

# Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke

## Patientenratgeber Myotonen Dystrophien

Herausgegeben von

Dr. Sören Lutz

Privatdozentin Dr. Ulrike Schara

Essen

Privatdozentin Dr. Christiane Schneider-Gold

Bochum

Frau Susanne Werkmeister

Frau Ina Watzek

Erlangen

Brigitte Brauner

Angelika Eiler

Professor Dr. Tiemo Grimm

Dr. Wolfram Kress

Würzburg

Frau Simone Thiele

Frau Birgit Zang

Frau Albertine Deuter

Privatdozent Dr. Benedikt Schoser

**München**

**Frühjahr 2010**

## Vorwort

Die Idee zu dieser Broschüre entstand im Rahmen des deutschen Patiententages am 12. September 2009 während der 7. Internationalen Konsortiumkonferenz für Myotone Dystrophien (IDMC-7: [www.idmc-7.de](http://www.idmc-7.de)) in Würzburg.

Der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke, namentlich ihrem Geschäftsführer Herr Ganter, gilt der Dank ein Initialtreffen am 30. Januar 2010 der neu entstandenen **Interessengemeinschaft Myotone Dystrophie** innerhalb der DGM in Frankfurt organisiert zu haben, so dass nun eine Arbeitsgruppe für diese zahlenmäßig größte Gruppe von Erwachsenen mit einer Muskelkrankheit in Deutschland entstanden ist.

Stimuliert durch unsere Patienten und diese Interessengemeinschaft entstand diese Patienten-Broschüre, die naturgemäß keinen vollständigen Überblick über die komplexen Erkrankungen liefern kann und soll. Sie dient zu einer ersten fundierten Orientierung und Information der Betroffenen und Angehörigen, sowie auch der interessierten Ärzteschaft.

Für den Inhalt sind die jeweiligen Autoren eigenverantwortlich, eine redaktionelle Überarbeitung erfolgte nicht.

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

Benedikt Schoser

München

April 2010

## **Autorenverzeichnis**

**Dr. med. Sören Lutz**

**Privatdozentin Dr. med. Ulrike Schara**

Kinderklinik 1  
Neuropädiatrie, Entwicklungsneurologie und Sozialpädiatrie  
Neuromuskuläres Zentrum Nordrhein der DGM  
Universitätsklinikum Essen  
Hufelandstraße 55  
45122 Essen

**Privatdozentin Dr. med. Christiane Schneider-Gold**

Neurologische Klinik und  
Neuromuskuläres Zentrum Ruhrgebiet der DGM  
St. Josef-Hospital Bochum  
Gudrunstr. 56  
44791 Bochum

**Frau Susanne Werkmeister**

**Frau Ina Watzek**

Neuromuskuläres Zentrum Bayern Mitte der DGM  
Schwabachanlage 9  
91054 Erlangen

**Frau Brigitte Brauner**

**Frau Angelika Eiler**

**Professor Dr. med. Tiemo Grimm**

**Dr. rer. nat. Wolfram Kress**

Abt. für Medizinische Genetik  
im Institut für Humangenetik und  
Neuromuskuläres Zentrum Würzburg der DGM  
Am Hubland  
97074 Würzburg

**Frau Simone Thiele**

**Frau Birgit Zang**

**Frau Albertine Deuter**

**Privatdozent Dr. med. Benedikt Schoser**

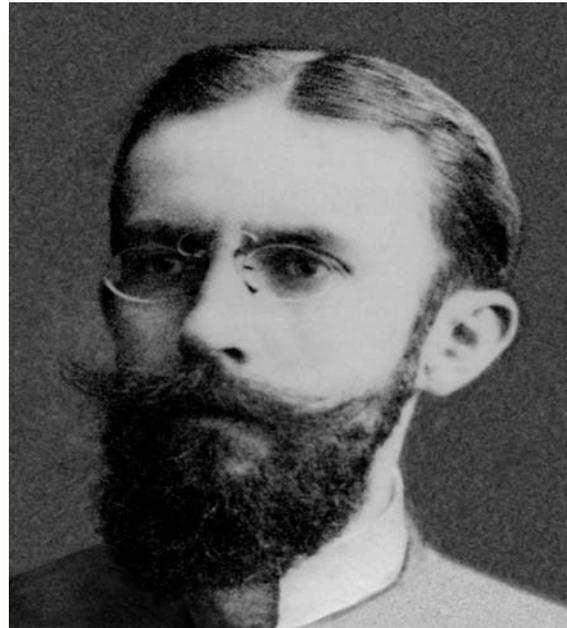
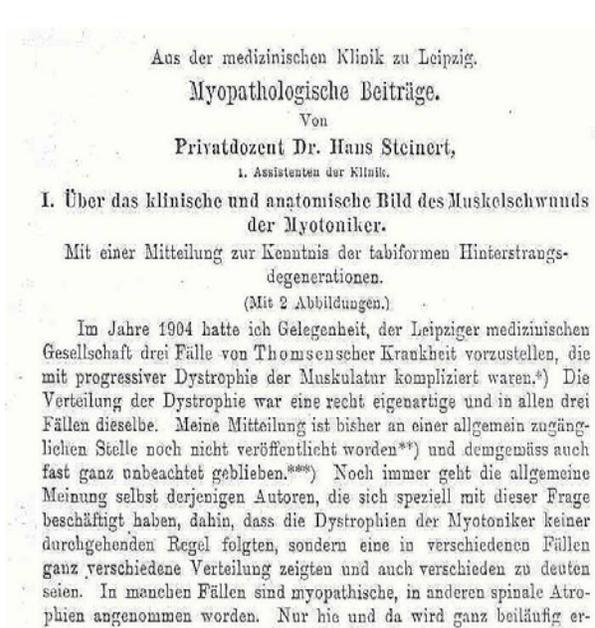
Friedrich-Baur Institut und  
Neuromuskuläres Zentrum Bayern-Süd der DGM  
Ludwig-Maximilians Universität München  
Ziemssenstr. 1a  
80336 München

## **Inhaltsverzeichnis**

	<b>Seiten</b>
<b>1. Eine kurze Einführung</b>	<b>5-6</b>
B. Schoser	
<b>2. Myotone Dystrophie im Kindesalter</b>	<b>7-16</b>
S. Lutz, U. Schara	
<b>3. Klinische Symptome der Myotonen Dystrophien</b>	<b>17-21</b>
C. Schneider-Gold	
<b>4. Genetische Grundlage der myotonen Dystrophien</b>	<b>22-26</b>
T. Grimm, W. Kress	
<b>5. Behandlungsmöglichkeiten Myotoner Dystrophien</b>	<b>27-40</b>
B. Schoser	
<b>6. Heil- und Hilfsmittel bei den myotonen Dystrophien</b>	<b>41-45</b>
S. Thiele, B. Zang, B. Brauner, I. Watzek	
<b>7. Psychosoziale Beratung</b>	<b>46-63</b>
A. Eiler, S. Werkmeister, A. Deuter	

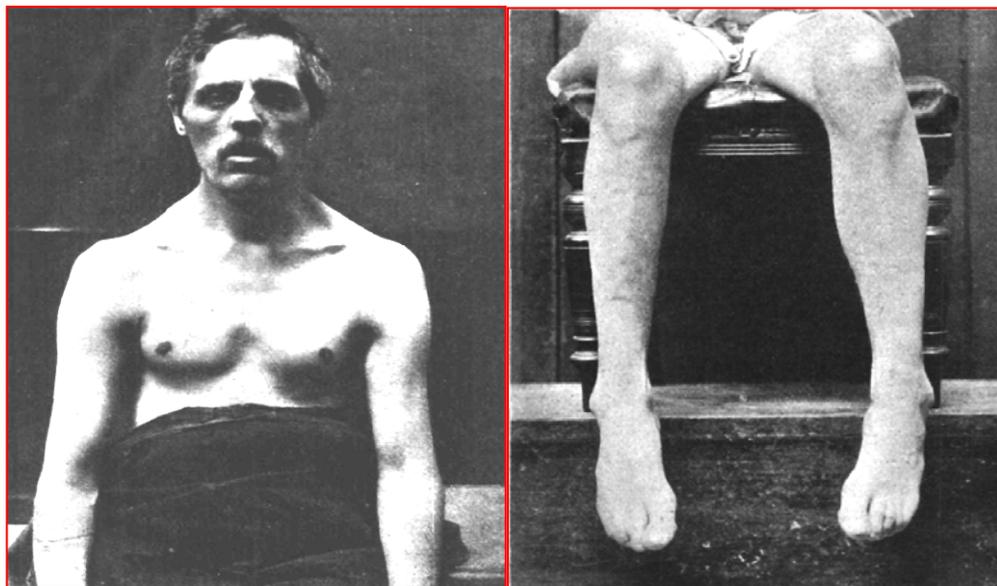
# 1. Eine kurze Einführung

Die Erstbeschreibung der heute als die klassische Form der Myotonen Dystrophien bezeichneten **DM1** erfolgte 1909 durch Privatdozent Hans Steinert (1874-1911) aus Leipzig (Deutsche Zeitung für Nervenheilkunde 1909).



Parallel beschrieben die Professoren Batten und Gibbs in England diese Form (Brain 1909).

Erste Abbildung eines DM1 Patienten von 1909 (Brain).



## Kurzer Historischer Überblick zu den Myotone Dystrophien

(nach Peter Harper)

---

1876	Erstbeschreibung einer myotonen Erkrankung	Thomsen
1909	Erstbeschreibung klassische Myotone Dystrophie Typ 1 ( <b>DM1</b> )	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 Congenitalen Myotonen Dystrophie ( <b>CDM</b> )	Vanier
1992	Identifizierung der genetischen Ursache der DM1	Mahadevan, Brook, Fu, u.a.
1994	Erstbeschreibung der 2. Form der Myotonen Dystrophie ( <b>DM2</b> ) PROMM = <b>Proximale Myotone Myopathie</b> = <b>DM2</b>	Ricker, Moxley
2001	Identifizierung der genetischen Ursache der DM2	Ranum u.a.

---

Die 2. Form der Myotone Dystrophie (**DM2**), zunächst proximale myotone Myopathie (PROMM) von Kenneth Ricker (1935-2004) genannt, wurde 1994 beschrieben und konnte 2001 genetisch ursächlich zu geordnet werden.



---

### **Proximal myotonic myopathy: A new dominant disorder with myotonia, muscle weakness, and cataracts**

K. Ricker, MD; M.C. Koch, MD; F. Lehmann-Horn, MD; D. Pongratz, MD; M. Otto, PhD;  
R. Heine; and R.T. Moxley III, MD

---

**Article abstract**—We describe three families with a dominantly inherited disorder. Affected individuals have myotonia, proximal muscle weakness, and cataracts. There was no abnormal CTG repeat expansion of the myotonic dystrophy (DM) gene in DNA from blood and muscle. The structure of the three families permitted linkage analysis, and there is no linkage to the gene loci for DM or to the loci for the muscle chloride channel disorders or muscle sodium channel disorders. The collection of symptoms in these three families seems to represent a new disorder.

NEUROLOGY 1994;44:1448-1452

---

Die congenitale Form (**CMD**) der DM1 wurde erst 1960 von Dr. Vanier beschrieben.

## 2. Myotone Dystrophie im Kindesalter

**Liebe Eltern, liebe Angehörige.**

**Sicherlich war Ihre Sorge um eine mögliche Erkrankung Ihres Kindes groß. Fest sitzen noch Ihre Erinnerungen an den Tag der Eröffnung der Diagnose – und damit auch an das Unvermeidbare: unser Kind ist krank.**

**Eine Diagnose – plötzlich im Raum schwebend, von den Worten nicht verständlich und auch nicht ausreichend verständlich dargestellt. Sie werden nur einen Bruchteil dessen, was erklärt wurde, behalten haben. Und erst langsam kommen die Worte wieder hoch, Sie möchten nähere Information. Was bedeutet es für unser Kind, für unser Leben – MYOTONE DYSTROPHIE?**

### **Die Diagnose**

Im Folgenden soll die Diagnose in verständlicher Sprache erläutert werden.

Das Wort *Dystrophie* bezieht sich in diesem Falle auf die Muskulatur und bedeutet einen Umbau des Muskelgewebes, der zu erheblicher Funktionseinschränkung führen kann. In einer entnommenen kleinen Muskelprobe zeigt sich dies manchmal beispielsweise durch ein Nebeneinander von funktionsunfähigen zerstörten Zellen und vermehrtem Bindegewebe (sozusagen als Umbauprodukt und Füllmaterial). *Myoton* bedeutet eine verzögerte Muskelentspannung nach einer Bewegung (Kontraktion) des Muskels durch beispielsweise Beklopfen mit einem Reflexhammer durch den Arzt oder einfach den „täglichen Gebrauch“ wie Händedruck, Auswringen eines Lappens, Festhalten einer Flasche.

