jüngere Patientengenerationen signifikant früher diagnostiziert werden als ältere. Dies bestätigte die Umfrage insofern, als dass genetische Tests bei fast allen neu diagnostizierten Patienten herangezogen wurden, jedoch nicht bei allen älteren europäischen DMD-Patienten.¹

Patienten profitieren von Neuromuskulären Zentren

Die Behandlungsrichtlinie empfiehlt regelmäßige, mindestens jährliche oder halbjährliche Kontrolluntersuchungen in Neuromuskulären Zentren.^{1,2} Patienten, die dieser Empfehlung nachkamen waren im Vergleich zu Betroffenen, die dies seltener oder gar nicht taten, signifikant jünger und¹

- erhielten häufigere Herz- und Lungenuntersuchungen,
- bekamen eher eine Therapie mit Kortikosteroiden,
- waren über alle Untersuchungen besser informiert
- und mit der Behandlung insgesamt zufriedener.

Quelle:

1 Vry V et al. J Neuromuscul Dis 2016; DOI 10.3233/JND-160185 3:517–527

2 Bushby K et al. Lancet Neurol 2010; 9:77-93

3 Haas M et al. Neuromuscul Disord. 2015; 25:5–13.