

# Marathon

**VEREIN VON ELTERN UND ANGEHÖRIGEN GEGEN  
MUSKELERKRANKUNGEN BEI KINDERN**



*25 Jahre*

*Eine Etappe im Marathon gegen Muskelerkrankungen!*



# Vorwort

Eine angespannte Zeit liegt hinter uns allen. Homeoffice, Home-schooling und so manche Herausforderung sind an uns nicht spurlos vorüber gegangen. Wie gut, wenn man da jemanden hat und nicht allein gelassen ist.

In Österreich leben rund 20.000 Menschen (die Hälfte davon Kinder und Jugendliche), die von einer neuromuskulären Krankheit betroffen sind. Bislang sind rund 800 verschiedene Erkrankungen bekannt. Eine Vielzahl der Krankheiten ist genetisch bedingt und die meisten sind bis heute leider noch immer unheilbar. Umso wichtiger ist es, dass Menschen und deren Familie, die eine solche Diagnose erhalten haben, Ansprechpartner für ihre Fragen und Sorgen finden.

Wird bei einem Kind eine Muskel-erkrankung diagnostiziert, dann betrifft das die ganze Familie.

Unsere Selbsthilfegruppe blickt auf 25 Jahre Arbeit für die Verbesserung der Lebenssituation der Familien zurück. Mut gemacht haben uns in dieser Zeit die vielen Unterstützer unseres Vereins, sei es finanziell oder ihre wohlwollende Zuwendung, die Ärzte, die unseren Familien weit mehr als nur medizinische Hilfe angeboten haben und schlussendlich auch das in der Gesellschaft entstehende Bewusstsein, dass Menschen mit Behinderung volle Teilhabe ermöglicht werden muss.



Die Entwicklung von Medikamenten für die Spinale Muskelatrophie gibt uns Hoffnung, dass in naher Zukunft auch für andere Muskelerkrankungen Medikamente zur Verfügung stehen werden.

Darüber hinaus sind uns der Erhalt von Lebensqualität, die individuelle Anpassung von lindernden Therapien und die optimale Versorgung mit Hilfsmitteln für die Betroffenen nach wie vor ein besonderes Anliegen.

Lesen Sie in unserer Festschrift von ein paar besonderen Teams: Beispiele von Menschen, die sich gegenseitig unterstützen.

Ja, und nicht einmal der schnellste Marathonläufer der Welt ist seinen Marathon allein gelaufen. Sein Team und die Schrittmacher haben ihm die nötige Kraft dazu gegeben.

Bernd Scholler,  
Obmann Verein Marathon

## Inhaltsverzeichnis

<b>Unser Verein</b>	<b>4</b>
<b>Was ist eine Muskelerkrankung?</b>	<b>5</b>
<b>Ausflüge</b>	<b>6</b>
<b>Die 25-Jahre-Feier</b>	<b>10</b>
<b>Einen Marathon läuft man nicht alleine</b>	<b>14</b>
<b>Unsere Sponsoren der 25-Jahre Feier</b>	<b>22</b>
<b>Therapien bei neuromuskulären Erkrankungen</b>	<b>23</b>



# Unser Verein

Als eine Handvoll Familien vor 25 Jahren den Verein Marathon gründete, herrschte wenig Hoffnung: Die Kinder, die im Zentrum der Selbsthilfegruppe stehen, hatten allesamt Muskelkrankheiten, die als unheilbar galten. Was sich die Eltern und Großeltern für die kleinen Patienten trotzdem wünschten und sich als Ziel auf die Fahnen hefteten: Die Buben - und Mädchen - sollten ein gutes, selbstbestimmtes, glückliches Leben führen.

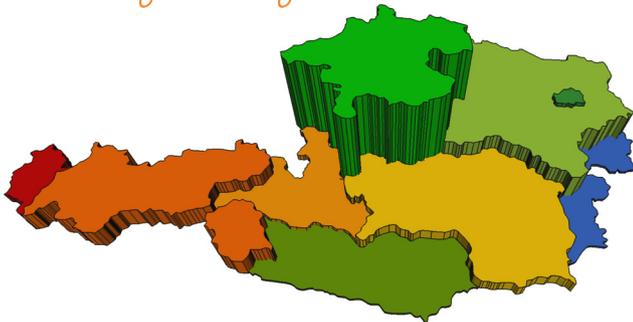
Heute hat sich der österreichweite Verein mit Sitz in Linz bewährt: Er unterstützt regelmäßig 82 Familien. Viele Betroffene sind schon von Geburt an beeinträchtigt, die meisten brauchen irgendwann einen Rollstuhl oder andere Hilfsmittel. Manche der kleinen und größeren Patienten müssen beatmet werden, fast alle brauchen spezielle Einbauten für das Auto und Physiotherapie. Da kommt

die Selbsthilfegruppe ins Spiel: Sie unterstützt Betroffene bei der Restfinanzierung von medizinisch wichtigen Hilfsmitteln.

Doch es geht nicht nur darum, dass der Alltag klappt. „Unser größtes Ziel ist es, dass unsere Kinder ein erfülltes und schönes Leben haben. Deshalb treffen wir uns regelmäßig zum Erfahrungsaustausch, machen gemeinsame Ausflüge und packen überall zu, wo es um mehr Lebensqualität geht“, sagt Obmann Bernd Scholler, der Vater eines Betroffenen. In dem Verein arbeiten alle Mitglieder ehrenamtlich, alle Spenden kommen direkt den Betroffenen zugute. „Es ist immer wieder ein schönes Gefühl, wenn unbürokratisch und schnell geholfen werden kann“, sagt der Steyrer.

Dietlind Hebestreit

## Verteilung der Mitgliedsfamilien des Vereins



## Die Vorsitzenden des Vereins: 1997-2022

<b>1997</b>	<b>Peter Wohlmacher</b>
<b>1997</b>	<b>Angelika Harsant</b>
<b>1998 - 2001</b>	<b>Heinz Rathberger</b>
<b>2001 - 2012</b>	<b>Brigitte Oberleitner</b>
<b>2012 - 2022</b>	<b>Bernd Scholler</b>

„Die Therapieerfolge der letzten Jahre, vor allem bei der spinalen Muskelatrophie waren natürlich bemerkenswert und gingen auch durch alle Medien. Besonders wichtig ist mir zu erwähnen, dass wir alle anderen, für die es derzeit keine Therapie gibt, trotz all der Freude und Euphorie, nicht vergessen haben. Uns ist bewusst, dass sie und ihre Eltern auf den Tag warten und hoffen, an dem auch für ihre Erkrankung eine Therapie zur Verfügung steht.“

Oberärztin Astrid Eisenkölbl, Kepler Uniklinikum Linz



# Was ist eine Muskelerkrankung?

Unter Muskelkrankheiten verstehen wir alle neuromuskulären Erkrankungen, von denen es etwa 800 verschiedene Formen gibt. Der Volksmund nennt sie Muskelschwund und beschreibt damit ein wesentliches Krankheitszeichen, das bei diesen sehr unterschiedlich verlaufenden Erkrankungen auftritt.

Dieses Symptom kann auf wenige Muskelgruppen begrenzt bleiben, oder auch – je nach Erkrankungsform – die gesamte Muskulatur erfassen. Muskelschwund oder Muskelatrophie bedeutet die Abnahme der Muskelmasse. Der Begriff stellt aber keine Diagnose dar, sondern nur ein Symptom.

