

Vererbung und Erbträgerschaft bei Duchenne Muskeldystrophie

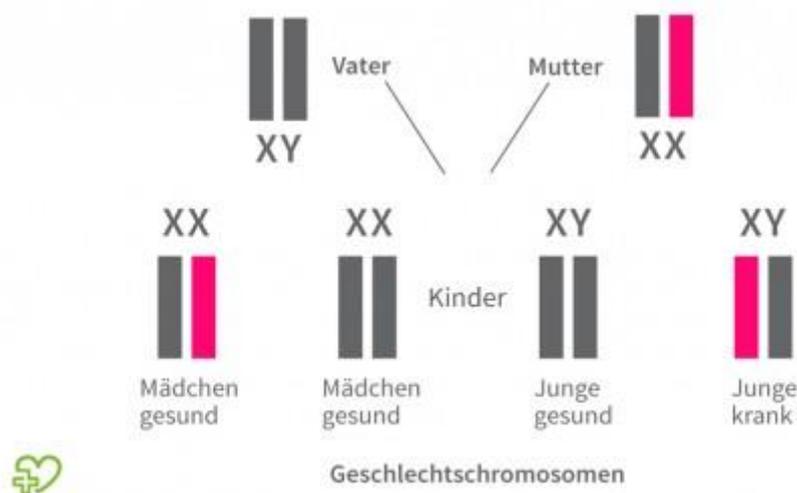
Stand: 12/2023

Muskeldystrophie vom Typ Duchenne (DMD) ist eine genetisch bedingte, fortschreitende neuromuskuläre Erkrankung, die zu einem Abbau der Skelett-, Atem- und Herzmuskulatur führt und mit einer deutlich reduzierten Lebenserwartung einhergeht. Sie beginnt bereits im frühen Kindesalter. DMD-Kinder können kein Dystrophin bilden, eine Eiweißverbindung, die in den Muskelzellen eine wichtige Schutzfunktion übernimmt. Ohne Dystrophin in der Zellmembran können schädigende Stoffe in die Muskelzelle eindringen und die für den Zellstoffwechsel wichtigen Stoffe austreten, wodurch die Muskelzelle zugrunde geht. Ein erstes Indiz für die Erkrankung ist ein extrem hoher **CK**-Wert im Blut. **Creatin-Kinase** ist ein Enzym, das bei der Muskelaktivität in geringen Mengen austritt. Bei DMD ist dieser Wert um ein Vielfaches erhöht. Auch manche Erbträgerinnen haben einen erhöhten CK-Wert.

Vererbung:

Ausgelöst wird DMD durch einen Defekt des Dystrophin-Gens auf dem X-Chromosom. Die Vererbung erfolgt rezessiv (nicht dominant), d.h. Mädchen sind maximal Erbträgerinnen, erkranken aber nicht selbst. Da Mädchen zwei X-Chromosomen haben, gleicht das nicht betroffene Gen auf dem zweiten X-Chromosom den Defekt aus. Aus diesem Grund kommt DMD fast ausschließlich bei Jungen vor. Jeder 3.500. neugeborene Junge ist davon betroffen. Mädchen mit einem defekten Dystrophin-Gen auf einem ihrer X-Chromosomen sind sogenannte Erbträgerinnen oder Konduktorinnen. Sie können den genetischen Defekt vererben. Bei einer Erbträgerin besteht ein Risiko von 25%, einen Sohn mit DMD zu bekommen. Extremst selten kommt DMD auch bei Mädchen vor (ca. 1 zu 50 Millionen).

Die folgende Abbildung veranschaulicht den Erbgang bei Duchenne Muskeldystrophie:



Quelle: <https://www.onmeda.de/krankheiten/muskeldystrophie-id200797/>

Das gesunde Mädchen links unten im Bild ist eine Erbträgerin, der Junge rechts unten ist von DMD betroffen. Die anderen beiden Kinder tragen den genetischen Defekt nicht und können diesen also auch nicht vererben. Väter mit Duchenne vererben ihr betroffenes X-Chromosom an eine Tochter, die dadurch zu Erbträgerin wird. Zeugt ein Vater mit Duchenne einen Jungen, vererbt er sein Y-Chromosom an diesen, so dass der Junge gesund ist (sofern die Mutter keine Trägerin ist).

Symptome bei Erbträgerinnen

Die meisten Konduktorinnen haben keine Krankheitssymptome. Bei etwa 8 Prozent der Trägerinnen kommt es jedoch zu abgemilderten Symptomen, was vielen Hausärzt:innen und Neurolog:innen nicht bekannt ist. Man vermutet, dass eine inkomplette Inaktivierung eines der beiden X-Chromosomen dafür verantwortlich ist. In der frühen weiblichen Embryonalentwicklung wird eines der beiden X-Chromosomen in den Zellen inaktiviert, damit männliche und weibliche Personen die gleiche Anzahl an X-Chromosom-gebundenen Genen haben. Kommt es bei der X-Inaktivierung zu einer Verschiebung zugunsten des betroffenen X-Chromosoms, können Erbträgerinnen Symptome entwickeln. Wer hier tiefer einsteigen möchte, sei auf den folgenden Link verwiesen:

<https://www.medicover-diagnostics.de/lvz/panels/x-inaktivierung-7807>

Die Symptome können im Hinblick auf den Zeitpunkt des ersten Auftretens und die Schwere der Einschränkungen stark variieren. Erbträgerinnen berichten von muskulären Schwächen, die dazu führen, dass sie nicht rennen können, Schwierigkeiten beim Treppensteigen und Bergaufgehen haben und nicht schwer heben oder tragen können. Bei einigen tritt eine zumeist milde Kardiomyopathie (Herzschwäche) auf. Andere berichten von Schmerzen und Krämpfen nach körperlicher Anstrengung. In seltenen Fällen verläuft die Symptomatik so schwer, dass die Erbträgerinnen ihre Gehfähigkeit verlieren und/oder einen Defibrillator implantiert bekommen müssen. Die Symptome können schon im frühen Erwachsenenalter auftreten, bei anderen beginnen die Symptome erst mit dem Eintreten der Wechseljahre.

Wir empfehlen den Erbträgerinnen, sich zur Abklärung an ein neuromuskuläres Zentrum zu wenden, da die Diagnostik und die Behandlung denen von DMD-Patienten ähneln, und sich in der Kardiologie vorzustellen, um eine Herzschwäche auszuschließen. Dies sollten übrigens auch Trägerinnen ohne Symptome tun.

Keinesfalls sollten Mediziner:innen die beschriebenen Schwächen und Einschränkungen als Einbildung abtun, was leider immer noch häufig vorkommt. Eine Trägerin spürt sehr genau, dass ihre Symptome nicht dem altersbedingten Muskelabbau entsprechen.

Kontakt:

Deutsche Muskelschwund-Hilfe e.V.

Alstertor 20

20095 Hamburg

040/323231-0

info@muskelschwund.de

www.muskelschwund.de