

für Patienten mit MD Duchenne

Zusammenstellung aus standards of care for DMD 2018 (Birnkranz DJ et al., Lancet Neurology 2018);
Erstellt durch Cornelia Enzmann, Andrea Klein, kontrolliert von Gabor Szinnai, Christa Flück **UKBB und Inselspital Bern 05/2018**

Atemprobleme:

- Falls FVC <50% ist ein schwacher Hustenstoss und Hypoventilation zu erwarten
- Bereits bei SpO₂<95% in Raumluft: Verlegung der Atemwege durch Sekret oder Hypoventilation: nicht mit Sauerstoff alleine behandeln sondern non-invasive Beatmung mit häufiger Anwendung von cough-assist (oder tiefes tracheales Absaugen)
- Frühzeitig Rx Thorax
- Atemwegs-Management erschwert durch Makroglossie und eingeschränkte Kiefergelenksbeweglichkeit

Kardiale Probleme:

- Kardiomyopathie-Symptome (Arrhythmien, Brustschmerzen, Herzversagen) oft subtil bei nicht-gefähigen Patienten!
- Tachykardie, Ödeme, Bauchschmerzen, Schwindel, verringerter Appetit, Schlafstörungen, Gewichtsverlust können kardialen Ursprungs sein
- Arrhythmie: Sinustachykardie ist üblich bei Kindern >7 Jahre
- Üblicherweise auffälliges EKG mit Q-Welle.

Endokrine Probleme:

- CAVE: Dauertherapie mit Steroiden, muss kontinuierlich weitergeführt werden. Falls oral nicht möglich (zB bei Erbrechen), **Hydrocortison** i.v. geben ! An Stressdosis denken, früh im Verlauf einer akuten Erkrankung **und in genügender Dosis** geben
- Bei kritischer NNR-Insuffizienz: i.v. oder i.m. Hydrocortison Einzeldosis **25(-50)** mg für Kinder <2 Jahre, **50-100mg** für Kinder > 2 Jahre, fortführen mit 50-100 mg/m² KOF aufgeteilt auf 4-6 Dosen /Tag bis zum Abklingen der Erkrankung. Endokrinologen hinzuziehen!
- Siehe auch PJ Nicholoff Steroid Protocol (Kinnett K, Noritz G. **The PJ Nicholoff Steroid Protocol** for Duchenne and Becker muscular dystrophy and adrenal suppression. PLoS Curr 2017; 9)
- Cave Steroid-NW: NNR-Suppression, Frakturen, Ulkus, Bluthochdruck, Infektionen, Nierensteine

Orthopädische Probleme/Frakturen:

- Femurfrakturen häufig
- Wirbelkörperfrakturen als Osteoporose-Zeichen
- Therapie: untere Extremität: gehfähige Patienten operativ, um Immobilisation zu vermeiden (Verlust der Gehfähigkeit droht); nicht-gefähig: Gips bei distalen Femurfrakturen, OP bei proximalen oder instabilen Frakturen
- Bei neu aufgetretenen Rückenschmerzen: Rx WS mit Frage nach Wirbelkörper-Kompressionsfrakturen.
- An **Fettembolie** denken (v.a. bei Frakturen der langen Röhrenknochen oder der Hüfte, sehr selten nach orthopädischen Operationen) bei neu aufgetretener Dyspnoe oder Bewusstseinsstörungen
- Keine postoperative medikamentöse Thromboseprophylaxe; Kompressionsstrümpfe verwenden

Sedierung/Anästhesie:

- Empfohlen: iv-Medikation; wenn möglich, Lokalanästhesie
- Inhalative Anästhetika und Succinylcholin kontraindiziert (Rhabdomyolyse und Hyperkaliämie)
- potentiell schnelle Entwicklung von Apnoe und respiratorischem Versagen bei üblichen Dosierungen von Sedativa!

Laboraaffälligkeiten:

- CK↑↑ (50-100x); ASAT, ALAT ↑ (keine weiteren Untersuchungen notwendig, ausser Leberpathologie wird vermutet); Kreatinin ↓ (bei Nierenproblemen einen nicht-Muskel-basierten Test verwenden, zB Cystatin-C)