

WISSENSWERTES

Neuromuskuläre Erkrankungen

*miteinander
füreinander*



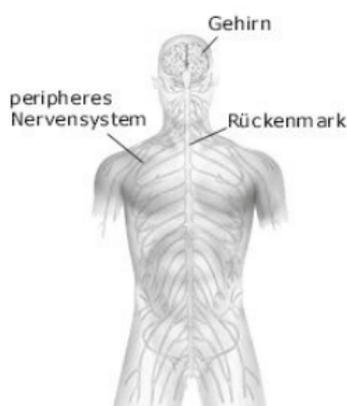
DGM

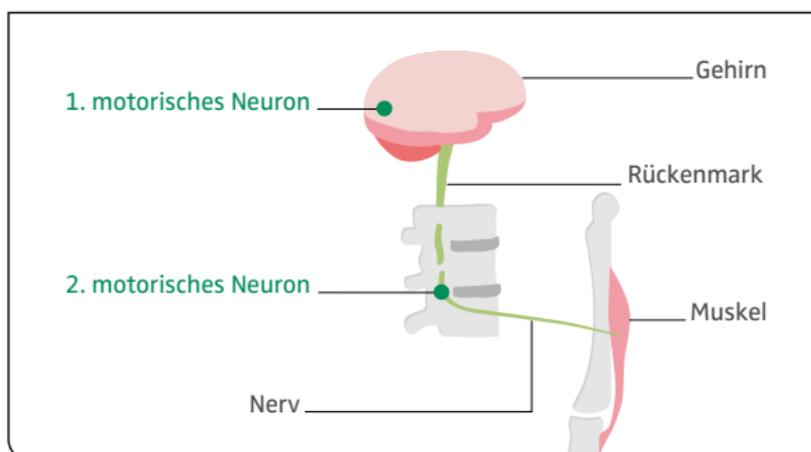
Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V.

Neuromuskuläre Erkrankungen

Muskelschwund oder Muskelatrophie bedeutet die Abnahme der Muskelmasse. Der Begriff stellt aber keine Diagnose dar, sondern nur ein Symptom. Es gibt eine Vielzahl von Ursachen, die zu einer lokalen oder einer generalisierten, also den ganzen Körper betreffenden Abnahme der Muskelmasse führen kann. Muskelschwund und Muskelschwäche sind die wesentlichen Symptome neuromuskulärer (neuro = den Nerv betreffende, muskulär = die Muskeln betreffende) Erkrankungen. Die Ursachen einer solchen Muskelatrophie oder einer Muskelschwäche können liegen:

- in den für die Bewegung zuständigen Nervenzellen des Rückenmarks (zweites motorisches Neuron)
- in den Nervenbahnen
- in der Überleitung von der Nervenfasern auf den Muskel oder
- in der Muskulatur selbst.





In jeder Gruppe gibt es sogenannte primäre oder erbliche Formen und sogenannte sekundäre oder erworbene Formen.

Größte Bedeutung hat die genaue Klärung der Diagnose, um die jeweils notwendigen Behandlungen durchführen zu können. Gut etabliert und immer differenzierter sind die Therapien der entzündlichen Erkrankungen der Muskeln, Nerven und des Übergangs vom Nerv auf den Muskel. Auch für einzelne der genetisch bedingten Erkrankungen gibt es inzwischen medikamentöse auf die Ursache zielende Behandlungen. Hier sind in den nächsten Jahren für viele Erkrankungen weitere Entwicklungen zu erwarten. Da gerade bei den genetisch bedingten Erkrankungen der Verlauf durch diese Therapien günstig beeinflusst wird, eine komplette Heilung aber nicht zu erwarten ist, sind die unterstützenden Maßnahmen und symptomatischen Behandlungen, die bei allen Erkrankungsformen zur Verfügung stehen, um den Alltag besser bewältigen und die Teilnahme am sozialen Leben trotz körperlicher Einschränkungen zu ermöglichen, weiterhin von großer Bedeutung.

Von den neuromuskulären Erkrankungen ist eine Inaktivitätsatrophie der Muskulatur in Folge länger dauernder Ruhigstellung abzugrenzen. Werden Muskeln längere Zeit geschont (inaktiviert), z. B. nach einem

Knochenbruch im Gips oder bei längerer Bettlägerigkeit, werden sie immer schwächer, also atrophisch. Generalisierte Muskelatrophien können z.B. auch bei chronischen Infektionen, Ernährungsmangel oder Tumorkrankheiten auftreten. Werden die Muskeln in diesen Fällen nach Beseitigung der Ursache für die Schonung oder Atrophie wieder trainiert, können sie den früheren Umfang und die alte Kraft wieder erreichen.



Erkrankungen der Nervenzellen

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)

Die in der Mehrzahl der Fälle sporadische, selten erbliche Erkrankung (ca. 5-10 % der Betroffenen), ist eine Systemerkrankung sowohl des ersten als auch des zweiten motorischen Neurons (Nervenzelle). Wenn das zweite motorische Neuron betroffen ist, treten Muskelschwäche, Muskelschwund und häufig Muskelzuckungen auf. Die Schädigung des ersten motorischen Neurons zeigt sich durch Muskelsteife (Spastik), erschwerte Bewegungen und Muskelschwäche. Wenn das zweite motorische Neuron des Hirnstamms betroffen ist, führt dies zu Sprech- und Schluckstörungen. Die Erkrankung des zweiten motorischen Neurons im Bereich des Rückenmarks hat Lähmungen der Extremitäten, der Rumpfmuskulatur und der Atemfunktion zur Folge. Störungen der Sensibilität treten in der Regel nicht auf. Die genaue Ursache der sporadischen ALS ist bis heute unbekannt. Bei einer Häufigkeit von 2,1 - 3,8 Erkrankten pro 100.000 Personen in Europa kann sich die ALS in jedem Lebensalter entwickeln, meist jedoch zwischen dem 50. und 70. Lebensjahr. Der Verlauf der Erkrankung kann sehr unterschiedlich sein. Bei der Mehrzahl der Betroffenen schreiten die Lähmungen innerhalb weniger Jahre voran. Bei einem Teil der

Patienten kann sich der Verlauf aber auch über 10 Jahre und mehr erstrecken. Der Glutamatantagonist Riluzol (z.B. Rilutek®) ist zur medikamentösen Therapie zugelassen. Ein weiteres – intravenös gegebenes – Medikament (Edaravone) ist in Japan und den USA zugelassen. Eine deutsche Studie konnte keinen überzeugenden Effekt zeigen. Der Effekt einer oralen Gabe des Medikaments wird getestet. Die Wirksamkeit weiterer Medikamente wird derzeit überprüft. Wichtig für den Krankheitsverlauf scheint auch das Aufrechterhalten des Körpergewichts zu sein, eine Gewichtsabnahme ist deshalb zu vermeiden. Nach wie vor sind die symptomatischen Behandlungsmaßnahmen von besonderer Bedeutung: Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie sowie die Verordnung von Hilfsmitteln. Ebenso können eine Heimbeatmung, üblicherweise mit einer Maske, und bei Schluckstörungen die Anlage einer Magensonde, einer so genannten PEG, dazu beitragen die Belastbarkeit, die Lebensdauer und die Lebensqualität zu verbessern.

