



# Muskeldystrophie Duchenne

## Empfehlungen für kardiale Diagnostik und Therapie

Die Muskeldystrophie Duchenne (DMD) tritt mit einer Inzidenz von etwa 1:4000 neugeborenen Jungen auf. Sie wird X-chromosomal rezessiv vererbt. Die genetischen Ursachen der Erkrankung liegen in Mutationen im 79 Exons umfassenden Dystrophin Gen. Sowohl die Skelettmuskulatur als auch die Herzmuskulatur sind von der Erkrankung betroffen, sodass neben der progredienten Muskelschwäche auch die Entwicklung einer Kardiomyopathie zu den Leitsymptomen der DMD gehört.

### Routinediagnostik:

- Labor mit Retentionsparameter und BNP
- EKG
- Echokardiographie mit Strain + E/E´
- Langzeit-EKG
- Kardio-MRT\*\*

Alter	EKG	Echo	LZ EKG	Labor	Therapie*
6 Jahre	x	x		x	
8 Jahre	x	x		x	
10 Jahre	x	x	x		<b>Enalapril</b>
Jährlich / halbjährlich (bei HI)	x	x	alle 2 – 3 Jahre, wenn LV-EF (<50 % oder Fibrose) mindestens jährlich	x	<b>Spironolacton</b> , wenn cMRT bzw. Echo auffällig (Strain/EF/Enhancement)
					Wenn keine Besserung unter Enalapril und Spironolacton Start <b>Beta-Blocker</b> nach spätestens 3 Monaten; Antikoagulation erwägen

\* Start einer antikongestiven Therapie immer bei auffälligen Untersuchungsbefunden (EKG/Echo)

\*\* Kardio MRT bei Bedarf nach Rücksprache Kardiologie

### Medikamente

- Enalapril: 0,1 mg/kg/d in 1 – 2 ED, Steigerung über 2 Wochen bis maximal 0,5 mg/kg/d
- Metoprolol: 0,1 – 0,2 mg/kg/ED 2x/d, Steigerung alle 2 Wochen bis maximal 1 mg/kg/d
- Spironolacton: 0,5 mg/kg/d in 1 ED/d

### Kontakt

Muskelzentrum Freiburg: muskelzentrum@uniklinik-freiburg.de, 0761 270 43520  
Kinderkardiologische Ambulanz Herzzentrum Freiburg: 0761 270 43170