Vielfach ist die Erkrankung auch unter dem Begriff Myotone Dystrophie Curschmann-Steinert bekannt. Der Einfachheit halber stehen die Buchstaben DM1 im Folgenden als Kürzel für die Myotone Dystrophie. Es gibt auch eine DM2, deren Verlauf ist allerdings etwas anders und betrifft nicht Ihr Kind

Es handelt sich bei der DM1 um die häufigste autosomal-dominante Muskelerkrankung (dominant bedeutet vorherrschend): dies bedeutet, dass es eine vererbte Erkrankung ist und im Falle des Betroffenseins eines Elternteils ein 50-prozentiges Wiederholungsrisiko für jeden weiteren Nachkommen besteht – das Geschlecht des Kindes spielt hierbei keine Rolle. Nach der Duchenne-Muskeldystrophie ist es die zweithäufigste Muskeldystrophie des Kindesalters, die Auftretenshäufigkeit liegt bei etwa 1 von 8000 Geburten (Inzidenz 1:8000).

**Bei der Myotonen Dystrophie Typ 1 handelt es sich um eine chronische autosomal-dominante erbliche Erkrankung, deren genetische Ursache bekannt ist (der genaue Störungsmechanismus aber nicht komplett verstanden ist) und die mit einem 50-prozentigen Risiko einer Vererbung einhergeht, wenn ein Elternteil betroffen ist.**

## **Wie entsteht diese Erkrankung, kennt man die Ursache?**

Es stecken komplizierte Mechanismen dahinter, deren Erklärungen und Entstehung nur kurz angerissen werden können und ganz ohne die komplizierte medizinische Sprache leider nicht auskommen.

Die genetische und zur Erkrankung führende Ursache ist bekannt und kann durch eine genetische Untersuchung gefunden werden (aus einer Blutuntersuchung). Auf dem Chromosom 19 liegt das myotone Dystrophie Proteinkinase-Gen, das *DMPK*-Gen. Ein Gen ist ein kleiner Baustein der Erbinformation und legt Merkmale für bestimmte Funktionen und auch das Aussehen fest.

Der Mensch verfügt in diesem *DMPK*-Gen über eine bestimmte „normale“ Anzahl von einer sogenannten Dreierabfolge von Basen (auch Triplets genannt), d.h. eine vorgegebene Abfolge der drei Basen Cytosin, Thymin und Guanin (in der Abkürzung ihrer Anfangsbuchstaben CTG). Eine Base im eigentlichen Sinne ist eine Substanz, welche Säuren neutralisieren kann. Daraus ist der „Bauplan“ des Menschen gestrickt. Beim Gesunden wiederholt sich diese Dreierabfolge bis zu 37 Mal, beim Erkrankten jedoch mindestens 50 Mal. Je mehr dieser Wiederholungen/ Kopien im *DMPK*-Gen vorliegen, desto schwerer ist wahrscheinlich der Verlauf der Erkrankung. Bei schweren Formen findet man deshalb teilweise mehr als 1000 Wiederholungen. Von Generation zu Generation kann es dann zur Erhöhung der Dreierfolge und somit zu zunehmend schwereren Verläufen kommen.

Die geschilderten Veränderungen führen in der Folge zu einer Zahl von Funktionsstörungen, die durch fehlerhafte Bildung von Eiweiß (welches als Bestandteil der Muskelzelle zur 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) in vielen Gebieten des menschlichen Körpers führen und die Symptomatik des Betroffenen erklären können. Somit ist die DM1 eine Multisystemerkrankung. Im Folgenden sind die möglichen Symptome geschildert – vielleicht sind Sie selbst betroffen und erkennen einige Dinge an sich wieder.

**Das Verständnis über die Entstehung der Krankheit ist sehr schwierig. Man kann allerdings sagen, dass von Generation zu Generation schwerere Symptome auftreten können. Dies liegt an einer zunehmenden Anzahl der CTG-Triplets und wird dann Antizipation genannt.**

## **Schwerer Start**

Die Symptome können *sehr vielschichtig* sein und in unterschiedlicher Schwere vorliegen. Sie müssen nicht immer alle gleichzeitig vorhanden sein.

Bei der *neonatalen* (tritt bereits bei der Geburt oder innerhalb der ersten Lebenswochen auf) und leider oft schweren Form werden bereits während der Schwangerschaft verminderte Kindsbewegungen verspürt, dies teilweise in Verbindung mit vermehrter Fruchtwassermenge, dem Polyhydramnion. Nach der Geburt fällt eine besonders starke Muskelhypotonie (verminderte Muskelgrundspannung) auf, die Kinder zeigen eine sogenannte Bewegungsarmut, man bezeichnet sie als „floppy“ (engl. für schlapp). Das Gesicht wirkt teilweise langgezogen, der Mund dreieckförmig, das Schreien klingt oft leise. Eine Muskelschwäche liegt vor allem distal vor, d.h. dass die Kraft besonders fern vom Rumpf vermindert ist (beispielsweise an den Füßen stärker vermindert als in der Hüfte). Aufgrund von Schluckproblemen/ Fütterungsschwierigkeiten müssen die Babys zu Beginn manchmal über eine Magensonde ernährt werden. Dabei wird ein kleiner Schlauch durch ein Nasenloch bis in den Magen vorgeschoben und flüssige Nahrung darüber verabreicht. Wenn ergänzend eine Atemschwäche vorliegt, müssen Geräte die Atemtätigkeit des Kindes in der ersten Zeit unterstützen. Das kommt bei betroffenen Neugeborenen nicht selten vor und wird im Verlauf meist besser. Oft spricht man auch von Atemhilfe und bezeichnet das dann als Beatmung.

Die Verdauung kann gekennzeichnet sein durch verzögerte Darmtätigkeit mit der Folge der Verstopfung.

Die klinische Untersuchung bringt ergänzend eine Areflexie (fehlende Auslösbarkeit von Muskeleigenreflexen), eine Fußfehlstellung wie bspw. Klumpfüße (in der Folge verminderter Kindsbewegungen im Mutterleib), einen hohen Gaumen, manchmal ein schwächtiges Muskelrelief der Unterschenkel und der Unterarme zutage.

Auch in diesem jungen Alter sind bereits Herzrhythmusstörungen beschrieben.

**Daran denken! Sind Neugeborene Kinder sehr schlapp und müssen beatmet werden, zeigen Auffälligkeiten des Aussehens des Gesichts und sind andere Störungen bereits ausgeschlossen, kann an das Vorliegen einer MD gedacht werden. Die Formen des Neugeborenenalters zeigen oftmals eine schwere Symptomatik, in der Regel müssen die betroffenen Kinder zu Beginn beatmet oder zumindest atemunterstützt werden.**

## Wann ist an diese Erkrankung zu denken?

Immer, wenn ein Kind – bei schweren Formen neonatal, bei milderer Formen erst im Verlauf – Symptome als Indizien vorliegen, sollte nach Ausschluss anderer Störungsmechanismen (Hirnfehlbildung, Infektion, Krampfanfälle, Stoffwechselstörungen, Zustand nach Sauerstoffunterversorgung) an eine Erkrankung aus dem neuromuskulären Formenkreis gedacht werden (eine Störung von Nerven und/ oder Muskeln). Leider ist deren Zahl sehr groß und die Symptome sind nicht sehr spezifisch. Vielleicht haben Sie sich gewundert, dass die/ der ihr Kind betreuende Ärztin/ Arzt auch Ihnen mal kräftig die Hand drücken wollte! Das ist wichtig, denn vielleicht haben Sie milde Symptome, die denen Ihres Kindes ganz ähnlich sind und auf die richtige Fährte führen. Haben Sie sich schon mal darüber gewundert, dass Sie oder Ihr Partner eine Flasche nach dem Aufschrauben nur ganz langsam loslassen können? Wie oben erwähnt, bedeutet die dominante Vererbung ein 50%-Risiko einer Vererbung und deshalb muss die Familie und bei den frühen neonatalen Formen besonders die Mutter in die Überlegungen mit einbezogen werden.

Besteht der Verdacht auf das Vorliegen einer DM1, wird man nach Aufklärung und Ihrem Einverständnis eine kleine Menge Blut abnehmen und an ein spezialisiertes humangenetisches Labor schicken. Der Arzt wird in seinem Untersuchungsauftrag ankreuzen: *DM1* und klinische Angaben machen. Nach wenigen Wochen ist dann das Ergebnis der Untersuchung verfügbar.

**Denkt man an die Diagnose, ist zunächst die Mutter zu untersuchen. In der Folge ist eine molekulargenetische Untersuchung aus Blut auf DM1 möglich. Sollte sich die Diagnose bestätigen, wird im Anschluss eine humangenetische Beratung empfohlen.**

## Andere Untersuchungen?

Sicherlich werden zum Ausschluss anderer Erkrankungen, aber auch zur Abklärung von mit der DM1 in Verbindung stehenden Symptomen noch viele andere Untersuchungen durchgeführt und sogar auch noch im Verlauf regelmäßig kontrolliert werden. Wundern Sie sich nicht über Blutuntersuchungen, Hirnstrommessung (EEG), Herzuntersuchungen wie EKG und Ultraschall des Herzens, evtl. auch eine Kernspintomografie des Kopfes (das ist eine Magnetbildgebung ohne schädliche Röntgenstrahlung). Die Ärztin/ der Arzt wird Sie über alle Schritte informieren und erklären, warum das notwendig ist.

**Wundern Sie sich nicht über die Fülle der Untersuchungen. Die Ärzte wollen genau sein, das bei Ihrem Kind bestehende klinische Bild erfassen und nichts übersehen!**

## Wie ist der natürliche Verlauf der Erkrankung?

Das Alter bei Auftreten erster Symptome ist unterschiedlich und hängt maßgeblich auch von der oben geschilderten Anzahl vorhandener CTG-Wiederholungen ab. Bei mütterlichem Übertragungsweg und der in der Folge auftretenden neonatalen Form ist generell mit eher *schwereren Verläufen* zu rechnen.

Bei milderer Formen (mit geringerer CTG-Wiederholung) können beispielsweise neben einer milden *Entwicklungsverzögerung* und einer kognitiven Einschränkung im Kindesalter weitere Symptome fehlen oder unbemerkt milde sein. Insgesamt besteht bei den Kindern oft eine verzögerte motorische und sprachliche Entwicklung, die kognitive Entwicklung (das beschreibt die Intelligenz und später auch die Leistungsfähigkeit im schulischen Alltag) ist fast immer in unterschiedlichem Maße eingeschränkt. Diese Zeichen unterscheiden sich vom Bild der kongenitalen Form.

Die Augen der Betroffenen wirken müde (Ptosis aufgrund einer Lidheberschwäche), die Hals- / Nackenbeuger sind schwach, bei den Männern kommt eine „Stirnglanze“ vor.

Teilweise treten im Erwachsenenalter zwischen dem zweiten und vierten Lebensjahrzehnt Symptome im Sinne von *Schwäche* der Finger- und Halsbeugemuskulatur sowie der Gesichtsmuskulatur mit typischem „müden“ Erscheinungsbild auf (offen stehender Mund, wenig mimischer Ausdruck). Trotz des müde wirkenden Augenausdrucks ist die Beweglichkeit der Augäpfel nicht eingeschränkt.

Teilweise tritt eine *Trübung der Augenlinse* (Katarakt) erst im Alter von mehreren Lebensjahrzehnten auf. Weiterhin sind eine Degeneration der Netzhaut sowie ein verminderter Augeninnendruck im Verlaufe möglich.

Auch der namensgebende Aspekt der *Myotonie* tritt mit zunehmendem Alter verstärkt auf und ist neonatal meist nicht vorhanden. Beim Wachstum des Kindes bis zum Erwachsenenalter tritt der myotone Aspekt mehr in den Vordergrund: so bestehen Probleme, beispielsweise eine Flasche nach dem Öffnen unproblematisch wieder loszulassen (d.h. die Hand wieder zu öffnen), die Augen nach mehrmaligem bzw. festem Schluss wieder zu öffnen.

Bei den *nicht* neonatalen Formen kann es im Verlauf der DM1 zu einer Muskelschwäche kommen, die den ganzen Körper betrifft. Ein Abbau der Muskulatur kann anfangs besonders im Unterarmbereich erkennbar sein.

