



MUSKEL- DYSTROPHIE DUCHENNE (DMD)

Regelversorgung

DUCHENNE **ERKENNEN**

Weil jeder Tag zählt

EINLEITUNG

Die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist eine komplexe Erkrankung mit einem weiten Spektrum an Symptomen und Komplikationen.¹ Die Therapieziele bei DMD sind der Erhalt der Gehfähigkeit über einen möglichst langen Zeitraum und die vorausschauende Therapie assoziierter Komplikationen. Dazu zählen Gelenkkontrakturen, Skoliose, Kardiomyopathie und Ateminsuffizienz.²

Es konnte gezeigt werden, dass pharmakologische, pneumologische, kardiale, orthopädische und rehabilitative Maßnahmen die Funktionalität, Lebensqualität, Gesundheit und Lebenserwartung der Patienten verbessern können. Die optimale Therapie der DMD erfordert daher die koordinierte Zusammenarbeit einer Vielzahl an medizinischen Fachrichtungen unter Anwendung eines einheitlichen und umfassenden Versorgungsansatzes.¹

Das Ziel dieser Broschüre ist es, einen Überblick über die Therapie der DMD zu vermitteln und die wechselnden Rollen der verschiedenen Fachrichtungen im Krankheitsverlauf zu veranschaulichen.



| | PRÄSYMPTOMATISCH | FRÜHE GEHFÄHIGKEIT | SPÄTE GEHFÄHIGKEIT | FRÜHE NICHTGEHFÄHIGKEIT | SPÄTE NICHTGEHFÄHIGKEIT |
|--|---|---|---|---|--|
| Neuro-muskuläres Management | Vorausschauende Planung Impfungen vervollständigen | Beurteilung des Krankheitsverlaufs (vs. erwarteter Verlauf) 6-monatliche Untersuchungen (Funktion, Kraft, Beweglichkeit), Entscheidung über Einsatz einer Kortikosteroidtherapie, Beurteilung einer laufenden Therapie und Nebenwirkungsmanagement | | | |
| Orthopädisches Management | Orthopädische Operationen selten erforderlich | | Operative Interventionen wegen Kontrakturen in Betracht ziehen | Überwachung im Hinblick auf Skoliose (wahrscheinliche Therapie durch spinale Fusion) Evtl. Eingriffe zur Fußkorrektur und Anpassung im Rollstuhl | |
| Rehabilitation | Physikalische Therapie, Hilfsmittel-/technologien und unterstützende Anpassungen, um den Beweglichkeit und die Funktionalität zu unterstützen | | Fortsetzung der vorherigen Maßnahmen und Versorgung mit adäquatem Rollstuhl/Sitz und Hilfen/Anpassungen, um die Unabhängigkeit zu optimieren | | |
| Pneumologisches Management | 23-valente Impfung gegen Pneumokokken und Influenza | Überwachung des Krankheitsverlaufs | | Überwachung des respiratorischen Systems | Kontrollen und Therapiemaßnahmen zur Atemunterstützung |
| Kardiologisches Management | Echokardiogramm (bei Diagnosestellung oder mit 6 Jahren) | Untersuchung mindestens alle 2 Jahre bis zum 10. Lebensjahr, danach jährlich | Fortsetzen der Untersuchungen; zunehmendes Risiko kardialer Probleme; Maßnahmen können selbst bei asymptomatischem Verlauf notwendig sein Standardtherapie der Herzinsuffizienz bei Verschlechterung | | |
| Management bzgl. Gastrointestinaltrakt, Sprache/Schlucken, Ernährung | Überwachung bzgl. einer normalen Gewichtszunahme Erfassung der Ernährungsgewohnheiten bzgl. Über-/Untergewicht | | | | Achtung wegen möglicher Dysphagie |
| Psychosoziales Management | Verschiedene Maßnahmen für Familie und Kind (Entwicklung, Lernen und Verhalten) | Beurteilung/Maßnahmen in Bezug auf auf Lernen, Verhalten und Bewältigungsstrategien Förderung der Unabhängigkeit und der sozialen Entwicklung | | Planung des Übergangs in die Erwachsenen-Versorgung | |






