

Jürg Roffler

# Muskeldystrophie Typ Duchenne

## Zusammenfassung

*Der folgende Artikel setzt sich mit der Krankheit Muskeldystrophie Duchenne (DMD) auseinander, der häufigsten Form einer genetisch bedingten degenerativen Muskelerkrankung. Der Beitrag basiert neben einführnden theoretischen Grundlagen auf den praktischen Erfahrungen des Mathilde-Escher-Heims (MEH), welches seit Jahren auf dieses Krankheitsbild spezialisiert ist. Neben den Ursachen und dem Verlauf der Krankheit werden Behandlungsmethoden und krankheitsspezifische Problemfelder aufgezeigt. Die Krankheit hat für die Betroffenen Auswirkungen auf sämtliche Lebensbereiche, woraus sich weitere vielschichtige Herausforderungen ergeben. Diese werden anhand der praktischen Erfahrungen des MEH vorgestellt. Das MEH ist regelmässig in aktuelle Studien eingebunden und kann dadurch von neuen Forschungsergebnissen rasch profitieren. In diesem Zusammenhang werden zwei aktuelle Studien kurz vorgestellt.*

## Résumé

*Cet article a pour thème la dystrophie musculaire Duchenne (DMD), forme la plus fréquente d'une maladie musculaire dégénérative d'origine génétique. En plus des fondements théoriques présentés en guise d'introduction, l'auteur nous fait également part des expériences pratiques du foyer Mathilde-Escher (MEH), institution spécialisée depuis des années dans l'accueil de personnes atteintes de cette maladie. Les causes, les différents stades de la maladie, les méthodes de traitements ainsi que des problématiques spécifiques sont aussi décrits dans cet article. Pour les personnes souffrantes, cette maladie a des répercussions dans tous les domaines de la vie quotidienne ; elles sont donc confrontées à des défis complexes qui seront présentés au travers des expériences pratiques du MEH. De plus, ce foyer participe régulièrement à des études sur le sujet et peut ainsi tirer rapidement parti des nouvelles avancées de la recherche. Enfin, deux études actuelles sont brièvement présentées.*

## Einleitung

Muskeldystrophie Duchenne (DMD) ist eine rezessiv vererbte Krankheit. Mit einer Häufigkeit von 1 bis 3 Fällen pro 5000 lebend geborene Knaben ist sie die häufigste Form von genetisch bedingten degenerativen Muskelerkrankungen, die praktisch ausschliesslich Knaben betrifft (vgl. Bloch und Russi, 2002). Da es sich um eine X-chromosomal vererbte Krankheit handelt, sind nur die Mütter Trägerinnen des defekten Gens. Bei Duchenne-Betroffenen fehlt das Eiweiss Dystrophin, was zur Folge hat, dass die Muskelfasern zerstört und in ihrer Funktion beeinträchtigt sind.

Das Mathilde-Escher-Heim, kurz MEH, ist seit vielen Jahren auf die Betreuung von Menschen mit einer progressiv verlaufenden neuromuskulären Erkrankung, insbesondere Muskeldystrophie Typ Duchenne spezialisiert. Ein Grossteil der Klienten des MEH ist von dieser Krankheit betroffen. Die restlichen rund 20 % zeigen ein ähnliches Krankheitsbild und benötigen eine ähnliche Betreuung und Pflege.

## Der Verlauf der Krankheit

Die Krankheit hat den schubweisen Abbau der Muskulatur zur Folge und führt früher oder später zur vollständigen Lähmung der

Extremitäten. Die durchschnittliche Lebenserwartung liegt heute bei 35 Jahren (vgl. Kohler et al., 2009).

Die Erkrankung wird zwischen dem zweiten und fünften Lebensjahr deutlich sichtbar. «Etwa 50 Prozent der Patienten zeigen eine verzögerte motorische Entwicklung und werden erst nach dem 18. Monat gehfähig und 25 Prozent erreichen die Gehfähigkeit sogar erst nach zwei Jahren» (Bron & Pongratz, 2004, S. 16). Im weiteren Verlauf breitet sich die Muskelschwäche auf die Arme und den Rumpf aus.