Weil auch die Zunge und der Rachen-/ Kehlkopfraum in diese Multisystemerkrankung einbezogen sind, kann so eine leicht bis deutlich eingeschränkte Sprachdeutlichkeit resultieren; man nennt das auch *Dysarthrie*.

Der *Herzrhythmus* kann in jedem Lebensalter gestört sein und stellt daher eine potenzielle Gefährdung dar. Das Risiko allerdings steigt mit zunehmendem Alter und durch höhere CTG-Wiederholungen.

Neben zu schnellem und irregulärem Rhythmus gibt es Probleme der Überleitung elektrischer Ströme vom Herzvorhof auf die Herzkammern – das nennt man AV-Block. Besonders später kann es zur Herzinsuffizienz kommen, das Herz kann dann nicht mehr das benötigte Blutvolumen in entsprechender Zeit durch den Körper pumpen. Im Teenageralter kann das erste bemerkte Ereignis ein *Herzstillstand* sein und zu einer Wiederbelebung führen.

Weil die Toleranz gegenüber Sauerstoffmangel herabgesetzt sein kann, kommt es oft zur nur ungenügenden Atmung – der *Hypoventilation*. Gesteigerte *Müdigkeit* kann die Folge sein, aber auch ein gesteigertes Risiko für Infektion von Bronchien und Lunge. Bei einer Häufung dieser Infekte muss auch an sogenannte Aspirationspneumonien gedacht werden; die kommen dadurch zustande, dass Nahrungsbestandteile durch eine möglicherweise vorliegende Schluckstörung „in die falsche Röhre“ gelangen. Die Schluckstörung liegt insbesondere bei der neonatalen Form schon früh vor und erfordert dann nicht selten eine Sondenernährung, die Situation entspannt sich meist mit zunehmenden Jahren.

In Kombination mit der Hypoventilation wird oft eine ausgeprägte *Antriebslosigkeit* und Gleichgültigkeit bemerkt und beklagt; auch dies können Zeichen einer DM1 sein.

Wie oben schon erwähnt, kann auch die Verdauung beeinträchtigt sein; dies ist auf eine gestörte Darmbeweglichkeit mit der Folge der *Verstopfung* (Obstipation) zurückzuführen. Ebenfalls durch eine veränderte Beweglichkeit der Gallenblase muss mit dem Auftreten von Gallensteinen gerechnet werden.

Durch ein ungenügendes „Andocken“ des Insulins bei eigentlich genügender Menge kann es zum Bild eines *Diabetes mellitus* (hoher Blutzucker) kommen. Dieses Problem ist bekannt und kann bei DM1 Patienten generell in jedem Lebensalter auftreten. Andere hormonelle Probleme betreffen eine reduzierte Testosteronproduktion, eine Hodenatrophie (Hodengröße deutlich zu klein und in der Funktion eingeschränkt) und eine verminderte Anzahl von Spermien. Schilddrüsenfunktionsstörungen sind beschrieben. Diese endokrinologischen (hormonellen) Probleme bedingen eine entsprechende Betreuung bei einem kinderärztlichen Hormonspezialisten.

*Kontrakturen* (eingeschränkte Beweglichkeit eines oder mehrerer Gelenke, beispielsweise wie bei einem fixierten Spitzfuß) sind oftmals schon früh eine *Folge der verminderten Beweglichkeit* und der abgebauten bzw. umgebauten Muskulatur. Bei eingeschränkter Mobilität können sie auch weiter zunehmen.

Neben orthopädischen Verlaufskontrollen und ggf. Versorgung mit stabilisierenden Schienen (auch Orthesen genannt) können Therapeuten und Sie zuhause maßgeblich mit beitragen, diesem Prozess in gewissen Grenzen entgegenzuwirken. Ein weiteres typisches Symptom ist die Entwicklung einer *Skoliose* (S-bogige Verformung der Wirbelsäule), welche mit zunehmendem Alter zunehmen kann.

**Merke! Die DM1 ist sehr vielschichtig und kann sich in sehr unterschiedlicher Ausprägung darstellen. So können Störungen an folgenden Organen/ Organsystemen auftreten: Muskulatur, Wirbelsäule und Gelenke, Herz, Auge, im hormonellen System, Lunge/ Atmung, Psyche und Kognition/ Intelligenz.**

### **Worauf Sie ganz dringend achten müssen:**

Aufgrund einer Störung der Muskulatur ist diese gefährdet, „merkwürdig“ auf bestimmte Medikamente, welche im Rahmen von Narkosen eingesetzt werden (sogenannte Narkosemittel wie muskelentspannende Medikamente oder Inhalationsgase), zu reagieren. Werden bestimmte Substanzen unkritisch eingesetzt, muss mit einer *Malignen Hyperthermie (MH)* gerechnet werden. Das bedeutet: durch instabile Zellwände der einzelnen Muskelzellen kann es zu abnorm hoher Körpertemperatur kommen, welche den gesamten Organismus belastet und zum Tode führen kann. Deshalb sind diese Medikamente streng zu meiden. Ihr Kind (vielleicht auch Sie selbst) sollte daher einen Muskelpass bei sich führen, auf dem alle wichtigen Informationen vermerkt sind. Hat ihr Kind diesen Ausweis (meist in grüner Farbe von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke DGM e.V.) noch nicht bekommen, sprechen Sie die behandelnde Ärztin/ den behandelnden Arzt unbedingt an. Auch dürfen Medikamente, die zu *Störungen des Herzrhythmus* führen können, nur nach entsprechend kritischer Würdigung eingesetzt werden.

**Wichtig! Ihr Kind sollte einen Muskelpass besitzen. Bestimmte Medikamente dürfen gar nicht oder nur unter strengsten Vorsichtsmaßnahmen eingesetzt werden. Aber keine Angst: sollte Ihr Kind eine Narkose oder eine Operation benötigen, stehen noch andere Substanzen zur Verfügung. Zeigen Sie den Muskelpass vor jedem Eingriff vor!**

**Müssen Sie mit dem Schlimmsten rechnen? Gibt es Prognosen?**

Leider kann im Vorfeld der Verlauf im Einzelfall nicht zuverlässig vorhergesagt werden. Ein schwerer Verlauf schon in der Neugeborenenzeit wird aber wahrscheinlich mit mehr Problemen einhergehen.

Ein milder Verlauf mit ersten Symptomen im Jugendlichen- und Erwachsenenalter kann mit nur geringer Einschränkung behaftet sein. Vielleicht wussten Sie bis vor kurzem gar nicht, dass Sie selbst unter der Erkrankung leiden? Sehr viele der auch schwerer betroffenen Kinder sind später in der Lage – zumindest mit Hilfsmitteln – sich selbstständig fortzubewegen.

Aufgrund verminderter Beweglichkeit im Mutterleib können Einschränkungen der Gelenkbeweglichkeit dauerhaft bestehen bleiben.

Im Erwachsenenalter ist die Prognose maßgeblich abhängig von Herzrhythmusstörung, Lungeninfektion und Ateminsuffizienz. Dies kann in einem nicht unerheblichen Prozentsatz zu einer verkürzten Lebenserwartung führen. Auch ist bei 50% der schwerer Betroffenen der zumindest teilweise Einsatz eines Rollstuhl notwendig.

## **Gibt es Heilung oder eine Therapie, welche die Symptome vermindert? Was können Sie tun?**

Eine *Heilung ist zum jetzigen Zeitpunkt nicht möglich*, sodass nur die symptomatischen Therapien eingesetzt werden können und müssen. Untersuchungen bestimmter Medikamente und von Nahrungsergänzungsmitteln wie Kreatinmonohydrat haben leider keinen Nutzen demonstrieren können. Andere Medikamente wie Mexiletin (gegen die Myotonie) soll wegen potenziell gefährlicher Nebenwirkung (beispielsweise kann Mexiletin Rhythmusstörungen lebensgefährlich verschlimmern) nur sehr zurückhaltend eingesetzt werden.

Bei ausgeprägter Tagesmüdigkeit sollten nächtliche Schlafstörungen durch eine sogenannte Schlafuntersuchung (Polysomnografie) untersucht und Minderung der Sauerstoffkonzentration im Blut und Atemstillstände ausgeschlossen werden.

Gegen mögliche Schmerzen, welche insbesondere bei Belastung oder auch Kälte stärker auftreten können, ist der Einsatz bestimmter Medikamente (bspw. Gabapentin) nach strenger Nutzen-Risiko-Abwägung möglich.

Entwicklungsverzögerte Kinder sollten bereits frühzeitig eine *motorische und mentale Förderung* bzw. Frühförderung durch Physiotherapie und Ergotherapie erhalten. Neben kräftigenden und bewegenden Maßnahmen ist eine Dehnung zur Therapie und Vermeidung fortschreitender Kontrakturen (Einschränkung der Gelenkbeweglichkeit durch verkürzte Sehnen) sehr wichtig. Vieles davon kann auch zuhause durchgeführt werden.

Aufgrund einer Kau- und insbesondere Schluckproblematik ist *Logopädie* (zur Stimulation und zur Erhöhung der Toleranz gegenüber Nahrungsbestandteilen, bspw. nach Castillo-Morales) sehr wichtig. Nachdem oftmals zu Beginn eine Ernährung nahezu ausschließlich über eine Sonde möglich ist, kann im weiteren Verlauf in vielen Fällen auf eine normale Ernährungsweise übergegangen und von der Sonde „entwöhnt“ werden.

**Heilung ist bisher nicht möglich. Medikamente haben keinen überzeugenden Nutzen bewiesen. Dennoch können Sie viel für Ihr Kind tun: Physiotherapie (Krankengymnastik), Logopädie, heilpädagogische Frühförderung. Was alles benötigt wird, besprechen die Ärzte mit Ihnen.**

### **Wie können Sie eine umfassende medizinische Betreuung organisieren? Wie finden Sie Spezialisten?**

Ideal wäre die umfassende medizinische kinderärztliche Betreuung an einer Klinik, welche sogenannte *Spezialambulanzen für neuromuskuläre Erkrankungen* führt. Oftmals findet man dies auch organisiert als *Sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ)* an größeren Kliniken oder Universitätskliniken. Der Vorteil besteht darin, dass nicht nur der Kinderneurologe (Neuropädiater), sondern oft auch alle anderen für die Betreuung wichtigen Fachgebiete vor Ort sind.

So sind neben einer klinisch-neurologischen Untersuchung auch eine Kontrolle des Herzens (Kinderkardiologie), der Wirbelsäule und der Gelenke (Orthopäde), Hilfe bei Ernährungsfragen (durch pädiatrische Gastroenterologen und Diätassistentinnen), Kontrolle der Atmung (Kinderpulmologen) und der Hormone (pädiatrische Endokrinologen) sowie Beratung in Punkto Hilfsmittelversorgung und –beratung (Physiotherapie und Hilfsmittelunternehmen) sowie Hilfe bei Fragen rund um Anerkennung einer Schwerbehinderung oder einer Pflegestufe „aus einem Guss“ möglich und für Sie zeitsparend und sinnvoll.

**Sinnvoll! Die Betreuung in einem für neuromuskuläre Erkrankung ausgewiesenen Zentrum ist sinnvoll. Vieles kann von dort aus für Sie und Ihr Kind organisiert werden.**

### **Mit wem können Sie sich noch austauschen? Wo finden Sie andere betroffenen Patienten oder deren Eltern?**

Hilfreich ist ein Internetzugang. Sollten Sie keinen haben, helfen bestimmt Freunde aus.

Eine nützliche Adresse ist die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM e.V.); sie bringt zudem regelmäßig einen Rundbrief für betroffene Patienten mit einer Myotonen Dystrophie heraus. Die Internetadresse lautet: [www.dgm.org](http://www.dgm.org).

Des Weiteren finden sich auch einzelne private Elterninitiativen und regionale Selbsthilfegruppen, die zur Kontaktaufnahme einladen.

### **Zu guter Letzt:**

Dieser Elternratgeber hat zum Ziel, Ihnen mit wichtigen Informationen zu helfen. Sicherlich tauchen immer wieder neue Fragen auf. Wir warten gespannt auf Ihre Anregungen und Verbesserungsvorschläge. Wir bedanken uns schon jetzt recht herzlich bei Ihnen.

Ihrem Kind und Ihnen wünschen wir alles Gute.

