

Videokonferenz Duchenne Deutschland
am 19.03.2021

AGENDA

1. Begrüßung

Silvia Hornkamp- Geschäftsführung Deutsche Duchenne Stiftung

2. Standard-Behandlung sowie psychologische Unterstützung

Dr. med Cornelia Köhler, Ärztin für Kinder- und Jugendmedizin
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der Ruhr-Universität Bochum

3. Erfahrungsbericht

Daniel Grau

4. Atmung und Husten- welche Herausforderungen gibt es

Dr. Stefanie Werther, Oberärztin der Klinik für Pneumologie
Universitätsmedizin Essen Ruhrlandklinik

5. Duchenne- wie und wann kann der Orthopäde helfen

Dr. med A. Forth, Chefarzt Hessing-Stiftung, Augsburg

6. Möglichkeiten von Mini- und Mikrodystrophin bei Duchenne

Dr. rer. Nat. Eric Ehrke-Schulz, Lehrstuhl für Virologie und Mikrobiologie Zentrum für
biomedizinische Ausbildung und Forschung (ZBAF)
Universität Witten Herdecke

7. 2021- das Jahr in dem wir alles regeln

Vorsorgevollmacht & Betreuungs- und Patientenverfügung kompakt
Indra Mohnfeld, Rechtsanwältin , Kanzlei Schild & Schütze

Fragen an die Dozenten

Begrüßung

Silvia Hornkamp- Geschäftsführung Deutsche Duchenne Stiftung

Standard-Behandlung sowie psychologische Unterstützung

Frau Dr. Köhler erläutert in ihrem Vortrag vor allem die Aspekte der psychologischen Betreuung bei DMD.

Behandlungs- und Versorgungsziele

Die ersten Symptome der DMD zeigen sich im Alter von 18 bis 30 Monaten anhand von motorischen Auffälligkeiten und hohen Muskelwerten (v.a. Erhöhung des CK -Wertes). Die Ziele der Behandlung und Versorgung ist das Erreichen einer möglichst hohen Lebensqualität und einer möglichst langen Lebenszeit. Voraussetzung hierfür sind die Sicherung der Grundbedürfnisse, der Teilhabe und der Bildung und eine bestmögliche gesundheitliche Versorgung.

Ermöglicht werden können diese Ziele durch die Stärkung der Familien. Maßgeblich sind hier die Unterstützung und die Information zum Beispiel durch Familienratgeber und gesicherte Behandlungsstandards. Wichtig sind die guten Kenntnisse über die Grunderkrankung und ihrer Folgeerkrankungen.

Der Patient mit DMD steht im Zentrum der multidisziplinären Behandlung. Diese umfasst die Rehabilitation, die orthopädische Betreuung, die psychosoziale Unterstützung, die kardiologische Betreuung, die Betreuung der Atemsituation, der Ernährung, der Verdauung, und der Kommunikation, sowie die medikamentöse Therapie.

Eine traumatisierende Diagnose

Die DMD als eine chronische, unheilbare und fortschreitende Erkrankung mit einer verkürzten Lebenserwartung ist für die Familie lebensverändernd und schockierend. Die Diagnose ist traumatisierend, destabilisierend und zerstört Lebensentwürfe.

Bei der Diagnose-Mitteilung ist eine einfühlsame Gesprächsführung wichtig wie auch das Angebot zu Nachbereitung und zur psychologischen Begleitung und Anbindung.

Erfolgen muss eine genetische Beratung, wie auch eine Unterstützung bei der Krankheitsverarbeitung.

Duchenne Muskeldystrophie ist nicht nur eine Muskelerkrankung

Die DMD ist auch eine Erkrankung der Gehirnfunktionen, da hier ebenfalls ein Mangel an Dystrophin besteht.

