

Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1)

*miteinander
füreinander*

DGM-Handbuch



DGM

Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V.

Diagnosegruppe
Myotone Dystrophie

INHALT

Allgemeine Grundlagen zur Myotonen Dystrophie Typ 1

A Eine kurze Einführung mit historischem Überblick.....	4
B Der historischem Überblick	5
C Genetische Grundlage der Myotonen Dystrophie Typ 1.....	5

Die klassische Myotone Dystrophie Typ 1

A Klinische Symptome	7
B Diagnostik.....	10
C Behandlungsmöglichkeiten und medizinische Versorgung	12
D Heil- und Hilfsmittel.....	16

Die Myotone Dystrophie Typ 1 im Kindesalter

A Ein Überblick.....	19
B Heil- und Hilfsmittel.....	22

Wichtige Informationen für DM1-Patienten

A Psychosoziale Beratung	25
B Das Patientenregister für Myotone Dystrophie	36
C Selbsthilfe und Unterstützung durch die DGM	36

Checkliste für den behandelnden Hausarzt.....	38
---	----

Impressum	43
-----------------	----

6. Auflage · Dezember 2022

Herausgegeben von

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM), Freiburg
Prof. Dr. med. Benedikt Schoser, München

Unter Mitarbeit von

PD Dr. med. Stephan Wenninger, München | Brigit Zang, München
Simone Thiele, München | Albertine Deuter, München | Angelika Eiler, Würzburg
Susanne Werkmeister, Erlangen | Sonja Schwalb, Berlin | Bettina Schulz, Berlin
Gudrun Montano Lopez, Göttingen | Petra Mann, Höxter | Martin Kemper, Höxter

Unter Mitarbeit bei den Voraufagen von

Dr. med. Angela Schüller, München | Dr. med. Sören Lutz
Prof. Dr. med. Ulrike Schara, Essen
Prof. Dr. med. Christiane Schneider-Gold, Bochum
Professor Dr. med. Tiemo Grimm
Dr. rer. nat. Dr. med. Wolfram Kress, Würzburg



Die Idee zu diesem Ratgeber entstand im Rahmen des Patiententages am 12. September 2009 während der 7. Internationalen Konsortiumkonferenz für Myotone Dystrophien (IDMC7: www.idmc-7.de) in Würzburg.

Der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke gilt der Dank, nun eine 6. überarbeitete Auflage dieses Ratgebers für die zahlenmäßig größte Gruppe von erwachsenen Muskelkranken in Deutschland herauszugeben.

Dieser Ratgeber wendet sich an Betroffene und deren Angehörige sowie an behandelnde Ärztinnen und Ärzte und kann naturgemäß keinen vollständigen Überblick über diese komplexe Erkrankung liefern.

Ich danke allen Kolleginnen und Kollegen der unterschiedlichen Berufsgruppen herzlich für ihre Beiträge!

*Prof. Benedikt Schoser
München, Dezember 2022*

● Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Allgemeine Grundlagen zur Myotonen Dystrophie Typ 1

Kurzer historischer Überblick zu den Myotonen Dystrophien

- 1876 Erstbeschreibung einer myotonen Erkrankung (*Thomsen*)
- 1900 Eigentliche Erstbeschreibung der Myotonen Dystrophie (*Hoffmann*)
- 1909 Erstbeschreibung klassische Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) (*Steinert, Batten, Gibbs*)
- 1911 Katarakt (grauer Star) ist mit DM assoziiert (*Greenfield*)
- 1912 Myotone Dystrophie ist ein multisystemische Erkrankung (*Curschmann*)
- 1918 Begriff Antizipation eingeführt (*Fleischer*)
- 1948 Erste systematische Familienstudien (*Bell, Thomasen*)
- 1960 Erstbeschreibung der kongenitalen Myotonen Dystrophie (CDM) (*Vanier*)
- 1992 Identifizierung der genetischen Ursache der DM1 (*Mahadevan, Brook, Fu, u. a.*)
- 1994 Erstbeschreibung der 2. Form der Myotonen Dystrophie (DM2)
PROMM = Proximale Myotone Myopathie = DM2 (*Ricker, Moxley*)
- 2001 Identifizierung der genetischen Ursache der DM2 (*Ranum, Kress, u. a.*)



Erste Abbildung eines DM1-Patienten von 1909 (*Brain*)

A | EINE KURZE EINFÜHRUNG

Die Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1/Curschmann-Steinert) ist eine autosomal dominant vererbte, fortschreitende neuromuskuläre Erkrankung, die mit der Myotonen Dystrophie Typ 2 (DM2/PROMM Ricker-Moxley Erkrankung) die häufigste Muskelerkrankung im Erwachsenenalter darstellt. Man geht von einer Häufigkeit von etwa 1 zu 12.000 aus, es gibt aber durchaus geographische Unterschiede, die auch zu sehr unterschiedlichen Zahlenangaben führen können. Sie ist als multisystemische Erkrankung zu verstehen, da neben der Muskulatur weitere Organe mitbeteiligt sein können. Ihr klinisches Erscheinungsbild ist äußerst variabel. So unterscheiden sich Patienten – selbst wenn sie Mitglieder einer Familie sind – in der Schwere und Art der Symptome und im Krankheitsverlauf. Diese hohe Variabilität spiegelt sich auch im Erkrankungsbeginn wieder.

So können Patienten bereits als Jugendliche oder als Erwachsene erkranken. Andere Patienten mit einer sehr spät einsetzenden Form der DM1 werden erst im höheren Erwachsenenalter mit nur milden Symptomen auffällig. Bei der schwersten Ausprägungsform der DM1, der sogenannten kongenitalen Form (CDM), sind die Kinder bereits von Geburt an symptomatisch.

Diese hohe Variabilität macht die Erkrankung schwer einschätzbar, und sie macht es unmöglich, dem Patienten und seiner Familie vorherzusagen, in wieweit die Erkrankung den Einzelnen betreffen wird. Noch besteht keine Heilungsmöglichkeit für die Myotone Dystrophie. Dennoch gibt es einige Möglichkeiten, den Krankheitsverlauf zu beeinflussen, Symptome zu lindern und die Lebensqualität des einzelnen Patienten zu verbessern. Hierfür muss eine gute und enge Zusammenarbeit zwischen Erkrankten, Therapeuten, Ärztinnen und Ärzten gewährleistet sein. Der Patient sollte selbst gut über die Erkrankung informiert sein, denn noch ist die DM1 eine in der allgemeinen medizinischen Versorgung nicht ausreichend gut bekannte Erkrankung.

Die folgenden Kapitel sollen Einblick über die genetische Grundlagen und den Entstehungsmechanismus, die Vielfalt der Symptome, die unterschiedlichen Schweregrade bzw. Ausprägungsformen und die Behandlungsmöglichkeiten geben. Auch die sozialrechtlichen Fragen und die Möglichkeiten einer psychosozialen Beratung werden kurz erläutert. Mögliche wichtige Kontaktadressen für Patienten und deren Angehörige werden am Ende aufgeführt.



B | DER HISTORISCHE ÜBERBLICK

Die Erstbeschreibung der heute als die klassische Form der Myotonen Dystrophien bezeichneten DM1 erfolgte 1909 durch Privatdozent Hans Steinert (1874 bis 1911) aus Leipzig (Deutsche Zeitung für Nervenheilkunde 1909). Im Jahr 1912 beschrieb der Neurologe Hans Curschmann erstmals die familiäre Häufung der für die Erkrankung typischen Katarakte, so dass die beiden Beschreiber Namensgeber dieser Erkrankung sind (Curschmann-Steinert-Erkrankung).

C | GENETISCHE GRUNDLAGE DER MYOTONEN DYSTROPHIE TYP 1

Die Myotone Dystrophie Typ1 ist eine autosomal dominante Erbkrankheit. Dies bedeutet, dass Kinder Betroffener – unabhängig vom Geschlecht – ein 50-prozentiges Risiko haben, ebenfalls an einer DM1 zu erkranken. Bei der für die Erkrankung ursächlichen Veränderung auf dem Erbgut ist ein sehr kurzer Abschnitt (eine Folge von den drei Basenpaaren CTG) auf Chromosom 19 durch häufige Wiederholungen verlängert. Wiederholt sich dieser Abschnitt mehr als 50 Mal kommt es zu einer DM1-Erkrankung. Bei sehr schweren Verläufen findet man auch eine Wiederholung (Repeat) von mehr als 1.000. Häufig nehmen die Anzahl der Repeats und damit häufig verbunden auch die Schwere der Symptomatik bei der DM1 von Generation zu Generation zu, ebenso rückt der Erkrankungsbeginn nach vorne. Dieses Phänomen nennt man Antizipation.

HUMANGENETISCHE GRUNDLAGEN

Die menschliche Erbinformation (=Desoxyribonukleinsäure, DNS) besteht aus über 3 Milliarden kleinen Bausteinen, so genannten Basen, die mit den Buchstaben in unserer Sprache verglichen werden können. Dies sind die Basen Adenin (A), Cytosin (C), Guanin (G) und Thymin (T). Drei Basenpaare (Triplet) bilden ein Kodon (entsprechend einem Wort), welches für eine Aminosäure kodiert. Proteine (Eiweiße) sind aus vielen verknüpften Aminosäuren zusammengesetzt und werden von einem Gen kodiert (Abb. 1)

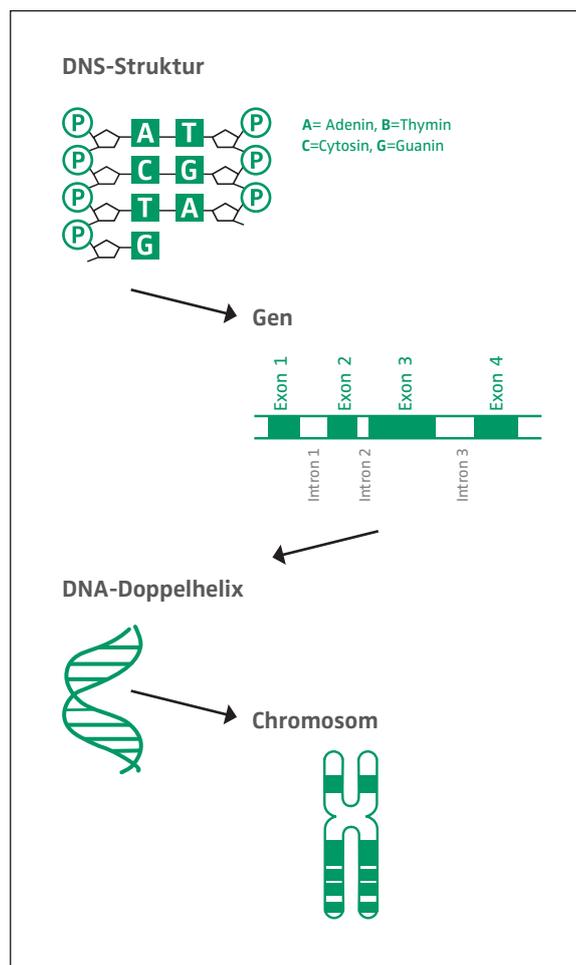


Abb. 1: Grundlagen der Genetik – von der DNA bis zum Chromosom

Das menschliche Genom (gesamte genetische Information im Zellkern) enthält etwa 25.000 Gene. Träger der Gene sind die Chromosomen. Normalerweise hat der Mensch 46 Chromosomen, die sich aus 22 Chromosomenpaaren (=Autosomen) und zwei Geschlechtschromosomen (X-Chromosom und Y-Chromosom) zusammensetzen. Von jedem Elternteil erbt man 23 Chromosomen (22 Autosomen und ein Geschlechtschromosom). Der Mann hat als Geschlechtschromosomen ein Y- und ein X-Chromosom, die Frau hat zwei X-Chromosomen. Auf dem X-Chro-

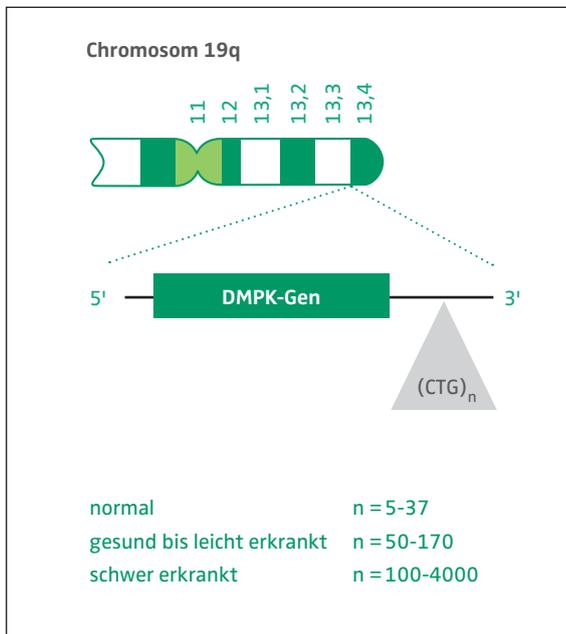


Abb. 2: Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) – Genort und Mutation

mosom liegen neben Genen, die für die Geschlechtsentwicklung von Bedeutung sind, sehr viele weitere Gene, während das Y-Chromosom genarm ist. Autosomale Gene liegen immer doppelt vor, je eines von der Mutter und eines vom Vater. Durch Variationen oder Mutationen können Gene in verschiedenen Zustandsformen vorliegen, die als Allele bezeichnet werden. Liegen zwei identische Allele auf den beiden homologen Chromosomen vor, so ist der Mensch für diesen Genort reinerbig (= homozygot); liegen dort zwei verschiedene Allele vor, so ist er gemischterbig (= heterozygot) für diesen Genort.

Falls ein heterozygoten Allel allein das klinische Erscheinungsbild, den sog. Phänotyp, bestimmt, wird es als dominant bezeichnet. Bei einigen Erbkrankheiten, die autosomal dominant vererbt werden, erkranken nicht alle Träger einer Mutation. Dies bezeichnet man als unvollständige Ausprägung der Erkrankung (unvollständige Penetranz). Das Auftreten der Erkrankung erst im Erwachsenenalter führt zu einer altersabhängigen Penetranz. In der Regel vererben Träger einer Mutation, unabhängig ob sie krank oder formal gesund sind, den Defekt an 50 Prozent der Nachkommen weiter.

In seltenen Fällen kann eine Person auch Träger einer Mutation werden, in dem sich durch Zufall ein Normalallel (=Wildtyp) in ein Defektallel verändert (Neumutation).

DM 1-Mutation und die Pathogenese der DM 1

Bei der DM1 liegt die Mutation am Ende eines Gens (DMPK-Gen), das auf Chromosom 19 liegt. Es handelt sich die Vermehrung (Expansion) eines CTG-Basentriplets. Beim Gesunden sind fünf bis 37 solcher CTGs hintereinander geschaltet. Die Länge variiert in der Bevölkerung. DM1-Patienten haben zwischen 50 und 4.000 CTGs, eine sog. CTG-Triplet-Repeat-Expansion. Die Anzahl der CTG-Kopien ist mit dem Schweregrad der Erkrankung korreliert.

Die CTG-Expansion führt zur pathologischen Speicherung von Gen-Transkripten im Zellkern und zu einer Störung der normalen Genregulation und des Spleißens. Die DM wird heute als eine RNA-vermittelte Erkrankung aufgefasst. Daher werden viele Gene funktionell und somit die unterschiedlichsten Eiweiße in ihrem Aufbau verändert, was wiederum die Vielfalt der Krankheitssymptome erklärt.

Vererbung der DM 1

Die DM1 wird autosomal dominant mit einer unvollständigen, altersabhängigen Penetranz vererbt. Dies bedeutet, dass nicht alle Träger einer Mutation klinisch auffallen. Zusätzlich sind Patienten sehr unterschiedlich betroffen, d.h. man findet ganz unterschiedliche Ausprägungsgrade der Erkrankung innerhalb einer Familie. Alle Mutationsträger, ob krank oder nicht krank, vererben die Myotone Dystrophie an 50 Prozent der Nachkommen. Sobald die CTG nicht mehr im Normbereich liegt, wird sie instabil, d.h. sie kann sich von Generation zu Generation (aber auch altersabhängig in den Körperzellen) verändern. Dies führt bei der DM1 dazu, dass sich die Krankheit über Generationen verschlimmert, die Erkrankung beginnt meist früher und hat einen schwereren Verlauf in der Folgegeneration. Diese Beobachtung wird mit dem Begriff Antizipation belegt. Vor allem Kinder von DM1-Patientinnen mit klinischen Symptomen haben ein hohes Risiko, besonders schwer betroffen zu sein (kongenitale Form der DM1).

Die klassische Myotone Dystrophie Typ 1

A | Klinische Symptome

Die für die Erkrankung charakteristische Veränderung des Erbguts hat Auswirkungen auf viele verschiedene Prozesse im Körper. Neben der Muskulatur können noch weitere innere Organe betroffen sein. Man spricht daher auch von einer multisystemischen Erkrankung. Die Symptome und der Krankheitsverlauf variieren unter den Patienten ganz erheblich. Es gibt jedoch drei Symptome, die sehr häufig bei DM 1-Patienten auftreten. Sie werden daher auch als Kernsymptome einer DM 1 bezeichnet. Hierbei handelt es sich um eine Muskelschwäche, eine verzögerte Muskelentspannungshemmung (Myotonie) und eine frühe Augenlinsentrübung (Katarakte – grauer Star).

