

- ▶ Nach wie vor werden viele Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) erst **mit erheblicher Verzögerung diagnostiziert**.
- ▶ Um die pädiatrischen Patienten in Zukunft so rasch wie möglich einer angemessenen Therapie zuführen zu können, haben Experten nun konkrete **Empfehlungen zur Frühdiagnose** dieser progredienten Muskelerkrankung erarbeitet.



Neue Empfehlungen zur Frühdiagnostik

Duchenne-Muskeldystrophie

Redaktion: Kristina Kempf, Verena Bittner-Call

Herausforderung Frühdiagnose

Mit einer Inzidenz von 1 : 3.600–6.000 neugeborenen Buben ist die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) eine der häufigsten angeborenen neuromuskulären Erkrankungen im Kindesalter.¹ Krankheitsverlauf und Lebenserwartung der Patienten können durch medikamentöse, respiratorische, kardiale, orthopädische und rehabilitative Maßnahmen verbessert werden.¹ Voraussetzung ist der frühzeitige Beginn der Behandlungsmaßnahmen, im Idealfall noch bevor es zu einem relevanten Muskelverlust gekommen ist und solange die Muskulatur der Kinder noch über eine ausreichende regenerative Kapazität verfügt. „Je früher Eltern im Verdachtsfall mit ihrem Kind den Kinder- oder Hausarzt aufsuchen, umso rascher kann mit einer individuellen Betreuung begonnen werden, die meist dazu beiträgt, den Krankheitsverlauf zu verlangsamen und die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern“, sagt Neuropädiater Prim. Prof. Dr. Günther Bernert, Vorstand der Kinder- und Jugendheilkunde am SMZ-Süd mit Muskelambulanz.

Eine frühzeitige Therapie setzt jedoch eine rasche und sichere Diagnose voraus, und diese gestaltet sich im Praxisalltag oftmals schwierig: Die meisten Ärztinnen und Ärzte kommen nur äußerst selten mit der Erbkrankheit in Kontakt, weshalb die unspezifischen frühen Zeichen der DMD bei den Routineuntersuchungen leicht übersehen oder anders eingeordnet werden.^{1, 2} „Gerade wenn eine Krankheit so selten vorkommt wie DMD, erleben die pädiatrischen Patienten und ihre Angehörigen oft eine unnötig lange und für die ganze Familie belastende Prozedur bis die



Prim. Univ.-Prof. Dr. Günther Bernert

Vorstand der Kinder- und Jugendheilkunde am SMZ-Süd mit Muskelambulanz und Präsident der Österreichischen Muskelforschung

„Eine frühe Diagnose schon beim ersten Verdachtsmoment ist für die ganze Familie wichtig, um das Wissen um die Ursache der Erkrankung in die Familienplanung mit einzubeziehen.“

richtige Diagnose gestellt ist. Je besser die unspezifischen und die spezifischen Symptome bekannt sind, umso schneller und punktgenauer können die Krankheit diagnostiziert und die nächsten wichtigen Schritte eingeleitet werden“, so Bernert.

Entwicklungsverzögerungen richtig deuten

Als wesentliches Kriterium für eine mögliche DMD-Erkrankung, das der behandelnde Arzt grundsätzlich im Blick behalten sollte, gilt eine frühkindliche Entwicklungsverzögerung bis zum Ende des 2. Lebensjahres. Diese kann sich bereits ab dem Säuglingsalter bemerkbar machen. Zu den frühen, unspezifischen Anzeichen einer DMD zählen zum Beispiel:³

Bis Ende des 3. Monats:

- reduzierte, langsame und unkoordinierte Arm- und Beinbewegungen
- nimmt beim Hochziehen aus der Rückenlage den Kopf nicht aktiv mit

Bis Ende des 6. Monats:

- schlaffer, energieloser Gesamteindruck
- keine Kopfhaltkontrolle
- kein aktives Greifen und Fassen von Gegenständen
- keine aktiven Rollbewegungen

Bis Ende des 18. Monats:

- kein freies Sitzen mit 9 Monaten
- kein aktives Kriechen mit 9 Monaten
- kein aktives Hochziehen in den Stand mit 12 Monaten
- kein Entlanghangeln an Möbeln oder an der Wand mit 15 Monaten
- kein freies Gehen mit 18 Monaten