Es gibt eine Vielzahl von Ursachen,

die zu einer lokalen oder einer generalisierten, also den ganzen Körper betreffenden Abnahme der Muskelmasse führen kann. Muskelschwund und Muskelschwäche sind die wesentlichen Symptome neuromuskulärer (neuro = den Nerv betreffende, muskulär = die Muskeln betreffende) Erkrankungen.

Größte Bedeutung hat die genaue Klärung der Diagnose, um die jeweils notwendigen Behandlungen durchführen zu können. Gut etabliert und immer differenzierter sind die Therapien der Erkrankungen der Muskeln, Nerven und des Übergangs vom Nerv auf den Muskel. Auch für einzelne der genetisch bedingten Erkrankungen gibt es inzwischen medikamentöse

auf die Ursache zielende Behandlungen. Hier sind in den nächsten Jahren für viele Erkrankungen weitere Entwicklungen zu erwarten. Da gerade bei den genetisch bedingten Erkrankungen der Verlauf durch diese Therapien günstig beeinflusst wird, eine komplette Heilung aber nicht zu erwarten ist, sind die unterstützenden Maßnahmen und symptomatischen Behandlungen, die bei allen Erkrankungsformen zur Verfügung stehen, um den Alltag besser bewältigen und die Teilnahme am sozialen Leben trotz körperlicher Einschränkungen zu ermöglichen, weiterhin von großer Bedeutung. (Quelle: dmg.org)

## VERTEILUNG DER MUSKELERKRANKUNGEN

SMA		16
DMD		41
FSHD		1
LGMD		5
Muskuläre Hyp		1
Curschmann-Steinert		2
Nemaline Myopathie		1
EDMD		1
BMD		4
Central core disease		1
AMC		1
MDC		1
Glycogenose		1
Kongenitaler Fasertyp		1

## VERTEILUNG IN ÖSTERREICH

	Personen	Familien	Betroffene
Wien	5	2	2
Burgenland	2	1	1
Steiermark	26	6	7
Kärnten	4	1	1
Niederösterreich	46	13	12
Oberösterreich	130	41	31
Salzburg	13	3	4
Tirol	37	10	9
Vorarlberg	20	5	4
<b>SUMME</b>	<b>283</b>	<b>82</b>	<b>71</b>





**Oberösterreich:**  
Gruppe am Laudachsee



**Kärnten:**  
Seenrundfahrt, Minimundus, Aussichtsturm.  
Rollstuhlgerechte Punkte, die immer eine Reise wert sind.



**Oberösterreich:**  
Vom Grünberg zum Laudachsee



# Ausflüge



**Wiener Prater:**  
Die Fahrt mit dem Riesenrad war für die Rollstuhlfahrer ein Erlebnis.



**Kärnten:**  
vor Minimundus



**Fleckalm:**  
Mit dem Rollstuhl ins Hochgebirge. Auf fast 1400 hm „rollt“ man zum Hahnenkammstart und erlebt einen Tag in den österreichischen Alpen.





**Gosausee-Lamawanderung:**  
Wunderschöne Rollstuhlgerechte Wanderung mit interessanter „Begleitung“.



**Fleckalm:**  
Mit dem Rollstuhl ins Hochgebirge.  
Auf fast 1400 hm in den österreichischen Alpen.



**Weidendom, Stift Admont:**  
Unterwegs im Nationalpark Gesäuse.  
Unberührte Natur und barocke Kulturschätze.



# Die 25-Jahre-Feier

Bei der 25-Jahr-Feier am 18. Juni 2022 im Volkshaus Keferfeld herrscht Aufbruchstimmung: Einige Muskelkrankheiten können bereits behandelt und sogar annähernd geheilt werden. Andere Firmen stehen mit zukunftsweisenden Therapien bereits in den Startlöchern. „Hoffnung und Zuversicht sind aus meiner Sicht immer unsere Wegbegleiter - die Chance auf eine Therapie war noch nie so greifbar wie jetzt“, sagte Oberärztin Astrid Eisenkölbl, Kinderärztin im Kepler Uniklinikum Linz und Schwester eines Betroffenen. Die Linzerin betreut viele muskelkranke Kinder und begleitet den Verein seit vielen Jahren als Spezialistin. Ihr Handwerk hat die engagierte

Ärztin unter anderem bei Primar Rudolf Schwarz (Landeskrankenhaus Amstetten) gelernt, der bei der Gründung der Selbsthilfegruppe federführend war. Jahrelang arbeitete der Oberösterreicher in seiner Freizeit mit und ist der Gruppe immer noch verbunden. Bei der 25-Jahre-Feier stellten sich beide Ärzte den Fragen der Besucher. Der Dritte im Bunde war der Münchner Muskelspezialist Prof. Wolfgang Müller-Felber, der über die Chancen der neuen Therapien berichtete. Er stellte in seinem Vortrag aber auch klar: Am wichtigsten ist es immer, sich um ein gutes Leben im Hier und Jetzt zu kümmern.



**EINEN FILM VON DER 25-JAHR-FEIER  
DES VEREINS MARATHON SEHEN SIE HIER:**



# Die 25-Jahre-Feier



# Die 25-Jahre-Feier



# Die 25-Jahre-Feier



# Einen Marathon läuft man nicht alleine



## WITH A LITTLE HELP FROM MY FRIENDS

Wie heißt es so schön? Freunde sind die Familie, die man sich selbst aussucht. Und in unserem Fall trifft dieser Satz genau ins Schwarze. Denn David und Patrick sind wie Brüder für mich. Wir kennen uns schon länger als 15 Jahre und haben viel miteinander erlebt. Patrick und ich haben gemeinsam die Berufsschule hinter uns gebracht. David stieß dann über eine Mitschülerin zu uns. Früher waren wir viel unterwegs, gingen oft ins Kino oder auch in verschiedene Lokale. Manchmal haben wir zuhause einfach gekocht oder Pizza bestellt. Eigentlich haben wir immer viel Spaß miteinander. Aber wir sind auch für einander da, wenn es einmal nicht so gute Zeiten gibt, wie zum Beispiel nach meiner Scheidung. Die Burschen waren immer für mich da. Wir sprechen über ernste Dinge, aber meistens nehmen wir gemeinsam das Leben nicht so ernst.

Seit ich in meiner eigenen Wohnung lebe, haben wir einmal im Monat einen Stammtisch – wir nennen das auch „Wilderer-Abend“. Die Burschen kommen zu mir, reihum ist immer jemand anderer für das Essen zuständig. Wenn ich an der Reihe bin, springt mein Papa ein und kocht statt mir. Mittlerweile versuchen wir ständig uns gegenseitig zu übertrumpfen.

Was ich an den beiden am meisten schätze, ist, dass sie nie versuchen mich zu ändern. In den letzten Jahren bin ich nicht mehr so ausgefreudigt und verbringe die meiste Zeit, wenn ich nicht gerade arbeiten muss, in meiner gemütlichen Wohnung bei meinem Kater Nepomuk. Für David und Patrick ist das kein Thema – so wie generell meine Erkrankung kein Thema zwischen uns ist.

Thomas Eisenkölbl



# Einen Marathon läuft man nicht alleine

## TREFFPUNKT PRESSERÄTSEL

Jeden Samstag ab zirka 17 Uhr trifft Dr. Walter Prieschl bei den Jetschgos ein. Egal, ob die Familie gerade in Linz oder in Ulrichsberg ist, der Kollege von Benedikts Vater ist da.

