



DGM

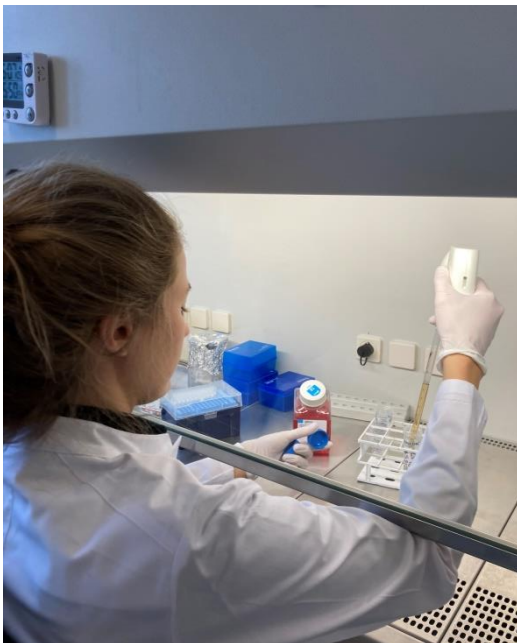
Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V.

Informationen

aus dem Bereich

Forschung und **Forschungsförderung**
der DGM

im Jahre **2022**



Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. DGM

Im Moos 4

79112 Freiburg

Tel. 07665 9447-0

Fax 07665 9447-20

E-Mail: info@dgm.org

Internet: www.dgm.org

Inhalt:

1. Vorbemerkungen
 2. Geförderte Projekte im Jahre 2022
 3. ENMC – Workshops
 4. Medizinisch-Wissenschaftlicher Beirat
 5. DGM - Patientenlotsen
 6. Forschungspreise 2022
 7. Projektberichte (Auszüge aus dem Muskelreport)
-

1. Vorbemerkungen

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. konnte im Jahr 2022 für Forschung und Forschungsförderung eine Gesamtsumme von 671.317,31 Euro ausschütten.

Als Deutsche Gesellschaft zur Bekämpfung der Muskelkrankheiten wurde die DGM 1965 gegründet. So war es von Anfang an eines der Kernziele der Gesellschaft, die Erforschung der neuromuskulären Erkrankungen voran zu bringen, um den betroffenen Menschen „Mut zur Zukunft“ zu vermitteln.

Umgesetzt wird dies durch die wesentlichen Schwerpunkte in der Forschung:

- Vergabe von Forschungsgeldern an ausgesuchte und geprüfte Projekte,
- aktive Mitarbeit im ENMC (European Neuro Muscular Center),
- jährliche Vergabe von Forschungspreisen sowie
- der Einführung von DGM-Patientenlotsen und
- die aktive Mitarbeit zur Vernetzung der auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen tätigen Ärzte und Wissenschaftler (Medizinisch-Wissenschaftlicher Beirat der DGM).

Die Forschungsförderung ist eines der vier satzungsgemäßen Aufgaben der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. – DGM. Zu den weiteren Aufgaben gehören die Weitergabe von gesicherten Information über Muskelerkrankungen für Betroffene und die Fachöffentlichkeit, Muskelkranke und ihre Angehörigen in Fragen zum Leben mit einer neuromuskulären Erkrankung beraten und die gesundheitspolitischen Interessen der Betroffenen und ihren Angehörigen vertreten.

2. Geförderte Projekte im Jahre 2022

Jeweils zu den Stichtagen 15.2. und 15.8. wurden Anträge angenommen.

Zum ersten Stichtag am 15.02.2022 lagen dreizehn Anträge vor. Zehn Anträge waren direkt unterstützungswürdig. Drei Anträge mussten abgelehnt werden. Zum o.g. Stichtag wurde eine Gesamtsumme von 188.623,00 Euro bewilligt.

Die geförderten Projekte im Einzelnen:

1. Dr. David Brenner, Universitätsklinikum Ulm, 19.862,00 Euro
Untersuchung der cGAS-cGAMB-STING-Aktivität im Blut und Liquor von ALS-Patienten
2. Prof. Dr. Jeanette Erdmann, Universität zu Lübeck, 20.700,00 Euro
Einsatz von CRISPRoff zur Therapie von Col6A2-CMD
3. Dr. Stefanie Glaubitz, Stefanie Meyer, PD Dr. Jana Zschüntzsch, Universitätsmedizin Göttingen, 13.000,00 Euro
*Relevanz von Ernährungsstatus und Gewohnheiten bei Patient*innen mit einer idiopathischen inflammatorischen Myopathie: eine longitudinale Kohortenstudie*
4. Dr. Anne-Kathrin Güttsches, Marlena Rohn, Ruhruniversität Bochum, Universitätsklinikum Bermannsheil, 18.000,00 Euro
Detektion früher Muskelpathologie mit Hilfe von Phänotypisierung, quantitatives MRT und Histologie am Mausmodell der Pompe-Erkrankung
5. Dr. Christopher Nelke, Dr. Corinna Preuße, Universitätsklinikum Düsseldorf, 19.000,00 Euro
Pathophysiologie und Pathogenese der anti-cN-1A-Antikörper-assoziierten Einschlusskörpermyositis
6. PD Dr. Peter Reilich, Dr. Florian Schöberl, Dr. Matthias Tonon, Friedrich-Baur-Institut München, 20.000,00 Euro
Evaluation der Validität des selbstständigen Home-Monitorings einfacher Atemfunktionsparameter sowie multimodale Analyse der funktionellen und strukturellen Integrität der muskulären Atempumpe bei ALS
7. Dr. Andreas Roos, Prof. Dr. Ulrike Schara-Schmidt, Prof. Dr. Matthias Vorgerd, Universitätsklinikum Essen, 18.061,00 Euro
LiBi-NME „Liquid biopsies“ in der Diagnose und Erforschung neuromuskulärer Erkrankungen
8. PD Dr. Angela Rosenbohm, Universitätsklinikum Ulm, 20.000,00 Euro
Cardiovaskuläre Risikofaktoren und Atheromatose bei SBMA Kennedy
9. PD Dr. Anne Schänzer, PD Dr. Tobias Ruck, Justus Liebig Universität Giessen, 20.000,00 Euro
Regulationsmechanismen der Immunantwort unterschiedlicher Muskelgruppen bei Immunmedierten Myopathien (Myositis) und bei unterschiedlichen Myositis Subtypen
10. Prof. Dr. Stefanie Schreiber, Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, 20.000,00 Euro
Die neuronale extrazelluläre Matrix als neuer diagnostischer und prognostischer Biomarker bei der Amyotrophen Lateralsklerose – eine Liquor- und Blut-basierte Studie zu Brevican und Neurocan

Zum zweiten Stichtag am 15.08.2022 lagen zehn Anträge vor. Sieben Anträge wurden positiv beurteilt. Drei Anträge mussten abgelehnt werden. Zum o.g. Stichtag wurde eine Gesamtsumme von 129.960,00 Euro bewilligt.

Die geförderten Projekte im Einzelnen:

1. Dr. Luise Appeltshauer, PD Dr. Kathrin Doppler, Universitätsklinikum Würzburg, 19.960,00 Euro
Nachweis anti-paranodaler Antikörper mittels automatisiertem Next-Generation ELISA und hochsensitives Screening von SARS-COV-2 immunisierten Individuen
2. Felix Buchner, Dr. Tobia Grass, Dr. Natalia Rodriguez Muela, DZNE Helmholtz Center Dresden, 20.000,00 Euro
Optimization of modeling Spinal motor neuron diversity in Spinal Muscular Atrophy hiPSC-derived Spinal Cord Organoids for the study of selective neuronal vulnerability
3. Günther René, Universitätsklinikum Dresden, 20.000,00 Euro
Defizite und Verbesserungspotential in der psychosozialen und palliativen Versorgung von ALS-Patienten in Deutschland
4. Prof. Dr. Angela Kaindl, Konstantin Makridis, Charité Berlin, 20.000,00 Euro
*Die Rolle von TULP4 in der Entstehung einer syndromalen Erkrankung mit neuromuskulärem Phänotyp, Epilepsie und Intelligenzminderung
Phänotypische Variabilität, Biomarker und klinischer Verlauf der hereditären sensomotorischen Neuropathie – Evaluation klinischer Scores anhand*
5. Dr. Helena Pernice, Charité Berlin, 20.000,00 Euro
Atypischer CMT-Patient:innen des Queen Square Centers (University College London) und Etablierung eines international standardisierten Verlaufsprotokolls für das CMT-Register Berlin
6. Teresa Schätzl, Prof. Dr. Hans-Peter Deigner, Dr. Lars Kaiser, Prof. Dr. Matthias Kohl, Hochschule Furtwangen, Institut of Precision Medicine, 20.000,00 Euro
Transkriptom-Analyse des Metabolismus von FSHD Mitochondrien unter Berücksichtigung einer asymmetrischen Muskelbeteiligung zur Identifikation neuer potentieller Therapieansätze
7. Daniel Tanesse (Präsident des CMT), European CMT Federation Brüssel, 10.000,00 Euro
1. Konferenz der Europäischen CMT Spezialisten vom 9. – 10. Juni 2023 in Paris

Darüber hinaus fördert die „Initiative Forschung und Therapie für SMA“, die unter dem Dach des Fördervereins der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. beheimatet ist, Projekte auf dem Gebiet der Erforschung der Spinalen Muskelatrophie.

Im Jahre 2022 wurden 99.806,00 Euro vergeben:

Folgende Projekte konnten gefördert werden:

1. Dr. Isabell Cordts, Klinikum rechts der Isar München, 19.806,00
Studie zur Untersuchung der Schluckfunktion mittels FEES während verlaufsmodifizierender Therapien bei Patienten mit SMA
2. SMA Europe 11. Call for Research aus 2021, 2. Rate
80.000,00 €

3. ENMC – Workshops

Das European Neuromuscular Center ist ein Zusammenschluss, der seit 1992 den Austausch von Wissenschaftlern auf europäischer und internationaler Ebene in Form von Workshops organisiert. Die DGM fördert die Arbeit des ENMC jährlich mit einem Jahresbetrag in Höhe von 33.000 Euro. Als Vollmitglied ist die DGM im Executive Committee (EC) durch das Vorstandsmitglied PD Dr. Arpad von Moers vertreten. ENMC wurde Mitglied des orphanet und ist der TREAT-NMD Allianz beigetreten.

Der medizinisch-wissenschaftliche Zusammenschluss ist aus der Sicht der DGM dringend erforderlich, um Arbeiten und Studien zusammen zu bringen, sich gegenseitig zu informieren und Ergebnisse zusammen zu tragen.

Im Jahr 2022 wurden vierzehn international aufgestellte Workshops organisiert, die zusätzlich mit Patientenvertretern besetzt waren, so dass auch die Betroffenenansicht vertreten war.

Monat / Workshopnummer / Titel

January 2022	254	Formation of a European network to initiate a European data collection, along with development and sharing of treatment guidelines for adult SMA patients
März 2022	260	Congenital Myasthenic Syndromes
April 2022	266	Remote delivery of clinical care und validation of remote Clinical outcomes in neuromuscular disorders: a response of COVID-19 and proactive planning for the future
April 2022	258	Genetic Epidemiology and Clinical Trial Readiness in Encephalomyopathy of Leigh Syndrom Spectrum, virtual meetings: first (16 October 2022) second (4 December 2020) third (9 July 2021) fourth-hybrid-meeting (25-27 March 2022)
April 2022	265	Muscle Imaging in Fascioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD): relevance for clinical trials
May 2022	267	Psychological interventions for improving quality of life in slowly progressive neuromuscular disorders
May 2022	263	Focus on female carriers of dystrophinopathy: refining recommendations for prevention, diagnosis, surveillance and treatment. Virtual meetings: first (25 June 2021), second (26 November 2021), third-hybrid (13-15 May 2022)

June 2022	257	The 3 rd ENMC workshop on Dystroglycan and the Dystroglycanopathies
June 2022	261	Management of safety issues arising following AAV gene therapy, first (19 March 2021), second (18-19 June 2022)
June 2022	253	Skeletal muscle laminopathies – natural history and clinical trial readiness, first (30-31 October 2020), second (19-20 February 2021), third (10 December 2021) and fourth meeting (24-26 June 2022)
July 2022	262	Standards of care for the Dysferlinopathies
September 2022	255	Muscle imaging in idiopathic myopathies virtual meetings, first (15-16 January 2021), second (22 January 2022), third-hybrid (9-10 September 2022)
September 2022	268	Genetic Diagnosis, clinical classification, outcome measures and biomarkers in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD): relevance for clinical trials
December 2022	269	Clinical trials in DMD: Ten years on, what have we learned? How can we optimize future trial design?

Die Workshopberichte finden Sie auf der Seite: www.enmc.org

4. Medizinisch-Wissenschaftliche Beirat

Die aktive Vernetzung der Wissenschaftler auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen fördert die DGM durch die Berufung des Medizinisch-Wissenschaftlichen Beirats. Hier tauschen sich Sprecher der Neuromuskulären Zentren in Deutschland aus. Es entstanden Kosten in Höhe von 345,70 Euro.

5. DGM-Patientenlotsen

Auf Initiative der DGM arbeiteten Patientenlotsen an fünf Neuromuskulären Zentren als Case-Manager. Im Klinikalltag helfen sie mit, Behandlungsabläufe zu strukturieren, die Versorgungssituation der neuromuskulär erkrankten Menschen zu verbessern und Studienteilnahmen zu organisieren. Das Pilotprojekt wird fortlaufend evaluiert, um je nach Rückmeldung die Weiterentwicklung voran zu bringen.

Die Finanzierung des Projekts geschieht mit Beteiligung von Patrick Schwarz-Schütte und den Pharmaunternehmen: Alexion Pharmaceuticals Germany GmbH, PTC Therapeutics, Roche Pharma, Sarepta Therapeutics, Novartis Gene Therapie und Biogen.

Die Gesamtausgaben für das Lotsenprojekt beliefen sich 2022 auf 176.901,45 Euro.

5. Forschungspreise 2022

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. zeichnet Leistungen von Wissenschaftlern und Medizinern mit folgenden Forschungspreisen und Kategorien aus:

Der **Junior-Preis** der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V., gestiftet von der Firma Hormosan Pharma GmbH, ist mit 2.500 Euro dotiert und wird jährlich vergeben. Dieser Preis soll der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen dienen, insbesondere auf dem Gebiet der Myasthenie. Er wurde im Jahr 2004 erstmals ausgeschrieben.

Den Junior-Preis 2022 erhielt:

Dr. Jens Spiesshoefer, Universitätsklinikum Aachen

Pathophysiologie und Beatmungstherapie des hyperkapnischen Atemversagens bei Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen

Der **Felix-Jerusalem-Preis**, gestiftet von der Firma Sanofi Deutschland GmbH, wird in der Regel in drei Stufen verliehen. Der 1. Preis ist mit 7.500 Euro dotiert, der 2. Preis mit 5.000 Euro und der 3. Preis mit 2.500 Euro. Er wird ebenfalls jährlich vergeben. Dieser Preis soll die Forschung auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen, insbesondere der Amyotrophen Lateralsklerose, im deutschsprachigen Raum fördern. Er zeichnet Verdienste jüngerer Forscher bei der Erforschung von Pathomechanismen und für objektiv nachvollziehbare Therapieerfolge bei allen Arten von neuromuskulären Erkrankungen aus. Besonders sollen dabei Arbeiten zur Untersuchung der Ätiologie und Pathogenese der Amyotrophen Lateralsklerose sowie zu neuen diagnostischen Methoden bei dieser Erkrankung gewürdigt werden, die sich mit der interdisziplinären Betreuung von ALS-Patienten befassen.

Den Felix-Jerusalem-Preis 2022 erhielten folgende Wissenschaftler:

1. **Preis: PD Dr. Angela Rosenbohm, Universitätsklinikum Ulm**
Life Course of Physical Activity and Risk and Prognosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis in a German ALS Registry
2. **Preis: Dr. Marc Pawlitzki, Universitätsklinikum Düsseldorf**
Amyotrophical lateral sclerosis patients show increased peripheral and intrathecal T cell activation
3. **Preis: PD Dr. Pushpa Raj Joshi, Universitätsklinikum Halle**
Erforschung, Diagnose und Therapie von Mitochondrialen Myopathien

Der **Myositis-Nachwuchs-Forschungspreis**, von Privatpersonen gestiftet, soll der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der Myositiden dienen und Nachwuchsforscher unterstützen. Der Myositis-Nachwuchs-Forschungspreis gibt es seit 2018. Der Preis ist mit 3.000 Euro dotiert.

Mit dem Myositis-Nachwuchs-Forschungspreis wurde 2022 folgender Wissenschaftler ausgezeichnet:

Dr. Tom Aschman, Charité Berlin

Association Between SARS-CoV-2 Infection and Immune-Mediated Myopathy in Patients Who Have Died

Der **Ulrich Brodeßer-FSHD-Preis** wurde vom verstorbenen DGM-Mitglied Ulrich Brodeßer gestiftet und dient der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der Fazio-Skapulo-Humeralen-Muskeldystrophie (FSHD). Er wurde 2018 erstmals ausgeschrieben. Der Preis wird in zwei Stufen vergeben und ist unterschiedlich dotiert, 1. Preis dotiert mit 10.000 Euro, 2. Preis dotiert mit 5.000 Euro.

Die Ulrich Brodeßer-FSHD-Forschungspreis 2022 erhielten folgende Wissenschaftler:

Preis: Dr. Edyta Blaszczyk und Prof. Dr. Jeanette Schulz-Menger, beide Charité Berlin

Detektion einer kardialen Mitbeteiligung bei Patienten mit FSHD mittels kardiovaskulärer Magnetresonanztomographie

Preis: Dr. Stefanie Meyer, Universitätsmedizin Göttingen
Sport bei Patienten*innen mit hereditären Myopathien

Hinzu kommen noch verschiedene Nebenkosten für Forschungspreise 7.181,16 Euro.

6. Projektberichte

Im Folgenden finden Sie ausgewählte Artikel aus unserem Mitgliedermagazin „Muskelreport“ zu den Entwicklungen in Forschung, Wissenschaft und Medizin in 2022.

Medizin & Forschung

Myositis-spezifische und im Zusammenhang stehende Autoantikörper

256. ENMC Internationales Arbeitstreffen, Hoofddorp, Niederlande
Veranstalter: Prof. Y. Allenbach (Frankreich),
Dr. J. Hrsg. Damoiseaux (Niederlande), Prof. A. Mammen (USA)

Übersetzungen dieses Berichts: Prof. O. Benveniste, Prof. I. Lundberg,
Frau I. de Groot, Herr R. Mischke, Prof. J. Vencovský, Dr. G. Wang

Teilnehmende: Zu den Arbeitstreffen-Teilnehmern gehörte eine multidisziplinäre Gruppe von 20 Teilnehmenden aus zehn Ländern, bestehend aus Ärzten verschiedener Disziplinen, Laborspezialisten, Forschern und Patientenvertretern. Aufgrund der COVID-19-Beschränkungen nahm etwa die Hälfte der Teilnehmenden online am dem Treffen teil.

Hintergrundinformation

Idiopathische inflammatorische Myopathien (IIM) repräsentieren verschiedene Unterarten: Dermatomyositis (DM), Immunvermittelte nekrotisierende Myopathie (IMNM), Anti-Synthetase-Syndrom (ASyS), Einschlusskörpermyositis (IBM), Überlappungsmyositis (OM) und Polymyositis (PM). Diese Unterarten unterscheiden sich im klinischen Bild, in den Prognosen und therapeutischen Optionen. In den letzten Jahrzehnten wur-



Teilnehmende am ENMC-Workshop

Festlegen der besten Teststrategien für Patienten mit Verdacht auf IIM

Der Nachweis der MSA sollte nicht mit dem Screening der antinuklearen Antikörper (ANA) beginnen, sondern mit einem direkten Screening für den gesamten MSA-Bereich. Es wurden keine „Goldstandard“-Methoden definiert, aber es wurde erkannt, dass der Nachweis einiger Autoantikörper in kommerziellen Labors manchmal von unzureichender Qualität sein kann.

den mehrere Autoantikörper entdeckt, die die Diagnose verbessern und Informationen über die Art der Myositis und ihrer Prognose hinzufügen. Der Nachweis von Myositis-spezifischen Autoantikörpern (MSA) konnte ursprünglich nur in Forschungslabors nachgewiesen werden, aber heutzutage sind mehrere kommerzielle Analyseverfahren verfügbar geworden, die eine weit verbreitete Einführung der Analysen in klinischen Labors ermöglichen.

Ziele des Arbeitstreffens

Um eine optimale Interpretation der Testergebnisse der Analyseverfahren für MSA zu ermöglichen, hatte das Arbeitstreffen folgende Ziele:

- Festlegen der klinischen Symptome, die ein Screening nach MSA rechtfertigen
- Festlegen der besten Untersuchungsstrategie für Patienten mit Verdacht auf IIM
- Laborergebnisse an den Arzt einer Klinik, um eine optimale Interpretation zu ermöglichen.

Arbeitstreffen-Ergebnisse

Festlegen der klinischen Anzeichen, die ein MSA Screening rechtfertigen

Es bestand Übereinstimmung darüber, dass MSA einen Vorteil in Bezug auf Diagnose, Erkennung der Unterart und Prognose von IIM bietet. MSA-Laboruntersuchungen sollten nur von Ärzten angefordert werden, die über einschlägige Fachkenntnisse verfügen (d. h. nicht von Allgemeinärzten). Die so vereinheitlichten Laboruntersuchungen garantieren die diagnostische Aufarbeitung von Patienten mit Verdacht auf IIM. Darüber hinaus ist eine erneute Untersuchung im Falle von Unstimmigkeiten und nur in Ausnahmefällen sind erneute Tests in Betracht zu ziehen.

Standardisierung der Form der Berichterstattung oder der Laborergebnisse an die Ärzte, um eine optimale Interpretation zu ermöglichen.

Testergebnisse von MSA sollten in halb-quantitativer Art und Weise erstellt werden, wobei zwischen niedrig, mittel und hoch positiv unterschieden wird. Der Bericht sollte alle Autoantikörper enthalten, auf die in Kombination mit Informationen über die verwendete Analysenmethode, getestet wurde. Wichtig ist, dass ein positiver Befund für Anti-MDA5-Antikörper, die möglicherweise mit einer schnell fortschreitenden Lungenerkrankung in Verbindung stehen, erhöhte ärztliche Aufmerksamkeit erfordert.

Ergebnis für die Patienten und ihrer Familien

Die Patienten profitieren von einem besseren Verständnis des klinischen Nutzens von MSA in Bezug auf Diagnose, Definition der Untertypen und Prognose durch ihren behandelnden Arzt.

Nächste Schritte

An mehreren Instituten wird eine Studie entwickelt, um Prüfmerkmale der einzelnen MSA in Bezug auf die damit verbundenen klinischen Erscheinungen besser festlegen zu können. Dies wird die Interpretation der Laborergebnisse verbessern.

*Roland Mischke
Teilnehmer ENMC-Workshop und
Landesverbandsvorsitzender Hessen*





Fortbildung der DGM-Patientenlotsinnen in der Bundesgeschäftsstelle in Freiburg

Nachdem die Planungen für 2020 und 2021 coronabedingt immer wieder verschoben werden mussten, haben wir uns umso mehr gefreut, dass die Infektionszahlen noch niedrig und die Möglichkeiten, sich impfen zu lassen, erfreulich hoch waren und somit unser erstes persönliches Patientenlotsen-Treffen vom 11. bis 12. November 2021 stattfinden konnte.