Modifiziert nach: Bushby K, et al.¹

BEURTEILUNG DER NEUROMUSKULÄREN FUNKTION UND DER SKELETTINTEGRITÄT

Bei DMD ist zu Beginn eine Untersuchung (medizinische/Familienanamnese und auf das Muskel-Skelett-System fokussierte körperliche Untersuchung) durch einen Neuropädiater notwendig. Diese kann als Referenz für die zukünftige Krankheitsprogression und die Wirksamkeit der Therapie herangezogen werden.¹ Danach sollte ein Besuch beim behandelnden Arzt alle 6 Monate erfolgen, beim Physio- bzw. Ergotherapeuten alle 4 Monate.¹

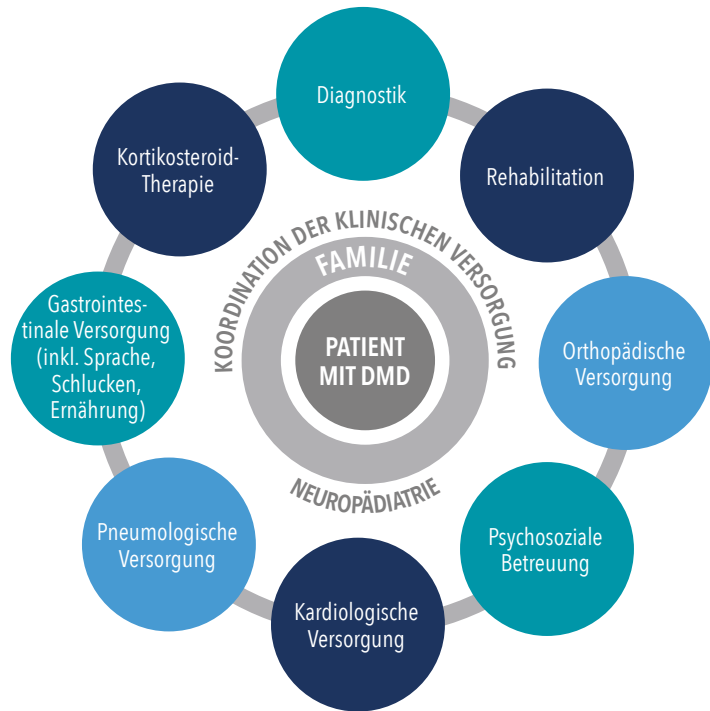
Im Allgemeinen verschiebt sich im Laufe der Progression der Erkrankung der Schwerpunkt der Beurteilung von der unteren Extremität (bei Gehfähigkeit) hin zur unteren und oberen Extremität (bei Nichtgehfähigkeit).¹

BEURTEILUNG IM KRANKHEITSVERLAUF BEI DMD¹

| | | |
|--|---|---|
| BEURTEILUNG DER KRANKHEITS-PROGRESSION |  | Kraftuntersuchung, um eine Abweichung vom erwarteten klinischen Verlauf zu erfassen |
| |  | Untersuchung des Bewegungsumfanges, um eine abnehmende Dehnbarkeit und Gelenkkontrakturen zu erfassen |
| |  | Zeitfunktionstests, wie z. B. 6-Minuten-Gehstrecke oder 10 Meter gehen/laufen und 4 Treppenstufen steigen/absteigen |
| ALLTAGS-AKTIVITÄTEN |  | Sturzhäufigkeit, Fähigkeit, einen Rollstuhl zu kontrollieren, Selbstfürsorge, Schreiben und Computernutzung |
| UNTERSUCHUNG DER MUSKEL-FUNKTIONEN |  | Einsatz von Muskelfunktionsskalen zur Kontrolle der Krankheitsprogression und des Ansprechens auf die Therapie |

PATIENTEN MIT DMD BENÖTIGEN EINE KOORDINIERTE VERSORGUNG

Bei Patienten mit DMD ist ein multidisziplinärer Teamansatz erforderlich, bei dem sich Art und Ausmaß der Unterstützung durch die Teammitglieder mit der Zeit verändern. Jedes Mitglied des Teams, einschließlich des Haus- oder Kinderarztes, kann die Koordination der Versorgung übernehmen. Dabei benötigt diese Rolle ein Verständnis für die DMD und Zugang zu den Versorgungseinrichtungen.¹



