



## :: Duchenne-Muskeldystrophie



- Das vorliegende Dokument ist eine Übersetzung der französischen Empfehlungen. Die Original-Leitlinie wurde in Zusammenarbeit der Autoren Dr. David Orlikowski und Dr. Gilles Bagou erstellt, und im Jahr 2009 von Orphanet begutachtet und publiziert.
- Bitte beachten Sie, dass einige Vorgehensweisen und insbesondere die aufgeführten Medikamente für Ihr Land ungültig sein könnten.

**Synonyme:** Duchenne-Krankheit, DMD

**Definition:** Eine X-chromosomal-rezessiv vererbte, **langsam fortschreitende Myopathie**, die bereits in der Kindheit einsetzt und **zu einem Verlust der motorischen Funktion führt** (Verlust der Gehfähigkeit im Alter von etwa 10 Jahren), verbunden mit **kardialen** (Herzinsuffizienz) und **respiratorischen Funktionsstörungen** (langfristig ist eine nicht-invasive oder sogar invasive Beatmung erforderlich). Bei angepasster Behandlung der kardiorespiratorischen Beschwerden ist ein Überleben über das 30. Lebensjahr hinaus möglich.

**Mehr erfahren Sie unter:**

[Kurzbeschreibung der Krankheit bei Orphanet](#)

### Menu

#### Merkblatt für den Rettungsdienst

#### Empfehlungen für die Notfallambulanz

**Synonyme**

**Notfallsituationen**

**Pathophysiologie**

**Empfehlungen im Notfall**

**Notfälle**

**Lenkung**

**Häufig verschriebene langfristige Therapien**

**Medikamenten-Wechselwirkungen**

**Gefahren**

**Anästhesie**

**Besonderheiten der medizinischen Versorgung vor Einweisung ins Krankenhaus**

**Präventionsmaßnahmen**

**Weitere Informationen**

**Zusätzliche Maßnahmen und Krankenseinweisung**

**Organspende**

# Merklblatt für den Rettungsdienst

## Ruf zu einem Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie

### Synonyme

- ▶ Duchenne-Krankheit, DMD

### Pathophysiologie

- ▶ Eine X-chromosomal-rezessiv vererbte, langsam fortschreitende Myopathie, von der die glatte oder gestreifte Muskulatur betroffen ist. Die Erkrankung führt zu einem Verlust der motorischen Funktion (Verlust der Gehfähigkeit mit etwa 10 Jahren), zu Herzinsuffizienz und respiratorischer Insuffizienz.

### Notfälle

- ▶ Herzinsuffizienz (kongestive Kardiomyopathie), aufgrund des Befalls der peripheren Motorik jedoch kaum Beschwerden verursachend
- ▶ akute respiratorische Insuffizienz, die durch erschwertes Abhusten begünstigt wird
- ▶ Stoffwechsel: hyponatriämische Dehydratation besonders bei Belastung oder starker Hitze
- ▶ Intubierung schwierig: orthopädische Deformationen (Skoliose u.a.), Makroglossie, kleine Mundöffnung

### Häufig verschriebene langfristige Therapien

- ▶ Behandlung der Herzinsuffizienz
- ▶ Bewegungstherapie
- ▶ nicht-invasive Beatmung
- ▶ Tracheotomie

### Gefahren

- ⓘ – Achtung bei Arzneimitteln mit atemdepressiver Wirkung
- Obstruktion der Tracheotomiekanüle
- Risiko von Schwierigkeiten bei der Intubierung (Rückgriff auf Fibroskopie)
- häufige Anomalien beim EKG: Rhythmus- oder Leitungsstörungen (absolute Arrhythmie mit Vorhofflimmern, hochgradiger AV-Block), kurzes PR-Intervall, Q-Zacke seitlich, Hebung der ST-Strecke

### Besonderheiten der medizinischen Versorgung vor Einweisung ins Krankenhaus

- ▶ Patienten mit starker Atemnot nicht hinlegen
- ▶ vorzugsweise nicht-invasive Beatmung
- ▶ Succinylcholin ist kontraindiziert (Hyperkaliämie)
- ▶ Intubierung unter Sedierung mit Propofol
- ▶ häufig chronische Schmerzen
- ▶ Schwierigkeiten bei der Mobilisierung und Positionierung (orthopädische Deformationen)
- ▶ Krankenhauseinweisung in die Intensivpflege oder Reanimation

### Weitere Informationen:

- ▶ Besuchen Sie die Orphanet-Website unter <http://www.orpha.net/> und geben Sie den Namen der Krankheit in das Suchfeld ein. Auf der Übersichtsseite der Krankheit wählen Sie im Menu <Zusatzinformationen> den Link <Expertenzentren>. Schränken Sie die Suchabfrage auf das gewünschte Land ein.

