

# DUCHENNE-MUSKELDYSTROPHIE (DMD) IST EINE SCHWERE, PROGREDIENTE, GENETISCHE UND MUSKELABBAUENDE ERKRANKUNG DES KINDESALTERS<sup>1-4</sup>

## 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 führt<sup>1-4</sup>
- Ziel der Therapie ist die Verzögerung der Krankheitsprogression und der Erhalt der Lebensqualität<sup>3,4</sup>

### Klinische Zeichen der DMD<sup>2,5</sup>

#### 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 GEHFAHIGKEIT

Verlust der eigenständigen Nahrungsaufnahme und respiratorische, orthopädische und kardiale Komplikationen

## EINE FRÜHE DIAGNOSE MACHT DEN UNTERSCHIED<sup>1,2</sup>

Erste Symptome treten **typischerweise im Alter zwischen 2 und 3 Jahren** in Erscheinung<sup>1,3</sup>

Die Diagnosestellung erfolgt häufig mit einer **Verzögerung von bis zu 30 Monaten**<sup>2</sup>

Rechtzeitige Therapie kann die **Ergebnisse verbessern** und die **Krankheitsprogression verzögern**<sup>1,2,4</sup>

## DIE KLINISCHEN ZEICHEN ERKENNEN

### MUSKELSCHWÄCHE IST DAS HÄUFIGSTE ZEICHEN BEI DMD<sup>1</sup>



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 2015<sup>5</sup>

### SPEZIFISCH:

#### WICHTIGSTE ERSTE MUSKULÄRE ZEICHEN:<sup>1</sup>

- 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 LENKEN<sup>1</sup>



Verzögerte Sprachentwicklung



Verzögerte Gehfähigkeit (>18 Monate)

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

## DIE ZEICHEN KENNEN<sup>1</sup>



**BEOBACHTEN**



Zeichen von Muskelschwäche



Mit 18 Monaten noch nicht gehen



Verspätete Sprachentwicklung



Unklarer Anstieg von Transaminasen



Gowers-Zeichen



**UNTERSUCHEN**

## BESTIMMEN SIE DIE KREATINKINASE (CK)<sup>2,3</sup>

Erhöhte CK-Werte spiegeln eine Muskelschädigung wider. Daher sollte diese Untersuchung in der Primärversorgung durchgeführt werden<sup>2,3</sup>

Eine deutlich erhöhte CK erfordert die rasche Überweisung an einen Neuropädiater<sup>3</sup>

Ein leicht erhöhter CK-Wert (1–2 x obere Normgrenze) sollte im Verlauf kontrolliert werden<sup>3</sup>



**ÜBERWEISEN**

## ÜBERWEISEN SIE AN EINEN NEUROPÄDIATER<sup>1</sup>

Die Diagnose wird bestätigt durch:

### 1. KLINISCHE UNTERSUCHUNG<sup>1</sup>

Einschließlich Untersuchung des neuromuskulären Systems und des Skeletts

### 2. GENETISCHE UNTERSUCHUNG<sup>1,4-7</sup>

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

### 3. MUSKELBIOPSIE<sup>1</sup>

Nachweis oder Fehlen des Dystrophin-Proteins\*

\*Genetische Untersuchung des Dystrophin-Gens ist ebenfalls notwendig<sup>1</sup>

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](http://www.muskelforschung.at)