Die im vorangegangenen Kapitel beschriebene genetische Veränderung führt dazu, dass eine anormal lange, toxische Ribonukleinsäure (RNS), die normalerweise die auf der Desoxiribonukleinsäure (DNA) gespeicherte Information transportiert und übersetzt, gebildet wird. Diese abnorm lange RNS sammelt sich in sämtlichen Zellkernen an und verhindert dadurch die Produktion notwendiger Eiweiße (Proteine) für eine normale Zellfunktion. In der Folge kann es zu zahlreichen Funktionsstörungen kommen, z.B. fehlerhafte Bildung von Eiweiß (welches als Bestandteil der Muskelzelle zur Erregbarkeit und /oder Stabilität beiträgt), veränderte Durchlässigkeit von Kanälen an den Muskelzellwänden (durch welche Informationen fließen), Veränderungen von Insulinbindungsstellen (hier entfaltet das Insulin – ein Hormon – seine Wirkung und senkt unter normalen Umständen den Blutzucker), die dann zu einer Störung im Zuckerstoffwechsel (Diabetes mellitus) führen.

Die Myotone Dystrophie zeigt sich also als komplexe multisystemische Erkrankung, bei der neben der Muskulatur ganz unterschiedliche innere Organe betroffen sein können. Die Symptome und der Krankheitsverlauf variieren unter den Patienten erheblich.

Die häufigsten und damit als Kernsymptome zu bezeichnenden Symptome der Myotonen Dystrophie Typ 1 sind eine Muskelschwäche, eine verzögerte Muskelentspannungshemmung (Myotonie) und frü-

he Linsentrübung (Katarakte – grauer Star). Die Erkrankung kann aber noch viele weitere Körperfunktionen beeinträchtigen. So können zum Beispiel die Herzfunktion, die Atmung, das gastrointestinale System und der Hormonstatus beeinflusst sein. Nicht selten sind auch Hirnfunktionen (Wahrnehmung, Gedächtnis, Sprache, Konzentration) durch eine DM 1 eingeschränkt und die Patienten können Verhaltensveränderungen zeigen. Die Zurückgezogenheit und Antriebsschwäche (Apathie) mit deutlichem Eigeninitiativverlust und teilweise Vernachlässigungstendenzen kann eine dieser kennzeichnenden Verhaltensveränderungen darstellen. Häufig wird ein sozialer Rückzug des Patienten beobachtet. Einige DM 1-Patienten schaffen es nicht mehr, aktiv Hilfe zu suchen und können auch für Hilfeleistende schwer erreichbar werden. Zusätzlich leiden ca. 65 Prozent der DM 1-Patienten an einer ausgeprägten Tagesmüdigkeit und dem Gefühl einer chronischen Erschöpfung (Fatigue-Syndrom). Gerade diese beschriebene Symptomatik (chronisch Müdigkeit, verringerte Eigeninitiative, verminderte soziale Interaktion) stellt für den Patienten und auch dessen Angehörige eine enorme Belastung dar und kann in der Öffentlichkeit auf Unverständnis treffen. Zusätzlich kann sie negative Auswirkungen auf die körperlichen Einschränkungen haben.

Die Tabelle 1 (Seite 8) zeigt eine Übersicht über die Vielfalt der möglichen Symptome bei einer DM 1-Erkrankung. Es werden hier eben auch Symptome aufgezählt, die sehr selten, also nur bei sehr wenigen DM 1-Patienten gesehen werden.

Die klassische Myotone Dystrophie Typ 1

A | Klinische Symptome

Organsystem	Mögliche Symptome
Skelettmuskulatur	<ul style="list-style-type: none">• Myotonie, eine Muskelsteifigkeit infolge einer verzögerten unwillkürlichen Erschlaffung der Muskulatur nach Muskelanspannung vor allem im Bereich der Hände, Beine, Augenschließmuskel, der Kiefermuskel und Schluckmuskel• Muskelschwäche und Muskelschwund (Muskelatrophie) mit Beginn im Bereich der Unterschenkel und Unterarmmuskulatur und im Bereich der Kopfbeuger• Beteiligung der Gesichtsmuskulatur mit Schwund der mimischen Muskulatur und dem sich daraus entwickelnden müden Gesichtsausdruck (einer sogenannten "Facies myopathica") und oft ausgeprägtem Schwund der Schläfenmuskulatur• Im Verlauf sich entwickelnde rumpfnaher Muskelschwäche• Muskelschmerzen (Myalgien)
Herz	<ul style="list-style-type: none">• Erweiterung und Vergrößerung der Herzkammern (sog. dilatative Kardiomyopathie)• Herzrhythmusstörungen durch Reizleitungsstörungen bis hin zum plötzlichen Herztod infolge eines Herzstillstandes (Asystolie = Stillstand der elektrischen und mechanischen Herzaktion)
Respiratorisches System	<ul style="list-style-type: none">• Kurze Atemstillstände während des Schlafens (Schlafapnoe), können sich durch einen gestörten Schlaf, ausgeprägte Müdigkeit und morgendliche Kopfschmerzen bemerkbar machen• Atemschwäche• Häufige Lungenentzündungen bedingt durch schwache Atemmuskulatur• Eindringen von fester Nahrung oder Flüssigkeit in die Atemwege (Aspiration) mit der möglichen Folge chronischer Lungenentzündungen
Gastrointestinales System	<ul style="list-style-type: none">• Schluckstörung• Sodbrennen (Refluxerkrankung)• Magengeschwüre (Magenulcera) und verzögerte Magenentleerung• Verstopfung, Durchfall, Reizdarmsyndrom• Gallensteine• Magen-Darm-Krämpfe• Erhöhung der Gamma-GT in den Blutlaborwerten, die auf Veränderungen der Gallengangsepithelien zurückgeführt wird

Organsystem	Mögliche Symptome
Gehirn und Nervensystem	<ul style="list-style-type: none"> • Konzentrations- und Merkfähigkeitsstörungen • Depression • Veränderungen der Persönlichkeit mit Vernachlässigungstendenzen, sozialem Rückzug und Antriebsschwäche • Tagesmüdigkeit / Hypersomnie • Taubheit der Füße (Periphere Polyneuropathie)
Geschlechtsorgane	<ul style="list-style-type: none"> • Gutartige Geschwulste der Gebärmutter (Myome), Endometriose (chronische Erkrankung der Frau, bei der Gebärmutter Schleimhaut außerhalb der Gebärmutterhöhle zu finden ist) • Verkleinerte Hoden (Hodenatrophie)
Endokrines System (Hormone)	<ul style="list-style-type: none"> • Diabetes mellitus (Zuckerkrankheit infolge einer Insulinresistenz) • Über-/Unterfunktion der Schilddrüse • Testosteronmangel, Stirnglatze • Östrogenmangel, FSH-Mangel
Immunsystem	<ul style="list-style-type: none"> • Niedrige Antikörperspiegel im Blut
Haut	<ul style="list-style-type: none"> • Hauterkrankungen aus dem allergischen Formenkreis • Erhöhtes Risiko für den gutartigen Hauttumor Pilomatrixoma
Auge	<ul style="list-style-type: none"> • Trübungen der hinteren Augenlinsenkapsel (Katarakt) • Lidheberschwäche (Ptosis) • Veränderungen der Netzhaut (Retina)
Weitere Symptome	<ul style="list-style-type: none"> • Erhöhter Cholesterinspiegel im Blut • Verstärkte Schweißbildung (Hyperhidrosis)

Tabelle 1

Basierend auf dem erheblich variierenden Manifestationsalter (Alter bei Auftreten erster Symptome) kann man fünf Subtypen der DM 1 unterscheiden. Das Manifestationsalter und die Schwere der Symptome korreliert mit der Anzahl der CTG-Kopien.

Die klassische Myotone Dystrophie Typ 1

A | Klinische Symptome

B | Diagnostik

Subtypen der DM 1	Klinische Befunde	CTG-Repeat-Länge	Manifestationsalter
Kongenitale DM 1	<ul style="list-style-type: none">• Generalisierte Muskelschwäche• Atemproblem• Meist geistige und sprachliche Behinderung	> 1.000	Geburt
In der Kindheit beginnende DM 1	<ul style="list-style-type: none">• Gesichtsmuskelschwäche• Myotonie• Niedriger IQ• Herzreizleitungsstörungen	50 bis 2.000	1 bis 10 Jahre
Im Jugendlichen-/ Erwachsenenalter beginnende DM 1	<ul style="list-style-type: none">• Muskelschwäche• Myotonie• Katarakt• Herzreizleitungsstörungen• Insulinresistenz• Atemprobleme	50 bis 1.000	10 bis 30 Jahre
Spät einsetzende/ asymptotische DM 1	<ul style="list-style-type: none">• Milde Myotonie• Katarakt	50 bis 500	20 bis 70 Jahre

Tabelle 2

B | Diagnostik

Eine Blutuntersuchung, bei der die spezifische Veränderung im Erbgut nachgewiesen werden kann, ist ausschlaggebend für die Diagnose einer DM1. Ist die Diagnose über diese Untersuchung gesichert, werden noch weitere Untersuchungen angeschlossen, um erfassen zu können, welche und in welchem Ausmaß die verschiedenen Organsysteme durch die Erkrankung betroffen sind. Blutuntersuchungen können z.B. eine beginnende oder bestehende Zuckerkrankheit, eine Schilddrüsenfunktionsstörung oder zu niedrige Spiegel der Geschlechtshormone aufdecken. Besonders wichtig ist die Beurteilung einer möglichen Herzbeteiligung.

Die Diagnostik beginnt mit einer genauen Erfassung der Krankengeschichte (Anamnese), die auch immer eine Familienanamnese umfasst, und einer sich daran anschließenden klinischen Untersuchung. Eine richtungsweisende Untersuchung nach der klinischen Untersuchung stellt hierbei die Elektromyographie (EMG) dar. Mit dieser Untersuchung wird die elektrische Muskelaktivität gemessen und die myotone Komponente der Erkrankung dargestellt.

Wird schließlich die klinische Verdachtsdiagnose einer Myotonen Dystrophie gestellt, kann diese Diagnose durch eine molekulargenetische Untersuchung, eine DNA-Analyse, bestätigt werden. Hierfür ist eine Blutprobe (ca. 5 ml EDTA-Blut) des Patienten erforderlich.

Die Krankenkassen übernehmen die Kosten für diese Untersuchung. Nach dem Gendiagnostikgesetz muss der Patient aufgeklärt werden und er muss vor einer genetischen Untersuchung schriftlich hierzu einwilligen. Aus der Blutprobe wird die DNA extrahiert und dann genau auf die bekannte Mutation der DM1 hin untersucht. Wird eine Vermehrung (Expansion) des CTG-Basentriplets am Ende des DMPK-Gens auf Chromosom 19 von mehr als 50 nachgewiesen, gilt die Diagnose einer DM 1 als gesichert.

Nach Abschluss der molekulargenetischen Untersuchung wird dem Patienten und auch Angehörigen eine humangenetische Beratung empfohlen. Es werden Informationen über die Krankheit selbst und das Erkrankungsrisiko vermittelt. Bei vorhandenem Erkrankungsrisiko bei erkrankten Familienangehörigen ist eine molekulargenetische Diagnostik sinnvoll, auch wenn noch keine klinischen Symptome vorliegen. Dadurch werden Weichen für rechtzeitige interdisziplinäre fachärztliche und fachtherapeutische Betreuung (neurologisch, internistisch, physio- und ergotherapeutisch, logopädisch) gestellt, damit z.B. eine lebensgefährliche Reizleitungsstörung des Herzens frühzeitig behandelt wird.

Im Falle einer Schwangerschaft kann der Ratsuchenden eine vorgeburtliche Diagnostik für die DM1 angeboten werden. Wird eine Pränataldiagnostik (vorgeburtliche Untersuchung) gewünscht, sollte man eine sogenannte Chorionzottenbiopsie in der 10. bis 12. Schwangerschaftswoche erwägen, damit nach einer ausführlichen Beratung eine Entscheidung für oder gegen die Fortsetzung der Schwangerschaft möglichst früh gefällt werden kann.

Nachdem die Diagnose einer DM1 durch die molekulargenetische Untersuchung gesichert wurde, müssen noch weitere Untersuchungen durchgeführt werden, um erfassen zu können, welche und in welchem Ausmaß die verschiedenen Organsysteme durch die Erkrankung betroffen sind. Blutuntersuchungen können z.B. eine beginnende oder bestehende Zuckerkrankheit, eine Schilddrüsenfunktionsstörung oder zu niedrige Spiegel der Geschlechtshormone auf-

decken. Sehr wichtig ist die Beurteilung einer möglichen Herzbeteiligung. Ein Ruhe-EKG inklusive eines Langzeit-EKGs (in der Regel über 24 Stunden) und ggf. eines Belastungs-EKGs kann Rhythmusstörungen aufzeigen. Ggf. muss auch eine sog. invasive elektrophysiologische Untersuchung des Herzens über einen Herzkatheter erfolgen. Eine zusätzliche Ultraschalluntersuchung des Herzens (Echokardiographie) oder eine Magnetresonanztomographie des Herzens kann Strukturstörungen des Herzens bildlich darstellen. Durch eine augenärztliche Untersuchung sind eine Linstrübung (Katarakt) und andere Veränderungen am Augenhintergrund zu erfassen.

Ergänzend kann mit bildgebender Diagnostik (Magnetresonanztomographie) ein Status der Muskulatur erhoben oder, bei der Frage nach einer Hirnbeteiligung, eine Volumenminderung des Gehirns und Veränderungen der weißen und grauen Hirnsubstanz beurteilt werden. Zur Einordnung von kognitiven Einschränkungen der Patienten können neuropsychologische Testverfahren herangezogen werden.

Die meisten dieser Untersuchungen werden in regelmäßigen Abständen wiederholt durchgeführt, um immer ein aktuelles umfassendes klinisches Bild des einzelnen Patienten gewinnen und eine gute und individuelle Betreuung des Patienten gewährleisten zu können.

C | Behandlungsmöglichkeiten und medizinische Versorgung

Die Myotone Dystrophie Typ1 ist eine chronisch fortschreitende, derzeit noch nicht ursächlich therapierbare Erkrankung. Der richtige Umgang und eine Behandlung der einzelnen Symptome kann aber die Lebensqualität eines jeden Patienten bedeutend verbessern. Gezielte Vorsorgeuntersuchungen und gegebenenfalls frühe medizinische Maßnahmen/ Eingriffe können das Risiko möglicher Komplikationen dieser Erkrankung reduzieren, wenn nicht sogar abwenden.

Zunächst soll Ihnen dieses Kapitel eine Übersicht über die einzelnen Behandlungsmöglichkeiten und auch über die gegebenenfalls notwendigen regelmäßig durchzuführenden Untersuchungen geben. Die Aufstellung erfolgt gegliedert nach den möglicherweise betroffenen Organsystemen. Diese Zusammenstellung kann und soll auch keine Darstellung nach wissenschaftlichen Kriterien sein. Die aufgeführten Medikamente stellen eine subjektive Auswahl dar, nur wenige dieser Medikamente sind in größeren klinischen Studien geprüft worden. Auf Dosierungsangaben der Medikamente wird verzichtet, da die Verordnung individuell angepasst an den einzelnen Patienten vorgenommen werden muss.

Dieser Übersicht folgend finden Sie die empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen, denen sich jeder Patient mit einer Myotonen Dystrophie Typ1 besonders gewissenhaft unterziehen sollte, noch einmal tabellarisch aufgeführt (Tabelle 3 mit Anhang 1). Größtenteils entsprechen sie den bestehenden Richtlinien für eine Gesundheitsvorsorge in der Allgemeinbevölkerung (Tabelle 3, Seite 15) und sind ergänzt durch empfohlene, speziell auf die Erkrankung der Myotonen Dystrophie Typ1 abgestimmte Kontrolluntersuchungen (Anhang 1, Seite 16).

BEHANDLUNGSMÖGLICHKEITEN

Muskulatur

Muskelschwäche

Eine medikamentöse Behandlung steht nicht zur Verfügung. Eine symptomatische Therapie umfasst:

- Gewährleistung eines Minimums an Ausdauerbelastung. Für ein allgemeines Training empfiehlt sich das sog. Kardiotraining. Solche Trainingsgruppen werden häufig durch Krankenkassen angeboten, fragen Sie daher Ihre zuständigen Krankenkassenberater nach solchen Sportmöglichkeiten
- Physiotherapie regelmäßig und lebenslang, welche Form besonders geeignet ist, findet sich im nachfolgenden Kapitel dieser Broschüre (Seite 16)
- Hilfsmittelversorgung (z. B. Peroneus-Schiene / Redredyn-Schiene zur Fuß- und Gangstabilisierung, Gehstöcke, Rollator, Rollstuhl, Badewannenlifter)

Myotonie

Es gibt Medikamente, die die myotonen Relaxierungsstörungen bessern können. Ein Behandlungsversuch mit eben diesen Medikamenten ist immer dann in Betracht zu ziehen, wenn die myotone Symptomatik die individuellen täglichen Aktivitäten in entscheidendem Maß beeinflusst. Aufgrund einer möglichen Blockierung des kardialen Reizleitungssystems müssen regelmäßige EKG-Kontrollen durchgeführt werden.

- Lamotrigin, Flecainid, Propafenon
- Alternativ: Carbamazepin, Pregabalin
- Mexiletin, effektivstes Medikament zur Behandlung der Myotonie

Erleichterung kann bei kalten Außentemperaturen das Tragen unterarmlanger Handschuhe bringen.