Die Lernfähigkeit und die Intelligenz sind oft mit betroffen bis hin zur geistigen Behinderung. Je jünger ein Kind mit DMD ist, desto mehr sind die sprachgebundenen geistigen Leistungen im Vergleich zu den handlungspraktischen Fertigkeiten betroffen. Häufig treten Sprachentwicklungsstörung auf und die Handlungs-Intelligenz ist besser. Es können Depression und Schwierigkeiten im sozialen Kontakt auftreten. Autismus oder einzelne autistische Verhaltenszüge, Zwangsstörungen und ADHS sind signifikant häufiger.

Die Eltern sind Bezugsperson, Logistiker, Ko-Therapeuten, Kontaktperson nach außen, Pflgende und Pädagogen.

Die Belastung der betreuenden Bezugsperson steigt im Laufe der Jahre.

Den größten Effekt auf das Wohlbefinden der Hauptbezugsperson hat die Stärkung der Resilienz und diejenige psychologische Unterstützung, die hilft das Positive im Negativen zu

Videokonferenz Duchenne Deutschland
am 19.03.2021

sehen. Die Resilienz ist die psychische Widerstandskraft und die Fähigkeit, schwierige Lebenssituationen ohne anhaltende Beeinträchtigung zu überstehen.

Psychologische Unterstützung

Hier stellen sich folgende Fragen:

Wie ist der Umgang und die Bewältigung von Problemen?

Gibt es Lernprobleme oder Hinweise auf eine geistige Entwicklungsstörung?

Sind Sprachentwicklungsauffälligkeiten vorhanden?

Sind Hinweise auf Autismus oder auf soziale Verhaltensstörungen zu beobachten?

Möglichkeiten der Intervention sind die Psychotherapie, eine medikamentöse Behandlung und ein soziales Training. Nötig sind pädagogische Angebote, ein Familiencoaching und psychosoziale Hilfen. Beispielsweise Integrations-Helfer, sozialpädagogische Familienhilfen, Besuchsdienste sowie Betreuungsangebote in der Gruppe oder einzeln.

Erfahrungsbericht

Daniel Grau ist 32 Jahre alt und berichtet von seinem Leben mit der Beatmung bei Duchenne Muskeldystrophie.

Seit seinem 20. Lebensjahr hat er eine nächtliche Beatmung, da er damals starke Kopfschmerzen als Symptome einer Sauerstoffunterversorgung hatte. Nach zwei Jahren wurden die Kopfschmerzen wieder stärker und verursacht durch Verdauungsprobleme entstand bei ihm eine starke Gewichtsabnahme. Die Folge davon waren eine Überbeatmung, die wiederum zu einer „Überblähung“ des Magens führt und somit noch größere Beschwerden verursacht hat.

Ein weiteres großes Problemfeld ist bei ihm die extreme Sekretbildung nachts, die ein qualvolles und langwieriges Abhusten jeden Morgen zur Folge hat. Herr Grau beschreibt die verschiedenen Hilfsmittel, die dabei zum Einsatz kommen: die Inhalation, das Air-Stacking, der Hustenassistent, homöopathische Mittel und „the vest“ zum Abtransport von Sekret. Er berichtet von der oft sehr verzweifelten Situation jeden Morgen, vor allem da sich keine Ursache für die Sekretbildung finden lässt.

Nach einem schweren Infekt ist Daniel Grau mittlerweile 24-Stunden beatmet und er hat dadurch wieder an Lebensqualität gewonnen. Er gibt einen Einblick, wie er die Dauer-Beatmung in seinen Alltag integriert und auch mit ihr ein Leben mit vielen Reisen und Unternehmungen führt.

Atmung und Husten- welche Herausforderungen gibt es

Frau Dr. Werther behandelt die Themen der Atmungsproblemen bei Duchenne Patienten:

- + die Schlafapnoe – Atemaussetzer im Schlaf
- + die Husteninsuffizienz - Hustenschwäche
- + die ventilatorische Insuffizienz - Hypoventilation ist Atmungsschwäche
- + COVID-19 als eine neue Herausforderung

Die Entwicklung der respiratorischen Funktion bei DMD beginnt mit der Schlafapnoe. Im Verlauf der Erkrankung entstehen eine Husteninsuffizienz sowie eine Hypoventilation im Schlaf und später am Tag. Das respiratorische Versagen ist der Endpunkt.

