

Tagungsort: Hoofddorp, Holland

Titel: Entwicklung von Behandlungsstandards für Patienten mit Becker-Muskeldystrophie (BMD)

Workshop Nummer 290

Datum: 21.-23. November 2025

Organisatoren: Prof. Michela Guglieri (Newcastle University), Dr Erik Niks (Leiden University), Prof. Elena Pegoraro (University of Padova), Prof. Ros Quinlivan (University College of London).

Early Career Researchers: Dr Pietro Riguzzi (Newcastle University and University of Padova) and Dr Nienke Van der Velde (Leiden University).

Überersetzung dieser Berichts:

[German](#) by Josef Finsterer

[French](#) by Karim Whabi

[Danish](#) by Mads Stemmerik

[Italian](#) by Pietro Riguzzi and Ilaria Zito

[Dutch](#) by Nienke Van Der Velde

[Spanish](#) by Nuria Muelas Gomez

Teilnehmer: Prof Michela Guglieri (UK), Dr Erik Niks (Netherlands), Prof Elena Pegoraro (Italy), Prof Ros Quinlivan (UK), Dr Adnan Manzur (UK), Dr Chloe Geagan (UK), Dr Ilaria Zito (Italy), Dr John Bourke (UK), Dr Josef Finsterer (Austria), Dr Karim Wahbi (France), Prof Edoardo Malfatti (France), Mr Keith Robson (UK), Mr Lasse Blichfeldt Haastrup (Denmark), Prof Liesbeth De Waele (Belgium), Dr Lindsay Alfano (USA), Prof Luca Bello (Italy), Dr Mads Peter Godtfelt Stemmerik (Denmark), Dr Nuria Muelas Gomez (Spain), Dr Philippe Collin (Netherlands), Dr Anna Mayhew (UK), Dr Talia Eilon (UK), Dr Pietro Riguzzi (UK), Dr Nienke Van Der Velde (Netherlands).

Zusammenfassung:

Der ENMC-Workshop zur Becker-Muskeldystrophie (BMD) fand vom 21. bis 23. November 2025 statt und brachte Kliniker, Forscher, Patientenorganisationen und Patienten aus ganz Europa und den USA zusammen. Ziel des Treffens war es, die aktuelle klinische Praxis hinsichtlich Diagnose und Behandlung von BMD-Patienten zu überprüfen, Herausforderungen und Wissenslücken zu identifizieren und Prioritäten für internationale klinische Empfehlungen festzulegen. Speziell für den Workshop entwickelte Patienten- und Klinikbefragungen wurden analysiert und veröffentlichte italienische und französische Richtlinien bewertet.

Zu den wichtigsten Erkenntnissen zählten die Verzögerungen bei der Diagnosestellung. Viele Patienten warten mehr als zwei Jahre auf die genetische Diagnose einer BMD. Patienten mit erhaltener Muskelkraft scheinen in einigen Ländern, in denen die

Kreatinkinase (CK) nicht routinemäßig bestimmt wird, besonders gefährdet zu sein, eine späte oder verpasste Diagnose zu erhalten. Die Teilnehmer diskutierten Möglichkeiten zur Verbesserung der Diagnoseprozesse. Obwohl die angewandten Untersuchungen im Allgemeinen angemessen sind, ist ihre Reihenfolge möglicherweise nicht immer optimal und kann zu Verzögerungen beitragen. Die CK-Bestimmung bleibt der erste diagnostische Schritt, gefolgt von der genetischen Untersuchung. In Ausnahmefällen reichen einzelne Untersuchungen möglicherweise nicht aus, um eine eindeutige Diagnose zu stellen. Dann kann ein umfassenderer Ansatz erforderlich sein, der genetische Untersuchungen, eine Muskelbiopsie zur Beurteilung der Dystrophin-Expression und eine sorgfältige Auswertung des klinischen Bildes und des Krankheitsverlaufs kombiniert.