Muskelschmerzen / Myalgien

Der Muskelschmerz bei der DM ist therapeutisch schwierig zu behandeln. Systematische Medikamentenstudien fehlen bislang. Einige Patienten konnten erfolgreich mit folgenden Medikamenten behandelt werden:

- Methocarbamol, Gabapentin, Pregabalin, L-DOPA, Amytriptilin, Mirtazapin und Citalopram, Cannabinoide

Die konventionellen Schmerzmittel wie Opiate und die nichtopiathaltigen Schmerzmittel sowie Antiphlogistica (z.B. Diclofenac und Ibuprofen) sind zumeist unwirksam.

Herz

Herzrhythmusstörungen

Bei ausgeprägten langsamen oder schnellen Herzrhythmusstörungen ist häufig eine frühzeitige Versorgung mit einem Herzschrittmacher / Defibrillator notwendig

Dilatative Kardiomyopathie – konventionelle Herzinsuffizienzbehandlung

Die Vermeidung eines plötzlichen Herztodes bei einem DM 1-Patienten hat die höchste Priorität in der Betreuung des Patienten.

Um die kardialen Risiken einschätzen zu können, sollten in regelmäßigen Abständen folgende Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden:

- Jährliche EKG-Kontrollen
- Mindestens alle zwei Jahre Langzeit-EKG und Echokardiographie
- Ggf. früh Indikation zur invasiven kardialen Elektrodiagnostik

Respiratorisches System

Schlafapnoe und Atemschwäche

Gegebenenfalls wird eine nicht invasive **CPAP-Beatmung** (eine Maskenbeatmung, die die Spontanatmung des Patienten mit einem dauerhaften Überdruck kombiniert, so dass der Patient seine Atemtiefe, Atemfrequenz und auch den Flow [Luftdurchfluss] selbst bestimmen kann) notwendig. Zunächst erfolgt diese Überdruckbeatmung meist zeitweise in der Nacht. Je ausgeprägter die Atemschwäche ist, desto länger wird die zeitliche Nutzung der Überdruckbeatmung.

Alternativ kann ein sog. Cough-Assist das erschwerte Abhusten erleichtern. Im Rahmen der Physiotherapie sollte die Atemtherapie integriert sein

Lungenentzündungen

Die möglicherweise durch eine Atemmuskulaturschwäche oder durch eine Aspirationsneigung bedingten, gehäuften Lungenentzündungen müssen schnell und gezielt nach den allgemein etablierten Therapieschemata mit Antibiotika behandelt werden.

Aspiration

Bei hohem Aspirationsrisiko kann in sehr seltenen Fällen zum Schutz der Atemwege eine künstliche Ernährung über eine PEG-Sonde (Schlauch, der direkt über die Bauchwand in den Magen führt) notwendig werden.

Das reguläre Überprüfen einer vielleicht auch erst beginnenden Atemschwäche stellt einen wichtigen Punkt in der Versorgung eines DM 1-Patienten dar. So sollten bei jedem DM 1-Patienten folgenden Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden:

- Mindestens alle zwei Jahre ein Lungenfunktions-test bei klinisch unauffälligen Patienten
- Zusätzlich bei ausgeprägter Tagesmüdigkeit oder anderen klinischen Hinweisen eines Schlafapnoe-syndroms eine Messung der nächtlichen Sauerstoffsättigung und ggf. eine detaillierte Untersuchung im Schlaflabor

Gastrointestinales System

Schluckschwierigkeiten

Bei Schluckschwierigkeiten kann eine logopädische Behandlung unterstützend wirken. Bei sehr gravierenden Schluckschwierigkeiten kann eine Ernährung über eine PEG-Sonde notwendig werden, um sowohl eine ausreichende Ernährung zu gewährleisten als auch die Atemwege zu schützen.

Die klassische Myotone Dystrophie Typ 1

C | Behandlungsmöglichkeiten und medizinische Versorgung

Refluxerkrankung, Magengeschwüre und verzögerte Magenentleerung

Nahrungsmittelanamnese, Hochlagerung nachts, ggf. nach Diagnostik Protonenpumpenhemmer, Prokinetika

Gallensteine

bedürfen meist einer operativen Entfernung

Magen-Darmkrämpfe

Bei gehäuft auftretenden Magen- und/oder Darmkrämpfen kann Buscopan die Krämpfe deutlich lindern

Adipositas

In sehr ausgeprägten Fällen kann eine sog. Magenband-Operation erfolgen

Gehirn und Nervensystem

Tagesmüdigkeit (Hypersomnie), reduzierte Eigeninitiative, verminderte soziale Interaktion

Mit Hilfe einer individuell angepassten kognitiven Verhaltenstherapie können diese drei Probleme in Angriff genommen werden, letztlich mit dem Ziel, den Patienten aktiver werden zu lassen und hiermit den Grad der Einschränkungen des einzelnen Patienten geringer werden zu lassen.

Eine klare Tagesstrukturierung mit der Einhaltung eines geregelten Tagesrhythmus und die Beachtung einer sogenannten Schlafhygiene (dieser Begriff umfasst z. B., dass ein täglicher Mittagsschlaf nicht länger als 45 Minuten dauern sollte) kann unter anderem in einer solchen Therapieform erarbeitet und unterstützend kontrolliert werden.

Eine medikamentöse Therapiemöglichkeit bei sehr starker Ausprägung der Tagesmüdigkeit stellt Modafinil dar. In Europa ist dieses Medikament nur für das sogenannte Narkoleptische Syndrom zugelassen. Alternativ kann Amitriptylin oder Ritalin versucht werden.

Konzentrations- und Gedächtnisstörungen / Kognitive Dysfunktion

Zumeist ist ein Versuch eines komplexen Behandlungsansatzes notwendig, bei dem Sachverständige aus der Neuropsychologie, Verhaltenstherapie und Sozialtherapie zusammenarbeiten.

Stoffwechselstörungen / Endokrine Organe

Diabetes mellitus

Die Behandlung einer diabetischen Stoffwechsellage erfolgt nach den üblichen Stufentherapie-schemata: Ernährungsumstellung, dann möglicherweise ergänzt durch orale Antidiabetika und ggf. sogar eine Insulintherapie

Schilddrüse

Schilddrüsenfunktionsstörungen sollten medikamentös ausgeglichen werden, da sowohl eine Unter- als auch eine Überfunktion zu einer Verstärkung der Krankheitssymptome der Myotonen Dystrophie führen können.

Testosteron- oder Östrogenmangel

Kann mit einer normalen Standardtherapie behandelt werden.

Auge

Katarakt

Meist ambulant durchgeführte Kataraktoperation (Entfernung der getrübbten Linse und Einsetzen einer Kunstlinse)

Lidheberschwäche

Wenn hierdurch eine Einschränkung des Gesichtsfeldes verursacht wird: operative Lidraffung

Aktuell gültige Empfehlungen des Gemeinsamen Bundesausschusses:
zulasten der GKV angebotene Früherkennungsuntersuchungen.

0 bis 6 Jahre	Zehn Untersuchungen	Früherkennung von Krankheiten (gelbes Kinderuntersuchungsheft) sowie Erweitertes Neugeborenen-Screening (Screening auf angeborene Stoffwechselerkrankungen) und Neugeborenen-Hörscreening
0 bis 6 Jahre	Drei zahnärztliche Untersuchungen	Feststellung von Zahn-, Mund- und Kieferkrankheiten
6 bis 18 Jahre	Jährlich	Maßnahmen zur Verhütung von Zahnerkrankungen (Individualprophylaxe)
13 bis 14 Jahre	Einmalig	Jugendgesundheitsuntersuchung
Keine Altersbegrenzung	Sechster oder siebter Schwangerschaftsmonat	Screening auf Schwangerschaftsdiabetes durch zweizeitigen Glukosetoleranztest (Vortest und ggf. zweiter Test) mit Blutabnahme
Keine Altersbegrenzung	Grundsätzlich dreimal während der Schwangerschaft	Routine-Ultraschalluntersuchungen bei schwangeren Frauen zur Früherkennung von Schwangerschaftskomplikationen
Keine Altersbegrenzung	Einmal während der Schwangerschaft	HIV-Antikörper-Test für Schwangere zur Früherkennung einer HIV-Infektion
Ab 20 Jahre	Jährlich	Krebsfrüherkennung für Frauen: gezielte Anamnese, Abstrich vom Gebärmutterhals, Untersuchung der inneren und äußeren Geschlechtsorgane
Ab 25 Jahre	Jährlich	Chlamydien-Screening: Untersuchung auf genitale Chlamydia trachomatis-Infektionen bei jungen Frauen
Ab 30 Jahre	Jährlich	Erweiterte Krebsfrüherkennung für Frauen: Fragen nach Veränderung von Haut oder Brust, zusätzliches Abtasten von Brust und Achselhöhlen, Anleitung zur regelmäßigen Selbstuntersuchung der Brust
Ab 35 Jahre	Alle zwei Jahre	Gesundheits-Check-Up für Männer und Frauen mit Schwerpunkt Früherkennung von Herz-Kreislauf- und Nierenerkrankungen sowie von Diabetes: Anamnese, körperliche Untersuchung, Überprüfung von Blut- und Urinwerten, Beratungsgespräch
Ab 35 Jahre	Alle zwei Jahre	Hautkrebscreening für Männer und Frauen
Ab 45 Jahre	Jährlich	Krebsfrüherkennung für Männer: Tastuntersuchung der Prostata und der äußeren Genitale
Ab 50 Jahre	Alle zwei Jahre bis einschließlich 69 Jahre	Brustkrebsfrüherkennung durch das Mammographiescreening: Einladung zum Screening in einer zertifizierten medizinischen Einrichtung, Röntgen der Brüste durch Mammographie
Ab 50 Jahre	Jährlich	Darmkrebsfrüherkennung für Männer und Frauen: Untersuchung auf verborgenes Blut im Stuhl
Ab 55 Jahre	Alle zwei Jahre	Darmkrebsfrüherkennung für Männer und Frauen: Stuhluntersuchung oder max. zwei Früherkennungs-Darmspiegelungen (Koloskopien)

Tabelle 3: Quelle: www.g-ba.de/institution/themenschwerpunkte/frueherkennung/ueberblick/

Die klassische Myotone Dystrophie Typ 1

D | Heil- und Hilfsmittel

Anhang 1

Speziell auf die Grunderkrankung der Myotonen Dystrophie abgestimmte und empfohlene Kontrolluntersuchungen

Altersunabhängig: alle Patientinnen und Patienten mit Myotoner Dystrophie	Alle sechs Monate	Bestimmung des <ul style="list-style-type: none">• Blutzuckerspiegels• HbA 1c-Wertes• Schilddrüsenhormonstatus
	Mind. jährlich	<ul style="list-style-type: none">• EKG-Kontrollen
	Mind. alle zwei Jahre	<ul style="list-style-type: none">• Langzeit-EKG• Echokardiographie
	Alle zwei Jahre	<ul style="list-style-type: none">• Lungenfunktion• Augenärztliche Kontrolluntersuchungen

D | Heil- und Hilfsmittel

*Petra Mann, Physiotherapeutin,
Weserberglandklinik Höxter*

*Martin Kemper, Lehrtätigkeit an der
Fachschule für Physiotherapie,
Standort Höxter der MEDISCHULEN*

Ein sehr wichtiger Bestandteil der symptomatischen Behandlung einer DM 1 sind Physio- und Ergotherapie sowie Logopädie. Diese Therapieformen sind ganz individuell auf den einzelnen Patienten mit seinem klinischen Erscheinungsbild abzustimmen.

Die DM 1-Muskeldystrophie ist geprägt von spezifischen **muskulären Schwächen**: Sie betreffen die periphere Muskulatur, das heißt die Hand-, Finger- und Unterarmmuskulatur sowie die Fuß- und Unterschenkelmuskulatur. Aufgrund schwacher Fußheber ist die Gefahr des Hängenbleibens mit den Füßen groß. Die Patienten zeigen einen deutlich hörbaren „Steppergang“ (Kontaktgeräusch beim Abrollen).

Auch reicht die Wadenkraft nicht aus, um die Knie zu stabilisieren, so dass die Patienten oft mit leichter Kniebeugung stehen und gehen.

Freies Stehen gelingt mit diesen Schwächen schwerlich: Die Patienten tippeln auf der Stelle, um das Gleichgewicht zu halten.

Im Krankheitsverlauf können noch Gesichts-, Zungen-, Atem-, Schluck-, Rumpf- und vordere Halsmuskulatur (Kopfheben nach vorn kaum möglich) dazu kommen, später oft die Oberschenkel- und Oberarmmuskulatur.

Alle DM 1-Patienten leiden aufgrund einer muskulären Entspannungstörung unter lokaler **myotoner Steifigkeit der Muskulatur**, die sich an Gesicht, Zunge (Sprechprobleme), Händen (Greifen und Loslassen geschwächt und verzögert) und Füßen (verkrampfte Zehen, die das Gleichgewicht erschweren, s.o.) zeigt.

Ein wichtiger Bestandteil der symptomatischen Behandlung sind **Physio- und Ergotherapie sowie Logopädie**. Ein guter therapeutischer Befund gibt Aufschluss über die mögliche Zielsetzung der Behandlung. Er sollte in regelmäßigen Abständen als Verlaufskontrolle und zur Anpassung der Ziele wiederholt werden.

Physiotherapie bei der DM1: Die geschädigte Muskulatur, die eine Steifigkeits- und Krampfsymptomatik zeigt, sollte mit leichten und wiederholten Übungen trainiert werden. Durch häufige Wiederholungen kommt es zu einem so genannten „Warm-Up“, welches die Verkrampfung und die Steifigkeit mildert. Hierfür sollten dem Patienten Übungen angeboten werden, die er mühelos mehrfach wiederholen kann. Ein leichtes aktives Bewegen der zu lockernden Körperabschnitte hilft dabei, wenn möglich unter Abnahme der Körperschwere bzw. mit therapeutischer Unterstützung. Das Arbeiten in verschiedenen Schlingentisch-Aufhängungen (ergotherapeutisch im „Helparm“) erleichtert alle Bewegungsübungen, evtl. in Kombination mit einem Taktgeber. Bei Bedarf muss die (Sitz-)Körperhaltung unterstützt und korrigiert werden, um Fehlhaltungen und überlastende Bewegungen von vornherein auszuschließen. Leider zwingt die Krankheit den Patienten oft zu überlastenden Körperhaltungen. Hier ist die gute Beobachtung des Therapeuten gefragt.

Gegen die myotone Verkrampfung helfen sanfte Dehnungen, rhythmisches Klopfen oder Schütteln, jeweils sicher vom Therapeuten geführt. Dehnungen der Zehen, Waden, Hand und Finger sollten allmählich und wiederholt erfolgen. Eine Dehntechnik ist die therapeutisch geführte sogenannte exzentrische Bewegung, die eine spürbare Entkrampfung bringen kann. Lockernde Maßnahmen an der Muskulatur unterstützen die Übungstherapie durch sanfte manuelle Weichteiltechniken, Vibrationsmassagen und Streichmassagen. Wohltuend ist die Dehnung des Körpers in verschiedenen Positionen, um Rücken und Nacken zu entlasten. Zum Training des gestörten Gleichgewichts eignen sich leichte Balanceübungen auf instabilen Untergründen, wie zum Beispiel Weichmatten. Sie regen Fuß- und Körperaktivität an.

Im **Bewegungsbad** können Alltagsfunktionen leichter geübt werden: Gehen ist hier ohne Sturzangst möglich. Die Wärme des Wassers (32-34° Celsius) fördert die Entkrampfung verspannter Muskulatur. Ein vorsichtiges Ausdauertraining mit geringer Belastung ist bei leichten Einschränkungen gut geeig-

net, das Herz-Kreislaufsystem sowie die allgemeine muskuläre Ausdauer anzuregen. Leichtes Aquajogging unterstützt dabei abgestimmte Bewegungsabläufe von Armen und Beinen. Voraussetzung ist, dass der Patient keine Dysphagie (Schluckstörung) und genügend Kopfkontrolle hat. Liegen Schluck-, Atem- oder Herz-Kreislaufprobleme vor, sollte auf Wassertherapie verzichtet werden.

Unter „Trockenbedingungen“ fördert das Fahrrad-Ergometer-Training (mit wenig Widerstand) besonders den Muskelstoffwechsel der Beine.

Atemtherapie: Ist die Atemmuskulatur von der Erkrankung betroffen, bedeutet die Einschränkung der Lungenfunktion ein erhöhtes Risiko für Lungenkrankungen. Schwache Atemmuskulatur vermindert nicht nur Kreislauf- und Ausdauerleistungen, sondern verschlechtert auch die Kraft zum Abhusten – ein mögliches Problem bei Infektionen der Atemwege oder nach Verschlucken von Nahrungsbestandteilen.

Empfohlen wird daher die regelmäßige Kontrolle durch Fachmedizinerkräfte oder medizinische Fachkräfte (internistisch, lungenfachärztlich um Komplikationen (Infektionen, wie z.B. Lungenentzündung) zu vermeiden bzw. zu mindern. Atemgymnastik sollte daher ein fester Bestandteil der Therapie sein, um die Kraft der Atemmuskulatur weitgehend zu erhalten.

Wichtig:

Da alle Muskelerkrankungen mit allmählichem Kraftverlust einhergehen, muss therapeutisch rechtzeitig darauf hin gearbeitet werden, unnötige Anstrengungen zu vermeiden. In unserem Fall werden die Voraussetzungen für müheloses Atmen optimiert. Gute Körper- und Rückenbeweglichkeit reduzieren Atemwiderstände und fördern eine entspannte, aufrechte Haltung. Konsequenterweise nutzen viele Patienten eine nächtliche Beatmung. Dadurch wird die Atemmuskulatur zeitweilig entlastet, die Lunge wird insgesamt besser belüftet, die Infektionsgefahr somit vermindert. Positiver Effekt: Die meisten

Die klassische Myotone Dystrophie Typ 1

D | Heil- und Hilfsmittel

Patienten sind im Tagesverlauf ausgeschlafener und spürbar leistungsfähiger.

