



München, den 08.01.2015

## Medikament zur Behandlung der Muskeldystrophie Duchenne jetzt in Deutschland

### VERFÜGBAR:

### TRANSLARNA™ mit dem Wirkstoff Ataluren

Liebe Patienten, liebe Eltern,

In einem Schreiben von September 2014 haben wir Ihnen bereits angekündigt, dass das erste Medikament die Zulassung zur Behandlung der Muskeldystrophie Duchenne erhalten hat.

Dieses Medikament heißt TRANSLARNA™ und ist seit 01. Dezember 2014 in Deutschland verfügbar, es kann also von Ärzten (insbesondere Neurologen und neuromuskulären Spezialisten; im Allgemeinen aber von allen Ärzten) verschrieben werden!

#### Für folgende Patienten ist dieses Medikament zur Behandlung zugelassen:

- Patienten mit genetisch gesicherter Muskeldystrophie Duchenne und dem Nachweis einer sogenannten **Nonsense-Mutation\*** als Ursache der Erkrankung und
- im Alter von mindestens **5 Jahren**,
- die **noch gehen können**.

Die Wirksamkeit dieses Medikament wurde in einer großen internationalen Studie mit Behandlung über 48 Wochen auf seine Wirksamkeit im Vergleich zu einem Scheinmedikament (Placebo) untersucht. An dieser Studie nahmen Patienten teil, die mindestens 5 Jahre alt waren und noch gehen konnten. Der „6-Minuten-Gehtest“ wurde eingesetzt, um die Gehfähigkeit der Patienten im Verlauf zu messen; im normalen Verlauf einer Duchenne Muskeldystrophie nimmt diese von einem zum nächsten Jahr ab.

Patienten, die Translarna™ ein Jahr lang einnahmen, konnten nach Ablauf dieses Jahres durchschnittlich eine weitere Strecke gehen als die Studienteilnehmer in der Gruppe mit Scheinmedikament. Auch beim Treppensteigen schnitten die Patienten mit Translarna™ nach 48 Wochen besser ab! **Somit deuten die Ergebnisse darauf hin, dass Translarna™ das Fortschreiten der Erkrankung hinauszögert.**

Auf diesen Ergebnissen beruht die „Zulassung unter Besonderen Bedingungen“, diese beinhaltet, dass die vorliegenden Daten zur Sicherheit und Wirksamkeit in einer weiteren Studie bestätigt werden müssen. Deshalb ist Translarna™ bisher auch nur für Patienten ab 5 Jahren, die noch gehen können, wie sie auch an der Studie teilgenommen haben, zugelassen!

**\*Nonsense-Mutation:** das bedeutet „sinnentstellende Mutation“. Diese Art der Genveränderung (Mutation) im Dystrophin-Gen ist bei **13% der Duchenne-Patienten** Ursache des Erkrankungsausbruchs. Während der Übersetzung der Erbinformation (Gen) in einen Muskelbaustein (= Protein, das den Namen Dystrophin trägt) führt diese sinnentstellende Mutation zu einem Stopp und somit Abbruch, bevor das komplette, funktionsfähige Protein gebildet wird. Translarna™ ist eine Art „Tarnkappe“ für dieses Stoppsignal und so kann wieder *mehr funktionsfähiges Dystrophin* gebildet werden.



Sie können sich Translarna<sup>TM</sup> von Ihrem Arzt, der Sie mit der Muskeldystrophie Duchenne behandelt, verschreiben lassen. Die **Kosten** werden von der gesetzlichen Krankenkasse getragen, bei privat versicherten Patienten muss ggf. vor Verschreibung das Einverständnis der Krankenkasse eingeholt werden. *Besprechen Sie dies bitte mit Ihrem Arzt.*

Die **Einnahme** erfolgt, soweit nicht anders von Ihrem Arzt verordnet, **3 Mal täglich**. Die Dosis hängt vom Gewicht des Patienten ab, deshalb müssen Sie ganz genau mit Ihrem Arzt besprechen, wie viel eingenommen werden muss. Bitte informieren Sie Ihren Arzt auch über andere eingenommene Medikamente und sprechen Sie mit ihm über mögliche Risiken und Nebenwirkungen und notwendige ärztliche Kontrollen während der Einnahme. Translarna<sup>TM</sup> ist ein in Beuteln verpacktes Granulat/**Pulver**, das in Flüssigkeiten oder halb feste Nahrung eingerührt werden kann. *Zum genauen Vorgehen fragen Sie bitte Ihren Arzt.*

**Und bitte beachten Sie:** Apotheken haben dieses neue Medikament nicht vorrätig, für die Lieferung müssen 2-3 Tage eingeplant werden! Lassen Sie sich also rechtzeitig ein neues Rezept vor Aufbrauchen der letzten Packung ausstellen!

Wir empfehlen, dass sich Patienten dieses Medikament von einem Spezialisten verschreiben lassen, der sie und ihre Erkrankung genau kennt, um die Einnahme sicherer zu machen und im Falle von Nebenwirkungen gleich eingreifen zu können. Bitte besprechen Sie dies mit Ihrem Arzt und fragen Sie ihn ggf. nach dem nächsten (neuromuskulären) Spezialisten in Ihrer Nähe. Eine Hilfestellung zur Arztsuche können unter Umständen auch die Patientenorganisationen, das MD-NET und das Patientenregister sein (s. Internetadressen unten).

Bei Fragen zu Ihrem genetischen Befund, ob Sie/Ihr Sohn für eine Behandlung zutreffen, oder Fragen Ihres Arztes zur Verschreibung von Translarna<sup>TM</sup>, kann sich Ihr Arzt auch an uns unter u.g. Rufnummer wenden.

Mit freundlichen Grüßen,



Dr. Olivia Schreiber-Katz  
Registerärztin

**Nützliche Informationen:**

[www.benniundco.de](http://www.benniundco.de)  
[www.dgm.org](http://www.dgm.org)  
[www.dmd-register.de](http://www.dmd-register.de)  
[www.md-net.org](http://www.md-net.org)  
[www.muskelkrank.ch](http://www.muskelkrank.ch)  
[www.muskelforschung.at](http://www.muskelforschung.at)  
[www.verein-marathon.at](http://www.verein-marathon.at)  
[www.duchenne-schweiz.ch](http://www.duchenne-schweiz.ch)  
[www.progena.ch](http://www.progena.ch)

**Deutsch-Österreichisches DMD-Register**

Frau Prof. Dr. M. C. Walter  
Frau Dr. med. O. Schreiber-Katz  
Friedrich-Baur-Institut  
Neurologische Klinik und Poliklinik  
Ludwig-Maximilians-Universität  
Ziemssenstr. 1  
D-80336 München  
Tel: +49 (0)89 4400 57470  
Fax: +49 (0)89 4400 57402