Spinale Muskelatrophien (SMA)

Die Ursache der meist im Kindes- oder Jugendalter, seltener im Erwachsenenalter manifest werdenden klassischen Formen der progressiven spinalen Muskelatrophien ist ein Defekt des SMN1- Gens auf dem langen Arm des Chromosoms 5 (5q12.2-13.3). Die Abkürzung von SMN leitet sich von „Survival of motor neuron“ (Überleben der motorischen Nervenzelle) ab. Neben dem SMN1-Gen gibt es auf dem Chromosom 5 ein ähnliches Gen, das SMN2-Gen. Es produziert auch das SMN1-Protein, aber in deutlich geringerer Menge. Je mehr Kopien des SMN2-Gens eine Zelle hat, umso günstiger ist der Verlauf der Erkrankung.

Inzwischen sind Nusinersen (Spinraza®), Risdiplam (Evrysdi®) und Onasemnogen-Abeparvovec (Zolgensma®) zur Behandlung dieser genetisch bedingten Erkrankung zugelassen. Nusinersen und Risdiplam erhöhen die Bildung des vollständigen SMN-Proteins aus der RNA des SMN2-Gens und bessern dadurch die Symptomatik und den Verlauf.

Spinraza® wird durch Punktion in den Nervenwasserkanal verabreicht, Evrysdi® wird oral eingenommen. Durch Gabe von Zolgensma® wird ein Gentransfer durchgeführt. Hier wird das fehlende oder mutierte SMN1-Gen über ein Virus in den Körper gebracht, wo es auch in den Nervenzellen wirksam wird.

Die Vererbung der spinalen Muskelatrophie als Folge einer Veränderung des SMN1-Gens erfolgt autosomal rezessiv. Das bedeutet, dass die Erkrankung nur auftreten kann, wenn die Erbinformation in beiden sich entsprechenden (allelen) Genen einer Zelle geschädigt ist. Man unterscheidet im Wesentlichen vier Schweregrade der Folgen der Funktionsstörungen des SMN1-Gens:

- Spinale Muskelatrophie Typ I [infantiler Typ, Werdnig-Hoffmann]
- Spinale Muskelatrophie Typ II [Intermediärtyp]
- Spinale Muskelatrophie Typ III [juveniler Typ, Kugelberg-Welander]
- Spinale Muskelatrophie Typ IV [adulter Typ, Erwachsenenform]

Die im folgenden beschriebenen Charakterisierungen der vier Varianten der SMA beschreiben die Verläufe ohne Gabe von einem der genannten Medikamente.

Typ I

Bei dieser sehr schweren Verlaufsform zeigen sich die ersten Symptome bereits bei der Geburt in Form einer schlaffen Muskelspannung (Muskelhypotonie). Die motorischen Funktionen entwickeln sich nicht weiter, und die fortschreitende Einschränkung der Atemmuskulatur bestimmt zusammen mit Schluckstörungen den weiteren Verlauf.

Typ II

Beim Typ II setzen die Symptome später ein, meist im Laufe des ersten Lebensjahres. Nachdem praktisch immer schon das Sitzen erlernt wurde, kommt es zu einer zunehmenden motorischen Schwäche. Das Gehen wird nicht erreicht. Der Verlauf und damit auch die Prognose sind bei diesem Typ der Erkrankung jedoch außerordentlich unterschiedlich. Im Verlauf zu beachten ist die Entwicklung einer Wirbelsäulenverkrümmung (Skoliose), die über die Muskelschwäche hinaus die Atmung beeinträchtigt.

Typ III (Kugelberg, Welander)

Bei diesem Krankheitstyp können die Symptome im Kleinkindes-, aber auch im Jugend- oder frühen Erwachsenenalter beginnen. Der Verlauf ist langsam fortschreitend, aber äußerst variabel. Die Gehfähigkeit kann je nach Beginn und Verlauf der Erkrankung bis ins hohe Erwachsenenalter erhalten bleiben. Einige Autoren unterscheiden den Typ IIIa mit einem Beginn vor und den Typ IIIb mit einem Beginn nach dem dritten Lebensjahr.

Typ IV

Diese Spätform der SMA zeigt sich erst nach dem 30. Lebensjahr. Die Symptomatik ist nur gering ausgeprägt und das Fortschreiten nur sehr langsam. Die genetische Grundlage ist bei dieser Form unterschiedlich.

Weiter werden Sonderformen der spinalen Muskelatrophie mit Zusatzsymptomen (z.B. Zwerchfellbeteiligung oder Gelenkversteifungen) beschrieben. Auch sogenannte distale spinale Muskelatrophien kommen vor, bei denen schwerpunktmäßig die rumpferne Muskulatur betroffen ist. Diesen Erkrankungen liegen andere Gendefekte zu Grunde.

Symptomatisch sind bei spinalen Muskelatrophien je nach Verlauf Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie sowie Rehabilitationsmaßnahmen notwendig. Die Verordnung von Hilfsmitteln kann die Alltagsbewältigung erleichtern und die Teilhabe am sozialen Leben sichern. Ebenso können orthopädische Maßnahmen notwendig sein, wie z.B. die operative Korrektur der Skoliose. Bei schweren Verläufen kommt auch Beatmung in Frage.

Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (SBMA)

Bei der spinobulbären Muskelatrophie liegt ein Defekt des Gens für den Androgen-Rezeptor auf dem X-Chromosom vor. Die Erkrankung wird X-chromosomal rezessiv vererbt. Frauen sind dadurch nur sehr selten und dann gering betroffen. Die ersten Symptome bei Männern in Form von Muskelkrämpfen, Muskelschwächen und Muskelschwund treten in den rumpfnahen Bereichen der Arme und Beine in der Regel erst im 2. oder 3. Lebensjahrzehnt auf. Durch die Beteiligung der Hirnnerven treten auch Störungen der Gesichts-, Kau- und Schluckmuskulatur auf. Das Herz und die Atemmuskeln sind nicht betroffen. Da der Androgenrezeptor (Androgen ist ein männliches

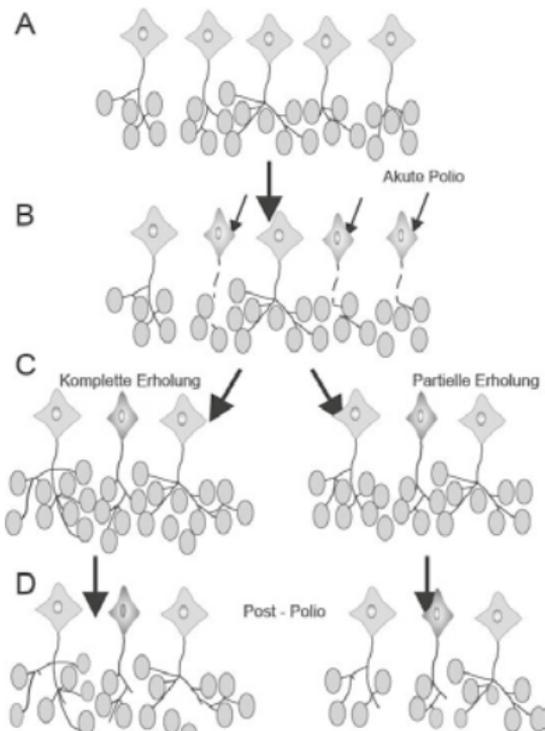
Geschlechtshormon) durch den Gendefekt gestört ist, zeigen sich frühzeitig auch eine Schwellung der Brustdrüsen, eine sogenannte Gynäkomastie, sowie Beeinträchtigungen der Zeugungsfähigkeit. Eine spezielle auf die Ursache zielende Therapie steht bisher noch nicht zur Verfügung. Eine Therapie mit männlichen Hormonen ergab keine Besserung der Symptome. Symptomatisch kommen Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie sowie Rehabilitationsmaßnahmen in Frage. Die Verordnung von Hilfsmitteln kann Einschränkungen verringern.

