

Duchenne-Muskeldystrophie (DMD)

Expertengruppe veröffentlicht neue Empfehlungen zur Frühdiagnostik

Nach wie vor werden viele DMD-Patienten erst mit erheblicher Verzögerung diagnostiziert.^{1,2} Um die kleinen Patienten in Zukunft so rasch wie möglich einer angemessenen Therapie zuführen zu können, haben Experten nun konkrete Empfehlungen zur Frühdiagnose dieser progredienten Muskelerkrankung erarbeitet.

Herausforderung Frühdiagnose

Mit einer Inzidenz von 1:3.600-6.000 neugeborenen Jungen ist die DMD eine der häufigsten angeborenen neuromuskulären Erkrankungen im Kindesalter.³ Krankheitsverlauf und Lebenserwartung der kleinen Patienten können durch medikamentöse, respiratorische, kardiale, orthopädische und rehabilitative Maßnahmen verbessert werden.³ Voraussetzung ist der frühzeitige Beginn der Behandlungsmaßnahmen, im Idealfall noch bevor es zu einem relevanten Muskelverlust gekommen ist und die Muskulatur der Kinder noch über eine ausreichende regenerative Kapazität verfügt. Eine frühzeitige Therapie setzt jedoch eine rasche und sichere Diagnose voraus, und diese gestaltet sich im Praxisalltag oftmals schwierig: Die meisten 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.^{1,3}

So deuten Sie Entwicklungsverzögerungen richtig

Als wesentliches Kriterium für eine mögliche DMD-Erkrankung, das Sie als behandelnder Arzt grundsätzlich im Blick behalten sollten, 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:⁴

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:

- Schläffer, energieloser Gesamteindruck

- Keine Kopfhaltetechnik
- 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 Entlanghängeln an Möbeln/Wand mit 15 Monaten
- Kein freies Gehen mit 18 Monaten

Die unspezifischen frühen Zeichen können auch bei einer großen Zahl anderer Entwicklungsstörungen oder neuropädiatrischer Krankheitsbilder vorhanden sein.

Verzögerungen der kognitiven und sprachlichen Entwicklung können ebenfalls auf eine DMD hinweisen. So sind betroffene Jungen häufig nicht in der Lage, Wortketten zu sprechen und es treten allgemeine Lern- und Verhaltensauffälligkeiten auf. Experten empfehlen, insbesondere bei der U7-Untersuchung im 21. bis 24. Lebensmonat, differenzialdiagnostisch eine DMD in Betracht zu ziehen, wenn bei einem Jungen Anzeichen einer Entwicklungsverzögerung vorliegen.⁴

Zögern Sie im Sinne einer raschen Diagnose im Zweifelsfall nicht, weitere Personen und Fachgruppen in die Früherkennung einzubeziehen, die an der Betreuung des Kindes beteiligt sind. Hierzu zählen z. B. Erzieher/innen oder Physiotherapeuten, die Anbieter von Kinder-Turngruppen oder Krankengymnasten, die das Kind möglicherweise bereits aufgrund anderer Gesundheitsprobleme therapieren. Durch den regelmäßigen Umgang mit dem Kind fällt es ihnen oft leichter, Auffälligkeiten in der Entwicklung frühzeitig zu entdecken.⁴

Im Verdachtsfall weiter abklären

Besteht ein klinischer Verdacht, schließt sich eine Stufendiagnostik an, die mit der Ermittlung des CK-Wertes im Serum beginnt. Experten empfehlen ein selektives CK-Screening, bei allen männlichen Patienten, bei denen zusätzlich eines der folgenden Kriterien vorliegt:^{2,4}

- Unspezifische Entwicklungsverzögerung im motorischen, sprachlichen oder kognitiven Bereich
- Nichterreichen des freien Laufens mit 18 Monaten

- Unklare Erhöhung der Transaminasen, die z. B. im Rahmen einer Routine-Blutabnahme festgestellt wird

Liegt der CK-Wert ≥ 1.000 U/l sollten Sie das Kind unmittelbar zur weiteren Abklärung an einen Neuropädiater überweisen, der nach einer eingehenden klinischen Untersuchung auch eine Genanalyse veranlassen wird, um die Erkrankung endgültig zu bestätigen.

Autor: Kristina Kempf, PTC Therapeutics Germany GmbH

Quellen:

- 1 van Ruiten HJ et al. Arch Dis Child 2014; 99:1074-77
- 2 Ciafaloni E et al. J Pediatr 2009; 155:380-85
- 3 Birnkrant DJ et al. Lancet Neurol 2018; 17:251-267
- 4 Walter MC et al. Kinder- und Jugendarzt 2019; 49(7):1-6