

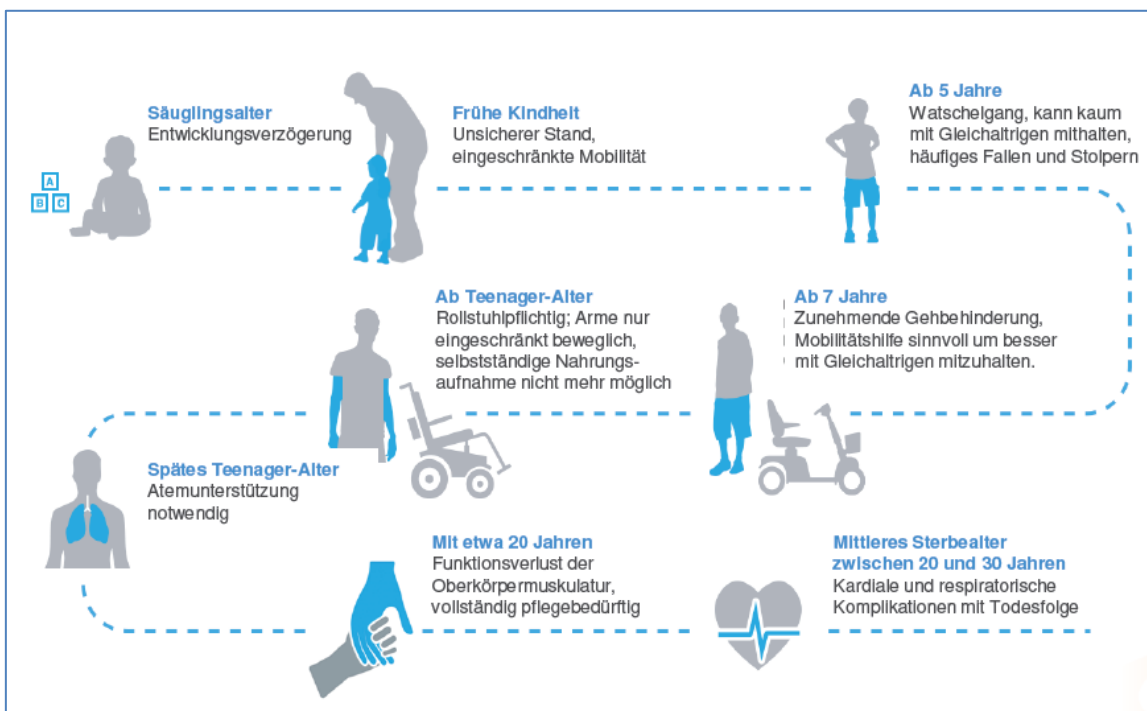
## Duchenne-Muskeldystrophie

### Frühzeitiges Erkennen kann zu rechtzeitigem Zugang einer adäquaten Behandlung führen

Die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist bei Jungen eine der häufigsten angeborenen neuromuskulären Krankheiten im Kindesalter.<sup>1</sup> Erfahren Sie hier, warum Sie durch eine frühe Diagnose entscheidenden Einfluss auf den Verlauf der Erkrankung nehmen können.

### Duchenne-Muskeldystrophie: Die Zeit läuft (davon)

Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist eine seltene, progrediente, genetische Erkrankung bei Jungen und eine der häufigsten angeborenen neuromuskulären Krankheiten im Kindesalter.<sup>1</sup> Frühsymptome treten bereits ab dem Säuglingsalter auf, die Erkrankung wird in der Regel jedoch erst nach Manifestation der charakteristischen muskulären Symptome im Kleinkindalter diagnostiziert.<sup>1,5,7</sup>



Deshalb: die Zeichen früh erkennen.

## Früherkennung: Aber wie?

Bei der DMD geht progressiv Skelett-, Zwerchfell- und Herzmuskelgewebe zugrunde. Einmal zerstörte Muskulatur kann nicht regeneriert werden – deshalb ist es essentiell DMD Patienten frühzeitig zu identifizieren um bestmöglich den irreversiblen Schädigungen zuvorzukommen.