Fixpunkt: Ein Kreuzworträtsel aus der Tageszeitung. Das Rateteam Benedikt und Walter (der vor allem beim Schreiben assistiert) knacken die kniffligsten Rätselnüsse. Und das schon seit vielen, vielen Jahren. Falls es einmal nicht klappen sollte mit dem Termin zum Wochenende, dann wird das Rätsel bei nächster Gelegenheit gelöst. Mit der Zeit ist zwischen dem jungen Mann und dem pensionierten Hausarzt eine tragfähige Freundschaft entstanden.

Benedikt Jetschgo



# Einen Marathon läuft man nicht alleine

## REHA ALS FREIRAUM

Ich habe eine genetisch bedingte Muskelerkrankung namens Central Core Myopathie. Im Jahr 2000 wurde meine Tochter Timna geboren. Früh stellte sich heraus, dass sie die Central Core Myopathie (CCM) oder auch Central Core Disease genannt (CCD), von mir geerbt hatte. Im Alter von sechs Monaten führte das Kepler Uniklinikum Linz (früher: AKH Linz) im Zuge einer Hüft-OP auch eine Muskelbiopsie durch. Da meine Diagnose bereits bekannt war, fiel es dem Labor Bittner leichter bei der Befunderstellung für meine Tochter die genaue Diagnose zu erstellen. Dietlind Hebestreit, die ich schon von der Selbsthilfegruppe für Muskelkranke in OÖ ([www.muskelkrank.at](http://www.muskelkrank.at)) kannte, machte mich auf den Verein Marathon aufmerksam, bei dem ich seit Jahren Mitglied bin.

Wir kommen immer wieder gerne zusammen zu den Nikolausfeiern, sowie zu den erlebnisreichen Ausflügen, die der Vorstand von Marathon achtsam, bis ins Detail im Vorfeld durchdacht, professionell organisiert.

Seit dem Jahr 2004 fahren Timna und ich regelmäßig zusammen auf Reha nach Bad Radkersburg. Dort gibt es neben der Erwachsenen-Reha für orthopädische und neurologische Patientinnen und Patienten auch eine umfassende Kinder- und Jugend-Reha. Dieses Angebot war damals, als Timna vier Jahre alt war, sehr wichtig für mich. Wir konnten über all die Jahre gemeinsam auf Reha fahren, was uns beiden sehr gutgetan hat. Als Alleinerzieherin hätte ich ohne diese Möglichkeit nie vier Wochen von zuhause fernbleiben, und eine eigene Reha machen können.

Bis zum Alter von 15 Jahren bekam Timna eine Begleitperson bewilligt. Dadurch konnte ich mich während der gesamten Rehazeit auch gut um mich selbst kümmern, und meine eigene Kraft und Ausdauer trainieren. Auch die Freizeitgestaltung kam nicht zu kurz, denn die Stadt Bad Radkersburg hat mit einer sehenswerten Altstadt, einem Thermalbad, ebenen Spazierwegen und zahlreichen

Ausflugszielen in näherer Umgebung viel zu bieten. Im Laufe der Jahre haben sich aus anfänglichen Kinder-Freundschaften, Erwachsenen-Freundschaften entwickelt. Wenn eine Reha zu Ende geht und man nach Hause fährt, freut man sich bereits auf die Reha im nächsten Jahr, wo alle wieder zusammenkommen. Leider gab es im Lauf der Jahre auch traurige Schicksale. So waren wir alle sehr betroffen, als wir von Armins Tod erfuhren, und vor zwei Jahren vom Ableben von Clemens: Beide waren regelmäßige Reha-Mitpatienten von uns, und Mitglieder beim Verein Marathon. Inzwischen ist meine Tochter 22 Jahre alt, und wir fahren noch immer gerne miteinander auf Reha nach Bad Radkersburg. Dem Verein Marathon wünsche ich, wünschen wir weitere 25 motivierte und engagierte Jahre mit vielen schönen Momenten, die noch lange in Erinnerung bleiben!

Julia Koll (Name geändert)



# Einen Marathon läuft man nicht alleine

## UNTERSTÜTZUNG BEIM ABENTEUER STUDIUM

Unsere Tochter Catharina hat im Oktober 2017 begonnen, in Klagenfurt zu studieren. Das klingt jetzt erstmals nicht nach einem großen Abenteuer, aber bedenkt man, dass wir eigentlich in Oberösterreich wohnen und unser Nesthäkchen mit Spinaler Muskelatrophie lebt, dann wird klar, dass diese Abnabelung nicht einfach war. Es musste nicht nur eine passende Wohnmöglichkeit gefunden werden – wobei das allein schon das Gegenteil von einfach ist. Wir mussten uns informieren, ob unsere Tochter auch die öffentlichen Verkehrsmittel benutzen kann, um nach Klagenfurt bzw. in Klagenfurt von A nach B zu kommen. Und besonders wichtig: wir mussten es irgendwie organisieren, dass Catharina in Klagenfurt von Assistentinnen unterstützt wird. Im eigenen Bundesland Assistenz zu beantragen und dann auch zu erhalten, kann bereits mit einem Spießrutenlauf verglichen werden, aber Assistenz für ein anderes Bundesland genehmigt zu bekommen, ist wahrlich eine Odyssee. Obwohl das alles mit vielen Strapazen verbunden war, war es ein Klacks verglichen mit der Vorstellung, dass unsere Kleine in einem beinahe 300 Kilometer entfernten Bundesland sein würde und wir ihr nicht zur Hilfe eilen konnten, wenn etwas schief läuft. Es war natürlich das Beste, was unserer Tochter passieren konnte, aber für mich und meinen Mann bedeutete es schlaflose Nächte. Viele schlaflose Nächte.

Von Tag eins an stand uns in dieser aufwühlenden Zeit jedoch unsere liebe Freundin Gudrun zur Seite. Seit unsere Töchter klein waren, gönnten wir uns einmal im Jahr zu Pfingsten einen kleinen Urlaub in Krumpendorf, wo wir jedes Jahr in Gudruns Frühstückspension nächtigten. Wir befanden uns damals schon auf einer Wellenlänge und fühlten uns immer wohl, aber es war mehr eine liebe Bekanntschaft als eine Freundschaft. Trotzdem kontaktierten wir eben diese Bekannte, als feststand, dass Catharina keinen Rückzieher machen und nach Klagenfurt „auswandern“ würde. Wir brauchten



einfach jemanden, der sich in einem Ernstfall um unsere Tochter kümmern würde, jemanden, auf den wir uns verlassen konnten.

Und Gudrun, eine Seele von einem Menschen, ließ sich nicht zweimal bitten. Wenn Not am Mann war, durfte sich Catharina immer bei ihr melden. Zu solchen Notfällen kam es zum Glück fast nie, aber allein das Wissen, dass wir einen Plan B hatten, beruhigte uns ungemein. Außerdem fand ich bei Gudrun stets eine Unterkunft, wenn ich nach Kärnten fuhr, um unsere Jüngste zu unterstützen. Im Endeffekt brauchte unsere Tochter Gudruns Hilfe wahrscheinlich weniger als ich. Gudrun gab mir nicht nur ein Dach über dem Kopf, sondern leistete mir auch seelischen Beistand. Sie unterstützte mich dabei, loszulassen. Und so entstand eine wunderschöne Freundschaft. Dabei drückt das Wort Freundschaft nicht mal ansatzweise aus, wie tief die Verbundenheit reicht, die sich entwickelt hat. Gudrun gehört für uns inzwischen zur Familie.