Schlafapnoe

Videokonferenz Duchenne Deutschland
am 19.03.2021

Die obstruktive Schlafapnoe entsteht durch das Problem, dass die Muskeln im Rachenraum erschlafft sind und die Atemwege verschließen. Die Lösung ist dabei die CPAP -Atemmaske, da diese für einen leichten Überdruck sorgt und so die Atemwege frei hält.

Husteninsuffizienz

Die Pneumonien können anhand der Messung des Hustenstoßes (peak cough flow) vorhergesagt werden. Unter dem PCF- Wert von 270l/min besteht ein unzureichender Hustenstoß bei Infekten. Eine Therapie ist das assistierte Husten durch einen mechanischen Insufflator oder Exsufflator, zum Einsatz kommt zum Beispiel der CoughAssist oder das AirStacking. Nach der intensiven Nutzung des assistierten Hustens verbessert sich der Sekretverhalt sehr deutlich, d.h. die Lunge wird frei.

Hypoventilation im Schlaf/ am Tag- Respiratorisches Versagen

Die Hypoventilation mit CO₂ – Anstieg und Entsättigungen findet zuerst im Traum-(REM) Schlaf statt. Auch die nächtliche Hypoventilation (NHV) ist vorhersagbar, da die nächtliche Sauerstoffunterversorgung mit der Lungenfunktion korrelieren.

Effekte der Beatmung bei neuromuskulären Patienten

Die Therapie mit der Beatmung hat eine erhebliche Verbesserung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität zur Folge. Die Dehnbarkeit der Lunge ist besser gegeben, die Schlafqualität verbessert sich und die Symptome der Hypoventilation bilden sich zurück. Die Aufenthalte im Krankenhaus vermindern sich und das Überleben wird verlängert.

Wichtig sind die regelmäßigen pneumologischen Kontrollen, wie die Lungenfunktionstests und die Hustenstoßmessung und ab dem zweiten Lebensjahrzehnt die Untersuchungen im Schlaflabor.

COVID-19 und neuromuskuläre Erkrankungen

Der Krankheitsverlauf der Gesamtbevölkerung verläuft bei ca. 80% mild, schwer bei 15 – 20% und kritisch bei ca. 5%.

In Spanien wurde an 29 Covid-19-positiv getesteten Kindern (1-17 Jahren) mit neuromuskulären Erkrankungen eine Untersuchung durchgeführt, vier der Kinder hatten DMD. Dabei blieben 11 Patienten ohne Symptome, 16 Patienten hatten milde Symptome und 3 Patienten mit SMA hatten moderate Symptome, wobei ein Patient wegen Lungenentzündung auf eine pädiatrische Intensivstation aufgenommen werden musste. Es gab keine Todesfälle bei den untersuchten Kindern.

Sind DMD-Patienten Risikopatienten für Covid-19?

Contra:

- + die Patienten mit DMD sind jung und es gibt gerade bei den Kindern keine zusätzlichen „Risiko-Erkrankungen“, d.h. Rauchen, Diabetes...
- + bisher gibt es (fast) keine Berichte über Covid-19 bei DMD.

Pro:

- + DMD ist eine chronische Erkrankung mit Herzbeteiligung
- + es zum Teil Adipositas
- + die Schwäche der Atemmuskulatur als Risikofaktor für Lungenentzündungen

Videokonferenz Duchenne Deutschland
am 19.03.2021

- + durch die Beatmung wird möglicherweise eine drohende ventilatorische Dekompensation nicht erkannt
- + laut der „world muscle society“ wird ein hohes bis sehr hohes Risiko für einen schweren COVID-19 Verlauf erwartet bei Atemmuskelschwäche, bei Tracheostoma (invasiver Beatmung) und bei Hustenschwäche

