



Pressemitteilung

Welt-Duchenne-Tag 2020 Im Einsatz für eine frühere Diagnose – weil jeder Tag zählt!

Frankfurt am Main, 7. September 2020 – Alljährlich findet am 7. September der Welt-Duchenne-Tag mit zahlreichen Aktionen rund um das Thema Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) statt, um das Bewusstsein für diese lebensbedrohliche Erbkrankheit zu steigern. Und um daran zu erinnern, warum Früherkennung für die betroffenen Jungen so wichtig ist.

Das Datum des jährlichen Welt-Duchenne-Tages am 07.09. ist keineswegs ein Zufallsdatum. Es steht für die 79 codierten Regionen, die sogenannten Exons, des Dystrophin-Gens, das ursächlich für die Erbkrankheit Duchenne-Muskeldystrophie verantwortlich ist.¹ Ein Gendefekt führt bei den betroffenen Jungen dazu, dass ihnen ein funktionsfähiges Muskeleiweiß namens „Dystrophin“ fehlt, das für die Stabilität und den Erhalt der Muskelzellen unerlässlich ist.² Schon ab dem Säuglingsalter kommt es ohne dieses Eiweiß zum fortschreitenden und irreversiblen Abbau der Muskelzellen – zunächst hauptsächlich in der Skelettmuskulatur, später auch in der Herz- und Atemmuskulatur. Die Muskelschwäche nimmt im Laufe der Zeit zu und breitet sich im ganzen Körper aus.

Die DMD ausbremsen durch Früherkennung

Umso wichtiger ist es für die betroffenen Jungen, dass ihre Erkrankung frühzeitig erkannt wird, denn die Frühdiagnose ist gleichbedeutend mit einem möglichst raschen Einstieg in eine adäquate Therapie. Bereits seit 2014 setzt sich daher im Rahmen des Welt-Duchenne-Tages eine stetig wachsende Zahl an Patienten-Organisationen für ein stärkeres Bewusstsein für die seltene Muskel-erkrankung ein.¹ Zwar ist die DMD bis heute nicht heilbar, durch multidisziplinäre Maßnahmen ist es jedoch möglich, den Krankheitsverlauf zu verlangsamen und die Prognose und die Lebensqualität der Kinder zu verbessern.^{3,4} 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.⁵

In nur drei Schritten zur Frühdiagnose

DMD früh zu erkennen, ist allerdings eine Herausforderung – sowohl für Eltern als auch für Ärzte. Unspezifische frühe Zeichen der Entwicklungsverzögerung, z. B. beim Bewegen, Sprechen und Lernen, können erste Alarmsignale sein, dass etwas nicht in Ordnung ist. Eltern, Angehörige und Interessierte finden auf der Website www.hinterherstattvoll dabei.de eine schnelle Orientierung über die Krankheitszeichen, einen einfachen „DMD-Check“ in drei Schritten sowie Informationen zum weiteren Vorgehen für eine mögliche Abklärung.



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 Eiweißes 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 8–10 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. Mehr Informationen über Duchenne-Muskeldystrophie www.hinterherstattvoll dabei.de, www.hinterherstattvoll dabei.at, www.hinterherstattvoll dabei.ch, www.duchenne.de, www.duchenne.at, www.duchenneunddu.ch

Über PTC Therapeutics, Inc.

PTC Therapeutics blickt auf über 20 Jahre intensive Forschung und Entwicklung zurück und ist auf dem Weg, eines der weltweit führenden Unternehmen für seltene Krankheiten zu werden. 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 oder www.duchenne.de

Pressekontakt Deutschland

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

Quellen

¹ World Duchenne Day. Online-Information. <https://www.worldduchennday.org/>, letzter Abruf: 17.08.2020

² Nowak KJ et al. Embo reports 2004, 5: 872-876.

³ Bushby K et al. Lancet Neurol 2010; 9: 77-93

⁴ Goemans N et al. Eur Neurol Rev 2014; 9: 78-82

⁵ Clinicaltrials.gov