Nach vielen Monaten mit Online-Treffen und Veranstaltungen, wie zum Beispiel die Kontaktpersonen Schulung, das Symposium im Rahmen des online DGM-Kongresses zum Thema „Lotsen an Muskelzentren“ oder das Seminar zum Patientenlotsenprojekt der Schlaganfallhilfe Ostwestfalen-Lippe, war es eine schöne Erfahrung, dass wir uns persönlich austauschen konnten. Es wurde viel gearbeitet, nachgedacht und auch gelacht, es wurden Erfahrungen geteilt und weitergegeben. Der persönliche Kontakt lässt sich eben durch kein Online-Treffen ersetzen.

Nach einer mehr oder weniger langen Anreise kamen wir fünf Patientenlotsinnen bei trübem Novemberwetter an: Barbara Wolfram aus dem NMZ Jena, Eike Hänsel aus dem NMZ Leipzig, Sigrun Blitz aus Göttingen, Nadine Hahn aus Heidelberg und Klaudia Goldack-Barden aus Essen. Nach einem kleinen Mittagsimbiss ging es nach der Begrüßung durch Bundesgeschäftsführer Joachim Sproß direkt mit einer kleinen Vorstellungsrunde los. Wir Patientenlotsinnen lernten uns nicht nur das erste Mal persönlich kennen, wir begrüßten auch ganz herzlich die Mitarbeiter und Mitarbeiterinnen der DGM aus der Hilfsmittelberatung, der Sozialberatung und der gesamten Geschäftsstelle. Ebenso lernten wir Christine Straub vom Evaluationsprojekt aus dem Universitätsklinikum Freiburg kennen.

Den inhaltlichen Auftakt machte Prof. Dr. Peter Löcherbach, Präsident der Deutschen Gesellschaft für Case und Care Management, mit einem sehr fachlich-informativen Input zum Thema Case-Management. Zunächst wurden uns sehr anschaulich die theoretischen Grundzüge vom Case-Management erläutert und wir bekamen einen Eindruck davon, wieviel davon in unserer Arbeit als Patientenlotse steckt.

Nach einer kurzen Pause ging es an die praktische Umsetzung der theoretischen Grundlagen in unserer Arbeit als Patientenlotse und in der Sozialberatung weiter. Wir haben unsere jeweiligen Rollen als Case-Managerinnen identifiziert und darauf geschaut, welche Ziele und auch Konflikte es bei unserer Arbeit gibt. Außerdem haben wir gemeinsam erarbeitet, welche Bedarfe an Fortbildungen bzw. welche Qualifikationen für unsere Tätigkeit als Patientenlotse und auch in der Sozialberatung noch von Vorteil wären.

Zusammenfassend kann man sagen, dass wir uns alle einig darüber waren, dass wir in unserer Arbeit als Patientenlotse und in der Sozialberatung Case-Management betreiben und wir uns gern zu diesem Thema weiterbilden bzw. noch mehr Input erhalten wollen. Nach dieser Erkenntnis folgte eine weitere Pause mit Kuchen und Kaffee, um das Erlernte verdauen zu können. Anschließend haben uns die Mitarbeiterinnen der Hilfsmittelberatung mit auf „eine Besichtigung- und Erklärungstour“ durch die zwei Probewohnungen genommen. Zum Abschluss der Tour konnten wir uns noch das Büro mit den vielen verschiedenen Hilfsmitteln anschauen und Sybille Metzger und Katarina Lissek erzählten uns von ihrem Alltag in der Hilfsmittelberatung. Mit



der Verabschiedung von Prof. Löcherbach neigte sich der erste Tag dem Ende zu und wir ließen ihn bei einem gemütlichen Abend für Austausch und Vertiefung ausklingen.

Pünktlich startete nächsten Morgen der zweite Tag der Fortbildung und Herr Sproß stellte uns die DGM-Strukturen, Aufgaben und das Organigramm vor. Wir erfuhren viel Interessantes über den Verein und dessen Arbeit. Die inhaltliche, konzeptionelle und praktische Arbeit in der Sozialberatung wurde anschließend von Antje Faatz, Franz Stefan, Gudrun Reeskau und Miriam Vogt vorgestellt. Neben den wiederkehrenden Aufgaben konnten wir uns auch über die jeweiligen Schwerpunkte ein Bild machen. Das Kollegium aus der Sozialberatung erläuterte die besonderen Angebote für Betroffene und ihr Zusammenwirken mit den Kontaktpersonen in der Unterstützung und Beratung. Spannend war zu erfahren, wie breit das Spektrum der Themen ist und in welchen unterschiedlichen Formen Mitglieder und Nicht-Mitglieder angesprochen werden.

Sehr deutlich konnten die jeweiligen Ansätze im Angebot der Kontaktpersonen, der Sozialberatung sowie der Patientenlotsen ausgearbeitet werden. Viele Schnittmengen wurden identifiziert, Verzahnungsmöglichkeiten anschaulich gemacht und praktische Vorgehensweisen vereinbart.

Nach einer kurzen Kaffeepause haben wir Patientenlotsen uns noch einmal über unsere Tätigkeiten an den neuromuskulären Zentren ausgetauscht. Daraus resultierend ergaben sich viele Punkte, die für eine Weiterentwicklung der praktischen Patientenlotsentätigkeit förderlich waren. Gerade in der Öffentlichkeitsarbeit, bei Fortbildungen oder regelmäßigen Austauschveranstaltungen sehen alle Beteiligten eine große Chance, die Lotsentätigkeit noch effektiver aufzustellen.

Wir waren uns alle über die Notwendigkeit der gemeinsamen Treffen und der kollegialen Kommunikation einig. Die gegenseitige Unterstützung sowie das Nutzen des vorhandenen Netzwerkes von Patientenlotsen, Sozial- und Hilfsmittelberatung, Kontaktpersonen sowie den Landesverbänden und Diagnosegruppen sind ein großes Potential der DGM. Gerade für uns neun

angestellte Patientenlotsinnen, die pandemiebedingt einen Start ohne intensive persönliche Kontakte hatten, ist das Wissen um die DGM-Gemeinschaft von besonderer Bedeutung.

Gestärkt vom Mittagessen ging es in die Gesprächsrunde mit Christine Straub, die zusammen mit PD Dr. Thorsten Langer (beide aus der Versorgungsforschung des Universitätsklinikums Freiburg) das Patientenlotsenprojekt in der Gesamtlaufzeit evaluieren (siehe nachfolgenden Artikel).

Zum Abschluss der Veranstaltung sprach Herr Sproß über die Planung der nächsten Schritte im Patientenlotsenprojekt und die Möglichkeit zur Weiterbildung.

Insgesamt haben wir zwei erkenntnisreiche Tage verbracht, die uns alle näher zusammengebracht und ein Teil der DGM Gemeinschaft haben werden lassen. Mit gutem Rüstzeug, hoher Motivation und einer Flut an neuen Informationen wird die Lotsentätigkeit vor Ort in Göttingen, Heidelberg, Leipzig, Jena und Essen weitergeführt.

*Barbara Wolfram, Jena
Eike Hänsel, Leipzig
Sigrid Blitz, Göttingen
Nadine Hahn, Heidelberg*



Evaluation des Projekts DGM-Patientenlotse



v. r. n. l.: Christine Straub (Mitte)
im Gruppeninterview mit
Barbara Wolfram, Sigrid Blitz,
Nadine Hahn, Eike Hänzel

Auch Christine Straub (Versorgungsforschung am Universitätsklinikum Freiburg) hat an der Patientenlotsenfortbildung teilgenommen. Für die Evaluation ist es von Bedeutung, sowohl die inhaltliche Arbeit der Patientenlotsinnen in den Blick zu nehmen als auch eine Strukturerhebung

durchzuführen. Zudem konnte Christine Straub mit den Patientenlotsinnen weitere Schritte des Evaluationsvorhabens im persönlichen Gespräch klären und unmittelbar in die konkrete Umsetzung mit den Lotsinnen einsteigen.

Der Zwischenbericht über das Patientenlotsenprojekt der DGM von November 2021 ist zu finden unter www.dgm.org/angebote-dgm/beratung-unterstuetzung/dgm-patientenlotse.



Unterstützer des Projekts DGM-Patientenlotse



v.l.n.r.: Belinda von Niederhäusern, Isabelle Schatz, Birgit Hutz, Joachim Sproß

Für den gegenseitigen Austausch sowie für eine gute Transparenz treffen sich die Unterstützerfirmen des Patientenlotsenprojekts regelmäßig. So kamen beim Wintertreffen in München Dr. Birgit Hutz (PTC), Isabel Schatz (Alexion) sowie Dr. Belinda von Niederhäusern (Roche) und DGM-Bundesgeschäftsführer Joachim Sproß zusammen. Dr. Andrea Hofmaier (Novartis), Christina Claussen (Pfizer),

Dr. André Mueller-York (Sarepta) sowie Patrick Schwarz-Schütte mussten aus Termingründen leider absagen.

Neben der Präsentation des aktuellen Stands wurde über das Fortbildungsprogramm im Projekt gesprochen, die Situation in der Gesundheitspolitik nach der Bundestagswahl erörtert und über den Fortbestand von guten Versorgungs-

strukturen an Neuromuskulären Zentren debattiert. Auch wurden weitergehende Maßnahmen und Vorhaben angesprochen, um den Zielen des Projekts auch in der Öffentlichkeit weiter Unterstützung zu geben. Vereinbart wurde ein nächstes Treffen im Frühjahr/Frühsummer 2022.



Abschlussbericht für die DGM-Forschungsförderung

Untersuchung des peripheren Nervensystems mittels Neurosonographie, Elektrophysiologie und Histologie im SOD1G93A Mausmodell der Amyotrophen Lateralsklerose

In dem letzten Jahrzehnt wurden mehrere Studien veröffentlicht, in denen Veränderungen der peripheren Nerven bei Patienten, die an Amyotropher Lateralsklerose (ALS) leiden, mittels Ultraschall (sonographisch) dargestellt werden konnten. In der Großzahl der Studien wurde die Querschnittsfläche („cross-sectional area“ (CSA)) verschiedener Nerven im Vergleich zu gesunden Kontrollen oder über die Zeit des Krankheitsverlaufs analysiert. Meist zeigte sich für die ALS-Patienten eine Verringerung der CSA. Schreiber und Kollegen konnten jedoch einen inflammatorischen Subtyp von ALS-Patienten mit einer vergrößerten CSA ausmachen, der in Zusammenhang mit SOD1-Mutationen zu stehen schien. Hierauf aufbauend analysierten wir in der aktuellen Studie sonographisch den Ischias-Nerv im SOD1-Mausmodell der ALS. Die hieraus resultierenden Ergebnisse wurden vergleichend zu Standarduntersuchungen in diesem Tiermodell analysiert: Motorische Tests (Rotarod-, Hanging wire-, Footprint-Test), Phänotypische Daten (Bewegungsscore, Körpergewicht, Körpertemperatur), Elektroneurographie (motorische Amplitude, Latenz, Nervenleitgeschwindigkeit) sowie histologische Untersuchungen des Nerven (Quantifizierung der normalen und abnormalen Fasern, axonaler Durchmesser/Durchmesser der myelinisierten Fasern (g ratio), Morphologie der unmyelinisierten Fasern des Rückenmarks (Anzahl der Motoneurone, Astrozytose, Mikrogliose) und des Musculus gastrocnemius (Zustand der neuromuskulären Endplatten). Auch sollen die Ergebnisse molekularbiologischer Analysen gegenübergestellt werden.

Die Auswertung der sonographischen Daten zeigte Veränderungen im ALS-Tiermodell. Wir konnten eine Verminderung des Nervendurchmessers bei den transgenen Tieren im Vergleich zu Wildtyp-Tieren des gleichen Alters im Verlauf der Erkrankung feststellen. Zudem untersuchten wir die Dicke zweier Muskeln der hinteren Extremitäten und deren Echointensität. Auch hier war ein signifikanter Unterschied zu detektieren. Die transgenen Tiere zeigten eine verminderte Muskeldicke und eine erhöhte Echointensität verglichen mit den Kontrollen. Die sonographischen Veränderungen korrelieren mit den herkömmlichen Methoden, die zur Untersuchung dieses Tiermodells eingesetzt werden (Motorische Tests, Phänotypische Daten, Elektroneurographie) und sind zeitgleich, zum Teil sogar schon früher detektierbar. Somit können Ultraschallmessungen als sensitive und vor allem nicht-invasive (prä-) klinische Biomarker des Krankheitsverlaufes eingesetzt werden. Für präklinische Therapiestudien in ALS-Mausmodellen ist ein Verlaufsmarker, der möglichst frühzeitig erste krankheitsbedingte Veränderungen und ein mögliches Ansprechen auf therapeutische Interventionen anzeigt, in höchstem Maße wünschenswert. Mittels der Elektrophysiologie ist eine Veränderung im Vergleich transgener Tiere zu Kontrollen schon vor den sichtbaren Symptomen

zu detektieren. Durch unsere Untersuchungen konnten wir zeigen, dass mittels Sonographie eine sensitive nicht-invasive Detektion von krankheitsspezifischen Veränderungen bereits vor klinischen Symptomen der Erkrankung möglich ist. Hieraus könnte sich auch für künftige Untersuchungen in Patienten mit ALS eine Weiterentwicklung der klinischen Diagnostik und der Verlaufsbeobachtung in klinischen Studien ergeben. Die sonographischen Daten wurden weiter mit einer breit angelegten Auswertung diverser Grauwertanalysen untersucht. Unterschiede ergeben sich hier vor allem über den zeitlichen Verlauf der Untersuchungen.

Die histologischen Untersuchungen der Nerven der Tiere ergaben, dass zum Ende der Erkrankung (19 und 22 Wochen) vermehrt abnormale Fasern vorliegen. Der Axondurchmesser nimmt im Verhältnis zur Myelindicke im späteren Verlauf ab. Für

den spätesten Untersuchungszeitpunkt wurde eine vermehrte Demyelinisierung festgestellt.

Wenige Daten müssen noch ausgewertet und mit den bisherigen Daten in Kontext gesetzt und korreliert werden. Die im Rah-

men des Projektes gewonnenen Erkenntnisse werden zeitnah für eine Veröffentlichung in einer Fachzeitschrift vorbereitet.

*Prof. Dr. med. Susanne Petri (Hannover)
Dr. rer. nat. Nadine Thau-Habermann (Hannover)
Prof. Dr. Stefanie Schreiber (Magdeburg)*

Fellowaufruf für Mediziner / Wissenschaftler

Auf Myopathologie „Fellowship“ am Institut für Neuropathologie, Sektion Neuroimmunologie und Neuroinflammation wird hiermit hingewiesen: Klinisch und wissenschaftlich tätige Myopathologie-interessierte KollegInnen sind herzlich eingeladen, sich um das neu geschaffene

DGM – Hans-Hilmar Goebel Myopathology Fellowship zu bewerben. Für 2022 und 2023 stehen jeweils drei Plätze zur Verfügung.

Inhalt

Ziel dieser von der DGM unterstützten Aktivität ist es, diagnostisches Spezialwissen in der Myopathologie zur Verfügung zu stellen und unter Lehraspekten das Spektrum myopathologischer Veränderungen in der Skelettmuskulatur zu explorieren. Neben den Standard Untersuchungen der Skelettmuskulatur werden Einblicke in Semidünnschnittverfahren, verschiedene Elektronenmikroskopie-Verfahren, Westernblot und immunologische Verfahren gewährt. Zum Selbststudium finden sich vorselektierte Präparatekästen, die mit charakteristischen Fallbeispielen bestückt sind sowie eingescannte Präparate zur gemeinsamen Diskussion.

Die morphologische Diagnostik von Muskel- und Nervengewebe ist im Fach Neuropathologie verankert. Dort werden hochspezialisierte ultrastrukturelle Techniken, immunologische- und molekulare Techniken entwickelt und entsprechend in die Routine übertragen bzw. dort angewandt. Neuro-/Myopathologen sehen sich zudem auch als Schaltstelle in der Kommunikation zwischen Klinik und Grundlagenwissenschaftlern und auch als Hüter des Patientengewebes, welches hier mindestens 30 Jahre lang bei -80°C aufgehoben wird und somit z. B. für ganz moderne Hochdurchsatzmethoden zur Verfügung steht.

Wissenschaftliche Leitung

Dazu stehen den Stipendiaten in Berlin mit den Herren Professoren Hans-Hilmar Goebel und Werner Stenzel zwei Fachleute zur Seite, die dieses Fachgebiet international visibel vertreten.

Der Fellow-Namesgeber, Professor H. H. Goebel, ist Emeritus (Neuropathologie) der Universität Mainz. Er ist nach wie vor in der Myopathologie tätig. Zum Beispiel bei neuropädiatrischen und neuromuskulären Fallbesprechungen, die regelmäßig mit der Teilnahme von Prof. Goebel durchgeführt werden und hoch

ergebnisorientiert sind. Dadurch werden diagnostische sowie therapeutische Fortschritte in der Klinik sichtbar.

Zahlreiche morphologische Phänomene sind durch ihn erstbeschrieben worden und in der interdisziplinären Zusammenarbeit ist es ihm ebenfalls gelungen, zahlreiche neue Krankheiten zu beschreiben – teilweise mit genetischer Klärung viele Jahrzehnte nach der initialen Publikation.

Prof. W. Stenzel leitet die neuromuskuläre Arbeitsgruppe am Institut für Neuropathologie der Charité. Neben der Untersuchung von molekularen und immunologischen Phänomenen neuromuskulärer Erkrankungen liegt ein weiterer Schwerpunkt in der internationalen Konsensfindung für die Definition von Krankheitsentitäten.

Rahmenbedingungen

- Training 14-tägig in Berlin
- Finanzierung des Aufenthaltes durch die DGM mit 1.500 Euro max. pro Fellow
- Teaching in einer kleinen Gruppe von max. drei Personen
- Erhalt eines Zertifikates durch die wissenschaftliche Leitung und die DGM
- Evaluation durch die Teilnehmenden
- Start Mai 2022 (Bewerbungen können ab sofort eingeschickt werden)

Eine Bewerbung sollte umfassen:

- Lebenslauf
- Reflektion über den eigenen Stand in klinischer Versorgung und Forschung
- Motivation für die Weiterbildung in der Myopathologie und Ausblick
- Persönliches Profil

Bewerbungen und weitere Informationen bitte an

Prof. Dr. med. Werner Stenzel
werner.stenzel@charite.de

Die Bewerbungen werden in einem unabhängigen multidisziplinären Team (Neuropädiatrie, Neurologie, Neuropathologie) evaluiert.



5. Verleihung Myositis-Nachwuchs- Forschungspreises der DGM



Dr. Tom Aschman

Im Rahmen der 66. Jahreskongress der Deutschen Gesellschaft für Klinische Neurophysiologie und Funktionelle Bildgebung (DKGN) wurde am 11. März 2022 zum fünften Mal der Myositis Nachwuchs Forschungspreis der DGM verliehen (siehe vorigen Bericht). Frau Silke Schlüter, Vorsitzende der Diagnosegruppe Myositis nahm an der Preisverleihung teil und sprach ein paar Worte zur Entstehung des von Josef und Denis Dumm und Jutta Franke-Martini gestifteten Preises.

Der Myositis Nachwuchs Forschungspreis ging an Dr. Tom Aschman für seine Arbeit "Association Between SARS-CoV-2 Infection and Immune-Mediated Myopathy in Patients Who Have Died" (= „Assoziation zwischen SARS-CoV-2-Infektion und immunvermittelter Myopathie bei verstorbenen Patienten“).

Tom Aschman gab den Teilnehmern der Preisverleihung einen Einblick in seine Arbeit. Deren Ziel war die Untersuchung von Skelettmuskel- und Myokardentzündungen bei verstorbenen Patienten mit COVID-19, denn bei einigen Patienten die an COVID-19 erkrankten wurde Myalgie, erhöhte Kreatinkinase-Spiegel und anhaltende Muskelschwäche festgestellt. Insgesamt wurde bei 54 Personen eine Autopsie durchgeführt. Davon 43 Personen, die an Covid-19 erkrankt sind und 11 mit anderen Erkrankungen. Alle Personen waren im Zeitraum von März 2020 bis Februar 2021 verstorben. Im Ergebnis wiesen die Skelettmuskelproben von Patienten, die an COVID-19 starben, einen höheren Pathologie-Gesamtwert und einen höheren Entzündungs-Score auf. Eine relevante Expression von MHC-Klasse-I-Antigenen auf dem Sarkolemm war in 23 von 42 Proben von Patienten mit COVID-19 (55 %) und eine Hochregulierung von MHC-Klasse-II-Antigenen in 7 von 42 Proben von Patienten mit COVID-19 (17 %) vorhanden. Beide wurden in den Kontrollen jedoch nicht gefunden. Auch wurde bei den Patienten mit COVID-19 eine erhöhte Anzahl natürlicher Killerzellen gefunden. In dieser Fall-Kontroll-Studie zeigten die meisten Personen mit

schwerem COVID-19 Anzeichen einer Myositis, die von leicht bis schwer reichten. Die Entzündung der Skelettmuskulatur war mit der Krankheitsdauer assoziiert und stärker ausgeprägt als die Herzentzündung. Der Nachweis der Viruslast war in den meisten Skelett- und Herzmuskeln niedrig oder negativ und wahrscheinlich eher auf zirkulierende virale RNA als auf eine echte Infektion von Myozyten zurückzuführen. Dies deutet darauf hin, dass SARS-CoV-2 möglicherweise mit einer postinfektiösen, immunvermittelten Myopathie assoziiert sein könnte. Eine Veröffentlichung der Arbeit erfolgte in der Zeitschrift „JAMA Neurology“ und ist unter folgenden Links zu finden:

- <https://jamanetwork.com/journals/jamaneurology/article-abstract/2781013>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34115106/>

Der Preisträger, Dr. Tom Aschman wurde in Luxemburg geboren und ist 33 Jahre alt. Er hat in Luxemburg, Wien, Paris und Straßburg Humanmedizin studiert. Von 2018 bis 2020 war er in der Neurologie und ist seit 2020 in der Neuropathologie der Charité jeweils als Assistenzarzt tätig. Zukünftig widmet sich Dr. Aschman sowohl der Neuropathologie als auch der Neurologie.

*Silke Schlüter
Diagnosegruppe Myositis*

DGM-Jahrbuch 2021 erschienen

Die DGM gibt mit freundlicher Unterstützung der Firmen Sanofi und Hormosan Pharma seit dem Jahr 1996 ein Jahrbuch heraus, das sich primär an das Fachpublikum wendet und über das abgelaufene Jahr berichtet. Es werden die Aktivitäten der Neuromuskulären Zentren der DGM im Jahresüberblick, die Adressen der Zentren mit ihren Sprechstunden sowie ausgewählte Übersichtsarbeiten zu speziellen Themen dargestellt. Darüber hinaus präsentieren die Preisträger der verschiedenen Forschungspreise der DGM ihre Arbeiten. Auch berichtet eine Diagnosegruppe über ihre Situation und Aktivitäten. Das Jahrbuch beinhaltet auch einen Abriss der allgemeinen DGM-Tätigkeiten im Berichtsjahr und stellt besondere Herausforderungen/Aufgaben im neuromuskulären Bereich da. Die Liste der Mitglieder des Medizinisch-Wissenschaftlichen Beirates aus dem abgelaufenen Berichtsjahr rundet das Jahrbuch ab.