Kommt es trotzdem zu vermehrter Sekretproduktion in der Lunge, die vom Patienten aus eigener Kraft nicht abhustet werden kann, ist ein so genannter „In- und Exsuffator“ hilfreich.

Weitere Übungen zur Vergrößerung des Atemvolumens sind z.B. schnüffelndes Einatmen, Reizgriffe zur Anregung der Einatmung in weniger gut belüftete Lungenabschnitte, Lagerungen zur Atemlenkung, Dehnübungen und Haltungsübungen in Verbindung mit der Atmung. Das Erlernen eines individuellen Hausübungsprogrammes unterstützt die therapeutischen Maßnahmen.

Hilfsmittel: Treten Einschränkungen aufgrund geminderter Handkraft auf, können in der Ergotherapie verschiedene Alltagshilfen zur Erleichterung von Körperhygiene, Essen, Schreiben, An- und Ausziehen, usw. ausprobiert und individuell angepasst werden.

Individuelle Fußheberorthesen verhindern das Hängenbleiben der Füße und Stolpern beim Gehen, wenn die Fuß- und Beinmuskulatur nachlässt. Der Patient sollte diese Hilfsmittel selbstständig anlegen können, außerdem sollten sie ein geringes Gewicht haben (z.B. Schienen aus Carbon). Zur Erhaltung der sicheren Mobilität eignet sich ein Rollator. Ein Rollator mit Unterarmschalen entlastet die schwache Handmuskulatur und unterstützt die aufrechte Haltung.

Zur Entlastung der Kopfhaltmuskulatur bieten sich Halskrausen mit Aussparung des Kehlkopfes an, die z.B. Computertätigkeiten und Autofahrten entlasten. Fällt das Gehen zunehmend schwerer, erfolgt rechtzeitig eine Rollstuhlversorgung. Ein möglichst leichtes, leichtgängiges und faltbares Modell, ggf. ausgestattet mit einem restkraftverstärkenden Zusatzantrieb, gewährleistet selbstbestimmte Mobilität.

Bestandteil der Therapie ist eine kontinuierliche Dokumentation von Befund und Verlauf der Krank-

heit. Daraus werden für den Patienten individuelle Übungen und Trainingsanleitung, Beratung zu orthopädischen Orthesen und Hilfsmitteln abgeleitet. Die Therapie ist in jedem Fall individuell zu gestalten.

Die Myotone Dystrophie Typ 1 im Kindesalter

A | Ein Überblick

Die schwerste Form der DM 1 stellt die kongenitale DM 1 (CDM) dar. Bereits das Neugeborene zeigt eine meist schwere Symptomatik der Erkrankung. Häufig zeigen sich schon während der Schwangerschaft Auffälligkeiten. In der Regel müssen die Kinder zu Beginn beatmet oder zumindest atemunterstützt werden. Tritt der Erkrankungsbeginn erst im Laufe der Kindheit ein, ist der Krankheitsverlauf meist milder als bei der CDM. Bei den kindlichen Formen ist die Entwicklung der Kinder häufig verlangsamt, die kognitiven Fähigkeiten sind – wenn auch in ganz in unterschiedlichem Maße – beeinträchtigt. Die charakteristischen Merkmale einer klassischen DM 1 können bei den kindlichen Formen zunächst fehlen, sich dann aber z.B. im Laufe des Jugendalters oder später entwickeln. Auch für die kindlichen Formen gilt, dass das Krankheitsbild und der Krankheitsverlauf unter den betroffenen Kindern erheblich variieren können.

Die Diagnose einer DM 1 Erkrankung wird durch eine molekulargenetische Untersuchung bestätigt. Beim Verdacht einer kongenitalen DM 1 wird zunächst die Mutter untersucht, denn zu dieser schwersten Ausprägungsform kommt es nur, wenn die Mutter die Krankheitsüberträgerin ist. Weitere Untersuchungen (z.B. Herzuntersuchungen, Blutuntersuchungen) dienen dazu, das bestehende klinische Bild bei dem betroffenen Kind zu erfassen und Risiken zu erkennen.

Betroffene Kinder benötigen eine umfassende medizinische Versorgung. Wichtig ist, dass Kinder mit einer Entwicklungsverzögerung frühzeitig eine intensive motorische und mentale Förderung durch Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie erhalten.

Bei der Myotonen Dystrophie Typ 1 kann der Erkrankungsbeginn bereits im Kindesalter liegen. Bei der sehr seltenen, aber schwersten Ausprägungsform der DM 1, der kongenitalen Form, zeigt schon das Neugeborene eine Symptomatik der Erkrankung. Auf diese kindlichen Formen mit ihren Besonderheiten, ihren Folgen und ihren speziellen Behandlungsansätzen soll in diesem Kapitel gesondert eingegangen werden.

Die DM 1 ist eine autosomal dominante Muskelerkrankung. Ist ein Elternteil betroffen, so besteht für jeden weiteren Nachkommen ein 50-prozentiges Erkrankungsrisiko, das Geschlecht des Kindes spielt hierbei keine Rolle. Nur wenn die Mutter Überträgerin der Erkrankung ist, tragen die Kinder das Risiko, an der schwersten Ausprägungsform, der kongenitalen DM 1, zu leiden. Es wird häufig beobachtet, dass die Symptomatik dieser Erkrankung von Generation zu Generation schwerer wird und sich der Erkrankungsbeginn nach vorne verlagert. Bei der genetischen Untersuchung korreliert dies mit einer zunehmenden Anzahl der CTG-Triplets in der Erbsubstanz. Diese Beobachtung wird mit dem Begriff Antizipation beschrieben.

DAS KLINISCHE BILD EINER KONGENITALEN DM 1

Auch die kongenitale DM 1 zeigt eine hohe Variabilität. Die Symptome können sehr vielschichtig sein und in ganz unterschiedlicher Schwere vorliegen. Viele der iaut Seite 7 ff. aufgeführten Symptome, selbst die Leitsymptome der klassischen DM 1 werden bei Neugeborenen nicht gesehen. Sie treten allenfalls erst deutlich später auf und können dann im Erwachsenenalter klinisch von Bedeutung sein.

Die folgende Übersicht soll einen Überblick über die häufigsten Symptome der kongenitalen DM 1 geben und einen möglichen Krankheitsverlauf skizzieren.

Erste Hinweise bereits in der Schwangerschaft:

- Verminderte Kindsbewegungen
- Vermehrte Fruchtwassermenge (Polyhydramnion)

Hinweise bei Geburt oder innerhalb der ersten Lebenswochen:

- Generalisierte, verminderte Muskelgrundspannung (Muskelhypotonie, die Kinder werden auch als „floppy infant“ bezeichnet), schwache bis fehlende Auslösbarkeit von Muskeleigenreflexen
- Mimikarmes Gesicht, hängende Lider, dreieckig-offenstehender Mund, hoch gewölbter Gaumen
- Schluckprobleme / Trinkschwierigkeiten, die anfangs z. T. eine Ernährung über eine Magensonde erforderlich machen

Die Myotone Dystrophie Typ 1

im Kindesalter

A | Ein Überblick

- Atemschwäche, es kann zunächst die Notwendigkeit eine künstlichen Beatmung bestehen
- Verzögerte Darmtätigkeit mit der Folge der Verstopfung (Obstipation)
- Angeborene Gelenkversteifungen (Arthrogryposis), Fußfehlstellung wie beispielsweise Klumpfüße
- Herzrhythmusstörungen

Die anfänglichen schweren Atemprobleme führen zu einer hohen Sterblichkeit der Kinder in den ersten Lebensmonaten.

MÖGLICHE ERSTE KLINISCHE HINWEISE AUF DAS VORLIEGEN EINER DM1 MIT SYMPTOMBEGINN IM KINDESALTER

Auch für diese mildere Form gilt, dass das klinische Bild erheblich variieren kann und die klassischen Muskelsymptome zunächst fehlen oder zumindest nicht im Vordergrund des klinischen Bildes stehen. Zudem ist es möglich, dass die Familienanamnese zunächst unauffällig erscheint und damit nicht richtungweisend ist, da das betroffene Elternteil zwar die genetische Mutation trägt, aber möglicherweise bislang selbst noch keine Symptome wahrnimmt oder zeigt.

Bei betroffenen Kindern ist sehr oft die motorische und auch die sprachliche Entwicklung verzögert, ebenso ist fast immer wenn auch in sehr unterschiedlichem Maße die kognitive Entwicklung, die später auch die Leistungsfähigkeit im schulischen Alltag beschreibt, eingeschränkt. Es ist möglich, dass zunächst weitere Symptome fehlen oder unbemerkt milde sind.

MÖGLICHE RISIKEN UND SYMPTOME IM WEITEREN KRANKHEITSVERLAUF EINER KONGENITALEN DM1 UND EINER MILDEN KINDLICHEN FORM

Während für die kongenitale Form eine generalisierte Muskelschwäche schon bei Geburt kennzeichnend ist, entwickeln manche Kinder mit später einsetzenden Formen erst allmählich eine Schwäche verschiedener Muskelgruppen. Häufig ist zunächst der Hals- und

Nackenbeuger, die Gesichtsmuskulatur sowie die Unterarm- und Unterschenkelmuskulatur betroffen. Es kann auch eine Schwäche der Rumpfmuskulatur entstehen. Im Alter ist mit einem Voranschreiten der Muskelschwäche zu rechnen. Bei 50 Prozent der schwer Betroffenen wird ein zumindest teilweiser Gebrauch eines Rollstuhls notwendig.

Die Myotonie – ein eigentlich so charakteristisches Merkmal der Myotonen Dystrophie – tritt häufig erst im jugendlichen Alter in den Vordergrund der Symptomatik. Die Neugeborenen mit einer kongenitalen DM 1 zeigen dagegen dieses Symptom nie.

Es ist unbedingt zu beachten, dass bei den Kindern ein hohes Risiko für eine Herzbeteiligung besteht und diese praktisch in jedem Lebensalter auftreten kann. Sie stellt daher von Beginn an eine potenzielle Gefährdung dar. Der Herzrhythmus kann gestört sein (zu schneller oder irregulärer Rhythmus oder Probleme bei der Überleitung elektrischer Ströme vom Herzvorhof auf die Herzkammern). Im Verlauf kann es zu einer Herzinsuffizienz kommen. Das Herz kann dann das benötigte Blutvolumen nicht mehr in entsprechender Zeit durch den Körper pumpen.

Da die Toleranz gegenüber Sauerstoffmangel bei Kindern erhöht sein kann, kommt es oft zu einer nur ungenügenden Atmung (Hypoventilation). Hierauf kann eine gesteigerte Müdigkeit, aber auch ein gesteigertes Risiko für Infektionen der Bronchien und der Lunge folgen. Bei einer Häufung dieser Infekte muss auch an sogenannte Aspirationspneumonien gedacht werden. Schluckstörungen können dazu führen, dass Nahrungsbestandteile in die Lunge geraten.

Die Prognose der Patienten mit einer kongenitalen DM1 und auch mit einer später einsetzenden kindlichen DM1-Form ist ganz maßgeblich von den eben dargestellten möglichen Herzrhythmusstörungen, Lungeninfektionen und einer Ateminsuffizienz bestimmt. In einem nicht unerheblichen Prozentsatz führen diese Probleme zu einer verkürzten Lebenserwartung. Daher müssen diese Aspekte in der Betreuung und Behandlung der Kinder von Beginn an hohe

Beachtung finden. Dies bedeutet unter anderem, dass die Kinder sehr regelmäßig kardiologische Kontrolluntersuchungen (EKG und Herzultraschall) erhalten müssen.

Neben einer durch einen möglichen Sauerstoffmangel verursachten Müdigkeit werden bei den betroffenen Kindern kognitive Einschränkungen, ausgeprägte Antriebslosigkeit und Gleichgültigkeit beschrieben. Nicht selten ziehen sich heranwachsende Kinder sozial zurück. Das sich Eingliedern in die Gesellschaft kann für sie eine enorme Herausforderung darstellen.

Schließlich können Patienten mit einer kindlichen DM1-Form auch auf Seite 7 ff. aufgeführten Symptome im Laufe ihres Lebens entwickeln, so dass möglicherweise Störungen in unterschiedlichen Bereichen vorliegen können: Muskulatur, Wirbelsäule und Gelenke, Herz, Auge, im hormonellen System, Lunge/Atmung, Psyche und Kognition / Intelligenz.

DIAGNOSTIK

Wird bei einem Neugeborenen der klinische Verdacht einer kongenitalen DM1 erhoben, wird zunächst die Mutter untersucht. Elektromyographische und klinische Hinweise auf eine Myotonie (z. B. verzögerte Handöffnung nach Faustschluss) bei der Mutter erhärten den Verdacht. Die für die Diagnose ist schließlich die molekulargenetische Blutuntersuchung des Kindes entscheidend, mit der die DM1 verursachende genetische Veränderung klar nachgewiesen werden. Bei der kongenitalen DM1 findet sich im DMPK-Gen auf Chromosom 19 ein CTG Repeat von meist >1.000. Eine EMG-Untersuchung und eine Muskelbiopsie liefern dagegen im Kindesalter keine schlüssigen Ergebnisse. Der Diagnosestellung werden noch weitere Untersuchungen angeschlossen und dann im weiteren Verlauf auch immer wieder kontrolliert (z. B. weitere Blutuntersuchungen, Herzuntersuchungen, Hirnstrommessungen [EEG] und Kernspintomographie des Kopfes [MRT]), um das klinische Bild und die damit verbundenen möglichen Risiken des Kindes immer genau zu erfassen.

BEHANDLUNGSMÖGLICHKEITEN

Für die Behandlung der Kinder gelten generell auch die im nachfolgenden Kapitel aufgeführten bisher noch ganz symptomorientierten Behandlungsmöglichkeiten. Eine die Ursache der Erkrankung bekämpfende Therapieform steht leider noch nicht zur Verfügung. Bei einem Neugeborenen mit einer kongenitalen DM1 geht es zuerst darum, die Vitalfunktionen (stabile Atmung und stabiler Herz-Kreislauf) zu sichern. Sobald wie möglich sollten dann, wenn notwendig, eine Korrektur von Fußfehlstellungen und die Behandlung von Gelenkkontrakturen erfolgen. Wichtig ist, dass entwicklungsverzögerte Kinder bereits frühzeitig eine intensive motorische und mentale Förderung durch Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie erhalten. Auf diese Therapieformen wird daher im folgenden Kapitel noch gesondert eingegangen.

Ideal ist es, wenn ein betroffenes Kind eine umfassende kinderärztliche Betreuung an einer Klinik erfährt, die eine Spezialambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen – häufig auch als sozialpädiatrisches Zentrum SPZ organisiert – führt. Der Vorteil besteht darin, dass nicht nur eine Kinderneurologie (Neuropädiatrie), sondern oft auch alle anderen für die Betreuung wichtigen Fachgebiete vor Ort sind. So können die klinisch-neurologischen Untersuchungen, die Kontrolle des Herzens (Kinderkardiologie), der Wirbelsäule und der Gelenke (Orthopädie), die Hilfestellung bei Ernährungsfragen (durch pädiatrische Gastroenterologie und Diätassistenz), die Kontrolle der Atmung (Kinderpulmologie) und der Hormone (pädiatrische Endokrinologie) sowie eine Beratung bezüglich Hilfsmittelversorgung (Physiotherapie und Hilfsmittelunternehmen) sowie Hilfe bei Fragen rund um Anerkennung einer Schwerbehinderung oder einer Pflegestufe in enger Zusammenarbeit und Absprache erfolgen.

B | Heil- und Hilfsmittel

*Gudrun Montano Lopez, Physiotherapeutin,
Universitätsmedizin Göttingen, Klinik für
Kinder- und Jugendmedizin Sonja Schwalb,
Physiotherapeutin*

*Bettina Schulz Dipl. Sprechwissenschaftlerin,
Sozialpädiatrisches Zentrum, Neuropädiatrie/
Entwicklungsneurologie/ Neonatologie,
Campus Virchow-Klinikum, Berlin*

PHYSIOTHERAPIE BEI DER KONGENITALEN DM 1

Die Kinder können bei Geburt unterschiedliche Kontrakturen (Muskelverkürzungen und Gelenkversteifungen) bis hin zu Luxationen und Subluxationen (teilweise- oder ganz ausgekugelte Gelenke) von Knien und Hüften, Fehlhaltungen oder Fehlstellungen von Händen und Füßen zeigen. Manchmal ist schon früh eine Dehnbehandlung mit anschließendem Wickeln der Hände oder Füße oder das Anlegen kleiner Schienchen notwendig. Bei Klumpfüßen wird u. U. eine frühzeitige orthopädische Gipsbehandlung (z. B. nach Ponseti) mit späterer Schienentherapie notwendig, in der Hoffnung, spätere Operationen verhindern oder minimieren zu können.

Wegen einer extrem niedrigen Muskelgrundspannung weisen die Babys mit einer DM1 anfangs oft eine Atem- und Trinkschwäche auf, die in den ersten Lebenswochen eine (ergänzende) Sondenernährung und Atemunterstützung notwendig machen. Sie zeigen Lidheber- und Gesichtsmuskelschwäche (z. B. mangelnden Mundschluss). Die Trinkschwäche sollte frühzeitig mit speziell auf Säuglinge abgestimmten Therapien, behandelt werden. Das Schlucken der Nahrung kann durch die Haltung auf dem Arm der stillenden Mutter bzw. der fütternden Person oder durch eine gute Lagerung positiv beeinflusst werden. Die Trinkschwäche bessert sich häufig, aber das Kauen und Schlucken fester Nahrung kann für die Kinder schwierig bleiben. Die Sprachentwicklung kann verzögert oder gestört sein.

