

Krankheitsbilder kurz und knapp erklärt im Zusammenhang mit möglichen Hilfsmittelversorgungen und medizinisch/ therapeutischen oder pflegerischen Aspekten

DUCHENNE MUSKELDYSTROPHIE - DMD

Die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist eine genetisch bedingte, fortschreitende Muskelerkrankung, die vor allem Jungen betrifft und zu einem zunehmenden Verlust der Muskelkraft führt. Ursache ist das fehlende Strukturprotein Dystrophin, wodurch Muskelzellen nach und nach zerstört werden.



Beispielbild: rehakiND/R82 Etac



QR Code zum Download

Begriffsklärung - was ist Duchenne?

Die DMD ist die häufigste erbliche Muskelerkrankung im Kindesalter. Es handelt sich dabei um einen Gendefekt der x-chromosomal-rezessiv vererbt wird und von dem fast ausschließlich Jungen betroffen sind.

Krankheitsbild und Verlauf

Bei der Erkrankung kann das Protein Dystrophin, welches für die Struktur und Stabilität aller Muskelzellen wichtig ist, nicht bzw. nur unzureichend gebildet werden. Dadurch kommt es zu einer über Jahre fortschreitenden Degeneration (Zerfall) von Muskelgewebe. Die degenerierten Muskelfasern werden bindegewebig durchbaut und lagern Fett ein (Pseudohypertrophie). Dies führt zum fortschreitendem Verlust der körperlichen Funktionsfähigkeit.

Verlauf:

Der Verlauf ist bei nahezu allen Betroffenen identisch: Die Kinder durchlaufen meist eine normale frühkindliche Entwicklung mit teilweise verspätetem Gehbeginn. Die Erkrankung manifestiert sich in typischer Weise zwischen dem 2. und 5. Lebensjahr.

- Fortschreitender Degeneration/Zerfall von Muskelgewebe
- Bindegewebige Durchbauung des Muskelgewebes
- Einlagerung von Fettgewebe (Pseudohypertrophie der Wadenmuskulatur)
- Zunehmende Muskelschwäche auch der Atemmuskulatur, Herzmuskel
- Verlust der Steh- und Geh- und Sitzfähigkeit mit zunehmender Kontrakturgefährdung
- Verlust der kompletten Funktionsfähigkeit der Muskulatur
- Sauerstoffsättigung im Blut nicht ausreichend
- Häufige Atemwegserkrankungen mit Lungenentzündungen
- Kardiomyopathie
- Nächtliche Beatmung bis Dauerbeatmung
- Totale Pflegeabhängigkeit

Diagnose und Prognose

- Nachweisbar über einen erhöhten CK Wert – Creatinkinase, wichtiges Enzym für die Muskelzellen
- Molekulargenetische Untersuchung
- Muskelbiopsie

Bislang gibt es noch keine wirksame medikamentöse Therapie. Ab 4-6 Jahren wird die Kortisongabe empfohlen, um die Gehfähigkeit zu verlängern und cardio-pulmonale Probleme zu minimieren.

Schlüsselphasen

- Verlauf und mögliche Maßnahmen

Der Verlauf der Muskeldystrophie geht einher mit einer verkürzten Lebenserwartung, die Prognose hängt davon ab, wie früh die Atmungssituation stabilisiert wird.

Präsymptomatische Phase

- Zunächst normale oder verzögerte frühkindliche Entwicklung
- Evtl. Trink- und Essstörung
- Sprachentwicklungsverzögerung
- Evtl. verspäteter Gehbeginn (> 18 Monate)

Maßnahmen - Medizin, Therapie, Pflege, Hilfsmittel, Ernährung

Medizin:

- Regelmäßige Verlaufskontrolle (bei vorliegender Diagnose)
- Frühzeitige kardiologische und pulmonale Basisdiagnostik (Leitlinienempfehlung)

Therapeutisch

- Frühförderung (Motorik, Sprache)
- Physiotherapie spielerisch (keine Überlastung!)