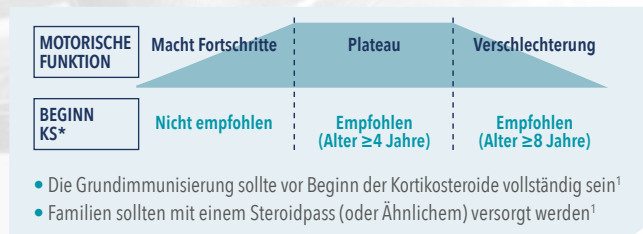
NEUROMUSKULÄRE FUNKTION UND SKELETTINTEGRITÄT: MEDIKAMENTÖSE THERAPIE

KORTIKOSTEROIDE (KS)

Kortikosteroide bilden den Stützpfiler der Therapie. Sie können die Verschlechterung der Muskelkraft und -funktion verlangsamen.¹ Dies wiederum reduziert das Skolioserisiko, stabilisiert die Lungenfunktion und verbessert vielleicht die Herzfunktion.¹ Daher ist das Ziel der KS-Therapie beim gehfähigen Kind, die Gehfähigkeit zu erhalten und spätere pneumologische, kardiale und orthopädische Komplikationen möglichst gering zu halten.¹

ZEITPUNKT DES BEGINNS EINER KORTIKOSTEROIDTHERAPIE¹

Wann eine Kortikosteroid-Therapie begonnen werden soll, ist eine individuelle Entscheidung, die auf der Symptomatik, dem Alter und dem Risiko für Nebenwirkungen beruht.¹



¹frühester Start der Therapie: einige Ärzte bevorzugen einen aggressiveren Ansatz, obwohl keine Daten vorliegen, die dieses Vorgehen stützen.¹ KS: Kortikosteroide

Die Kortikosteroid-Therapie geht mit einer Reihe an Nebenwirkungen einher, die eine sorgfältige Überwachung notwendig machen.¹ Bei nicht tolerierbaren oder nicht behandelbaren Nebenwirkungen besteht die Möglichkeit der Dosisreduktion, des Wechsels auf eine andere Substanz, des Einsatzes eines alternativen Dosierungsschemas (z. B. Dosierung jeden zweiten Tag oder intermittierende Dosierung) oder der Beendigung der Therapie.

NEBENWIRKUNGEN DER KORTIKOSTEROIDTHERAPIE¹

| | | | | |
|----------------------------|-------------------------------------|--|-------------------------------------|---|
| Systemisch und lokal* | Nachteilige Verhaltensveränderungen | Suppression des Immunsystems/ der Nebennierenrinde | Arterielle Hypertonie | Glukoseintoleranz und stammbetontes Übergewicht |
| Gastro-ösophagealer Reflux | Magen-geschwür | Katarakte | Erhöhtes Frakturrisiko [†] | Wachstumsverzögerung |

*Hirsutismus, Akne, Tinea, Warzen, Myoglobinurie, verspäteter Pubertätseintritt
[†] Demineralisierung des Knochens

ANDERE THERAPIEOPTIONEN

Krankheitsmodifizierende Substanzen sind verfügbar bzw. werden bei Patienten mit unterschiedlichen Arten von DMD-Mutationen untersucht.³

REHABILITATIONS-MANAGEMENT

Verschiedene Maßnahmen können angewendet werden, um die Beweglichkeit zu verbessern (durch Erhalt der Dehnbarkeit der Muskeln sowie Vorbeugung und Therapie von Gelenkkontrakturen) und die Funktionalität zu unterstützen. Operative Maßnahmen können ebenfalls zur Versorgung von Kontrakturen der unteren Extremität beitragen (siehe orthopädisches Management).⁴

Bezüglich der körperlichen Aktivität können gehfähige Patienten an leichtem Sport teilnehmen, insbesondere am Schwimmen. Intensives Training mit hohem Widerstand sollte vermieden werden.⁴

