

WISSENSWERTES

Mitochondriale Erkrankungen bei Kindern

**Eine Informationsbroschüre für Lehrer, Erzieher,
Therapeuten, Assistenten und Pflegekräfte**



DGM · Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.



Diagnosegruppe Mitochondriale Erkrankungen
in der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

DGM · Bundesgeschäftsstelle · Im Moos 4 · 79112 Freiburg

Telefon 07665/9447-0

E-Mail: info@dgm.org

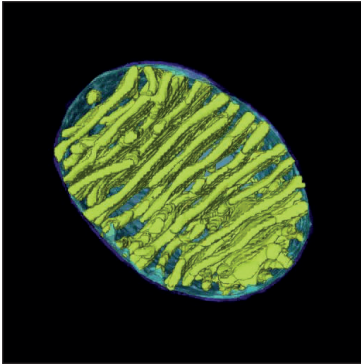
Telefax 07665/9447-20

Internet: www.dgm.org

Spendenkonto Bank für Sozialwirtschaft

IBAN: DE16 6602 0500 0007 7722 08 · BIC: BFSWDE33KRL

Unsere Arbeit ist von den obersten Finanzbehörden als besonders förderungswürdig und gemeinnützig anerkannt. Ihre Spende und Ihr Förderbeitrag sind deshalb steuerlich abzugsfähig.



Was sind Mitochondrien

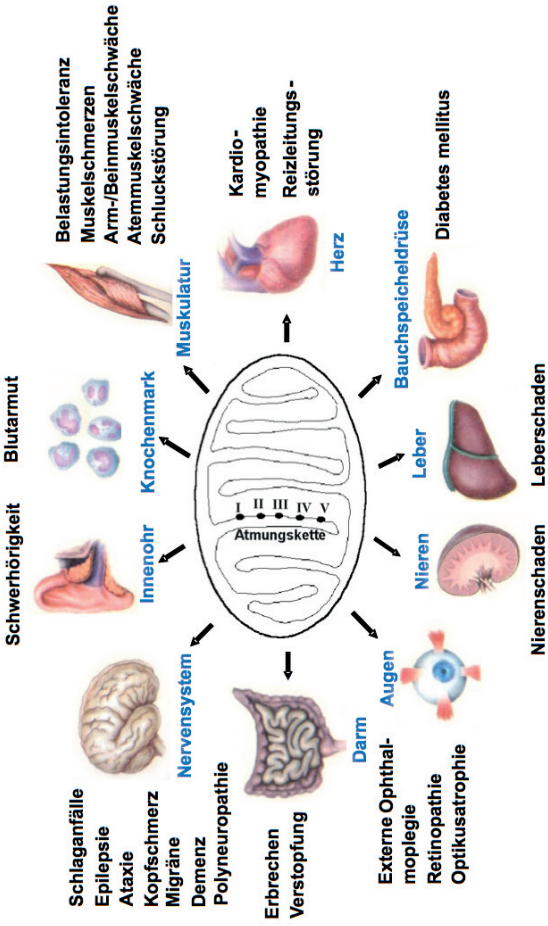
Mitochondrien werden häufig als die Kraftwerke der Zellen bezeichnet. Es sind hochspezialisierte Zellorganellen, die Nahrungsbestandteile unter Zuhilfenahme von Sauerstoff in die Energie umwandeln, die der Körper zum Leben braucht. Sie sind in fast allen Zellen vorhanden und stellen 90 Prozent unseres gesamten Energiebedarfs bereit.

Was sind mitochondriale Erkrankungen?

Die Energiegewinnung im menschlichen Körper ist ein komplexer Prozess. Ganz verschiedene Genmutationen können dazu führen, dass die Energieproduktion gestört wird und den Organen nicht genug Energie für ihre Aufgaben zur Verfügung steht. Dies führt dazu, dass die betroffenen Organe nur unzureichend funktionieren oder ganz versagen.

Bei mitochondrialen Erkrankungen handelt es sich also um Energiemangelkrankheiten. Besonders betroffen sind daher Organe, die einen hohen Energiebedarf haben, wie z.B. Gehirn, Muskeln, Herz, Leber und Auge. Da Mitochondrien aber in nahezu allen Zellen vorkommen, kann prinzipiell auch jedes andere Organ in unterschiedlichem Ausmaß beeinträchtigt sein. Man spricht daher auch häufig von Multisystemerkrankungen.

Multisystemcharakter mitochondrialer Erkrankungen



Symptome

Mitochondriale Erkrankungen sind aufgrund der vielen möglichen Ursachen sehr variabel und können zu vielen verschiedenen Symptomen in sehr verschiedenen Ausprägungen führen.