Die physiotherapeutische Behandlung beginnt idealer Weise schon in der Klinik in Form von Atemthera-

pie, vorsichtiger Dehnung der verkürzten Muskeln und Bewegungserweiterung der eingeschränkten Gelenke, orientiert an der Schmerzgrenze des Babys. Über die Anregung der gesamten Körpermuskulatur kann Einfluss auf den Muskeltonus genommen werden. Anleitung der Eltern und des Pflegepersonals im Umgang mit dem Kind in Alltagssituationen (Handling) und in der Lagerung soll die Therapie unterstützen, ergänzen und Schiefhaltungen entgegenwirken. Da auch die glatte Muskulatur betroffen ist, kann es zu einer chronischen Verstopfung kommen. Neben diätetischen Maßnahmen kann Colonmassage hilfreich sein.

Nach der Entlassung sollte die Physiotherapie ambulant fortgesetzt werden. Sie beinhaltet sowohl die Begleitung bei orthopädischen Maßnahmen (Gipse, Schienen, Operationen), um in der Akutphase einen zusätzlichen Verlust von erworbenen Fähigkeiten gering zu halten als auch den Aspekt der Nachbehandlung. Ruhigstellungen sollten vermieden werden.

Da auch die Atemmuskulatur betroffen ist, haben die Kinder oft eine hoch frequente flache Atmung. Die Lunge wird nicht in allen Bereichen gut durchblutet und ausreichend belüftet. Regelmäßiges Umlagern sowie Erleichtern und Anregen einer tieferen Ein- und Ausatmung ist wichtig, um einer Pneumonie vorzubeugen. Im Falle eines Infektes sind die Kinder oft nicht ausreichend kräftig, um das Sekret abzuheuten. Hier kann man den Eltern physiotherapeutische Anleitung in der Unterstützung des Hustenstoßes, Möglichkeiten zur Lösung von Schleim bei Infekten oder zur Anregung einer tieferen Ein- und Ausatmung geben.

Von Anfang an soll die Entwicklung der Kinder intensiv unterstützt werden, da sie selbst wenig Eigenbewegungen zeigen und oft kaum Kraft haben, den Kopf und den Körper im Liegen selbstständig zu drehen, noch weniger den Kopf, sowie Arme und Beine gegen die Schwerkraft anzuheben oder sich mit den Armen abzustützen. Gezielte Lagerungen unterstützen die Kinder in ihren Bewegungen. Das Köpfchen kann im gehaltenen Sitzen oder später im

Therapiestuhl besser kontrolliert, die Arme leichter bewegt werden. Positionswechsel fallen den Kindern sehr schwer. Oft sind sie dabei auf Hilfe angewiesen. Krabbeln, Hochziehen zum Stehen und Gehen werden spät erlernt. Manchmal sind Stehen und Gehen nur mit Hilfsmitteln z. B. Orthesen möglich. Der richtige Zeitpunkt – auch für ein zunächst unterstütztes Stehen – ist dann gekommen, wenn das Kind von sich aus stehen möchte.

Kopf- und Körperhaltung des Klein- und Schulkindes sind wegen der Muskelhypotonie häufig nach vorn gebeugt, was zu einem Rundrücken führen kann. Besteht eine ausgeprägte Lidheberschwäche, muss der Kopf in den Nacken gelegt werden, um ausreichend sehen zu können, was leicht zu einer Versteifung der Halswirbelsäule in Überstreckung führen kann. Während des Wachstums besteht zusätzlich die Gefahr einer Seitverbiegung (Skoliose). Die Beine und Füße zeigen meist geringe Aktivität und weichen beim gehfähigen Kind in verschiedene Fehlhaltungen ab. Die physiotherapeutische Behandlung sollte neben dem Aspekt der Entwicklungsförderung auch die Verbesserung der Haltung, die Stabilisierung überbeweglicher Gelenke (z. B. durch Muskelaktivierung und geeignete Hilfsmittel) sowie die Mobilisierung verkürzter Muskeln und steifer Gelenke zum Ziel haben.

Andererseits benötigen die Kinder ihre eigenen Kompensationsbewegungen, um trotz ihrer Muskelschwäche funktionell etwas alleine schaffen zu können. (z. B. Seitpendel des Oberkörpers beim Gehen, um das Schwungbein nach vorne zu bringen).

Fast immer ist das Herz beteiligt, so dass die Kinder körperlich nicht so belastbar sind wie gesunde Kinder.

Auch Bewegung im warmen Wasser kann verordnet werden. Durch den Auftrieb des Wassers fällt es den Kindern leichter, sich zu bewegen. Zusätzlich werden Herz-Kreislauf-Aktivität und Atmung über den Widerstand des Wassers angeregt. Voraussetzung ist eine medizinische Abklärung der Herzfunktion. Je nach Schwere der Erkrankung, der Muskelhypotonie und der Vielzahl an Zusatzproblemen muss in der

Physiotherapie durch genaues Beobachten und Erheben eines Befundes herausgefunden werden, wo die Hauptprobleme des jeweiligen Kindes liegen und die Therapie-Zielsetzung muss entsprechend formuliert werden.

Die Kinder mit einer kongenitalen DM1 benötigen im Laufe ihrer Entwicklung je nach Schwere der Krankheitsausprägung und der Begleitsymptome unterschiedliche Hilfsmittel wie z. B. Rehabuggy, Therapiestuhl, Rollstuhl, Einlagen, Unterschenkel-Fuß-Orthesen oder Schienen bis über die Knie zum sicheren Gehen, Nachtlagerungsschienen, Orthopädische Schuhe, Rollator, Korsett (das die Atmung nicht behindern darf), Therapierad, Brille, Badehilfe, Lifter, Toilettenaufsatz oder Dusch- /Toilettenstuhl. (Die Aufzählung erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit und nicht jedes Kind benötigt all die aufgeführten Hilfsmittel oder es benötigt evtl. andere).

Bei Auftreten von Atemmuskelschwäche kann es zur nächtlichen Unterbeatmung kommen. Dann kann zur Unterstützung der Atemmuskulatur ein Heimbeatmungsgerät notwendig sein und verordnet werden.

Neben der physiotherapeutischen Behandlung sind wegen der mehr oder weniger ausgeprägten Entwicklungsverzögerung ein rechtzeitiger Beginn von Frühförderung, Logopädie und Ergotherapie notwendig. In der Ergotherapie werden u. a. die Selbstständigkeit im Alltag, verschiedene Handfunktionen einschließlich einer vielleicht notwendigen Hilfsmittelanpassung für die Hände und die Konzentrationsfähigkeit im Spiel erarbeitet.

PHYSIOTHERAPIE IM KINDES- UND JUGENDALTER

Je später die Myotone Dystrophie auftritt, desto geringer ausgeprägt zeigen sich die Symptome. Die Schwächen betreffen besonders Gesichts- und Halsmuskulatur, Finger- und Unterarmmuskeln der Armbeuger sowie Unterschenkel- und Fußmuskeln der Fußstrecker. Es kann auch eine Schwäche der Rumpfmuskulatur bestehen. Eine Entwicklungsver-

Die Myotone Dystrophie Typ 1 im Kindesalter

B | Heil- und Hilfsmittel

zögerung kann unterschiedlich stark ausgeprägt sein, Bewegungs-, Sprach- und geistige Leistungsfähigkeit können eingeschränkt sein.

Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie sind je nach Symptomatik anzuraten. Bei sehr mildem Verlauf können oben genannte Symptome fehlen. Im Kindes- und Jugendalter kommt die Myotonie besonders an den Hand- und Finger Muskeln zum Tragen, so dass nach dem Zufassen das Loslassen verzögert ist. Auch das Herz kann in seiner Leistungsfähigkeit eingeschränkt sein. Dies gilt es in den Therapien zu berücksichtigen.

Die Muskelschwäche nimmt mit dem Alter zu und kann im Verlauf der Erkrankung zunehmend die Rumpf- und damit die Atemmuskulatur betreffen. Häufige Infekte sind die Folge, weil die Kinder nicht ausreichend tief durchatmen und abhusten können. Die Kinder und Jugendlichen zeigen eine zunehmende Haltungsschwäche, entwickeln evtl. auch Wirbelsäulenverkrümmungen und Fußfehlstellungen, die eine orthopädische Behandlung erforderlich machen.

Die physiotherapeutische Behandlung orientiert sich immer am aktuellen Befund und geht dadurch auf die individuellen Erfordernisse jedes einzelnen Patienten in seinen verschiedenen Lebenssituationen ein. So wird die Aktivität der Arm- und Beinmuskeln in Alltagsbewegungen verbessert, schwächere Muskelgruppen gemeinsam mit kräftigeren in einen Bewegungsablauf integriert. Man versucht das Gleichgewicht zu stabilisieren und Muskelgruppen, die das Kind mit einer DM1 weniger benutzt, zu aktivieren. Ein Krafttraining ist im Kindes- und Jugendalter bei der DM1 nicht sinnvoll.

Beginnende Muskelverkürzungen und Gelenkeinschränkungen können durch die Wahl geeigneter Ausgangsstellungen in der Therapie, durch vorsichtige Dehnungen, durch Manualtherapie, eine geeignete Sitzposition zu Hause oder in der Schule behandelt werden. In Infektzeiten ist die Atemtherapie mit Vertiefen der Ein- und Ausatmung, der Mobilisation des Brustkorbes, dem Lösen festsitzenden

Sekrets und der Unterstützung des Hustenstoßes anzuraten. Wenn erforderlich, kommen auch im Kindes- und Jugendalter Hilfsmittel wie Einlagen, Orthesen bis über die Fußknöchel oder ein Korsett in Betracht.

LOGOPÄDIE

Bedingt durch die Hypotonie ist vor allem in den ersten Lebensjahren die Nahrungsaufnahme erschwert und die motorische Entwicklung verzögert. Bei Säuglingen mit Trinkschwäche, Atemproblemen und Schluckstörungen beginnen die logopädischen Interventionen frühzeitig und individuell an das Kind angepasst mit dem Ziel, die Entwicklung der Mundfunktionen zu unterstützen, die Saug-, Schluck- und Atemkoordination zu verbessern, da sie gleichzeitig die Basis für die spätere Sprachentwicklung bilden. Häufig sind es Fachleute mit sprachtherapeutischer Ausbildung, die ganzheitlich und auf neurophysiologischen Grundlagen basierend arbeiten (z.B. Basale Stimulation zur Förderung von Trinken und Essen, Anwendung des Castillo-Morales-Konzeptes, therapeutische Unterstützung des Schluckvorgangs nach Bobath, Myofunktionelle Therapie, Osteopathie und pädiatrisches Dysphagiemanagement, etc.). Die therapeutischen Maßnahmen beinhalten wichtige Behandlungsschritte wie die Positionierung des Kindes, seine Kopfhaltung, Aufmerksamkeit und Wahrnehmung, seine Mundmotorik, Nahrungsadaptation sowie Hilfsmittel zum Füttern und Trinken.

Im weiteren Entwicklungsverlauf können sich Abweichungen beim Spracherwerb mit Sprech- und Sprachentwicklungsstörungen sowie Lernschwierigkeiten, Kommunikations- und Interaktionsprobleme ergeben, die mit einer gezielten logopädischen Behandlung positiv beeinflusst werden. Kinder mit verspätetem Sprachlernbeginn können frühzeitig vom Einsatz mit Handzeichen profitieren. Die speziellen Beeinträchtigungen der Artikulation machen entwicklungsbegleitende Maßnahmen mithilfe ergänzender Kommunikationsformen (Gesten/Gebärden, Handzeichen, Bilder, elektronische Hilfsmittel mit/ ohne Sprachausgabe) für die Unterstützung basaler kognitiver und sozialer Fähigkeiten erforderlich.



A | Psychosoziale Beratung

Angelika Eiler,
Susanne Werkmeister,
Albertine Deuter,
Sozialberaterinnen beim Landesverband Bayern

Die Psychosoziale Beratung der DGM richtet sich an Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen und ihre Angehörigen, unabhängig davon, wie stark die Krankheitssymptome ausgeprägt sind.

Gespräche können Betroffene und Angehörige dabei unterstützen, mit krankheitsbedingten Veränderungen ihres Lebens zurechtzukommen. Informationen und Argumentationshilfen tragen dazu bei, die Gestaltung des täglichen Lebens auf die besonderen Bedürfnisse abzustimmen. Beratung erfolgt auf freiwilliger Basis und unterliegt der Vertraulichkeit. Die Entscheidung darüber, welche Hilfen für die eigene Situation angemessen erscheinen und in Anspruch genommen werden, bleibt bei Betroffenen und Angehörigen. Da das Krankheitsbild der Myotonen Dystrophie ein sehr breites Spektrum umfasst – von minimalen Symptomen mit geringem Krankheitswert bis hin zu schwerer Behinderung und Beteiligung der geistigen und psychischen Leistungsfähigkeit –, ist es umso wichtiger, dass Beratung die individuelle Situation der Betroffenen in den Blick nimmt.

Psychosoziale Beratung berücksichtigt

- Psychische Situation der Betroffenen und Angehörigen (z. B. in der Frage: „Welche Veränderungen bringt die Krankheit für mein Leben mit sich und wie geht es mir damit?“)
- Lebenssituation aller, die von der Erkrankung (mit-) betroffen sind

Dazu gehören zum Beispiel

- Zusammenleben in der Familie (z. B. Arbeitsteilung, Veränderung der Rollen, Umgang mit dem Thema Erbkrankheit)
- Organisation des Alltags (Kindergarten, Schule, Ausbildung und Beruf, Wohnen, Mobilität)
- Frage nach finanziellen Hilfen
- Sozialrechtliche Fragen und alle anderen Themen, die im Leben mit der Muskelkrankheit eine Rolle spielen können.

Im Leben eines jeden Menschen gibt es Phasen des Umbruchs, in denen neue Wege gesucht und Weichen für die Zukunft gestellt werden müssen, aber auch Zeiten, in denen man sich in Ruhe dem Alltag widmen kann. Die psychosoziale Beratung der DGM steht Muskelkranken lebensbegleitend zur Verfügung, d. h. Kontakte sind nach Bedarf – einmalig oder wiederholt – möglich. Die Beratenden unterstützen auch im Kontakt mit anderen Fachdiensten und Behörden (dort ist das Krankheitsbild in der Regel unbekannt) bzw. stellen Informationsmaterialien und Argumentationshilfen bereit.

Die enge Kooperation zwischen Fachberatung und Selbsthilfe hat sich als sehr tragfähig erwiesen. Die Mitarbeitenden der DGM stellen auf Wunsch gern Kontakt zu Menschen her, die in vergleichbaren Lebenssituationen stehen oder diese Herausforderungen bereits gut bewältigt haben. So können Betroffene auf viele wertvolle Informationen zurückgreifen, die den Alltag erleichtern.

Darüber hinaus ist die Teilnahme an Selbsthilfegruppentreffen oder das Engagement in einem speziellen Netzwerk für Betroffene möglich, das sich innerhalb der DGM gebildet hat (Diagnosegruppe Myotone Dystrophie).

Nähere Informationen erhalten Sie bei dem Beratungsteam der DGM oder den ehrenamtlichen Kontaktpersonen, die innerhalb der Landesverbände und der Diagnosegruppe als Anzusprechende zur Verfügung stehen.

MIT DER KRANKHEIT LEBEN

Der Weg bis zur Diagnose

Nicht selten geht der Diagnose ein diffuses Gefühl voraus, dass mit dem eigenen Körper etwas nicht in Ordnung ist. Eine lange Odyssee von Arztpraxis zu Arztpraxis ist nichts Ungewöhnliches, bevor eine Myotone Dystrophie festgestellt wird. Manchmal wird erst durch das Vergleichen von Symptomen meh-

erer Familienmitglieder deutlich, dass alle von der gleichen Grunderkrankung – wenn auch in unterschiedlicher Ausprägung – betroffen sind.

Einigen Frauen wird erst nach der Geburt eines schwer betroffenen Kindes klar, dass sie nicht nur Überträgerinnen, sondern selbst erkrankt sind. Dieses Erkenntnis ist mit einer großen psychischen Belastung verbunden und in der Folge bedeutet die körperliche Einschränkung der Mutter und die gleichzeitige Sorge für ein Kind mit DM 1 eine besondere Herausforderung für die Familie.

Menschen, die nur mit leichten Anzeichen einer Myotonen Dystrophie leben, nehmen die körperlichen Veränderungen vielleicht gar nicht bewusst wahr oder messen ihnen keinen Krankheitswert bei. Symptome wie eine leicht verwaschene Sprache, Probleme beim Sport oder ähnliches können sich über viele Jahre langsam entwickeln. Sie schleichen sich quasi unbemerkt ins Leben ein und Betroffene wie Angehörige gewöhnen sich im Laufe der Zeit daran.

Myotone Dystrophie Typ 1 (Curschmann-Steinert) kann auch mit kognitiven Veränderungen (Veränderungen der geistigen Leistungsfähigkeit) und Verhaltensauffälligkeiten einhergehen. Eventuell sind es dann Angehörige, das Kollegium, Lehrende oder Arbeitgebende, denen Einschränkungen zuerst auffallen. Vielleicht sind sie es, die zum Arztbesuch drängen, so dass es schließlich zur Feststellung der Diagnose kommt.