Verzögerungen der kognitiven und sprachlichen Entwicklung können ebenfalls auf eine DMD hinweisen. So sind betroffene Buben häufig nicht in der Lage, Wortketten zu sprechen und es treten allgemeine Lern- und Verhaltensauffälligkeiten auf. Die unspezifischen frühen Zeichen können auch bei einer großen Zahl anderer Entwicklungsstörungen oder neuropädiatrischer Krankheitsbilder vorhanden

sein. Deshalb empfehlen Experten genaue Abklärung und insbesondere bei der sechsten Mutter-Kind-Pass-Untersuchung im 21. bis 24. Lebensmonat differenzialdiagnostisch eine DMD in Betracht zu ziehen, wenn bei einem Buben Anzeichen einer Entwicklungsverzögerung vorliegen.³ „Eine frühe Diagnose schon beim ersten Verdachtsmoment ist für die ganze Familie wichtig, um das Wissen um die Ursache der Erkrankung in die Familienplanung mit einzubeziehen“, sagt Bernert.

Im Verdachtsfall weiter abklären

Besteht ein klinischer Verdacht, schließt sich eine Stufendiagnostik an, die mit der Ermittlung des Creatinkinase-(CK-)Wertes im Serum beginnt. Experten empfehlen ein selektives CK-Screening, bei allen männlichen Patienten, bei denen zusätzlich eines der folgenden Kriterien vorliegt:^{3, 4}

- unspezifische Entwicklungsverzögerung im motorischen, sprachlichen oder kognitiven Bereich
- Nichterreichen des freien Laufens mit 18 Monaten
- unklare Erhöhung der Transaminasen, die zum Beispiel im Rahmen einer Routine-Blutabnahme festgestellt wird

Liegt der CK-Wert ≥ 1.000 U/l, sollte das Kind unmittelbar zur weiteren Abklärung an einen



Abb.: Vorteile der Früherkennung

Neuropädiater überweisen werden, der nach einer eingehenden klinischen Untersuchung auch eine Genanalyse veranlassen wird, um die Erkrankung endgültig zu bestätigen.

„Mit dem Wirkstoff Ataluren gibt es seit Ende 2014 erstmalig auch eine kausale Therapie der DMD für Träger der sogenannten Nonsense-Mutation, die den genetischen Ablesevorgang vorzeitig abbricht. Seit Juli 2018 ist diese Therapie für betroffene Patienten bereits ab einem Alter von zwei Jahren zugelassen. Umso wich-

tiger wird die Früherkennung von DMD“, erklärt Bernert.

Weitere Informationen zu Krankheit, Symptomatik und Früherkennung:
www.hinterherstattvoll dabei.at und
www.muskelforschung.at

- 1 Birnkrant DJ et al., Lancet Neurol 2018; 17:251-67
- 2 van Ruiten HJ et al., Arch Dis Child 2014; 99:1074-77
- 3 Walter MC et al., Kinder- und Jugendarzt 2019; 49(7):1-6
- 4 Ciafaloni E et al., J Pediatr 2009; 155:380-85

Früherkennung der Duchenne Muskeldystrophie (DMD) – Weil jeder Tag zählt!



Wenn Kinder, vor allem Buben, in ihrer Entwicklung langsamer sind als Gleichaltrige, kann in seltenen Fällen auch einmal mehr dahinterstecken: eine dieser Entwicklungsverzögerungen stellt die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) dar, mit einem fortschreitenden Abbau der Muskeln. Da einmal zugrunde gegangene Muskeln nicht wieder repariert werden können, ist die Früherkennung der DMD umso wichtiger, um den fortschreitenden Muskelabbau zu verlangsamen. Mit der Kampagne „Hinterher statt voll dabei?“ möchte PTC Therapeutics das Bewusstsein für die DMD in der Öffentlichkeit schärfen.

Welche frühen Zeichen einer Entwicklungsverzögerung bei Buben können auf eine DMD hinweisen? Was ist zu tun bei Verdacht auf DMD? Hierzu bietet die Website www.hinterherstattvoll dabei.at Eltern, Angehörigen oder Interessierten in nur drei Schritten eine schnelle Orientierung, und zeigt auf, wie wichtig die Früherkennung der DMD ist. Weitere Informationen erhalten Sie auch bei der Österreichischen Muskelforschung www.muskelforschung.at und bei der Selbsthilfegruppe Verein Marathon www.verein-marathon.at



Erfahren Sie mehr auf:

www.hinterherstattvoll dabei.at