| OPTIMIERUNG DER BEWEGLICHKEIT ⁴ | UNTERSTÜTZUNG DER FUNKIONALITÄT ⁴ |
|--|---|
| <p>Physikalische Therapie</p> <ul style="list-style-type: none">• Dehnung: aktive, aktiv unterstützte und passive Dehnung an 4–6 Tagen pro Woche sowohl während der geh- als auch der nichtgehfähigen Phase mit Schwerpunkt auf obere und untere Extremitäten• Prolongierte Dehnung: Stehen, Schienen, Orthesen und Stehhilfen <p>Hilfsmittel</p> <ul style="list-style-type: none">• Unterschenkelorthesen lebenslang zur Nacht, um Kontrakturen zu vermeiden sowie Lagerungsschienen für die Hände für Patienten mit verkürzten Fingerbeugern• Oberschenkel-Orthesen für die Phase der späten Geh- und frühen Nichtgehfähigkeit zum Stehen und zur Bewegung zu Therapiezwecken• Passive Stehhilfen für Patienten in der Phase der späten Geh- und frühen Nichtgehfähigkeit ohne oder mit wenigen Kontrakturen | <p>Physikalische Therapie</p> <ul style="list-style-type: none">• Oberschenkel-Orthesen für die Phase der späten Gehfähigkeit• Initial manueller Rollstuhl für lange Entfernungen, später motorisiert im Zuge der sich verschlechternden Gehfähigkeit <p>Hilfsmittel</p> <ul style="list-style-type: none">• Das Nachlassen der Kraft im Bereich des Oberkörpers kann den Einsatz von Hilfsmitteln erforderlich machen (Zungenbedienung, Infrarotbedienung, Blickbewegungsregistrierung) <p>Unterstützende Anpassungen</p> <ul style="list-style-type: none">• Erhöhtes Schoßtablett• Mit Motor anpassbares Bett• Bade- und Badezimmer Einrichtung• Transportgeräte wie ein hydraulischer Lift und Hebevorrichtungen |

ORTHOPÄDISCHES MANAGEMENT

OPERATIVE EINGRIFFE BEI KONTRAKTUREN DER UNTEREN EXTREMITÄT

Die Verlängerung von Sehnen spielt für die Therapie von Kontrakturen eine entscheidende Rolle, insbesondere während der frühen bis mittleren Phase der Gehfähigkeit. Sprunggelenke und Knie sind einer chirurgischen Korrektur/Versteifung zugänglich.⁴

| CHIRURGISCHE OPTIONEN NACH PHASE DER GEHFÄHIGKEIT ⁴ | |
|--|---|
| FRÜHE GEHFÄHIGKEIT | Sehnenverlängerung und Hüftoperation mit Muskelverlängerung zur Linderung von Kontrakturen |
| MITTLERE GEHFÄHIGKEIT | Bilaterale/ asymmetrische Eingriffe (Hüfte, Knie, Sprunggelenk), um Gehen zu erhalten, Sehnenverlängerung oder -transfer, evtl. mit postop. Versteifung, gegen Fehlstellungen |
| SPÄTE GEHFÄHIGKEIT UND FRÜHE NICHT-GEHFÄHIGKEIT | Chirurgische Optionen im Allgemeinen nicht wirksam |
| SPÄTE NICHT-GEHFÄHIGKEIT | Sehnenverlängerung zur Korrektur von Fußfehlstellungen, Linderung von Schmerzen u. Druckstellen; ermöglicht Tragen von Schuhen und Abstellen der Füße im Rollstuhl |

SKELETT-MANAGEMENT

Die Einnahme von Kortikosteroide kann das **Skolioserisiko** reduzieren, erhöht aber das Risiko von Wirbelfrakturen.

Die Entwicklung einer Skoliose sollte in der Phase der Gehfähigkeit klinisch und in späteren Phasen radiologisch kontrolliert werden. Die Skoliose kann durch Wirbelsäulenversteifung behandelt werden.⁴

Die **Knochengesundheit** kann durch die Abnahme der Mobilität, Muskelschwäche und Kortikosteroide beeinträchtigt sein. Dies führt zu Frakturen, Osteopenie, Osteoporose, Kyphoskoliose, Knochenschmerzen und einer verminderten Lebensqualität. Notwendig ist die Überwachung und Untersuchung durch einen Spezialisten; potenzielle Maßnahmen schließen ergänzend die Einnahme von Vitamin D und Kalzium sowie die Therapie mit Bisphosphonaten ein.⁴

Frakturen sind bei DMD häufig. Die interne Fixation kann eine frühzeitige Wiederherstellung der Gehfähigkeit ermöglichen. Bei nicht gehfähigen Patienten können Lagerungsschienen oder Kunststoffgipsverbände angemessener sein.⁴