Erfahrungsgemäß ist es schwierig, bei der Befundmitteilung die Fülle an neuen und sehr speziellen medizinischen Informationen zu verstehen und zu verarbeiten. Deshalb kann es hilfreich sein, sich auf den Termin mit dem Arzt oder der Ärztin vorzubereiten, d. h. eigene Fragen zu notieren, und eine Vertrauensperson zum Gespräch mitzunehmen. Scheuen Sie sich nicht nachzufragen, wenn Sie etwas nicht ganz verstanden haben. Sprechen Sie Themen an, die Sie beschäftigen und bitten Sie um einen Folgetermin, wenn Sie weitere Auskünfte brauchen.

Nach der Diagnosestellung

Möglicherweise sind Sie erleichtert darüber, dass endlich klar ist, was sich in Ihrem Körper abspielt und die Probleme einen Namen haben. Andererseits kann das Wissen, von einer chronisch fortschreitenden, nicht heilbaren Muskelerkrankung betroffen zu sein, starke Gefühle auslösen.

Vermutlich erleben Sie die Diagnosestellung als tiefen Einschnitt in Ihre bisherige Lebensplanung. Angst vor der Zukunft oder Enttäuschung darüber, dass manches erkrankungsbedingt im Leben nicht realisierbar ist, können die Folge sein. Vielleicht empfinden Sie auch diffusen Ärger, ein Gefühl der Kränkung oder Frustration.

Einige Menschen haben das Bedürfnis, alle „Fäden in der Hand zu behalten“, werden aktiv und versuchen möglichst viele Informationen über die Erkrankung zu sammeln. Andere wünschen sich jemanden, mit dem sie über Sorgen und Ängste sprechen und die seelische Last teilen können. Sie suchen Kontakt zu anderen Betroffenen oder nehmen professionelle Beratung in Anspruch. Wieder andere zögern, sich jemandem anzuvertrauen, ziehen sich möglicherweise zurück und versuchen allein zu Recht zu kommen.

Menschen reagieren auf belastende Lebensereignisse sehr unterschiedlich, je nach Persönlichkeit und früherer Lebenserfahrung. Gefühle und Reaktionen können wechseln, sich im Lauf der Zeit verändern oder wiederholt durchlebt werden. Die Auseinandersetzung mit krankheitsbedingten Veränderungen verläuft als Prozess, der Zeit braucht und wahrscheinlich niemals wirklich abgeschlossen ist.

Ratschläge, die manchmal von Außenstehenden gegeben werden, wie „Du musst jetzt das Beste aus der Situation machen!“, sind zwar gut gemeint, helfen aber im Alltag oft nur wenig. Das bewusste Durchleben von Gefühlen kann dazu beitragen, die Realität nach und nach besser annehmen zu können. Verständnisvolle Menschen, die auch das Schwere mittragen, sind in dieser Zeit besonders wichtig.



Für viele Familien stellt der unbefangene Umgang mit einer Erbkrankheit eine große Herausforderung dar. Immer wieder wird Erblichkeit mit „Schuld“ in Verbindung gebracht, auch wenn es keine moralische Schuld geben kann. Eventuell fragen Sie sich: „Warum gerade ich?“ oder „Was habe ich falsch gemacht, dass ich diese Krankheit habe?“. Auch wenn es keine Antworten auf diese Fragen gibt, sind diese Reaktionsweisen ganz normal.

Manchmal sind Familienmitglieder, die sich im Aussehen oder Verhalten gleichen, in Sorge, dass mit einer Ähnlichkeit auch die Vererbung der Erkrankung verbunden ist. Das kann, aber muss nicht der Fall sein. Klärung schaffen erst medizinische (neurologische / humangenetische) Untersuchungen.

Eine Atmosphäre, die von Offenheit geprägt ist, trägt dazu bei, dass erkrankungsbedingte Veränderungen vor Familienmitgliedern nicht verheimlicht oder heruntergespielt werden müssen. Dadurch besteht die Chance, weitere Angehörige auf mögliche Risiken hinzuweisen und so vor einer plötzlichen Konfrontation mit medizinischen Problemen (z.B. Narkoserisiken, akuten Herzproblemen) zu bewahren.

Wenn ein Gespräch in der Familie nicht möglich ist oder immer wieder zu Konflikten führt, wenn Sie vielleicht das Gefühl haben, in einer Sackgasse zu stecken, und Ihre Zukunftsplanung schwierig erscheint, sollten Sie Unterstützungsangebote von außen nutzen.

Die Beraterinnen und Berater der DGM helfen Ihnen gerne herauszufinden, ob ein Kontakt zu Gleichbetroffenen, zu einer spezialisierten Beratungsstelle oder vielleicht auch eine vorübergehende therapeutische Begleitung sinnvoll sein könnte.

SCHWERPUNKTE PSYCHOSOZIALER BERATUNG BEI MYOTONER DYSTROPHIE

Da es sich bei der Myotonen Dystrophie um eine Multisystemerkrankung handelt, sind Menschen mit dieser Erkrankungsform in vielen Bereichen nicht mit anderen Muskelkranken zu vergleichen. Zudem kann eine beträchtliche Variationsbreite bezüglich des Schweregrades der Erkrankung bestehen. Um die Lebenssituation des jeweils Betroffenen und seiner Angehörigen zu berücksichtigen, ist eine individuelle Beratung notwendig.

Nachfolgend werden dennoch verschiedene Aspekte skizziert, die in der Beratung immer wieder angesprochen werden. Die Zusammenhänge sind oft sehr komplex und werden deshalb nur ansatzweise beschrieben.

KLASSISCHE VERLAUFSFORM Beginn ca. 12. bis 50. Lebensjahr

Eine Schwäche der Gesichtsmuskulatur (eingeschränkter mimischer Ausdruck) fällt oft in einem frühen Stadium der Erkrankung auf. Teilweise ist die Sprache undeutlich, vor allem bei längerem Sprechen. Der Kraftverlust in Unterarmen und Händen, in Verbindung mit der Myotonie, kann dazu führen, dass Betroffene z.B. bei feinmotorischen Bewegungen oder beim Heben und Tragen Hilfe brauchen. Betroffene gehen evtl. schleppend, stolpern immer wieder über geringe Bodenunebenheiten und stürzen gelegentlich. Manchmal kommen Beschwerden dazu, wie eine unerklärliche Tagesmüdigkeit, Antriebschwäche, gedrückte Stimmung oder Probleme beim Schlucken. Die Muskelschwäche schreitet oft nur langsam fort.

Besonders schwierig ist es für viele Betroffene, wenn der Erkrankungsbeginn mit der Pubertät zusammenfällt. In dieser Phase wollen Mädchen oder Jungen attraktiv sein, ihren Platz in der Gruppe der Gleichaltrigen einnehmen und sich von den Eltern lösen. Krankheitsbedingte Einschränkungen können dazu führen,

Wichtige Informationen

für DM1-Patienten

A | Psychosoziale Beratung

dass Betroffene Schwierigkeiten damit haben, ein eigenständiges unabhängiges Leben zu führen.

Tagesmüdigkeit und Erschöpfung

Ein gesteigertes Schlafbedürfnis, das sich auch durch wiederholtes Einnicken untertags äußern kann, macht Vielen zu schaffen. Immer wieder erfolglos gegen die Schläfrigkeit anzukämpfen, kann Energie raubend und unangenehm sein. Manche Menschen leugnen oder überspielen vielleicht, dass sie tagsüber einnicken oder beschreiben den Schlaf als „Ruhens“ oder „kurz mal die Augen schließen.“

Das Gefühl, auch ohne Aktivität ständig ausgelaugt und erschöpft zu sein, ist für andere Menschen oft nur schwer nachvollziehbar und führt evtl. zu Konflikten mit Angehörigen, in Freundschaften und bei der Arbeit.

Dazu kommt, dass es vielen Betroffenen schwerfällt, sich einer Sache mit der notwendigen Konzentration zu widmen. Weit reichende Auswirkungen auf soziale Kontakte und das Familienleben können die Folge sein. Informationen werden vielleicht nur teilweise aufgenommen und Gespräche nicht mit der geforderten Aufmerksamkeit verfolgt. Es kann schwierig sein, den persönlichen Rhythmus mit dem der Umgebung in Einklang zu bringen, beispielsweise die richtige Zeit für wichtige Gespräche zu finden. Ärger und Konflikte innerhalb der Familie und des sozialen Umfeldes können die Folge sein.

Das Wissen, dass ein erhöhtes Schlafbedürfnis und Tagesmüdigkeit zur Krankheit gehören und nicht die Folge von Faulheit oder Bequemlichkeit sind, kann entlastend wirken.

Betroffene sollten einerseits zu ihrem gesteigerten Ruhebedürfnis stehen und sich notwendige Pausen gönnen. Andererseits erleichtert ein offener Umgang mit der Tagesmüdigkeit die Gestaltung des Alltags und den Kontakt mit anderen. Viele DM1-Betroffene stellen fest, dass ein geregelter Tages- oder Wochenrhythmus hilfreich sein kann. Klare Absprachen oder Rituale (Beispiel: Bestimmte Aufgaben im Haushalt

werden immer am gleichen Wochentag erledigt) können helfen, unnötige Konflikte zu vermeiden.

Sexualität und Partnerschaft

Trotz körperlicher Einschränkungen haben Menschen mit Myotoner Dystrophie die gleichen Sehnsüchte und Wünsche nach erfüllter Sexualität und Partnerschaft wie Gesunde. Diese Situation ist manchmal belastet durch eingeschränkte Zeugungsfähigkeit / Fruchtbarkeit bei gleichzeitigem Kinderwunsch, aber auch durch das relativ hohe Risiko, ein Kind mit kongenitaler Myotoner Dystrophie zu bekommen.

Angesichts der körperlichen Einschränkungen und der begrenzten Belastbarkeit von Betroffenen sind eine gute Beratung und Familienplanung (ggfs. auch Verhütung) wichtig. In die Entscheidungen sollten mögliche Auswirkungen einer Schwangerschaft auf die eigene Erkrankung, das Risiko für ein erkranktes Kind, Fragen der Pränataldiagnostik, die Versorgung eines Kindes und ähnliches mehr einbezogen werden.

Genetische Beratungsstellen

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik
(www.gfhev.de)

Deutsche Gesellschaft für Familienplanung,
Sexualpädagogik und Sexualberatung e. V.
(www.profamilia.de)

Schwangerschaftsberatungsstellen
(z. B. bei Gesundheitsämtern, Caritas oder
Diakonie)

ARBEIT UND BERUF

Berufswahl und Ausbildung

Die Frage nach einem geeigneten Beruf richtet sich, wie bei allen Menschen, nach den besonderen Fähigkeiten und Neigungen. Daneben sollten aber auch vorhandene Symptome und der mögliche Krankheitsverlauf berücksichtigt werden.



Die Information über eine genetische Veranlagung für die Myotone Dystrophie und das Wissen darüber, dass sich im Laufe des Arbeitslebens Einschränkungen ergeben können, sollte nach Möglichkeit bereits schon bei der Berufswahl Berücksichtigung finden.

Grundsätzlich ist die erste Anlaufstelle für die berufliche Erstausbildung die Agentur für Arbeit, bei diagnostizierter Erkrankung und festgestellter Behinderung (siehe Schwerbehindertenausweis) insbesondere die dortige Berufsberatung für schwer behinderte Schulabgänger. Dieser Kontakt sollte rechtzeitig, d.h. möglichst ein bis zwei Jahre vor Schulabschluss hergestellt werden. In der Beratung sollen Berufsziel, Anforderungen, Eignung und Fähigkeiten bedacht werden.

Wenn eine Ausbildung in einem Betrieb nicht möglich erscheint, weil der/die Jugendliche besondere Hilfen braucht, ermöglichen Berufsbildungswerke – zumeist mit angeschlossenen Internat – eine Berufsausbildung, evtl. auch eine Berufsfindungsmaßnahme.

Weitere Informationen finden Sie unter:

www.arbeitsagentur.de
www.talentplus.de
www.rehadat.info

Berufliche Tätigkeit – Leistungen zu Teilhabe

Manche Menschen haben bei Diagnosestellung bereits eine jahrelange Berufstätigkeit in unterschiedlichen Tätigkeitsbereichen hinter sich.

Sobald die Diagnose gestellt ist und Sie erkrankungsbedingte Einschränkungen haben, empfehlen wir Ihnen, einen Schwerbehindertenausweis zu beantragen. Mit der Anerkennung als Schwerbehinderter stehen Ihnen unter anderem verschiedene Nachteilsausgleiche im Arbeitsleben zu (siehe Schwerbehindertenausweis). Diese Leistungen haben zum Ziel, bei erheblicher Gefährdung beziehungsweise

Minderung der Erwerbsfähigkeit den Verbleib im Arbeitsleben dauerhaft zu sichern. Als mögliche ergänzende Hilfen kommen beispielsweise Kfz-Hilfen, technische Anpassungen eines Arbeitsplatzes, Qualifizierungsmaßnahmen oder unterstützte Beschäftigung in Frage. Für viele Muskelkranke ist es schwierig zu entscheiden, ob sie am Arbeitsplatz über ihre Erkrankung sprechen sollen. Hierfür gibt es keine allgemein gültigen Aussagen, aber doch ein paar Hinweise, die man in seine Entscheidung einbeziehen kann:

Sind Sie ohne irgendwelche Einschränkungen in der Lage, Ihre beruflichen Aufgaben zu erfüllen, besteht zunächst keine Notwendigkeit, über die Diagnose zu sprechen.

Andererseits ist es möglich, dass Sie bereits durch gewisse Besonderheiten Aufmerksamkeit erregen, zum Beispiel:

- Sie leiden unter extremer Tagesmüdigkeit und nicken in Besprechungen regelmäßig ein.
- Ihre Sprache wird im Laufe des Tages schleppender, undeutlicher und vielleicht könnten andere auf den Gedanken kommen, dass Sie ein Alkoholproblem haben.
- Sie fehlen krankheitsbedingt immer wieder und Kollegen, Kolleginnen oder Vorgesetzte könnten an Ihrer Motivation zweifeln.

In diesen oder ähnlichen Situationen würden wir dazu raten, die Problematik offen zu legen und evtl. die Schwerbehindertenvertretung einzubeziehen. Rückmeldungen von Betroffenen haben uns gezeigt, dass sie nach Erklärung der Zusammenhänge an ihrem Arbeitsplatz Verständnis gefunden haben.

Auch bei einer Neueinstellung besteht grundsätzlich keine Verpflichtung, den Arbeitgebenden von sich aus über eine Schwerbehinderung zu informieren. Fragt dieser jedoch nach der Schwerbehinderteneigenschaft, müssen Sie diese Frage wahrheitsgemäß beantworten.

Wenn die körperliche Einschränkung dazu führt, dass die Tätigkeit am Arbeitsplatz nicht oder nur mit Ein-

schränkungen ausgeübt werden kann, müssen Sie dies dem Arbeitgebenden mitteilen.

Weitere Informationen erhalten Sie bei:

Deutsche Rentenversicherung
(www.deutsche-rentenversicherung.de)
Integrationsamt (teilweise auch Inklusionsamt),
Integrationsfachdienst
(www.integrationsaemter.de)

Schwerbehinderung und Ausgleich von behinderungsbedingten Nachteilen

Die Schwerbehinderteneigenschaft soll Ihnen wenigstens teilweise zu einem Ausgleich von Nachteilen oder erhöhten Aufwendungen verhelfen, die durch die Krankheit entstehen.

Mit Hilfe des Schwerbehindertenausweises können die zustehenden Rechte nach dem SGB IX (Sozialgesetzbuch, Neuntes Buch: Rehabilitation und Teilhabe) geltend gemacht werden. Dazu gehören steuerliche Freibeträge, Ermäßigung oder Übernahme von Kfz-Steuern oder Fahrtkosten für öffentliche Verkehrsmittel, ermäßigter oder kostenloser Eintritt für kulturelle Veranstaltungen oder Parkerleichterungen. Im Arbeits- und Berufsleben beziehen sie sich beispielsweise auf den Kündigungsschutz, Zusatzurlaub oder Hilfen zur behindertengerechten Arbeitsplatzausstattung.

Für die Beurteilung, ob jemand als schwerbehindert anerkannt wird, sind die tatsächlichen körperlichen Einschränkungen ausschlaggebend, die durch ärztliche Befundberichte nachgewiesen werden. Die Diagnose einer Myotonen Dystrophie allein reicht dafür nicht aus.

Die Schwerbehinderung wird durch den Schwerbehindertenausweis dokumentiert. Als schwerbehindert gelten Menschen ab einem GdB (Grad der Behinderung) von mindestens 50. Menschen mit einem

GdB ab 30 können auf Antrag einem Schwerbehinderten gleichgestellt werden, wenn sie ohne diese Gleichstellung einen Arbeitsplatz nicht finden oder behalten können. Für diesen Gleichstellungsantrag ist die Agentur für Arbeit zuständig.

Aus dem Grad der Behinderung ist nicht auf das Ausmaß der (beruflichen) Leistungsfähigkeit zu schließen. Umgekehrt erlauben auch die Bewilligung einer Rente wegen Erwerbsminderung durch einen Rentenversicherungsträger oder die Feststellung einer Dienst- bzw. Arbeitsunfähigkeit keine Rückschlüsse auf den GdB.

Neben dem Grad der Behinderung können behinderungsabhängig „Merkzeichen“ gewährt werden, mit denen verschiedene Nachteilsausgleiche geltend gemacht werden können.