Typische Symptome sind:

- Muskelschwäche
- Bewegungsstörungen
- Sehstörungen und Hörprobleme
- Störungen des Magen- , Darmtraktes
- Schluckbeschwerden
- Kleinwuchs
- Herz- und Leberprobleme, Niereninsuffizienz,
- Diabetes
- Neurologische Probleme, epileptische Anfälle
- Desorientierung, Verwirrung,
- Gedächtnisprobleme
- autismusähnliche Symptome
- höheres Infektionsrisiko
- Entwicklungsverzögerungen
- Belastungsintoleranz, Müdigkeit
- Schmerzen: Muskelschmerzen, Kopf- und Bauchschmerzen, Nervenschmerzen
- Störungen des autonomen Nervensystems (Muskelzittern, Schwindel, Lichtempfindlichkeit, Geräuschempfindlichkeit, Wahrnehmungsprobleme, Temperaturregulationsstörungen, plötzliche Veränderungen der Gesichtsfarbe – auffallende Blässe / Erröten)
- Verzögerte Aufnahme neuer Lerninhalte
- Sprachstörungen, Artikulationsstörungen
- verzögerte Reaktionsgeschwindigkeit
- Atemstörungen

Wichtig:

Nicht alle Kinder haben alle Symptome. Bei manchen Kindern sind nur die Bewegungen gestört oder sie ermüden rasch. Andere Kinder sind schwerhörig und entwicklungsverzögert und wieder andere Kinder haben Sehstörungen, Diabetes und Bewegungsstörungen. Manche Kinder werden auch künstlich ernährt oder künstlich beatmet.

Mitochondriale Erkrankungen sind nicht immer auf den ersten Blick erkennbar. Die intellektuellen Fähigkeiten reichen von hochbegabten Kindern bis zu schweren geistigen Behinderungen. Besonders Kinder, deren Mitochondrien weniger beeinträchtigt sind, werden häufig für unwillig oder unkooperativ gehalten. Sie können z.B. am Anfang des Schultages konzentriert und energiegeladen sein und im Laufe des Tages in ihrer Aufmerksamkeit immer mehr nachlassen und scheinen dann die einfachsten Aufgaben nicht mehr ausführen zu können. Häufig wird den Kindern auch aufgrund ihrer Langsamkeit eine Intelligenzminderung oder mangelnde Auffassungsgabe unterstellt, obwohl sie in dem Moment einfach erschöpft sind.

Behandlungen und Therapien

So viele verschiedene Ursachen und Symptomkombinationen eine mitochondriale Erkrankung haben kann, so viele verschiedene Behandlungsmethoden sind auch nötig. Eine ursächliche Heilung gibt es nicht, so dass die Therapien immer individuell auf die einzelnen Patienten abgestimmt werden. Bei Kindern steht die symptomatische Behandlung und die Versorgung mit Hilfsmitteln im Vordergrund. Kinder mit Bewegungsstörungen und Muskelschwäche benutzen Rollstühle, schwerhörige Kinder bekommen meist ein Cochlea-Implantat und Kinder mit Störungen im Verdauungstrakt Ernährungssonden. Dazu kommen die üblichen medikamentösen Behandlungsmethoden gegen epileptische Anfälle, Schmerzen, Diabetes usw. Auch Physio- und Ergotherapie sowie Logopädie helfen den Kindern dabei, Defizite besser ausgleichen zu können.

Zur Verbesserung der mitochondrialen Funktionen gibt es wenige Möglichkeiten. Viele Patienten bekommen hochdosierte Vitamine wie etwa Coenzym-Q-10, Riboflavin, Carnitin usw. Manchen Patienten hilft auch eine spezielle Diät. Vor allem Kinder mit Pyruvat-Dehydrogenase- oder Komplex-1-Mangel erhalten oft eine sehr fettreiche Diät. Diese Maßnahmen werden individuell auf die einzelnen Kinder abgestimmt. Wenn manche Kinder sich beispielsweise fast ausschließlich von fetter Wurst und fettem Käse ernähren, Vollkornbrot und Obst dagegen meiden, dann liegt das nicht an einem nachlässigen Haushalt, sondern trägt dem Umstand Rechnung, dass diese Kinder eine fett- und kalorienreiche Ernährung benötigen, aber aufgrund von Kau-, Schluck- und Verdauungsproblemen mit den Ernährungsempfehlungen für gesunde Kinder nicht zurechtkommen.

Was können Lehrer, Erzieher, Therapeuten und Schulbegleiter zur Unterstützung tun?

Es gibt leider nur wenige allgemeine Richtlinien zum Umgang mit betroffenen Kindern. Generell sollte darauf geachtet werden, dass die Kinder keinen extremen Belastungen ausgesetzt werden, die ihren Energiehaushalt zu stark strapazieren könnten. Ein zu hoher Energiebedarf kann zu einer Stoffwechselkrise mit temporären Verschlechterungen der Symptome führen, die sich nur sehr langsam bzw. manchmal nur teilweise oder auch gar nicht mehr zurückbilden.

