

DUCHENNE-MUSKELDYSTROPHIE (DMD) IST EINE SCHWERE, PROGREDIENTE, GENETISCHE UND MUSKELABBAUENDE ERKRANKUNG DES KINDESALTERS¹⁻⁴

DIE VERHEERENDEN AUSWIRKUNGEN DER DMD

- DMD zeichnet sich durch eine fortschreitende Muskeldegeneration aus, die in der Folge zu Lungen- und Herzversagen und letztlich zu frühem Tod führt¹⁻⁴
- Ziel der Therapie ist die Verzögerung der Krankheitsprogression und der Erhalt der Lebensqualität^{3,4}

Klinische Zeichen der DMD^{2,5}

BIS ZUM 2. LEBENSJAHR

Verzögertes Erreichen des freien Gehens, ev. verzögerte Sprachentwicklung

3.-5. LEBENSJAHR

Schwierigkeiten beim Aufstehen vom Boden und Stiegensteigen

ZUSÄTZLICH IM 5.-8. LEBENSJAHR

Auffälliges Gehen (Zehenballen bzw. mit verstärkter Seitneigung), vermindertes Lauftempo

BIS ZUM 13. LEBENSJAHR

Verlust der eigenständigen Gehfähigkeit (zunehmende Rollstuhlpflicht)

NACH DEM VERLUST DER GEH-FÄHIGKEIT

Verlust der eigenständigen Nahrungsaufnahme und respiratorische, orthopädische und kardiale Komplikationen

EINE FRÜHE DIAGNOSE MACHT DEN UNTERSCHIED^{1,2}

Erste Symptome treten **typischerweise im Alter zwischen 2 und 3 Jahren** in Erscheinung^{1,3}

Die Diagnosestellung erfolgt häufig mit einer **Verzögerung von bis zu 30 Monaten**²

Rechtzeitige Therapie kann die **Ergebnisse verbessern** und die **Krankheitsprogression verzögern**^{1,2,4}

DIE KLINISCHEN ZEICHEN ERKENNEN

MUSKELSCHWÄCHE IST DAS HÄUFIGSTE ZEICHEN BEI DMD¹



- Runzeln beeinträchtigt
- Schwierigkeiten beim Heben des Kopfes aus der Bauchlage
- Schwierigkeiten beim Aufstehen vom Boden
- Steht vom Stuhl mit Hilfe der Arme auf
- Watschelnder Gang
- Knie werden beim Gehen überstreckt
- Kann den Fuß beim Gehen nicht heben
- Zehenspitzen Gang

Modifiziert nach: Amato 2015⁵

SPEZIFISCH:

WICHTIGSTE ERSTE MUSKULÄRE ZEICHEN:¹

- Häufiges Fallen
- Schwierigkeiten beim Rennen und Treppensteigen
- Gowers-Zeichen (vor allem bei einem watschelnden Gang)



Abstützen der Hände an Boden bzw. Oberschenkeln, um in den Stand zu gelangen

UNSPECIFISCH:

ENTWICKLUNGSVERZÖGERUNG KANN NOCH FRÜHER DEN VERDACHT AUF DMD LENKEN¹



Verzögerte Sprachentwicklung



Verzögerte Gehfähigkeit (>18 Monate)

WAS TUN, WENN SIE EINE DUCHENNE-MUSKELDYSTROPHIE (DMD) VERMUTEN?



BEOBACHTEN

DIE ZEICHEN KENNEN¹



Zeichen von Muskelschwäche



Mit 18 Monaten noch nicht gehen



Verspätete Sprachentwicklung



Unklarer Anstieg von Transaminasen



Gowers-Zeichen



UNTERSUCHEN

BESTIMMEN SIE DIE KREATINKINASE (CK)^{2,3}

Erhöhte CK-Werte spiegeln eine Muskelschädigung wider. Daher sollte diese Untersuchung in der Primärversorgung durchgeführt werden^{2,3}

Eine deutlich erhöhte CK erfordert die rasche Überweisung an einen Neuropädiater³

Ein leicht erhöhter CK-Wert (1–2 x obere Normgrenze) sollte im Verlauf kontrolliert werden³



ÜBERWEISEN

ÜBERWEISEN SIE AN EINEN NEUROPÄDIATER¹

Die Diagnose wird bestätigt durch:

1. KLINISCHE UNTERSUCHUNG¹

Einschließlich Untersuchung des neuromuskulären Systems und des Skeletts

2. GENETISCHE UNTERSUCHUNG^{1,4-7}

MLPA detektiert große Mutationen des Dystrophin-Gens
Dystrophin-Gensequenzierung detektiert kleine/Punktmutationen

3. MUSKELBIOPSIE¹

Nachweis oder Fehlen des Dystrophin-Proteins*

*Genetische Untersuchung des Dystrophin-Gens ist ebenfalls notwendig¹

MLPA: Multiplex-ligationsabhängige Sondenamplifizierung



BETREUUNG

AUF DMD SPEZIALISIERTE NEUROPÄDIATER SIND IN DEN ABTEILUNGEN FÜR KINDER- UND JUGENDHEILKUNDE AN DEN UNIVERSITÄTSKLINIKEN SOWIE ANDEREN GROSSEN KRANKENHÄUSERN WIE Z. B.:

- Kaiser-Franz-Josef-Spital mit Gottfried von Preyer'schem Kinderspital in Wien
- AKH Wien
- Kepler-Universitätsklinikum Campus IV in Linz
- Ordensklinikum Linz Barmherzige Schwestern
- Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Salzburg
- Universitätsklinik für Pädiatrie I in Innsbruck
- Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz
- Landeskrankenhaus Bregenz
- Landeskrankenhaus Klagenfurt
- Landeskrankenhaus Villach
- Landeskrankenhaus Leoben
- Landeskrankenhaus Mödling

Mehr Informationen zu Duchenne finden Sie auch unter www.muskelforschung.at