Erika Heitzinger



# Einen Marathon läuft man nicht alleine

## MEIN DENKEN BEWEGT MICH

5 Uhr morgens, der Wecker klingelt – mein Startschuss in den Tag. Aufstehen, frühstücken, anziehen, waschen und zusammenpacken bis ich los in die Arbeit „muss“. Ein ganz normaler Alltag für die meisten Menschen und so auch für mich. Doch eigentlich müsste man fast sagen „darf“, denn als Mensch mit Behinderung bekommt man selten ehrliche Möglichkeiten sich zu beweisen. So macht die Tatsache, dass ich behindert bin und täglich Unterstützung brauche, meinen normalen Alltag für viele schon besonders und für wieder andere zum Privileg.

Fakt ist, mir wird ein grundlegend schweres Leben unterstellt, als würde ich jeden Tag einen Marathon laufen, doch ein Korsett zum Sitzen, einen Rollstuhl um mich fortzubewegen, ein spezielles Auto um auch weitere Strecken zurückzulegen, eine barrierefreie Umgebung um an der Gesellschaft teilzuhaben, ein Medikament um das Fortschreiten von Spinaler Muskelatrophie aufzuhalten, Therapien um mich fit zu halten und Assistenz um die täglichen Bedürfnisse zu befriedigen sind für mich keine Last – sie bieten mir die Möglichkeit eine Facette des Lebens zu sehen, die mir ansonsten verborgen bleiben würde!

Dennoch: Um ein passendes Korsett, einen idealen Umbau im Auto, eine barrierefreie Umgebung, ein hilfreiches Medikament, wirkungsvolle Therapien und ausreichende Assistenzstunden zu bekommen, wird einem eine Kondition und Ausdauer abverlangt, als würde man tatsächlich einen Marathon laufen. Diesen Marathon laufe ich aber nicht alleine, viele laufen ihn zur selben Zeit an unterschiedlichen Orten mit Familie, Freunden und Organisationen/Vereinen, wie dem Verein Marathon. Dabei musste ich schon früh feststellen, dass es nicht meine Füße sind, die mich bewegen, sondern mein Denken und das Denken der Gesellschaft. Wollen wir vorwärtskommen, müssen wir gemeinsam „laufen“, dann wird dieser Marathon nur Gewinner kennen, mit dem Ziel ein lebenswertes Leben führen zu können.

Stefanie Pletzenauer



# Einen Marathon läuft man nicht alleine

## FLUG IN RICHTUNG HOFFNUNG

Viel Menschen überlegen sich heute, ob sie fliegen sollen. Oder schränken ihre Reisen auf den Luftweg deutlich ein – nicht nur wegen Corona sondern auch wegen der Umwelt. Für Drago Vrljanovic und seinen Sohn Luka ist Fliegen jedoch eine Überlebens-Frage: Einmal pro Woche fliegt das Vater-Sohn-Team in die Niederlande. Denn in Nimwegen, nahe an der deutschen Grenze, bekommt der Bub alle sieben Tage eine Therapie, die seine Muskelkrankheit bremsen soll. Zumindest hofft die Familie das – denn es handelt sich um eine Studie, bei der die Hälfte der Probanden seit September mit dem Medikament und die Hälfte mit einem Placebo behandelt wird. „In den USA ist das Exon Skipping bereits zugelassen. Wir haben auch Kontakt zu einer Familie dort, bei deren Kindern die Therapie wirkt. Die Zeit ist längst

gekommen, dass sich die Therapie in Europa durchsetzt“, sagt der Vater. Seine Firma hat die Arbeitszeit so umgeschichtet, dass er am Montag immer frei hat. Denn Sonntag und Montag sind fix für die Therapie-Reisen reserviert. Auch Luka hat zum Wochenbeginn schulfrei. Die Belastung durch das ständige Reisen ist hoch: „Luka verkraftet das zwar gut. Ich spüre aber schon den Druck und fühle mich oft ausgelaugt“, sagt Vrljanovic. Wenn sich bewahrheitet, dass die wöchentlichen Infusionen wirken, bekommen im Herbst alle Kinder das Medikament. „Wir hoffen sehr, dass das Exon-Skipping funktionieren wird, aber wir machen das nicht nur für Luka sondern für alle Kinder die, die gleiche Mutation haben.“

Drago Vrljanovic



# Einen Marathon läuft man nicht alleine

## AUF DER FAHRT

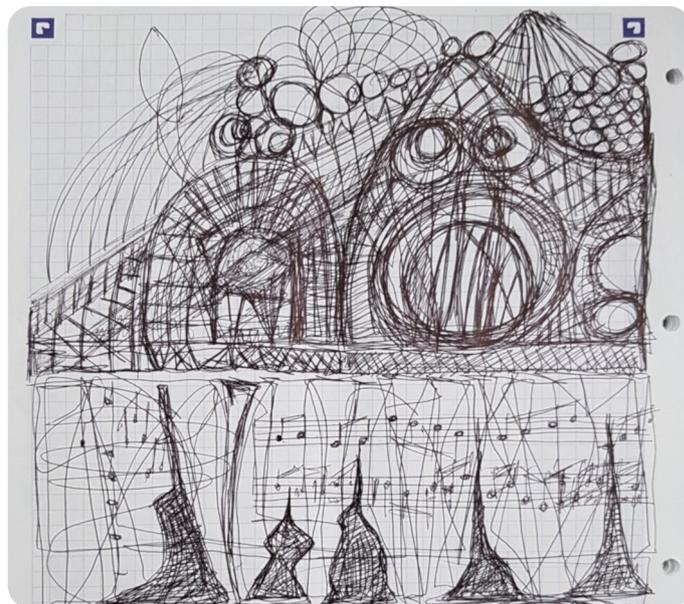
Es geht um zwei Menschen, die ein Generationsalter trennt und die die Welt so ganz anders erlebt haben. Und doch - der eine könnte ohne den anderen nicht - und wie Kunst Welten verbindet ...

“Die beiden Jungs hier auf dem Foto sind der Student Martin und sein Fahrer und Assistent Eberhard vor einem Gebäude im Siencepark an der JKU in Linz. Sie haben gerade eine Vorlesung hinter sich und machen sich dann wieder auf den Weg nach Steyr, wo sie zuhause sind. Sie werden ein bißchen im Stau stehen, wie so oft, aber das macht ihnen nicht so viel aus. Meist hören sie dann Musik. Dafür sorgt Eberhard. Diesmal werden sie John Coltrane hören. Manchmal müssen sie lachen über den Witz der in der Musik steckt. Martin macht gerade das 6. Semester. Eberhard kam im 3. Semester dazu. Jetzt sind sie schon ein gut eingespieltes Duo. Beide interessieren sich sehr für die Naturwissenschaften und auch

für die Kunst. Das ist eine gute Brücke. So verbringen die beiden eine spannende und bereichernde Zeit miteinander. Am Campus und auf den Fahrten. Am Campus gibt es viele interessante Gebäude mit viel Platz dazwischen, vielen Bäumen einen großen Teich mit Enten darin. Jetzt ist auch wieder viel Leben zurückgekehrt, das allen sichtlich gut gefällt. Diese Atmosphäre mögen beide gerne. Manchmal verbringen sie die Zeit zwischen den Vorlesungen an einen der vielen schönen Plätze und trinken Tee aus der Thermoskanne oder Cappucino aus dem Automaten.”