PNEUMOLOGISCHES MANAGEMENT

Die Kraft der Atemmuskulatur nimmt mit der Progression der DMD ab und setzt die Patienten so einem erhöhten Komplikationsrisiko aus. Diese Komplikationen schließen einen unproduktiven Husten ein, gefolgt von nächtlichen Atemproblemen und letztlich Atemversagen tagsüber. Das Ziel des Atemwegsmanagements bei Kindern mit DMD ist die Prävention und Therapie dieser Komplikationen.⁴

| ZUSTAND DES PATIENTEN ⁴ | MASSNAHMEN ⁴ |
|---|---|
| Gefähig | <ul style="list-style-type: none"> • Klinik: möglichst regelmäßige Untersuchungen (d. h. forcierte Vitalkapazität [FVC]) mindestens jährlich, um einen Ausgangswert der Atemfunktion zu erhalten |
| Nicht gefährlich | <ul style="list-style-type: none"> • Klinik: Pulsoximetrie, Hustenspitzenfluss und (optional) maximale inspiratorische/ expiratorische Drücke, mind. alle 6 Monate |
| Nicht gefährlich und: <ul style="list-style-type: none"> • Verdacht auf Hypoventilation • Vorhergesagte FVC < 50 % • Derzeit Anwendung unterstützender Beatmung | <ul style="list-style-type: none"> • Klinik: endexpiratorische CO₂-Konzentration im Wachzustand durch Kapnometrie*, mindestens jährlich |
| Beeinträchtigte Atmung ¹ | <ul style="list-style-type: none"> • Zu Hause: Pulsoximetrie • Zu Hause oder im Labor: Überwachung des Gasaustauschs nachts |

PNEUMOLOGISCHE MASSNAHMEN

Die bei DMD-Patienten angezeigten Maßnahmen hängen vom Ausmaß der pneumologischen Beeinträchtigung ab.⁴

Zunehmendes Ausmaß der pneumologischen Beeinträchtigung 

- | | | | | |
|--|---|------------------------|----------------------|-------------------------------------|
| 1. Vergrößern des Atemvolumens/ Technik der tiefen Einatmung | 2. Techniken des manuell/mechanisch unterstützten Hustens | 3. Nächtliche Beatmung | 4. Beatmung tagsüber | 5. Tracheostoma (invasive Beatmung) |
|--|---|------------------------|----------------------|-------------------------------------|

PRÄVENTION UND MANAGEMENT VON INFEKTIONEN

Patienten im Alter von 2 Jahren oder älter können eine Impfung mit einem 23-valenten Pneumokokken-Polysaccharidimpfstoff erhalten. Patienten im Alter von 6 Monaten oder älter können mit einem trivalenten inaktivierten Grippe-Impfstoff geimpft werden. Aktive Infektionen sollten mit Techniken des manuell/mechanisch unterstützten Hustens und Antibiotika behandelt werden.⁴

*Messen Sie das endexpirator. CO₂, auch immer bei Patienten mit Atemwegsinfektion und vorhergesagter FVC < 50 %. ¹Akute Atemwegsinfektionen; Hustenspitzenfluss < 160 l/min; Hypoventilation; vorhergesagte Ausgangs-FVC < 40 % und/oder Ausgangs-CO₂ im Blut oder endexpirator. CO₂ > 45 mmHg und art. Sauerstoffsättigung < 95 %; oder FVC < 1,25 l bei jedem Teenager oder älteren Patienten

KARDIALES MANAGEMENT

Patienten mit DMD können Herzerkrankungen entwickeln, in der Regel Kardiomyopathie und/oder Herzrhythmusstörungen. Eine Erkrankung des Myokards kann vor Einsetzen der klinischen Symptome vorhanden sein. Zusätzlich können Symptome einer Herzinsuffizienz (Müdigkeit/Erschöpfung, Gewichtsabnahme, abdominelle Schmerzen, Schlafstörungen und funktionelle Beeinträchtigungen) durch muskuloskelettale Merkmale der DMD überdeckt sein. Daher sollte die Herzfunktion sorgfältig überwacht und pathologische Veränderungen rasch behandelt werden.⁴

| ROUTINEKONTROLLEN ⁴ | |
|--------------------------------------|--|
| Mindestens notwendige Untersuchungen | <ul style="list-style-type: none"> • Elektrokardiogramm und nichtinvasive kardiale Bildgebung (Echokardiogramm) |
| Häufigkeit | <ul style="list-style-type: none"> • Mindestens alle 2 Jahre bis zum 10. Lebensjahr; nach dem 10. Lebensjahr jährliche vollständige kardiologische Untersuchung (bzw. früher, wenn Zeichen/Symptome einer Herzerkrankung auftreten) |