Bei Rückfragen zum Inhalt dieses Ratgeberteils wenden Sie sich gerne an:

Dr. med. Sören Lutz und Privatdozentin Dr. med. Ulrike Schara

### **3. Klinische Symptome der Myotonen Dystrophien**

Die myotonen Dystrophie Typ 1 (DM1; Curschmann-Steinert-Erkrankung; OMIM 160900) und Typ 2 (DM2; proximale myotone Myopathie; OMIM 116955) sind komplexe multisystemische Erkrankungen mit sowohl muskulären und als auch extramuskulären Symptomen. 1992 konnte als genetische Ursache der DM1 ein abnorm expandiertes CTG Tripletrepeat im 3'-UTR (nicht translatierten) Abschnitt des Dystrophia myotonica Proteinkinase-Gens (DMPK) auf Chromosom 19q gefunden werden. Beim Gesunden sind bis 37 CTG Kopien vorhanden, bei DM1 Patienten zwischen 50 und bis zu 4000 CTG Kopien möglich. Die Länge der CTG-Repeat-Expansion korreliert bei der DM1 mit dem Beginn und der Schwere der klinischen Manifestation. Die 2. Form, DM2 wurde 1994 erstmals durch Ricker und Mitarbeiter beschrieben. Aufgrund einer proximal betonten, d.h. vor allem die Oberarm- und Oberschenkelmuskulatur betreffenden Schwäche mit Myotonie, wählte Ricker das Akronym PROMM (Proximale Myotone Myopathie) für diese Erkrankung. Genetisch war zunächst der Ausschluss einer DM1-Mutation wegweisend. 2001 konnte bei DM2 die zugrundeliegende genetische Veränderung, ein abnorm expandiertes Tetranukleotid CCTG Repeat im Intron 1 des Zinkfinger-9 Gens (ZNF-9) auf Chromosom 3q identifiziert werden (Liquori et al., 2001). Bei Gesunden liegen bis 27 CCTG Kopien vor und bei DM2 Patienten zwischen 75 und mehr als 11.000 CCTG Kopien. Bei der DM2 konnten keine ausgeprägte Antizipation (Schneider et al., 2000) oder Korrelation der Expansions-Länge zur Schwere der Erkrankung (Day et al., 2003) nachgewiesen werden.

#### **Klinisches Erscheinungsbild der myotonen Dystrophien**

Kernsymptome der myotonen Dystrophien sind Muskelschwäche, Myotonie und frühe Katarakte („grauer Star“, Linsentrübung) sowie fakultativ vorkommenden weiteren multisystemischen Symptome. Die klassische DM1 zeichnet sich durch eine variable Penetranz (d.h. unterschiedliche Ausprägungsgrade der Erkrankung innerhalb der Familie), eine Antizipation (früherer Beginn und schwererer Verlauf in der Folge-Generation) und ein bei Übertragung durch die Mutter erhöhtes Risiko für eine schwere kongenitale Form aus. Weiterhin kennzeichnen die DM1 das insgesamt frühere Manifestationsalter, das schnellere Fortschreiten und der schwererer Krankheitsverlauf, insbesondere auch deutlichere kognitive Einschränkungen als bei DM2. Für die DM2 sind ein insgesamt späteres Manifestationsalter, der mildere Krankheitsverlauf, eine gelegentlich vorkommende Wadenhypertrophie, die anfänglich meist eindeutig proximal und beinbetonte Schwäche, Myalgien sowie das Fehlen einer kongenitalen Form charakteristisch. Schwangerschaftskomplikationen können vor allen

Dingen im Zusammenhang mit einer kongenitalen Form des Feten bei DM1 auftreten. Bei DM2 fand sich kein Anhalt für eine signifikant erhöhte Rate von Schwangerschaftskomplikationen (Rudnik-Schöneborn et al. 2006).

### **Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) *Klinische Symptomatik***

Die *muskulären* Symptome umfassen a) eine Myotonie (Muskelsteifigkeit infolge einer verzögerten unwillkürlichen Erschlaffung der Muskulatur nach Muskelanspannung), vor allem im Bereich der Hände und Beine, b) eine Muskelschwäche und Muskelatrophie mit Beginn im Bereich der Unterschenkel und Unterarmmuskulatur und im Bereich der Kopfbeuger, c) eine Beteiligung der Gesichtsmuskulatur mit einer sogenannten "Facies myopathica" und oft ausgeprägter Atrophie des M. temporalis, und d) eine sich erst im Verlauf entwickelnde proximale Extremitätenmuskelschwäche.

Zu den *extramuskulären* Symptomen zählen Katarakte der hinteren Linsenkapsel, eine kardiale Beteiligung mit dilatativer Kardiomyopathie (Erweiterung und Vergrößerung der Herzkammern) und Reizleitungsstörungen bis hin zum plötzlichen Herztod infolge einer Asystolie, ein Hypogonadismus (Mangel an Geschlechtshormonen), ein Diabetes mellitus (Folge einer Insulinresistenz), eine Erhöhung der gamma-GT, die auf Veränderungen der Gallengangsepithelien zurückgeführt wird, verschiedene teils seltene Hautveränderungen, sowie kognitive Einschränkungen wie Dissimulationsneigung, Konzentrations- und Merkfähigkeitsstörungen. Die Beteiligung des zentralen Nervensystems ist kernspintomographisch in Form von Veränderungen der sogenannten weißen Substanz (d.h. Abbau von Myelin) und einer Abnahme von Hirngewebe nachweisbar. Fortschreitende kognitive Einschränkungen sind bei Repeat-Expansionen über 1000 Repeats mit Veränderung der Persönlichkeit mit Vernachlässigungstendenzen und sozialem Rückzug sowie Tagesmüdigkeit mit und ohne Schlaf-Apnoe-Syndrom verbunden. Erniedrigung der Immunglobuline im Serum weisen auf eine Beteiligung des Immunsystems hin (Harper 2004).

### **Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2/PROMM) *Klinische Symptomatik***

Die myotone Dystrophie Typ2 ähnelt in vielen Aspekten der myotonen Dystrophie Typ1. Der Krankheitsverlauf ist wie bereits erwähnt in der Regel milder als bei der DM1. Eine kongenitale Form wurde bisher nicht beschrieben.

Die myotone Symptomatik ist oft auch elektromyographisch nur gering ausgeprägt und betrifft vor allem die Hände und Beine. Die Muskelschwäche betrifft zu Beginn meist die Hüftbeuger und -strecker sowie die Kopfbeuger. Gelegentlich sind auch distale Extremitätenmuskeln betroffen (z.B. Daumenstrecker). Seltener findet sich eine Schwäche der Gesichtsmuskulatur wie bei der DM1. Eine Muskelatrophie entwickelt sich in der Regel im Bereich der Oberschenkel- sowie der Schulter- und Oberarmmuskulatur. Spontan oder belastungsabhängig auftretende Myalgien in unterschiedlicher Lokalisation, Intensität und Dauer sind ein häufig klinisch im Vordergrund stehendes Problem (George et al, 2004). Zu den wesentlichen *extramuskulären Symptomen* zählen wie bei der DM1 Katarakte der hinteren Linsenkapsel, eine Herzbeteiligung mit Reizleitungsstörungen oder eine häufig die linke Herzkammer bevorzugt betreffende Kardiomyopathie, ein Hypogonadismus, ein Diabetes mellitus, eine Erhöhung der gamma-GT häufig ein vermehrtes Schwitzen (Hyperhidrosis) und seltener kognitive Einschränkungen und Tagesmüdigkeit. Die Veränderungen in der Kernspintomographie des Kopfes entsprechen denen bei DM1, sind aber oft geringer ausgeprägt. Eine kongenitale Form ist nicht bekannt. Bei DM2 finden sich wie bei DM1 erniedrigte Immunglobulinwerte im Serum und ein statistisch vermehrtes Auftreten von Autoimmunerkrankungen (Tieleman et al., 2009).

## **Diagnostik der myotonen Dystrophien**

Beide Formen können durch eine DNA-Analyse diagnostiziert werden. Durch die sehr langen Repeat-Expansionen (im Durchschnitt >5000 CCTGs) bei DM2 sollten nach einer initialen PCR (Suche nach dem „Allel-Verlust“) ein Southern blot und ein Long-range Repeat Assay durchgeführt werden (Udd et al. 2006). Bei DM2 Patienten mit nur gering ausgeprägter Symptomatik kann weiterhin die Indikation zu einer Muskelbiopsie bestehen. *Obligate Untersuchungen* sind für beide Formen die Bestimmung von Muskelenzymen wie der CK, Transaminasen, einschließlich der GGT, Blutzucker, HBA1C, sowie Schilddrüsenwerte. Zusätzlich sollte eine EMG-Untersuchung mit Nachweis myotoner Entladungsserien erfolgen, sowie eine augenärztliche Untersuchung auf eine Katarakt. Zur Diagnostik gehört ein EKG inklusive eines Langzeit-EKGs zur Erfassung von Störungen der Erregungsüberleitung und –ausbreitung, ggf. mit erweiterter elektrophysiologischer Diagnostik zur Indikationsstellung für eine (prophylaktische) Versorgung mit einem Herzschrittmacher. *Fakultative Untersuchungen* sind eine z.B. eine Echokardiographie z. A. einer Kardiomyopathie. Bei klinisch-manifestem Hypogonadismus sollte die Bestimmung der Hormonwerte als Grundlage für eine mögliche Substitution vorgenommen werden. Zusätzlich kann ein Kernspintomogramm der Muskulatur zur Statuserhebung, z. B. im Rahmen von

Gutachten sinnvoll sein. Vergleichbar ist die Indikation zur Durchführung eines Kernspintomogramms des Gehirns mit der Frage nach einer zerebralen Beteiligung. Eine Bestimmung der Immunglobuline im Serum kann ein ergänzender serologischer Parameter sein, da bei ca. 50% der Patienten eine Erniedrigung von IgG und/oder IgM nachzuweisen ist.

## Literatur

Day JW, Ricker K, Jacobsen FJ, Rasmussen LJ, Dick KA, Kress W, Schneider C, Koch MC, Beilman GJ, Harrison AR, Dalton JC, Ranum LPW. Myotonic dystrophy type 2: Molecular, diagnostic and clinical spectrum. *Neurology* 2003;60:657-664.

Schoser BGH, Schneider-Gold C, Kress W, Göbel HH, Reilich P, Koch MC, Pongratz DE, Toyka KV, Lochmüller H, Ricker K. Muscle pathology in 57 patients with myotonic dystrophy type 2. *Muscle Nerve* 2004; 29:275-281.

George A, Schneider-Gold C, Reiners K, Sommer C. Musculoskeletal pain in patients with myotonic dystrophy type 2. *Arch Neurol* 2004;61: 1938-1942

Harper, P. (2001): *Myotonic Dystrophy*. W. B. Saunders, London.

Harper, P., D. G. Monckton (2004): *Myotonic dystrophy*. In: *Myology*, Engel, A. G., C. Franzini-Armstrong (Hrsg.). Mc Graw-Hill, New York, 3. Auflage.

Harper, P. S., B. van Engelen, B. Eymard, D. E. Wilcox (Hrsg.; 2004): *Myotonic dystrophy: present management, future therapy*. Oxford University Press, Oxford.

Lazarus, A., J. Varin, D. Babuty, F. Anselme, J. Coste, D. Duboc (2002): Long-term follow-up of arrhythmias in patients with myotonic dystrophy treated by pacing. *J. Am. Coll. Cardiol.* 40, 1645–1652.

Liquori, CL, Ricker, K, Moseley ML, Jacobson JF, Kress W, Naylor SL, Day JW, Ranum LP. (2001): Myotonic dystrophy type 2 caused by a CCTG expansion in intron 1 of ZNF9. *Science* 293, 864–867.

Ranum, L. P. W., P. F. Rasmussen, K. A. Benzow, K. D. Koop, J. W. Day (1998): Genetic mapping of a second myotonic dystrophy locus (DM2). *Nature Genet.* 19, 196–198.

Ricker, K., M. C. Koch, F. Lehmann-Horn, D. Pongratz, M. Otto, R. Heine, R. T. Moxley<sup>3rd</sup> (1994). Proximal myotonic myopathy: a new dominant disorder with myotonia, muscle weakness, and cataracts. *Neurology* 44:1448–1452.

Rudnick-Schöneborn S., C. Schneider-Gold, Raabe U, Kress W, Zerres K, Schoser BG. Outcome and effect of pregnancy in myotonic dystrophy type2. *Neurology* 2006; 66:579-580.

Schara U, BGH Schoser (2006). Myotonic Dystrophies type 1 and 2 – a summary of current aspects. *Semi Pediat Neurol* 13: 71-79.