Eberhard ist Bäckermeister, leidenschaftlicher Taxifahrer, bildender Künstler und Musiker. Und nun ist er Assistent für Menschen mit Behinderung. Seine Ausbildung am Brucknerkonservatorium konnte er nicht beenden, die Begeisterung an der Musik - insbesondere Jazz - ist geblieben.

Martin & Eberhard



# Einen Marathon läuft man nicht alleine

## GEGENSEITIG GETRAGEN UND GESTÄRKT

Es war auf dem Spielplatz bei der Musikschule, vor 26 Jahren: Wir haben uns angeschaut, die andere erkannt, und ab damals nie mehr aus den Augen verloren. Damals hatte ich mit der frischen Diagnose Duchenne bei unserem Sohn Sebastian zu kämpfen. Mein Onkel, der damals die Muskelbiopsie im Kinderkrankenhaus gemacht hatte, war auf mich zugekommen und hatte gesagt: „Ich kenne da eine Familie, die haben auch so ein Kind.“ Also stellte er den Kontakt zu Manuela Jetschgo her. Ihr Sohn war um ein halbes Jahr älter, sie hatte selbst Medizin studiert und war mit einem Arzt verheiratet. Wusste also um alle Vorhersagen, was diese schlimme Krankheit betrifft. Von Anfang an konnten wir uns gut unterhalten, ohne falsches Mitleid über unsere Befürchtungen und Hoffnungen, unsere Probleme und Pläne reden. Wir zwei sind die kleinste Selbsthilfegruppe der Welt, sagte ich immer. Die Kinder entwickelten sich sehr unterschiedlich und es war schnell klar, dass sich

andere Spielgefährten und Freunde besser für ihre Entwicklung eigneten. Trotzdem hielten wir immer Kontakt – einmal näher, einmal mit größeren zeitlichen Abständen. Immer war unser Verhältnis von großem Respekt der anderen und ihren Leistungen gegenüber geprägt. Voneinander zu lernen, war von Anfang an ein großer Vorteil. Doch andere Dinge stellten sich als noch viel wichtiger heraus: Da war einerseits die Wärme und Nähe, die uns verbindet. Das Mitfühlen und Verstehen. Und andererseits das Lachen – fröhlich unbeschwert und manchmal auch in schlimmen Situationen mit viel Galgenhumor. Von Manuela habe ich zum Beispiel gelernt, dass ein Schuss Schadenfreude im richtigen Augenblick das Leben ungemein bereichern kann.

Wenn mich jemand fragt, wie ich diese Jahre ohne Manuela überstanden hätte: Das mag ich mir nicht vorstellen. Manuela ist eines dieser Geschenke, bei denen man nicht lange nachfragt, ob man sie verdient hat. Weil man sie dringend gebraucht hat und braucht.

Dietlind Hebestreit und Manuela Jetschgo



# Einen Marathon läuft man nicht alleine

## OPA GIBT IHM EIN GEFÜHL VON FREIHEIT

Seit bei Matthias mit vier Jahren die Duchenne-Diagnose gestellt wurde, gehen die Uhren in der Familie Hani anders: Ergo-, Hippo- und Physiotherapie standen bereits auf dem Stundenplan und viel dreht sich darum, dem Buben möglichst gute Lebensbedingungen zu schaffen. Weil bei dem Elfjährigen jetzt der Wechsel in die Mittelschule ansteht, ist noch viel zu tun. „Dort wurde umgebaut, es ist aber noch nicht alles behindertengerecht“, sagt Mutter Barbara Hani. Sie schaut, dass sie alles für den Buben möglich macht.

Für etwas Leichtigkeit im Leben sorgt der Altenmarkter Opa. Er hilft dem Buben, nicht so viel an seine Krankheit zu denken. Mit dem Großvater stehen andere Dinge im Mittelpunkt: Spielen, Basteln, gemeinsam am Computer werken. „Ihm ist es wichtig, dass Matthias Spaß hat und Lebensfreude. Dass es ihm gut geht. Er redet nicht viel über die Krankheit“, sagt Barbara Hani. Dafür macht er Dinge möglich und „er gibt Matthias ein Gefühl von Freiheit.“

Dass der Schüler auf den neuen Plakaten des Vereins Marathon drauf ist, war eine Win-Win-Situation: Der Verein hatte ein hoffnungsvolles Motiv, „und Matthias ist gerne im Mittelpunkt gestanden“, sagt Hani. Eine gute Situation für alle.



# Danke an unsere Sponsoren der 25-Jahre Feier

---

**WIR BEDANKEN UNS BEI ALLEN SPONSOREN, DIE UNSERE ARBEIT ERST MÖGLICH MACHEN. KEINE SPENDE IST ZU KLEIN – UND KEINE ZU GROSS. SIE ERMÖGLICHEN DAMIT, DAS LEBEN VON KINDERN, JUGENDLICHEN UND JUNGEN ERWACHSENEN, DIE VON EINER MUSKELKRANKHEIT BETROFFEN SIND, ZU VERBESSERN.**



Platin Sponsor



Gold Sponsor



voestalpine

ONE STEP AHEAD.



# Therapien bei neuromuskulären Erkrankungen

## NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN: THERAPIEN, ERFOLGE UND HOFFNUNGEN

### EINLEITUNG:

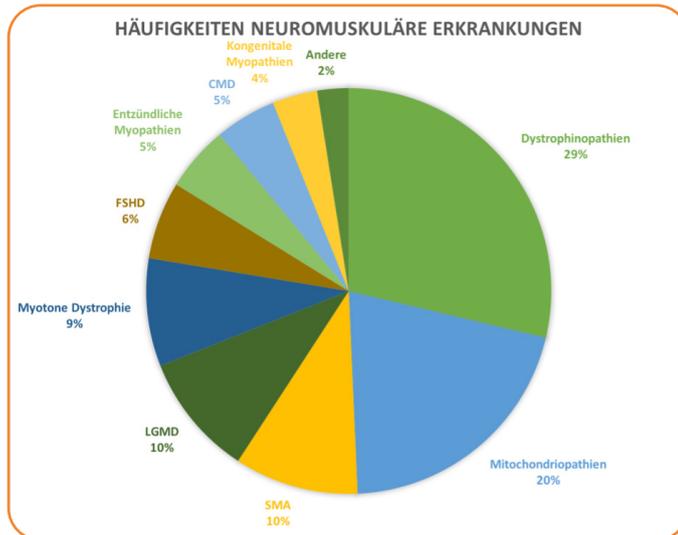
Neuromuskuläre Erkrankungen gehören zu den sogenannten „Rare diseases“ – also seltenen Erkrankungen. Von einer seltenen Erkrankung spricht man dann, wenn weniger als 1 von 2000 Menschen davon betroffen ist. Derzeit sind ca. 7000-8000 seltene Erkrankungen bekannt, davon haben 80% eine genetische Ursache. In Österreich sind etwa 400 000 Menschen von einer „Rare disease“ betroffen, rund die Hälfte davon sind Kinder. Auch die neuromuskulären Erkrankungen gehören in diese Kategorie, zur Zeit sind etwa 800 verschiedene Muskel-erkrankungen bekannt und die Zahl der Betroffenen wird in Österreich auf etwa 20 000 geschätzt.

