

Progressive Muskeldystrophien Typ Duchenne und Becker-Kienle

Bei progressiven Muskeldystrophien handelt es sich um eine Gruppe von Erkrankungen, welche zu unterschiedlich starkem und fortschreitendem Verfall der Skelettmuskulatur führt, bedingt durch eine Mutation in muskulären Proteinen (Dystrophin).

1. **Typ Becker-Kienle:** benigne Form. Weniger ausgeprägte Symptomatik mit langsamer fortschreitendem Verlauf
2. **Typ Duchenne:** Maligne Form. Häufigste und schwerwiegendste Form.

Da es sich bei den Erkrankungen um x-chromosomal-rezessive Erbgänge handelt, sind von beiden Formen fast ausschließlich Jungen betroffen. Frauen sind Konduktorinnen, d.h. Überträger der Erkrankung ohne selbst zu erkranken.

Der Erkrankungsbeginn des Typs Duchenne liegt bei ca. 3-5 Jahren, bei Becker-Kienle zwischen dem 6. und 20. Lebensjahr. Die o.g. Mutation führt zu einem eingeschränkt funktionsfähigen (Typ Becker-Kienle) bzw fast vollständig funktionslosem/fehlendem (Typ Duchenne) Dystrophin-Protein. Dystrophin verankert Muskelfasern im umliegenden Bindegewebe.

- **Symptome:**

Typ Duchenne: Zunächst treten unvollständige Lähmungen und Atrophien der Beckengürtelmuskulatur auf, welche sich dann auf andere Körperregionen wie z.B. Schultergürtel und die untere Extremität, ausweiten. Aufgrund des muskulären Zerfalls kommt es im Verlauf zu einem **Watschelang** (beidseitiges Trendelenburg-Zeichen). Des Weiteren ist das "**Gowers-Zeichen**" zu beobachten. Dies bedeutet, dass sich der Betroffene auf seinen Oberschenkeln abstützen muss um sich aufzurichten. Er "klettert" gewissermaßen an sich hoch. Außerdem kommt es zu einer **Pseudohypertrophie der Wadenmuskulatur**. Durch Einlagerung von Fett- und Bindegewebe in die Wadenmuskulatur erscheinen diese umfangsvermehrt. Im Verlauf folgen meist Kontrakturen der nicht-beanspruchten Körperregionen und eine Verkrümmung der Wirbelsäule. Ca. ab dem 12.-15. Lebensjahr sind die Betroffenen gehunfähig. Weitere Symptome sind eine Beteiligung des Herz-Kreislaufsystems sowie hormonelle Störungen.

- **Typ Becker-Kienle:** Auch hier treten die o.g. Symptome auf, jedoch zu einem späteren Zeitpunkt. Der Verlauf der Erkrankung bei diesem Typ ist weniger schnell fortschreitend.

Therapie:

Muskeldystrophien sind nicht heilbar!

Umso wichtiger sind unterstützende Therapien wie Krankengymnastik, eine Hilfsmittelversorgung (Rollstuhl, Stützkorsett,...), eine psychologische Mitbetreuung sowie eine genetische Beratung. Operative Verfahren können zur Lösung von Kontrakturen und zur Korrektur der Wirbelsäulenverkrümmung in Frage kommen. Medikamentöse Ansätze mit Glucocorticoiden gibt es, eine entscheidende Wirksamkeit wurde aber bisher noch nicht nachgewiesen.

- **Prognose:**

Typ Duchenne: Die Lebenserwartung liegt bei ca. 20 Jahren. Der Tod ist zumeist Folge des Abbaus der Herz- und/oder Atemmuskulatur.

- **Typ Becker-Kienle:** Die Lebenserwartung ist im Vergleich zur Normalbevölkerung nur leicht eingeschränkt und ebenfalls auf die Beteiligung der Herzmuskulatur zurückzuführen.