Pflegerisch

- Beobachtung von Trink-/Essverhalten
- Elternberatung (Handling, Förderung)

Hilfsmittel

- In der Regel noch nicht erforderlich

Ernährung

- Bei Schluck-/Essproblemen: logopädische Abklärung

Beatmung

- nicht erforderlich

Krankheitsbilder kurz und knapp erklärt im Zusammenhang mit möglichen Hilfsmittelversorgungen und medizinisch/ therapeutischen oder pflegerischen Aspekten

DUCHENNE MUSKELDYSTROPHIE - DMD



Beispielbild rehAKIND/ Riffoni

Frühe gehfähige Phase (Manifestation zwischen 2. und 8. Lebensjahr)

- Häufiges Stolpern und Hinfallen
- Schwierigkeiten beim Rennen und Springen
- Schnelles Ermüden beim Spazierengehen / Treppensteigen
- Probleme beim Tragen schwerer Taschen
- Probleme beim Aufstehen vom Boden
- Gower Zeichen (das Aufrichten des Oberkörpers ist nur durch Abstützen an den Oberschenkeln möglich)
- Hypertrophie der Wadenmuskulatur
- Watschelgang mit beginnendem Spitzfuß und Hohlkreuz
- Beginnende Kontrakturen in Hüften und Füßen

Maßnahmen - Medizin, Therapie, Pflege, Hilfsmittel, Ernährung

Medizinisch:

- Glukokortikoide (Standardtherapie zur Verlangsamung des Verlaufs)
- Erste kardiologische Therapie bei Bedarf (z. B. ACE-Hemmer früh empfohlen)
- Neue Therapieoptionen (z. B. Exon-Skipping, Gentherapie) → abhängig von Mutation (Evidenz wachsend, aber individuell zu prüfen)

Therapeutisch

- Physiotherapie (Dehnung, Kontrakturprophylaxe)
- Ergotherapie (Alltagsfunktionen)
- Logopädie bei Sprach-/Schluckproblemen

Pflegerisch

- Förderung von Selbstständigkeit
- Sturzprophylaxe

Hilfsmittel

- Nachtlagerungsschienen (Fuß)
- ggf. erste Orthesen

Ernährung

- Gewichtskontrolle (Kortison → Risiko für Adipositas)

Beatmung

- noch nicht erforderlich, aber Verlaufskontrollen der Lungenfunktion beginnen

Späte gehfähige Phase (Jugendliche, junge Erwachsene).

- Zunehmende generalisierte Muskelschwäche
- Beginnender Verlust der Gehfähigkeit
- Extremer Watschelgang mit Spitzfuß und Hohlkreuz
- Betonter Armschwung
- Schwierigkeiten die Arme über dem Kopf zu halten

Maßnahmen späte gehfähige Phase **Medizin, Therapie, Pflege, Hilfsmittel, Ernährung**

Medizin:

- Fortführung Kortisontherapie
- Kardioprotektive Therapie (Standard ab diesem Stadium)
- Orthopädische Überwachung (Skoliose, Kontrakturen)

Therapeutisch:

- Intensivierte Physiotherapie (Beweglichkeit erhalten)
- Atemtherapie (Hustenunterstützung erlernen)

Pflege:

- Unterstützung bei Transfers
- Energieeinteilung im Alltag

Hilfsmittel:

- Rollstuhl (zunehmend notwendig)
- Stehtrainer
- Orthesen

Ernährung:

- Weiterhin Gewichtskontrolle
- ggf. Anpassung bei reduzierter Aktivität

Beatmung:

- Erste nächtliche Atemprobleme möglich → Schlafdiagnostik empfohlen

Hinweis zu Kontrakturen

Kontrakturen entstehen bei DMD durch Bewegungsmangel, muskuläre Ungleichgewichte und den fortschreitenden Umbau von Muskel- in Binde- und Fettgewebe, wodurch Muskeln und Sehnen ihre Elastizität verlieren und sich strukturell verkürzen. Deshalb ist Kontrakturprophylaxe (therapeutisch und mit Hilfsmitteln) unbedingt erforderlich

Krankheitsbilder kurz und knapp erklärt im Zusammenhang mit möglichen Hilfsmittelversorgungen und medizinisch/ therapeutischen oder pflegerischen Aspekten

DUCHENNE MUSKELDYSTROPHIE - DMD



Beispielbild rehaKIND/
Humanelektronik

Frühe nicht gehfähige Phase (8-12 Jahre).

