

# Muskeldystrophie vom Typ Duchenne

Stand Januar 2024



## Medizinische Aspekte:

Bei der Duchenne Muskeldystrophie (DMD) handelt es sich um eine fortschreitende, erblich bedingte neuromuskuläre Erkrankung, für die es keine heilende Therapie gibt. DMD ist die häufigste und schwerwiegendste Form von Muskeldystrophie und betrifft einen von 3.500 neugeborenen Jungen. Sie wurde benannt nach dem französischen Neurologen Guillaume Duchenne, der die Krankheit im 19. Jahrhundert erstmalig beschrieb.

Aufgrund eines angeborenen Defektes im Dystrophin-Gen ist in den Muskelzellen kein Dystrophin vorhanden. Diese Eiweißverbindung reguliert die erforderliche Permeabilität der Muskelzellmembran und damit den Stoffwechsel in der Muskelzelle. Fehlt Dystrophin, können schädigende Stoffe ungehindert in die Zelle eindringen und wichtige Stoffe, wie z.B. Kreatinkinase austreten, die somit für den Stoffwechsel nicht mehr zur Verfügung stehen. Die Muskelzelle wird instabil und geht über kurz oder lang zugrunde. Wenn das Kind klein ist, werden laufend neue Muskelzellen produziert, jedoch verliert sich dieser Prozess, wenn das Kind älter wird. Dann kommt es zu dem sogenannten Muskelschwund: Das Muskelgewebe wird nach und nach durch Binde- und Fettgewebe ersetzt und verliert seine Funktion. Eine generalisierte irreversible Muskelschwäche ist die Folge.

Durch die Degeneration des Skelettmuskelgewebes verkürzen sich die Muskelfasern und die Sehnen, so dass permanent Zug auf die Gelenke ausgeübt wird. Dadurch entstehen Gelenkkontrakturen, die die Gehfähigkeit und die Beweglichkeit und später auch die elementaren Vitalfunktionen zusätzlich einschränken. Meist verlieren die Kinder ihre Gehfähigkeit bereits im Grundschulalter und sind dann auf einen Rollstuhl angewiesen.

Bei etwa 30% der Duchenne-Erkrankten liegt eine ausgeprägte kognitive Einschränkung und eine damit verbundene Lernschwäche vor, da bei ihnen auch das im Gehirn vorhandene Dystrophin betroffen ist. Warum das nur bei einigen Kindern der Fall ist, ist nicht bekannt. Diese Kinder erscheinen im Schulalltag oft unsicher, unwillig, antriebsschwach, passiv und bisweilen aggressiv, was nicht etwa auf die Erziehung zurückzuführen ist, sondern auf die ständig erforderlichen Anpassungen innerhalb der Klasse, die die Kinder viel Energie abverlangen. In der Schule benötigen sie häufig mehr Unterstützung durch die Lehrpersonen bzw. geschulte Pädagog\*innen als gesunde Kinder, sind jedoch bei entsprechender Unterstützung durchaus in der Lage, einen Schulabschluss zu erlangen.

Regelmäßige Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie und jährliche medizinische Rehabilitationen sowie eine Behandlung mit Kortison können den Verlauf der Krankheit positiv beeinflussen. Für bestimmte Mutationen (bei 13% der Betroffenen) steht seit kurzem ein neues Medikament zur Verfügung, das das Fortschreiten ebenfalls verlangsamen kann. Die meisten DMD-Patienten müssen sich noch während der Kindheit einer sehnenentlastenden Operation (Rideau-Operation) und im Jugendalter einer Wirbelsäulenoperation unterziehen. Hierbei sorgt ein Metallgestänge an der Wirbelsäule dafür, dass die fortschreitende Skoliose aufgehalten wird und die elementaren Vitalfunktionen erhalten bleiben. Heilbar ist die Krankheit jedoch nicht.

Besonders zu beachten ist, dass muskelkranke Kinder motorisch häufig über ihre Kraftgrenzen hinausgehen, um mit anderen Kindern mithalten und den schulischen Anforderungen gerecht zu werden. Erst wenn sie älter werden lernen sie, ihre eigenen Kraftreserven besser einzuschätzen. Eine Überlastung der Muskulatur bzw. explizites (und sicher oft gut gemeintes) Krafttraining sind in jedem Fall zu vermeiden, weil beides den Muskelzerfall beschleunigen würde.