Im Einzelnen werden folgende Maßnahmen empfohlen:

- Vermeiden von Ansteckungsgefahren durch Krankheiten. Selbst einfache grippale Infekte können unter Umständen zu großen gesundheitlichen Problemen führen.
- Vermeidung von starker Kälte und starker Hitze; insbesondere bei Kälte auf warme Kleidung achten.
- Hohes Fieber vermeiden, frühzeitig fiebersenkende Maßnahmen ergreifen.
- Keine Überanstrengung bei Sport und Spiel; gemäßigte Bewegungen und leichtes Ausdauertraining sind dagegen nützlich.
- Ruhepausen und Rückzug ermöglichen.
- Regelmäßig kleine Mahlzeiten ermöglichen, lange Hungerperioden unbedingt vermeiden.
- Regelmäßiges Trinken ermöglichen.
- Stressauslösende Faktoren nach Möglichkeit vermeiden (z.B. übermäßigen Lärm und Reizüberflutung).
- Strukturierte und gleichbleibende Tagesabläufe geben Sicherheit und vermindern den psychischen Stress.
- Mehr Zeit für alles einräumen.
- Reaktionsverzögerungen auf Ansprachen und Erklärungen sowie schwankendes Leistungsvermögen einkalkulieren.
- Technische Hilfsmittel wie Laptop erlauben.
- Eventuell Schulbegleiter oder Schreibassistenten zur Verfügung stellen. Bei Schulaufgaben und Prüfungen Zeitverlängerung gewähren oder Aufgabenumfang reduzieren.
- Trotz der vielen gesundheitlichen Risiken den Kindern eine angemessene und umsichtige Teilhabe am Gemeinschaftsleben ermöglichen!

Was ist im Notfall zu tun?

Erkrankte Kinder sollten einen Notfallpass bei sich führen, in dem die Telefonnummer der Kontaktpersonen, des behandelnden Arztes, des behandelnden Krankenhauses und die Medikation vermerkt sind.

Weiterführende Informationen

Sie möchten mehr über mitochondriale Erkrankungen wissen? Bestellen Sie unser DGM-Handbuch „Mitochondriale Erkrankungen“ bei unserer Geschäftsstelle in Freiburg oder besuchen Sie unsere Homepage www.dgm.org bzw. www.mito-erkrankung.de

Autorinnen:

Karin Brosius, München, Mito-Diagnosegruppe
Mandy Buntrock, Berlin, Mito-Diagnosegruppe
Anja Strauss, Berlin, Mito-Diagnosegruppe

Ärztliche Beratung für diese Broschüre:

Prof. Dr. med. Peter Freisinger,
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin,
72764 Reutlingen

Wer wir sind und was wir wollen

Mit über 8600 Mitgliedern ist die DGM die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland. Seit der Vereinsgründung im Jahre 1965 sind ihre wichtigsten Anliegen, Forschung zu fördern, Betroffene und Angehörige in ihrem Alltag mit einer Muskelerkrankung zu unterstützen und ihre Interessen gesundheitspolitisch zu vertreten. Weitere Ziele liegen in der Verwirklichung von Selbstbestimmung und Teilhabe von Menschen mit Muskelerkrankung sowie in der Förderung ihrer Gesundheitskompetenz. In Deutschland sind mehr als 100.000 Menschen von einer neuromuskulären Erkrankung betroffen. Derzeit sind rund 800 verschiedene Erkrankungen bekannt.

Was wir tun

Selbsthilfeförderung

Bundesweit engagieren sich über 300 Kontaktpersonen in den ehrenamtlich geführten Landesverbänden und Diagnosegruppen. Sie stehen Betroffenen für Erfahrungsaustausch und Informationen zur Verfügung, leiten Selbsthilfegruppen und organisieren zahlreiche Selbsthilfeveranstaltungen.

Sozial- und Hilfsmittelberatung

Das hauptamtliche Team der Bundesgeschäftsstelle berät zu den vielfältigen Fragen, die sich muskelkranken Menschen und ihren Angehörigen stellen. Dies können zum Beispiel Fragen zur Bewältigung der Erkrankung, zur Durchsetzung sozialrechtlicher Ansprüche, zu Möglichkeiten der Rehabilitation, zu Hilfsmitteln und zur Unterstützung im Alltag sein. In den DGM-eigenen barrierefreien Probewohnungen können verschiedene bauliche und technische Speziallösungen ausprobiert werden.

Information und Aufklärung

Muskelkranke, ihre Angehörigen und Fachpersonen erhalten von der DGM eine breite Auswahl an Merkblättern, Broschüren und Infomaterial zu den unterschiedlichen Erkrankungen, zu Behandlungs- und Unterstützungsmöglichkeiten. Zusätzlich stehen aktuelle Informationen auf der Website www.dgm.org und auch auf dem DGM-Facebook-Account zum Download bereit.