Mit der diesjährigen 25. Ausgabe des DGM-Jahrbuchs hat sich die Herausgeberschaft verändert, PD Dr. Jana Zschüntzsch ist nun Mitherausgeberin, gemeinsam mit DGM-Vorstand Prof. Dr. Reinhard Dengler und DGM-Bundesgeschäftsführer Joachim Sproß. Thematisch behandelt das Jahrbuch 2021 das Pilotprojekt Patientenlotse und die Diagnosegruppe CMT (HMSN) berichtet über die erste Zeit als offizielle Diagnosegruppe.

Praktische Hinweise für das Narkose-/Anästhesie-Management von Patienten mit Myotoner Dystrophie Typ 1

Überblick

Die Vollnarkoserisiken bei Myotoner Dystrophie Typ 1 (DMI) sind in der Zeit nach der Anästhesie am größten, können aber durch ein entsprechendes Management kontrolliert werden.

Risiken vor und während der Vollnarkose

Risiken vor und während der Anästhesie ergeben sich aus den multisystemischen Organbeteiligung der Myotonen Dystrophie.

- Unberechenbare Reaktionen rechtfertigen die Vermeidung von Succinylcholin.
- Es sollten keine sog. depolarisierenden Muskelrelaxantien zur Narkoseeinleitung eingesetzt werden.
- Das Risiko einer echten malignen Hyperthermie-Reaktion geht nicht über das allgemeine Risiko der Bevölkerung hinaus.
- Herzrhythmus und Leitungsstörungen müssen engmaschig überwacht werden.
- Atemversagen und schlechter Schutz der Atemwege erfordern eine aufmerksame Überwachung und Unterstützung.
- Gastrointestinale Dysmotilität erfordert eine sorgfältige Überwachung.

Risiken nach der Vollnarkose

Nach einer Vollnarkose spiegeln mögliche Komplikationen eine erhöhte Empfindlichkeit und verlängerte Interaktion von Sedativa und Analgetika mit verschiedenen Aspekten der Myotonen Dystrophie wider.



Originale Version zur Verfügung gestellt durch die Myotonic Dystrophy Foundation, Oakland, USA: info@myotonic.org, www.myotonic.org.

Ins Deutsche übersetzt, an die deutsche Situation ergänzt und angepasst durch: Dr. Cornelia Dreßler, Prof. Dr. med. Benedikt Schoser, Freiburg und München, April 2022

Zu den resultierenden klinischen Wirkungen von Sedierung und Analgesie gehören:

- Reduzierter Bewusstseinsgrad
- Beeinträchtigte Atemfunktion
- Erhöhte pharyngeale Dysfunktion und Aspiration
- Erhöhte gastrointestinale Dysmotilität

Die Risiken können durch sorgfältiges und nachhaltiges Monitoring erfolgreich gemindert werden.

Allgemeine Probleme des Narkosemanagements

Die Anästhesiebehandlung von Patienten mit Myotoner Dystrophie Typ I (Dystrophiamyotonica oder DMI) kann herausfordernd sein. Vor diesem Hintergrund sollten alle Verfahren, die eine Anästhesie erfordern, von Patienten, ihren Familien und ihren Ärzten ernsthaft in Betracht gezogen werden, um festzustellen, ob sie wirklich notwendig sind. Einzelheiten über die potenziellen Probleme verdienen eine Diskussion, insbesondere bei Patienten mit Myotoner Dystrophie Typ I (DMI) in Bezug auf die Krankheitsform (angeboren; Kindheit; Beginn im Erwachsenenalter) und die Art der erforderlichen Anästhesie (lokale, regionale, spinale, allgemeine oder andere Kombinationsanästhesieprotokolle). Grundsätzlich gelten die hier vorgestellten Aspekte zu Narkose auch für die Myotone Dystrophie Typ 2 (PROMM), aber prinzipiell ist hier das Narkoserisiko deutlich geringer.

Im Folgenden sind einige der wichtigsten Managementfragen aufgeführt, die der Anästhesist berücksichtigen sollte, wenn er einen Patienten mit DM betreut:

1. Allgemeines

Myotone Dystrophie wurde aufgrund ihrer einzigartigen Auswirkungen auf die Skelettmuskulatur identifiziert, es wurde jedoch später gezeigt, dass es zu direkten Auswirkungen auf die meisten Organe kommt, einschließlich des ZNS, der Augen, Herz, endokrine, GI- und Lungensysteme. Zwei genetische Formen der Myotonen Dystrophie wurden identifiziert: DMI (Morbus Steinert) und DM2 (PROMM, proximale Myotone Myopathie). DMI-Patienten umfassen alle Altersgruppen, Patienten mit DM2 sind im Erwachsenenalter und haben im Allgemeinen weniger schwere Symptomatologie als DMI-Patienten (26, 29). In den angeborenen und kindlichen Formen von DMI haben Patienten oft ein schmales Gesicht, einen hochgewölbten Gaumen und eine eingeschränkte Fähigkeit, ihren Mund vollständig zu öffnen (24, 30), was die Intubation potenziell erschwert. Diskussion der Intubationsverfahren zusammen mit den Fragen im Zusammenhang mit dem sicheren Management vor und nach der Anästhesie in einem Krankenhaus machen ein Setting mit Pflegepersonal, das Erfahrung in der Behandlung von Patienten mit DMI hat, erforderlich. Spezielle Überlegungen können auch bei der Planung einer Anästhesie für Schwangerschaft/Geburt von Müttern mit DMI (31) und für Verfahren im Zusammenhang mit der In-vitro-Fertilisation (32) erforderlich sein.

2. Muskel

Myotonie ist eine Muskeldekontraktionshemmung mit anhaltender abnormaler Muskelanspannung (3). Die Myotonie kann durch Medikamente, Kalium, Unterkühlung, Schüttelfrost und alle mechanischen oder elektrischer Reize (2, 3, 4) verschlimmert werden. Patienten mit DM zeigen auch Muskelschwäche unterschiedlichen Schweregrades basierend auf der Muskeldystrophie und -degeneration.

3. Medikamente

DMI-Patienten reagieren außerordentlich empfindlich auf die atemdepressiven Wirkungen von DMI Analgetika und Anästhetika (3). Wenn möglich, sollen Alternativen zu Opioiden und regionalen Techniken mit örtlicher Betäubung eingesetzt werden. Wenn Opioide verabreicht werden (systemisch oder intrathekal), dann sollte aufgrund des hohen Risikos von Atemdepression und Aspiration eine kontinuierliche Pulsoximetrie/Kapnometrie und möglicherweise eine Versorgung auf Intensivstationsebene in Betracht gezogen werden. Die Auswirkung von Succinylcholin auf die Muskulatur sind bei DMI-Patienten unvorhersehbar und kann zu Hyperkaliämie führen, so dass diese vermieden werden sollte. Es sollten keine sog. depolarisierenden Muskelrelaxantien zur Narkoseeinleitung eingesetzt werden.

4. Atemwege

Die Schwäche der Rachenmuskulatur und eine verzögerte Magenentleerungszeit prädisponieren DM Patienten zur Aspiration (3, 21).

5. Atmung

Die Schwäche der Atemmuskulatur prädisponiert DM-Patienten für eine restriktive Lungenerkrankung mit gleichzeitiger Dyspnoe und ineffektivem Husten (3). Darüber hinaus sind häufige arterielle Hypoxämie und eine verminderte Atmungsantwort auf Hypoxie und Hyperkapnie häufige Assoziationen (3). DMI-Patienten sind besonders gefährdet für postoperative Atelektase und Pneumonie sowie respiratorische Insuffizienz, die eine verlängerte Beatmung erfordern.

Eine verminderte Vitalkapazität präoperativ dient als wichtige Warnung, dass Lungenspezialisten und Spezialisten auf der Intensivstation Teil des unten genannten Teams sein müssen, um das Atmungssystem zu beurteilen und eine angemessene postoperative Versorgung zu planen.

6. Herz

DM-Patienten können kardiale Anomalien aufweisen, insbesondere ein AV-Block, die infolge von kardialen Reizleitungsverzögerungen und Arrhythmien zum plötzlichen Tod führen können (3, 6). Aufgrund der Prävalenz und fortschreitenden Natur von Leitungsstörungen sollte bei allen DM-Patienten jährlich ein EKG und ggf. eine Langzeit-EKG angefertigt werden. Vor Verabreichung der Anästhesie sollte ein EKG wiederholt und alle internen Herzrhythmusgeräte abgefragt werden. Wenn Anamnese und körperliche Untersuchung darauf hinweisen, kann eine präoperative Holter-Monitor-Untersuchung oder ein Echokardiogramm gerechtfertigt sein.

7. Zentralnervensystem

Hypersomnie ist eine häufige und manchmal primäre Manifestation von DM. Sie kann aus einer Kombination von Narkolepsie-ähnlicher zentraler Hypersomnie, schlafbezogener Ateminsuffizienz, obstruktiver Schlafapnoe und periodischen Beinbewegungen im Schlaf resultieren, die jeweils zu mehreren Behandlungsschwierigkeiten nach der Anästhesie führen können, einschließlich verlängerter Enzephalopathie. Potentiell starker Schlafentzug kann viele der oben erwähnten multisystemischen Merkmale von DM verschlimmern.

Probleme des präoperativen Managements

1. Multidisziplinäres medizinisches Team:

Es ist gut dokumentiert, dass die medizinische und chirurgische Behandlung von Patienten mit DM herausfordernd und komplikationsreich sein kann (1, 3, 4, 6, 21). Aus diesen Gründen sollte die Koordinierung der prä- und postoperativen Behandlungspläne 1-4 Wochen vor elektiven Eingriffen durch ein multidisziplinäres medizinisches Team erfolgen.

Dieses Team besteht idealerweise aus dem Neuromuskulären Spezialisten, dem Hausarzt, dem Chirurgen und dem Anästhesisten sowie, falls indiziert, einem Pneumologen und Kardiologen. Eine Bewertungsskala für Muskelbeeinträchtigungen (MIRS) kann hilfreich sein, da sich gezeigt hat, dass sie prädiktiv für perioperative unerwünschte Ereignisse ist (25).

2. Präanästhesie-Bewertung

Zusätzlich zu einer umfassenden präoperativen Bewertung, die vom neuromuskulären Spezialisten, Kinderarzt/Hausarzt (PCP), Lungen- oder Kardiologen des DM-Patienten durchgeführt wird (basierend auf dem Schweregrad der kardiopulmonalen Manifestationen) sollte zusammen mit einem Anästhesisten vor der Operation eine sorgfältige und detaillierte präanästhetische Untersuchung durchgeführt werden. Besondere Aufmerksamkeit sollte der Anästhesist dem kardiopulmonalen System widmen. Es ist nicht ungewöhnlich, dass DM-Patienten in der Vorgeschichte Hypoxie, Dyspnoe, Schlafapnoe, die CPAP erfordert, oder eine ausgeprägte Schwäche der Atemmuskulatur, die BiPAP erfordert, haben. Es gibt auch die potenzielle Schwierigkeit des Zugangs zu den Atemwegen aufgrund eines schmalen Gesichts, eines hochgewölbten Gaumens und einer eingeschränkten Fähigkeit, den Mund zu öffnen, wie bereits erwähnt. Angesichts der anästhetischen Implikationen dieser Symptome ist eine Messung ihrer Schwere vor der Anästhesie gerechtfertigt. Eine spezifische Anamnese von Dysphagie, Dysarthrie, Dysphonie und Aspiration sollte ebenfalls als Hinweis auf eine Pharynxbeteiligung angesprochen werden.

Die Wirksamkeit des Hustens und die Vertrautheit mit dem Hustenunterstützungsgerät und der BiPAP-Maske vor der Operation ist sehr wichtig, um eine erfolgreiche postoperative Versorgung sowohl bei Kindern als auch bei Erwachsenen mit DMI sicherzustellen, insbesondere Menschen mit verminderter Vitalkapazität sowie Schwierigkeiten mit der Pharynxfunktion; wenn möglich, sollte die patienteneigene BiPAP-Maske für die postanästhetische Verwendung zur Verfügung stehen. Darü-

ber hinaus sollten weitere Befragungen jede Vorgeschichte von Herzleitungsstörungen, Arrhythmie, Herzinsuffizienz und das Vorhandensein eines internen Herzrhythmus-Managementgeräts bewerten.

3. Konsultationen

Basierend auf den präoperativen Untersuchungen und Beurteilungen kann eine präoperative Konsultation durch einen Kardiologen und Pneumologen von Vorteil sein. Angesichts der Prävalenz von Leitungsstörungen wird immer ein präoperatives 12-Kanal-EKG empfohlen; ein Echokardiogramm und eine Röntgenaufnahme des Brustkorbs können in Betracht gezogen werden, und eine präoperative Überwachung des Herzrhythmus kann erforderlich sein, um das Vorhandensein einer Arrhythmie zu beurteilen. Darüber hinaus sollten alle internen Herzrhythmus-Management-Geräte vor dem Betreten des Operationsaals abgefragt (und möglicherweise neu programmiert) werden. Lungenfunktionstests vor der Anästhesie sind immer indiziert (idealerweise einschließlich der Vitalkapazität im Liegen und Sitzen) und arterielle Blutgase können nützlich sein.

4. Prämedikation

DM-Patienten können äußerst empfindlich auf die atemdepressiven Wirkungen häufig verwendeter Prämedikation (z. B.

Opioide und Benzodiazepine) reagieren. Es muss daher sichergestellt sein, dass vor der Verabreichung einer Prämedikation oder eines anderen Beruhigungsmittels geeignete Geräte zur Überwachung und Durchführung einer dringenden Intubation zur Verfügung stehen.

5. Regionalanästhesie

Regional Anästhesietechniken wurden in der Literatur als erfolgreiche Primäranästhesie für DM-Patienten beschrieben (3, 22), da sie dazu beitragen können, einige der häufigen Komplikationen einer Allgemeinanästhesie zu vermeiden. Es gibt jedoch Fallberichte, die beschreiben, dass Zittern ausreicht, um myotone Kontraktionen mit regionaler Anästhesie zu stimulieren, sowie unvollständige Blockaden bei Patienten mit DM (12, 13, 14).

Probleme des intra-operativen Managements

1. Umgebung

Hypothermie und Zittern können eine myotone Kontraktur auslösen (2). Daher sollte der Operationssaal warmgehalten werden, damit der Patient besser in der Lage ist, eine normale Körpertemperatur aufrechtzuerhalten. Während der Operation sollten erwärmte IV-Flüssigkeiten sowie Umluftdecken verwendet werden.

2. Überwachung

- Verwenden Sie standardmäßige Monitore der American Society of Anesthesiologists (ASA), einschließlich eines Thermometers (3).
- Erwägen Sie das Anbringen eines externen Schrittmachers/Defibrillators am Patienten. DM-Patienten haben ein hohes Risiko für Arrhythmien und plötzlichen Tod (6).
- Erwägen Sie die Platzierung eines arteriellen Zugangs, um durch die Blutgasinterpretation die ausreichende Oxygenierung und Belüftung zu überprüfen und zur kontinuierlichen Blutdrucküberwachung.
- Überwachen Sie die neuromuskuläre Blockade mit einem peripheren Nervenstimulator, aber tun Sie dies mit Vorsicht: Der elektrische Stimulus könnte eine Myotonie hervorrufen und als Hinweis darauf fehlinterpretiert werden, dass die neuromuskuläre Blockade vollständig aufgehoben wurde (2).
- Eine invasive Herzüberwachung (TEE, PA-Katheter, ZVD-Leitungen) sollte DM-Patienten mit erheblicher kardiopulmonaler Dysfunktion vorbehalten bleiben. Die präoperative Beratung des Kardiologen und die Bewertung können bei der Entscheidung helfen, ob diese Monitore eingesetzt werden sollen.

3. Einleitung der Narkose

Etomidat, Thiopental und Propofol wurden alle sicher zur Einleitung der Anästhesie verwendet. Im Allgemeinen reagieren DM-Patienten empfindlicher auf diese Mittel und benötigen daher eine geringere Dosis. Die Zugabe von Lidocain zu Propofol zur Einleitung kann die Inzidenz schmerzinduzierter myotoner Kontraktionen reduzieren (27). DM-Patienten sind aufgrund ihrer Dysphagie und veränderten Magenmotilität einem Aspirationsrisiko ausgesetzt (21).

Erwägen Sie daher die Verabreichung von Natriumcitrat, einem H₂-Antagonisten, und Metoclopramid vor der Einleitung. Eine schnelle Sequenzinduktion mit Krikoiddruck sollte in Erwägung gezogen werden. Allerdings gibt es Berichte in der Literatur über den erfolgreichen Einsatz von supraglottischen Atemwegen und/oder Maskenbeatmung allein, insbesondere bei Kindern (25).

Die Reaktion des DM-Patienten auf Succinylcholin ist unvorhersehbar und kann infolge einer übertriebenen Kontraktur, Masseterkrämpfe und Laryngospasmus zu einer schwierigen oder unmöglichen Intubation führen (2, 19, 20). Darüber hinaus kann die Anwendung von Succinylcholin bei schweren Erkrankungen zu einer Hyperkaliämie führen (9). Wenn möglich, sollte eine Trachealintubation ohne Muskelrelaxans versucht werden (9). Wird ein Muskelrelaxans benötigt, sollte ein nicht-depolarisierendes Mittel mit kurzem Erholungsindex gewählt werden (z. B. Rocuronium, Cis-Atracurium) (7). Das Kiefergelenk kann bei DM-Patienten dazu neigen, sich auszurenken, daher sollten Laryngoskopie und Kiefermanipulation sorgfältig ausgeführt werden (15).

4. Narkosedurchführung

- Flüchtige Wirkstoffe: DM-Patienten sind nicht anfälliger für die Entwicklung einer malignen Hyperthermie als der Rest der Allgemeinbevölkerung (16, 17). Flüchtige Anästhetika sind zur Aufrechterhaltung der Anästhesie wirksam, können jedoch die Kardiomyopathie eines Patienten als Folge ihrer myokarddepressiven Wirkung verschlimmern. Desfluran könnte das Mittel der Wahl sein, wenn man seinen theoretischen Vorteil eines schnelleren Austritts nach Abschluss der Operation berücksichtigt (3).
- Muskelrelaxation: Wenn möglich, vermeiden Sie Muskelrelaxantien vollständig und halten Sie die Akinesie mit tiefer inhalativer/intravenöser Anästhesie aufrecht, oder lassen Sie den Chirurgen das Skelettmuskelgewebe innerhalb des Operationsfeldes mit einem Lokalanästhetikum infiltrieren. Wenn eine weitere Muskelrelaxation erforderlich ist, verwenden Sie ein nicht-depolarisierendes Mittel und denken Sie daran, dass DM-Patienten eine übertriebene Reaktion zeigen werden. Daher sollten die Anfangsdosen reduziert und die nachfolgenden Dosen so titriert werden, dass sie über einen peripheren Nervenstimulator wirken (2).
- Intravenöse Wirkstoffe: In der medizinischen Literatur wurde eine sichere und wirksame Anästhesie mit Propofol und Remifentanyl für eine totale intravenöse Anästhesie beschrieben (4, 5).
- Intravenöse Flüssigkeiten: Erwägen Sie die Verwendung von kristalloiden Flüssigkeiten ohne Zusatz von Kalium. DM-Patienten haben eine reduzierte Na⁺-K⁺-Pumpkapazität und können anfällig für die Entwicklung einer Hyperkaliämie sein (10). Es gibt keine offensichtliche Kontraindikation für die Verwendung von Kolloiden.

5. Notfall

- Umkehrmittel: Neostigmin soll Myotonien auslösen (18). Allerdings sind die Risiken einer Restmuskelrelaxation bei dieser Patientengruppe erheblich. Die Anwendung von Muskelrelaxans ohne Umkehrung erwies sich als unabhängiger Ri-

sikofaktor für ein unerwünschtes perioperatives Ereignis (25, 26). Daher sollte eine Umkehr in Betracht gezogen werden, wenn nicht-depolarisierende Muskelrelaxanzien verwendet werden; Sugammadex wurde komplikationslos zur Aufhebung der Muskelblockade bei DM-Patienten eingesetzt (26).

- b) Extubation: Aufgrund der multisystemischen Wirkungen von DM (kardiopulmonale Pathologie, schwere periphere Schwäche, veränderte Magenmotilität, Pharynxschwäche mit schlechtem Schutz der Atemwege, erhöhte Empfindlichkeit gegenüber allen Anästhetika) halten Sie sich an strenge Extubationskriterien. Diese Patienten benötigen möglicherweise postoperativ für mehrere Tage oder länger eine unterstützende mechanische Beatmung. Wenn Bauchdehnung und/oder starke postoperative Schmerzen wahrscheinlich sind, werden diese Probleme die präoperative Schwäche des Hustens und der Atemmuskulatur verschlimmern. Die Aufrechterhaltung der postoperativen Beatmung kann die effektive Genesung beschleunigen und die Schmerzbehandlung verbessern. Darüber hinaus besteht ein erhöhtes Risiko für Apnoe mit verzögertem Beginn und Tod nach der Extubation während der unmittelbaren 24 Stunden nach der Operation und sogar noch länger, wenn postoperative Anxiolytika, Sedativa oder Opioid-Analgetika verabreicht werden. Während dieser Zeit ist eine engmaschige und kontinuierliche Überwachung der kardiopulmonalen Funktion (SpO₂ und EKG) erforderlich.

Postoperative Managementprobleme

Die Aufnahme auf die Intensivstation (ITS) zur postoperativen Behandlung sollte angesichts der erheblichen Komplikationen, die als Folge von DM auftreten können, in Betracht gezogen werden. Zumindest sollten die Patienten postoperativ nach einer Endotrachealanästhesie mit kontinuierlicher Pulsoximetrie und EKG über einen Zeitraum von mindestens 24 Stunden überwacht werden. Nachfolgend finden Sie spezifische Punkte, die diese Empfehlungen unterstützen:

1. Schmerzkontrolle

Erwägen Sie die Verwendung von Regionalanästhesie, NSAIDs und Paracetamol zur postoperativen Schmerzkontrolle. Wenn diese Medikamente/Modalitäten kontraindiziert sind, muss die Anwendung von Opioiden mit Vorsicht und aufmerksamer Überwachung erfolgen. Die außerordentliche Empfindlichkeit von DM-Patienten gegenüber den atemdepressiven Wirkungen von Opioiden (systemisch oder intrathekal, regional) hat in der postoperativen Phase zu tödlichen Folgen geführt. Der häufigste Weg der Opioidverabreichung, der DM-Patienten einem hohen Risiko für Atemdepression aussetzt, ist intravenös. Analgesie kann bei DM-Patienten mit epiduraler Opioidgabe sicher erreicht werden (11), aber selbst mit einer kleinen Dosis von epiduralem Morphin kann es zu einer Atemdepression kommen (8). Darüber hinaus verschlimmern Opioide die DM-eigene gastrointestinale Parese und erhöhen das Risiko von Reflux, Aspiration und zusätzlicher Beeinträchtigung der Atmung durch Meteorismus oder Pseudoobstruktion.

