

DUCHENNE-MUSKELDYSTROPHIE (DMD) IST EINE SCHWERE, PROGREDIENTE, GENETISCHE UND MUSKELABBAUENDE ERKRANKUNG DES KINDESALTERS¹⁻⁴

DIE VERHEERENDEN AUSWIRKUNGEN DER DMD

- DMD zeichnet sich durch eine fortschreitende Muskeldegeneration aus, die in der Folge zu Lungen- und Herzversagen und letztlich zu frühem Tod führt¹⁻⁴
- Ziel der Therapie ist die Verzögerung der Krankheitsprogression und der Erhalt der Lebensqualität^{3,4}

Klinische Zeichen der DMD^{2,5}

BIS ZUM 2. LEBENSJAHR

Verzögertes Erreichen motorischer Meilensteine, wie z. B. Gehfähigkeit, verzögerte Sprachentwicklung

3.-4. LEBENSJAHR

Schwierigkeiten beim Springen und Rennen

5.-8. LEBENSJAHR

Abnorme Bewegungen (z. B. watschelnder Gang, Zehenspitzenengang)

BIS ZUM 13. LEBENSJAHR

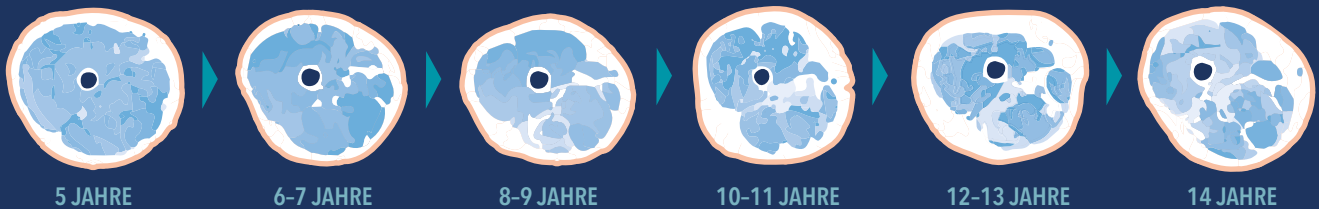
Verlust der eigenständigen Gehfähigkeit (zunehmende Rollstuhlpflicht)

NACH DEM VERLUST DER GEHFAHIGKEIT

Verlust der eigenständigen Nahrungsaufnahme und respiratorische, orthopädische und kardiale Komplikationen

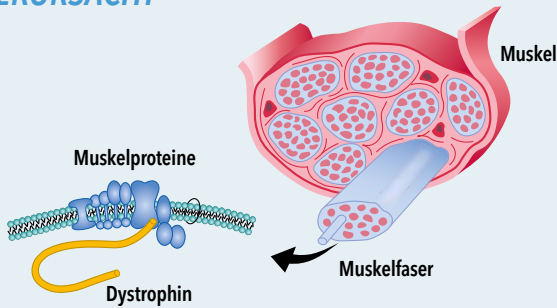
Magnetresonanzaufnahmen im Verlauf der DMD-Progression⁶

■ Muskelgewebe ■ Fett- und Bindegewebe



Nur zur Illustration

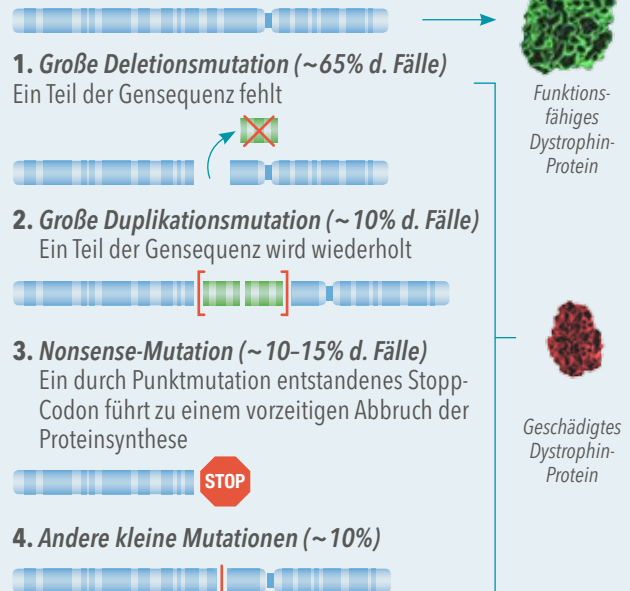
DMD WIRD DURCH MUTATIONEN IM DYSTROPHIN-GEN AUF DEM X-CHROMOSOM VERURSACHT²



- DMD wird durch Mutationen im Gen verursacht, das für **Dystrophin** codiert, einem wichtigen Bestandteil der Muskelzellmembran^{2,7}
- **Mutationen** im Dystrophin-Gen bewirken einen Mangel oder eine Schädigung des Dystrophin-Proteins^{2,4}
- Dadurch wird der **Muskel** allmählich durch Fett und Bindegewebe **ersetzt**^{7,8}

DELETION, DUPLIKATION UND NONSENSE-MUTATIONEN KÖNNEN ZU DMD FÜHREN⁹⁻¹¹

Keine Mutation



1. Große Deletionsmutation (~65% d. Fälle)
Ein Teil der Gensequenz fehlt

2. Große Duplikationsmutation (~10% d. Fälle)
Ein Teil der Gensequenz wird wiederholt

3. Nonsense-Mutation (~10-15% d. Fälle)
Ein durch Punktmutation entstandenes Stopp-Codon führt zu einem vorzeitigen Abbruch der Proteinsynthese

4. Andere kleine Mutationen (~10%)

Funktionsfähiges Dystrophin-Protein

Geschädigtes Dystrophin-Protein

PTC1704CW013