Mögliches Szenario einer COVID-19-Pneumonie bei DMD

Durch die Schwäche der Atemmuskulatur – je nach Alter- gibt es keine Reserven, um eine Hyperventilation zu kompensieren. Es erfolgt eine frühe Erschöpfung mit höherem Beatmungsbedarf hinsichtlich Dauer und Intensität. Eventuell sind schwerere Verläufe wegen einer Lungenschädigung möglich. Die Folge sind ein verlängerter Beatmungsbedarf mit längeren Intensivaufenthalten und ein Muskelfunktionsverlust durch eine CIP/ CIM (Beeinträchtigung der neuromuskulären Funktionen nach einer intensivmedizinischen Behandlung). Im schlimmsten Fall könnte es zu einem dauerhaften Muskelfunktionsverlust mit langfristigen Lungenschäden und einer Sauerstoffpflichtigkeit kommen.

Empfehlungen für DMD-Patienten in der COVID- Pandemie

- + Stereoider weiternehmen und eventuell „Stressdosis“ für den Fall einer Erkrankung oder eines Krankenhausaufenthaltes besprechen
- + Exon-Skipping sollten in Rücksprache mit dem Arzt weitergenommen werden
- + ACE-Hemmer und Beta-Blocker sollten weitergenommen werden
- + bei bekannter respiratorischer Insuffizienz darf keine Sauerstoffgabe ohne Beatmung erfolgen

Duchenne- wie und wann kann der Orthopäde helfen

Molekulare Ansätze zur Behandlung von DMD

Möglichkeiten von Mini- und Mikrodystrophin bei Duchenne

Herr Dr. Ehrke-Schulz erläutert die genetischen Ursachen der DMD und molekulare Behandlungsansätze. Bei der Therapie mit Mini- und Mikrodystrophin werden verkürzte Versionen des Dystrophins in die Zellen geschleust.

Die Funktion des Dystrophinproteins und seine Entstehung

Das Dystrophin wirkt als eine molekulare Federung. Es ist ein großes und komplexes Protein, das das Zytoskelett mit der Zellmembran verbindet und die Zellmembran vor Schäden durch die Muskelkontraktion schützt. Bei DMD fehlt dieser Schutz.

Die kodierende Sequenz des Muskel-Dystrophins wird durch 79 Exons gebildet.

Bei Dystrophin Mutationen führen diese zur Bildung eines nicht funktionellen Dystrophin.

Das Konzept der Gentherapie

Bei genetischen Krankheiten verursachen Mutationen einen Verlust der Proteinfunktion innerhalb der Zelle, was zu den jeweiligen Krankheitssymptomen führt. Ziel der Gentherapie ist es, die mutierten Gene zu ersetzen oder so zu verändern, dass die Zellen selbst ein funktionsfähiges Protein produzieren können.

Videokonferenz Duchenne Deutschland
am 19.03.2021

Das Konzept des viralen Gentransfers

Die Hülle eines Vektors wird als Vehikel benutzt, um die gewünschte therapeutische DNA in lebende Zellen oder Organismen zu transportieren. Dabei werden Teile der Virus -DNA gegen therapeutische DNA ersetzt, die im Labor hergestellt wurde. Den Gentransfervektoren fehlen wichtige Teile ihrer eigenen DNA, weshalb sie sich nicht vermehren können. Sie liefern lediglich die in ihnen enthaltene DNA dort ab.

Der AAV- Vektor besitzt eine geringe Verpackungskapazität, eine hohe Muskelspezifität und kann einfach hergestellt werden. Der Adenovirale Vektor hat eine hohe Verpackungskapazität und bisher eine geringe Muskelspezifität, wobei die Herstellung aufwendig ist.

Ausblick „Genkorrektur/ Geneditierung“

Es werden Nukleinsäuren, zum Beispiel Designer-Nukleasen, eingebracht.