Schneider C, Ziegler A, Ricker K, Grimm T, Kress W, Reimers CD, Meinck H, Reiners K, Toyka KV. Proximal myotonic myopathy: evidence for anticipation in families with linkage to chromosome 3q. *Neurology* 2000; 55: 383-388.

Schneider-Gold C. Myotone Dystrophien und nicht dystrophe Myotonien. In Leitlinien für Diagnostik und Therapie (Diener HC, Putzki N, Berlit P, Hrsg.), 4. überarbeitete Auflage, 2007, 555-564.

Schoser BGH (2007) Myotone Dystrophien – Phänotypen, Pathogenese, Diagnostik, und Therapie. *Nervenheilkunde* 26: 74-78.

Tieleman AA, den Broeder AA, van den Logt AE, van Engelen BG. Strong association between myotonic dystrophy type 2 and autoimmune disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2009; 80: 1293-1295.

Udd B, Meola G, Krahe R, Thornton C, Ranum L, Bassez G, Kress W, Schoser BGH, Moxley R (2006) DM2/PROMM and other myotonic dystrophies – report of the 140th ENMC workshop with guidelines on management. *Neuromuscul Disord* 16: 403-413.

## 4. Genetische Grundlagen der Myotonen Dystrophien

### Humangenetische Grundlagen

Die menschliche Erbinformation (=Desoxyribonukleinsäure, DNS oder DNA) besteht aus über 3 Milliarden kleinen Bausteinen, sogenannte Basen, die mit den Buchstaben in unserer Sprache verglichen werden können. Es sind dies die Base 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).

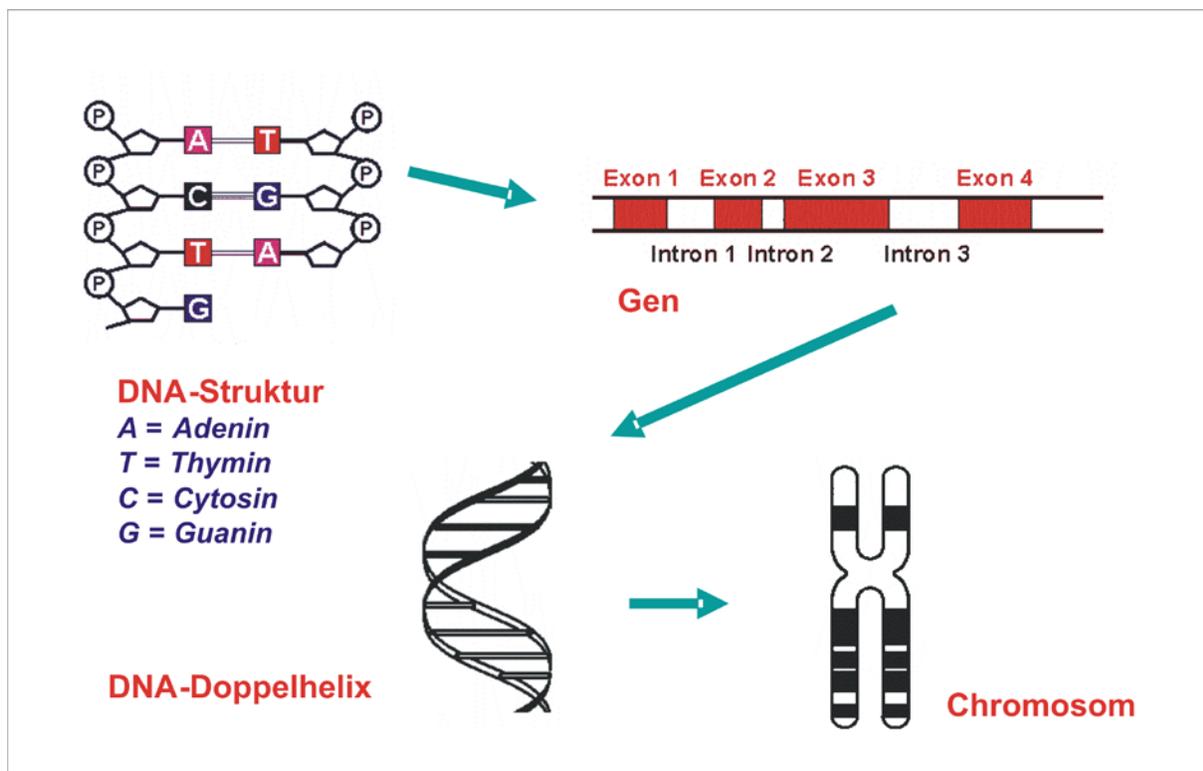


Abb. 1 Grundlagen der Genetik – von der DNA bis zum Chromosom

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 2 Geschlechtschromosomen (X-Chromosom und Y-Chromosom) zusammensetzen. Von jedem Elternteil erbt man 23 Chromosomen (22 Autosomen und 1 Geschlechtschromosom). Der Mann hat als Geschlechtschromosomen ein Y- und ein X-Chromosom, die Frau hat zwei X-Chromosomen. Auf dem X-Chromosom liegen neben Genen, die für die Geschlechtsent-

wicklung 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 gemischerterbig (= heterozygot) für diesen Genort.

Falls ein heterozygoten Allel allein den 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.

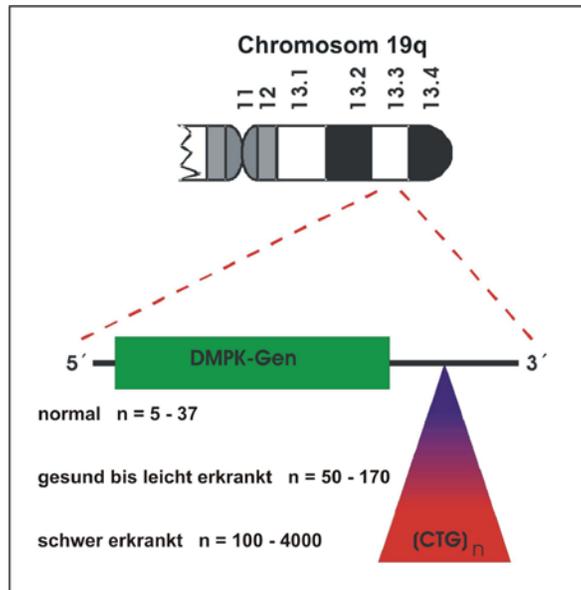
In der Regel vererben Träger einer Mutation, unabhängig ob sie krank oder formal gesund sind, den Defekt an 50 % der Nachkommen weiter. In seltenen Fällen kann eine Person auch Träger einer Mutation werden, in dem sich durch Zufall ein Normalallel (=Wildtyp) in ein Defektallel verändert (Neumutation).

### **DM1/DM2-Mutationen und die Pathogenese der Myotonen Dystrophien**

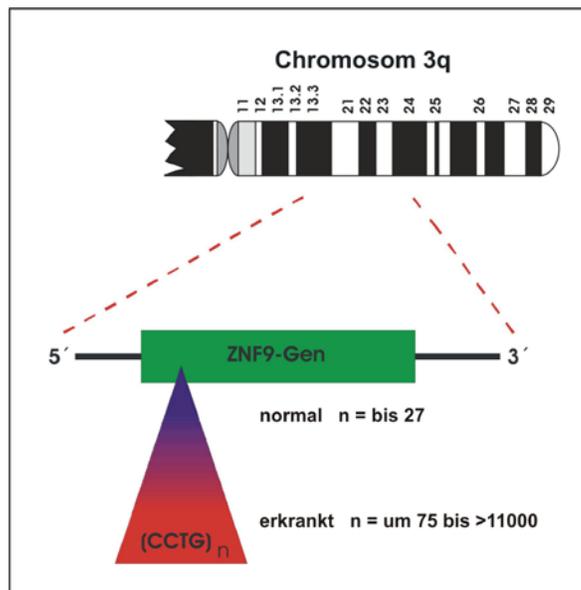
Bisher kennt man zwei Typen der myotonen Dystrophie. Der deutsche Arzt Steinert beschrieb 1909 erstmals die klassische Form der myotonen Dystrophie (DM1; myotone Dystrophie Curschmann-Steinert). Im Jahr 1994 hat der Würzburger Neurologe Ricker und der amerikanische Neurologe Moxley die 2. Form (DM2, PROMM = proximale myotone Myopathie) beschrieben.

Bei der DM1 liegt die Mutation am Ende eines Gens (DMPK-Gen), das auf dem Chromosom 19 liegt und 1992 entdeckt wurde. Es handelt sich um die Vermehrung (Expansion) eines CTG-Basentriplets. Beim Gesunden sind 5 bis 37 solcher CTGs hintereinander geschaltet. Die Länge variiert in der Bevölkerung. DM1-Patienten haben zwischen 50 – 4000 CTGs, eine sog. CTG-Triplet-Repeat-Expansion. Die Anzahl der CTG-Kopien ist mit dem Schweregrad der Erkrankung korreliert (siehe Abb. 2).

Im Jahr 2001 wurde bei der DM2 eine Mutation im Zinkfinger-9-Gen (*ZNF9*-Gen) auf Chromosom 3 nachgewiesen. Hier ist die Expansion eines CCTG-Tetranukleotid-Repeats (vielfache Wiederholung der CCTG-Basenfolge) im Intron 1 des *ZNF9*-Gens Ursache der Erkrankung. Bei Gesunden liegen bis 27 CCTG-Kopien vor (auch hier variabel in der Bevölkerung), bei DM2-Patienten liegt die Kopienzahl zwischen grob 75 und über 11 000 CCTG-Kopien. (Abb. 3)



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



**Abb. 3 Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2) – Genort und Mutation**

Bei beiden Krankheiten führt die CTG- bzw. CCTG-Expansion zur pathologischen Speicherung von Gen-Transkripten im Zellkern und zu einer Störung der normalen Genregulation. Es sind viele Gene funktionell gestört, was die Vielfalt der Krankheitssymptome erklärt.

## **Vererbung der Myotonen Dystrophien**

Die DM1 und die DM2 werden autosomal dominant mit einer unvollständigen, altersabhängigen Penetranz vererbt. Dies bedeutet, dass nicht alle Träger einer Mutation klinisch auffallen. Zusätzlich sind Patienten sehr unterschiedlich betroffen. Alle Mutationsträger, ob krank oder nicht krank, vererben die Myotone Dystrophie an 50% der Nachkommen.

Sobald die CTG- bzw. die CCTG-Kopienzahl nicht mehr im Normbereich liegt wird sie instabil, d.h. sie kann sich von Generation zu Generation (aber auch altersabhängig in den Körperzellen) verändern. Gerade bei der DM1 führt dies zu dazu, dass sich die Krankheit über Generationen verschlimmert. 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). Bei der DM2 gibt es bisher keinen Hinweis für eine solche kongenitale Form..

## **Häufigkeit der myotonen Dystrophien**

In Deutschland (und wahrscheinlich ganz Mitteleuropa) sind die beiden Formen der myotonen Dystrophie (DM1 und DM2) relativ häufig. In Deutschland wird für beide Muskelerkrankungen die Inzidenz (= Mutationsträger unter den Neugeborenen) auf jeweils etwa 1 auf 15000 Neugeborene geschätzt. Da die Mehrzahl der Genträger erst im Erwachsenenalter erkranken, beträgt die Prävalenz (= Anzahl der Erkrankten in der gesamten lebenden Bevölkerung) jeweils etwa 1 auf 37 000 Einwohner. In anderen (nicht mitteleuropäischen) Ländern ist die DM2 deutlich seltener. In Deutschland leben daher derzeit etwa 2200 Patienten mit DM1 und etwa 2200 Patienten mit DM2. Damit dürften die myotonen Dystrophien in Deutschland die häufigsten Muskelerkrankungen im Erwachsenenalter sein.

## **Molekulargenetische Diagnostik**

Bei klinischem Verdacht auf eine Form der myotonen Dystrophie kann eine sichere molekulargenetische Diagnostik durchgeführt werden. Für diese Untersuchung ist eine Blutprobe (ca. 5 ml EDTA-Blut) 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 einwilligen. Nach Abschluss der molekulargenetischen Diagnostik soll ihm eine humangenetische Beratung angeboten werden. Die Analyse stellt fest, ob bei dem Patienten eine Repeatexpansion vorliegt. Der Untersuchungsauftrag muss klar festlegen, welche Form der myotonen Dystrophien (DM1 oder DM2) oder ob beide Formen untersucht werden sollen.