Post-Polio-Syndrom (PPS)

Eine weitere Erkrankung des zweiten motorischen Neurons stellt das Post-Polio-Syndrom dar. Dieses Krankheitsbild äußert sich als Spätfolge einer abgelaufenen Kinderlähmung (Poliomyelitis) meist Jahrzehnte nach der Erkrankung. Ursächlich für das Krankheitsbild scheint die Überlastung der nach der Kinderlähmung verbliebenen, in ihrer Anzahl deutlich reduzierten motorischen Nervenzellen zu sein. Neben neu aufgetretenen Muskelschwächen, Abnahme der allgemeinen Belastbarkeit, zunehmender allgemeiner Müdigkeit und Erschöpfbarkeit können Muskelkrämpfe, Kälteintoleranz und Schmerzen auftreten. Auch Störungen der Atmung werden beobachtet. Die Symptome nehmen in der Regel sehr langsam zu. Unter Berücksichtigung der Belastungsgrenzen, gezielten Pausen und Entlastungen kann sich die Symptomatik stabilisieren. Bei einigen Patienten kann der Einsatz von Cholinesterasehemmstoffen wie Pyridostigmin oder von L-Carnitin die Symptomatik etwas bessern, in Studien konnte das jedoch nicht belegt werden. Je nach Symptomatik sind Physiotherapie, Ergotherapie und evtl. Logopädie sowie Rehabilitationsmaßnahmen und die Verordnung von Hilfsmitteln, z. B. einem Rollstuhl, sinnvoll,

um die Funktionen möglichst stabil zu halten und Einschränkungen zu verringern sowie Überlastungen zu vermeiden.

Schematische Darstellung der Abläufe, die zur Entwicklung eines Postpoliosyndromes führen:



(A) Normale Situation beim Gesunden: Die motorischen Nervenzellen des Rückenmarkes innervieren (aktivieren) jeweils einige Muskelfasern.

(B) Akute Poliomyelitis (Kinderlähmung): Die Polioviren schädigen die motorischen Nervenzellen. Ein Teil der Muskelfasern wird nicht mehr mit Nervenimpulsen versorgt, sie sind denerviert. Lähmungen treten auf.

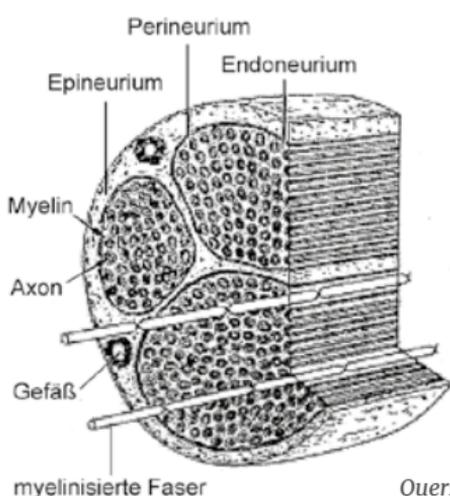
(C) Erholungsphase: Die überlebenden Nervenzellen bilden zusätzliche Axonsprossen zu weiteren Muskelfasern. Werden (fast) alle Muskelfasern wieder innerviert, ist eine vollständige Erholung auch bei reduzierter Anzahl motorischer Nervenzellen möglich (linke Spalte). Anderenfalls bleiben eine Atrophie und muskuläre Lähmungen (rechte Spalte).

(D) Die Versorgung und Aufrechterhaltung der neu gebildeten Axonsprossen stellt eine erhöhte Belastung der Neurone dar, die sie nach Jahren nicht mehr gewachsen sind. Sprossen gehen vermehrt unter, es kann nicht genügend Ersatz geschaffen werden. Die Muskelfasern werden wieder denerviert. Dadurch entwickeln sich erneut zunehmende Lähmungen.

Erkrankungen der Nervenfasern

Polyneuropathien

Auch Störungen der Nervenfasern (Axone) und ihrer Umhüllungen (Markscheiden) des zweiten motorischen Neurons können zu Muskelschwund führen. Bei diesen Erkrankungen der Nervenfasern, den so genannten Polyneuropathien (Poly = viele, Neuro = Nerven, Pathie = Krankheit), sind häufig auch die sensorischen und die vegetativen Nervenfasern betroffen. Diese einzelnen Anteile können unterschiedlich stark betroffen sein, so dass auch die Symptome der Erkrankungen sehr verschieden ausfallen können. Bei Beteiligung der motorischen Anteile treten Lähmungen und Atrophien insbesondere der rumpffernen (distalen) Muskeln auf. Eine Beteiligung der sensorischen Fasern zeigt sich durch verminderte Wahrnehmung von Gefühls- und Schmerzreizen sowie Störungen des Temperaturempfindens, Missempfindungen (Parästhesien) wie Kribbeln oder auch sogenannte neuropathische Schmerzen. Wenn vegetative Nervenfasern betroffen sind, werden Störungen der Herz- und Kreislauffunktion, der Harnblasenfunktion, der Verdauung, des Schwitzens oder auch der Sexualfunktionen beobachtet.



Querschnitt durch einen Nerven
Lexikon der Neurowissenschaft, 2000
Elsevier GmbH, Spektrum Akademischer
Verlag, Heidelberg

Circa 300 verschiedene mögliche Ursachen für die Entstehung einer Polyneuropathie sind bekannt. Diese sind in vier Gruppen zusammenzufassen:

- Stoffwechselstörungen (z. B. Zuckerkrankheit (Diabetes mellitus), Vitaminmangel).
- erbliche Ursachen (z. B. Hereditäre motorische und sensorische Neuropathien (HMSN) = Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung (CMT))
- Entzündungen (Infektionen (z. B. durch Viren oder Borrelien), autoimmune Mechanismen)
- exogene Einflüsse (Umwelt-, Gewerbe- und Genussgifte, Medikamente)

Mit jeweils ca. 25 bis 30 % sind Alkoholmissbrauch und Zuckerkrankheit die häufigsten Ursachen. Die weiteren Ursachen sind sehr viel seltener und dadurch auch schwieriger zu klären. Ca. 20 % der Polyneuropathien lassen sich auch heute noch nicht ursächlich aufschlüsseln.

Nach der auslösenden Ursache richtet sich die Therapie. Die Zufuhr nachgewiesener Schadstoffe sollte unterbrochen werden, der Blutzuckerspiegel streng eingestellt und ein Vitaminmangel behoben werden. Bei entzündlichen Formen wird je nach Störung z. B. mit Cortison-Präparaten, Immunglobulinen oder Antibiotika behandelt. Bei Schmerzzuständen können entsprechend den ansonsten üblichen Empfehlungen zur Behandlung chronischer Schmerzen Medikamente verordnet werden. Häufig werden in dieser Indikation die primär als Antiepileptika entwickelten Gabapentin oder Pregabalin mit gutem Erfolg eingesetzt.