- Kompletter Verlust der Steh- und Gehfähigkeit
- Schnelle Entwicklung von Kontrakturen durch Muskelverkürzungen
- Entwicklung von massiven Wirbelsäulenfehlstellungen
- Arme können nicht mehr über den Kopf gehoben werden

Maßnahmen frühe nicht gehfähige Phase- Medizin, Therapie, Pflege, Hilfsmittel, Ernährung

Medizinisch:

- Kardiomyopathie-Behandlung (Standard: ACE-Hemmer, Betablocker)
- Wirbelsäulenüberwachung → ggf. operative Skoliosekorrektur (gut belegt)
- Impfprophylaxe (z. B. Influenza, Pneumokokken)

Therapeutisch

- Atemtherapie (z. B. Hustenassistent – evidenzbasiert empfohlen)
- Physiotherapie zur Kontrakturprophylaxe
- Ergotherapie (Hilfsmitteltraining)

Pflegerisch

- Vollständige Unterstützung bei Mobilität
- Dekubitusprophylaxe
- Atemunterstützung im Alltag

Hilfsmittel

- Elektrorollstuhl
- Sitzschalenversorgung
- Lagerungssysteme
- Hustenhilfen (Cough Assist)

Ernährung

- Erhöhtes Risiko für Mangelernährung → Ernährungsberatung empfohlen
- ggf. PEG-Sonde (bei Schluckstörungen – leitliniengestützt)

Beatmung

- Nicht-invasive Beatmung (NIV) nachts → Standard bei Hypoventilation

Späte nicht gehfähige Phase (Jugendliche, junge Erwachsene).

- Verlust der Sitzfähigkeit
- Verlust der kompletten Muskelfunktionen
- Schwäche der Atemmuskulatur / Ateminsuffizienz
- Herabsetzung der Lungenfunktion
- Chronische Unterbeatmung durch Sauerstoffunterversorgung
- Kardiomyopathie
- Beatmung wird notwendig (nächtliche Beatmung bis Dauerbeatmung)

Maßnahmen späte nicht gehfähige Phase Medizin, Therapie, Pflege, Hilfsmittel, Ernährung

Medizin:

- Intensivierte Herztherapie
- Infektmanagement (Atemwege)
- Palliativmedizinische Begleitung (bei Bedarf)

Therapeutisch:

- Atemtherapie zentral
- Passive Mobilisation

Pflege:

- Vollständige Pflegeabhängigkeit
- Atemunterstützung, Sekretmanagement
- Lagerung zur Pneumonieprophylaxe

Hilfsmittel:

- Beatmungsgeräte (NIV → ggf. invasive Beatmung)
- Absauggeräte
- Pflegebett, Wechseldrucksysteme

Ernährung:

- Weiterhin Gewichtskontrolle
- ggf. Anpassung bei reduzierter Aktivität

Beatmung:

- Zentrale Rolle: zunächst NIV, später ggf. 24h-Beatmung
- Entscheidung individuell (medizinisch + ethisch begleitet)

Verkürzte Lebenserwartung, die Prognose ist abhängig davon, wie früh die Atmungssituation stabilisiert wird.

Hinweis zu Schmerzmanagement

Schmerzen treten bei DMD vor allem im Zusammenhang mit Muskelüberlastung, Kontrakturen, Fehlhaltungen und Skoliose auf. Eine regelmäßige Schmerzerfassung ist wichtig, da Schmerzen häufig unterschätzt werden. Die Behandlung erfolgt multimodal durch Physiotherapie (Dehnung, Lagerung), geeignete Hilfsmittel sowie bei Bedarf medikamentös (z. B. nicht-opioide Analgetika). Ziel ist die Erhaltung von Beweglichkeit und Lebensqualität.

Multiprofessionelle Zusammenarbeit

Die Versorgung von Patient mit Duchenne-Muskeldystrophie erfordert eine enge interdisziplinäre Zusammenarbeit. Beteiligt sind insbesondere Neuropädiatrie, Kardiologie, Pneumologie, Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie, Pflege, Orthopädietechnik sowie Sozialarbeit. Ziel ist es, den Krankheitsverlauf zu verlangsamen, Komplikationen frühzeitig zu erkennen und die Lebensqualität sowie Teilhabe möglichst lange zu erhalten.