

Zusammenfassung Studie „Frühe kardiale Mitbeteiligung bei DMD-Trägerinnen mittels kardiovaskulärer Magnetresonanztomographie (CMR) und deren Zusammenhang mit klinischen Symptomen“

Hintergrund:

Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist eine X-chromosomal rezessive Erkrankung, die hauptsächlich bei Männern auftritt und zu Immobilität sowie Tod im frühen Erwachsenenalter führt. Weibliche Trägerinnen von DMD sind meist beschwerdefrei, entwickeln jedoch häufig eine Herzbeteiligung. Diese Studie untersucht die frühe kardiale Mitbeteiligung bei DMD-Trägerinnen mittels kardiovaskulärer Magnetresonanztomographie (CMR) und deren Zusammenhang mit klinischen Symptomen.

Methoden:

DMD-Trägerinnen wurden klinisch bewertet, einschließlich eines Sechs-Minuten-Gehtests (6MWT), Blutanalysen, Elektrokardiographie, Echokardiographie und CMR

Ergebnisse:

Von 20 untersuchten Trägerinnen (Durchschnittsalter $39,47 \pm 12,96$ Jahre) waren 17 (89,5 %) klinisch asymptomatisch. Bei neun Fällen (45 %) wurde eine bindegewebige Umwandlung des Herzmuskel (late gadolinium enhancement, LGE) nachgewiesen. Trägerinnen mit LGE hatten eine schwächere Pumpfunktion der linken Herzkammer, höhere CK- und CK-MB-Werte sowie kürzere Gehstrecken beim 6MWT. 90,9 % der Teilnehmerinnen ohne LGE hatten in der Blutuntersuchung normale Herzwerte (NT-pro-BNP), während bei 66,7 % der LGE-positiven Fälle die NT-pro-BNP-Werte erhöht waren. Alle Personen ohne LGE waren klinisch beschwerdefrei, während alle mit Symptomen (Leistungseinschränkung oder Atemnot) positiv für LGE waren.

Schlussfolgerungen:

Eine Herzmitbeteiligung, die sich als LGE in der CMR zeigt, tritt bei einer erheblichen Anzahl von DMD-Trägerinnen auf und ist mit klinischen und morphometrischen Anzeichen einer beginnenden Herzinsuffizienz verbunden. LGE ist somit ein empfindlicher Parameter für die frühe Diagnose einer Herzmitbeteiligung bei DMD-Trägerinnen.

OA PD Dr. Paul Wexberg
Klinik Landstraße