# Empfehlungen für die Notfallambulanz

## Notfallsituationen

- ▶ Auftreten von **respiratorischen oder kardialen Dekompensationsepisoden**: Für den Patienten besteht ein akutes Risiko einer respiratorischen Dekompensation selbst bei einfacher Erkältung oder Rhinopharyngitis.
- ▶ Die respiratorische Insuffizienz wird durch **erschwertes Abhusten** verschlimmert, besonders in Verbindung mit Schluckstörungen.
- ▶ Bei Patienten mit erheblichen orthopädischen Deformationen, begrenzter Mundöffnungsfähigkeit oder Makroglossie besteht **bei invasiver Beatmung das Risiko**, dass die **Intubierung schwierig** ist und Komplikationen verursacht.
- ▶ Bei **tracheotomierten Patienten** werden **manchmal schwere Komplikationen** beobachtet, wie Kanülenobstruktion oder erhebliche tracheale Blutungen.
- ▶ **Die kardiale Pathologie im Rahmen der DMD weist keine Besonderheiten auf** und entwickelt sich in der Art einer **kongestiven Kardiomyopathie (CMD)**: Aufgrund der geringen motorischen Aktivität werden selbst bei fortgeschrittener CMD kaum funktionelle Herzbeschwerden beobachtet. Die Herzinsuffizienz wird vor allem durch ein peripheres ödematöses Syndrom manifest. Wie bei den anderen kongestiven Kardiomyopathien sind Rhythmus- und Leitungsstörungen möglich.
- ▶ Die **Schluckstörungen** stellen für sich genommen **selten ein Problem im Notfall dar**, sie können jedoch zum Aspirieren (von Mageninhalt) führen, was ebenso wie die Bronchialobstruktion behandelt werden muss. Manchmal können Patienten nur mit großen Schwierigkeiten oder überhaupt nicht schlucken. Diese Fälle erfordern eine enterale oder parenterale Ernährung im Krankenhaus.

## Empfehlungen im Notfall

- ▶ **Notfalldiagnostik:**
  - Beurteilung des Schweregrades: Die Bewertungskriterien beziehen sich auf die respiratorische und hämodynamische Toleranz
    - **Respiratorische Alarmsignale** sind:
      - Dyspnoe
      - Orthopnoe
      - Flankenatmung
      - Paradoxe Atmung
      - Bronchialobstruktion
      - Sinkender Sauerstoffgehalt in der Außenluft oder Notwendigkeit von Sauerstofftherapie
      - Bereits beatmeter Patient: Erhöhung der Beatmungszeit
      - Tracheotomierter Patient: intratracheale Atmung unmöglich oder starke Blutung
    - **Alarmzeichen für eine schlechte hämodynamische Toleranz** sind:
      - Arterielle Hypotonie (nach den früheren, häufig schwachen BD-Werten abzustufen)
      - Niedriges Herzvolumen: geistige Verwirrtheit, Stauungsleber
  - Im Notfall prüfen
    - **Arterielle Blutgasanalyse** (bei manchen Patienten aufgrund der Schwierigkeit der Blutabnahme auch mit Kapillarblut): Sie ermöglicht **zuerst die Feststellung einer alveolären Hypoventilation** (mit oder ohne respiratorische Azidose), praktisch definiert als **PaCO<sub>2</sub>>45 mmHg**. Des Weiteren ermöglicht sie die Feststellung einer Hypoxämie.
    - **Thorax-Röntgen**: Suche nach **parenchymatösen Ursachen** (Lungenerkrankung, Atelektase, Lungenödem u.a.) **oder pleuralen Ursachen** (Pneumothorax, Pleuraerguss u.a.)
    - **EKG**: Es zeigt häufig die folgenden Besonderheiten:
      - Q-Wellen in den seitlichen Ableitungen (D1, aVI und V5, V6) und manchmal tiefer.
      - Das PR-Intervall kann kurz sein.
      - Rhythmus- und Leitungsstörungen sind relativ häufig: Episoden von absoluter Arrhythmie mit Vorhofflimmern, Sinusknotendysfunktion oder hochgradigem AV-Block.
      - Repolarisationsstörungen mit fester Hebung der ST-Strecke sind möglich.

- Häufig ist eine Verbreiterung des QRS-Komplexes zu beobachten.

#### ▶ **Therapeutische Sofortmaßnahmen:**

- Symptombehandlung:
  - **Sauerstofftherapie** bei sinkendem Sauerstoffgehalt der Außenluft oder Hypoxämie.
  - **Diuretikum** bei Lungenödem.
  - **Vor allem nicht-invasive mechanische Beatmung** (nicht beatmeter oder bereits mit Maske beatmeter Patient) bei klinischen oder per Blutgasanalyse ermittelten Zeichen einer respiratorischen Insuffizienz.
  - **Beseitigung der Bronchialobstruktion**, manuell (Bewegungstherapie) oder mit instrumenteller Unterstützung (Cough assist).
  - **Endotracheale Intubierung und invasive Beatmung:** Bewusstseinsstörungen, Schockzustand, Atem- oder Herzstillstand sind formelle Indikationen.
  - **Tracheotomierter Patient:** Austausch der Kanüle bei Obstruktion oder Ballonkanüle bei alveolärer Hypoventilation.
  - **Bei trachealer Blutung schnelle HNO- oder pneumologische Beurteilung.**
  - Bei Bronchialobstruktion **ohne bestätigte Lungenerkrankung ist der Nutzen einer systematischen Antibiotikatherapie nicht erwiesen.**