Hereditäre-motorisch-sensorische Neuropathie (HMSN)

Als HMSN, auch neurale Muskelatrophien oder Charcot-Marie-Tooth-Erkrankungen (CMT), werden Erkrankungen zusammengefasst, bei denen die peripheren Nerven aufgrund genetischer Defekte langsam fortschreitend erkranken (degenerieren). Durch die Erkrankung ist die Weiterleitung von Informationen der Nerven für die Anspannung der Muskeln sowie Berührungs- und Schmerzempfindungen geschädigt. In der Diagnostik steht die Messung der Nervenleitgeschwindigkeit zur Unterscheidung von Typ 1 und 2 an erster Stelle. Beim Typ 1 ist die Leitgeschwindigkeit deutlich reduziert, beim Typ 2 normal oder nur leicht vermindert. Die Forschung erlaubt eine immer weitergehende genetische Aufschlüsselung auch seltenerer Formen. Heute sind über 125 Gendefekte bekannt, die zu dem Bild einer HMSN führen. Systematisch werden die autosomal dominant vererbten Erkrankungen unterteilt in:

- CMT 1 (oder HMSN1) bei vorwiegender Beteiligung der Markscheiden und
- CMT 2 (oder HSMN2) bei vorwiegender Schädigung der Axone.

Für die weitere Systematik wird ein Buchstabe angefügt: Beispielsweise steht CMT1A (oder HMSN1A) für die häufigste Form der hereditären Polyneuropathien mit einer Verdopplung des PMP22-Gens. Die CMT 1A macht ca. 50 % der Fälle der HMSN Typ1 aus, CMT 1B etwa 5 %.

- Als CMT 4 (oder HMSN4) werden die autosomal rezessiv vererbten Fälle ebenfalls mit Anfügung eines Buchstabens (z. B. CMT4A, CMT4B ...) klassifiziert,
- als CMTX 1, CMTX 2 usw. werden die X-chromosomal vererbten Formen systematisiert.

Eine ursächliche Therapie steht bei diesen genetisch bedingten Störungen derzeit noch nicht zur Verfügung. Eine Ausnahme stellt die Refsum-Erkrankung dar, bei der durch die Einhaltung einer Phytansäure-freien Ernährung das Fortschreiten aufgehalten werden kann. Symptomatisch kommen insbesondere Physiotherapie, Ergotherapie und die Schmerzbehandlung sowie Rehabilitationsmaßnahmen und die Verordnung von Hilfsmitteln in Frage.

Das **Gullain-Barré-Syndrom (GBS)** ist ein akut verlaufendes Krankheitsbild, das innerhalb weniger Tage bis zu wenigen Wochen zu unterschiedlich stark ausgeprägten Lähmungen, Missempfindungen und zum Teil Herz-Kreislauf-Störungen führt. Auslösend ist eine Abwehrreaktion des Körpers gegen Bestandteile der Nerven, häufig in Folge eines Infektes des Magen-Darm-Traktes oder der Atemwege. Zur Behandlung stehen die Gabe von Immunglobulinen oder die Plasmapherese, eine spezielle Variante der Blutwäsche, zur Verfügung. Hierdurch wird die Beendigung des krankhaften Immunprozesses beschleunigt. Bei schweren Verlaufsformen kann eine vorübergehende Beatmung notwendig sein. Der Heilungsverlauf ist häufig langwierig über mehrere Monate. Die Prognose wird in der Regel als günstig angesehen, wenige Patienten bleiben schwerer betroffen.

Wie das GBS sind auch die **chronische inflammatorische Neuropathie (CIDP)** und ihre Varianten Folge einer krankhaften Immunreaktion des Körpers gegen Nervenbestandteile. Der Verlauf dieser Erkrankungen ist langsam schleichend. Als CIDP wird in Abgrenzung zum akut verlaufenden GBS eine Dauer von mindestens 8 Wochen definiert. Muskuläre Schwächen und Atrophien sowie symmetrische sensible Störungen mit meist geringer Ausprägung, in 20 bis 40 % auch Schmerzen sowie häufig ein Tremor (Zittern), werden

neben weiteren Symptomen beobachtet. Die Behandlung der CIDP erfolgt üblicherweise mit der intravenösen oder subkutanen Gabe von Immunglobulinen oder mit Cortison.

Aus einer Reihe von Varianten der CIDP ist **die multifokale motorische Neuropathie (MMN)** hervorzuheben, da die Symptome dieses Krankheitsbildes denen einer amyotrophen Lateralsklerose (ALS) ähnlich sein können. Die Diagnosestellung ist wichtig, da Patienten mit einer MMN in der Regel auf eine Behandlung mit Immunglobulinen gut ansprechen. Diagnostisch wegweisend ist die Elektroneurographie (die Darstellung der Nervenleitung mit neurophysiologischen Messverfahren), bei der sich typischerweise sogenannte Leitungsblöcke zeigen. Schädigungsursache ist eine autoimmune Reaktion des Körpers gegen die Umhüllung der Nervenfasern, die Myelinscheiden.



Erkrankungen der Übertragungsstelle zwischen Nerv und Muskel

Myasthenia gravis (MG)

Die Myasthenia gravis zählt zu den erworbenen Erkrankungen des neuromuskulären Systems. Es handelt sich um eine Autoimmunerkrankung. Die die Erkrankung verursachenden Antikörper (AK) richten sich gegen Strukturen der motorischen Endplatte, d.h. die Stelle, an welcher der Nervenimpuls auf die Muskelfasern übertragen wird. Überwiegend sind die Rezeptoren für die Überträgersubstanz Acetylcholin (AChR-AK) betroffen, in 10 bis 15% auch gegen andere die Rezeptoren umgebenden Strukturen, wie

beispielsweise die so genannte muskelspezifische Tyrosinkinase (Anti-MuSK-AK). Häufig fallen zu Beginn Doppelbilder als Folge einer Schwäche der Augenmuskeln oder eine Schwäche der Lidheber (Ptose) auf. Auch Störungen des Sprechens (Dysarthrie) oder des Kauens und Schluckens können frühzeitig auftreten. Charakteristisch sind die Zunahme der Beschwerden unter Belastung der Muskulatur und die Besserung in Ruhe. Im Verlauf der Erkrankung kommt es häufig zu einer Beteiligung der Extremitäten- und der Atemmuskulatur. Für die Diagnosestellung sind elektrophysiologische Untersuchungen sowie der Nachweis von den oben genannten Antikörpern im Blut von entscheidender Bedeutung. Die Erkrankung kann heute in der Regel sehr gut behandelt werden. Das am häufigsten eingesetzte symptomatische Medikament, mit welchem die Blockierung der Impulsübertragung vom Nerv auf den Muskel gebessert werden kann, ist Pyridostigmin (Mestinon[®], Kalymin[®]). Eine wichtige Rolle spielen zudem Medikamente, die Einfluss auf das Immunsystem nehmen, wie z. B. Cortison und Azathioprin, zudem Plasmapheresen (Form der Blutwäsche) und intravenöse Immunglobuline. Bei schweren Verläufen kommt der Einsatz von Eculizumab (Soliris[®]), Ravulizumab (Ultomiris[®]) und Egartigimod alfa (Vyvgart[®]) in Frage. Weitere Medikamente stehen vor der Zulassung. Insbesondere bei Nachweis von AChR-AK kommt die operative Entfernung der Thymusdrüse in Betracht. Da eine Reihe von Medikamenten die Symptomatik verschlechtern kann, muss jeder behandelnde Arzt über das Vorliegen der Erkrankung informiert werden.