Der IQ von DMD-Betroffenen liegt in der Regel 20 Prozent tiefer als derjenige der Durchschnittsbevölkerung. Etwa 20 Prozent zeigen einen IQ unter 70. Diese mentale Behinderung ist jedoch nicht progredient (vgl. Bron & Pongratz, 2004).

### **Kontrakturen und Verlust der Gehfähigkeit**

Bereits im Kindesalter wird mit Physio- und Ergotherapie versucht, die Beweglichkeit, Kraft und Feinmotorik so lange wie möglich zu erhalten. Die Therapieeinheiten werden von den Betroffenen ambivalent erlebt: Es sind Fixpunkte, welche eine spontane Freizeitgestaltung nicht möglich machen und die Behinderung aufzeigen; zum anderen wird die Physiotherapie aber auch als wohltuend empfunden, da sie das körperliche Befinden verbessert.

Etwa zum Zeitpunkt der Einschulung sind Kinder mit DMD bereits zunehmend mit einer schlechteren Gehfähigkeit konfrontiert. In der Regel sind die Kinder im Verlauf des Primarstufenalters aufgrund der zunehmenden Muskelschwäche auf einen Handrollstuhl angewiesen. Die Zeitspanne bis zum Wechsel in den Elektro-Rollstuhl ist in der Regel kurz und beträgt rund zwei bis drei Jahre.

Mit dem Verlust der Gehfähigkeit beginnt sich die Wirbelsäule seitlich zu ver-

krümmen. Das Fortschreiten der sogenannten Skoliose ist unaufhaltsam. Ab einem bestimmten Neigungswinkel muss die Wirbelsäule im Alter von ca. 14 Jahren operativ versteift werden, um zu verhindern, dass sie sich aufgrund der fehlenden Stabilisierung durch die Muskulatur S-förmig verkrümmt.

### **Atmung**

Das Lungenvolumen verringert sich mit zunehmendem Alter von normalen 3 bis 5 auf 0,7–0,3 Liter. In der Altersspanne zwischen dem 14. und 18. Lebensjahr häufen sich die Anzeichen, die auf eine ungenügende Situation hinsichtlich der Atmung hindeuten, wie zum Beispiel Kopfschmerzen, Müdigkeit, verminderte Leistungsfähigkeit, kurzatmige Sprache oder nach Luft schnappen.

Messungen der Sauerstoffsättigung geben Auskunft darüber, ab wann ein Atemhilfegerät zum Einsatz kommen muss. Das Gerät wird anfänglich nur nachts benutzt. Die Einsatzdauer weitet sich sukzessive auch auf den Tag aus. Die Nasenmaske bereitet mit ihrer nicht unbeträchtlichen Auffälligkeit vielen Betroffenen Mühe, sich in der Öffentlichkeit zu zeigen. Zudem kann die Maske Druckstellen provozieren, welche schmerzhaft sind.

Eine Alternative zur Maskenbeatmung ist die Beatmung über eine Tracheostomie. Dies erfordert allerdings einen operativen Eingriff. Bei der Beatmung via Tracheostoma ist es zudem notwendig, dass regelmässig über die Kanüle Sekret aus der Luftröhre abgesaugt wird. Dieser Vorgang muss steril ablaufen und der Betroffene braucht Vertrauen in die ausführende Person, dass diese die nötige Sorgfalt walten lässt. Die Freizeitgestaltung ist nicht mehr im gleichen Umfang möglich, da eine Begleitperson nötig wird. Für diese Form der Beatmung entscheiden sich daher die meisten unserer Kli-

enten erst im Zusammenhang mit Komplikationen bei einer Lungenentzündung.

### Herzuntersuchungen

Gemäss Forst (zit. nach Daut, 2005, S. 33) ist «eine Miterkrankung des Herzmuskels, die mit entsprechenden EKG-Veränderungen verbunden ist, (...) in allen Fällen» zu finden. In Hinsicht auf die Leistungsfähigkeit der Herzmuskulatur sind daher regelmässige Verlaufuntersuchungen notwendig, um bei einer Einschränkung der Funktionen eine medikamentöse Behandlung einleiten zu können.

