



DGSPJ-Posterpreis 2024

Erwachsenwerden mit Duchenne-Muskeldystrophie

Dr. Sebastian Friedrich aus der Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen im Department für Kinder-, Jugend und Frauenmedizin am Universitätsklinikum Freiburg ist mit dem diesjährigen Posterpreis der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin (DGSPJ) ausgezeichnet worden. Beim Kongress für Kinder- und Jugendmedizin 2024 in Mannheim präsentierte Friedrich zusammen mit Co-Autoren ein beeindruckendes Poster (siehe Abb. 1) über die Probleme des Erwachsenwerdens und der Transition von Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie (DMD). Bislang gibt es international keine gut beschriebenen Abläufe zur Transition von Patienten mit DMD. Über weitere Schlussfolgerungen der in dem Poster zusammengefassten Erkenntnisse informiert der Autor im folgenden Beitrag.

Sebastian Friedrich

Für Jugendliche, die mit einer chronischen Erkrankung leben, ist der Übergang von der Kinder- und Jugendmedizin zur Versorgung in der Erwachsenenmedizin oft mit Herausforderungen verbunden. Besondere Herausforderungen ergeben sich bei Erkrankungen, deren Auswirkungen auf den Alltag sich in der Adoleszenz deutlich verändern. Die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist eine X-chromosomal-rezessiv vererbte, progrediente Muskelerkrankung. Meist verlieren die Patienten im Alter von 10 bis 15 Jahren die Gehfähigkeit. Somit fällt das Streben nach persönlicher Autonomie in eine Phase zunehmender körperlicher Abhängigkeit.

Zugleich hat sich die Lebenserwartung der fast ausschließlich männlichen Personen mit DMD in den letzten Jahrzehnten deutlich verbessert, vor allem durch Fortschritte in der Beatmungsmedizin. Dadurch gibt es eine wachsende Gruppe von jungen und älteren Erwachsenen mit DMD, die nicht mehr in den Strukturen der Kin-

der- und Jugendmedizin versorgt werden können. Bislang gibt es international keine gut beschriebenen Abläufe zur Transition von Patienten mit DMD.

Ziel der vergleichenden Forschungsstudie von Patientenerfahrungen und Versorgungssystemen zur Optimierung der Versorgung („GrowDMD“) ist es, Erfahrungen von Patienten und Betreuungspersonen mit der Erfahrung von Gesundheitsdienstleistungen zu vergleichen, um langfristig die Versorgung zu verbessern. Gemeinsam mit klinischen Projektpartnern, Patientenorganisationen und Personen mit DMD sowie An- und Zugehörigen aus Deutschland, Kanada und Italien werden dazu hauptsächlich qualitative Interviewdaten erhoben, um die Erfahrungen der Beteiligten in Bezug auf diesen Lebensabschnitt im Allgemeinen und die medizinische Versorgung im Besonderen zu rekonstruieren.

Bislang wurden 75 Interviews geführt und die Auswertung der Daten wird bis Frühjahr 2025 abge-

S. Friedrich¹, J. Willems¹, S. Rodger², G. Reeskus³, O. Kraus de Camargo³, N. Nardocci⁴, T. Langer¹

Erwachsenwerden mit Duchenne Muskeldystrophie

Eine vergleichende Studie von Patient:innen Erfahrungen und Versorgungssystemen zur Optimierung der Versorgung (GrowDMD)

Der Übergang von der Kinder- und Jugendmedizin zur Versorgung in der Erwachsenenmedizin ist mit vielen Herausforderungen verbunden, besonders bei Erkrankungen, deren Auswirkungen sich in der Adoleszenz verändern. Duchenne Muskeldystrophie (DMD) ist eine x-chromosomal rezessiv vererbte, progrediente Muskelerkrankung. Meist verlieren die Patienten zwischen 10 und 15 Jahren die Gehfähigkeit. Somit fällt das Streben nach persönlicher Autonomie in eine Phase zunehmender körperlicher Abhängigkeit. Bislang gibt es international keine gut beschriebenen Abläufe zur Transition von Patienten mit DMD. Ziel dieses Forschungsprojekts ist es, Erfahrungen von Patienten und Betreuungspersonen mit der Erfahrung von Gesundheitsdienstleistungen zu vergleichen, um langfristig die Versorgung zu verbessern.

Projektüberblick, Methoden und erste Ergebnisse

2022-2023: Systematische Übersichtsarbeiten und Entwicklung von Interviewleitfäden
 2023-2024: Teilstrukturierte Interviews mit Patienten, An- und Zugehörigen und Gesundheitsdienstleistenden
 2024: Online-Erhebung mit Patienten, An- und Zugehörigen mittels validierter Fragebögen zu Lebensqualität, Teilhabe, Mobilität u.a.
 2025: Fokusgruppen mit Patienten, An- und Zugehörigen um Prioritäten und mögliche Lösungsansätze zu entwickeln
 2025: Entwicklung & Umsetzung von Formaten der „Integrated Knowledge Translation“, z.B. Webinare, Infokampagnen

Interim Results from Qualitative Analysis of Transcripts

Thema	Ergebnisse
Transition	... (detailed results)
... (other themes)	... (detailed results)

Integrated knowledge translation
 Zusammenarbeit von Forschenden, Anwender:innen (Patient:innen, An- und Zugehörigen) Patientenorganisationen, und Patient:innenpartnern während aller Phasen des Forschungsprozesses.