Allen Muskelerkrankungen gemeinsam ist, dass es zu einer Abnahme der Muskelmasse kommt. Dies kann auf bestimmte Muskelpartien beschränkt sein oder den ganzen Körper betreffen. Die zugrundeliegenden Ursachen sind aber dennoch unterschiedlich. Zum einen kann es

an den Nervenzellen im Rückenmark liegen, die für die Bewegung zuständig sind (z.B. Spinale Muskelatrophie -SMA), oder an den Nervenbahnen (z.B. Charcot Marie Tooth). Es kann die Überleitung von der Nervenfaser auf den Muskel gestört sein (z.B. kongenitales Myasthenie Syndrom) oder die Muskulatur selbst erkrankt sein (z.B. Muskeldystrophie Duchenne-DMD).

Die häufigsten Muskelerkrankungen betreffen die Muskulatur selbst und sind unter dem Überbegriff der Muskeldystrophien zusammengefasst, die häufigste Muskelerkrankung im Kindesalter ist die Muskeldystrophie Duchenne.

Die unterschiedlichen Ursachen und die zugrundeliegenden Gendefekte erklären schon, wieso es maßgeschneiderte Therapien für die verschiedenen Erkrankungen braucht. Dies und die Tatsache dass wir bei den Muskelerkrankungen, wie anfangs erklärt, von „Rare diseases“ sprechen, macht es vielleicht auch etwas verständlicher wieso es so schwierig ist entsprechende Medikamente zu erforschen, deren Anwendung an



Relative Frequenzen von Neuromuskulären Erkrankungen in einem neuromuskulären Zentrum.

Patienten insgesamt: 1603.

SMA = Spinale Muskelatrophie,

LGMD = Gliedergürtelmuskeldystrophie,

FSHD = Fazioscapulohumerale Muskeldystrophie,

CMD = kongenitale Muskeldystrophie;

Quelle: Cotta A, Paim JF, Carvalho E, da-Cunha-Júnior

AL, Navarro MM, Valicek J, Menezes MM, Nunes SV,

Xavier-Neto R, Baptista S Junior, Lima LR, Takata

RI, Vargas AP. The relative frequency of common

neuromuscular diagnoses in a reference center. Arq

Neuropsiquiatr. 2017 Nov;75(11):789-795.



# Therapien bei neuromuskulären Erkrankungen

ausreichend vielen PatientInnen zu erproben, letztendlich nach der Zulassung durch die Arzneimittelbehörden (in den USA: Food and Drugs Administration - FDA, in Europa: European Medicines Agency – EMA) auch herzustellen und den PatientInnen zugänglich zu machen.

## ERFOLGE

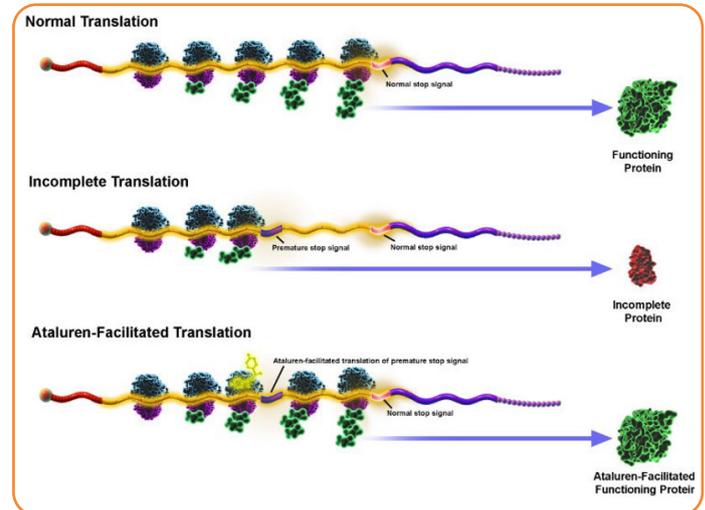
Trotz all diesen Hürden ist es in den letzten Jahren gelungen, einige Medikamente zu entwickeln und nach Zulassung auch endlich den PatientInnen zur Verfügung zu stellen:

## MUSKELDYSTROPHIE DUCHENNE (DMD)

Bei der Muskeldystrophie Duchenne handelt es sich um eine sogenannte Dystrophinopathie. Aufgrund eines Gendefektes auf dem Dystrophin Gen, kann nicht genug Dystrophin gebaut werden. Dabei handelt es sich um ein Eiweiß, das für die Stabilität der Muskelzelle verantwortlich ist. Wenn dieses Eiweiß fehlt, gehen Muskelzellen mit der Zeit zugrunde und werden in Binde- und Fettgewebe umgewandelt, was zu einem fortschreitenden Muskelschwund führt.

## TRANSLARNA® (ATALUREN)

Für die Behandlung von Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne mit einer Nonsense-Mutation im Dystrophin Gen (dabei kommt es zu einem vorzeitigen Abbruch des Ablesens der Geninformation) wurde 2014 Translarna® (Ataluren) zugelassen. Mit Translarna® kann dieses vorzeitige Stopp-Signal „überbrückt“ werden und somit mehr funktionsfähiges Dystrophin produziert werden. Diese Art von Genmutation haben in etwa 10% aller Patienten mit DMD. Dieses Medikament ist für Patienten ab 2 Jahren mit dieser speziellen Genmutation zugelassen. Das Ziel dieser Therapie ist ein Verzögern des Fortschreitens der Erkrankung.



## EXONSKIPPING

Ein anderer Therapieansatz für die Behandlung der Muskeldystrophie Duchenne ist das Exonskipping. Leider muss man hier gleich einschränkend dazusagen, dass diese Therapie bisher nur in den USA zugelassen wurde und zwar für die Exons 45, 51 und 53.

- o Casimersen (Amondys45®) – Exon 45
- o Viltolarsen (Viltepsso®) – Exon 53
- o Eteplirsen (Exondys 51®) – Exon 51
- o Golodirsen (Vyondys 53®) – Exon 53

Das Prinzip des Exonskippings beruht darauf, dass unsere Erbinformation aus sogenannten Exons und Introns besteht. Man geht davon aus, dass der Großteil unserer Gene auf den Exons liegt. Nun ist durch die Genmutation ein Fehler in der Erbinformation der betroffenen Patienten entstanden. Auf dem Bild 3 wird als Beispiel Exon 50 als fehlerhaft markiert. Wenn nun die Erbinformation abgelesen werden soll (am Bild links unten), ist das nicht möglich, weil Exon 49 und 50 nicht zusammenpassen. Beim Exonskipping werden nun so viele Exons wie erforderlich übersprungen, bis



# Therapien bei neuromuskulären Erkrankungen

zwei wieder zusammenpassen – am Bild rechts wären das Exon 49 und 52. Somit kann die Erbinformation abgelesen werden und ein verkürztes Dystrophin gebildet werden.

Leider sind die Erfolge mit dieser Therapiemöglichkeit klinisch nicht so gut gewesen, sodass sich die EMA für Europa gegen eine Zulassung entschieden hat. Dennoch laufen weiterhin Studien zum Exonskipping.