### Ernährung

Über- oder Untergewicht sind bei DMD-Betroffenen sehr verbreitet. Starkes Übergewicht kann die Funktionen des Herzes sowie der Lungen beeinträchtigen. Ab einem gewissen Untergewicht ist das Sitzen und Liegen nicht mehr bequem, da sich Druckstellen bilden können, die behandelt werden müssen. Dies ist der Zeitpunkt, bei dem Spezialmatt ratzen und Anpassungen am Rollstuhl nötig werden. Das Essen kann so zu einem mit Erwartungen und Schwierigkeiten behafteten Akt werden, welcher mit Genuss nicht mehr viel zu tun hat. Unter Umständen müssen Nahrungsergänzungen oder eine PEG-Sonde eingesetzt werden. Dem Betroffenen wird wieder vor Augen geführt, dass die Krankheit fortschreitet. Gleichzeitig entspannt diese Form der Ernährung aber auch die Situation, da der Druck, möglichst genügend zu essen, wegfällt.

### Häufung von Krankheitsphasen

Ab einem gewissen Stadium treten Krankheitsphasen häufiger auf, die manchmal eine Hospitalisation erfordern. Dies löst Angst aus und führt unter Umständen zu regelrechten Fixierungen, wobei kleinste Veränderungen im Gesundheitszustand als Be-

ginn einer drohenden Krankheit oder Zeichen der weiteren Verschlechterung des Gesundheitszustandes gedeutet werden. Die Konzentration auf den eigenen Gesundheitszustand, die Funktion der technischen Hilfsmittel und die Bedienung durch das Personal nimmt zu und hat teilweise nicht mehr adäquate Ausmasse. Diese Ängste können zwanghafte Formen annehmen, welche die Betroffenen ohne medikamentöse Behandlung oft nur sehr schwer aushalten.

### Pflege und zunehmende Abhängigkeit

Aufgrund der fortschreitenden Krankheit muss die Grundpflege zunehmend von Drittpersonen übernommen werden. Ein wesentlicher Aspekt dabei ist die Scham. Die Betroffenen sind ständig gefordert, ihr Schamgefühl in den Pflegesituationen zu überwinden und sie müssen gleichzeitig das Vertrauen entwickeln, dass ihre Pflege korrekt ausgeführt wird. Die Abhängigkeit gegenüber Drittpersonen und technischen Hilfsmitteln steigt mit dem Fortschreiten der Krankheit kontinuierlich an. Schleichend sind Bewegungen nicht mehr oder nur noch mit einem enormen Aufwand machbar. Die Abhängigkeit von Hilfestellungen in allen Handlungssituationen wird umfassender.

### Emotionale Belastungen

Die Perspektiven, die sich aufgrund des Krankheitsverlaufs eröffnen, sind von der Behinderung und dem Abbau dominiert und somit sehr eingeschränkt. Ältere Freunde und Bekannte, welche ebenfalls von DMD betroffen sind, zeigen den Betroffenen zudem, wie ihre eigene Zukunft hinsichtlich Einschränkungen und Abhängigkeit von Hilfsmitteln und Betreuungspersonen vermutlich aussieht. Dies löst bei den Betroffenen immer wieder Wut, Angst und Trauer aus.

### **Auseinandersetzung mit dem Tod**

Wir machen die Beobachtung, dass die Betroffenen meistens bereits zu einem frühen Zeitpunkt ihres Lebens wissen, dass ihre Lebenserwartung kürzer ist als diejenige von Nichtbehinderten. Vereinzelt stellen wir aber auch fest, dass ihnen dieses Wissen von den Eltern aus Angst oder Unsicherheit vor-enthalten wird. Im MEH können verschiedene Arten des Umgangs mit der verkürzten Lebenserwartung bei den Klienten beobachtet werden: Die einen wollen nicht darüber sprechen, andere haben ihre verkürzte Lebenserwartung akzeptiert und versuchen in der zur Verfügung stehenden Zeit möglichst viel zu erleben. Früher oder später werden sie mit dem Tod eines Kollegen konfrontiert. In solchen Momenten taucht unter den Klienten auch immer wieder die Frage auf, wer wohl der nächste sein wird. Die Art des Trauerns ist sehr unterschiedlich und reicht von nicht sichtbarem Reagieren auf den Todesfall bis zu heftigen emotionalen Reaktionen.