### Lenkung

- ▶ **Wohin?** Bei respiratorischer Insuffizienz Reanimation oder Intensivstation mit spezieller Ausrichtung auf respiratorische Problematik. Kardiologische Intensivstation bei reiner Herzschwäche (nicht beatmete Patienten).
- ▶ **Wann?** Im Notfall
- ▶ **Wie?** Krankenwagentransport, da schwieriger Patient (venöser Zugang, Intubierung mit Risiken verbunden). Die Position des Patienten beachten: Patienten mit starker Atemnot niemals hinlegen (Gefahr eines Atemstillstands). Vorsicht bei der Mobilisierung (Gefahr von Frakturen).

### Medikamenten-Wechselwirkungen

- ▶ Bei Obstruktion sind Expektorantien strikt kontraindiziert.
- ▶ Wegen des respiratorischen Risikos sind **Sedativa zu vermeiden.**
- ▶ Wegen des respiratorischen Risikos und der Gefahr eines Darmverschlusses sind **Opioide mit Vorsicht zu handhaben.**
- ▶ Bei Anticholinergika besteht das Risiko einer Harnverhaltung.

### Anästhesie

- ▶ Einleitung: hinreichende Kontrolle der Luftwege (häufig anatomische Schwierigkeiten), Vermeiden von Aspirationsgefahr (verzögerte Magenentleerung) und kardiovaskulären Komplikationen
  - Kontraindikation von depolarisierenden Muskelrelaxantien (Succinylcholin): Gefahr einer Hyperkaliämie.
  - Die Technik der Wahl scheint die Intubierung mit dem flexiblen Fibroskop unter Propofol-Sedierung zu sein.
- ▶ Aufrechterhaltung der Anästhesie
  - Kontraindikation halogener Verbindungen (maligne Hyperthermie).
  - Im Sinne einer optimalen Reduktion des Risikos einer postoperativen Atemdepression scheinen intravenöse Hypnotika vom Propofol-Typ in Verbindung mit kurzwirksamen Opioiden vom Remifentanyl-Typ und eventuell in Verbindung mit lokal-regionalen Anästhesietechniken die Produkte der Wahl zu sein.
  - **Das Monitoring von Atmung und kardiovaskulärer Funktion während der Anästhesie** erfolgt systematisch und muss an den chirurgischen Eingriff sowie an den Grad der kardialen Beeinträchtigung des Patienten angepasst werden; das Gleiche gilt für die **Überwachung der Temperatur** mit **Hyperthermie-Prävention** und **Erkennung einer malignen Hyperthermie.**

## Präventionsmaßnahmen

- ▶ Frühzeitige respiratorische Bewegungstherapie.
- ▶ Impfungen: gegen Grippe und Pneumokokken.

## Zusätzliche Maßnahmen und Krankenhauseinweisung

- ▶ **Begleitung des Patienten durch die Angehörigen erlauben**, auch im Notfall. Die Angehörigen kennen nämlich im Allgemeinen die Erkrankung und die Progressionsrisiken am besten.
- ▶ Berücksichtigen der Schwierigkeiten bei der **Mobilisierung** und **Lagerung** (häufiges Verändern der Haltung), und der Schmerzen (geeignete Matratze).
- ▶ Die Ernährung ist häufig nur in sitzender Position möglich; Magensonde legen, wenn eine liegende Position über einen längeren Zeitraum unumgänglich ist (Gefahr einer Nüchternketose).
- ▶ Die **mobilisierende Bewegungstherapie** nicht vergessen (Kontrakturen)

## Organspende



- Theoretisch besteht kein Einwand gegen eine Leber- und Nierenspende. Das Herz kann jedoch nicht gespendet werden (die Herzmuskulatur angreifende Erkrankung).

## Literatur

- ▶ Prise en charge de l'insuffisance respiratoire aiguë d'origine neuromusculaire. D. Orlikowski , H. Prigent , T. Sharshar, J.-C. Raphael. Journal Européen des Urgences 21 (2008) 94–98.
- ▶ Intubation endotrachéale des patients atteints d'une maladie neuromusculaire. A. Polito, D. Orlikowski. Journal Européen des Urgences 21 (2008) 102–104.
- ▶ Quelle prise en charge anesthésique pour les patients atteints de pathologies musculaires ? Najla Akrou, Andrea Polito, Djillali Annane et David Orlikowski. La revue du praticien. Décembre 2008 (58) 20. 2265-2270.

Diese Empfehlungen wurden gemeinsam erarbeitet von:

Dr. David Orlikowski vom Centre de référence des maladies neuromusculaires (Referenzzentrum für neuromuskuläre Erkrankungen), Hôpital Raymond Poincaré, Garches,  
und Dr. Gilles Bagou, SAMU-69, Lyon, Frankreich, erstellt.

Datum der Fertigstellung: 03. Juli 2009

Übersetzung: Orphanet Deutschland, Prof. Ulrich Langenbeck

Datum der Übersetzung: 2012