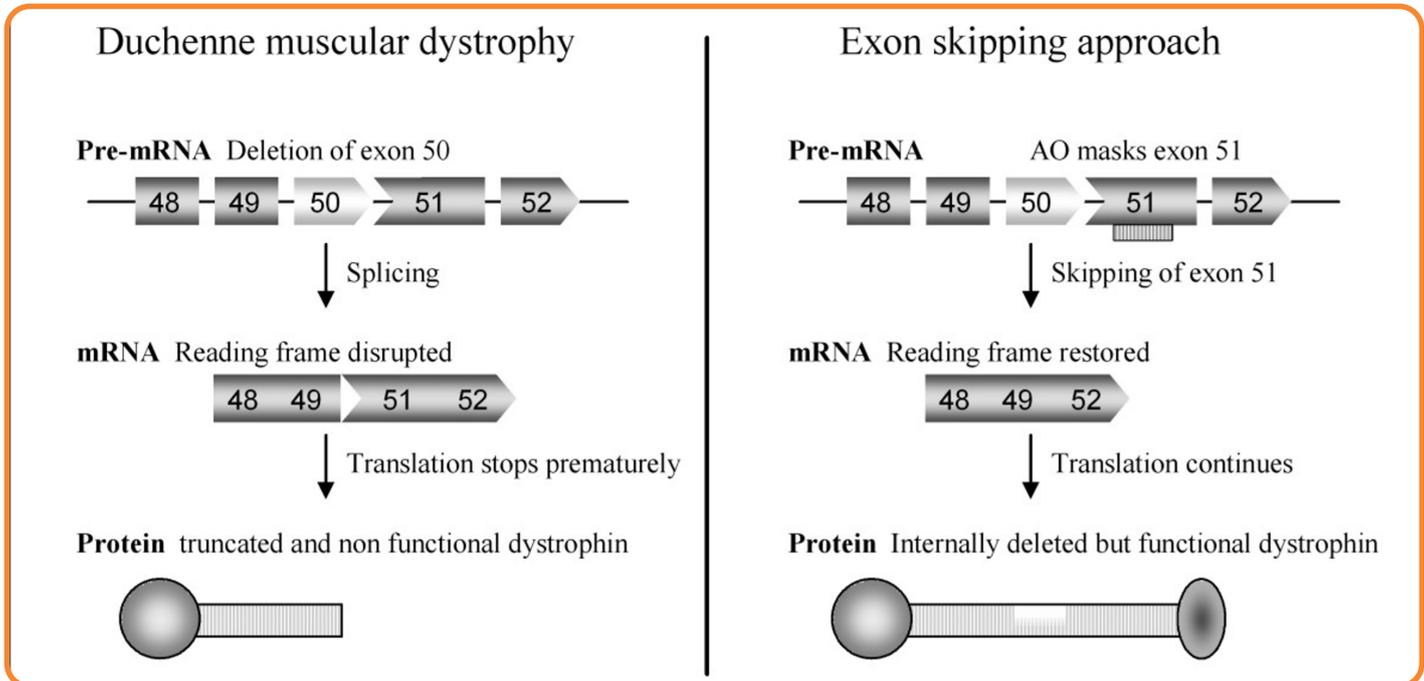
## SPINALE MUSKELATROPHIE

Bei der spinalen Muskelatrophie (SMA) handelt es sich um eine Motoneuronerkrankung, bei der es aufgrund eines Gendefektes zum fortschreitenden Untergang von Motoneuronen (spezielle Nervenzellen, die für die Bewegung zuständig sind) im Rückenmark und daraus resultierend zu einer Muskelschwäche kommt. Ursächlich ist ein

Gendefekt auf dem sogenannten „Survival Motor Neuron 1 Gen“ (SMN1 Gen), der dazu führt, dass kein SMN-Protein gebildet werden kann. Alle Menschen haben ein SMN2 Gen (fehlerhafte Kopie des SMN1 Gens), das in unterschiedlicher Anzahl vorliegt. Diese Kopien sind ein mitbestimmender Faktor für den Schweregrad der Erkrankung. Leider hat auch das SMN2 Gen bei allen Menschen einen kleinen Defekt (Exon 7 kann nicht abgelesen werden), und produziert daher nur etwa 10% funktionstüchtiges Eiweiß.

### • Spinraza® (Nusinersen)

Dieses Medikament war das erste Medikament, das für die Behandlung der spinalen Muskelatrophie (SMA) zugelassen wurde. Bereits 2017 konnten die ersten PatientInnen in Österreich behandelt werden. Spinraza® ist ein sogenanntes Antisense-Oligonukleotid, das dazu führt, dass das fehlerhafte Exon 7 am SMN2-Gen abgelesen



# Therapien bei neuromuskulären Erkrankungen

werden kann, und so mehr funktionstüchtiges SMN-Protein zur Verfügung steht. Spinraza muss intrathekal, das heißt über eine Lumbalpunktion (Kreuzstich) direkt in den Rückenmarkskanal, verabreicht werden. Nach einer anfänglichen engmaschigen Aufsättigung ist dies dann alle 4 Monate notwendig.

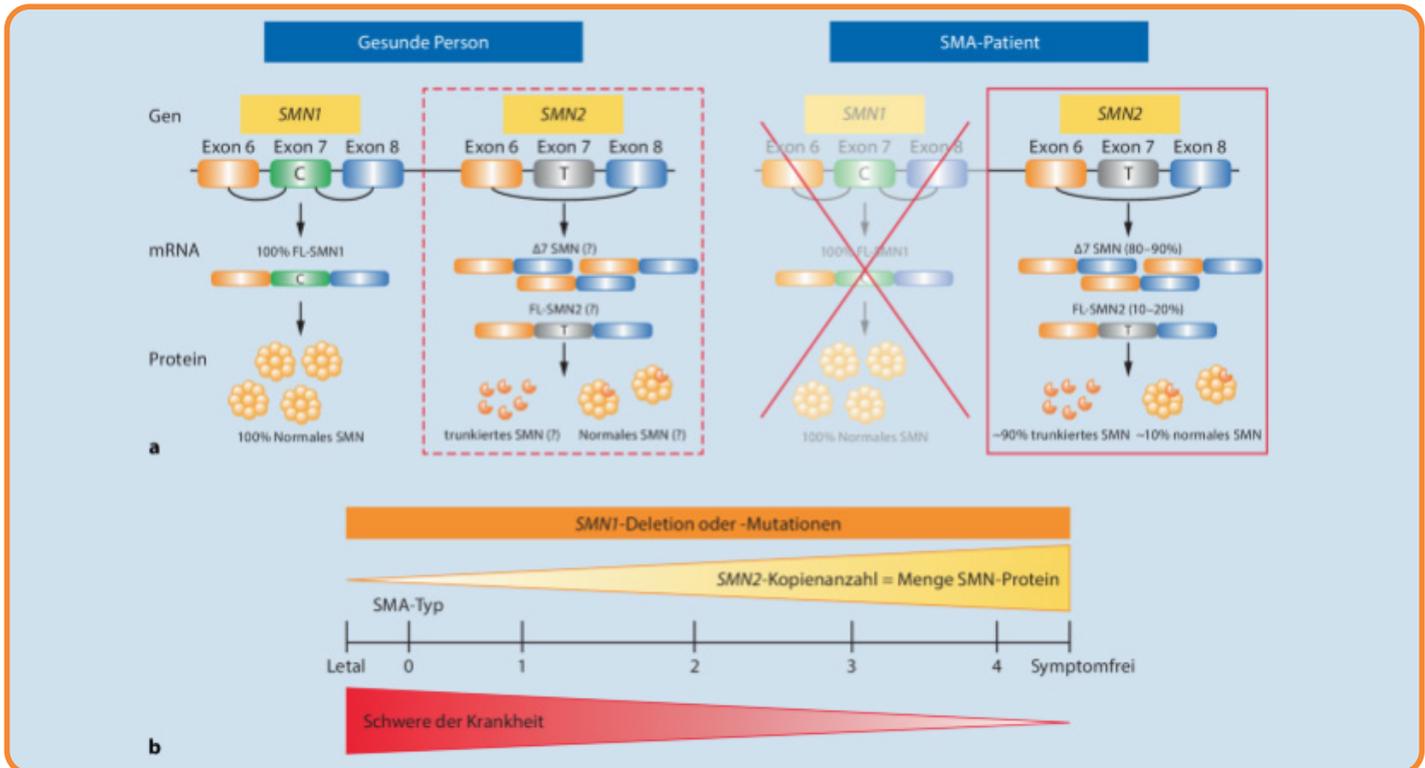
## • Zolgensma® (Onasemnogene Aboxorvec)