Im weiteren Verlauf der Krankheit greift der Muskelschwund auch auf die Atemmuskulatur über, so dass meist schon im Teenager-Alter eine chronische Sauerstoffunterversorgung eintritt, die den Metabolismus erheblich beeinträchtigt. Eine nichtinvasive Beatmung über eine Nasenmaske wird notwendig – zunächst nur nachts, später dann auch am Tag. Hierbei übernimmt ein Beatmungsgerät die Atemtätigkeit, es wird jedoch kein Sauerstoff zugeführt. Um den schwachen Hustenstoß auszugleichen und ein besseres Abhusten des Sekrets aus der Lunge zu erreichen, kommen sogenannte Cough-Assist-Geräte zum Einsatz, durch die das Lungengewebe gedehnt und Sekret aus der Lunge abtransportiert wird.

Zeitgleich wird auch die Herzmuskulatur immer schwächer, so dass eine medikamentöse Behandlung mit ACE-Hemmern und Beta-Blockern notwendig wird. Viele Betroffene können oral nicht mehr genug Nahrung aufnehmen und müssen über eine Magensonde ernährt werden. Bei immer schwieriger werdendem Sekretmanagement ist in einigen Fällen ein Tracheostoma (künstliche Eröffnung der Luft-röhre) notwendig, z.T. unter Verlust der Sprechfähigkeit. Zu diesem Zeitpunkt liegt bereits eine schwerwiegende Pflegebedürftigkeit vor (Pflegegrad 5) und die Betroffenen sind bei nahezu allen Verrichtungen auf Hilfe angewiesen.

DMD ist eine Multi-System-Erkrankung, die den gesamten Organismus betrifft. Im jungen Erwachsenenalter ist der Organismus bereits so schwer geschädigt, dass Infektionen wie Lungenentzündungen oder Magen-Darm-Infekte vom Körper nicht mehr bekämpft werden und zum Tod führen können. Herzversagen und Schlaganfälle sind ebenfalls häufige Todesursachen bei Menschen mit DMD.

### **Psychosoziale Aspekte:**

Die Diagnose Duchenne Muskeldystrophie ist für jede Familie zunächst einmal ein schwerer Schock. Die Bewältigung der Diagnose und das Annehmen des Schicksals ist ein langer Weg. Im Kleinkindalter unterscheiden sich die Duchenne-Kinder kaum von gesunden Kindern. Sie lernen etwas später laufen und sind insgesamt etwas ungeschickter, nehmen aber genauso am Leben teil, wie gesunde Kinder. Die betroffenen Kinder bewegen sich nicht so geschmeidig, sie können nicht rennen, hüpfen und klettern, sind insgesamt gangunsicher und instabil und stürzen häufiger.

Während der Kindheit sollten diese Kinder so normal wie möglich aufwachsen. Gerade im Hinblick auf die verkürzte Lebenszeit ist es jedoch besonders wichtig, mit ihnen möglichst viele schöne Dinge zu erleben. Wir legen den jungen Familien nahe, in der Gegenwart zu leben und nach Möglichkeit das Beste aus der gemeinsamen Zeit zu machen.

Überaus wichtig ist auch der Kontakt zu anderen betroffenen Kindern und Familien. Das Wissen, nicht allein dazustehen, ist der psychosozialen und mentalen Entwicklung der Duchenne-Kinder und ihrer Eltern außerordentlich zuträglich. Hierfür bieten sich in der Regel vierwöchige medizinische Rehabilitationen in Fachkliniken an. Die Kinder durchlaufen ein spezielles Therapieprogramm und bekommen dabei ungezwungen Kontakt zu anderen Kindern. Vielen bleibt auf diese Weise eine langwierige und teure Psychotherapie erspart.

Die tägliche Pflege, regelmäßige Arztbesuche, Krankenhausaufenthalte und Auseinandersetzungen mit den Krankenkassen wegen nicht bewilligter Hilfsmittel gehören irgendwann zur Tagesordnung. Sie kosten die Eltern viel Kraft. Zu erleben, wie das eigene Kind immer schwächer wird und um die begrenzte Lebenserwartung zu wissen, ist für die Eltern eine schwere Belastung. Besonders gravierend ist es für Alleinerziehende, die nicht nur die gesamte Pflege allein bewältigen, sondern auch fi-

nanzielle Sorgen haben, da sie aufgrund der Versorgung ihres Kindes keiner Berufstätigkeit nachgehen können. Wenn möglich sollte die Versorgung eines DMD-Patienten auf möglichst viele Familienangehörige verteilt werden, um so die häusliche Versorgung dauerhaft zu erhalten und den Pflegepersonen genug Entlastung in ihrem anstrengenden Alltag zu verschaffen.

**Kontakt:**

Deutsche Muskelschwund-Hilfe e.V.

Alstertor 20

20095 Hamburg

040/323231-0

[info@muskelschwund.de](mailto:info@muskelschwund.de)

[www.muskelschwund.de](http://www.muskelschwund.de)