

Muskeldystrophie

Muskeldystrophien sind genetisch bedingte Erkrankungen der Skelettmuskulatur. Mutationen in Muskelproteinen führen zu einem fortschreitenden Verfall der Muskulatur. Die Ausprägung der Symptomatik wird durch den jeweiligen Subtyp bestimmt und kann sich entsprechend als milde Muskelschwäche oder als schwere Erkrankung mit tödlichem Verlauf zeigen. Die Häufigkeit des Vorkommens von Muskeldystrophien in der Bevölkerung hängt vom jeweiligen Subtyp ab und ist dementsprechend sehr variabel. Die häufigste Form (Duchenne) kommt bei einem von 3.500 männlichen Neugeborenen vor. Die Becker-Muskeldystrophie betrifft einen von 20.000 männlichen Neugeborenen.

Erscheinungsformen

Folgende maßgeblichen Muskeldystrophien werden unterschieden:

Duchenne:

- Häufigste vererbte Muskeldystrophie im Kindesalter
- Rezessiv X-chromosomal vererbt (Frauen Trägerinnen, Männer erkranken)
- Fortschreitend verlaufende Erkrankung mit einer Lebenserwartung zwischen 15 und in wenigen Fällen 40 Jahren + ...
- Beginn: Abnahme der Muskulatur ab Geburt, deutliche Einschränkungen im Kindergartenalter, Rollstuhlpflichtigkeit tritt während der Grundschulzeit ein, regelmäßige Überprüfung der Lungen- und Herzfunktionen,
- Tod durch Infekte, die sich auf die Atmung (Insuffizienz) auswirken, Herzversagen, Multiorganversagen

Becker/Kiener:

- Rezessiv X-chromosomal vererbt (Frauen Trägerinnen, Männer erkranken)
- Ähnlichkeiten mit dem Typ Duchenne (schreitet deutlich langsamer fort)
- Betroffen: gesamte Muskulatur (Gehunfähigkeit im Alter ab ca. 25–50 Jahren)
- Erkrankte können bei guter medizinischer Betreuung ein annähernd normales Alter erreichen

Zudem gibt es fast 30 verschiedene sog. Gliedergürtel-Formen, bei denen hauptsächlich die Becken- und Schultermuskulatur betroffen ist.

Ursache/Diagnose/Prognose

Ursache

Muskeldystrophie ist eine überwiegend erblich bedingte Erkrankung; diskutiert werden zusätzliche Ursachen wie z. B. Verletzungen im Bereich des Nervensystems oder Infektionen.

Diagnose

In der Anamnese wird nach dem Verlauf und dem Auftreten bei Familienmitgliedern gefragt. Es schließen sich mehrere Untersuchungen an.

Körperliche Untersuchung:

- Gelenkveränderungen
- Organvergrößerungen
- Lungenfunktion
- Elektroneurografie (Nervenleitgeschwindigkeit; Nerven werden elektrisch gereizt)
- Elektromyografie (Messung der Muskelströme)

Laboruntersuchungen:

- Kreatinkinase (Muskelenzym in hohem Ausmaß im Blut)
- Magnetresonanztomografie (Muskeln werden in Schichten dargestellt)
- Genanalyse (Blutuntersuchung)

Die Duchenne-Muskeldystrophie verläuft schnell fortschreitend und führt zu einer deutlichen Einschränkung der Lebensqualität. Bei den anderen Formen ist der Verlauf langsamer. Die Erkrankung geht mit erheblichen sozialen und körperlichen Einschränkungen einher. Muskelschwund ist nicht heilbar.

Behandlung

Die Behandlung dient der Rehabilitation der Patientinnen und Patienten und zielt darauf ab, ihren Zustand zu verbessern sowie ihre Selbstständigkeit und Beweglichkeit zu erhalten, damit sie am sozialen Leben teilhaben können.

Physiotherapie ist eine äußerst wichtige symptomatische Behandlung. Hinzu kommen operative Korrekturen von Skelettfehlstellungen, Beatmung und künstliche Ernährung, sobald die entsprechende Muskulatur für diese Funktionen nicht mehr ausreicht (15.–25. Lebensjahr)

Hinweise für Lehrkräfte

Betroffene benötigen gut gesicherte Sitzunterlagen. Treppensteigen und Anstrengungen (z. B. beim Sport) sollten unbedingt vermieden werden. Auf einen Rollstuhl angewiesene Betroffene sollten gut gesichert werden. Auch bei passiven Bewegungen besteht die Gefahr von Muskelabrissen und Knochenbrüchen.

Eine gute Klassengemeinschaft mit tragfähigen sozialen Kontakten ist sehr wichtig für die Integration betroffener Kinder. Dies erleichtert auch den Informationsaustausch bei krankheitsbedingten Fehlzeiten und das „Anschluss halten“ an die Klasse.

Materialien für Lehrkräfte

www.dgm.org/muskelerkrankungen

Selbsthilfe/Patientenorganisation

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM)
www.dgm.org



Weitere Internetadressen

- aktion benni & co. e. V.: www.aktionbenniundco.de
- Medizinische Informationen zu Seltenen Erkrankungen: www.orpha.net (auch in deutscher Sprache)