Die Notwendigkeit eines multidisziplinären Ansatzes wurde hervorgehoben, bei dem Fachkräfte verschiedener Gesundheitsberufe zusammenarbeiten, darunter Spezialisten für neuromuskuläre Erkrankungen, Physiotherapeuten, Kardiologen, Genetiker und Psychiater. Je nach Einzelfall oder Krankheitsverlauf kann die Einbeziehung weiterer Spezialisten erforderlich sein.

Die Muskel-MRT bei BMD zeigt vielversprechende Ergebnisse als Marker für die Krankheitsprogression in Studien und ermöglicht die Erkennung von Veränderungen innerhalb von ein bis zwei Jahren. Ihre Anwendung erfordert jedoch weiterer Entwicklung und Standardisierung.

Es besteht weiterhin ein Mangel an Evidenz für die klinische Praxis in mehreren Schlüsselbereichen, darunter Schmerztherapie und Steroidanwendung, sowohl bei Patienten mit Muskelschwäche als auch bei Patienten mit normaler Kraft mit starken Schmerzen und Krämpfen.

Körperliche Aktivität wurde als generell sicher und vorteilhaft erörtert, jedoch sollten Programme unter Einbeziehung von Fachleuten entwickelt werden.

Die Beteiligung des Herzens bleibt ein wichtiger Aspekt in der Behandlung der BMD. Experten diskutierten die Bedeutung frühzeitiger Herzuntersuchungen, einschließlich Echokardiographie oder Herz-MRT, sowie einer frühzeitigen Behandlung. Sie räumten jedoch auch die anhaltende Herausforderung ein, den optimalen Zeitpunkt für den Beginn von Überwachung und Behandlung sowie die angemessenen Nachsorgeintervalle zu bestimmen, insbesondere bei jüngeren und weniger stark betroffenen Patienten.

Eine Beteiligung der Atemmuskulatur ist bei BMD selten, erfordert aber dennoch regelmäßige Kontrollen in wichtigen Stadien, insbesondere bei Patienten, die nicht mehr selbstständig gehen können.

Die Knochengesundheit wurde ebenfalls besprochen, insbesondere die Bedeutung regelmäßiger Vitamin-D-Kontrollen und -Supplementierung.

Das Narkoserisiko wurde ausführlich erörtert, da bei BMD Patienten, die sich einer Vollnarkose unterziehen, aufgrund potenzieller Komplikationen angemessene Vorsichtsmaßnahmen und eine sorgfältige Auswahl der Narkosemittel erforderlich sind. Es besteht Bedarf an mehr Aufklärung für Patienten, Angehörige und medizinisches Fachpersonal zu diesem Aspekt der Versorgung.

Hirn- und psychische Erkrankungen bei BMD, darunter Autismus, Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätsstörung (ADHS), Lernschwierigkeiten und Angstzustände, werden zunehmend in allen Altersgruppen erkannt. Die Beurteilung der Hirnfunktion und der Zugang zu psychologischer Unterstützung wurden als wichtige, derzeit nicht abgedeckter Bedarf identifiziert. Wenn eine psychiatrische Medikation erforderlich ist, sollten die üblichen Behandlungsleitlinien befolgt werden. Zusätzliche Unterstützung durch das multidisziplinäre Team, insbesondere durch Konsultation des Kardiologen, kann erforderlich sein.

Im Verlauf des Workshops herrschte Einigkeit darüber, dass eine stärkere internationale Zusammenarbeit, eine verbesserte Datenerhebung, Schulungsstrategien zur Sensibilisierung von Patienten und medizinischem Fachpersonal sowie die Entwicklung einheitlicher Behandlungsstandards notwendig sind. Diese Bemühungen tragen dazu bei, dass Menschen mit BMD eine rechtzeitige Diagnose, angemessene Überwachung, genetische Beratung und umfassende lebenslange Unterstützung erhalten. Die große Variabilität der BMD erfordert in den meisten Fällen einen individualisierten Ansatz, der zudem auf Erwachsene und Kinder zugeschnitten werden muss.

Ein vollständiger wissenschaftlicher Bericht des Treffens wird in der Fachzeitschrift „*Neuromuscular Disorders*“ veröffentlicht.