Antragsformulare (Erstantrag, Folgeantrag auf Erhöhung des GdB / Beantragung zusätzlicher Merkzeichen) erhalten Sie bei Ihrer Gemeinde bzw. dem zuständigen Versorgungsamt. In der Regel können sie auch von den Internetseiten der zuständigen Versorgungsämter heruntergeladen werden.

Wenn die Erkrankung fortschreitet und Beeinträchtigungen zunehmen, können Sie jederzeit einen Antrag auf Erhöhung des Grades der Behinderung (Änderungsantrag) stellen. Das Versorgungsamt wird dann aufgrund aktueller ärztlicher Befunde überprüfen, ob ein höherer Grad der Behinderung oder ein zusätzliches Merkzeichen anerkannt werden kann.

Weitere Informationen:

Handbuch: „Ratgeber für behinderte Menschen“, zu bestellen über www.bmas.de

Broschüre zum Schwerbehindertenverfahren sowie zu Nachteilsausgleichen („Wegweiser für Menschen mit Behinderung“), zu beziehen z. B. bei: Zentrum Bayern Familie und Soziales, www.zbfs.bayern.de



REHABILITATION

Neben regelmäßigen ambulanten Therapien sind für Patienten, die im Arbeitsleben stehen, oft stationäre oder teilstationäre Rehabilitationsmaßnahmen sinnvoll, um die Erwerbsfähigkeit zu erhalten oder wieder herzustellen. In der Regel ist dafür die gesetzliche Rentenversicherung als Kostenträger zuständig. Die Krankenversicherung gewährt Leistungen mit dem Ziel, Behinderung und Pflegebedürftigkeit abzuwenden, zu beseitigen, zu mindern, auszugleichen, ihre Verschlimmerung zu verhüten oder ihre Folgen zu mindern.

Wichtig ist, dass die Ärztin oder der Arzt bei der Antragstellung begründet, warum ambulante Maßnahmen nicht ausreichen, welche Ziele mit einer stationären Rehabilitation erreicht werden sollen und welche Klinik für Sie geeignet wäre.

Medizinische Rehabilitationsmaßnahmen können alle vier Jahre beantragt werden. Im Einzelfall ist auch eine Beantragung zu einem früheren Zeitpunkt möglich. Entscheidend ist die medizinische Notwendigkeit.

Einige Rehakliniken haben sich auf die besonderen Anforderungen von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen eingerichtet. Eine Liste von geeigneten Einrichtungen sowie weitere Informationen zur Antragstellung können Sie bei der DGM erhalten.

Bei beruflichen Rehabilitationsmaßnahmen sind die gesetzliche Rentenversicherung und die Agentur für Arbeit Ihre erste Ansprechadresse. Die Rehabilitationsberatenden beider Einrichtungen arbeiten eng zusammen, wenn es um Umschulung, berufliche Fortbildungsmaßnahmen oder andere berufsfördernde Leistungen geht.

Medizinische Rehabilitationsleistungen bei Kindern oder Jugendlichen haben zum Ziel, trotz der Erkrankung und ihrer Folgeerscheinungen optimale Bedingungen für die körperliche, geistige und psychische Entwicklung zu schaffen. Je nach Zielsetzung kann eine stationäre Maßnahme für Kinder und Jugend-

liche als Kinder- und Jugendrehabilitation, als Mutter / Vater-Kind-Maßnahme oder als familienorientierte Rehabilitation durchgeführt werden.

RENTE UND GRUNDSICHERUNG IM ALTER UND BEI ERWERBSMINDERUNG

Je nach Verlauf der Erkrankung und abhängig von den beruflichen Anforderungen kann es sein, dass Sie Ihren Beruf nur eingeschränkt oder gar nicht mehr ausüben können.

„Teilweise Erwerbsminderung besteht, wenn Ihre Leistungskraft auf weniger als sechs Stunden täglich gesunken ist, Sie aber noch mindestens drei Stunden täglich arbeiten können“. (Deutsche Rentenversicherung). Das heißt, wenn die versicherungsrechtlichen Voraussetzungen vorliegen, haben Sie die Möglichkeit, eine Teilerwerbsminderungsrente zu beantragen und die Arbeitszeit zu reduzieren. Behinderte Arbeitnehmende, deren Arbeitsverhältnis länger als sechs Monate besteht, haben unter bestimmten Bedingungen einen Anspruch auf eine Teilzeitstelle.

Voll erwerbsgemindert sind Versicherte, die wegen Krankheit oder Behinderung auf nicht absehbare Zeit außerstande sind, unter den üblichen Bedingungen des allgemeinen Arbeitsmarktes mindestens drei Stunden täglich erwerbstätig zu sein. Schwerbehinderte Menschen können auch vorzeitig Altersrente beantragen. Nähere Informationen erhalten Sie bei den Beratungsstellen der Deutschen Rentenversicherung oder Versichertenberatern / „Versichertenältesten“ in Ihrer Nähe.

Wenn Sie keinen Rentenanspruch auf eine Erwerbsminderungsrente haben oder die Rente nicht ausreicht, um Ihren Lebensunterhalt zu bestreiten, stehen Ihnen unter Umständen Leistungen der Grundsicherung im Alter und bei Erwerbsminderung zu. Der Antrag ist beim örtlichen Sozialhilfeträger zu stellen.

Weitere Informationen bei:

www.deutsche-rentenversicherung.de

PFLEGE UND ASSISTENZ

Je nachdem, wie stark Sie durch Ihre Krankheit eingeschränkt sind, kann es sein, dass Sie nur gelegentlich auf Hilfe anderer angewiesen sind oder – bei ausgeprägter Muskelschwäche – hohen Unterstützungsbedarf in verschiedenen Bereichen des täglichen Lebens haben.

Im Folgenden möchten wir Ihnen einen Überblick über die wichtigsten rechtlichen Grundlagen geben, die bei der Finanzierung von Pflege- und Assistenzleistungen eine Rolle spielen können.

Leistungen der Pflegeversicherung nach SGB XI

Menschen, die im Sinne des Gesetzes pflegebedürftig sind, haben Anspruch auf Leistungen der Pflegekasse (wahlweise bzw. kombiniert Pflegegeld oder Pflegesachleistungen). Die Höhe der Leistungen richtet sich nach dem festgestellten Pflegegrad. Um in einen Pflegegrad eingestuft zu werden, müssen Sie bei Ihrer Pflegekasse (sie ist der jeweiligen Krankenkasse zugeordnet) einen Antrag stellen. Danach nimmt der MDK (Medizinischer Dienst der Krankenkassen) bei Ihnen zu Hause eine Begutachtung vor, indem er prüft bei welchen Verrichtungen Sie Hilfe benötigen bzw. wie selbständig Sie diese ausführen können.

Für die Einstufung der pflegebedürftigen Person ist nicht die Diagnose selbst entscheidend, sondern ihr individueller Hilfebedarf. Dabei werden sechs definierte Module zugrunde gelegt: „Mobilität“, „Kognitive und kommunikative Fähigkeiten“, „Verhaltensweisen und psychische Problemlagen“, „Selbstversorgung“, „Bewältigung von und selbständiger Umgang mit krankheits- oder therapiebedingten Anforderungen und Belastungen“, „Gestaltung des Alltagslebens und sozialer Kontakte“.

Wegen des komplexen Berechnungssystems, das zur Begutachtung gehört, ist für einen Laien im Vorfeld oft schwer zu erkennen, ob die Einschränkungen ausreichen, um einen Pflegegrad zu erhalten.

Zur Vorbereitung auf den Besuch des MDK haben Sie die Möglichkeit, einen Pflegegradrechner zu nutzen, um anhand Ihrer Eingaben den voraussichtlichen Pflegegrad zu errechnen, z. B. <https://nullbarriere.de/pflegegradrechner.htm>

Darüber hinaus können Sie auch Beratung durch das Team der DGM, durch Pflegeberatungsstellen vor Ort oder die Pflegeberatung der Pflegekassen in Anspruch nehmen. Bei zunehmender Pflegebedürftigkeit können Sie einen Antrag auf Höherstufung stellen.

Reichen die Leistungen der Pflegekasse für die Finanzierung der Pflege nicht aus, kann ergänzend „Hilfe zur Pflege“ durch den Sozialhilfeträger gewährt werden. Diese Leistungen werden jedoch nachrangig, in Abhängigkeit von Einkommen und Vermögen, gewährt.

Besonderheiten bei Kindern

Wenn es um die Feststellung des Pflegebedarfes bei Kindern geht, gelten besondere Bedingungen. Bei Kindern ist nur der Hilfebedarf maßgebend, der über den Pflegeaufwand eines gesunden Kindes hinausgeht.

Weiterführende Informationen über Fragen der Pflegeleistungen, inkl. stationäre Pflege, Kurzzeitpflege, Verhinderungspflege, Leistungen zur Anpassung des Wohnumfeldes und zu den sogenannten Entlastungsleistungen, erhalten Sie bei:

Bundesministerium für Gesundheit
(Informationen zu Pflege, Bürgertelefon und Broschüren zum Thema), www.bmg.bund.de

Medizinischer Dienst des Spitzenverbandes
Bund der Krankenkassen e. V.
(www.mds-ev.de):
Broschüre: Die Selbständigkeit als
Maß der Pflegebedürftigkeit Pflege-
Begutachtungsrichtlinien



Behandlungspflege nach SGB V

Sind neben der Grundpflege pflegerische Maßnahmen zur Sicherstellung der ärztlichen Behandlung erforderlich (z. B. im Zusammenhang mit Beatmung), werden die Kosten hierfür von der Krankenkasse übernommen.

Haushaltshilfe

Benötigt jemand Hilfe im Haushalt, ohne pflegebedürftig im Sinne der Pflegeversicherung zu sein, sind nur unter bestimmten Voraussetzungen Leistungen dafür möglich: Wenn die Führung des Haushalts wegen stationärem Krankenhausaufenthalt, häuslicher Krankenpflege oder wegen einer stationären Rehabilitationsmaßnahme nicht möglich ist und ein Kind im Haushalt lebt, das unter zwölf Jahre alt oder behindert und auf Hilfe angewiesen ist, kann die Krankenversicherung nach SGB V die Kosten für eine Haushaltshilfe übernehmen.

Der Anspruch besteht nur, wenn kein anderer Haushaltsangehöriger den Haushalt führen kann (z. B. wegen Berufstätigkeit).

Ergänzend zu Leistungen der häuslichen Krankenpflege sind zeitlich begrenzt auch Hilfen im Haushalt möglich, wenn es darum geht, einen Krankenhausaufenthalt zu vermeiden oder zu verkürzen.

Wenn weder Leistungen der Kranken- oder Pflegekasse möglich sind, können die Kosten für eine Haushaltshilfe über die Sozialhilfe (SGB XII) gewährt werden. Diese Leistung ist jedoch einkommens- und vermögensabhängig.

Assistenz

Wenn es um Pflege, Unterstützung und z. B. Begleitung im Freizeitbereich geht, ist immer wieder von „persönlicher Assistenz“ die Rede. Diese Form der Unterstützung kann z. B. über Assistenzdienste oder durch Beschäftigung von Assistenzen im Arbeitgebermodell, als Freizeit- oder Arbeitsassistenz genutzt werden. Die Finanzierung der Assistenz richtet sich u. a. nach den gewünschten Assistenzleistungen und dem Rahmen der Tätigkeit.

Die Organisation des Lebens mit persönlicher Assistenz ist für viele Menschen mit Behinderung ein wichtiger Schritt zu einer selbstbestimmten und flexiblen Lebensführung. Allerdings benötigt der Aufbau dieses Unterstützungssystems von der Antragstellung bis zur Beschäftigung und Anleitung von Assistenzen im eigenen Haushalt auch großes persönliches Engagement und teilweise langen Atem.

Dem so genannten persönlichen Budget liegt der Wunsch nach mehr Selbstbestimmung für behinderte Menschen zugrunde. Dabei handelt es sich nicht um eine zusätzliche Leistung, sondern um eine andere Form, die Leistungen zu erbringen.

Weitere Informationen bei:

www.isl-ev.de
(Interessenvertretung Selbstbestimmt Leben e. V.)

www.forsea.de
(Bundesverband Forum selbstbestimmter Assistenz behinderter Menschen e. V.)

www.bag-ub.de
(Bundesarbeitsgemeinschaft für Unterstützte Beschäftigung)

www.budget.bmas.de
(Seite des Bundesministeriums für Arbeit und Soziales zum Persönlichen Budget)

www.einfach-teilhaben.de
(Webportal für Menschen mit Behinderungen, ihre Angehörigen, Verwaltungen und Unternehmen)

VORSORGEVOLLMACHT, BETREUUNGSVERFÜGUNG UND PATIENTENVERFÜGUNG

Wir alle sollten Vorsorge dafür treffen, dass uns jemand vertreten kann, wenn, bedingt durch Krankheit oder Unfall, unsere persönliche Handlungs- und Entscheidungsfreiheit eingeschränkt ist. Selbst engste Angehörige brauchen dazu eine ausdrückliche schriftliche Befugnis.

Mit einer Vorsorgevollmacht erteilen Sie der Person Ihres Vertrauens eine rechtliche Handlungsbefugnis. Mit einer Betreuungsverfügung nehmen Sie Einfluss auf die Wahl einer gesetzlichen Betreuung, die sonst durch das Betreuungsgericht (beim Amtsgericht) bestellt wird, wenn Sie keine Vollmacht erteilt haben.

In einer Patientenverfügung erklären Sie Ihren Willen bezüglich medizinischer oder pflegerischer Maßnahmen. Es ist sinnvoll, die Patientenverfügung vorab mit ihrer ärztlichen Vertrauensperson zu besprechen und sie mit einer Vorsorgevollmacht zu verknüpfen.

Persönliche Beratung und Information erhalten Sie bei Betreuungsstellen der Gemeinden, bei Hospizvereinen und im Internet. Broschüren können Orientierungshilfe geben.

Diese erhalten Sie z. B. bei:

Bundesjustizministerium, www.bmjv.de

Bayer. Justizministerium,
www.justiz.bayern.de

Broschüre: „Vorsorge für Unfall, Krankheit und Alter“, Hrsg. Bayer. Staatsministerium der Justiz und für Verbraucherschutz, Verlag H. C. Beck

KONGENITALE (ANGEBORENE) MYOTONE DYSTROPHIE

Kinder mit kongenitaler myotoner Dystrophie fallen unmittelbar nach der Geburt durch starke Muskelschwäche sowie Schwierigkeiten beim Trinken und Atmen auf. Später erholen sie sich meist gut, sind aber oft in ihrer motorischen und geistigen Entwicklung verzögert und haben Probleme mit dem Sprechen.

Säuglings- und Kleinkindalter

Ist ein Kind sehr schwer betroffen, kommen alle Maßnahmen der Betreuung, Pflege und Therapie in Betracht, die für intensiv pflegebedürftige Kinder gelten.

In der Regel werden Kinder mit schweren chronischen Erkrankungen durch spezialisierte sozialpädiatrische Zentren (SPZ) betreut. Die Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter dieser Einrichtungen stellen nach und nach auch Kontakt zu Einrichtungen der Frühförderung her oder überweisen an niedergelassene Therapiepraxen (z. B. Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie). Eine Liste der Neuromuskulären Zentren in Deutschland mit Informationen über Sprechstunden für Erwachsene und Kinder erhalten Sie bei der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM), www.dgm.org.

Weitere Informationen bei:

www.intensivkinder.de

Kindergarten- und Schulalter

Im Kindergarten- und Grundschulalter stehen grundsätzlich verschiedene Förderwege offen. Nach der UN-Behindertenrechtskonvention hat jedes Kind das Recht auf inklusive Bildung und Betreuung in Kindergarten und Schule. Wichtig ist, dass Eltern gemeinsam mit medizinischen, therapeutischen, sozialpädagogischen Fachkräften und Betreuenden des Kindes frühzeitig abwägen, in welcher Einrichtung die bestmögliche individuelle Förderung stattfinden kann.



Besucht das Kind den Regelkindergarten oder die Regelschule, kann Unterstützung durch einen mobilen sonderpädagogischen Dienst (Lehrkräfte einer Förderschule) genutzt werden, der Betreuungspersonal und Lehrkräfte berät. Im Rahmen der Eingliederungshilfe können Integrationshelfende für den Kindergarten oder Schulbegleitende finanziert werden. Die Notwendigkeit einer solchen Hilfe und die Antragstellung sollten Sie mit der jeweiligen Kita oder Schule besprechen!

Im Leben mit einem muskelkranken Kind oder Jugendlichen können sich zahlreiche Fragen ergeben, bei deren Klärung Sie sich vielleicht Unterstützung wünschen. Die DGM und andere Verbände bieten Beratung und Informationsmaterialien an.

Weitere Informationen:

Broschüre: „Mein Kind ist behindert – diese Hilfen gibt es. Überblick über Rechte und finanzielle Leistungen für Familien mit behinderten Kindern“ beim Bundesverband für körper- u. mehrfachbehinderte Menschen e. V., www.bvkm.de

Broschüre: „Steuermerkblatt für Familien mit behinderten Kindern“ (erscheint jährlich) beim Bundesverband für körper- u. mehrfachbehinderte Menschen e. V., www.bvkm.de

www.intakt.info

Buch: Greß, Jürgen, „Recht und Förderung für mein behindertes Kind!“, Verlag C. H. Beck

Behinderung die Verantwortung für ein Kind nicht übernehmen und nicht gut für ein Kind sorgen können, wenn sie selbst Hilfe brauchen.