2. Pulmonale Überlegungen

Mathieu et al. fanden in einer retrospektiven Analyse von 219 DMI-Patienten, die unter Vollnarkose operiert wurden, heraus, dass die meisten perioperativen Komplikationen mit der Atmung in Zusammenhang standen (1). Besonders gefährdet waren DMI-Patienten, die symptomatisch waren, sich einer Oberbauchoperation unterzogen oder schwere Muskelbehinderungen hatten. Bei diesen Patientengruppen werden eine postoperative Überwachung, eine intensive Atemtherapie und eine Spirometrie empfohlen (1). Apnoe mit verzögertem Beginn entwickelt sich am wahrscheinlichsten in den ersten 24 Stunden nach der Operation, und eine Exazerbation der anfänglichen Hypersomnie könnte sichtbar werden. Eine Intensivstation ist möglicherweise am besten für die Erkennung und Behandlung dieser Komplikationen geeignet.

Zusammenfassung

- Führen Sie eine umfassende präoperative Untersuchung mit einem multidisziplinären medizinischen Team durch.
- Verwenden Sie gegebenenfalls eine Regionalanästhesie, entweder allein oder zur Reduzierung der Vollnarkose.
- Vermeiden Sie oder seien Sie vorsichtig mit Prämedikationen (Anxiolytika, Beruhigungsmittel und Opioide).

- Halten Sie den Patienten warm.
- Erwägen Sie die prophylaktische Anwendung von Defibrillator-/Schrittmacherelektroden.
- Seien Sie bei der Einleitung der Anästhesie auf die hohe Wahrscheinlichkeit einer Aspiration und anderer Atemwegskomplikationen vorbereitet. Vermeiden Sie Succinylcholin.
- Strenge Extubationskriterien einhalten. Angesichts der Auswirkungen von DM auf die Atmung sollten Sie den Patienten und seine Familie auf die Notwendigkeit einer unterstützenden mechanischen Beatmung vorwegnehmen und vollständig darauf vorbereiten, bis die Extubationskriterien eindeutig erfüllt sind, oft nachdem der Patient bei vollem Bewusstsein ist.
- Wenn eine verlängerte nicht-invasive Beatmungsunterstützung erwartet wird, beispielsweise nach einer Thorax- oder Abdominaloperation, beginnen Sie präoperativ mit der BiPAP-Unterstützung und halten Sie das BiPAP des Patienten für die Verwendung nach dem Eingriff bereit.
- Planen Sie eine kontinuierliche SpO₂- und Kapnographie-, und EKG-Überwachung nach der Operation ein, bis der Patient den präoperativen Status vollständig wiedererlangt.
- Bewältigen Sie postoperative Schmerzen mit NSAIDs, regionalen Techniken und gegebenenfalls Paracetamol. Verwenden Sie Opioide mit äußerster Vorsicht.
- Ermutigen Sie postoperativ zu einer aggressiven Lungentherapie, falls erforderlich unter Verwendung eines mechanischen Hustenhilfsgeräts. Das präoperative Training mit einer Hustenhilfe kann den Einsatz in der postoperativen Phase erleichtern.

Addendum

Liste der Autoren

Marla Ferschl, MD | Richard Moxley, MD,
John W. Day, MD, PhD | Michael Gropper, MD, PhD.

Danksagungen

Wir danken Neal Campbell, MD, und Barbara Brandom, MD, für ihre Beiträge zur ursprünglichen Version dieses Dokuments, die wir überarbeitet und aktualisiert haben.

Addendum 2

Referenzen

1. Mathieu J, Allard P, et al. Anesthetic and surgical complications in 219 cases of myotonic dystrophy. *Neurology* 1997; 49:1646-1650.
2. Azar I. The Response of Patients with Neuromuscular Disorders to Muscle Relaxants: A Review *Anesthesiology* 1984; 61:173-187.
3. Barash PG, et al. *Clinical Anesthesia*. 4th edition. pgs. 32-34, 493-494, 1997.
4. Catena V, et al. Anesthesia and myotonic dystrophy (Steinert's syndrome) The role of intravenous anesthesia with propofol, cis-atracurium, and remifentanyl. A case report. *Minerva Anestesiologica*. 2007 Sept; 73(9) 475-9.
5. Bennum M, Goldstein B, et al. Continuous propofol anaesthesia for patients with myotonic dystrophy. *Br J of Anaesth* 2007; 85(3):407-9.
6. Groh WJ, Groh MR, et al. Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy type I. *N Engl J Med* 2008; 358:2688-97.
7. Diefenbach C, Lynch J, et al. Vecuronium for muscle relaxation in patients with dystrophia myotonica. *Anesth Analg* 1993; 76:872-4.

8. Ogawa K, Iranami H, et al. Severe respiratory depression after epidural morphine in a patient with myotonic dystrophy. *Can J Anaesth* 1993; 40:968-970.
9. Baum VC, O'Flaherty J. Anesthesia for Genetic, Metabolic, and Dysmorphic Syndromes of Childhood. Lippencott Williams and Wilkens. 2006: 212-214.
10. Torben C. Na⁺-K⁺ pump regulation and skeletal muscle contractility. *Physiol Rev* 2003; 83:1269-1324.
11. Takeda T, Tohmatsu T, et al. Postoperative continuous epidural infusion of morphine in a patient with myotonic dystrophy. *Masui – Japanese J of Anesth* 1996; 45(11):1384-7.
12. Cope DK, Miller JN. Local and spinal anesthesia for cesarean section in a patient with myotonic dystrophy. *Anesth Analg* 1986; 65:687-90.
13. Harris MN. Extradural analgesia and dystrophia myotonica. *Anaesthesia* 1984; 39:1032-3.
14. Paterson RA, Tousignant M, et al. Caesarian section for twins in a patient with myotonic dystrophia. *Can Anaesth Soc J* 1985; 32:418-421.
15. Payne B, Ashizawa T. Practical recommendation for surgery and anesthesia in myotonic dystrophy and Recommendations for surgery and anesthesia (previous version). Myotonic Dystrophy Foundation. Aug 2006. 7 Jan 2009. <<https://www.myotonic.com/toolkits-publications>>
16. Moulds RFW, Denborough MA: Myopathies and malignant hyperpyrexia (Correspondence) *Br Med J* 1974; 3:520.
17. Britt BA, Kalow W: Malignant hyperthermia: A statistical review. *Can Soc Anaesth Soc J* 1970; 17:293-315.
18. Kennedy F, Wolf A. Experiments with quinine and prostigmine in treatment of myotonia and myasthenia. *Arch Neurol Psychiatry* 1937; 37:68-74.
19. Thiel RE. The myotonic response to suxamethonium. *Br J Anaesth* 1967; 39:815-820.
20. Paterson IS. Generalized myotonia following suxamethonium. *Br J Anaesth* 1962; 34:340-342.
21. Ishizawa Y, et al. A serious complication due to gastrointestinal malfunction in a patient with myotonic dystrophy. *Anesth Analg* 1986; 65:1066-1068.
22. Aquilina A, Groves J. A combined technique utilizing regional anesthesia and target-controlled sedation in a patient with myotonic dystrophy. *Anaesthesia* 2002; 57:385.
23. American Society of Anesthesiologists Task Force on Management of the Difficult Airway.
24. Harper PS. *Myotonic dystrophy*. 2nd ed. London: WB Saunders, 1989.
25. Sinclair JL, Reed PW. Risk factors for perioperative adverse events in children with myotonic dystrophy. *Ped Anesth* 2009; 19: 740-47.
26. Veyckemans F, Scholtes J. Myotonic dystrophies type I and 2: anesthetic care. *Ped Anesth* 2013; 23: 794-803.
27. Kinney MAO, Harrison BA. Propofol-induced myotonia in myotonic dystrophy. *Anesth Analg* 2009; 83:665-6.
28. Speedy H. Exaggerated physiological responses to propofol in myotonic dystrophy. *Br J Anaesth* 1990; 64: m110-12.
29. Weingarten TN, Hofer RE, Milone M, Sprung J. Anesthesia and myotonic dystrophy type 2: a case series. *Can J Anesth* 2010; 57: 248-55.
30. Moxley RT, Cifaloni E, Guntrum D. Myotonic Dystrophy. In: Darras BT, Jones R, Ryan MM, De Vivo DC, editors. *Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence: A Clinician's Approach*. London: Elsevier, 2015: 697-718.
31. Hopkins AN, Alshaeri T, Akst SA, Berger JS. Neurologic disease with pregnancy and considerations for the obstetric anesthesiologist. *Seminars in Perinatology* 2014; 38:359-369.
32. Ioscovich A, Elder-Geva T, Weitman M, Altarescu G, Rivlis A, Elstein D. Anesthetic management of oocyte retrieval: an exploratory analysis comparing outcome in vitro fertilization cycles with and without pre-implantation genetic diagnosis. *J Hum Reprod Sci* 2013; 6:263-266.



6. Dresdner Kolloquium für Neuromuskuläre Erkrankungen



von links: Dr. Reuner, Dr. Schäfer, Dr. Günther, Dr. Saak, Dr. Janisch.

Am 11. Juni 2022 fand nach zwei Jahren das 6. Neuromuskuläre Kolloquium in der Universitätsklinik Carl Gustav Carus in Dresden statt. Bei sonnigem Wetter konnte die Veranstaltung für „am Muskel interessierte“ ärztliche Kollegen in Präsenz stattfinden. Das Kolloquium war zudem Auftaktveranstaltung zur Gründung des Universitäts NeuroMuskulären Centrums (UNMC). Die Intention des UNMC ist die Optimierung der interdisziplinären Versorgung von PatientInnen mit neuromuskulären Erkrankungen, wodurch auch der Zugang zu den modernen, und in Zukunft vermehrt eingesetzten, Gentherapien verbessert werden wird.

Im ersten Vortrag „Update Neuromuskuläre Erkrankungen“ stellte Dr. Schäfer einige wesentliche Neuerungen des letzten Jahres im Bereich neuromuskulärer Erkrankungen vor. Er beschrieb vielversprechende Therapieansätze bei der Myasthenia gravis: von der selektiven Beeinflussung der T- und B-Zellfunktion über die Komplementinhibition (Eculizumab) bis hin zu gänzlich neuen Wirkprinzipien, wie der FcRn-Inhibition (Efgartigimod), welche anhand der bisherigen Studienergebnisse verspricht, ein „game changer“ in der Myasthenie-Therapie zu werden. Die Myositiden betreffend wurde die aktualisierte Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Neurologie vorgestellt, welche für schwere Verläufe den Einsatz von sog. Biologicals empfiehlt. 2021 wurde zudem die erste Phase III-Studie zum erfolgreichen Einsatz von i.v. Immunglobulinen bei Dermatomyositis publiziert, was zur Zulassung von IVIG für die Therapie führte. Im letzten Jahr wurde die erste randomisierte, doppelblinde Studie publiziert, welche für Sirolimus eine Stabilisierung der Gehstrecke bei der Einschlusskörperchenmyositis zeigte.

Die neuen Leitlinien der European Academy of Neurology haben nunmehr klare Empfehlungen für die Therapie der CIDP gegeben, was die Behandlung dieser häufigen Neuropathie besser standardisieren wird. Im letzten Teil hob Dr. Schäfer anhand mehrerer Studien die Bedeutung von Vitamin B12 für Polyneuropathien auch ohne offensichtlichen B12-Mangel hervor: Unabhängig von der Ursache der Polyneuropathie, selbst bei Serum B12-Spiegeln im unteren Normbereich, empfiehlt es sich, Vitamin B12 zu substituieren.

In ihrem Vortrag „Behandelbare Exoten der Neuromuskulären Erkrankungen“ stellte Dr. Saak drei hereditäre Multisystemerkrankungen vor, welche zwar selten sind, jedoch aufgrund bestehender Therapieoptionen nicht unterdiagnostiziert werden sollten. Die hereditäre Transthyretin-Amyloidose manifestiert sich mit einer Polyneuropathie, welche mit autonomen Störungen einhergeht und unbehandelt durch eine kardiale Mitbeteiligung zu einer reduzierten Lebenserwartung führt. Bei frühzeitiger Diagnose kann jedoch eine Therapie zur Stabilisierung des Transthyretins (Tafamidis) oder ein „Gene Silencing“ (Inotersen, Patisiran) zur Anwendung kommen. Beim Morbus Fabry handelt es sich um eine Stoffwechselerkrankung, bei der ein Enzymdefekt unter Anderem eine small-fiber Neuropathie mit brennenden oder stechenden Missempfindungen bedingt. Es kann zudem eine Beteiligung des zentralen Nervensystems, der Nieren, des Herzens, der Haut, des Gastrointestinaltraktes und der Augen vorliegen. Mit einer gut verträglichen Enzymersatz- (Agalsidase-alpha/-beta) oder der Chaperontherapie (Migalastat) können bei frühzeitigem Einsatz viele Symptome verbessert werden. Der Morbus Pompe wird ebenso durch einen Enzymdefekt mit gestörtem Glykogenabbau verursacht. Es finden sich eine Schwäche der Stamm- und angrenzenden Muskulatur, jedoch führt insbesondere die Schwäche der Atemmuskulatur zu bedrohlichen Komplikationen. Auch hier sollte nach Diagnosestellung eine Enzymersatztherapie mit Alglucosidase alpha oder der kürzlich zugelassenen Avalglucosidase alpha erfolgen, wodurch eine Verbesserung der Gehfähigkeit und der respiratorischen Funktion erreicht werden kann.

In seinem Vortrag „Motoneuronerkrankungen – Update“ ging Dr. Günther auf neue Aspekte bei den Erkrankungen Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) und Spinale Muskelatrophie (SMA) ein. Er stellte die aktuellen Ergebnisse der VALOR-Studie bei ALS-PatientInnen mit SOD1-Mutation vor, wonach Tofersen den Krankheitsverlauf der Kohorte positiv beeinflussen konnte. Eine EU-Zulassung des Präparates ist zwar noch ungewiss, jedoch gibt es ein Härtefallprogramm an dem Patienten mit ALS und Nachweis einer SOD1-Mutation teilnehmen können. Darüber hinaus beschrieb Herr Dr. Günther die krankheitsmodifizierende Therapielandschaft bei der SMA mit den drei zugelassenen Präparaten Nusinersen, Risdiplam und Onasemnogene abeparvovec, wobei

Letzteres bislang nur bei der SMA Typ 1 eingesetzt wird, jedoch in Wirksamkeitsstudien auch schon bei SMA Typ 2 und 3 untersucht wird. Zusammenfassend zeigt sich bei den Motoneuronerkrankungen ALS und SMA ein deutlicher Zuwachs an Erkenntnissen und innovativen Therapiekonzepten.

Herr Vidovic berichtete in seinem Vortrag über die diagnostisch-prognostische Wertigkeit von Neurofilamenten bei der ALS. Neurofilamente sind Strukturproteine, die bei einer Schädigung von Nervenzellen freigesetzt werden und bei der ALS deutlich erhöht sind. Die Bestimmung der Neurofilamente als sogenannten Biomarker zur Diagnose und prognostischen Einschätzung der ALS hat bereits Einzug in die klinische Routine gefunden. Herr Vidovic legte insbesondere Studienergebnisse dar, welche bei ALS-PatientInnen mit SOD1-Mutation ein erhöhtes Neurofilament bereits Monate vor Auftreten klinischer Symptome und einen rückläufigen Neurofilament-Wert unter der Behandlung mit Tofersen nachwies.

Im Vortrag „Palliativversorgung von lebenslimitierenden neurologischen Erkrankungen in Deutschland am Beispiel der Muskeldystrophie Duchenne“ stellte Maria Janisch vom Sächsischen Kinderpalliativzentrum die Ergebnisse ihres Forschungsprojekts vor. Im Rahmen dessen wurden Daten zur Symptomlast und -behandlung, zur ambulanten Versorgungssituation und erstmals auch zur Krankenhausbehandlung von Patienten mit einer Muskeldystrophie Duchenne erhoben. Dabei zeigte sich, dass viele Patienten unbehandelte/insuffizient behandelte Schmerzen, Fatigue, Depression oder Obstipation haben, häufig (notfallmäßig) stationär behandelt werden müssen und besonders junge Erwachsene den Wunsch haben, sich im Vorfeld mit Behandlungsentscheidungen auseinanderzusetzen. Anhand der Ergebnisse wurde das Modell einer kollaborativen integrierten Palliativversorgung entwickelt, in dem Palliativ- und Hospizteams die

Haus-/Fachärzte, Muskelzentren und Krankenhausbehandler in ihrer Arbeit unterstützen.

In ihrem Vortrag „Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei Selenoproteinopathien“ führte Dr. Reuner aus, dass rezessive Mutationen im Selenoprotein N-Gen (SEPN1), ursächlich für seltene Formen kongenitaler Muskeldystrophien sind. Selenoproteinopathien können sich jedoch auch erst im Erwachsenenalter als Gliedergürtelschwäche manifestieren und sollten daher bei Erwachsenen ebenso in differenzialdiagnostische Überlegungen einbezogen werden. Obwohl das histopathologische Erscheinungsbild eine große Variabilität aufweist, ist das klinische Erscheinungsbild homogen und gekennzeichnet durch eine axiale Muskelschwäche, eine Skoliose mit Wirbelsäulensteifigkeit und eine potenziell lebensbedrohliche Schwäche der Atemmuskulatur. Die Kraft der Extremitäten und die Gehfähigkeit sind hingegen lange gut erhalten. Die wichtigsten prognosebestimmenden Faktoren sind das Ausmaß der Skoliose, das Atemwegsmanagement, das Körpergewicht und bestimmte SEPN1-Mutationen, welche nachweislich mit dem Schweregrad der Erkrankung korrelieren.

Abgerundet wurde das Kolloquium durch mehrere Fallpräsentationen, die auch während des abschließenden Mittagsbuffets zu lebhaften Diskussionen anregten.

Wir haben uns sehr über die zahlreichen Teilnehmenden, einschließlich der Vertreter des DGM-Landesverbandes Sachsen, Frau Kmetsch und Herrn Neutag, gefreut und sehen weiteren Kolloquien mit Freude entgegen.

Stellvertretend: Dr. Annika Saak, Direktorin des UNMC

Medizin & Forschung

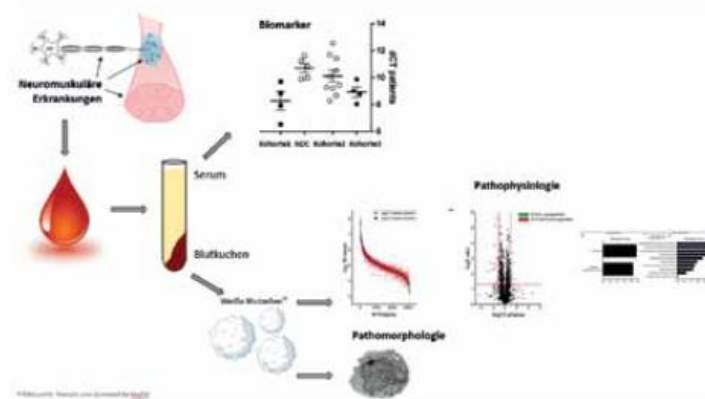
Post-Covid/Long-Covid durch WHO als länger andauernde Erkrankungen anerkannt

Die Weltgesundheitsorganisation hat 2021 drei zusätzliche ICD-10-Codes für SARS-CoV-2 eingeführt, die im Zusammenhang mit einer überstandenen Coronavirus-Krankheit stehen. Das kann für die Beanspruchung behinderungsbezogener Nachteilsausgleiche von Bedeutung sein. Für fachärztliche Stellungnahmen kommen Internisten, Neurologen oder Psychiater infrage. Aktuelle Fachempfehlungen zur Diagnostik und zu möglichen Therapien sind in einer Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin dargestellt.

- Erläuterungen zu den Codes bei der Kassenärztlichen Bundesvereinigung: www.kbv.de/html/1150_49299.php
- Post-Covid-19-Ambulanzen in Deutschland: <https://longcoviddeutschland.org/ambulanzen>
- AWMF-Leitlinie zur Diagnostik und Therapie von Post-COVID, beziehungsweise Long-COVID: www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/020-027.html

LiBi-NME:

Liquid Biopsy bei neuromuskulären Erkrankungen – ein multizentrisches translationales Forschungsprojekt zur erweiterten Grundlagenforschung und Diagnostik



Die biochemische, histologische und ultra-strukturelle Analyse von Muskel- und Nervenbiopsien, die von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen stammen, stellt nicht nur einen elementaren Baustein in der diagnostischen Versorgung eben dieser Menschen dar, sondern bildet zudem einen elementaren Grundstein in der Erforschung der Genese dieser Erkrankungen. Die Gewinnung dieser Biopsien ist allerdings invasiv. Repetitive Probenentnahmen, die Einblicke in die biochemische Natur der Progression dieser Erkrankungen zulassen würden, sind deshalb kaum möglich. Hinzu kommt, dass gerade im Zeitalter der neuen Sequenziertechnologien oftmals genetische Varianten identifiziert werden, deren pathogener Charakter nicht immer ganz eindeutig ist, so dass weitere biochemische Studien notwendig sind. Für diese Untersuchungen muss allerdings entsprechendes Biomaterial zur Verfügung stehen.

LiBi-NME adressiert den Bedarf des Vorhandenseins von Biomaterial für Diagnostik und Erforschung neuromuskulärer Erkrankungen unter Berücksichtigung einer minimalen Invasivität der Probenentnahme. Konkret werden Blutproben (weiße Blutzellen und Serum) von neuromuskulär Erkrankten hinsichtlich der Menge von Proteinen, deren korrespondierende Gene mit der Ausprägung dieser Erkrankungen in Einklang gebracht wurden, unter Anwendung immunologischer Nachweisverfahren und gerichteter Proteomik untersucht. Proteomische Untersuchungen sollen der Identifikation von neuen pathophysiologischen Kaskaden dienen. Diese Kaskaden werden im Anschluss mittels immunologischer Nachweisverfahren validiert. Dies soll einem verbesserten Verständnis der Natur dieser Erkrankungen dienen und unter Umständen die Definition neuer Ansatzpunkte für therapeutische Interventionskonzepte zulassen.

Zudem sollen proteomische Analysen zum Einsatz kommen, um neue Serumbiomarker zu identifizieren. Die erhobenen Resultate sollen auch dazu dienen, neue Therapiemarker – ebenfalls unter Berücksichtigung der mutierten Gene/Proteine, deren Expression exogen wieder hergestellt wird – zu untersuchen. Am Ende des Forschungsvorhabens wird dementsprechend ein Katalog an Proteinen zur Verfügung stehen, die diagnostisch und präklinisch minimal invasiv analysiert werden können, wodurch sich nicht nur weitere Möglichkeiten in der Erforschung der neuromuskulären Erkrankungen auftun, sondern zugleich neue Wege in der Patientenstratifizierung eröffnet werden. Wir danken der DGM für die Unterstützung dieses Forschungsvorhabens durch die Bewilligung von Geldern zur Anschaffung eines 80-Grad-Gefrierschranks in welchem diese elementaren Bioproben gelagert werden können.