Forschung

Muskelerkrankungen sind in der Regel zu selten, als dass ihre Erforschung für die Pharmaindustrie interessant wäre. Darum spielt die Forschungsförderung für die DGM eine bedeutende Rolle: Sie vergibt Forschungsgelder an ausgesuchte Projekte, verleiht Forschungspreise an engagierte Wissenschaftler und arbeitet aktiv in weltweiten sowie europäischen neuromuskulären Netzwerken mit.

Kooperation mit Neuromuskulären Zentren

In den auf Initiative der DGM gegründeten Neuromuskulären Zentren (NMZ) findet die fachgerechte Diagnose und Behandlung neuromuskulärer Erkrankungen statt. Außerdem werden hier Forschungsarbeiten umgesetzt. Die Qualität der NMZ wird regelmäßig von der DGM überprüft und durch ein Gütesiegel ausgezeichnet.

Politische Vertretung

Die DGM setzt sich sowohl regional als auch bundesweit für die Gleichstellung und Inklusion muskelkranker Menschen ein und stellt sicher, dass ihre Anliegen in allen relevanten Gremien vertreten werden.

Warum wir Sie brauchen

Die DGM unterstützt Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen durch die Bereitstellung eines vielfältigen Angebots. Der Erhalt und die Weiterentwicklung dieser Arbeit kosten Geld. Die DGM ist ausdrücklich als sehr förderungswürdig anerkannt, wird aber nicht durch öffentliche Gelder unterstützt. Die Finanzierung gelingt vornehmlich über Spenden und Mitgliedsbeiträge sowie über Erbschaften und Vermächtnisse. Für einzelne Veranstaltungen und Projekte stehen zudem Zuschussmittel beispielsweise von Krankenkassen zur Verfügung.

Um ihre Ziele verwirklichen zu können, ist die DGM deshalb auf Ihre finanzielle Unterstützung und tatkräftige ehrenamtliche Mitarbeit angewiesen.

Ja, ich will die DGM unterstützen!



- Ich spende einen einmaligen Betrag von _____, - €.
- Ich erkläre meinen Beitritt als Mitglied der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
- Ich bin Betroffene(r) Junge-Leute-Bonus
- Ich bin Angehörige(r) *Im Alter von 16 bis einschließlich 25 Jahren*
- Ich bin Förderer *reduziert sich der Mitgliedsbeitrag auf 25,- €.*
- Der jährliche Mindestbeitrag beträgt 50,- €.*
- Körperschaft (Unternehmen, Verein)
- Der jährliche Mindestbeitrag beträgt 200,- €.*
- Zum Mitgliedsbeitrag möchte ich gerne einen jährlichen Zusatzbeitrag von _____, - € leisten.

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Hausnummer

PLZ, Wohnort / Firmensitz

Telefon

E-Mail

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

Ich bezahle per

- Lastschrift *
- Überweisung

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
Gläubiger-IdentNr.: DE10ZZZ00000041596
Mandatsreferenz (wird separat mitgeteilt)
Bank für Sozialwirtschaft Karlsruhe
IBAN: DE38 6602 0500 0007 7722 00
BIC: BFSWDE33KRL

SEPA-Lastschriftmandat

Ich ermächtige die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V., Zahlungen von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. auf mein Konto gezogenen Lastschriften einzulösen.

Hinweis: Ich kann innerhalb von acht Wochen, beginnend mit dem Belastungsdatum, die Erstattung des belasteten Betrages verlangen. Es gelten die mit meinem Kreditinstitut vereinbarten Bedingungen.

Hinweis zum Datenschutz: Ihre Daten werden gespeichert. Sie werden ausschließlich für satzungsgemäße Zwecke verwendet und nicht an Dritte weitergegeben. Der Nutzung Ihrer Daten können Sie jederzeit per E-Mail widersprechen. Mehr zum Datenschutz finden Sie unter www.dgm.org/datenschutzerklaerung.

IBAN

Kreditinstitut

BIC

Datum

Unterschrift

* Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie den Lastschrifteinzug wählen. Damit kommt ein noch höherer Anteil der Mittel direkt den Muskelkranken zugute.

Mit freundlicher Unterstützung der AOK Hauptverwaltung Baden-Württemberg.



*Prof. Dr. med. Peter Freisinger, Reutlingen
Karin Brosius, München
Mandy Buntrock, Berlin
Anja Strauss, Berlin*

Stand: 12/2019

Der Inhalt des Flyers wurde sorgfältig erarbeitet. Autoren und DGM übernehmen keine Gewähr für die Richtigkeit und Vollständigkeit der Informationen. Insbesondere wird keine Haftung für sachliche Fehler oder deren Folgen übernommen. Dieser Flyer ersetzt nicht die ärztliche Konsultation.