| ERWEITERTE KONTROLLEN ⁴ | |
|--|---|
| Veränderungen der Ventrikelfunktion* | <ul style="list-style-type: none"> • 6-monatliche Kontrolle und Initiierung der Therapie |
| Veränderungen des Herzrhythmus | <ul style="list-style-type: none"> • 24-Stunden-Langzeit-EKG und Initiierung der Therapie |
| Kortikosteroid-Therapie | <ul style="list-style-type: none"> • Zusätzliches kardiovaskuläres Monitoring erforderlich, insbesondere bzgl. Bluthochdruck, ggf. Reduktion der Kortikosteroid-Dosis; Hypertonie sollte therapiert werden |
| THERAPIE & PROPHYLAXE ⁴ | |
| Erstlinientherapie | <ul style="list-style-type: none"> • Angiotensin-Converting-Enzym-Inhibitoren |
| Andere Therapieoptionen | <ul style="list-style-type: none"> • β-Rezeptorblocker und Diuretika |
| Herzinsuffizienz-Symptome | <ul style="list-style-type: none"> • Therapie entsprechend den publizierten Leitlinien |
| Prophylaxe thromboembolischer Ereignisse | <ul style="list-style-type: none"> • Bei schwerer kardialer Dysfunktion kann eine Antikoagulation in Erwägung gezogen werden |

*Bei der nichtinvasiven Bildgebung festgestellt

GASTROINTESTINALTRAKT-, SPRACH-, SCHLUCK- UND ERNÄHRUNGSMANAGEMENT

Während des gesamten DMD-Verlaufs besteht bei Patienten das Risiko sowohl einer Mangelernährung als auch des Übergewichts. Schreitet die DMD fort, kann die Schwäche im Rachenbereich zu Dysphagie führen, Schwierigkeiten mit der Ernährung verstärken und zum zunehmenden Verlust der Kraft der Atemmuskulatur beitragen. Letztlich kann Sonden-ernährung notwendig werden. Behandlungsbedürftige Obstipation und gastroösophagealer Reflux treten bei Kindern mit DMD häufig auf.⁴

| ERNÄHRUNGS-MANAGEMENT ⁴ | |
|------------------------------------|---|
| Regelmäßige Kontrolle | <ul style="list-style-type: none"> • Gewicht, lineare Körperhöhe (gefähige Patienten) und Armspannbreite/Körpersegment-bezogene Größe (nichtgefähige Patienten) |
| Maßnahmen | <ul style="list-style-type: none"> • Beurteilung der Ernährung bzgl. Energiegehalt, Proteine, Flüssigkeit, Kalzium, Vitamin D und Mineralien; Multivitamine werden zur Ergänzung empfohlen |
| SCHLUCKEN ⁴ | |
| Trigger für eine Untersuchung | <ul style="list-style-type: none"> • Unbeabsichtigte Gewichtsabnahme $\geq 10\%$, Abnahme der erwarteten Gewichtszunahme, gefährliches Verschlucken* |
| Trigger für eine Überweisung | <ul style="list-style-type: none"> • Dysphagie, anhaltender Husten, Würgen oder feuchte Stimmqualität beim Essen oder Trinken |
| Maßnahmen | <ul style="list-style-type: none"> • Dysphagie: Maßnahmen zum Schlucken oder Kompensationsstrategien (erfordert Sprachtherapeuten) • Erhalt von Gewicht/Hydratation, wenn orale Maßnahmen nicht mehr ausreichen: Platzierung einer Magensonde |