## **Genetische Beratung und vorgeburtliche Diagnostik**

Patienten und Angehörigen wird eine genetische Beratung empfohlen. Es werden Informationen über die Krankheit selbst und das Erkrankungsrisiko vermittelt. Bei vorhandenem Erkrankungsrisiko ist eine molekulargenetische Diagnostik sinnvoll, auch wenn noch keine klinischen Symptome vorliegen. Dadurch werden Weichen für eine rechtzeitige neurologische Betreuung und auch internistische Betreuung 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 gewünscht, sollte man eine Chorionzottenbiopsie in der 10. – 12. Schwangerschaftswoche erwägen, damit die Entscheidung für oder gegen die Fortsetzung der Schwangerschaft möglichst früh möglich ist. Bei DM2 (PROMM) ist eine vorgeburtliche Untersuchung nach dem neuen Gendiagnostikgesetz nicht erlaubt, da es sich um eine spät manifestierende Erkrankung handelt (§15 GenDG).

DM1-Patientinnen haben nicht vermehrt Fehlgeburten, jedoch ist die Frühgeburtenrate deutlich um den Faktor 5 erhöht und liegt bei 30 – 35 %. Die Sterberate der Neugeborenen bei der Geburt beträgt etwa 10 – 20 % und dürfte sehr wahrscheinlich durch die kongenitale myotone Dystrophie bedingt sein.

Demgegenüber haben DM2-Patienten deutlich geringere Probleme in der Schwangerschaft und bei der Geburt. Bei beiden Krankheiten sollte man den Frauenarzt über die Grunderkrankung informieren.

## 5. Behandlungsmöglichkeiten Myotoner Dystrophien

### ***Ein wichtiger Hinweis***

*Diese Zusammenstellung versucht Therapiemöglichkeiten für einzelne Organe für alle Typen zusammenzufassen. Sie stellt nicht eine systematische Darstellung nach wissenschaftlichen Kriterien dar und gibt nur grundsätzliche Empfehlungen zu Dosierungen von Medikamenten an, da diese der vor Ort tätige Arzt in Bezug auf den individuellen Patienten verordnen muss. Alle Medikamente stellen eine subjektive Auswahl dar und sind zumeist nicht in größeren klinischen Studien geprüft.*

### ***Probleme der Muskulatur***

#### **Muskelschwäche**

Die Muskelschwäche sollte regelmäßig und lebenslang physiotherapeutisch behandelt werden, wenngleich eine Verbesserung der Kraft in einer Studie nicht belegt werden konnte: es trat aber auch keine Verschlechterung ein. Welche Form besonders geeignet ist findet sich im entsprechenden Extra-Kapitel dieser Broschüre.

Wichtig ist ein Minimum an täglicher Ausdauerbelastung. Für ein allgemeines Training empfiehlt sich das sog. Kardiotraining. Solche Trainingsgruppen werden häufig durch Krankenkassen angeboten, fragen Sie Ihren zuständigen Krankenkassenberater nach solchen Sportmöglichkeiten.

- Kreatin-Monohydrat hat keinen eindeutig positiven Effekt auf die Muskelschwäche, kann aber individuell versucht werden.

Da diese Substanz ein Nahrungsergänzungsbestandteil ist, übernimmt die Krankenkasse die Kosten nicht.

- Kontinuierliche Physiotherapie,
- Hilfsmittelversorgung  
(Peroneus-Schienen, Gehstöcke, Rollator, Rollstuhl, Wannenslifter)

=> *Detail dazu im nachfolgendem Kapitel!*

#### **Myotonie**

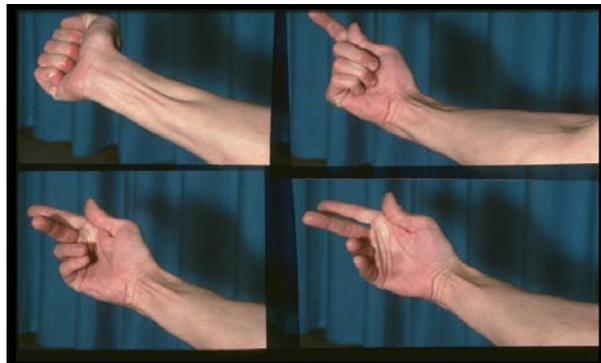
Eine Behandlung der myotonen Relaxationsstörung mit Mexiletin ist wegen möglicher Blockierungen des kardialen Reizleitungssystems nur unter Gewährleistung von regelmäßigen EKG- und Spiegelkontrollen eingeschränkt indiziert. Mexiletin ist das

effektivste Medikament zur Behandlung der Myotonie. Leider ist Mexiletin in Deutschland nur noch über Auslandbestellungen aus Polen und Japan erhältlich, da in Deutschland die Produktion eingestellt wurde. Alternativen sind Carbamazepin, Tolperison, Phenytoin, Gabapentin.

**Tipp:** Im Winter / kalte Jahreszeiten: Unterarm lange Handschuhe benutzen

## **Myotonie bei DM 1 und DM2 Dekontraktionshemmung / Relaxierungsstörung**

- Antimyotone Therapie wenn nötig
- Mexiletin
- Carbamazepin
- Gabapentin
- Tolperison



### **Muskelschmerzen / Myalgien**

Häufiges Symptom einer DM2 und gelegentlich der DM1 ist ein ungewöhnlicher muskuloskelettaler Schmerz. Jeder Patient unterschied mehrere Typen muskuloskelettaler Schmerzen. Patienten berichteten über Schmerzen, die bei Belastung, Kälte oder lokalem Druck hervorgerufen oder verstärkt wurden. Belastungs-abhängig auftretende Schmerzen stellten das im Alltag am stärksten beeinträchtigende Symptom dar. Alle Patienten gaben ferner an unter Muskelsteifigkeit, Muskelverhärtung oder Empfindlichkeit der Muskulatur auf mechanische Irritation (z.B. Druck) zu leiden. Das Schmerzausmaß bei DM1 ist zumeist mehr Myotonie-assoziiert und insgesamt seltener.

Der Muskelschmerz bei der DM ist therapeutisch schwierig zu behandeln: Patienten wurden z.B. mit Tolperison, Methocarbamol, Gabapentin, Pregabalin, L-Dopa, Acetazolamid, Amytryptilin, Mirtazapin oder Cipramil erfolgreich behandelt. Opiate und Nicht-Opiat-haltige Schmerzmittel sowie Antiphlogistica (Diclofenac, Ibuprofen) sind zumeist unwirksam. Systematische Studien fehlen bisher.

## Herz

Bei ausgeprägten langsamen oder schnellen Herz-Rhythmusstörungen ist eine Versorgung mit einem Herzschrittmacher / Defibrillator oft notwendig. Die mögliche Therapie erfolgt durch den Herzspezialist / Kardiologen.

## Herz bei DM1

### Studie mit 382 DM1 Patienten

(Ø 42 J., CTGs ~600)

- **18.8% Arrhythmien (AV Block 1-3)**
- **3.1% Vorhofflattern**
- **19.8% Linksventrikuläre Hypertrophie (Echo)**
- **18.6% Linksventrikuläre Dilatation**
- **14% Linksventrikuläre systolische Dysfunktion (EF <50%)**
- **1.8% Kongestive Herzerkrankung**
- **0.8% Herzkranzgefäßerkrankung**

Σ: Repeat-Länge korreliert mit Linksventrikulärer Dysfunktion

Bhakta et al, Am Heart J 2004; 147:224-227

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

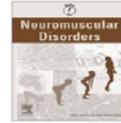
ORIGINAL ARTICLE

### Electrocardiographic Abnormalities and Sudden Death in Myotonic Dystrophy Type 1

William J. Groh, M.D., M.P.H., Miriam R. Groh, M.S., Chandan Saha, Ph.D., John C. Kincaid, M.D., Zachary Simmons, M.D., Emma Ciafaloni, M.D., Rahman Pourmand, M.D., Richard F. Otten, M.D., Deepak Bhakta, M.D., Girish V. Nair, M.D., M.S., Mohammad M. Marashdeh, M.D., Douglas P. Zipes, M.D., and Robert M. Pascuzzi, M.D.

N Engl J Med 2008;358:2688-97.  
Copyright © 2008 Massachusetts Medical Society.

- Schwere EKG Veränderungen und höheres Alter
- Hohe Zahl plötzlicher Herztode auch mit Schrittmacher/ Kardioverter!
- Tachykarde Rhythmusstörungen schwieriger



## Left ventricular dysfunction and cardiac arrhythmias are frequent in type 2 myotonic dystrophy: A case control study

Karim Wahbi<sup>a,\*</sup>, Christophe Meune<sup>b</sup>, Henri Marc Bécane<sup>a</sup>, Pascal Laforêt<sup>a</sup>, Guillaume Bassez<sup>a</sup>, Arnaud Lazarus<sup>c</sup>, Hélène Radvanyi-Hoffman<sup>d</sup>, Bruno Eymard<sup>a</sup>, Denis Duboc<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Myology Institute, Pitié-Salpêtrière Hospital, APHP, Paris, France

<sup>b</sup> Department of Cardiology, Cochin Hospital, APHP, Université Paris Descartes, Paris, France

<sup>c</sup> InParys Clinical Research Group, Saint Cloud, France

<sup>d</sup> Department of Molecular Genetics, Ambroise Paré Hospital, APHP, Boulogne, France

von 38 DM2 Patienten :

- 14 Herzhrythmusstörungen
- 6 Systolische Dysfunktion
- 6 Supraventrikuläre Arrhythmien
- 5 Schlaganfall

## Fazit Herz DM1 und DM2

Alle DM Patienten benötigen eine Herzuntersuchung!

- DM1
- jährliche EKG Kontrolle
- mind. alle 2 Jahre Langzeit-EKG /Herzecho

DM2

- mind. alle 2 Jahre EKG

Therapie:

Schrittmacher – Defibrillator  
Bluthochdruckbehandlung  
Herzinsuffizienzbehandlung

# Auge



## ***Auge***

Der graue Star trifft fast alle Patienten mit myotonen Dystrophien.

Die heute überwiegend ambulant durchgeführte sog. Kataraktoperation hilft hier rasch wieder besser zusehen.

Selten sind auch Netzhauterkrankungen zusätzlich vorhanden, die ggf. durch den Augenarzt behandelt werden können.

Eine Lidheberschwäche (Ptosis) kann vorhanden sein. Diese kann ggf. operativ durch den Augenarzt gebessert werden.

## ***Stoffwechselstörungen / Endokrine Organe***

### **Schilddrüse**

Sowohl Unter- wie auch Überfunktion der Schilddrüse führen zu einer Verstärkung der Krankheitssymptome der myotonen Dystrophien. Daher sollten die Funktionsstörungen medikamentös ausgeglichen werden. Testosteronmangel oder Östrogenmangel kann mit den normalen Standardtherapien behandelt werden. Zumeist erfolgt diese Grundversorgung über ihren Hausarzt.

## Zuckerkrankheit / Diabetes mellitus

Eine diabetische Stoffwechsellage sollte entsprechend den üblichen Behandlungsmöglichkeiten behandelt werden. Z.B. zunächst mit Diät, dann mit sog. oralen Antidiabetika wie z.B. Metformin u.a., und ggf. muss auch Insulin gespritzt werden.

## Gehirnerkrankungen / Zentrales Nervensystem

### Tagesmüdigkeit / Hypersomnie

Diese Störung entwickelt sich vor allen Dingen in fortgeschritteneren Krankheitsstadien. Hier wurde die Wirksamkeit von Modafinil in einer offenen Studie belegt. Alternativ kann Amytptilin oder Ritalin versucht werden. Wichtig ist eine sog. Tagesstrukturierung und Schlafhygiene, d.h. z.B. keinen täglichen Mittagsschlaf länger als 45 Minuten.