PD Dr. rer. nat. Andreas Roos
Adjunct Professor (University of Ottawa)
Abteilung für Neuropädiatrie, Kinderklinik I
Universitätsklinikum Essen/Universität Duisburg-Essen



„Vielleicht fehlt es auch daran, dass mir aufgezeigt wird, was noch alles möglich ist, von dem ich nichts weiß, noch nie was gehört habe ...“

Diesen Satz sagte ein junger Mann mit einer Muskeldystrophie Duchenne (DMD) in einem Interview, in dem es um Palliativversorgung ging. Palliativversorgung hilft im und beim Leben und geht weit über das Lebensende hinaus.

Mit der Palliativversorgung bei neuromuskulären Erkrankungen setzte sich ein Forschungsprojekt des Sächsischen Kinderpalliativzentrums, der Abteilung Neuropädiatrie und dem Neuromuskulären Zentrum (UNMC) am Universitätsklinikum Dresden auseinander und entwickelte am Beispiel der DMD ein Modell der kollaborativen (deutsch: gemeinsamen, zusammenarbeitenden) Palliativversorgung, das auch auf andere neuromuskuläre Erkrankungen übertragbar ist.

Am Projekt beteiligt war vielleicht auch der/die eine oder andere Lesende, die sich 2018 an der Online-Umfrage zum Thema beteiligt haben (mehr als 150 Teilnehmende!) und das DMD-Patientenregister am Friedrich-Baur-Institut der LMU München.

Dr. Maria Janisch, mit Erfahrungen in der Versorgung von neurologischen Erkrankungen und der Palliativversorgung von Kindern und Erwachsenen, leitete das Projekt gemeinsam mit Prof. von der Hagen (Abteilung Neuropädiatrie) und Dr. Nolte-Buchholz (Sächsisches Kinderpalliativzentrum).

Dafür führte Dr. Janisch in einem ersten Schritt Gespräche mit Patienten mit DMD und ihren Familien, um deren Leben mit schönen, aber auch herausfordernden Aspekten und die Sichtweisen auf die Palliativversorgung zu verstehen. Nach der Analyse dieser Interviews (wissenschaftliche Methode der Inhaltsanalyse nach Mayring) entwickelte sie einen Online-Fragebogen. Dieser Fragebogen wurde im zweiten Teil der Studie über das DMD-Patientenregister an Kinder und Jugendliche (ab einem Alter von zehn Jahren) und deren Eltern sowie junge Erwachsene in ganz Deutschland verteilt. Er erfasste Lebens-, Wohn- und Ausbildungssituation, Aspekte der Behandlungen, häufige und belastende Symptome sowie Themenfelder wie gesundheitliche Vorausplanung, Patientenverfügung und die Haltung zu Gesprächen zu Sterben und Tod.

Im letzten Teil der Studie analysierte Frau Dr. Janisch die Daten aller Patienten mit DMD, die zwischen 2005 und 2015 in Deutschland stationär behandelt wurden. Über die Forschungsdatenzentren des Bundes und der Länder kann man die DRG-Statistik (Diagnosis-Related-Groups, d. h. die Abrechnungsdaten aller Krankenhäuser in Deutschland) genau untersuchen und zum Beispiel analysieren, weshalb Patienten ins Krankenhaus aufgenommen, wo und wie lange sie behandelt und warum/wohin sie entlassen wurden.

Die Ergebnisse der vielen zusammengetragenen Daten aus dieser dreiteiligen Analyse können hier nur in Stichworten zusammengefasst werden:

- Der überwiegende Teil der Palliativversorgung (d. h. der symptomorientierten Behandlung) erfolgt durch Kinder-, Haus- und Fachärzte, bei Therapeuten und in Krankenhäusern und Reha-Einrichtungen. Spezialisierte Angebote wie SAPV-Teams (Spezialisierte ambulante Palliativversorgung), ambulante Kinderhospizdienste, die stationäre Hospizarbeit oder auch (Kinder-)Palliativstationen sind unter den Patienten mit DMD und ihren Familien wenig bekannt.

- Viele DMD-Patienten litten an Symptomen wie Schmerzen, Fatigue (Müdigkeit), Depression oder Obstipation (Verstoppung). Diese belastenden Symptome wurden bei weitem nicht oder nicht ausreichend behandelt. (Im Detail: 57% der Patienten hatten Schmerzen → nur 29 % davon erhielten eine ausreichende Behandlung; Fatigue: 42 % → 16 %; Depression: 30 % → 27 %; Obstipation: 24 % → 44 %).

- Ein Drittel aller Krankenhausaufnahmen waren Notfälle, die unter Umständen durch eine gute, ggf. auch notfallmäßige Behandlung zu Hause, durch Beratung und Anleitung der Familien vermeidbar gewesen wären.

- Patienten mit DMD und deren Familien haben, insbesondere mit steigendem Lebensalter, den Wunsch, über Themen wie gesundheitliche Versorgungsplanung (engl. Advance care planning), Patientenverfügungen und Sterben und Tod mit Ärztinnen, Ärzten oder anderen Mitarbeitenden im Gesundheitssystem zu sprechen. In der Realität finden diese Gespräche momentan kaum statt, weil alle Seiten (Patienten, Familie, Ärzte) dabei oft unsicher agieren und häufig darauf warten, dass die andere Seite das Thema zuerst anspricht („After you“).

Auch wenn sich die Versorgung von Menschen mit einer DMD in den zurückliegenden Jahren in Deutschland gut weiterentwickelt hat, gibt es noch viele Situationen oder „unmet needs“ (deutsch: unerfüllte Bedarfe, Versorgungslücken), in denen Palliativversorger wie SAPV-Teams, Palliativfachkräfte in Krankenhäusern, aber auch ambulante Hospizdienste oder stationäre Kinderhospize die Lebensqualität verbessern könnten:

1. Symptommanagement (z. B. durch SAPV-Teams, ergänzend zu den Haus- und Fachärzten; mit der Möglichkeit von Hausbesuchen)
2. Krisenintervention (z. B. durch SAPV-Teams mit 24-Stunden-Rufbereitschaft, um Krankenseinweisungen zu vermeiden oder Familien zu befähigen, in Krisensituationen selbstständig und gut zu agieren)
3. Familiäre Entlastung (z. B. durch ambulante und stationäre Hospizarbeit, Beratung und Vermittlung zu Entlastungsangeboten)

4. Koordination der Versorgung (z. B. wenn neue Versorger hinzukommen oder beim Übergang in die Erwachsenenversorgung = Transition)
5. Unterstützung bei Krankenhausaufenthalten (Unterstützung in der Symptombehandlung, Gespräche zu Therapiezielen, bei komplexer Entlassungsorganisation)
6. Advance Care Planning (= vorausschauende Planung, z. B. bei Fortschreiten der Erkrankung, wiederholten Krankenseinweisungen)
7. Versorgung am Lebensende (gutes Sterben zu Hause ermöglichen, wenn dies gewünscht ist, Trauerbegleitung)

Bei diesem Ansatz geht es darum, dass Palliativversorger ergänzend zu den bereits eingebundenen Versorgungs- und Behandlungsstrukturen und in enger gemeinsamer Zusammenarbeit handeln. Ziel ist eine bestmögliche Lebensqualität für die Patienten und ihre Familien. Je nach Alter der Patienten können/sollten Palliativversorger für Kinder/Jugendliche oder Erwachsene einbezogen werden. Infos zu Ansprechpartnern vor Ort finden Sie unter www.wegweiser-hospiz-palliativmedizin.de.

Dr. Maria Janisch



FSHD Society's International Research Congress 2022

Nachdem der größte internationale Wissenschaftskongress auf dem Gebiet der FSHD-Forschung zwei Jahre pandemiebedingt nur online stattfinden konnte, wurde er in diesem Jahr Mitte Juni als Hybridveranstaltung durchgeführt. Etwa 100 Forschende und Ärzte trafen sich in Orlando (Florida), weitere 100 nahmen online teil.

Die 20 Vorträge und 50 Poster drehten sich um folgende Schwerpunkte: Grundlagenforschung, Genetik und Epigenetik, Pathologie und Krankheitsmechanismen, Interventionsstrategien sowie klinische Studien und Ergebnismessungen.

Es gab neue Erkenntnisse über eine Sequenzierungsmethode mit Methylierungsanalyse, Chromatin-Konformation, DUX4-Expression, Funktion, Toxizität und nachgeschaltete Effekte. Dieses Wissen ist wichtig, um die physiologischen Ursachen der Krankheit besser zu verstehen und um zu begreifen, warum und wie es bei FSHD-Patienten zu Muskelschwund und -schwäche kommt. Andere Vorträge berichteten über die Vorbereitung klinischer Studien und die Verwendung von MRT und Ultraschall als Biomarker.

Aus der Sicht von Patienten gibt es zwei Studien, die hier etwas näher erläutert werden. Die erste, welche von Babora Malecova (Avidity Biosciences) vorgestellt wurde, enthielt präklinische Daten über AOC 1020, ein Molekül, das direkt auf DUX4 abzielt. Es handelt sich um ein Antikörper-Oligonukleotid-Konjugat. Bei dem Oligonukleotid handelt es sich um eine siRNA, d. h. ein sehr kleines Stück RNA, das die Zerstörung der DUX4-mRNA herbeiführen soll, mit dem Ziel, die Menge von DUX4 in den Muskeln zu verringern und damit seine schädlichen Auswirkungen zu reduzieren. Experimente wurden an Zellen von Patienten und an Mäusen durchgeführt, und die Ergebnisse sind sehr ermutigend: AOC 1020 reduziert die Expression von DUX4-regulierten Genen sowohl in Petrischalen als auch in Mäusen, und die Muskelfunktion wurde bei den behandelten Tieren verbessert. Babora Malecova präsentierte zudem Daten, aus anderen Tierversuchen, die die Stabilität des Medikaments (2 Wochen Halbwertszeit) nach einer einzigen in-

travenösen Injektion zeigen, was sie vermuten lässt, dass in der Klinik ein relativ seltenes Dosierungsschema möglich sein wird. Avidity plant den Start in die klinische Phase für Ende 2022.

Die zweite Studie war ein Poster der Sverdrup-Gruppe. Diese Gruppe hatte zuvor gezeigt, dass p38-Inhibitoren die DUX4-Expression verringern. Hier behandelten sie FSHD-Zellen, die in einer Petrischale kultiviert wurden, mit Losmapimod (einem p38-Inhibitor) und stellten fest, dass die DUX4-regulierten Gene auch nach fortgesetzter Losmapimod-Behandlung noch exprimiert werden. Dieses Ergebnis war unerwartet, da die DUX4-Expression zu früheren Zeitpunkten abgenommen hat. Die menschlichen Zellen wurden auch in Mäuse transplantiert, und die Tiere wurden zwei Wochen lang mit Losmapimod behandelt. Hier wurde bei fortgesetzter Losmapimod-Behandlung eine niedrige Expressionsrate der DUX4-Zielgene festgestellt. Die Autoren ziehen keine Schlussfolgerungen im Vergleich zu den Ergebnissen der Phase-2-Studie von Fulcrum Therapeutics. Zur Erinnerung: In dieser Studie erhielten FSHD-Patienten Losmapimod oder ein Placebo, und das primäre Ergebnis war die Veränderung der DUX4-Aktivität gegenüber dem Ausgangswert, gemessen an der Expression einer Untergruppe von DUX4-regulierten Genen. Die behandelten Patienten zeigten keine Verringerung der DUX4-gesteuerten Genexpression in Muskelbiopsien. Die Daten in diesem Poster könnten ein neues Licht auf die Ergebnisse dieser klinischen Studie werfen, doch müssen diese Ergebnisse erst noch bestätigt werden. Es ist auch wichtig zu verstehen, wie DUX4 unabhängig von p38 exprimiert wird und ob und inwieweit diese Ergebnisse bei FSHD-Patienten von Bedeutung sind.

Die nächste IRC-Veranstaltung wird 2023 in Mailand (Italien) stattfinden.

Bine Haase



Projektförderung durch die DGM

Abschlussbericht – Belastungen und Versorgung von Patienten und Patientinnen mit Amyotropher Lateralsklerose in Deutschland – Daten einer Analyse der Lebensqualität und der Erkrankungskosten

Olivia Schreiber-Katz

Klinik für Neurologie, Medizinische Hochschule Hannover
Hannover, 10. Mai 2022

Weitere Daten dieser Studie wurden bereits im Zwischenbericht im Muskelreport 03 | 2020 gezeigt.

Hintergrund

Die Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) ist eine seltene Erkrankung, die meistens in der zweiten Lebenshälfte auftritt. Sie führt zu einer rasch fortschreitenden Muskelschwäche und Muskelschwund, häufig resultierend in einem Verlust der Gehfähigkeit, einer Funktionseinschränkung der Arme und der Einschränkung der Selbständigkeit. Daneben treten Schwierigkeiten mit dem Schlucken und der Ernährung, dem Sprechen und der Kommunikation sowie der Atmung auf. Derzeit gibt es keine heilende Therapie, durchschnittlich versterben die PatientInnen nach 3 bis 5 Jahren nach Erkrankungsbeginn (1-3). Die weitreichenden individuellen Einschränkungen durch die ALS, die sich innerhalb weniger Jahre entwickeln, machen deutlich, dass Betroffene, aber auch deren familiäres und soziales Umfeld, einer hohen Belastung ausgesetzt sind. Deshalb benötigen Betroffene, aber auch Angehörige, eine multidisziplinäre ärztliche und pflegerische Betreuung, eine gute Versorgung mit Hilfsmitteln und eine Unterstützung in der häuslichen Umgebung sowie bei der Bewältigung des Alltags. Durch die Erkrankung wird die Lebensqualität der Patientinnen und Patienten, aber auch die pflegender Angehöriger, deutlich eingeschränkt, gleichzeitig entstehen hohe gesamtgesellschaftliche Kosten (4). Neue hochpreisige (u.a. genetische) Therapieansätze können gesamtgesellschaftliche Kosten weiter steigern. Den Aspekt hat diese Studie zum Hintergrund: Zum einen wird die Belastung, Lebensqualität und aktuelle Versorgung von ALS-PatientInnen und deren Umfeld in Deutschland dargestellt und Defizite in der Versorgung aufgezeigt. Andererseits werden Argumentationen für neue (teure) Therapien abgeleitet.

Methoden

Die folgend gezeigten Daten entstammen einer schriftlichen einmaligen Befragung von 325 Betroffenen und deren pflegenden Angehörigen deutschlandweit. Die gezeigten Daten stellen einen Auszug umfassenderer Studienergebnisse dar. An der Rekrutierung waren 17 auf ALS-spezialisierte Zentren des deutschlandweiten Motoneuron-Netzwerks MND-Net (www.mnd-als.de) beteiligt: Hannover, München (Technische Universität München/Klinikum rechts der Isar sowie Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik und Poliklinik der Ludwig-Maximilians-Universität München), Dresden, Würzburg, Bad Sooden-Allendorf, Bochum, Erlangen, Ulm, Mannheim, Halle-Wittenberg, Rostock, Leipzig, Regensburg, Göttingen, Münster und Essen. Die Datenerhebung erfolgte von August 2018 bis

März 2020. Alle Teilnehmenden stimmten der Studienteilnahme schriftlich zu. Die Studie wurde vom Ethikkomitee der Medizinischen Hochschule Hannover positiv begutachtet.

Zur Einschätzung der individuellen krankheitsbedingten Einschränkung im Alltag wurde die ALS Functional Rating Scale (ALSF_{RS-R}; 5) erhoben, die in zwölf Fragen die Bereiche grobe und feine motorische Funktionen (z. B. Gehen, Treppensteigen und Ankleiden), die respiratorische Situation (subjektive Luftnot, Notwendigkeit einer Beatmung) sowie die Kommunikations- und Ernährungssituation (Sprechen, Schlucken) bewertet. Anhand dieser Funktionsskala (0 - 48 Punkte, 48 Punkte = beste motorische Funktion ohne Einschränkungen) erfolgte eine Einteilung in Krankheitsstadien nach dem sog. King's Staging (6). Dieses wird bewertet in den Stadien 1-5, wobei Stadium 1 einer leichten Krankheitsausprägung mit Symptomen in nur einer Körperregion entspricht (Stadium 2 = zwei Körperregionen, Stadium 3 = drei Körperregionen), Stadium 4A zeigt die Notwendigkeit einer Ernährungssonde an und 4B die einer Atmungsunterstützung. Stadium 5 entspricht dem Tod und ist in dieser Studie nicht erfasst. Eine weitere eingesetzte Skala zur Beurteilung der Selbständigkeit im Alltag bzw. des individuellen Unterstützungsbedarfes ist der Barthel Index (BI; 7, 8). Es werden alltägliche Funktionen wie Körperpflege und Hygiene, An-/Auskleiden und Essen und Trinken abgefragt. Die Punktzahl reicht von 0 bis 100 Punkten, wobei 100 Punkte eine vollständige Selbständigkeit bei diesen Handlungen darstellen. Ein niedriger BI der PatientInnen entspricht umgekehrt einer schwereren Krankheitsausprägung und einer höheren Abhängigkeit von dem pflegenden Angehörigen. So entspricht die Zuordnung zur BI Gruppe 1 (0-20 Punkte) einer vollständigen, die BI Gruppe 2 (21-60 Punkte) einer moderaten, die BI Gruppe 3 (61-99 Punkte) einer leichten Abhängigkeit, die BI Gruppe 4 (100 Punkte) schließt selbständige und unabhängige PatientInnen ein (vgl. auch Abbildungen 5, 6). Die individuelle Einschätzung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität wurde anhand des gebräuchlichen und für viele Erkrankungen etablierten Fragebogens EQ-5D-5LTM (EuroQol five dimensions five level questionnaire) ermittelt (9). Der EQ-5D-5L Indexwert reicht von -0,205 bis 1 (= beste Lebensqualität).

Tabelle 1 fasst die wichtigsten Charakteristika der untersuchten PatientInnen-Kohorte zusammen.

Charakteristika der Patientenkohorte (Grundgesamtheit n=325)	Prozent oder Mittelwert (SD, Standardabweichung)
Geschlecht, männlich	62,5
Alter, Jahre	63,9 (11,4)
Erkrankungsdauer, Jahre (n=321)	3,7 (4,5)
ALSFRS-R Score	30,9 (10,4)
EQ-5D-5L Indexwert (n=306)	0,48 (0,34)
Ernährungssonde (PEG)	12,9
Nicht-invasive Beatmung	22,8
Invasive Beatmung	4,6
Dauerhafte Anwesenheit einer Unterstützungsperson nötig (n=303)	37,5
Erwerbsunfähigkeit aufgrund der ALS	29,8
Pflegegrad (n=324)	
0	30,6
1	2,2
2	13,9
3	20,7
4	17,6
5	15,1
King's Stadium	
1	17,2
2	21,5
3	25,2
4a	7,7
4b	2,8

Tabelle 1: Charakterisierung der Studienkohorte. Abkürzungen: ALS: Amyotrophe Lateralsklerose, ALSFRS-R: Revised Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale, EQ-5D-5L: EuroQol Group 5 level 5 dimension questionnaire, n: Anzahl, PEG: perkutane endoskopische Gastrostomie.

Ergebnisse

Inanspruchnahme von Heil- und Hilfsmitteln

Die Inanspruchnahme medizinischer und pflegerischer Leistungen wurde von den Studienteilnehmenden erfragt und stellt eine wichtige Grundlage zur Ermittlung von Krankheitskosten dar. Beispielfhaft werden hier Besonderheiten in der Nutzung von Heil- und Hilfsmitteln dargestellt. Von zwei Drittel der Befragten wurden Mobilitätshilfsmittel (von der Gehstütze bis hin zum Rollstuhl) genutzt, gefolgt von Hilfsmitteln zur Unterstützung der Pflege (57,4%). Entsprechend bekamen die meisten PatientInnen Physiotherapie verordnet (80,3%) und in mehr als 50% der Fälle Ergotherapie und Logopädie. Auffällig ist, dass lediglich 9,5% der PatientInnen eine Atemtherapie erhielten, während 28,3% angaben, ein Atemhilfsmittel zu nutzen und 27,4% der PatientInnen invasiv oder nicht-invasiv beatmet waren (s. Tab. 1).

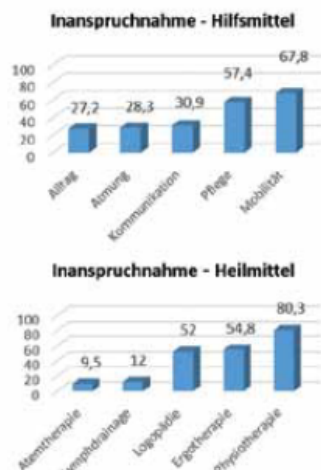


Abbildung 1: Inanspruchnahme von Heil- und Hilfsmitteln. Angaben in Prozent der Befragten.

Krankheitskosten durch ALS in Deutschland

Die Krankheitskosten wurden aus gesamtgesellschaftlicher Perspektive (sämtliche Kosten, unabhängig davon, von wem sie getragen werden) anhand aktueller gesundheitsökonomischer Methoden ermittelt (10-12). Hierbei wurden verschiedene Kostenkategorien berücksichtigt: A) direkte medizinische Kosten (DMK), welche sich aus der direkten Inanspruchnahme medizinischer und pflegerischer Leistungen ableiten lassen, wie z.B. Arztbesuche, Krankenhausaufenthalte, Rehabilitation, Medikamente, Heil- und Hilfsmittel, professionelle Pflege u. a. B) Direkte nicht medizinische Kosten (DNMK) bilden Patientenzeit (z. B. für Behandlungen oder Mehraufwand im Alltag), Geräte und Investitionen, Dienstleistungen rund um die Erkrankung (wie rechtliche Unterstützung) sowie Fahrtkosten ab. Und ihnen werden häufig auch die informellen Pflegekosten zugerechnet, das heißt Aufwendungen für Pflege, die eine nicht ausgebildete Pflegeperson (häufig Angehörige/r) leistet. Im Gegensatz dazu spiegeln die C) indirekten Kosten die Auswirkung der Erkrankung auf die Erwerbsleistung einer Person wider (z. B. eingeschränkte Arbeitsproduktivität,

Arbeitsunfähigkeit oder Erwerbsunfähigkeit). Diese Aufwendungen aus gesamtgesellschaftlicher Perspektive wurden nicht nur für die Betroffenen, sondern auch für die hauptsächlich pflegende Person berücksichtigt.

Pro Jahr fallen durch die ALS Kosten in Höhe von 83.060 Euro je Betroffenen/er in Deutschland an. Beachtenswert hierbei ist, dass es sich hier um die Kosten für die symptomatischen und unterstützenden Therapien handelt ohne Berücksichtigung neuer innovativer Medikamente. Das heißt, der Krankheitsverlauf wird nicht maßgeblich beeinflusst, so dass sich diese Kosten im Laufe der Jahre summieren. Unsere Daten zeigen auch, dass Kosten mit zunehmender Krankheitsschwere zunehmen (4). Hierbei stellen die DNMK den größten Anteil mit 45,1% (37.488 Euro) dar und hierbei fallen die Kosten für die informelle Pflege (34.122 Euro, 41,1%) am stärksten ins Gewicht (Abbildung 2). Es folgen die direkten medizinischen Kosten mit 33.027 Euro (39,8%) und die indirekten Kosten mit 13.584 Euro (16,4%).