Erkrankungen der Muskulatur (Myopathien)

Zur Gruppe der Myopathien (Myo = Muskel, pathie = Krankheit) gehören alle Krankheiten, bei denen die Muskelfaser selbst vom Krankheitsprozess betroffen ist. Nach der Ursache wird zwischen primären (also erblichen) und sekundären (also erworbenen) Myopathien unterschieden.

Die Gruppe der primären Myopathien lässt sich grob unterteilen in:

- progressive Muskeldystrophien
- Myopathien mit Strukturbesonderheiten sowie
- metabolische (stoffwechselbedingte) Myopathien.

In der Gruppe der sekundären oder erworbenen Muskelkrankheiten sind als wichtigste Beispiele zu nennen:

- die entzündlichen Muskelkrankheiten
- die endokrinen Myopathien (Folge hormoneller Störungen, z. B. der Schilddrüse oder der Nebennierenrinde).

Progressive Muskeldystrophien

Die häufigsten Formen sind:

- X-chromosomal rezessiv vererbte Dystrophinopathien vom Typ Duchenne oder Becker
- die autosomal dominant vererbten fazioskapulo-humeralen Muskeldystrophien
- die autosomal dominant vererbten myotonen Dystrophien
- die autosomal dominant oder rezessiv vererbten Muskeldystrophien vom Gliedergürteltyp

Bei vielen vererbten Muskelerkrankungen ist heute der für die Erkrankung verantwortliche Genort bekannt. Für die meisten der bekannten Gene ist auch

das Genprodukt bekannt. Meist handelt es sich um Defekte im Zellaufbau oder der Funktion. Bestimmte, natürlicherweise die Muskelfaser stabilisierende Eiweißstoffe fehlen, und Muskelfasern gehen zunehmend unter. In einem Teil der Fälle sind im Verlauf auch der Herzmuskel und/oder die Atemmuskulatur beteiligt.

Für Patienten mit der Muskeldystrophie vom Typ Duchenne, bei denen auf dem Dystrophin-Gen durch Mutation ein vorzeitiges Stopp-Zeichen vorliegt, kann heute durch das Medikament Ataluren (Translarna®) ein Überlesen dieses Stopp-Zeichens und damit eine leichte Verbesserung des Verlaufs erreicht werden. Große Hoffnung wird auf das so genannte Exon-Skiping und den Gen-Transfer gelegt. Auch für andere Muskeldystrophien werden Therapien, die auf die Ursache zielen, getestet. Für die meisten Erkrankungen sind heute aber ursächliche Behandlungen noch nicht verfügbar.

Die symptomatische Behandlung ist je nach Verlauf und individuell vorliegenden Beeinträchtigungen mit Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie sowie Rehabilitationsmaßnahmen erforderlich. Die Verordnung von Hilfsmitteln oder orthopädischen Maßnahmen kann notwendig sein. Bei schweren Verläufen mit Beteiligung der Atemmuskulatur kommt die nächtliche Heimbeatmung in Frage. Bei einer Herzbeteiligung kann medikamentös der Verlauf deutlich stabilisiert werden.

Die o. g. häufigsten Formen der progressiven Muskeldystrophie verlaufen ganz unterschiedlich schwer, weshalb sie nachfolgend exemplarisch etwas näher charakterisiert werden sollen. Darüber hinaus gibt es viele weitere seltene Formen, deren Darstellung diese kurze Übersicht sprengen würde.

Muskeldystrophie vom Typ Duchenne (DMD)

Die X-chromosomal rezessiv vererbte progressive Muskeldystrophie vom Typ Duchenne betrifft praktisch ausschließlich männliche Patienten. Bei ihnen kommt es zur vollen Ausprägung der Erkrankung, da jeweils nur ein X- und ein Y-Chromosom vorhanden sind. Der Genfehler liegt auf dem kurzen Arm des X-Chromosoms (Xp21). Dies führt zu einer hochgradigen Verminderung der Funktion oder einem kompletten Fehlen des Eiweißstoffes Dystrophin. Da bei Frauen zwei X-Chromosomen vorhanden sind, kann das funktionstüchtige Gen das fehlerhafte Gen ausgleichen. Frauen mit dem Gendefekt auf dem X-Chromosom werden als Konduktorinnen oder Überträgerinnen bezeichnet. Im Einzelfall können aber auch Frauen relevant erkranken, wobei der Verlauf deutlich günstiger ist als bei männlichen Patienten. Sowohl männliche Patienten wie auch Konduktorinnen, auch wenn sie keine erkennbaren Zeichen einer Muskelerkrankung aufweisen, sind regelmäßig nach behandlungsbedürftigen Störungen der Herzfunktion zu untersuchen. Die frühzeitige Behandlung trägt zum langfristigen Erhalt der Herzfunktion bei.

Die ersten Symptome in Form einer Schwäche der Beckengürtel- und Oberschenkelmuskulatur werden im Kindesalter, meist zwischen dem 3. und 5. Lebensjahr, beobachtet. Im 2. Lebensjahrzehnt erfolgt regelhaft die Immobilisierung in den Rollstuhl. Das 3. Lebensjahrzehnt ist durch Symptome von Seiten der Atmung oder des Herzens gekennzeichnet. Die Lebenserwartung ist verkürzt. Durch die Behandlung mit Kortison, die sich bei dieser Form der Muskeldystrophien als effektiv gezeigt hat, und die Fortschritte in der Behandlung der Beteiligung der Herz- und Atemmuskulatur konnte die Lebenserwartung aber deutlich verbessert werden. Kausale Behandlungsmöglichkeiten wie die Gabe von Ataluren (s. o.) sind für einen Teil der Patienten bereits zugelassen oder in Entwicklung.

Muskeldystrophie Typ Becker (BMD)

Auch bei der Muskeldystrophie vom Typ Becker handelt es sich um eine Funktionsstörung des Dystrophins, also eine Dystrophinopathie. Allerdings ist das Dystrophin im Gegensatz zum Typ Duchenne wesentlich weniger stark vermindert oder in der Funktion gestört. In der Regel treten die Symptome später auf als bei der Muskeldystrophie vom Typ Duchenne, und der Verlauf ist langsamer. Es existiert eine breite Variabilität der Symptomatik. Die Vererbung erfolgt ebenfalls X-chromosomal rezessiv, so dass vorwiegend Jungen oder Männer erkranken. Auch bei dieser Erkrankung ist auf eine Beteiligung der Herzmuskulatur, auch bei Konduktorinnen, zu achten.