Tatsache ist, dass die Bewältigung des Alltags mit Behinderung mit einem größeren Aufwand verbunden ist und betroffene Eltern deshalb auch für die Betreuung des Kindes Unterstützung bekommen sollten. Leider ist die Finanzierung dieser Hilfen (Pflege, (Eltern-) Assistenz, Haushaltshilfe, Betreuung und Pflege des Kindes) oft schwierig, weil verschiedene Zuständigkeiten und Rechtsgebiete berührt sind: Rehabilitation und Teilhabe behinderter Menschen (SGB IX), Leistungen der Krankenversicherung (SGB V), Leistungen der Pflegeversicherung (SGB XI), Leistungen der Jugendhilfe (SGB VIII). Deshalb lässt sich die Unterstützung für betroffene Familien nur individuell regeln. Bitte wenden Sie sich an das Beratungsteam der DGM. Wir werden versuchen, Sie bei der Organisation von Hilfen zu unterstützen. Auch der Austausch mit anderen Betroffenen kann Ihnen helfen zu erfahren, welche Hilfsangebote Sie sinnvoll nutzen können.

Weitere Informationen:

Bundesverband behinderter und chronisch kranker Eltern (www.behinderte-eltern.de)

Weibernetz e. V., Politische Interessenvertretung von Frauen mit Behinderung (www.weibernetz.de); hier ist auch ein Rechtsgutachten zum Thema Elternassistenz verfügbar.

Netzwerk von und für Frauen mit Behinderung in Bayern (www.netzwerkfrauen-bayern.de)

ELTERN MIT MYOTONER DYSTROPHIE

Meist ist die Mutter eines kongenital betroffenen Kindes selbst Genträgerin. Manchmal ist sie auch durch Symptome wie Myotonie, Muskelschwäche oder schnelle Ermüdbarkeit in ihrer Beweglichkeit eingeschränkt. In unserer Gesellschaft begegnet man immer wieder der Vorstellung, dass Menschen mit

In unserem Beitrag haben wir versucht, einige Themen, die in unseren Beratungssituationen immer wieder vorkommen, kurz darzustellen. Die Zusammenhänge sind oft sehr komplex und deshalb nur ansatzweise beschrieben. Fragen, die Ihre individuelle Lebenssituation betreffen, können vielleicht in einem persönlichen Gespräch geklärt werden.

Wichtige Informationen für DM1-Patienten

B | Das Patientenregister für Myotone Dystrophie

C | Selbsthilfe Und Unterstützung durch die DGM

In dem Patientenregister für Myotone Dystrophie werden Daten von Patienten mit Myotoner Dystrophie Typ 1 und Typ 2 gesammelt.

Registrieren können sich alle Patienten mit einer molekulargenetisch gesicherten Myotonen Dystrophie Typ 1 und Typ 2.

Das Register enthält persönliche Daten der Patienten wie Namen, Adresse und Geburtsdatum, damit die Patienten bei Bedarf kontaktiert werden können. Außerdem enthält es medizinische Informationen über den körperlichen Zustand und über Behandlungen.

Eine Anmeldung im Register ist freiwillig. Der Patient selbst oder, bei betroffenen Kindern die Eltern, können sich selbständig über das Internet eintragen. Mit Zustimmung des Patienten kann dann zusätzlich der behandelnde Arzt die medizinischen Daten hinzufügen. Der Patient hat jederzeit Einblick in seine Daten und sollte sie auch regelmäßig auf dem neuesten Stand halten.

Die gesammelten medizinischen Daten können unter bestimmten Voraussetzungen in anonymisierter Form von internationaler Wissenschaft und Ärzteschaft eingesehen werden. Zugriff auf die persönlichen Daten des Patienten erhalten sie jedoch nicht.

Der Zweck des Patientenregisters ist es, die Forschung an diesen seltenen Erkrankungen zu unterstützen und voranzutreiben und damit die Behandlungsmöglichkeiten zu verbessern. Die Planung und Durchführung von klinischen Studien kann deutlich vereinfacht werden, wenn z. B. über ein Register innerhalb kurzer Zeit Patienten kontaktiert und informiert werden können. Wissenschaftliche Erkenntnisse z. B. über die Häufigkeit und den Krankheitsverlauf der Myotonen Dystrophie können über die gesammelten medizinischen Daten im Register gewonnen werden.

Vorteile, die sich aus dem Register ganz direkt für Sie als Patient ergeben, sind u. a.:

- Sie werden informiert, falls Sie anhand der Daten, die Sie und Ihre Ärztin oder ihr Arzt angegeben haben, für die Teilnahme an einer klinischen Studie geeignet sein könnten.
- Sie und Ihre behandelnde Ärztin oder Ihr behandelnder Arzt erhalten über das Register regelmäßig Informationen zur DM-Erkrankung: z. B. über neue Forschungsergebnisse oder neue Leitlinien zur Behandlung

Unter der folgenden Internetadresse können eine Registrierung vorgenommen und weitere Informationen zum Register gefunden werden:

www.dm-register.de

C | Selbsthilfe Und Unterstützung durch die DGM

Selbsthilfe und ehrenamtliche Beratung

Mit über 9500 Mitgliedern ist die DGM die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen und deren Angehörige in Deutschland. Bundesweit engagieren sich über 350 Kontaktpersonen in den ehrenamtlich geführten Landesverbänden und Diagnosegruppen. Sie beraten Betroffene, leiten Selbsthilfegruppen und organisieren Fachvorträge, Informationsveranstaltungen und vieles mehr. Kontaktpersonen sind meist selbst muskelkrank oder Angehörige von Betroffenen, einige von ihnen sind ebenfalls an Myotoner Dystrophie erkrankt. Sie kennen die Sorgen der Ratsuchenden und können aus eigener Erfahrung wertvolle Informationen und Tipps weitergeben.

Kontaktpersonen in Ihrer Nähe finden Sie auf:

www.dgm.org
beim Landesverband Ihres Bundeslandes und
über die bundesweite Kontaktpersonensuche



Diagnosegruppe Myotone Dystrophie

Ziel der 2010 als Bestandteil der DGM gegründeten Diagnosegruppe ist es, Forschungsvorhaben zu unterstützen, das Patientenregister bekannter machen sowie ein Netzwerk von Betroffenen, Angehörigen, Therapeuten-, Ärzte- und Wissenschaft aufzubauen. Sie möchte Betroffene, Ärzte und Therapeuten aufklären und den Zugang zu Informationen verbessern.

Weitere Anliegen sind, Betroffene beim Umgang mit der Diagnose und bei der Bewältigung der auftretenden Anforderungen im persönlichen und gesellschaftlichen Lebensraum zu helfen und das gesellschaftliche Bewusstsein für die Krankheit und ihre Folgen zu schärfen. Um ihre Ziele zu erreichen, betreibt die Gruppe Öffentlichkeitsarbeit, organisiert Veranstaltungen (z.B. jährliche Fachsymposien) und sammelt Spenden. Ansprechpartner, Ziele, Aktivitäten, Aktuelles aus der Forschung, Veranstaltungshinweise und viele weitere Informationen finden Sie auf dem DGM-Webauftritt www.dgm.org unter der Diagnosegruppe Myotone Dystrophie. Hier stehen auch die Erläuterungen zum Krankheitsbild und die Behandlungsempfehlungen der Myotonic Dystrophy Foundation als Download zur Verfügung.

REGIONALE SELBSTHILFGRUPPEN

In den einzelnen Bundesländern organisieren Ehrenamtliche regionale Gesprächskreise für Menschen mit einer Muskelerkrankung und auch spezielle Gesprächskreise für Betroffene von Myotoner Dystrophie. Für Personen, die nicht an den regionalen Gesprächskreisen teilnehmen können, bietet die Diagnosegruppe Myotone Dystrophie monatlich einen telefonischen Austausch an.

Informationen dazu auf:

www.dgm.org/diagnosegruppe/myotone-dystrophie

DGM-Forum

Im Forum auf der Website der DGM ist ein offener Austausch von Betroffenen, Angehörigen und Interessierten möglich: www.dgm-forum.org

Hauptamtliche Sozial- und Hilfsmittelberatung und Probewohnen

Das Fachberatungsteam in Freiburg berät zu den vielfältigen Fragen, die sich muskelkranken Menschen und ihren Angehörigen stellen. Anliegen sind beispielsweise Fragen zur Bewältigung der Erkrankung, zur Durchsetzung sozialrechtlicher Ansprüche, zu Möglichkeiten der Rehabilitation, zur Hilfsmittelversorgung und zur Unterstützung im Alltag. Bei einem Aufenthalt in den zwei barrierefreien Appartements können Sie verschiedene bauliche und technische Speziallösungen ausprobieren.

Kontaktinformationen zu unserem Beratungsteam:

www.dgm.org

Information und Aufklärung

Bei der DGM erhalten Sie Informationen zum Krankheitsbild der Myotonen Dystrophie und zu weiteren Themen, wie Behandlungs- und Unterstützungsmöglichkeiten. Diese können in der Bundesgeschäftsstelle oder über den Online-Shop auf www.dgm.org bezogen werden. Zusätzlich stehen hier und auf dem DGM-Facebook-Account aktuelle Informationen zum Download bereit. DGM-Mitglieder können im internen Bereich der Website auf den sog. „DGM-Infodienst“ zugreifen, eine Sammlung geprüfter Informationen zu ca. 60 häufig wiederkehrenden Themen aus der sozialrechtlichen Beratung der Bundesgeschäftsstelle.

Neuromuskuläre Zentren

Die durch die DGM zertifizierten Neuromuskulären Zentren bilden in Deutschland ein flächendeckendes Netz. Die Verteilung der Neuromuskulären Zentren ist so gewählt, dass eine wohnortnahe, qualifizierte Diagnostik und Therapie von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen sichergestellt werden kann. In den Muskelzentren arbeiten spezialisierte Ärztinnen und Ärzte auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen, in der Regel Neurologische- oder Neuropädiatische Fächkräfte die in einer interdisziplinären Zusammenarbeit mit Kardiologie, Pulmologie, Orthopädie, Rheumatologie, Physiotherapie und Sozialberatung, die muskelkranke Patienten betreuen. Eine Liste der NMZ können Sie bei der DGM anfordern.

Checkliste für die behandelnde Hausarztpraxis

Die Seltenheit der Erkrankung und dazu ihre hohe Variabilität bezüglich ihres klinischen Erscheinungsbildes können dazu führen, dass viel Zeit bis zur Diagnosestellung vergeht. Mitarbeitende von Neuromuskulären Zentren der Universitätskliniken und Arzt- und Therapiepraxen sollten sich optimaler Weise bei der Behandlung und Versorgung von DM1-Erkrankten gegenseitig unterstützen. Die folgende

Übersicht soll den betreuenden hausärztlichen und internistischen Praxen noch einmal einen sehr kurzen Überblick über die möglichen Organbeteiligungen bei der DM1, den daraus resultierenden Konsequenzen und notwendigen Kontrolluntersuchungen liefern. Die Risiken dieser Erkrankung können durch eine regelmäßige Vorsorge und frühzeitige Behandlung deutlich reduziert werden.

Risiko	Kontrolluntersuchungen (Abstände)	Weiteres Vorgehen
Diabetes mellitus	<ul style="list-style-type: none"> Blutzuckerprofil, HbA1c-Wert (alle sechs Monate) 	<ul style="list-style-type: none"> Übliche Diabetesbehandlung
Schilddrüsenfunktionsstörung	<ul style="list-style-type: none"> TSH (alle sechs Monate) 	<ul style="list-style-type: none"> Medikamentöser Ausgleich der Funktionsstörung
Hypercholesterinämie	<ul style="list-style-type: none"> Bestimmung des Fettstoffwechsels 	<ul style="list-style-type: none"> Diät und sportliche Betätigung bei deutlich erhöhter Hypercholesterinämie und weiteren Herz-Kreislauftrisiken > Statine (CK-Kontrolle, bei deutlichem Anstieg unter Therapie > absetzen; ggf. Absprache mit Neurologie)
Herzbeteiligung	<ul style="list-style-type: none"> EKG, Langzeit-EKG und Echokardiographie (jährlich) 	<ul style="list-style-type: none"> Bluthochdruckbehandlung Herzinsuffizienzbehandlung Schrittmacherindikation überprüfen
Herzrhythmusstörungen bei medikamentöser Myotonie-Behandlung	<ul style="list-style-type: none"> EKG-Kontrollen (vor Therapiebeginn, dann in kurzen Abständen wiederholen!) 	<ul style="list-style-type: none"> Medikament absetzen und Rücksprache mit dem Neurologen
Atemschwäche Schlafapnoe	<ul style="list-style-type: none"> Lungenfunktionstestung (alle zwei Jahre) 	<ul style="list-style-type: none"> Schlaflaboruntersuchung Nichtinvasive Beatmung
Lungenentzündungen		<ul style="list-style-type: none"> Standardtherapie Antibiotika Cough-Assist DD Aspiration Schluckdiagnostik
Refluxerkrankung		<ul style="list-style-type: none"> Nahrungsanamnese, Diagnostik ggf. Protonenpumpenhemmer Prokinetikum
Schluckstörungen		<ul style="list-style-type: none"> Schluckdiagnostik Logopädie Evtl. medikamentöse Myotonietherapie
Dysarthrophonie		<ul style="list-style-type: none"> Logopädie
Gallensteine		<ul style="list-style-type: none"> Oberbauchsonographie Operation



Risiko	Kontrolluntersuchungen (Abstände)	Weiteres Vorgehen
Verstopfung, Inkontinenz, Reizdarmsymptomatik		Enddarmspiegelung, Manometrie
Tagesmüdigkeit/ Hypersomnie		<ul style="list-style-type: none"> • Tagesstrukturierung und Schlafhygiene, evtl. Modafinil (nur für narkoleptisches Syndrom zugelassen), Amitriptylin oder Ritalin • DD Schlafapnoe
Depressionen		<ul style="list-style-type: none"> • Psychotherapie; • Antidepressiva (u.a. Amitriptylin, Mirtazapin und Cipramil > möglicher positiver Effekt auf Myalgien oder bei Amitriptylin auf Tagesmüdigkeit)
Konzentrations- und Gedächtnisstörungen/ Kognitive Dysfunktion		<ul style="list-style-type: none"> • Neuropsychologische Testung • ggf. komplexer Behandlungsansatz: Neuropsychologie, Verhaltenstherapie und Sozialtherapie
Katarakt	<ul style="list-style-type: none"> • Augenärztliche Untersuchung (mind. alle zwei Jahre) 	<ul style="list-style-type: none"> • Operation
Ptosis	<ul style="list-style-type: none"> • Augenärztliche Untersuchung (mind. alle zwei Jahre) 	<ul style="list-style-type: none"> • Operation
Narkosezwischenfall		<ul style="list-style-type: none"> • Ausstellung eines Muskelausweises • Triggerfreie Narkose • OP-Vorbereitung: EKG und Lungenfunktion • 24-Stunden-Überwachung nach Vollnarkose

Tabella 4

Anmerkungen zur Blutuntersuchung:

Hohe Werte der Transaminase gGT (weniger GPT und GOT) in einer Blutuntersuchung können durch die Myotone Dystrophie verursacht sein.

Die CK-Werte in der Blutuntersuchung können bei einer DM 1-Erkrankung sehr variieren, manche Patienten zeigen mäßig erhöhte Werte, bei anderen Patienten dagegen befinden sich die Werte im Normbereich. Die Werte sind auch beim einzelnen Patienten nicht konstant.

Meine Notizen



DGM

Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V.

Beitritts- erklärung

Ich spende einmalig der DGM einen Betrag von _____ Euro.

Ich erkläre meinen Beitritt als Mitglied zur DGM als:

Betroffene(r) / Angehörige(r) / Förderer (jew. 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

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

PLZ, Wohnort / Firmensitz

Telefon

E-Mail

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

Name Kind 2

ggf. Kurzdiagnose

ggf. Kurzdiagnose

Geburtsdatum

Geburtsdatum

Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

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

SEPA-Lastschriftmandat: Ich ermächtige die DGM, Zahlungen von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die von der DGM auf mein Konto gezogenen Lastschriften einzulösen.
HINWEIS: Ich kann innerhalb von acht Wochen, beginnend mit dem Belastungsdatum, die Erstattung des belasteten Betrages verlangen. Es gelten die mit meinem Kreditinstitut vereinbarten Bedingungen.
HINWEIS ZUM DATENSCHUTZ: Ihre Daten werden gespeichert. Sie werden ausschließlich für satzungsgemäße Zwecke verwendet und nicht an Dritte weitergegeben. Der Nutzung Ihrer Daten können Sie jederzeit per E-Mail widersprechen. Mehr zum Datenschutz finden Sie unter www.dgm.org/datenschutzerklaerung.

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

Gläubiger-IdentNr.: DE10ZZZ00000041596
Bank für Sozialwirtschaft Karlsruhe
IBAN: DE38 6602 0500 0007 7722 00

Ja, ich will
die DGM
unter-
stützen!





*Werden Sie
DGM-Mitglied:*

*Umseitig finden Sie
die Beitrittserklärung*



DGM

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

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. Bundesverband
Im Moos 4 · 79112 Freiburg
T 07665 9447-0 · F 07665 9447-20
info@dgm.org · www.dgm.org



Der Inhalt des Handbuchs 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. Das Handbuch ersetzt nicht die ärztliche Konsultation.

Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1)



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

DGM-Handbuch

Für die Inhalte dieses
Handbuchs sind aus-
schließlich die Heraus-
geber verantwortlich.

DAK
Gesundheit
Ein Leben lang.