### **Terminale Phase**

Der Verlauf der terminalen Phase ist sehr unterschiedlich und von der individuellen Lebenssituation abhängig. Eine Prognose über die (noch) zu erwartende Lebensdauer zu stellen ist daher nicht möglich. Vorboten können eine Häufung von Lungenentzündungen und/oder eine zunehmende Herzschwäche sein. Schlussendlich ist es eine kurze Phase mit einem Multiorganversagen, die zum Tode führt.

### **Perspektiven des sozialen Umfelds**

#### **Schule**

Aus Erfahrung wissen wir, dass die Gefahr besteht, die Anforderungen und Erwartungen an Kinder mit DMD eher niedrig zu halten. Wird das Kind nicht in die Regelschule integriert, fällt die Wahl oft auf eine heilpädagogische Sonderschule. Ein Nachteil kann sein, dass in solchen Klassen vorwiegend Kinder mit einer geistigen Behinderung unterrichtet werden und sich das Lernniveau daher nach deren Fähigkeiten ausrichtet. So erleben wir immer wieder, dass Kinder, die von einer heilpädagogischen Schule zu uns übertreten, Lernfortschritte machen, welche ihre Eltern bis anhin für nicht möglich hielten.

#### **Berufliche Ausbildung und Arbeit**

Die beruflichen Perspektiven sind sehr beschränkt. Wir machen immer wieder die Erfahrung, dass Jugendliche mit DMD im Anschluss an die Schulzeit, integriert in der Regelschule, keine Möglichkeit finden, in eine berufliche Ausbildung einzusteigen. Daher treten sie ins MEH ein, wo sie eine von der IV anerkannte Ausbildung im Büro- und Multimediabereich absolvieren. Aufgrund des behinderungsbedingten Betreuungs- und Pflegebedarfs ist eine anschliessende Integration in den ersten Arbeitsmarkt kaum möglich. Da im MEH die umfassenden Hilfestellungen gewährleistet sind, arbeiten sie anschliessend in unserer geschützten Werkstätte.

#### **Freizeitgestaltung**

Den Elektrorollstuhlfahrern stehen teilweise unüberwindbare Hindernisse im Weg. Wir beobachten, dass bei der Konfrontation mit Hindernissen unterschiedlichste Problemlösestrategien angewendet werden. Diese reichen von Resignation bis zum Versuch, das Hindernis um jeden Preis zu überwin-

den. Einige unserer Klienten sind sehr selbstständig und mutig, indem sie Aktivitäten alleine oder zusammen mit Kollegen unternehmen und darauf vertrauen, dass sie bei benötigter Hilfe diese auch erhalten. Andere wiederum trauen sich dies nicht zu und sind auf eine Begleitperson angewiesen.

### Beziehungen, Sexualität

Häufig lösen sich Beziehungen zu Freunden und Kollegen beim Eintritt ins MEH auf und einzig der Kontakt zu den Angehörigen wird weiterhin gepflegt. Nicht selten ist eine sehr enge Beziehung zur Mutter anzutreffen. Zwangsläufig beschränken sich die weiteren sozialen Kontakte auf die Kolleginnen bzw. Kollegen und auf die Betreuenden des MEH.

Menschen mit DMD haben genauso das Bedürfnis nach sexueller Lustbefriedigung wie Menschen ohne Behinderung. Die Realisierung dieses Anspruchs ist jedoch um ein Vielfaches schwieriger, da sie als Sexualpartner abgelehnt werden oder sich abgelehnt fühlen. Für die Betroffenen ist es daher entscheidend, andere Formen der sexuellen Befriedigung zu entdecken. Im Erwachsenenalter können dies zum Beispiel auch die Dienste einer Liebesdienerin sein.

### Die Angebote des MEH

Das Angebot des MEH orientiert sich am Krankheitsbild DMD ab dem Primarschulalter und umfasst Sonderschulung, erstmalige berufliche Ausbildung, geschützte Arbeitsplätze, Wohn- und Tagesgruppen, Ergo- und Physiotherapie. Für die medizinische Grund- und Akutversorgung, die orthopädische Behandlung sowie die psychologische und psychiatrische Betreuung pflegen wir ein Netzwerk mit einem Hausarzt, dem Kinderspital Zürich, der Universitätsklinik Zürich USZ, der Klinik Balgrist und einem Psychiater.