Abbildung 2: Anteile der einzelnen Kostenpositionen an den Gesamtkosten (in Prozent)

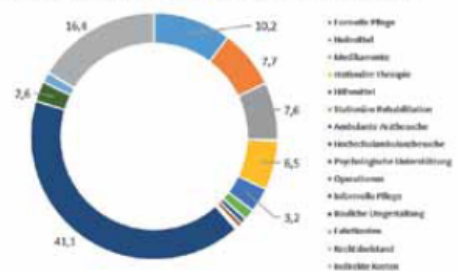


Abbildung 2: Anteile der einzelnen Kostenpositionen an den Gesamtkosten pro ALS-PatientIn und Jahr in Deutschland. Angaben in Prozent der Gesamtkosten.

Die Anteile der einzelnen Faktoren an den Gesamtkosten sind in Abbildung 2 dargestellt. Besonders auffällig ist hierbei, dass der größte Anteil der Kosten (41,1%) durch die informelle Pflege (i.d.R. durch Angehörige) resultiert, zählt man die formelle/professionelle Pflege (durch Pflegedienste, Pflegeheime etc.) hinzu,

machen die reinen Pflegekosten mehr als 50% (51,3%) der Gesamtkosten aus! Dies unterstreicht verschiedene bedeutende Aspekte: Pflegebedürftigkeit ist das zentrale Thema bei ALS. Gelingt es durch neue Therapien, diese zu verhindern, können diese Kosten drastisch gesenkt werden. Etwa nur ein Fünftel der Pflegekosten resultieren aus professioneller Pflege, eine viel höhere Bedeutung hat die informelle Pflege durch Angehörige und das Umfeld der PatientInnen. Pflege wiederum kann zur Belastung der Angehörigen führen (s. u.), mit gesundheitlichen, sozialen und beruflichen Folgen, wodurch noch höhere Kosten entstehen. Hier ist sicherlich ein Ansatzpunkt zur Verbesserung der Lebenssituation Betroffener und deren Angehörigen durch die Schaffung von verbesserten Strukturen zur Unterstützung und mehr Pflegeangeboten.

Im Gegensatz dazu machen Heilmittel und Hilfsmittel „nur“ 7,7% bzw. 3,2% der Gesamtkosten aus. Und das obwohl mehr als ein Viertel der untersuchten PatientInnen beatmet war und die Nutzung von Heil- und Hilfsmitteln von einem Großteil der PatientInnen erfolgte. Diese Therapien sind somit aus ökonomischer Perspektive zu befürworten, da sie nur einen verhältnismäßig kleinen Teil zu den Kosten beitragen, jedoch Symptome der PatientInnen lindern und die selbständige Mobilität fördern.

Zusammenhang zwischen Krankheitskosten und gesundheitsbezogener Lebensqualität

Was ist eigentlich das „Therapieziel“ bei der ALS, wenn die Erkrankung bisher noch nicht heilbar ist? Ganz klar – der Erhalt und die Steigerung der Selbständigkeit und der Lebensqualität von PatientInnen. Wie unsere Daten zeigen (s. Abbildung 3), nimmt die Lebensqualität mit zunehmender Erkrankungsschwere (von King's Stadium 1 bis King's Stadium 4) ab (4, 13).

Was aber, was wir in der Behandlung von ALS-PatientInnen machen, führt konkret zu einer Verbesserung der Lebensqualität? In Abbildung 4 wird deutlich, dass insbesondere die Anwendung einer Beatmung (wenn medizinisch notwendig), sowohl mittels einer Trachealkanüle als auch einer nicht-invasiven Maskenbeatmung, zu einer deutlichen Steigerung der Lebensqualität von ALS-PatientInnen führt. Ebenso tut es die Anwendung von Mobilitätshilfsmitteln in einem bedeutenden Ausmaß.

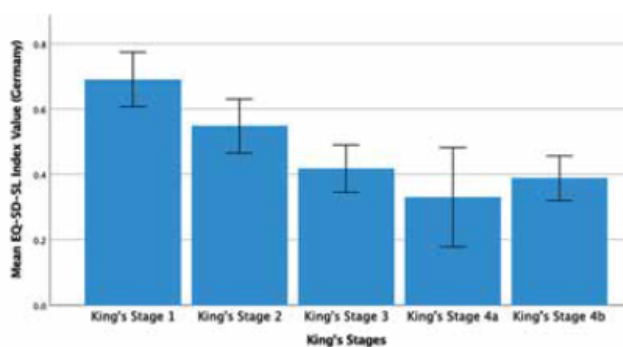


Abbildung 3: Lebensqualität in Abhängigkeit von der Erkrankungsschwere in King's Stadien. Die Lebensqualität wurde anhand des EQ-5D-5L Indexwertes (-0,205 bis max. 1) ermittelt. Abkürzungen: EQ-5D-5L: EuroQol Group 5 level 5 dimension questionnaire.

Diese Hilfsmittel werden von einem Großteil der PatientInnen angewendet (siehe oben), was hinsichtlich der Linderung von Symptomen und der Verbesserung der individuellen Lebensqualität gerechtfertigt und notwendig ist. Eine frühzeitige und adäquate Hilfsmittelversorgung ist anhand dieser Daten zu befürworten. Zusätzlich wissen wir, dass Hilfsmittel nur für einen Bruchteil der Kosten bei ALS verantwortlich sind, so dass auch dieser Aspekt eine angemessene Versorgung (eines) jeden/r Betroffenen befürwortet.

In sogenannten Kosten-Nutzen-Rechnungen wird die gesundheitsbezogene Lebensqualität zudem in ökonomischen Studien als relevanter Endpunkt betrachtet und „in Kosten umgerechnet“. Nicht nur eine Lebenszeitverlängerung wird somit betrachtet, um zu beurteilen, ob ein neues Medikament oder eine therapeutische Maßnahme kosteneffizient ist, sondern auch die Lebensqualität von PatientInnen. Mit dem Wissen, dass die Lebensqualität mit dem Fortschreiten der ALS drastisch abnimmt, wird auch hier ein Argument gefunden, um die Investition in hochpreisigere Arzneimittel, die das Fortschreiten der Erkrankungen bremsen können, zu befürworten. Und gerade vor dem Hintergrund neuer Therapien in der Behandlung der ALS am Horizont, sind solche deutschlandweiten Krankheitskosten- und Lebensqualitätsstudien sinnvoll, um die Basis für Argumente für eine positive Nutzenbewertung dieser Therapien zu schaffen.

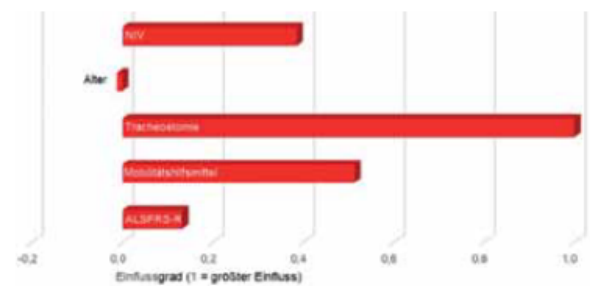


Abbildung 4: Normierte Einflussfaktoren auf die Lebensqualität (Auszug). Je weiter ein Balken nach rechts (zu 1,0) reicht, umso größer/positiver ist der Einfluss dieses Faktors auf die Lebensqualität. Zu ALSFRS-R: mit dieser Angabe ist gemeint, dass ein höherer Punktwert in dieser Skala (0-48 Punkte), was auch einer höheren Selbständigkeit im Alltag und einer weniger schweren Krankheitsausprägung entspricht, einen positiven Einfluss auf eine bessere Lebensqualität hat. Im Gegensatz führt ein steigendes Lebensalter zu einer (leichten) Abnahme der Lebensqualität. Abkürzungen: NIV: Nicht-invasive Beatmung; ALSFRS-R: Revised Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale.

Die Belastung pflegender Angehöriger

Die Ergebnisse dieser Studie zeigen, dass 53,4% aller Studienteilnehmenden dem Pflegegrad 3-5 zugeordnet waren, weniger als ein Drittel der PatientInnen hatte keinen Pflegegrad. Dagegen gaben 37,5% der Befragten an, rund um die Uhr (24/7) auf die Anwesenheit einer Hilfsperson angewiesen zu sein. Somit lässt sich ein großer Unterstützungsbedarf feststellen, der anhand der Kostenproportionen ganz klar maßgeblich von nicht pflegerisch ausgebildeten Angehörigen geleistet wird (die Kosten für informelle Pflege stellen mit 41,1% den größten Kostentreiber bei ALS dar). Deshalb sollte auch der Perspektive der

Pflegenden Beachtung geschenkt werden, weshalb wir die Auswirkungen der ALS auch auf ihre Lebenssituation, Gesundheit, (psychische) Belastung und Berufstätigkeit untersucht haben (14). Pflegende gaben drastische individuelle Einschränkungen in allen Bereichen des täglichen Lebens an, welche mit der Erkrankungsschwere der Betroffenen und dem Verlust der Selbstständigkeit im Alltag zunahm (s. Abbildung 5).

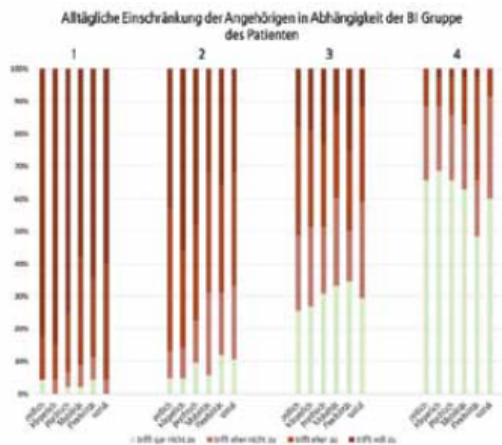


Abbildung 5: Alltägliche Einschränkungen der Angehörigen in Abhängigkeit der BI Gruppe der PatientInnen. Die Angehörigen konnten auf einer vierstufigen Skala von „trifft gar nicht zu“ bis „trifft voll zu“ ihre gefühlte Einschränkung im Alltag angeben. Die berücksichtigten Domänen dabei waren: zeitliche; körperliche; psychische und soziale Einschränkungen; sowie Einschnitte in der allgemeinen Flexibilität und Mobilität. Sechs zusammenliegende Säulen ordnen sich dabei jeweils den Pflegenden einer PatientInnen-BI Gruppe zu. Eine Säule entspricht einer Domäne. Die Ausdehnung der farbigen Abschnitte stellt dabei die prozentuelle Häufigkeit dieser Angabe auf der genannten Skala dar. Wie sich zeigte, nahm der Anteil der eher und voll eingeschränkten Angehörigen mit steigendem Autonomieverlust der PatientInnen (von BI Gruppe 4 zu 1) zu, und die Anzahl der eher nicht bis gar nicht eingeschränkten Pflegenden nahm ab. Dies deutete darauf hin, dass die gefühlte alltägliche Einschränkung der Angehörigen von der Selbstständigkeit der PatientInnen abhing, und sich mit einer Verschlechterung des Krankheitszustandes erhöhte. Abkürzungen: BI: Barthel Index.

Zudem sollen an dieser Stelle exemplarisch die Folgen auf die Gesundheit Pflegender verdeutlicht werden: Der Anteil der gesundheitlich eingeschränkten Pflegenden nahm mit steigender BI Gruppe (und mehr Selbstständigkeit seitens der PatientInnen) signifikant ab (von BI Gruppe 1 bis 4). Das wiederum bedeutet, dass der Gesundheitszustand der Pflegenden mit einer Verschlechterung der alltäglichen Funktionen der PatientInnen abnimmt (s. Abbildung 6). Um die Art der gesundheitlichen Einschränkung genauer zu untersuchen, konnten die Angehörigen angeben, welche Symptome sie aufzeigten. Dabei wurden psychische (Schlafstörungen, Depression, Angst, Burnout) und körperliche (u.a. Schmerzen der Gelenke und des Rückens, Kreislaufstörungen, Magen-Darm-Leiden) unterschieden. Dabei gaben 11 % der befragten pflegenden Angehörigen, die eigene gesundheitliche Probleme angaben, an, lediglich an körperlichen Symptomen zu leiden, 14 % litten lediglich an psychischen Symptomen. Die Mehrheit (75 %) jedoch gab an, sowohl unter körperlichen als auch psychischen Symptomen zu leiden.



Abbildung 6: Gesundheitliche Einschränkung der Pflegenden in Abhängigkeit der BI Gruppe der PatientInnen. Die Angehörigen konnten angeben, ob sie sich aufgrund der Pflege in ihrer eigenen Gesundheit eingeschränkt fühlten. Die Abbildung zeigt den Anteil von aufgrund der Pflege gesundheitlich eingeschränkten Angehörigen und derer, die es nicht sind. Abkürzungen: BI: Barthel Index.

Zusätzlich hat die Pflege von ALS-Erkrankten für die Pflegenden auch wirtschaftliche Folgen. Auch diese Kosten sind aus gesamtgesellschaftlicher Perspektive zu den durch die ALS entstandenen Kosten zu addieren. So konnten 46,3 % der berufstätigen Pflegenden nur in Teilzeit arbeiten, 4,4 % sogar nur in einem Minijob (n=160). Ein Viertel (25,5 %) der Pflegenden mussten ihre Arbeitszeit aufgrund der Erkrankung der/des PatientIn reduzieren (n=137) und 5,8 % mussten ihren Arbeitsplatz aufgrund der Erkrankung der/des PatientIn wechseln (n=139). Dies führte in der Summe zu einem mittleren Gehaltsverlust von 5.372 Euro pro Jahr (95 % Konfidenzintervall: 3.186 Euro – 7.557 Euro; n=124).

Die Pflege von PatientInnen mit ALS bedingt somit eine hohe individuelle Belastung für das Leben der Angehörigen durch Einschränkungen im Alltag, in der beruflichen Entwicklung mit persönlichen und wirtschaftlichen Konsequenzen. Zusätzlich lässt sich die Entwicklung von psychischen und körperlichen Beschwerden sowie eine Einschränkung der Lebensqualität beobachten. Die Belastung von Pflegenden geht mit der Erkrankungsschwere der Betroffenen einher. Abseits von neuen Therapiemöglichkeiten sollten daher bessere Konzepte in der Versorgung von PatientInnen mit ALS auch pflegende Angehörige in ihrer Lebenssituation unterstützen.

Schlussfolgerungen

ALS hat drastische Auswirkungen nicht nur auf die Betroffenen, sondern ihr gesamtes Umfeld, insbesondere die Pflegenden. Die adäquate Hilfsmittelversorgung ist wichtig und kann bei geringen Kosten die Lebensqualität von PatientInnen deutlich verbessern und ist ein zentraler Bestandteil von größtmöglicher Selbstständigkeit. Ebenso profitieren PatientInnen von einer Beatmungstherapie. Der Erhalt der Autonomie hat das Potenzial durch die Vermeidung von Pflegebedürftigkeit und Senkung der (informellen) Pflegekosten die Belastung Angehöriger und die gesamtgesellschaftlichen Krankheitskosten zu senken. Neben den PatientInnen sollten aber auch das Umfeld der PatientInnen und die pflegenden Angehörigen nicht außer Acht gelassen werden. Auch sie sollten frühzeitig in die Therapie einbezogen und mehr entlastet werden. Größtmögliche Autonomie sollte wiederum auch das Ziel neuer Therapien sein.

Die Ergebnisse dieser Studie sind in folgenden wissenschaftlichen Fachartikeln zu finden:

Schönfelder E, Osmanovic A, Müschen LH, Petri S, Schreiber-Katz O. Costs of illness in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): a cross-sectional survey in Germany. *Orphanet J Rare Dis.* 2020 Jun 12;15(1):149. doi: 10.1186/s13023-020-01413-9.

Peseschkian T, Cordts I, Günther R, Stolte B, Zeller D, Schröter C, Weyen U, Regensburger M, Wolf J, Schneider I, Hermann A, Metelmann M, Kohl Z, Linker RA, Koch JC, Büchner B, Weiland U, Schönfelder E, Heinrich F, Osmanovic A, Klopstock T, Dorst J, Ludolph AC, Boentert M, Hagenacker T, Deschauer M, Lingor P, Petri S, Schreiber-Katz O. A Nation-Wide, Multi-Center Study on the Quality of Life of ALS Patients in Germany. *Brain Sci.* 2021 Mar 14;11(3):372. doi: 10.3390/brainsci11030372.

Schischlevskij P, Cordts I, Günther R, Stolte B, Zeller D, Schröter C, Weyen U, Regensburger M, Wolf J, Schneider I, Hermann A, Metelmann M, Kohl Z, Linker RA, Koch JC, Stendel C, Müschen LH, Osmanovic A, Binz C, Klopstock T, Dorst J, Ludolph AC, Boentert M, Hagenacker T, Deschauer M, Lingor P, Petri S, Schreiber-Katz O. Informal Caregiving in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): A High Caregiver Burden and Drastic Consequences on Caregivers' Lives. *Brain Sci.* 2021 Jun 4;11(6):748. doi: 10.3390/brainsci11060748.

Heinrich F, Cordts I, Günther R, Stolte B, Zeller D, Schröter C, Weyen U, Regensburger M, Wolf J, Schneider I, Hermann A, Metelmann M, Kohl Z, Linker RA, Koch JC, Radelfahr F, Schönfelder E, Schischlevskij P, Mohajer-Peseschkian T, Osmanovic A, Klopstock T, Dorst J, Ludolph AC, Schöffski O, Boentert M, Hagenacker T, Deschauer M, Lingor P, Petri S, Schreiber-Katz O. Economic evaluation of Motor Neuron Diseases – a nationwide cross-sectional analysis of the current state in Germany. Submitted. *Neurology* 2022.

Über die Autorin

Olivia Schreiber-Katz ist Neurologin und begann ihre neurologische und insbesondere neuromuskuläre Ausbildung am Friedrich-Baur-Institut in München, wo sie mit den Schwerpunkten spinale Muskelatrophie (SMA), Muskeldystrophien, Patientenregister und gesundheitsökonomischen Aspekten dieser Erkrankungen auch wissenschaftlich arbeitete. Aktuell ist sie an der Medizinischen Hochschule in Hannover (MHH), eines der neuromuskulären Zentren der DGM e.V., tätig und führt dort diese Arbeiten im Bereich der ALS und anderen seltenen neurologischen Erkrankungen fort. Daneben ist Frau Schreiber-Katz in einer neurologischen Praxis in die ambulante Versorgung eingebunden. Weiterhin ist sie in verschiedenen nationalen und internationalen Netzwerken und Konsortien für neuromuskuläre Erkrankungen tätig.

Literatur

- (1) Zarei S, Carr K, Reiley L, et al. A comprehensive review of amyotrophic lateral sclerosis. *Surg Neurol Int.* 2015 Nov 16;6:171.
- (2) Miller RG, Mitchell JD, Moore DH. Riluzole for amyotrophic lateral sclerosis (ALS)/motor neuron disease (MND). *Cochrane Database Syst Rev.* 2012;3:CD001447.
- (3) Abe K, Itoyama Y, Sobue G, et al. Confirmatory double-blind, parallelgroup, placebo-controlled study of efficacy and safety of edaravone (MCI-186) in amyotrophic lateral sclerosis patients. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2014;15(7–8):610–7.
- (4) Schönfelder E, Osmanovic A, Müschen LH, et al. Costs of illness in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): a cross-sectional survey in Germany. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2020; 15.
- (5) Cedarbaum JM, Stambler N, Malta E, et al. The ALSFRS-R: a revised ALS functional rating scale that incorporates assessments of respiratory function. BDNF ALS study group (phase III). *J Neurol Sci.* 1999;169(1–2):13–21.
- (6) Balendra R, Jones A, Jivraj N, et al. Estimating clinical stage of amyotrophic lateral sclerosis from the ALS functional rating scale. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2014;15(3–4):279–84.
- (7) Mahoney, F.I.; Barthel, D.W. Functional Evaluation: The Barthel Index. *Md. State Med. J.* 1965, 14, 61–65.
- (8) De Groot IJM, Post MWM, Van Heuveln T, et al. Measurement of decline of functioning in persons with amyotrophic lateral sclerosis: Responsiveness and possible applications of the Functional Independence Measure, Barthel Index, Rehabilitation Activities Profile and Frenchay Activities Index. *Amyotroph. Lateral Scler.* 2006, 7, 167–172.
- (9) Van Hout B, Janssen M, Feng YS, et al. Interim Scoring for the EQ-5D-5L: Mapping the EQ-5D-5L to EQ-5D-3L Value Sets. *Value Health* 2012, 15, 708–715.
- (10) Krauth C. Methoden der Kostenbestimmung in der gesundheitsökonomischen Evaluation. *Gesundh ökon Qual manag* 2010; 15: 251–259.
- (11) Schöffski O. In: Graf von der Schulenburg JM, editor. *Gesundheitsökonomische Evaluationen.* 4th ed., Springer Verlag, Berlin, Heidelberg; 2012.
- (12) Bock J, Brettschneider C, Seidl H, et al: Standardisierte Bewertungssätze aus gesellschaftlicher Perspektive für die gesundheitsökonomische Evaluation: Baden-Baden: Nomos Verlagsgesellschaft; 2015.
- (13) Peseschkian T, Cordts I, Günther R, et al. A Nation-Wide, Multi-Center Study on the Quality of Life of ALS Patients in Germany. *Brain Sci.* 2021 Mar 14;11(3):372.
- (14) Schischlevskij P, Cordts I, Günther R, et al. Informal Caregiving in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): A High Caregiver Burden and Drastic Consequences on Caregivers' Lives. *Brain Sci.* 2021 Jun 4;11(6):748.

Dr. med. Olivia Schreiber-Katz
Medizinische Hochschule Hannover
Klinik für Neurologie
OE 7210, Carl-Neuberg-Str. 1, 30625 Hannover, Deutschland
T 0511 532 2392
schreiber-katz.olivia@mh-hannover.de

Neue AWMF Leitlinie MYOSITISSYNDROME veröffentlicht

Die AWMF Leitlinie zu MYOSITIS-SYNDROMEN (S2k030–054) wurde überarbeitet und vor kurzem auf den Webseiten der AWMF (Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften) und der Deutschen Gesellschaft für Neurologie (DGN) veröffentlicht. Neue und relevante Informationen zur Diagnostik, zu neuen Entitäten und Therapiemöglichkeiten bei Myositis sind Bestandteil dieser aktuellen Leitlinie.

Die Neufassung erfolgte auf interdisziplinärer Basis unter Einbeziehung verschiedener Fachgesellschaften und Patientenvertreterinnen. Die federführende Fachgesellschaft zur Überarbeitung dieser Leitlinie war die Deutsche Gesellschaft für Neurologie e.V. (DGN).

Beteiligung weiterer AWMF-Gesellschaften:

- Deutsche Dermatologische Gesellschaft e.V. (DDG)
- Deutsche Gesellschaft für Rheumatologie e.V. (DGRh)
- Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)
- Deutsche Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie (DGNN)

- Deutsche Gesellschaft für Allergologie und klinische Immunologie e.V. (DGAKI)

Beteiligung weiterer Fachgesellschaften/Organisationen

- Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)
- Österreichische Gesellschaft für Neurologie (ÖGN)
- Schweizerische Gesellschaft für Neurologie
- Deutsche Rheuma-Liga

Die Leitlinie ist hinterlegt auf den Webseiten der AWMF <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/030-054.html> und der DGN <https://dgn.org/leitlinien/II-030-054-myositissyndrome/> und steht zum Nachlesen und Downloaden Verfügung.