Dabei handelt es sich um eine Gensatztherapie und damit um den ersten kausalen Therapieansatz, das bedeutet eine Therapie, die tatsächlich an der Ursache der Erkrankung ansetzt. Für die Therapie wurde ein adenoassoziiertes Virus 9 (AAV9), ein harmloses Erkältungsvirus, als sogenannter Virusvektor gewählt. Zunächst wurde die viruseigene DNA entfernt, dann wurde ein funktionieren-

des SMN1 Gen eingebracht. Dies wird dann als einstündige intravenöse Infusion verabreicht. Das Virus dient als Transportmittel und bringt das SMN1 Gen nun in alle Zellen, wo dann die Erbinformation abgelesen wird und völlig funktionstüchtiges SMN-Protein gebildet werden kann.

## • Evrysdi®

In Österreich wurde Evrysdi® (Risdiplam) 2021 zugelassen. Vom Prinzip her funktioniert es ähnlich wie Spinraza® über die Erhöhung der Verfügbarkeit von SMN-Protein über den Einbau von Exon 7 auf dem SMN2 Gen. Ein Vorteil von Evrysdi® ist sicherlich, dass es oral oder über eine Magensonde verabreicht werden kann. Es handelt sich um einen Saft, der einmal täglich eingenommen werden muss.



# Therapien bei neuromuskulären Erkrankungen

## HOFFNUNGEN

Die Therapieerfolge der letzten Jahre, vor allem bei der spinalen Muskelatrophie waren natürlich bemerkenswert und gingen auch durch alle Medien. Erfreulicherweise aufgrund der Wirkung der Medikamente und der deutlichen Verbesserung der Situation von Menschen mit SMA, zum Teil aber auch aufgrund der hohen Kosten. Nach anfänglichen Schwierigkeiten konnten mit den Kostenträgern in den letzten Jahren aber auch Vereinbarungen getroffen werden, die eine Kostenübernahme ermöglichen. So werden mit allen Betroffenen und im Falle von Kindern mit deren Eltern über Start- und Stopp-Kriterien gesprochen und diese auch gemeinsam festgelegt. In regelmäßigen physiotherapeutischen Testungen werden unterschiedliche Scores erhoben, v.a. die Motorik betreffend, die den Therapieerfolg objektivieren sollen. Damit kann man als behandelnde/r ÄrztIn die Notwendigkeit der Fortführung der Therapie auch in Zahlen an die Kostenträger zurückmelden. Diese Tests und andere Daten werden in einem deutschsprachigen Register mit Zentren aus Deutschland, Österreich und der Schweiz gesammelt und für gemeinsame Publikationen und damit wiederum Argumentationsmöglichkeiten im Sinn der PatientInnen genutzt.

Maßgeschneiderte Therapien in Bezug auf den zugrundeliegenden Gendefekt sind also teuer, aber auch notwendig. Denn die Erfahrungen, die wir in den letzten Jahren sammeln konnten, haben gezeigt, dass unterschiedliche Ursachen bzw. unterschiedliche Gendefekte oft unterschiedliche Therapieansätze brauchen.

Die Gentherapie, die wir nun bei der SMA erfolgreich einsetzen können, macht Mut und Hoffnung, dass diese auch bei anderen Erkrankungen funktionieren wird. Bei der Muskeldystrophie Duchenne (DMD) gibt es bereits dementsprechende Studien, die demnächst auch bei Patienten durchgeführt werden könnten, wenn die bisherigen Ergebnisse sich so positiv weiterentwickeln.

Weiters haben wir gelernt, dass ein möglichst frühzeitiger

Beginn der Therapie das bestmögliche Ergebnis für die PatientInnen bringt. Dies konnte vor allem bei den neuen Therapien für die SMA gezeigt werden und hat dazu geführt, dass die SMA in das Neugeborenen-screening aufgenommen wurde. Das Neugeborenen-screening wurde in Österreich in den 1960er Jahren etabliert und umfasst die Früherkennung von behandelbaren Erkrankungen wie zum Beispiel Schilddrüsenerkrankungen, Stoffwechselerkrankungen und Zystische Fibrose. Seit Juni 2021 wird nun auch jedes Neugeborene in Österreich auf SMA untersucht, sodass im Fall einer Erkrankung frühzeitig, am besten vor Beginn von Symptomen, mit einer Therapie begonnen werden kann.

Medizinischer Fortschritt kann neben ausreichend, Forschungsgeldern und durchführenden Zentren nur dank der Mitarbeit von Betroffenen erreicht werden. Die Teilnahmen an klinischen Studien hilft im besten Fall nicht nur dem einzelnen, sondern allen PatientInnen mit der gleichen Erkrankung.

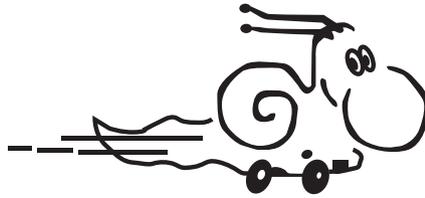
Wer sich für Studien interessiert und eventuell auch Interesse an der Teilnahme hat, kann sich auf der Homepage [www.treat-nmd.de](http://www.treat-nmd.de) anmelden. Dabei handelt es sich um eine Plattform, die PatientInnen und Partner aus der pharmazeutischen Industrie zusammenbringt.

Besonders wichtig ist mir zu erwähnen, dass wir alle anderen Patienten und Patientinnen, für die es derzeit keine Therapie gibt, trotz all der Freude und Euphorie für die anderen, nicht vergessen haben. Uns ist bewusst, dass alle PatientInnen mit und alle Eltern von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen auf den Tag warten und hoffen, an dem auch für ihre Erkrankung eine Therapie zur Verfügung steht.

Aus den Erfolgen und auch Misserfolgen (denn viele Forschungsansätze müssen auch verworfen werden, wenn die Ergebnisse nicht so sind wie erhofft oder erwartet) lernen wir nicht nur für eine Muskelerkrankung, sondern für alle.

Astrid Eisenkölbl, 12.4.2022





# Marathon

VEREIN VON ELTERN UND ANGEHÖRIGEN GEGEN  
MUSKELERKRANKUNGEN BEI KINDERN



[www.verein-marathon.at](http://www.verein-marathon.at)