



PTC1610SN006

Referenzen:

- 1 McDonald CM, et al. Muscle Nerve. 2013;48:343-356.
- 2 van Ruiten HJ, et al. Arch Dis Child. 2014;99(12):1074-1077.
- 3 Aartsma-Rus A, et al. JMed Genet. 2016 Jan 11.
pii: jmedgenet-2015-103387.
doi: jmedgenet-2015-103387. [Epub ahead of print]
- 4 Bushby K, et al. Lancet Neurol. 2010;9:77-93.
- 5 Flanigan KM, et al. Am JHum Genet. 2003;72:931-939.
- 6 Dent KM, et al. Am JMed Genet. A2005;134:295-298.
- 7 Vry, J., Schara, U., Lutz, S., Kirschner, J. Monatsschr Kinderheilkd (2012) 160: 177. doi:10.1007/s00112-011-2603-3

DUCHENNE ERKENNEN

Weil jeder Tag zählt



**SEINE ZUKUNFT HÄNGT DAVON AB
WAS WIR HEUTE MACHEN**

DUCHENNE ERKENNEN

Weil jeder Tag zählt

KLINISCHE VERDACHTSDIAGNOSE

WAS IST **DUCHENNE** MUSKELDYSTROPHIE?

Duchenne Muskeldystrophie (DMD) ist eine seltene, schwerwiegende und progressiv verlaufende genetische Erkrankung, die durch Muskelschwäche im frühen Kindesalter beginnend gekennzeichnet ist.^{1,2,4,7}

DMD PATIENTEN **IDENTIFIZIEREN**

Die Diagnose der DMD ist wichtig, um progressionshemmende Therapieansätze rechtzeitig zu beginnen, mit dem Ziel, die Muskelfunktion so lange wie möglich aufrecht zu erhalten.^{2,4,7}

DMD Verdachtssymptomatik

Wesentliche Symptome^{4,7}



Bei Vorliegen einer oder mehrerer der genannten Symptome sollte die Kreatinkinase im Serum bestimmt werden. Ist diese deutlich erhöht kann ein gezielter Gentest durchgeführt werden, um die DMD-Diagnose zu bestätigen und die Art der zugrundeliegenden Mutation zu bestimmen.^{2,3,5-7}

DIAGNOSTISCHE BESTÄTIGUNG

GENTESTUNG **BESTÄTIGT** DIE DIAGNOSE

In Zeiten neuer, teilweise mutationsspezifischer Therapieansätze ist eine Diagnostik durch Gentestung sinnvoll und eine zwingende Voraussetzung zur rechtzeitigen Initiierung geeigneter therapeutischer Maßnahmen.^{2,3}

WO FINDE ICH **DMD-SPEZIALISTEN**?

Neuromuskuläre Zentren finden sich flächendeckend in Deutschland um eine qualifizierte Diagnose und Therapie von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen wie DMD sicherzustellen.

In diesen Muskelzentren arbeiten spezialisierte Ärzte auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen (z.B. Neuropädiater) in interdisziplinärer Zusammenarbeit mit einer Vielzahl anderer Experten und den zuweisenden niedergelassenen Pädiatern/ Hausärzten um muskelkranke Patienten umfassend zu betreuen.

Unter diesem Link finden Sie die Muskelzentren der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. in Ihrer Nähe:

www.dgm.org

Mehr Information zu Duchenne finden Sie auch bei Aktion Benni & Co e.V. der Deutschen Duchenne Stiftung:

www.aktionbenniundco.de