| GASTROINTESTINAL-MANAGEMENT ⁴ | |
|--|---|
| Maßnahmen | <ul style="list-style-type: none"> • Obstipation: Stuhlweichmacher, Laxanzien, Stimulanzien, gelegentlich Einläufe bei akuter Obstipation/sehr festem Stuhlgang; Beurteilung und Steuerung der Flüssigkeitsaufnahme (persist. Obstipation) • Gastroösophagealer Reflux: Protonenpumpen-Inhibitor oder H₂-Rezeptor-Antagonist, mit Prokinetika, Sucralfat und neutralisierende Antazida; Säureblocker werden üblicherweise Kindern verschrieben, die Kortikosteroide oder Bisphosphonate erhalten; ggf. Ernährungsmaßnahmen |
| SPRECHEN UND SPRACHE ⁴ | |
| Trigger für eine Überweisung | <ul style="list-style-type: none"> • Schwierigkeiten bei der Sprachentwicklung, beim Sprachverständnis oder dem mündlichen Ausdruck |
| Maßnahmen | <ul style="list-style-type: none"> • Motorische Übungen für den Mund und Artikulationstherapie (Kinder mit Hypotonie und ältere Patienten mit Verschlechterung der Kraft der Mundmuskulatur/Verständlichkeit der Sprache) • Kompensationsstrategien, Sprechübungen und Sprechverstärkung (ältere Patienten mit Verschlechterung des Sprechens aufgrund pneumologischer Probleme) |

*Eine Episode einer Aspirationspneumonie, unklare Abnahme der Lungenfunktion oder Fieber unbekannter Ursache könnten Anzeichen für gefährliches Verschlucken sein.

PSYCHOSOZIALE BETREUUNG

Psychosoziale Probleme bei DMD werden durch eine Vielzahl an Faktoren verursacht, einschließlich biologischer, sozialer, emotionaler und therapiebezogener Faktoren.

Wie bei anderen Dimensionen der Erkrankung sind die Prävention und die rasche Einleitung von Therapiemaßnahmen essenziell, um zu günstigeren Ergebnissen zu gelangen. Grob gesagt sind Interventionen, die für die Allgemeinbevölkerung geeignet sind, auch für Patienten mit DMD geeignet.¹

Die Diagnose einer DMD wirkt sich erheblich auf die Eltern aus, so dass deren Bedürfnisse ebenfalls berücksichtigt werden sollten.¹

| UNTERSUCHUNG ¹ | |
|----------------------------|--|
| Entscheidender Zeitpunkt | <ul style="list-style-type: none"> • Etwa zum Zeitpunkt der Diagnose (Familie kann 6–12 Monate benötigen, um sich auf die Situation einzustellen), vor dem ersten Schulbesuch und nach einer Veränderung der Funktion |
| Untersuchung des Patienten | <ul style="list-style-type: none"> • Emotionale Anpassung und Krankheitsbewältigung, neurokognitive Funktion, Sprach- und Sprechentwicklung, Störung aus dem autistischen Formenkreis und soziale Unterstützung |
| Untersuchung der Familie | <ul style="list-style-type: none"> • Psychosoziales Befinden |

| MASSNAHMEN ¹ | |
|-------------------------|--|
| Psychotherapie | <ul style="list-style-type: none"> • Verschiedene Maßnahmen helfen, externalisierendes Verhalten (Non-Compliance, störendes Verhalten, Eltern-Kind-Konflikt), internalisierendes Verhalten (geringes Selbstwertgefühl, Depression, Angst, zwanghaftes Verhalten, Schwierigkeiten mit der Anpassung und Bewältigung), soziale Fähigkeiten und spezifische Autismus-bezogene Verhaltensweisen anzugehen |
| Pharmakologisch | <ul style="list-style-type: none"> • Selektive Serotonin-Wiederaufnahmehemmer bei Depression, Angst und Zwangsstörung • Stimmungsstabilisatoren bei Aggression, Wut, emotionaler Dysregulation • Stimulanzien bei Aufmerksamkeits-Defizit-Hyperaktivitäts-Störung |
| Soziale Interaktion | <ul style="list-style-type: none"> • Edukative Maßnahmen, die auf das Schulpersonal und Gleichaltrige abzielen, Training sozialer Kompetenzen, modifizierter/adaptierter Sport, soziale Aktivitäten und Förderung der Unabhängigkeit |
| Edukation | <ul style="list-style-type: none"> • Neuropsychologische Untersuchung (bei Diagnose und vor Eintritt in die Schule) und individualisierte Ausbildung |
| Pflege/Unterstützung | <ul style="list-style-type: none"> • Pflegekoordinator kann die unterschiedlichen Maßnahmen managen und organisieren • Häusliche Dienste, falls eine ausreichende Versorgung im gegenwärtigen Setting nicht gewährleistet werden kann • Planung der Transition (z. B. Selbstvertretung erleichtern und Wechsel zu einem neuen medizinischen Team) • Palliative Pflege /Hospiz-Pflege |