Muskeldystrophien vom Gliedergürteltyp (LGMD)

Die Muskeldystrophien vom Gliedergürteltyp (engl.: limb girdle muscular dystrophy, LGMD) sind eine Gruppe verschiedener Erkrankungen. Namensgebend war die vorherrschende Beteiligung der Muskulatur im Schultergürtel- oder Beckengürtelbereich. Ursächlich sind verschiedene Gendefekte, die für die Bildung von bestimmten Eiweißen in der Muskulatur verantwortlich sind. Die Verläufe der Erkrankungen sind unterschiedlich. Meist verlaufen sie gutartiger als die Duchenne-Muskeldystrophie. Gemäß dem autosomalen Erbgang gibt es männliche und weibliche Erkrankte. Typischerweise zeigt sich eine proximal (rumpfnah) betonte Muskelschwäche. Häufig beginnt die Schwäche im Beckenbereich, und erst im weiteren Verlauf ist auch der Schulterbereich betroffen. In einigen Fällen kann auch die Gesichtsmuskulatur eine Schwäche zeigen. Bei manchen Unterformen, wie LGMD 1B (EDMD2), LGMDR5, LGMDR6 (LGMD2F) und LGMDR9 (LGMD2I) kann auch der Herzmuskel mit erkrankt sein.

Die Klassifikation der LGMD wurde im Jahre 2017 umgestellt. Bei der früheren Form bedeutete die Zahl 1 hinter LGMD, dass ein autosomal dominanter Vererbungsmodus bestand, die 2 wies auf einen autosomal rezessiven Modus hin. Dann folgte ein Buchstabe. Bei der neuen Klassifikation steht hinter der LGMD der Buchstabe D für „dominant“, R für „rezessiv“, gefolgt von einer Zahl.

Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD)

Typischerweise setzen bei der FSHD die ersten Symptome in der Schultergürtel- und Oberarm-Muskulatur ein. Meist ist auch die Gesichtsmuskulatur mitbeteiligt. Aber auch die Rumpf- und Beinmuskulatur kann – auch als erste und einzige Lokalisation – betroffen sein. Die ersten Symptome zeigen sich meist erst am Ende des 2. Lebensjahrzehnts. Der genetische Defekt besteht in einer Verkürzung einer Wiederholungssequenz am Ende des langen Armes von Chromosom 4 (4q35). Durch diese Veränderung wird das DUX4-Gen, welches eigentlich im Erwachsenenalter nicht aktiv sein sollte, wieder aktiv und löst die muskulären Schwächen aus (FSHD1). Bei 2 % der Patienten mit einer FSHD ist dieser Gendefekt nicht nachweisbar. Inzwischen ist ein weiterer Gendefekt auf dem Chromosom 18 (18p11.32) gefunden worden (FSHD2), der sekundär ebenfalls zu einer Aktivität des DUX4-Gens führt. Der Erbgang ist bei beiden Varianten autosomal dominant. Es erfolgen derzeit erfolgversprechende Medikamenten-Studien.

Myotone Dystrophie (DM1 und DM2)

Die gleichfalls autosomal dominant vererbten myotonen Dystrophien zeigen neben einer Muskelschwäche eine Myotonie. Hierunter versteht man eine verzögerte Erschlaffung des Muskels nach Anspannung,

welche als Muskelsteifigkeit empfunden wird.

- Bei der myotonen Dystrophie Typ 1 (Curschmann, Steinert, DM1) führt eine pathologisch (krankhaft) erhöhte Zahl von Wiederholungssequenzen, sogenannte CTG-Repeats, auf dem Chromosom 19 zu der Erkrankung.
- Bei der myotonen Dystrophie Typ 2 (PROMM = proximale myotone Myopathie, DM2) bestehen pathologisch vermehrte Wiederholungssequenzen (CCTG-Repeats) auf dem Chromosom 3.

Das Ablesen der mutierten Genbereiche führt bei beiden Erkrankungen zu Ablagerungen pathologischer m-RNA im Zellkern, die wiederum auf die (Spleiß-) Vorgänge beim Ablesen anderer Gene Auswirkungen haben. Dadurch kommt es jeweils zu einer Erkrankung mehrerer Systeme des Körpers, zu einer so genannten Multisystemerkrankung.

Bei der myotonen Dystrophie Typ 1 weisen die Muskelschwächen eine Betonung von Gesicht, Hals, Unterarmen und Unterschenkeln auf. Bei der myotonen Dystrophie Typ 2 sind die Schwächen mehr im Bereich der rumpfnahen Muskulatur (proximal betont) ausgeprägt. Neben der Muskulatur sind auch die Augen regelhaft mit betroffen in Form eines grauen Stars. Häufig bestehen hormonelle Störungen wie ein Diabetes mellitus. Störungen des Herzrhythmus wie auch der Herzfunktion und eine vermehrte Tagesmüdigkeit werden besonders bei der DM 1 beobachtet. Bei der DM 1, nicht dagegen bei der DM 2, ist in den nachfolgenden Generationen häufig eine Zunahme der Repeats und damit der Ausprägung und einem früheren Beginn der Symptomatik zu beobachten, die so genannte Antizipation.

Myopathien mit speziellen Strukturbesonderheiten

Es handelt sich um eine Gruppe von seltenen primären Muskelerkrankungen mit unterschiedlichem Krankheitsbeginn und -verlauf. In einem Teil der Fälle sind die ersten Symptome bereits im Säuglingsalter vorhanden. Es gibt in dieser Gruppe aber auch relativ gutartig verlaufende Erwachsenenformen.

Die drei wichtigsten Erkrankungen sind:

- die Central Core Disease
- die zentronukleäre Myopathie sowie
- die Nemaline Myopathie.

Die Erkrankungen sind sehr selten. Die Diagnose erfolgt muskelbioptisch und/oder molekulargenetisch. Der Verlauf ist im Einzelfall nur schwer vorherzusagen. Wenn eine in der frühen Kindheit häufig bestehende Atemschwäche überwunden wurde, kann durchaus eine positive Entwicklung erfolgen. Beim ersten Auftreten der Symptome im Erwachsenenalter kann meist ein deutlich günstigerer Verlauf angenommen werden als bei den progressiven Muskeldystrophien.

Muskelentzündungen

Muskelentzündungen (Myositiden) beruhen typischerweise auf krankhaften Vorgängen des Immunsystems (Autoimmunerkrankungen). Erregerbedingte Myositiden durch Bakterien, Viren, Parasiten oder Pilze kommen in unseren Regionen nur äußerst selten vor. Sie heilen, sofern es sich um virale Infektionen handelt, in der Mehrzahl der Fälle von selbst aus. Bei Bakterien oder Parasiten ist eine entsprechende gezielte antibiotische Behandlung erforderlich.

Die sich meist rasch entwickelnde **Dermatomyositis** tritt in allen Lebensaltern mit leichter Häufung im Kindes- und frühen Jugendalter (5 bis 14 Jahre) und einer ausgeprägteren Häufung zwischen 45 und 64 Jahren auf. Da die Dermatomyositis gehäuft mit

Tumorerkrankung einhergeht, muss eine entsprechende Diagnostik erfolgen. Neben einer Muskelschwäche, sind relativ häufig Muskelschmerzen sowie Hautveränderungen vorhanden. Die Behandlung erfolgt mit Glukokortikoiden (Cortison-Präparaten) und Immunsuppressiva. Insbesondere im Kindesalter können auch hoch dosierte intravenöse Immunglobuline angewandt werden. Die Behandlungsmöglichkeiten sind heute in der Regel sehr effektiv.