Sigla/Disclaimer: Trotz einer großen Zahl neuer, medikamentöser Therapieoptionen ist die Behandlung und Betreuung von jungen Erwachsenen mit Duchenne-Muskeldystrophie nach wie vor ein wichtiger und wenig beachteter Bereich. Die Transition von der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenmedizin ist für tausende Patient:innen weltweit relevant. In enger Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen sowie Patienten und An- und Zugehörigen möchten wir mit diesem Projekt Antworten entwickeln, die für tägliche Versorgung von Betroffenen sind. Dazu gehören z.B. Leitfäden und Handlungsempfehlungen für Gesundheitsberufe, aber auch Informations-, Schulungs- und Beratungsangebote für Patienten und Familien. Die Autoren erklären, dass keine Interessenkonflikte bestehen.

Dankagung und Interessenkonflikte: Dieses Projekt wird gefördert durch das Horizon 2020 Forschungs- und Innovationsprogramm der Europäischen Union, unter dem EIP RD COFUND-EIP Nr. 825275, außerdem durch nationale Forschungsprogramme: Canadian Institute of Health Research, Bundesministerium für Bildung und Forschung und Ministero della Sanità. Wir danken den Patientenorganisationen und Patient:innenpartnern für ihre Unterstützung. Die Autoren erklären, dass keine Interessenkonflikte bestehen.

Go to growdmd.org

¹ Universitätsklinikum Freiburg, Freiburg, Germany; ² Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V./Freiburg, Germany; ³ CanChild - McMaster University, Hamilton, Canada; ⁴ Department of Pediatric Neurosciences, FondazioneIRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milan, Italy.

Abb. 1: Das Poster des Projekts, das mit dem DGSPJ-Posterpreis 2024 ausgezeichnet wurde.



Posterpreis-Gewinner Dr. Sebastian Friedrich.

geschlossen sein. Vorläufige Ergebnisse deuten darauf hin, dass das Erwachsenwerden an sich für die Personen mit DMD eine wesentlich zentralere Rolle spielt als Veränderungen in der medizinischen Versorgung. Aus Sicht des Gesundheitssystems und der darin arbeitenden Personen ist dies offenbar nicht immer so deutlich wahrzunehmen, da der Fokus mehr auf der Erkrankung liegt.

Die weitere Datenauswertung erfolgt in ständiger und enger Abstimmung mit Patientenorganisationen und Personen mit DMD als Forschungspartnern im Sinne eines integrierten Wissenstransfers.

Trotz einer großen Zahl neuer medikamentöser Therapieoptionen ist die Behandlung und Betreuung von jungen Erwachsenen mit Duchenne-Muskeldystrophie nach wie vor ein wichtiger und wenig beleuchteter Bereich. Gemeinsam möchten wir mit diesem Projekt Antworten entwickeln, die für die tägliche Versorgung von

Bedeutung sind. Dazu gehören z. B. Leitfäden und Handlungsempfehlungen für Gesundheitsberufe, aber auch Informations-, Schulungs-, und Beratungsangebote. Neben den Autorinnen und Autoren sind weitere Personen an dem Projekt beteiligt, die auf dem Poster namentlich genannt sind. Wir freuen uns über die Anerkennung für das Projekt durch den Posterpreis der DGSPJ 2024!

Korrespondenzadresse

Dr. Sebastian Friedrich
Prof. Thorsten Langer
Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen
Department für Kinder-, Jugend und Frauenmedizin
Universitätsklinikum Freiburg
E-Mail: sebastian.friedrich@uniklinik-freiburg.de

Gudrun Reeskau
Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.,
Waltershofen

State of the Art – Autismus-Spektrum-Störungen

Das neue Fortbildungsformat der DGSPJ „State of the Art“ wurde 2024 erstmals und sehr erfolgreich im Mai in Berlin und im November in Bonn zum Thema „Intelligenzminderung“ durchgeführt. Die positiven Evaluationsergebnisse ermuntern uns, diese Veranstaltungsart weiter fortzuführen.

Aufgrund der Rückmeldungen und Wünsche wird es 2025 um das Thema „Autismus-Spektrum-Störungen“ gehen. Im bewährten Mix aus Vorträgen und Seminaren geht es dann unter anderem um das diagnostische Vorgehen inkl. der Fallstricke und Herausforderungen, um Komorbiditäten und auch um die Kommunikation mit den Patientinnen und Patienten, Eltern und weiteren Bezugspersonen. Die erste Fortbildung wird am 3. und 4. April 2025 in Berlin stattfinden. Weitere Informationen finden sich auf der Homepage der DGSPJ (www.dgspj.de). Dort ist auch die Anmeldung möglich.



© XXX

KURZ & BÜNDIG