Silke Schlüter



Das Patientenlotsenprojekt



Barbara Wolfram, Sigrid Blitz, Eike Hänsel, Britta Ney, Nadine Hahn

Seit April 2020 führt die DGM das Patientenlotsenpilotprojekt durch. An fünf Startorten sind Lotsinnen mit einem Deputat von 19,5 Stunden/Woche angestellt, um am Neuromuskulären Zentrum die Versorgung der Patientinnen und Patienten in der Administration und Ansprache zu unterstützen. Angestellt bei der DGM fungieren Sigrid Blitz (Göttingen), Eike Hänsel (Leipzig), Barbara Wolfram (Jena), Nadine Hahn (Rhein-Neckar) sowie Britta Ney (Essen) als Anzusprechende für Betroffene. Finanziert wird das dreijährige Projekt durch die Pharmafirmen Novartis, Roche, Pfizer, PTC, Alexion sowie der Privatperson Patrick Schwarz-Schütte.

Erfa der Patientenlotsinnen in Heidelberg

Am Montag, den 2. Mai 2022, reisten die DGM-Patientenlotsinnen nach Heidelberg, um am Abend mit dem Erfahrungsaustausch zu starten. Barbara Wolfram (Jena), Sigrid Blitz (Göttingen), Eike Hänsel (Leipzig) sowie Britta Ney (Essen) trafen sich mit Gastgeberin Nadine Hahn zum ersten Gespräch. Dabei ging es in erster Linie um das gegenseitige Kennenlernen der Arbeits- und Rollensituation, die in jedem Lotsentätigkeitsgebiet und Neuromuskulären Zentrum unterschiedlich ausfällt.

Am folgenden Tag nahmen die Lotsinnen aus Jena, Leipzig, Göttingen und Essen an der SMA-Teamsitzung in der Kinder- und Ju-

gendklinik Heidelberg bei Dr. Ziegler teil. Dabei konnten sie sich von einem kleinen Teil des Betätigungsfeldes von Nadine Hahn ein Bild machen. Der stellvertretende Vorsitzende des NMZ Heidelberg, Dr. Andreas Ziegler und das Team aus der Pädiatrie nutzen die Lotsentätigkeit, um die therapeutische Versorgung u.a. in der SMA-Therapie organisatorisch zu unterstützen.

Der anschließende Kommunikations-Workshop war ein wesentlicher Tagesordnungspunkt bei dieser internen DGM-Fortbildung. Dieser wurde von der Referentin und Teamcoachin, Kornelia Mausolf moderiert und geleitet. Zum Thema „Kommunikation im interdisziplinären Team“ wurden viele Aspekte aufgegriffen, Beispiele genannt und methodisch die Rollenmuster herausgearbeitet. Die bei der DGM angestellten Lotsinnen arbeiten im Team des Neuromuskulären Zentrums und bewegen sich in einem komplexen Umfeld mit den unterschiedlichsten Anforderungen, Wünschen und Bedürfnissen. Mit einem Stundendeputat von ca. 19 Std./Wo. müssen sie dabei den Erwartungen vieler Akteure begegnen und die qualifizierte Versorgung der Erkrankten unterstützen. Das DGM-Projekt gilt als Pilotprojekt und hat die wichtige Aufgabe, bestmögliche Einsatzstrukturen der Patientenlotsinnen zu entwickeln. Somit erreicht das Angebot der Lotsentätigkeit eine möglichst hohe Effizienz, um für Betroffene, Behandelnde sowie Kostenträgerschaften einen Benefit zu bringen.

Dr. Andreas Ziegler führte nach diesem Theorieteil die Patientenlotsinnen durch die Kinderklinik und zeigte entsprechende Räume für Versorgung, Studien sowie Diagnostik.

Bei einem gemeinsamen Abschluss waren sich alle einig, dass der persönliche Austausch sehr wertvoll und motivierend für ihre weitere Arbeit für muskelkranke Menschen war. Ein Dank geht an Nadine Hahn für die Organisation, Kornelia Mausolf sowie Andreas Ziegler für die wertvolle Unterstützung des Fortbildungstages.



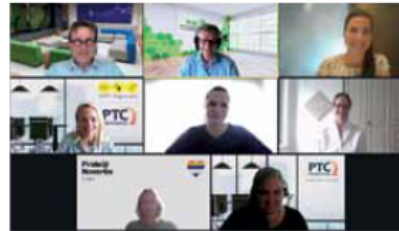
Virtuelles Treffen der Unterstützer – Projektupdate für die Patientenlotsenunterstützung

Mindestens halbjährig treffen sich die Unterstützenden des DGM-Lotsenprojekts zu einer Sitzung, um sich über den aktuellen Stand des Projekts zu informieren. Das große Interesse der beteiligten Pharmaunternehmen zeigt sich nicht nur bei der Förderung, sondern auch bei der regen Beteiligung an den regelmäßigen gemeinsamen Sitzungen. Es musste lediglich Patrick Schwarz-Schütte aus terminlichen Gründen der Sitzung fernbleiben.

Auf der Agenda der Online-Sitzung standen aktuelle Veränderungen an den Standorten, konkret die Stellenbesetzung ab März d.J. am NMZ Essen mit Britta Ney als neue Patientenlotsin. Zudem wurde über die umfangreichen Aktivitäten im Bereich der Öffentlichkeitsarbeit berichtet, das Patientenlotsenprojekt ist auf unterschiedlichen Veranstaltungen (DIGAB-Kongress, Parlamentarisches Frühstück ATSE, Symposien diverser NMZ uvm.) sowie in den Medien beschrieben und vorgestellt worden. Für die notwendige Verstärkung des Angebots ist es notwendig, den Benefit der Lotsentätigkeit für die Patienten, Behandler und Kostenträger darzustellen und zu präsentieren.

In diesem Zuge ist auch auf den „Tag der Patientenlotsen“ hingewiesen worden. Am 22. Oktober 2022 wird in einer Kooperation mit der Deutschen Gesellschaft für Care- und Casemanagement, der Deutschen Schlaganfall-Hilfe und dem Bundesverband Managed Care das Patientenlotsensymposium durchgeführt. Aus Pharmaseite wurde signalisiert, die Veranstaltung wirtschaftlich zu unterstützen.

Insgesamt zeigen sich auch die Vertreter der unterstützenden Pharmafirmen einverstanden mit dem Verlauf des DGM-Pilotprojekts. Dabei wird positiv festgehalten, dass die Ziele des Projekts durch die Lotsenaktivität angesprochen werden.



Kristina Gelblin (Roche Pharma), Isabelle Schatz (Alexion), Birgit Hutz, Kristina Kempf (beide PTC Therapeutics), Barbara Heese (Novartis), Christina Claussen (Pfizer), André Müller-York (Sarepta), Joachim Sproß (DGM)

Besuch bei Eike Hänsel, Patientenlotsin in Leipzig

Seit dem April 2020 ist Eike Hänsel als Patientenlotsin am Neuromuskulären Zentrum in Leipzig tätig. Aufgrund der Pandemie und weiteren organisatorischen Schwierigkeiten gab es erst jetzt die erste persönliche Zusammenkunft, um über die inhaltliche und strukturelle Situation der Lotsentätigkeit zu sprechen. Gemeinsam mit PD Dr. Petra Baum, Landesverbandsvorsitzender Janet Naumann, Joachim Sproß und Lotsin Eike Hänsel konnten viele Themen rund um das Pilotprojekt, den Inhalten, Zielen und Bedingungen erörtert werden. Eike Hänsel stellt ihre räumlichen, strukturellen Bedingungen vor und konnte darauf abgezielt ihre konkrete Tätigkeit darstellen. Insgesamt hat sie mit Patientinnen und Patienten jeglicher Indikation Kontakt, wobei ein besonderer Fokus auf die ALS-Betroffenen gelegt wird. Sowohl bei Neuanmeldungen als auch bei wiederholten Termi-

nen begleitet/koordiniert die Patientenslots die Betroffenen in ihren Wegen bei Diagnostik, Therapie und medizinischen Konsultationen.

„Die Patientenslots unterstützt das gesamte Setting in unseren umfangreichen und komplexen Versorgungsmöglichkeiten der neuromuskulären Patienten“, berichtet Dr. Petra Baum als zuständige Neurologin.

Im gemeinsamen Gespräch wurden auch weitere Themen wie Teilnahme an Landesverbands-Veranstaltungen sowie Verstärkung des Patientenslotsangebotes angesprochen.



PD Dr. Petra Baum (Neurologie Leipzig), Janet Nauman (Landesverband Sachsen), Eike Hänsel (DGM-Patientenslotsin), Joachim Sproß (DGM)

Virtuelles Treffen der Patientenslotsinnen

Neben den persönlichen Zusammenkünften treffen sich die Patientenslotsinnen regelmäßig zwecks Austausch und gegenseitigen Vereinbarungen virtuell. Themen des letzten gemeinsamen Meetings lagen in organisatorischen Belangen, Vorbereitungen auf den Tag der Patientenslots (20. Oktober 2022), Fortbildungsmöglichkeiten, Öffentlichkeitsarbeit, Evaluation, Terminplanungen sowie die weiteren Schritte in den einzelnen Standorten für eine mögliche Verstärkung des Angebotes. Insgesamt fühlen sich alle DGM-Kolleginnen in ihren Aufgaben sehr wohl und sehen einen hohen Gewinn der Lotsentätigkeit für die Patienten und für das Versorgungssystem.



Barbara Wolfram, Sigrid Blitz, Eike Hänsel, Britta Ney, Nadine Hahn, Joachim Sproß

Tag der Patientenslots in Berlin am 20. Oktober 2022

Das Versorgungsmanagement von Patientinnen und Patienten mit chronischen mehrfach oder seltenen Erkrankungen ist komplex. Oftmals stoßen Betroffene und Leistungserbringer an die Grenzen der Sektoren. Sowohl diagnostische, therapeutische als auch die Hilfsmittelorganisation ist abhängig von Vernetzung sowie umfangreicher Kenntnis über die Angebotsstruktur. Unter-, Über- oder Fehlversorgungen sind die Folge, Betroffene fühlen sich überfordert.

In diese Lücke stößt das Konzept der Patientenslotsinnen und -lotsen: Sie helfen unterstützungsbedürftige Menschen mittels Case- und Care Managements konkret in ihrer jeweiligen Lebenslage, vernetzen dabei die fragmentierten Hilfsangebote und koordinieren Leistungen individuell, nutzerbezogen und vor allem empathisch. Mehr als 45 Patientenslots-Projekte gibt es inzwischen bundesweit, die sich unterschiedlichen Indikationen widmen. Auch die Bundespolitik hat reagiert und Patientenslotsentätigkeit in den Koalitionsvertrag aufgenommen.

Am Tag der Patientenslots am 20. Oktober 2022 möchte die Stiftung Deutsche Schlaganfall-Hilfe, die Deutsche Gesellschaft für Care- und Casemanagement, der Bundesverband Managed Care sowie die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke diese Projekte vorstellen, miteinander vernetzen und mit den Teilnehmenden diskutieren, wie der Weg in die Regelversorgung gelingen kann.

Anmeldung unter: www.patientenslots.info



Psychologische Interventionen zur Verbesserung der Lebensqualität bei langsam progredienten neuromuskulären Erkrankungen

Beschreibung: 267. ENMC-Workshop vom 20. bis 22. Mai 2022 in Hoofddorp, Niederlande

Ziele

Der Internationale ENMC-Workshop zum o. g. Thema war ein hybrides Treffen mit 23 Teilnehmenden vor Ort und vier online zugeschalteten. Der Workshop zielte darauf ab, Experten für Psychologie und kognitives Verhalten bei neuromuskulären Erkrankungen (NME) zusammenzubringen, um Forschung, klinische und persönliche Erfahrungen auszutauschen, mit dem Ziel, die psychologische Unterstützung für Menschen mit langsam fortschreitender NME zu verbessern.

Inhalt des Workshops

Die Gruppe trug zunächst Literatur zusammen, die zeigte, wie NME psychosoziale Funktionen von Menschen beeinflussen, die mit der Krankheit leben. Es wurde festgestellt, dass die Schwere der Erkrankung einige der Variationen in der Lebensqualität erklären kann, psychosoziale Faktoren aber signifikante zusätzliche Anteile dieser Variation begründen. Dies bedeutet, dass Menschen auch bei schwerer Erkrankung eine zufriedenstellende Lebensqualität haben können und umgekehrt; Menschen mit leichter Symptomatik können eine geringere Lebensqualität erfahren. Die Literatur zeigt auch, dass psychologische Behandlungen, die auf psychosoziale Faktoren abzielen, das Potenzial haben, die Lebensqualität, Stimmung und Funktionsfähigkeit bei Schmerzen und Müdigkeit bei NME zu verbessern.

Ein großer Teil des ersten Tages konzentrierte sich darauf, die erlebte Erfahrung von NME zu verstehen. Vier Patienten, die mit unterschiedlichen NME leben und somit Experten für Ihre Erkrankung sind, beschrieben die wichtigsten psychosozialen Herausforderungen und Chancen, die durch ihre Erkrankung verursacht werden. Die Patienten schilderten, dass sie ihre täglichen Aktivitäten ständig anpassen müssen, um mit den sich ändernden Symptomen zu leben, die durch ihre fortschreitende Krankheit verursacht werden. Sie beschrieben, mit den daraus resultierenden Emotionen wie Frustration, Zukunftsangst und Traurigkeit umgehen zu müssen. Diese erfahrenen Patienten führten aus, dass NME auch enge Familienmitglieder betreffen und dadurch psychologische Auswirkungen auf das gesamte Familiensystem haben.

Vor dem Workshop entwickelten Organisatoren, erfahrene Patienten und Nachwuchsforscher einen Fragebogen für Patienten mit NME, deren Betreuer und Fachleute. Ziel war es, Meinungen zu den kritischen psychosozialen Bedürfnissen bei NME, zur Gestaltung der psychologischen Unterstützung und zu den Hindernissen für den Zugang zu psychologischen Interventionen zu sammeln.

Mehr als 240 Befragte füllten die Fragebögen aus. Die Daten wurden während des Workshops präsentiert. Das Umfrage-

ergebnis zeigte, dass NME-Betroffene psychologische Unterstützung bei körperlichen (Funktionsverlust, Schmerzen und Erschöpfung), sozialen (Beziehungsveränderungen, Stigmatisierung) und psychischen (Angst, Scham, Akzeptanz der Krankheit) Problemen für notwendig erachteten. Die Daten zeigten, dass häufige psychosoziale Herausforderungen in den frühen Stadien der Krankheit (unmittelbar nach der Diagnose) das mangelnde Verständnis der Krankheit (Unsicherheit), die Schwierigkeiten, die Krankheit und ihre Auswirkungen auf ihren Lebensstil zu akzeptieren, Veränderungen der Autonomie/Unabhängigkeit der Patienten sowie Zukunftsangst und Schuldgefühle (z. B. wegen Vererbung) darstellen. Darüber hinaus nannten die Fachleute, die den Fragebogen ausgefüllt haben, die Bedeutung der Kommunikation zwischen dem multidisziplinären Team und den Patienten und ihren nahen Angehörigen in allen Stadien der NME. Das Vorhandensein von Fachleuten für psychische Gesundheit innerhalb des multidisziplinären Teams wurde als ein Muss deklariert.

In späteren Stadien der NME beschrieben die Befragten häufige psychosoziale Herausforderungen wie den Umgang mit belastenden Gefühlen, die mit dem Fortschreiten der Krankheit einhergehen, den Umgang mit chronischen Symptomen (Schmerzen und Müdigkeit), die Veränderung von Beziehungen, die Akzeptanz von Hilfsmitteln und den Kampf, mit der Verantwortung im Alltag, wie der Arbeit, Schritt zu halten. Nahe Verwandte können Schwierigkeiten haben, mit der Krankheit ihres Kindes, eines Elternteils oder Partners und deren Auswirkungen auf die Aufgaben des täglichen Lebens, wie Familie und Beruf, umzugehen. Sie können sich im Umgang mit der Krankheit machtlos fühlen. Sie müssen den Zustand verstehen und sich selbst und ihre Familienmitglieder akzeptieren und unterstützen.

Obwohl der Bedarf offensichtlich war, beschrieben die Befragten viele Hindernisse für den Zugang zu psychologischer Unterstützung. Meist unangenehme Emotionen, die sie gegenüber der Inanspruchnahme psychologischer Unterstützung empfinden, wie Scham und Angst oder ein Gefühl, sich ohne fremde Hilfe versorgen zu können, gefolgt von logistischen (Mangel an Informationen, Fachpersonal, Erreichbarkeit und Zeit) und finanziellen Problemen (wirtschaftliche Kosten, fehlende öffentliche Politik für kostenlose Pflege).

Die Nützlichkeit von Diskussion in Peer-Gruppen für Patienten und ihre Angehörigen wurde durch die Erfahrungen in zwei verschiedenen Krankenhäusern angesprochen: Peer-Gruppen für stationäre Patienten in einer Rehabilitationsklinik und Peer-Gruppen für ambulante Patienten in einem Krankenhaus.

Der folgende Tag des Workshops begann mit einer Untersuchung der Evidenzbasis für verschiedene Arten der psychologischen Behandlung bei NME. Es wurden zahlreiche Interventionen erörtert, die auf die psychosoziale Funktionsfähigkeit abzielen, wie die Akzeptanz- und Commitment-Therapie (ACT), kognitive Verhaltenstherapie (KVT) und Entspannungs- und Achtsamkeitstechniken.

ACT ist eine psychologische Behandlung, die darauf abzielt, Menschen dabei zu helfen, gut mit der NME zu leben, indem sie die Fähigkeit "psychologische Flexibilität" verbessert. Psychologische Flexibilität beinhaltet, das zu tun, was wichtig ist, sich seinen Gefühlen zu öffnen und im Hier und Jetzt präsent zu sein, um sein Leben auf die Dinge auszurichten, die man sich wünscht, anstatt zu leben, um den Schmerz/Stress zu unterdrücken oder das Unbehagen zu verdrängen. Es wurden Daten aus einer kürzlich durchgeführten randomisierten, kontrollierten klinischen Studie zu ACT bei Menschen mit NMD vorgestellt. Erfreulicherweise zeigte diese Studie, dass die ACT-Behandlung zu einer Verbesserung der Lebensqualität und der Stimmung führte.

KVT zielt darauf ab, nicht hilfreiche Überzeugungen über das Selbst, die Welt und die Krankheit zu verändern. Es wurden Daten aus randomisierten kontrollierten Studien über KVT zur Behandlung von Müdigkeit bei Patienten mit Myotoner Dystrophie Typ I und fazioskapulohumeraler Muskeldystrophie (FSHD) vorgestellt. Erfreulicherweise verbesserte sich in beiden Studien die Müdigkeit in der Gruppe, die KVT erhielt, im Vergleich zu den Kontrollgruppen, die die übliche Behandlung erhielten. In der Studie mit FSHD wurde mittels MRT untersucht, ob sich die Muskelqualität nach der KVT verbessert hatte. Vorläufige Ergebnisse zeigten eine geringere Verschlechterung der Muskulatur in der KVT-Gruppe.

Der Inhalt anderer gängiger psychologischer Therapiemethoden wurde berücksichtigt, wie z.B. Entspannungs- und Achtsamkeitsmethoden. Zur Entspannung gehören das Anspannen und Entspannen von Muskelgruppen (Jacobson-Methode), die tiefe Atmung (Zwerchfellatmung) oder die Meditation, um seine Aufmerksamkeit auf den gegenwärtigen Moment zu lenken, ohne zu bewerten und/oder zu urteilen.

Spätere Sitzungen konzentrierten sich auf andere allgemeine Überlegungen zur psychologischen Unterstützung, wie Sexualität und die Anpassung von Behandlungen an kognitive Beeinträchtigungen. Symptome der NME können die sexuelle Funktion und damit die Lebensqualität negativ beeinflussen. Praktische Empfehlungen wurden zusammengetragen, wie Gespräche über sexuelle Funktionsfähigkeit eröffnet werden können, und Vorschläge gemacht, wie ein erfülltes Sexualleben bei Fortschreiten NME unterstützt werden kann. Abschließend wurde auf der Konferenz erörtert, wie die Beteiligung des Gehirns zu kognitiven Beeinträchtigungen und Verhaltensänderungen bei Krankheiten wie Duchenne-Muskeldystrophie und myotoner Dystrophie führen kann. In der Diskussion wurde das Muster der Beeinträchtigungen bei diesen Erkrankungen beschrieben und was sie beeinflussen könnte. Die Prävalenz psychiatrischer Diagnosen und neurologischer Entwicklungsstörungen bei NME, insbesondere in der Kindheit, wurde erörtert. Die Gruppe diskutierte, wie pragmatisch mit den häufigen kognitiven/verhaltensbezogenen / neurologischen Auswirkungen einiger NME, wie

Apathie und fehlender Wahrnehmung der Beeinträchtigung, umgegangen werden kann.

Schlussfolgerungen und Empfehlungen

Im Verlauf des Workshops wurden die Möglichkeiten der psychologischen Unterstützung/Behandlung hervorgehoben. Die Evidenzlage zeigt, dass solche Behandlungen die Lebensqualität und die Stimmung verbessern und die Fatigue-Symptomatik verringern können. Solche Maßnahmen könnten auch für die Familien von Menschen mit NME hilfreich sein, die aufgrund der Erkrankung ebenfalls mit psychosozialen Herausforderungen konfrontiert sind. Eine der wichtigsten Empfehlungen lautete daher, dass psychologische Interventionen in die klinische Routineversorgung von Menschen mit NME integriert werden sollten.

Eine solche psychologische Unterstützung sollte jedoch sorgfältig abgewogen werden. Wer psychologische Unterstützung anbietet, sollte die Person als Individuum betrachten und das weitere Familien- und Sozialsystem einbeziehen. Jeder Mensch hat eine andere Art der Bewältigung und eine andere Fähigkeit, sich an negative Ereignisse anzupassen (Resilienz), was erklären könnte, warum bestimmte Patienten/Pflegepersonen die Krankheitslast erfolgreicher (oder positiver) ertragen können als andere. Deshalb ist es wichtig, den Menschen hinter der Diagnose zu sehen; er ist in ein System von Familie und Freunden eingebunden und hat persönliche Wünsche, auf die ebenfalls eingegangen werden muss. Nicht alle Menschen mit NME benötigen psychologische Unterstützung, aber wenn diese angeboten wird, sollten sie die Kontrolle über den Prozess haben, damit sie zum richtigen Zeitpunkt in Anspruch genommen wird.

Deshalb ist es wichtig, den Menschen hinter der Diagnose zu sehen; er/sie ist in ein System von Familie und Freunden eingebunden und hat persönliche Wünsche, die ebenfalls berücksichtigt werden müssen. Nicht alle Menschen mit NME werden psychologische Unterstützung benötigen, aber wenn sie angeboten wird, sollten sie die Kontrolle über den Prozess haben, damit sie zum richtigen Zeitpunkt Zugang haben.