Die idiopathische **Polymyositis** betrifft praktisch ausschließlich die Muskulatur. Es gibt akute, sich schnell entwickelnde, schwere Verläufe, subakute, sich langsamer entwickelnde oder auch primär chronische Verläufe von Muskelschwächen. Gerade chronische Verläufe einer Polymyositis können mit Muskeldystrophien verwechselt werden – oder auch Muskeldystrophien mit einer Polymyositis. Die Muskelbiopsie ist meist für die richtige Einordnung notwendig. Auch hier führt eine Behandlung mit Glukokortikoiden und Immunsuppressiva in der Mehrheit der Fälle zu einem Stillstand der Entzündung.

Die am langsamsten verlaufende Form der Myositiden ist die **Einschlusskörpermyositis**, an welcher überwiegend Männer im höheren Lebensalter erkranken. Im Gegensatz zur Dermato- und Polymyositis verläuft sie meist asymmetrisch (ungleiche Beteiligung der verschiedenen Muskelgruppen im Seitenvergleich) und wird nicht selten jahrelang diagnostisch verkannt. Wegweisend sind die häufig im Vordergrund stehenden Schwächen der Fingerbeuger und Kniestrecker sowie das Ergebnis der Muskelbiopsie. Die Behandlungsmöglichkeiten und -ergebnisse sind leider nicht so vielversprechend wie bei der Dermato- und Polymyositis. Glukokortikoide und Immunsuppressiva haben meist keinen durchgreifenden Effekt. In einigen Fällen kann die hoch dosierte Gabe von

Immunglobulinen den Krankheitsverlauf stabilisieren, so dass die zumindest vorübergehende Behandlung oft probatorisch durchgeführt wird.

Als weitere Formen werden die **nekrotisierende Myopathie (NM)**, die **Anti-Synthetase-Syndrom-assoziierte Myositis (ASS-assoziierte Myositis)** und die **unspezifische Myositis (UM)** abgegrenzt.

Metabolische Myopathien

Es handelt sich um seltene primäre Myopathien, welche unterschiedlich schwer verlaufen können. Nach der zugrunde liegenden erblichen Stoffwechselstörung unterscheidet man zwischen Störungen im:

- Kohlenhydratstoffwechsel (Glykogenosen)
- Fettstoffwechsel (Lipidspeichererkrankungen)
- mitochondrialen Stoffwechsel (Mitochondriopathien).

Hervorzuheben ist die **Glykogenose Typ2 (M. Pompe)**, die eine Muskeldystrophie imitieren kann. Charakteristisch ist bei der Erkrankung neben einer Schwäche der Becken- und Rumpfmuskulatur auch die frühe Beteiligung der Atemmuskulatur. Bei dieser Erkrankung gibt es die Möglichkeit, das fehlende Enzym alle 14 Tage zu infundieren, die so genannte Enzymersatztherapie mit Myozyme[®] und Nexviadyme[®], und den Verlauf dadurch günstig zu beeinflussen.

Bei der **Glykogenose Typ5 (McArdle-Erkrankung)** liegt ein Mangel an Muskelphosphorylase vor. Hier werden unter Belastung Muskelschmerzen und -steifigkeit beobachtet, bei fortgesetzter Belastung sogar akute Attacken von Muskelfaseruntergang (Rhabdomyolyse) mit resultierender Braunfärbung des Urins und Gefährdung der Nierenfunktion. Hier hilft das Erlernen des so genannten Second Wind,

den Umgang mit der Erkrankung, die Ausdauer und Belastbarkeit zu verbessern.

Mitochondrien sind die Kraftwerke der Zellen. Funktionsstörungen durch genetische Defekte können zu ganz unterschiedlichen Erkrankungen, zu **Mitochondriopathien**, führen. Die Erkrankungen betreffen vorwiegend Zellen mit hohem Energiebedarf, wie Muskel- und Nervenzellen, aber auch beispielsweise Auge, Innenohr oder Bauchspeicheldrüse. Die Erkrankungen können sowohl im Kindes- wie im Erwachsenenalter auftreten. Muskelschwächen, insbesondere die Augenmuskeln betreffend, Einschränkungen der körperlichen Belastbarkeit, Herzrhythmusstörungen, Diabetes mellitus (Zuckerkrankheit) und Schwerhörigkeit sind typische Folgen. Wenn das Gehirn betroffen ist, können epileptische Anfälle, geistige Behinderung und schlaganfall-ähnliche Störungen auftreten. Aufgrund der Vielfalt der klinischen Symptome kann die Diagnosestellung bei mitochondrialen Erkrankungen sehr schwierig sein. Häufig ist eine Muskelbiopsie notwendig.

Endokrine Myopathien

Bei einer Vielzahl erworbener hormoneller Störungen kann es zu einer Mitbeteiligung der Muskulatur kommen. Zahlenmäßig am wichtigsten sind die Schilddrüsenüber- und unterfunktion, die Überproduktion von Cortisol und die längerfristige hochdosierte Gabe von Cortison-Präparaten. Endokrine Myopathien sind ursächlich behandelbare Muskelkrankheiten.



Diagnostizieren von neuro- muskulären Erkrankungen

Wichtig ist, dass bei Verdacht auf eine neuromuskuläre Erkrankung die erforderlichen diagnostischen Möglichkeiten ausgeschöpft werden, damit bestehende Behandlungsmöglichkeiten genutzt werden können. Eine genaue Diagnosestellung ist nur in spezialisierten Neuromuskulären Zentren möglich, wie sie in der Bundesrepublik flächendeckend im Auftrag der DGM zur Verfügung stehen. Informationen darüber können von der Geschäftsstelle der DGM angefordert werden.



Behandlung von neuro- muskulären Erkrankungen

Erfolgversprechende medikamentöse Behandlungen gibt es bei den entzündlich bedingten Erkrankungen der Muskeln, Nerven und des Übergangs vom Nerv auf den Muskel sowie den endokrinen Myopathien. Beim Morbus Pompe steht seit 2006 eine Enzymerersatztherapie zur Verfügung. Riluzol hat eine leichte Verlangsamung des Verlaufes bei der amyotrophen Lateralsklerose gezeigt. Im Jahre 2015 wurde erstmals ein Medikament (Translarna®) für die Behandlung von Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne mit vorzeitigem Stopp-Zeichen im Dystrophin-Gen zugelassen. Bei der spinalen Muskelatrophie (SMA) ist seit dem Jahre 2017 die Behandlung mit Nusinersen (Spinraza®) zugelassen, gefolgt von Risdiplam (Evryssi®) und Onasemnogen-Abeparvovec (Zolgensma®). In den nächsten Jahren sind eine Vielzahl von weiteren Studien und Zulassungen von weiteren Gentherapien zu erwarten. Insbesondere durch Gen-

transfer und das Exon-Skipping lassen sich perspektivisch Therapien einer Reihe von genetisch bedingten Erkrankungen erwarten.

Bei den meisten neuromuskulären Erkrankungen sind je nach Symptomatik und Verlauf konsequente Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie sowie Rehabilitationsmaßnahmen sinnvoll und notwendig. Die erleichterte Verordnung „außerhalb des Regelfalls“ und als „Langzeitverordnung“ ist bei einer Reihe von Erkrankungen möglich. Die Verordnung von Hilfsmitteln kann Einschränkungen verringern, die Alltagsbewältigung erleichtern und die Teilhabe am sozialen Leben sichern. Die DGM verfügt über ein unabhängiges Hilfsmittelberatungszentrum. Dort besteht auch die Möglichkeit, in zwei Probewohnungen Hilfsmittel im täglichen Einsatz zu testen, oder auch in den behindertengerechten Wohnungen einige Tage zu verbringen. Begleitende Veränderungen der Gelenke oder der Wirbelsäule machen die orthopädische Mitbetreuung notwendig. Bei Störungen der Atmung oder der Herzfunktion stehen internistische Behandlungsmaßnahmen zur Verfügung.