Sie ermöglichen die gezielte Korrektur oder Editierung der betroffenen Genabschnitte, so dass die Zellen ein korrigiertes oder verändertes Protein produzieren. Dieses funktionsfähige Protein erfüllt seine Aufgabe in der Zelle und im Körper.

Ein einfaches Verfahren ist Crispr/ Cas9, das die Möglichkeit bietet, personalisierte Therapien auch für seltene genetische Krankheiten bietet.

Im Tiermodell ist eine Geneditierung die auf Designer Nukleasen basiert wirksam.

2021- das Jahr in dem wir alles regeln

Die Rechtsanwältin Frau Mohnfeld, Rechtsanwältin erläutert in ihrem Vortrag die Vorsorgevollmacht, sowie die Betreuungs- und Patientenverfügung:

Vertretung von Erwachsenen

Bei einer privaten Vereinbarung können Freunde, Bekannte oder Verwandte die Vertretung übernehmen. Diese erfolgt dann privatschriftlich oder notariell. Möglich sind eine Einzelvollmacht, eine Generalvollmacht, eine Vorsorgevollmacht, eine Betreuungsverfügung und Patientenverfügung.

Erfolgt die Bestellung gerichtlich über einen rechtlichen Betreuer, kommt ein ehrenamtlicher Betreuer (zum Beispiel ein Angehöriger) oder ein Berufsbetreuer zum Einsatz. Die Aufgabenkreise sind gerichtlich festgelegt und es sind Sachverständigengutachten notwendig.

Vermögende Betreute zahlen ihre Betreuung selbst.

Aufgabenkreise

Hier sind alle Lebensbereiche denkbar, die der Betroffene nicht selbst regeln kann:

- + Gesundheitssorge
- + Aufenthaltsbestimmung
- + Personensorge
- + Wohnungsangelegenheiten
- + Postangelegenheiten
- + Vermögenssorge

Einwilligungsvorbehalt

Die Bestellung eines Betreuers beeinträchtigt nicht eine bestehende Geschäftsfähigkeit. Fügt sich eine Person selbst Schaden zu, kann das Gericht einen Einwilligungsvorbehalt anordnen,

d.h. Rechtsgeschäfte können nachträglich als unwirksam erklärt werden.

General- und Vorsorgevollmacht

- + sie ersetzt regelmäßig die Betreuung ODER legt fest, wer NICHT handeln soll.
- + sie regelt individuell umfassende oder beschränkte Vertretungsbefugnisse
- + bei Banken ist eine eigene Vorsprache sinnvoll
- + mit dem Bevollmächtigten muss vorab Art und Umfang besprochen und dokumentiert werden
- + sie kann über den Tod hinaus gehen

Eine Generalvollmacht ist allgemein gehalten und erfasst alle Lebensbereiche. Das Risiko einer Regelungslücke ist gering, allerdings ist die Missbrauchsgefahr hoch.

Bei einer Vorsorgevollmacht werden die Bereiche genau festgelegt, dabei kann es Vertretungslücken geben. Eine Überschreitung der Befugnisse ist schwieriger.

Patientenverfügung

Sie regelt den Bereich „Gesundheitsvorsorge im Sterbeprozess“.

Beachtet werden muss, dass sie nicht gedacht ist für allgemeine Einwilligungsfragen und die meisten Musterformulare diese Fragen der Vertretung zur allgemeinen medizinischen Behandlung nicht regeln.

Vielmehr wird sich dezidiert mit dem Krankheitsbild und den Linderungsmöglichkeiten im Sterbeprozess auseinandergesetzt. Geregelt wird vor allem der Ort, ob eine Person Zuhause, im Krankenhaus oder im Hospiz sein möchte.

Betreuungsverfügung

Sie wird wirksam, wenn eine Betreuungsbedürftigkeit eintritt und regelt die Person bzw. den Ausschluss von Personen zur Betreuung. Sie ist an Wünsche gebunden und legt Sonderwünsche fest.