Eindeutige Hindernisse für die Inanspruchnahme psychologischer Unterstützung für Menschen mit NME sind Gefühle wie Scham und Angst. Es muss daran gearbeitet werden, psychologische Unterstützung zu entstigmatisieren und zu normalisieren. Darüber hinaus könnten wegen der Zugangsprobleme, bedingt durch die Erkrankung, elektronische Gesundheitsdienste und Fernbehandlungen die Barrieren für die Inanspruchnahme psychologischer Unterstützung verringern.

Um den Austausch aktueller Erkenntnisse und des Best Clinical Practice fortzusetzen und die Zusammenarbeit bei Forschungsprogrammen zu fördern, planen wir die Einrichtung eines Netzwerks von Patienten, Angehörigen der Gesundheitsberufe und Forschern mit Expertise auf dem Gebiet der psychologischen Unterstützung bei NME.

Ein vollständiger Bericht wird in der Zeitschrift *Neuromuscular Disorders* veröffentlicht.

Dr. Carsten Schröter



Klinische Leitlinien (Clinical Practice Guidelines) für die seltenen Glykogenosen Morbus McArdle und Morbus Tarui

„Neuromuscular Disorders“, die Zeitschrift der World Muscle Society, hat im Dezember letzten Jahres Klinische Leitlinien für McArdle (Glykogenose Typ V) und Tarui (Glykogenose Typ VII) veröffentlicht. Diese stellen einen bedeutenden Schritt zur Verbreitung und Anwendung von „best practice“ bei Diagnose und Management der Krankheiten dar. Die International Association for Muscle Glycogen Storage Disease (IamGSD) hat die Klinischen Leitlinien mit Zusatzmaterial zur praktischen Umsetzung nun in einer Broschüre zusammengefasst.

Klinische Leitlinien

- Die krankheitsbedingte Belastungsintoleranz ist individuell unterschiedlich und wirkt sich direkt auf Aktivitäten des täglichen Lebens und damit auf das Management der Erkrankung aus.
- Die Leitlinien unterstützen Medizinerinnen und Mediziner verschiedener Fachrichtungen bei der kontinuierlichen, lebensbegleitenden Betreuung der Patienten.
- Die Leitlinien geben einen Überblick über das Management körperlicher Aktivitäten, Ernährung, Schmerzen, medizinischer Notfälle und Rehabilitation.
- Die Leitlinien gehen auf Aspekte der allgemeinen medizinischen Versorgung ein, i. e. etablierte und neu auftretende

Begleiterkrankungen, mögliche Wechselwirkungen zwischen Medikamenten und Krankheiten, Chirurgie, Geburtshilfe.

- Ungeklärte Probleme und Wissenslücken werden benannt und verdeutlicht.

Zusatzmaterial

- Grafik zur Veranschaulichung der Problematik
- Grafik zur klinischen Variabilität (Faktoren mit potentiellen Auswirkungen auf die Belastungstoleranz)
- Anleitung zum körperlichen Training (aerob und Krafttraining)
- Liste typischer Begleiterkrankungen
- Publikationen und Quellenmaterial

Die Verbreitung der Broschüre im deutschsprachigen Raum wird die Bekanntheit der seltenen Glykogenosen fördern und eine angemessene Behandlung und Therapie nach allgemeingültigen Kriterien unterstützen. Sie kann eingesehen und heruntergeladen werden unter www.iamgsd.org. Als Printversion (in englischer Sprache) können Sie sie bestellen bei Glykogenose Deutschland e.V., heiser@glykogenose.de.



MND-NET Treffen der Wissenschaft und Medizin – Bestrebungen neue ALS Studien nach Deutschland zu bringen

Regelmäßig treffen sich Forschende und Mediziner im Rahmen des MND-NET (Motoneuronen Diseases) in Online-Sitzungen und in halbjährlichen Präsenztreffen für Austausch, Abstimmung und Fortbildung zu ALS. Im MND-NET haben sich die klinischen und wissenschaftlichen Zentren für Motoneuronerkrankungen, ALS Zentren in Deutschland zusammengefunden. Ziel ist es, die Grundlagen für die Versorgung sowie die Forschung über Ursachen und Therapiemöglichkeiten dieser Gruppe von Erkrankungen zu verbessern. Im ersten Teil der Veranstaltung wurde sich in Arbeitsgruppen zu verschiedenen Projekten aus Forschung und Therapie ausgetauscht und der zweite Teil durch Einzelvorträge gestaltet.

Hauptthemen und Ergebnisse auf dem jetzt stattgefundenen Treffen in Frankfurt waren die Beschreibung von laufenden Entwicklungen, Studien, Abstimmen des gemeinsamen Vorgehens bei Forschungsprozessen sowie der gegenseitige Informationsaustausch. Auf dem Gebiet der Gentherapien gibt es zu ALS erste Forschungsansätze, die uns vorsichtig optimistisch in die Zukunft der kleinen Gruppe von ALS Betroffenen, die an einer genetisch bedingten Form der ALS erkrankt sind, blicken zu



lassen. Studien zu wissenschaftlichen, aber auch psychosoziale Themen zum besseren Umgang mit der Erkrankung finden in der ALS Welt ihren Platz.

Auf Einladung waren auch Vertreter der DGM beteiligt, um sowohl Patienteninteressen direkt zu adressieren sowie gemeinsame Projekte abzustimmen. Die Vorsitzende der Diagnosegruppe ALS, Tatjana Reitzig, unterstreicht diese persönliche Austauschmöglichkeit mit den Mitgliedern des Netzwerks: „Eine gute Kommunikation zwischen Patienten und der Wissenschaft

sowie den Medizinern fördert sicherlich alle Bestrebungen, um Versorgung und Therapie bei der ALS weiterzubringen“. Insbesondere ist es notwendig, dass sowohl die DGM als auch Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler sich dafür einsetzen, gerade bei den neuen Therapieansätzen Studienzentren in Deutschland zu ermöglichen. Dafür werden sowohl direkte Gespräche mit den Pharmaunternehmen als auch mit den Zulassungsbehörden (BfArM, Paul-Ehrlich-Institut) zukünftig intensiviert.



Vibrationsgestützte Therapie bei Kindern mit SMA

Neue medikamentöse Therapien für Kinder mit spinaler Muskelatrophie erfordern ein Überdenken bisheriger orthopädischer und physiotherapeutischer Therapiekonzepte, da es doch bei einigen Kindern zu veränderten Verlaufsformen kommt. Die Behandlung mit den neuen Medikamenten Spinraza, Zolgensma oder Evrysdi zeigen, dass sich Kinder mit SMA, abhängig vom SMA Typ und dem Zeitpunkt der Medikamentengabe, motorisch weniger verschlechtern, deutlich verbessern oder sogar fast normal entwickeln. Je früher die Medikamentengabe erfolgt, desto besser ist der Therapieerfolg.

Ohne Medikamente bestand die Physiotherapie früher bei stark betroffenen Kindern vorrangig darin, ein Fortschreiten der Wirbelsäulen-Verkrümmung sowie Bewegungseinschränkungen im Bereich der Beine und Arme zu verzögern, die Atmung zu unterstützen und mit Hilfsmitteln die Selbständigkeit der Kinder zu fördern. Dies trug entscheidend zu einer besseren Lebensqualität der Kinder und deren Familien bei. Operationen und Schienenversorgung die dem Entstehen von Beugekontrakturen in den Beinen entgegenwirkten wurden nur zögerlich eingesetzt, da die Erkrankung dennoch voranschritt und Stehen und Laufen nicht erhalten oder für längere Zeit wiedererlangt werden konnten.

Da Säuglinge und kleine Kinder mit SMA mit Hilfe der neuen Medikamente nun aber oft das Stehen erlangen oder in seltenen Fällen sogar Laufen lernen können, sollten Therapiemethoden und Hilfsmittel neu überdacht und für jedes Kind individuell genau angepasst werden.

Mit Hilfe von Lagerungsschienen (evtl. dynamisch), die nachts aber auch tagsüber stundenweise getragen werden, kann versucht werden, einer Zunahme der Bewegungseinschränkung in Hüfte und Knie entgegenzuwirken. Regelmäßiges, vorsichtiges, möglichst lange gehaltenes Dehnen in einer funktionellen Ausgangsstellung (um eine Wirkung auf die ganze Muskelkette und die Faszien zu bewirken) unterstützt dies.

Eine frühe Aufrichtung der Kinder ist von enormer Bedeutung. Stehen ist für Aufrichtung und Symmetrie der Wirbelsäule wichtig. Kreislauf und Atmung werden angeregt. Ein hüftbreites Stehen

ist zudem für eine gute Entwicklung der Hüften wichtig. Dem Entstehen von Beugekontrakturen im Bereich der Beine wird so am effektivsten entgegengewirkt. Die Deformierung der Füße sollte durch das Tragen von Orthesen beim Stehen oder auch im Sitzen verhindert werden. Bei ersten Laufversuchen kleiner Kinder können Orthesen mit leichten Schuhen Halt geben und so das Stehen und Gehen erleichtern.

Als wirkungsvolle Therapiemethode hat sich neben regelmäßiger Physiotherapie die Vibrationsgestützte Therapie bereits in den Anfängen bewährt. Vor ca. 6 Jahren wurden im SPZ der Charité 7 SMA Patienten vom Verlaufstyp II, die kurz davor waren die Fähigkeit des Laufens zu verlieren, für 6 Monate mit einem Vibrationsgerät Galileo versorgt. Sie wurden angeleitet, trainierten zuhause zweimal täglich jeweils 3 mal 3 min. (zusätzlich Pausen) und konnten so für bis zu 2 Jahre ihr Gehvermögen erhalten. Dies war zu einer Zeit, ohne wirkungsvolle medikamentöse Therapie, enorm. Bei kleinen Kindern konnte bei regelmäßigem Training mit dem Vibrationsgerät eine positive Auswirkung auf die Fußstellung sowie eine Verbesserung vorhandener Beugekontrakturen in Knie und Hüfte beobachtet werden.

In der Uniklinik Köln werden seit Jahren im Rahmen der Kinderrehabilitation „Auf die Beine“ Kinder mit SMA Verlaufstyp II und III mit der Vibrationsgestützten Therapie erfolgreich trainiert. Im Rahmen der Reha erfolgen sechs Monate Ganzkörpervibrationstherapie zu Hause im Wechsel mit Intervallblöcken intensiver zielorientierter Rehabilitation (Gewichtstraining/Laufband/Motomed, Bewegungbad). Eltern und Kinder werden bzgl. des Trainings mit dem Ganzkörpervibrationsgerät genauestens geschult.

Die Geräte werden den Familien sechs Monate mit nach Hause gegeben und nach einer gewissen Zeit wird überprüft wie die Kinder damit trainiert und welche Erfolge sich eingestellt haben. Wichtig beim Training mit dem Ganzkörpervibrationsgerät ist eine achsgerechte und möglichst korrigierte Ausgangsstellung des Kindes (möglichst wenig Lordose, leicht gebeugte Knie und Hüften) um nicht nur die kräftigeren sondern auch die besonders schwachen Muskelgruppen zu erreichen. Zusätzlich zur

Position des Stehens wird auch in anderen Ausgangsstellungen wie z.B. im Armstütz, Sitzen, Seitsitz, Vierfüßler, Kniestand, Einbeinkniestand trainiert.

Siehe Studie: Christina Stark, MSc, Ibrahim Duran MD, Sebahattin Cırak MD, Stefanie Hamacher MSc, Heike-Katharin Hoyer-Kuhn MD; Oliver Semler MD, Eckhard Schoenau MD „Vibration-assisted Home Training Program for Children with Spinal Muskulär Atrophy“ (www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PM6024344). Im Rahmen der Studie wurden folgende Testverfahren eingesetzt um die Muskelkraft der Kinder zu erfassen: Gross Motor Funktion Measure 66/GMFM 66, Hammersmith Funktional Mobility Scale /HFMSE. Getestet wurden die Kinder vor Beginn/ n. 6 Mon. Training zu Hause/ n. 12 Monaten.

Ergebnis der Studie: nach 12 Mon.: GMFM-Anstieg von 1,69(3.73) Punkten (P-124), HFMSE Anstieg von 2.73/-1,79 Punkten P-.007). Die Frage nach einem langfristigen klinischen Nutzen ist

damit noch nicht geklärt, es konnte aber nachgewiesen werden, dass das Training einen positiven therapeutischen Effekt auf die Muskelkraft hat.

Fazit:

Vibrationsgestützte Therapie ist mit dem richtigen Gerät, einer guten Schulung und regelmäßiger Anwendung wirkungsvoll und im Rahmen der Physiotherapie ergänzend zu den bewährten Methoden wie vorsichtigem Dehnen, Bewegung unter Abnahme der Eigenschwere, Atemtherapie, Bewegungsbad, individuell angepasstem vorsichtigem Gewichtstraining und Laufbandtherapie zu empfehlen.

*Sonja Schwalb, Physiotherapeutin,
Mitglied des DGM-Arbeitskreises Physiotherapie,
Logopädie und Ergotherapie*



Forschungsprojekt SMAraGD



Mit den neuen Therapien bei der Spinalen Muskelatrophie SMA (Nusinersen, Zolgensma, Evrysdi) hat sich auch die Versorgung der Kinder mit einer SMA1 geändert. Ein neues Projekt untersucht nun, wie diese Veränderungen aussehen, wie Familien die Erkrankung und den Krankheitsverlauf ihres Kindes unter den neuen Therapien erleben und welche Anliegen, Themen und Sorgen sie dahingehend bewegen.

Die DGM unterstützt das Projekt, das von der Abteilung Neuropädiatrie und dem Sächsischen Kinderpalliativzentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus umgesetzt wird. Im Forschungsprojekt „SMAraGD“ (SMA1 – respond to advancing Genetic Diseases) werden die Daten in einem zweistufigen Verfahren erhoben. Bis Ende des Jahres werden für die Datenerhebung Interviews mit Familien und Behandlern geführt. In 2023 wird ein Online-Fragebogen geschaltet, zu dem Familien mit Kindern mit einer SMA1 deutschlandweit eingeladen sind, sich zu beteiligen.

Die Ergebnisse der Forschungsarbeit sollen dazu beitragen, die vielschichtige Versorgung von Kindern mit SMA1 und weiteren angeborenen neuromuskulären Erkrankungen so optimal wie möglich zu gestalten und den Kindern und ihren Familien eine bestmögliche Lebensqualität zu sichern.

Wir laden alle Familie mit Kindern mit einer SMA1, die zwischen 2017 und November 2021 (Beginn bundesweites Neugeborenen Screening auf SMA) mit einem der Medikamente (Nusinersen, Zolgensma, Risdiplam) behandelten wurden, schon jetzt ein, an der Online-Befragung teilzunehmen.

Kontakt: sandy.schlage@uniklinikum-dresden.de.

*Sandy Schlage und
Maria Janisch (Dresden)*



Navigation für Patienten

Unterstützung für die Herausforderungen im Alltag sowie die medizinisch-therapeutischen Handlungsmöglichkeiten

Patienten und Patientinnen mit seltenen oder komplexen Erkrankungen haben insbesondere frisch nach der Diagnosestellung einen hohen Informations- und Austauschbedarf. In der Regel werden sie durch die Fachpersonen aus Medizin und Therapie auf die DGM mit ihren Angeboten hingewiesen und haben dadurch die Chance, die reichhaltigen DGM-Kontakte

und Auskünfte zu nutzen. Um auch denjenigen Betroffenen einen Erstkontakt zu ermöglichen, die den Weg zur DGM nicht über die Hinweise aus Kreisen von Kontaktpersonen oder dem medizinisch-therapeutischen Personal erhalten, ist die niederschwellige Internetseite www.patient2care.com entwickelt worden. Gemeinsam mit „admedicum“, einer Unter-

nehmensberatung im Gesundheitswesen, hat sich die DGM daran beteiligt, für Ratsuchende eine Plattform zu entwickeln, die die ersten Fragen zu einer seltenen Erkrankung beantwortet. Im zweiten oder dritten Schritt verweist die Seite auf zielgerichtete Webseiten, bei Fragen rund um neuromuskuläre Themen auf die DGM-Internetpräsenz. Das konkrete Finden der Unterstützungsmöglichkeiten durch die Selbsthilfe, Internetrecherche, Fachberatungsdienste und die Navigation zu den Angeboten ist die Chance, den Betroffenen in ihren Situationen zu helfen.

Mit Hilfe des Chatbots und der damit einhergehenden automatisierten Beantwortung von einfacheren Fragen gibt www.pati-

ent2care.com dem Ratsuchenden die Hinweise. Zunächst beschränkt sich das Angebot auf die Diagnosen ALS, SMA, FSHD und Myositis. Eine Erweiterung auf weitere Diagnosen ist vorgesehen.



Webseite patient2care

Erster Tag der Patientenlotsen – Lotsen in die Regelversorgung

In einer Veranstaltergemeinschaft organisierte die DGM gemeinsam mit der Stiftung Deutsche Schlaganfall-Hilfe (DSH), dem Bundesverband Managed Care (BMC) und der Deutschen Gesellschaft für Care und Case Management (DGCC) den ersten „Tag der Patientenlotsen“ am 20. Oktober 2022.



Diskussionsrunde (Foto: ©Léon Rörig)



Prof. Grütters-Kiesling bei Impulsreferat



Dr. Thorsten Langer bei der Präsentation der Evaluationszwischenergebnisse

Rund 150 Teilnehmerinnen und Teilnehmer aus dem Gesundheitswesen kamen im Berliner Spreepeicher zusammen, um sich dem Thema Patientenlotsen zu widmen. Inzwischen unterstützen mehr als 45 Patientenlotsen-Projekte bundesweit in unterschiedlichen Indikationen Menschen mit komplexen Lebenslagen. Die Bundespolitik hat den Bedarf inzwischen erkannt und Patientenlotsen in den Koalitionsvertrag aufgenommen. Einblicke in die Praxis von Patientenlotsen und spannende Fortschrittsberichte aus den verschiedenen Projekten standen im Mittelpunkt.

Der Fachtag wurde fachliche und inhaltlich-qualifiziert moderiert durch Vanessa Dreibrodt (DSH) sowie Elmar Stegmeier (DGCC). Nach dem Grußwort vom Patientenbeauftragten der Bundesregierung, Stefan Schwarze, stellte Prof. Dr. Annette Grütters-Kieslich als Vorstandsvorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler-Stiftung in ihrem Eröffnungsreferat die hohe Komplexität des Gesundheitswesens dar. Aus ihren Praxiserfahrungen konnte sie auch authentisch berichten, wie emotional belastende Situationen auf Betroffene einwirken und der Umgang mit den Versorgungsstrukturen in ambulanten, stationären oder teils ambulanten Settings auch zu Überforderungssituationen führen können. Zudem sprechen wirtschaftliche Faktoren für eine

Installation von Lotsen- und Kümmererdiensten, um über eine frühere Diagnostik schnellstmöglich den Therapiebeginn einzuläutern, Therapien zu optimieren und zu begleiten.

In ihrem politischen Statement konnte Linda Heitmann (MdB) auf die politischen Aktivitäten für den Start von Lotsenfunktionen in das Regelsystem aufzeigen. Dabei konnte sie die Verzahnung der Lotsentätigkeit mit weiteren Diensten im Versorgungssetting aufzeigen.

Die inhaltlich sehr aufschlussreichen Referate von Malte Behmer (Stellv. Geschäftsführer des BMC sowie Prof. Dr. Peter Löcherbach (DGCC) beschrieben laufende Projektprozesse sowie die Entwicklungen der inhaltlichen Stellenausgestaltungen. In der AG Gesundheit vom BMC werden die Anforderungen an Lotsen beschrieben, gleichzeitig entwickelt die DGCC darauf abgestimmte Curricula für die Ausbildung von Casemanagerinnen und Casemanagern.

Ein wesentlicher Tagesordnungspunkt war die Präsentation der Evaluationszwischenergebnisse des DGM-Patientenlotsenprojekts. Dr. Thorsten Langer und Christine Straub (beide Uni-

versitätsklinikum Freiburg) konnten dabei aus dem Blick des medizinischen Personals den Benefit für das Versorgungssystem im Krankenhaus sehen. Direkt aus der Praxis konnte Prof. Jens Schmidt aus seinen Erfahrungen im Neuromuskulären Zentrum Brandenburg/Rüdersdorf berichten und die Evaluationsthesen bestätigen.

Die Komplexität vieler Erkrankungen sowie die Mehrdimensionalität des medizinisch-therapeutischen Versorgungssystems in Deutschland erfordern sowohl vom Patienten, als auch beim Behandelnden ein hohes Maß an Organisations- und Handlungskompetenz. Hier setzt die Lotsentätigkeit ein, um dem gesamten Versorgungssetting Hilfestellung zu geben.

Ein optisch-inhaltlicher Highlight war der stimmungsvolle Film über die DGM-Lotsin Sigrid Blitz vom Neuromuskulären Zentrum Göttingen. Sowohl die Lotsin selbst, als auch das pflegerische und medizinische Personal konnten die konkrete Lotsen- und Wegweisertätigkeit veranschaulichen. Die Neurologin und medizinische Leitung des Projekts in Göttingen, PD Dr. Jana Zschüntzsch, strich die enormen nützlichen Effekte auf die Versorgung der Patienten hervor: Gleichzeitig wirkt sich diese koordinierte Patientensteuerung auf schnellere Diagnosestellungen, frühere Therapiestarts sowie bessere Therapiesteuerungen aus, somit kann auch die Wirtschaftlichkeit positiv profitieren.

In einer abschließenden Paneldiskussion ist es gelungen, die Einrichtung von Lotsentätigkeiten aus unterschiedlichen Perspektiven zu durchleuchten. Vertreter von Kommunen, Kostenträgern, aus der medizinischen Versorgung, Politik sowie Selbsthilfe stellten Bedarf, Einsatzmöglichkeiten, Kostenstrukturen, Wirtschaftlichkeit sowie Patientenkomfort dar. Es diskutieren neben dem DGM-Beiratsvorsitzenden Prof. Dr. Jens Schmidt (Immanuel Klinik Rüdersdorf) Dr. Martin Danner (BAG-Selbsthilfe), Prof. Dr. Wolf Rainer Wendt (DGCC, Universitätsklinikum der MHB), Birgit Fischer (Staatsministerin a. D.), Sonja Laag (BARMER), Dr. Janine Feicke (Kommunale Gesundheitskonferenz Ortenaukreis). Moderiert wurde Runde durch Rebecca Beerheide Deutsches Ärzteblatt.

Neben der DGM haben in einer Veranstaltungsgemeinschaft der BMC, DGCC sowie die Stiftung Deutsche Schlaganfallhilfe den Tag der Patientenlotsen genutzt, um die Wirkung und Effekte der Lotsen- und Wegweisertätigkeit für Patienten, Medizin sowie Kostenträger zu veranschaulichen. Die abschließenden Evaluationsergebnisse diverser Projekte (inkl. des DGM-Patientenlotsenprojekts) werden die Aussagen des enormen Benefits weiter bekräftigen. Insofern gilt es, die Forderung nach standardisierter Einführung von Patientenlotsen für komplexe Erkrankungen an die Politik zu adressieren.