## Diagnostik Therapie

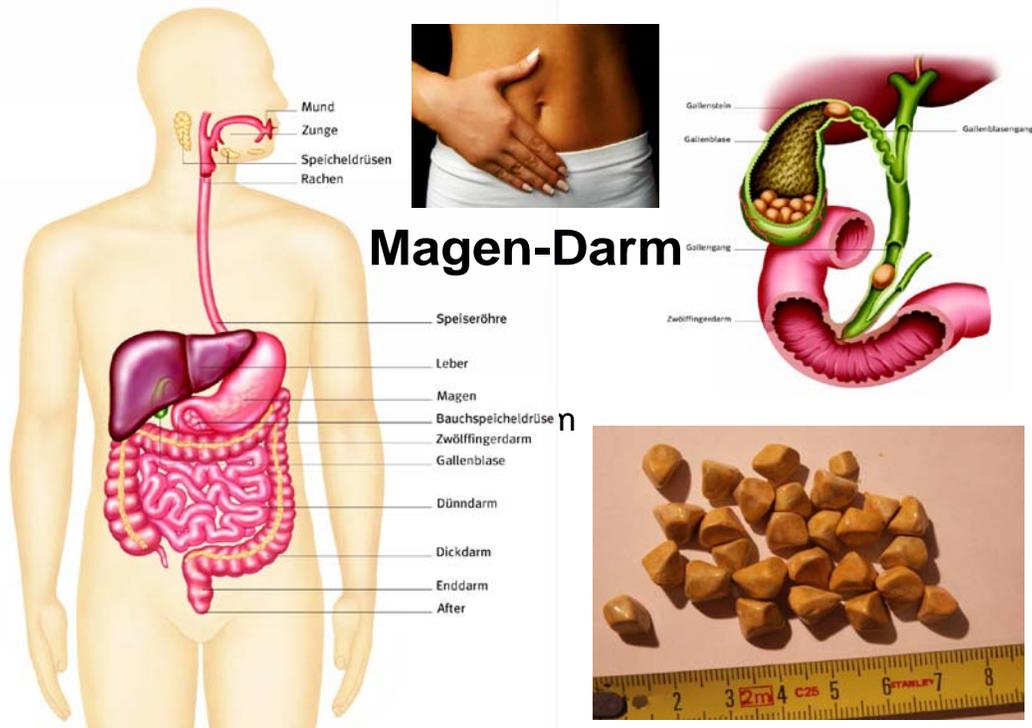
- Schlafhygiene
- Tagsüber nur max 1h Schlaf!
- Mehr körperliche Aktivität
- Ggf. Schlaflabor
- Modafinil (Vigil)



**Für die Hyperhidrosis** / Übermäßiges Schwitzen können Anticholinergika versuchsweise eingesetzt werden.

## Konzentrations- und Gedächtnisstörungen / Kognitive Dysfunktion

Die Identifikation von Hirnfunktionsstörungen ist wichtig. Zumeist muss dann der Versuch eines komplexen Behandlungsansatzes mit einem Team von Experten aus der Neuropsychologie, Verhaltenstherapie und Sozialtherapie erfolgen.



## Schluckstörung DM1 >>> DM2

- Rachenpassage verzögert
- Ursache oft Myotonie!

### Swallowing in Myotonic Muscular Dystrophy: A Videofluoroscopic Study

Rebecca J. Leonard, PhD, Katherine A. Kendall, MD, Ralph Johnson, MD, Susan McKenzie, MS

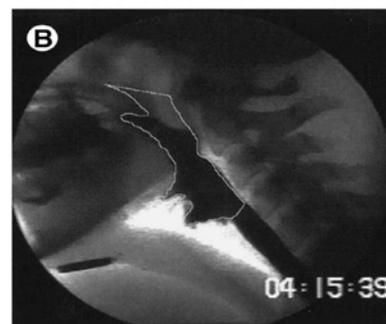
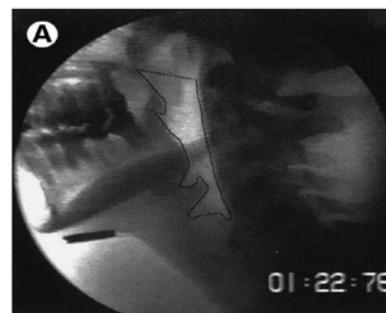
Arch Phys Med Rehabil Vol 82, July 2001



Dysphagia is present but mild in myotonic dystrophy type 2

AA. Tieleman<sup>a,\*</sup>, S. Knuijt<sup>b</sup>, J. van Vliet<sup>a</sup>, B.J.M. de Swart<sup>b</sup>, R. Ensink<sup>c</sup>, B.G.M. van Engelen<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Neuromuscular Center Nijmegen, Department of Neurology, Radboud University, Nijmegen Medical Center, P.O. Box 9101, 6500 HB, Nijmegen, The Netherlands  
<sup>b</sup>Department of Speech and Language Pathology, Radboud University, Nijmegen Medical Center, Nijmegen, The Netherlands  
<sup>c</sup>Department of Gastroenterology, Radboud University, Nijmegen Medical Center, Nijmegen, The Netherlands



# Speiseröhre und Magen

- **Refluxerkrankung**

Sehr häufig!  
Beide DMs  
Reizmagen/ unspezifische Oberbauchschmerzen  
Sodbrennen

- **Magengeschwüre und verzögerte Magenentleerung**

Diagnostik ggf. Magenspiegelung, 24h-pH Metrie

Therapie: Protonenpumpenhemmer z.N. Prokinetikum

# Gallensteine

Sehr häufig!  
Beide DMs  
Unspezifische Oberbauchschmerzen  
Fettunverträglichkeit!  
Reizmahlzeit: z.B. Schokolade!!

Therapie: Operation!



# Verstopfung und Inkontinenz

häufig  
Beide DMs  
Unspezifische Enddarmbeschwerden, Reizdarm

Diagnostik: Enddarmspiegelung, Manometrie

Therapie: sehr schwierig

**Harninkontinenz gehört nicht zu den DMs:** anderer Ursache immer suchen!

# Seltene Hauttumore bei DM1

- Pilomatrixoma



- Therapie OP!



## DM1 und Narkose

- Aldridge, L.M.;1985: **16 Komplikationen** bei 49 Operationen  
     **14 Ursache Lunge**
- Mathieu, J.et al.;1997: **18 Komplikationen** in 219 Operationen  
     **16 Ursache Lunge**
- Sinclair, J.L., et al.; 2009:**12 Komplikationen** in 78 Operationen  
     **11 Ursache Lunge**



**Das erhöhte Risiko für DM1 Patienten bei Vollnarkosen ist ganz überwiegend durch eine Störung der Lungenfunktion durch eine Einschränkung der Kraft der Atemmuskulatur verursacht!**

## **Risiko für ein Narkose-Zwischenfall Myotone Dystrophie Typ 2**

29 von 121 Patienten mit 340 Operationen berichteten über Komplikationen während oder nach einer Narkose

- 27 kleine Zwischenfälle
  - Übelkeit und Erbrechen (9 Patienten)
  - Muskelschwäche und Schmerzen (8 Patienten)
  - Verlängerte Wirkung der Narkose (7 Patienten)
  - Kreislaufprobleme (4 Patienten)
  - Kurzatmigkeit (4 Patienten)
  
- **2 schwere Komplikationen ( 0.6%)**

### **Empfehlungen zur Vollnarkose**

1. Sog. Triggerfreie Narkose sollte angewandt werden
2. Größere Eingriffe nicht ambulant durchführen lassen
3. Vorbereitung: Neues EKG und Lungenfunktion

## **Zusammenfassung Monitoring und Therapie DMs**

- Cataract OP
- Ptosis OP (DM1)
- Kardiale Diagnostik, Schrittmacherindikation
  - Lungenfunktionstestung
  - Physiotherapie, wenn nötig
- Psychiatrische Therapie (bei deutl. psychosozialen Problemen)
  - Antimyotone Therapie, wenn nötig
- Antidiabetische Medikation
- Korrektur endokriner Insuffizienzen (z.B. Tyroxin)
  - Tagesmüdigkeit, wenn nötig
  - Myalgien, wenn nötig

## Bis September 2009 durchgeführte Studien DM1

Trial	Trial type and number of patients (n)	Results overview
IM testosterone enanthate, 3 mg/kg/wk, 12 mo	n=40 (men), Randomized Controlled Trial (RCT)	No improvement in strength (manual muscle testing, myometry scores) or function scores
Pituitary-derived human growth hormone	n=4, open-label, uncontrolled	Positive nitrogen and potassium balance, no improvement in strength.
Recombinant human growth hormone	n=8, open-label, uncontrolled	Improvement in muscle mass, no improvement in strength.
Subcutaneous rIGF-1, 5mg every 12 hrs, for 4 mo	n=18, RCT	Increased insulin sensitivity, protein synthesis, lean body mass. Posthoc analysis suggested increased strength and function in a subgroup.
Exercise training for 24 weeks	n=36, RCT	None of the measurement techniques showed any training effect or deterioration.
Intravenous DHEAS, 200 mg/d for 8 weeks	n=11, open-label, uncontrolled	Improved strength, activities of daily living, myotonia, insulin sensitivity, cardiac conduction
Oral DHEA 100 mg/d vs. 400 mg/d vs placebo	n=75, RCT	No improvement in strength, function scores, QOL
Amitriptyline, 50 mg/d, + weight training) for 4-6 months	n=12, open-label, uncontrolled	No improvement in strength
Imipramine, 150 mg/d for 6 weeks	n=12, double-blind, crossover	Grip strength improved and grip myotonia improved slightly. Depression scores fell.
IPLEX rh IGF-1 for 6 months	N=69, double-blind, placebo-controlled	No improvement in strength or function.
Creatine monohydrate, loading 10g/d, 8 weeks	N=34, double-blind, crossover	No improvement in muscle strength or daily-life activities
Modafinil, 200mg/d, 4 weeks	N=20, double-blind, placebo-controlled	Epworth sleepiness scale no improvement, but Wakefulness test significantly improved
Selenium and vitamin E for 2 years [14]	n=27. RCT, dose escalating	No improvement in strength or function.

Leider waren bisher alle diese Studien zur Verbesserung der Muskelkraft ohne Erfolg.

**Wie geht es weiter?**

## Eine wichtige Voraussetzung für klinische Studien: Patientenregister

- Vorteile für registrierte Patienten
  - Informationen über Behandlungsstandards
  - neue Entwicklungen in der klinischen Forschung
  - Gefühl, nicht alleine mit der Diagnose zu sein
  - Aktuelle Informationen über neue Studien
  - Verbindung zur Wissenschaft
  
- Vorteile für die Industrie
  - Erleichterter Zugang zu Patienten
  - Genaue Vorstellung über die Anzahl Betroffener



## Patientenregister: Ziele

- Klinische Studien:  
Durchführbarkeit, Planung, Rekrutierung von Patienten
  
- Forschung:  
Epidemiologie; Genotyp-Phänotyp; natürlicher Verlauf der Erkrankung;  
Einflussfaktoren; Therapienerfolg
  
- Gesundheitssystem:  
Planung, Bereitstellung von Hilfsmitteln und Medizinprodukten
  
- Politik:  
Lobbyarbeit, Forschungsförderung

## Molekulare Therapie Optionen DM

- **Myotonie Reduktion** Mexiletine Studie pos.
- **Muskelschwundverbesserung** Kreatin pos., DHEA neg.,  
IGF-1 neg, Myostain-Blocker??

### Molekulare Therapie-Strategien

- Reduktion der RNA medierten Toxizität
- Chemische Modulatoren
- Antisense-Oligonukleotide
- Hochregulation von MBNL1-Aktivität
- Inhibition von CUBBP1-Aktivität
- Neutralisierung / Elimination von mutierter RNA

### Was können Sie heute schon dafür tun?

1. Mithelfen / Sich einbringen bei der Interessengemeinschaft Myotone Dystrophien
2. Teilnehmen am Patientenregister (z.Zt. im Aufbau)
3. Stehen Sie zu Ihrer Erkrankung – machen Sie Öffentlichkeitsarbeit
4. Lassen Sie Vorsorgeuntersuchungen machen

## 6. Heil- und Hilfsmittel bei Myotonen Dystrophien

Im Verlauf der Erkrankung wird die Aufgabe, der von zunehmender Schwäche betroffenen Muskulatur, so weit wie möglich durch weniger betroffene Muskulatur ersetzt. Die aus der Schwäche resultierenden funktionellen Einschränkungen betreffen bei der Myotonen Dystrophie Typ 1 (DM1) besonders die Gesichts- und Halsmuskulatur, die Fingerbeuger der Hand und die Streckermuskulatur des Fußgelenkes. Die funktionellen Defizite bei Myotoner Dystrophie Typ 2 (DM2) beginnen im Gegensatz dazu meist zuerst an der rumpfnahen Muskulatur, z.B. bei der Hüftbeugung.