Zur interdisziplinären Betreuung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen zählt nach Auffassung der DGM die Betreuung durch verschiedene medizinische Fachdisziplinen, wie Neurologie, Neuropädiatrie, Orthopädie, Innere Medizin mit Pulmologie und Kardiologie ergänzt durch eine fachkundige Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie sowie psychosoziale Beratung.

Neuromuskuläre Zentren in Deutschland



Über www.dgm.org/ansprechpersonensuche finden Sie Ihr nächstgelegenes Neuromuskuläres Zentrum.



Patientenregister – europaweite Vernetzung bei seltenen Myopathien

In einem Patientenregister werden klinische Daten von Patienten gesammelt, die an einer bestimmten Muskelerkrankung leiden. Die Erfassung erfolgt europaweit über TREAT-NMD, einem europäischen Netzwerk aus Forschungseinrichtungen und Universitäten. Die Patientenregister bieten die Möglichkeit, die klinischen Daten von vielen Patienten mit derselben Erkrankung zu vergleichen und zu analysieren. Besonders bei seltenen Muskelerkrankungen können so Daten gewonnen werden, um z. B. Studien für neue Medikamente und Behandlungsmöglichkeiten durchführen zu können.

Alle Patienten mit den u. g. Erkrankungen können sich selbst online registrieren, beim FKR-Register werden zusätzlich klinische Daten durch den behandelnden Arzt hinzugefügt. Als registriertes Mitglied erhalten Sie regelmäßig aktuelle Informationen zum Stand der Forschung, zum Register und über derzeit laufende aktuelle Studien zu neuen Therapieoptionen.

Bislang existieren Patientenregister für folgende Erkrankungen:

- Muskeldystrophie Duchenne, Muskeldystrophie Becker, Spinale Muskelatrophie:
www.treat-nmd.de/register/index.de.html
- Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD):
www.fshd-registry.org/index.de.html
- FKR-Defekt (u. a. LGMD 2I, Kongenitale Muskeldystrophie 1C): www.fkrp-registry.org/index.de.html
- Myotone Dystrophie und PROMM (DM 1 und DM 2):
www.dm-registry.org/de/index.de.html

- Hereditäre sensomotorische Neuropathien (HMSN, Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung, CMT): www.cmt-register.de/index.de.html
- Einschlusskörpermyositis (IBM): www.ibm-registry.org/de/index.de.html
- Protein-Aggregationsmyopathien (PAM)/myofibrilläre Myopathien (MFM): hierzu gehören Desmin-assoziierte Myopathien oder Desminopathien, Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie (EBS-MD, Plectinopathie) und weitere, wie die GNEMyopathie, die Einschlusskörpermyopathie mit M. Paget und frontotemporaler Demenz (IBM-PFD) und die Nemaline-Myopathien: www.pam-registry.org/de

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)

Mit über 9700 Mitgliedern ist die DGM die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland. Seit der Vereinsgründung im Jahre 1965 sind ihre wichtigsten Anliegen, Forschung zu fördern, Betroffene und Angehörige in ihrem Alltag mit einer Muskelerkrankung zu unterstützen und ihre Interessen gesundheitspolitisch zu vertreten. Weitere Ziele liegen in der Verwirklichung von Selbstbestimmung und Teilhabe von Menschen mit Muskelerkrankung sowie in der Förderung ihrer Gesundheitskompetenz. In Deutschland sind mehr als 100.000 Menschen von einer neuromuskulären Erkrankung betroffen. Derzeit sind rund 800 verschiedene Erkrankungen bekannt.

Was wir tun

- **Selbsthilfeförderung**
Bundesweit engagieren sich über 350 Kontaktpersonen in den ehrenamtlich geführten Landesverbänden und Diagnosegruppen. Sie stehen Betroffenen für Erfahrungsaustausch und Informationen zur Verfügung, leiten Selbsthilfegruppen und organisieren zahlreiche Selbsthilfeveranstaltungen.
- **Sozial- und Hilfsmittelberatung**
Das hauptamtliche Team der Bundesgeschäftsstelle berät zu den vielfältigen Fragen, die sich muskelkranken Menschen und ihren Angehörigen stellen. Dies können zum Beispiel Fragen zur Bewältigung der Erkrankung, zur Durchsetzung sozialrechtlicher Ansprüche, zu Möglichkeiten der Rehabilitation, zu Hilfsmitteln und zur Unterstützung im Alltag sein. In den DGM-eigenen barrierefreien

Probewohnungen können verschiedene bauliche und technische Speziallösungen ausprobiert werden.

- **Information und Aufklärung**

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

- **Forschung**

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

- **Kooperation mit Neuromuskulären Zentren**

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

- **Politische Vertretung**

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

Warum wir Sie brauchen

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

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

Werden auch Sie Mitglied bei der DGM!
Helfen Sie mit Ihrer Spende und Ihrem Engagement.

Vielen Dank!

**Stärken Sie uns
mit Ihrer Spende.
Vielen Dank!**

SPENDENKONTO

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

Bank für Sozialwirtschaft

IBAN: DE84 3702 0500 0007 7722 00

BIC: BFSWDE33XXX

Ich spende einmalig der DGM einen Betrag von _____ Euro.

Ich erkläre meinen Beitritt als Mitglied zur DGM als:

- Betroffene(r) / Angehörige(r) / Förderer**
(Mindestbeitrag: 50 Euro pro Jahr)
- 16-25 Jährige(r) mit "Junge-Leute-Bonus"**
(reduzierter Mitgliedsbeitrag: 25 Euro)
- Körperschaft: Unternehmen oder Verein**
(Mindestbeitrag: 200 Euro pro Jahr)

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Hausnummer

PLZ, Wohnort / Firmensitz

Telefon

E-Mail

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

Ich beantrage zusätzlich eine Partnermitgliedschaft:
(30 Euro jährlich)

Name, Vorname

Geburtsdatum

E-Mail

Ich beantrage/genehmige zu meiner Mitgliedschaft die
Kindermitgliedschaft (bis 16. Geburtstag kostenfrei) für:

Name Kind 1

Geburtsdatum

ggf. Kurzdiagnose

Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

Name Kind 2

Geburtsdatum

ggf. Kurzdiagnose

Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

Ich habe weitere Kinder

Zum Mitgliedsbeitrag möchte ich gerne einen jährlichen
Zusatzbeitrag von _____ Euro leisten.

Ich bezahle per Lastschrift* / Überweisung

*Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie den Lastschrifteinzug wählen.

IBAN

Datum, Unterschrift Antragsteller/in und ggf. Partner/in

Autoren

Dr. med. C. Schröter, Bad Sooden-Allendorf

Prof. Dr. M. Vorgerd, Bochum

Stand: August 2023

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



DGM

**Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V.**

Im Moos 4 · 79112 Freiburg
T 07665 9447-0 · F 07665 9447-20
info@dgm.org · www.dgm.org