Notarielle Beurkundung

Sie ist empfehlenswert aber nicht zwingend notwendig, solange eine eigenhändige Unterschrift möglich ist. Wenn ein Rechtsrat nötig ist, ist der Gang zum Notar sehr sinnvoll. Es gibt viele frei zugängliche Muster.

Wichtig ist, dass die bevollmächtigte Person ein Original besitzt, um sich legitimieren zu können.

Hinterlegungsmöglichkeit bei der BNOTK (Bundesnotarkammer)

Es gibt die Möglichkeit, eine Vorsorgevollmacht und/oder Patientenverfügung bei einem zentralen Vorsorgeregister zu hinterlegen. Sie ist für Rettungskräfte und Gerichte jederzeit abrufbar. Auch die Person des Bevollmächtigten ist gespeichert.

Erbrechtliche Fragestellungen

Was kann, muss oder sollte geregelt werden?

Die wichtigsten Fragen sind hier

- + was ist an Erbmasse voraussichtlich vorhanden?
- + soll eine finanzielle Absicherung des Kindes erfolgen?
- + was genau soll abgesichert werden?

Videokonferenz Duchenne Deutschland
am 19.03.2021

- + wie viele Personen sind involviert, zum Beispiel Geschwister?
- + soll der Zugriff des Sozialhilfeträgers auf das Vermögen generell oder z.T. verhindert werden?

Erbfall -Fall

Dabei besteht die Problemlage, dass beim Tod eines Elternteiles, dessen Kind bisher Eingliederungshilfe oder Grundsicherung bezogen hat, es durch die gesetzliche Erbfolge zu einem Vermögenszuwachs kommt. Wird das Erbe ausgeschlagen, besteht eine Überleitungsmöglichkeit des Sozialhilfeträgers und er macht den Erbspruch selbst geltend.

Bei einer vorsorglichen Enterbung verbleibt ihm der Pflichtteil, d.h. die Hälfte des gesetzlichen Erbes. Der Pflichtteilsanspruch muss geltend gemacht werden, da es ansonsten zur Leistungskürzung kommt.

Beim Berliner Testament beerben sich die Ehegatten zunächst gegenseitig. Die Kinder werden auch hier pflichtteilsberechtigt, auch nach dem Tod beider Elternteile.

Testament

Bei einem sogenannten Bedürftigentestament wird eine Erbriihenfolge bestimmt, so dass der Sozialleistungsempfänger nicht über sein Vermögen frei verfügen kann. Es steht nicht zur Deckung des Lebensunterhaltes zur Verfügung und kann durch das Sozialamt nicht angerechnet werden.

Pflichtteilsverzicht

Der Erbe kann frei entscheiden, ob er ein Erbe antreten will. Dieser Verzicht muss notariell beurkundet sein und bei einer Betreuung vom Gericht genehmigt werden.

Dieses Verfahren ist zivilrechtlich zulässig, aber sozialrechtlich problematisch. Es kann für den Verzichtenden Nachteile bringen, da die Sozialleistungen auf das zum Lebensunterhalt unerlässliche gekürzt werden können, da der Erbe sein Vermögen bewusst gekürzt hat. Der Pflichtteilsverzicht muss vor dem Tod des Erblassers erklärt werden.

Vor- und Nachvermächtnis

Gegebenenfalls ist es alternativ sinnvoll, ein Vermächtnis anzuordnen, das den Pflichtteil geringfügig übersteigt und ein Nachvermächtnis verfügen. Problematisch sind dabei viele offene Rechtsfragen. Bei einem Vermächtnis hat der mit einem Vermächtnis Bedachte einen Anspruch auf das Erbe, d.h. es wird nicht automatisch vererbt, sondern erfolgt über die Erben.

Testamentsvollstrecker

Wird eine Testamentsvollstreckung angeordnet, kann ausschließlich der Testamentsvollstrecker über die Vermögenswerte verfügen. Der Erbe hat selbst keinen Zugriff auf das Vermögen.

Fragen an die Dozenten