Folgende Kriterien können als klinische Orientierung hilfreich sein DMD frühzeitig(er) zu erkennen bzw. durch dann sich zügig anschließende diagnostische Maßnahmen zu verifizieren:

- **Männliches Geschlecht<sup>8</sup>**

und mindestens eines der beiden nachfolgenden Zeichen **bis 18 Monate**:

- **Unspezifische Entwicklungsverzögerung<sup>8</sup>**  
→ bewegen/ sprechen/lernen
- **Nichterreichen des freien Laufens<sup>8</sup>**

## Warum Früherkennung so wichtig ist: 6 gute Gründe!

### **Früherkennung verbessert die Prognose:**

Zwar lässt sich die Duchenne-Muskeldystrophie bis heute nicht heilen, Muskelfunktion, Lebensqualität und Gesundheit lassen sich jedoch durch eine frühzeitige, koordinierte und interdisziplinäre Behandlung verbessern und das Überleben verlängern. Die Prognose kann auch durch frühzeitige medikamentöse Therapie verbessert werden, zum Beispiel Kortikosteroide oder mutationsspezifische Behandlung<sup>1-4</sup> Vor allem der möglichst lange Erhalt der Gehfähigkeit trägt wesentlich dazu bei, eine Verschlechterung der motorischen Funktionen, orthopädische Komplikationen und die im Teenageralter drohende Ateminsuffizienz hinauszuzögern.<sup>5</sup>

### **Weniger Komplikationen:**

Die frühzeitige Prophylaxe kann dabei helfen, Kontrakturen und Skoliose zu vermeiden, die zu einer weiteren Einschränkung und Behinderung der Patienten im Verlauf der Erkrankungen führen.

**Früherkennung schafft Zugang zu innovativen Therapien:** Je früher die DMD erkannt wird, desto höher ist die Chance der betroffenen Kinder, über die Aufnahme in das DMD-Patientenregister z.B. im Rahmen klinischer Studien von innovativen Therapien profitieren zu können sowie immer zeitnah über für sie relevante Neuigkeiten informiert zu werden.<sup>6</sup>

**Früherkennung entlastet:** Zwischen dem ersten Verdachtsmoment und der endgültigen Diagnose können bis zu 30 Monate vergehen. In Deutschland wird die DMD im Schnitt erst im Alter von 3,8 Jahren diagnostiziert.<sup>6</sup> Für die Eltern kann sich hieraus eine diagnostische Odyssee „von Arzt zu Arzt“ ergeben. Diese lässt sich vermeiden, wenn Frühzeichen, die bereits ab Säuglingsalter auftreten können, richtig gedeutet werden.<sup>1</sup>

**Früherkennung ermöglicht eine bewusste Familienplanung:** Wenn nicht bedingt durch Neumutationen (in etwa 1/3 der Fälle) wird die DMD X-chromosomal-rezessiv über die Mutter vererbt. Die Mutter selbst ist nicht betroffen, sondern ist nur Überträger des mutierten Gens. Für jeden ihrer Söhne besteht somit eine 50%ige Wahrscheinlichkeit an DMD zu erkranken. Eltern, die frühzeitig Gewissheit über die Diagnose der DMD bei ihrem Kind erlangen, haben die Chance, eine fundierte und bewusste Entscheidung im Hinblick auf die weitere Familienplanung zu treffen.<sup>6</sup>

**Weniger Stigmatisierung:** Die Kinder bewegen sich in der Regel anders, fallen häufiger, kommen nicht mit und es wird schnell gesagt „sie sind faul & lahm“. Für die betroffenen Jungen und ihre Familien bedeutet Früherkennung ein geringeres Maß an Stigmatisierung, denn das Wissen um eine Erkrankung schafft Verständnis für die damit verbundenen Probleme.

---

#### **Quellen:**

- 1 Bushby K et al. Lancet Neurol 2010; 9:77-93
  - 2 Matthews E et al. Cochrane Database Syst Rev 2016; CD003725.
  - 3 Laing NG et al. Clin Biochem Rev 2011; 32:129-134
  - 4 Merlini L et al. Muscle Nerve 2012; 45:796-802
  - 5 Humbertclaude V et al. Eur J Paed Neuro 2012; 149e160
  - 6 Van Ruiten HJ et al. Arch Dis Child 2014; 99:1074-1077
  - 7 Yiu EM et al. J Paediatr Child Health 2015; 51:759-764.
  - 8 Birnkrant D, et al. Lancet Neurol. 2018; 3:251–267.
-