### Betreuungsgrundsätze im MEH

Aufgrund des komplexen Krankheitsbildes und den daraus resultierenden unterschiedlichen Bedürfnissen der Klienten pflegen wir einen systemischen Ansatz. Von entscheidender Bedeutung ist dabei die Qualität der bereichs- und disziplinenübergreifenden Zusammenarbeit. Sie bilden die Basis unseres Betreuungskonzepts.

Es mag angesichts der Schwere der Krankheit und deren Auswirkungen auf das Leben der Betroffenen absurd klingen, trifft aber den Kern am besten: Wir sehen in den Klienten in erster Linie gesunde Kinder, Jugendliche oder Erwachsene, die aufgrund ihrer Einschränkungen auf eine hochspezialisierte Betreuung, Pflege und medizinische Versorgung angewiesen sind. Seit die durchschnittliche Lebenserwartung von DMD-Betroffenen 35 Jahre beträgt, hat die schulische und berufliche Förderung umso mehr an Bedeutung gewonnen. Um ihnen Erfolgserlebnisse zu ermöglichen und sie beim Entwickeln von lebensbejahenden Perspektiven zu unterstützen, orientieren wir uns daher am Grundsatz «Fördern durch Fordern».

Das MEH verfügt seit März 2007 über die Pflegeheim-Anerkennung. Diese ist Ausdruck unserer Professionalität im pflegerischen und medizinischen Bereich. In unserem Selbstverständnis ist das MEH jedoch weder eine Klinik noch ein Pflegeheim, sondern eine sonderpädagogische Institution, welche aufgrund der Einschränkungen unserer Klienten *im Alltag integriert* den Standard einer Pflegeintensivstation erfüllen muss.

Wir verstehen uns als Lebensbegleiterinnen und -begleiter im Sinne einer langfristigen Betreuung und unterstützen die Klientinnen und Klienten dabei, sich in ihrer Persönlichkeit zu entwickeln und einen

Weg zu finden, wie sie ihre krankheits- oder behinderungsbedingten Defizite so weit wie möglich kompensieren können. Wir ermuntern und unterstützen bereits die Kinder, am gesellschaftlichen Leben teilzunehmen: Wir feiern Feste, führen Partys durch und unternehmen Ferienreisen, zum Beispiel ans Jazzfestival Montreux, in die Toskana, nach Wien, Hamburg oder München. Einen grossen Stellenwert hat die Unterstützung unserer Klienten bei der Ausübung des Elektorollstuhlhockeys, der einzig möglichen Sportart, die DMD-Betroffene ausführen können und im MEH von vielen begeistert betrieben wird. Es ermöglicht ihnen die Teilnahme an Wettkämpfen, die Entwicklung von Teamgeist, das Knüpfen neuer Kontakte und Reisen an Turniere ins In- und Ausland.

Wie auch bei den oben erwähnten Ferienreisen sind dabei infrastrukturelle Bedingungen zu berücksichtigen, die im Vergleich zu den Verhältnissen im MEH deutlich schlechter sind. Zudem gilt es immer, verschiedenste Hindernisse irgendwie gemeinsam mit dem Betreuungspersonal zu überwinden. Letztlich sind dies alles erlebnispädagogische Erfahrungen, die unmittelbar in den Alltag transferiert werden und daher von grösstem Wert sind – nicht nur für die Klienten, auch für das Betreuungspersonal.

## **Neueste Forschungserkenntnisse**

### **Studie zur Lebensqualität**

Die Untersuchungen, die mit 35 DMD-Betroffenen des MEH durchgeführt wurden, zeigen, dass sie trotz ihrer fortgeschrittener Muskelschwäche und der progressiv verlaufenden Erkrankung ihre Lebensqualität als hoch erleben. Sie sind der Auffassung, dass ihre Probleme mit den Aktivitäten des täglichen Lebens trotz der bedeutenden Ein-

schränkungen verhältnismässig gering sind. Mit Ausnahme der direkt mit dem Verlust der Muskelkraft in Zusammenhang stehenden Lebensbereiche wird die Lebensqualität vergleichbar mit denen der Referenzgruppe bewertet (vgl. Kohler et al., 2005; Original in Englisch).