NOTFALLVERSORGUNG & SCHMERZTHERAPIE

NOTFALLVERSORGUNG

Medizinische Fachkräfte sind sich vielleicht nicht über die spezifischen Eigenschaften der DMD und ihrer Therapie im Klaren, die sich auf die Behandlung in Notfallsituationen auswirken können.⁴ Patienten und ihre Familien erhalten ggf. einen Duchenne-Notfallausweis,⁵ der dazu beiträgt, Notfallteams über die Besonderheiten der DMD zu informieren.

| WICHTIGE PUNKTE IN DER NOTFALLSITUATION ⁴ | |
|--|--|
| Zustand des Patienten | <ul style="list-style-type: none">• Diagnose, Medikation, pneumologischer und kardialer Status und assoziierte Störungen |
| Information | <ul style="list-style-type: none">• Lebenserwartung und erwartete gute Lebensqualität |
| Gegenwärtige Therapie | <ul style="list-style-type: none">• Kortikosteroid-Therapie wegen evtl. unzureichender Stressantwort, Infektions- und Ulkusrisiko |
| Respiratorische Funktion | <ul style="list-style-type: none">• Überwachung bei Opioiden/sedierenden Medikamenten, außerdem bei Sauerstoffgabe ohne Beatmung (Hyperkapnie-Risiko)• Ateminsuffizienz-Risiko während einer Infektion (bei grenzwertiger respiratorischer Funktion)• Nachts beatmete Patienten: Zugang zur Beatmung obligat und rascher Kontakt mit dem Beatmungsteam |
| Kardiale Funktion | <ul style="list-style-type: none">• Risiko von Arrhythmien und Kardiomyopathie |

SCHMERZTHERAPIE

Schmerzen unterschiedlicher Intensität sind bei DMD häufig und sollten Anlass zu einer raschen Suche nach der spezifischen Ursachen geben.⁴

| MASSNAHMEN BEI SCHMERZEN ⁴ | |
|---------------------------------------|---|
| Rehabilitation | <ul style="list-style-type: none">• Physikalische Therapie, Haltungskorrektur, individuell angepasste Orthesen, Rollstuhl und Verbesserungen am Bett |
| Pharmakologisch | <ul style="list-style-type: none">• Muskelrelaxanzien und entzündungshemmende Medikamente (dabei mögliche Interaktionen mit anderen Medikamenten berücksichtigen)• Bisphosphonate und/oder Kalzitonin bei Wirbelkörperfrakturen (können im Rahmen einer Kortikosteroid-Therapie auftreten) |
| Orthopädisch | <ul style="list-style-type: none">• Orthopädische Maßnahmen sind eine Option bei nicht behandelbaren Schmerzen, die einer Operation zugänglich sind |

MANAGEMENT DER DMD: WICHTIGE PUNKTE

- DMD ist eine komplexe Erkrankung, deren Management die koordinierte Anstrengung einer Vielzahl an medizinischen Fachkräften mit Expertise in den folgenden Bereichen erfordert:¹
 - Kardiales Management
 - Pneumologisches Management
 - Gastroenterologisches Management
 - Sprach-, Schluck- und Ernährungsmanagement
 - Orthopädisches Management
 - Rehabilitations-Management
 - Psychosoziale Betreuung
 - Kortikosteroid-Therapie
- Durch Einhalten der höchsten Standards und Anwendung eines umfassenden und einheitlichen Versorgungsansatzes können bei DMD optimale Ergebnisse erzielt werden¹

Referenzen: 1. Bushby K, *et al.* Lancet Neurol. 2010;9:77-93. 2. The DMD mutations database: The clinics. Available from: http://www.umd.be/DMD/W_DMD/index.html (accessed 19 October 2016). 3. Bladen CL, *et al.* Hum Mutat. 2015;36:395-402. 4. Bushby K, *et al.* Lancet Neurol. 2010;9:177-189. 5. Muscular Dystrophy UK: Alert card – Duchenne muscular dystrophy. Available from: <http://www.musculardystrophyuk.org/hub-content/uploads/2014/12/DMD-alert-card-web.pdf> (abgerufen am 19.10.).

Dieses Dokument wurde von PTC Therapeutics als medizinischer Service erstellt.



DUCHENNE **ERKENNEN**

Weil jeder Tag zählt