

Dystrophinopathie bei DMD-Erbträgerinnen

Stand: 10/2024

Zur besseren Lesbarkeit verwenden wir männliche Berufsbezeichnungen, meinen aber alle Personen (m/w/d).



Der Erbgang der Duchenne Muskeldystrophie ist in der DMH-Empfehlung „Vererbung und Erbträgerschaft bei Duchenne Muskeldystrophie“ näher erläutert. Die Erkrankung selbst wird im „Info-Blatt zur Duchenne Muskeldystrophie“ beschrieben.

Seit etwa 2 Jahren rücken Erbträgerinnen (umgangssprachlich „Überträgerinnen“) der Duchenne Muskeldystrophie stärker in den Fokus. Sie werden auch als „Konduktorinnen“ oder „Carrier“ bezeichnet. War man noch vor wenigen Jahren der Meinung, Erbträgerinnen würden im Laufe ihres Lebens allenfalls eine leichte Herzinsuffizienz entwickeln, weiß man heute, dass ca. 24 Prozent aller DMD-Konduktorinnen zusätzlich auch einen Abbau der Skelettmuskulatur verzeichnen, jedoch in sehr viel geringerem Ausmaß als bei DMD-Patienten. Häufig ist die Symptomatik asymmetrisch ausgeprägt, d.h. eine Körperhälfte ist stärker betroffen als die andere. Die Muskelschwäche zeigt sich vorwiegend proximal, also rumpfnah an Oberarmen und Oberschenkeln, ebenso wie am Rumpf.

Symptome bei Erbträgerinnen

Bei ca. 24 Prozent der Trägerinnen kommt es im Laufe ihres Lebens zu einer Muskelschwäche und/oder einer Herzbeteiligung. Wann die Symptome einsetzen und wie stark sie ausgeprägt sind, ist sehr unterschiedlich. Bei manchen treten sie bereits im frühen Erwachsenenalter auf, bei anderen erst mit dem Eintreten der Wechseljahre. Es besteht jedoch generell *kein* Zusammenhang zu dem Krankheitsverlauf eines erkrankten Sohnes. Folgende Symptome wurden beobachtet:

- Kardiomyopathie (Herzschwäche)
- Schwierigkeiten beim Treppensteigen und Bergaufgehen
- Unfähigkeit zu rennen
- Unfähigkeit, schwer zu heben oder zu tragen
- Abstützen vom Boden beim Aufrichten aus der Hocke
- Muskelschmerzen und Muskelkrämpfe nach körperlicher Anstrengung
- Störungen der Blutgerinnung
- Beeinträchtigung der Atmung
- Fatigue (extreme Müdigkeit)
- Narkosebedingte Rhabdomyolyse

In seltenen Fällen verläuft die Symptomatik so schwer, dass die Erbträgerinnen ihre Gehfähigkeit verlieren und/oder sie einen Defibrillator implantiert bekommen müssen. Eine Studie mit 53 DMD-Trägerinnen ergab, dass sie in allen untersuchten Muskelgruppen schwächer waren und höhere Fettanteile in den Muskeln aufwiesen als Nicht-Trägerinnen. 81 Prozent der Carrier hatten eine verminderte Muskelkraft, bei 57 Prozent lagen erhöhte CK-Werte vor. In extrem seltenen schweren Fällen kommen eine Behandlung mit Kortikosteroiden, die Implementierung eines Defibrillators oder eine Herztransplantation in Betracht, diese jedoch nur, wenn andere Behandlungen versagen.

Genetische Ursache

Man vermutet, dass eine inkomplette Inaktivierung des einen X-Chromosoms dafür verantwortlich ist. In der frühen weiblichen Embryonalentwicklung wird eines der beiden X-Chromosomen in den Zellen inaktiviert, damit männliche und weibliche Personen die gleiche Anzahl an X-Chromosom-gebundenen Genen haben. Kommt es bei der X-Inaktivierung zu einer Verschiebung zugunsten des betroffenen X-Chromosoms, können Erbträgerinnen Symptome entwickeln.

Narkose (Anästhesie):

Auch wenn keine Symptome vorhanden sind, können Probleme bei einer Narkose nicht ausgeschlossen werden. Wie bei Duchenne-Patienten ist auf eine triggerfreie Narkose zu achten. **Bitte den Narkosearzt vor einer Operation unbedingt darauf hinweisen!**

Kardiologie:

Eine Herzbeteiligung kann in aller Regel durch eine Ultraschalluntersuchung des Herzens („Herzecho“) nachgewiesen werden. Sollte beim Herzecho nichts erkennbar sein, ist es ratsam, ein Herz-MRT machen zu lassen. Noch besser sind neue 3D-Bildgebungsverfahren, weil diese eine Herzbeteiligung frühzeitig nachweisen können. Bei den Herz-Untersuchungen sollte besonderes Augenmerk auf den **linken Ventrikel** gelegt werden, da bei diesem die Relaxationszeit oftmals erhöht ist und die **inferolaterale Wand** eine Mykardfibrose (Vernarbung des Gewebes) aufweisen kann, die die Elastizität beeinträchtigt. **Bitte den Kardiologen bei der Untersuchung darauf hinweisen.**

[NB: Bei Erbträgerinnen der Muskeldystrophie Becker/Kiener (BMD) besteht generell ein höheres Risiko einer Herzbeteiligung als bei Trägerinnen von DMD.]

Neurologie:

Wir empfehlen den Erbträgerinnen, sich zur Abklärung an ein neuromuskuläres Zentrum zu wenden, da die Diagnostik und die Behandlung denen von DMD-Patienten ähneln. Dies sollten alle Erbträgerinnen tun, auch jene ohne offensichtliche Symptome.

Ernährung und Training:

Um die Funktion der Muskulatur bestmöglich zu unterstützen, sollte auf eine eiweißreiche Ernährung geachtet werden (Fleisch, Fisch, Erbsen, Bohnen, Linsen etc.). Entgegen früheren Erkenntnissen ist es gut, wenn Erbträgerinnen ihre Muskulatur trainieren bzw. Physiotherapie machen.

Der Begriff „Erbträgerin“

Um zu verhindern, dass symptomatische Trägerinnen von Ärzten nicht ernst genommen werden und ihnen deshalb wichtige Therapien wie Physiotherapie oder Psychotherapie verwehrt bleiben, sollte man von **Patientinnen mit einer Dystrophinopathie** sprechen und nicht von Erbträgerinnen. Auch wenn die Symptome nicht vergleichbar sind mit denen von DMD-Patienten, handelt es sich dennoch um eine eigene Form von Muskeldystrophie. Keinesfalls sollten Mediziner die beschriebenen Schwächen und Einschränkungen als Einbildung abtun. Eine Trägerin spürt sehr genau, dass ihre Symptome nicht dem altersbedingten Muskelabbau entsprechen oder lediglich auf mangelndes Training zurückzuführen sind.

Auf Anfrage können wir Ihnen gern die Kontaktdaten zu Neurologen und Kardiologen nennen, die sich mit einer erbträgerbedingten Dystrophinopathie auskennen.

Kontakt:

Deutsche Muskelschwund-Hilfe e.V.
Alstertor 20
20095 Hamburg
040/323231-0
info@muskelschwund.de
www.muskelschwund.de