### **Studie zu Magen-Darmbeschwerden**

Mit zunehmender Lebenserwartung nimmt die Häufigkeit von vielfältigen, zum Teil lebensgefährlichen Magen-Darmbeschwerden zu. Unter der Leitung von Prof. Dr. med. Konrad E. Bloch wird zurzeit mit Einbezug zahlreicher MEH-Klienten eine Studie durchgeführt, die über die Zusammenhänge zwischen DMD und Magen-Darmproblemen und Möglichkeiten der Früherkennung und Behandlung Aufschluss geben soll (vgl. Bloch, 2010).

### **Gentherapie**

In den letzten Jahren wurde intensiv nach neuen Behandlungsmöglichkeiten für die Duchenne-Muskeldystrophie gesucht. Neben verschiedenen Medikamenten wurde vor allem die Entwicklung der Gen-Therapie vorangetrieben, welche bereits einen vielversprechenden Erfolg zeigt. So wurde kürzlich in einer renommierten Fachzeitschrift über 12 Knaben berichtet, die mit Gen-Therapie über mehrere Wochen behandelt wurden. Bei den Behandelten konnte nicht nur dokumentiert werden, dass wieder Dystrophin in der Muskulatur produziert wurde, sondern sogar, dass die Knaben nach mehreren Monaten wieder über eine längere Distanz gehen konnten. Diese Resultate sind äusserst ermutigend und zeigen, dass die Gen-Therapie sehr zukunftssträchtig ist (vgl. Goermans et al., 2011).

Jürg Roffler  
Geschäftsführer MEH  
Lengghalde 1  
8008 Zürich  
j.roffler@meh.ch



## Literatur

Bloch, K. (2010). *Zusammenfassung Studienprotokoll «Magen-Darm Funktionsstörungen bei Patienten mit Duchenne Muskeldystrophie»*, KEK-Nr. 2010–0289.

Bloch, K. & Russi, W. (2002). *Ein Behandlungskonzept für Patienten mit Ateminsuffizienz bedingt durch Muskeldystrophie*. Unveröffentlichter Projektbescrieb, Universitätsspital Zürich, Abt. Pneumologie.

Bron, D. & Pongratz, D. (Hrsg.). (2004). *Muskeldystrophie Duchenne in der Praxis*. Bern: Huber.

Daut V. (2005). *Leben mit Duchenne Muskeldystrophie*. Bad Heilbrunn: Klinkhardt.

Goermans N., et al. (2011). Systemic Administration of PRO051 in Duchenne's Muscular Dystrophy. *New England Journal of Medicine* (364), 1513–1522.

Kohler M. et al. (2009). Disability and survival in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry* (80), 320–325.

Kohler, M. et al. (2005). Quality of Life, Physical Disability, and Respiratory Impairment in Duchenne Muscular Dystrophy. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 1032–1036.

## Themenschwerpunkte der Schweizerischen Zeitschrift für Heilpädagogik 2011

Heft	Schwerpunkt	Redaktionsschluss
1/2011	Haltungen gegenüber Menschen mit Behinderungen in der Gesellschaft	15.11.2010
2/2011	Menschen mit Behinderungen im zunehmenden Alter	06.12.2010
3/2011	Berufliche Integration	17.01.2011
4/2011	Frühe Kindheit	14.02.2011
5/2011	Integration und Heterogenität in der Schule (Praxiskonzepte)	14.03.2011
6/2011	Eltern und Geschwister von Menschen mit Behinderungen	18.04.2011
7–8/2011	Aussergewöhnliche Syndrome	16.05.2011
9/2011	Auffälliges Verhalten	20.06.2011
10/2011	Sonderpädagogikkonzepte und standardisiertes Abklärungsverfahren (SAV)	22.08.2011
11–12/2011	Internationales: European Agency	21.09.2011

Anregungen, Beiträge, Fragen etc. an: [redaktion@szh.ch](mailto:redaktion@szh.ch)