

WAS TUN, WENN SIE EINE DUCHENNE-MUSKEL-DYSTROPHIE (DMD) VERMUTEN?



BEOBACHTEN

DIE ZEICHEN KENNEN¹



Zeichen von Muskelschwäche



Mit 18 Monaten noch nicht gehen



Verspätete Sprachentwicklung



Unklarer Anstieg von Transaminasen



Gowers-Zeichen



UNTERSUCHEN

BESTIMMEN SIE DIE KREATINKINASE (CK)^{2,3}

Erhöhte CK-Werte spiegeln eine Muskelschädigung wider. Daher sollte diese Untersuchung in der Primärversorgung durchgeführt werden^{2,3}

Eine deutlich erhöhte CK erfordert die rasche Überweisung an einen Neuropädiater³

Ein leicht erhöhter CK-Wert (1–2 x obere Normgrenze) sollte im Verlauf kontrolliert werden³



ÜBERWEISEN

ÜBERWEISEN SIE AN EINEN NEUROPÄDIATER¹

Die Diagnose wird bestätigt durch:

1. KLINISCHE UNTERSUCHUNG¹

Einschließlich Untersuchung des neuromuskulären Systems und des Skeletts

2. GENETISCHE UNTERSUCHUNG^{1,4-7}

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

3. MUSKELBIOPSIE¹

Nachweis oder Fehlen des Dystrophin-Proteins*

*Genetische Untersuchung des Dystrophin-Gens ist ebenfalls notwendig¹

MLPA: Multiplex-ligationsabhängige Sondenamplifizierung



BETREUUNG



Frühestmöglicher Therapiebeginn zur Optimierung des Behandlungsergebnisses und möglicherweise Verlangsamung der Krankheitsprogression^{1,2,7}



Einschluss in Forschungsregister und klinische Studien²



Familienplanung nach informierter Aufklärung²