Ein wichtiger Bestandteil der symptomatischen Behandlung ist die Physiotherapie. Ziel ist die optimale Bewegungsmöglichkeit der Gelenke, das Training von Muskulatur und Herz-Kreislauf-System. Sie wird in unterschiedlichem Maß benötigt – abhängig von der Erkrankung und Ausprägung der Symptome. Besonders bei der kindlichen Form der Myotonen Dystrophie ist die physiotherapeutische Behandlung zur Entwicklung der motorischen und kognitiven Fertigkeiten eine große Unterstützung. Die Therapie variiert – von der klassischen Form in Klinik und Praxis oder auch als Hausbesuch – bis hin zur Therapie im Bewegungsbad. Ziel ist die Aufrechterhaltung der möglichen Funktionen und die Vermeidung von Sekundärschäden - für eine größtmögliche Lebensqualität des Patienten.

Bestandteil der Therapie ist eine kontinuierliche Dokumentation von Befund und Verlauf der Krankheit. Daraus werden für den Patienten individuelle Übungen und Trainingsanleitung, Beratung zu orthopädische Prothesen und Hilfsmitteln abgeleitet. Auf den Erhalt von Bewegungsübergängen wie z.B. dem Aufstehen und Treppensteigen, ist besonderer Wert zu legen. Der Einfluss der Schwerkraft spielt eine entscheidende Rolle. Ist die Muskulatur für eine Bewegung nicht stark genug, kann die gleiche Bewegung in einer anderen Ausgangsstellung mit weniger Schwerkrafteinwirkung möglich sein (Beispiel: Bewegung beider Arme neben den Kopf – Vergleich in stehender und liegender Position). Empfehlenswert ist das Trainieren von im Alltag natürlich zu verwendenden Bewegungen und der damit verbundenen aktiven Wahrnehmung und Kontrolle der Bewegung.

Muskuläre Schwäche ist ein Teil des Krankheitsprozesses, entwickelt sie sich aber auch als Folge von Inaktivität. Regelmäßige sportliche Betätigung hilft, diesen Aspekt zu mindern. Dabei ist es wichtig, die individuelle Leistungsgrenze zu finden, weil dauerhaft zu schwere oder unangemessene Belastung zu Verschlechterung der Muskelkraft führen kann.

Empfehlenswert ist regelmäßiges aerobes Ausdauertraining (dreimal 30-40 Minuten pro Woche) zusätzlich zur therapeutischen Behandlung. Dieses Training wirkt sich positiv auf das Herz-Kreislauf-System aus, verhindert bzw. beeinflusst Diabetes (Zuckerkrankheit) günstig und kann zusammen mit richtiger Ernährung das Gewicht reduzieren. Günstig ist es, die Trainingszeiten über die Woche zu verteilen. In Betracht kommen beispielsweise Radfahren, Schwimmen und Walking. Zum Training der nichtbetroffenen Muskulatur, zur Koordinations- und Haltungsschulung, eignen sich auch Pilates oder Yoga – als Einzel- oder Gruppentherapie.

Aerobes Ausdauertraining bedeutet, dass das Training über einen längerem Zeitdauer ausgeführt wird und den Muskelzellen dafür immer genügend Sauerstoff zur Verfügung steht. In der Regel liegt die Herzfrequenz beim aeroben Training unter 140 Schlägen pro Minute. Zu Beginn des Trainings werden vor allem Kohlenhydrate verbrannt. Nach ungefähr 20 Minuten nutzt der menschliche Organismus zur Energiegewinnung mehr und mehr auch die Fettverbrennung.

Muskelschmerz wird bei Myotoner Dystrophie Typ 2 häufig für den unteren Rücken und im Bereich der Beine beschrieben – besonders schwerwiegend bei Patienten mit eingeschränkter Beweglichkeit. Krankengymnastik trägt dazu bei, den Muskelschmerz, welcher aus muskulärem Ungleichgewicht oder Verspannung resultiert, zu mindern.

In einer Studie wurde nach der vierten bzw. fünften Therapieeinheit therapeutisches Reiten ein signifikanter Rückgang der Schmerzintensität beschrieben. Die Therapie findet als physiotherapeutische Einzelbehandlung auf speziell geschulten Pferden in der Gangart Schritt statt. Die ständig wiederkehrenden dreidimensionalen Bewegungsimpulse, auf die der Patient reagiert, bewirken ein gezieltes Training der Haltungs-, Gleichgewichts- und Stützreaktionen sowie eine Regulierung der Muskelspannung, besonders im Bereich des unteren Rückens und des Hüftgelenkes. Leider ist diese Therapieform derzeit kein verordnungsfähiges Heilmittel, daher werden die Kosten in der Regel nicht von den Krankenversicherungen übernommen.

Durch **Logopädie** werden Störungen der Sprache, des Sprechens, des Schluckens oder allgemein der Kommunikationsfähigkeit behandelt. Zu Schluckstörungen kann es infolge mangelhafter Koordination und/oder Schwächung der Schluckmuskulatur kommen. In diesen Fällen ist neben der Behandlung auch die Beratung wichtig, beispielsweise hinsichtlich der richtigen Körperhaltung beim Essen oder zu den geeigneten Speisen.

Ist die Atemmuskulatur von der Erkrankung betroffen, bedeutet die Einschränkung der Lungenfunktion ein erhöhtes Risiko für Lungenentzündungen. Bedingt durch die Schwäche der Atemmuskulatur resultiert ein geringerer Hustenstoß. Dieser ist jedoch notwendig zum Abhusten - bei Infektionen der Atemwege mit vermehrter Sekretproduktion bzw. beim Verschlucken von Nahrungsbestandteilen.

Atemtherapie dient dem Erhalt des größtmöglichen Atemvolumens und kann gut in die Krankengymnastik integriert werden. Spätestens sobald sich Funktionseinschränkungen abzeichnen oder Atemwegsinfekte auftreten, sollte damit begonnen werden. Dazu gehören Übungen zur Vergrößerung des Atemvolumens wie 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 Hausübungsprogrammes ist in diesem Fall sehr wichtig!

## **Therapie im Bewegungsbad**

Unter den Bedingungen des Bewegungsbades können Alltagsfunktionen leichter geübt werden. Der hydrostatische Druck stabilisiert die Ausgangsstellung und verringert das Risiko zu stürzen. Die Wärme des Wassers (32-34°Celsius) fördert die Entkrampfung verspannter Muskulatur. Der Auftrieb erlaubt es, Übungen mit einem Zehntel seines Körpergewichtes durchzuführen der Wasserwiderstand erschwert die Bewegung im Wasser erheblich und ermöglicht so einen sanften Muskelaufbau sowie eine spürbare Bewegungsverbesserung.

Behandlungen im Bewegungsbad belasten zusätzlich das Herz-Kreislauf-System und eventuell auch die Atmung. Manche Patienten benötigen deshalb eine längere Eingewöhnungszeit, es wird empfohlen, vorab die Herz-Kreislauf-Belastbarkeit überprüfen lassen.

## **Hilfsmittel**

Besonders wichtig für Patienten mit DM1 ist der Erhalt der Handfunktion. Ergotherapie ist hier das Mittel der Wahl – auch zur Unterstützung für die Verwendung von Alltagshilfen für die Körperhygiene, beim Schreiben und beim Essen. Ziel der ergotherapeutischen Behandlung sind die Wiederherstellung, Verbesserung oder Kompensation der krankheitsbedingt eingeschränkten Funktionen und Fähigkeiten. Das Training motorischer Fähigkeiten, insbesondere die Feinmotorik, das activities of daily living (ADL)-Training sowie die Hilfsmittelberatung sind Inhalt der ergotherapeutischen Behandlung. Ob mit funktionellen Übungen oder ADL-/Hilfsmittelberatung oder mit beidem gleichzeitig begonnen wird, hängt vom Krankheitsstadium, dem Ort der Behandlung (Klinik, Praxis bzw. Hausbesuch) und natürlich vom individuellen Wunsch des Patienten ab.

Im Krankheitsverlauf der DM1 kann es zu zunehmender Immobilisierung mit Rollstuhlpflichtigkeit kommen. Zum Erhalt der Mobilität kommt dann ein möglichst leichtes und leichtgängiges, faltbares Modell, ggf. zusätzlich ausgestattet mit einem restkraftverstärkenden Zusatzantrieb oder auch – besonders für den Außenbereich – mit der Möglichkeit eines zurüstbaren elektrischen Zusatzantriebes in Frage.

Die zunehmende Schwäche der Muskulatur und die möglicherweise einhergehende abnehmende Leistung des Sehvermögens machen anfälliger für Stürze. Aus diesem Grund sind Schienen (Fußheberorthesen) zur Stützung der Füße beim Gehen häufig notwendig, um Kontrakturen (dauerhafte Verkürzung von Sehnen, Muskeln und Bändern) entgegenzuwirken und das Gehen sicherer zu machen. Sie müssen vom Patienten selbst an- und abzulegen sein und sollen so leicht wie möglich sein; sie müssen bequem sein und Haut und Knochen nicht zusätzlich belasten. Aufgrund der Schwäche der Nackenmuskulatur sind weiche, angepasste „Halskrausen“ zur stundenweisen Entlastung empfehlenswert.

## **Wohnraumanpassung**

Derzeit kann von der Pflegeversicherung für Maßnahmen zur individuellen Wohnfeldanpassung einen Kostenzuschuss von maximal 2557,- Euro gewährt werden. „Die Höhe der Zuschüsse ist unter Berücksichtigung der Kosten der Maßnahme sowie eines angemessenen Eigenanteils in Abhängigkeit von dem Einkommen des Pflegebedürftigen zu bemessen“ (§40 Abs. 4, Satz 2 SGB XI – Sozialgesetzbuch, 9. Buch, Rehabilitation und Teilhabe behinderter Menschen).

Alle Maßnahmen, die zum Zeitpunkt der Zuschussgewährung zur Wohnumfeldverbesserung notwendig sind, werden als eine Maßnahme gewertet (z.B. Einbau eines Treppenliftes und Umbau des Badezimmers). Dies gilt auch, wenn die Maßnahme in Einzelschritten nacheinander verwirklicht wird. Obwohl zwei unterschiedliche Baumaßnahmen durchgeführt werden, wird nur einmal der Zuschuss gewährt.

Unter Bezug auf die Eingliederungshilfe kann der Sozialhilfeträger die Beschaffung und Erhaltung von Wohnraum für Menschen mit Behinderungen finanziell unterstützen. Hierzu zählt zum Beispiel der notwendige Umbau einer vorhandenen Wohnung. Ein Anspruch auf Leistungen nach den Bestimmungen des Bundessozialhilfegesetzes kann aber immer erst dann geltend gemacht werden, wenn kein anderer Kostenträger zuständig ist. Leistungen des Sozialamtes sind immer abhängig von Einkommen und Vermögen der Antragsteller.

Informationen von Banken, Architekten und Firmen können Sie meist kostenlos erhalten bei:

- dem Bauzentrum des Bundeslandes
- den Innen-/ Bau-/ Landesplanungs-/Sozialministerien der Bundesländer; sie geben zahlreiche Informationsschriften auch zu den Themen Bauen & Wohnen heraus,
- dem Rathaus, Ortsamt, Sozialamt, der Kreisverwaltung, dem Bauministerium des Bundes ([www.bmvlw.de](http://www.bmvlw.de)) ,
- bei der Bausparkasse, der Handwerkskammer (kostenlose Broschüren zum barrierefreien Planen, Bauen und Wohnen).

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke bietet in Freiburg im Rahmen eines Hilfsmittelberatungszentrums Probewohnen in zwei behindertengerechten Wohnungen an ([www.dgm.org](http://www.dgm.org)).

### **Behinderungsgerechter Umbau eines Kfz/Kfz-Hilfe**

Gemäß der Rechtsprechung ist der Umbau eines Kfz weder zur Gewährleistung des elementaren Grundbedürfnisses auf Fortbewegung, noch zur Befriedigung des Grundbedürfnisses der "sozialen Kommunikation" notwendig. Aus diesem Grund handelt es sich nicht um ein Hilfsmittel im Sinne des §33 SGB V.

Wenn der Betroffene in einem Arbeitsverhältnis oder einer berufsvorbereitenden Ausbildung steht, kommt unter sehr eng gefassten Bestimmungen die Kfz-Hilfe durch den Sozialhilfeträger in Betracht. Begünstigt sind in diesem Zusammenhang Studenten, Auszubildende oder auch Betroffene mit einer ehrenamtlichen Tätigkeit, welche die tägliche, nachweisliche Nutzung eines eigenen Kfz erforderlich macht.

## 7. Psychosoziale Beratung

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 und geringem Krankheitswert bis hin zu schwerer Behinderung und Beteiligung der geistigen und psychischen Leistungsfähigkeit -, muss die Beratung individuell und flexibel sein.

**Psychosoziale** Beratung berücksichtigt

- die **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?“)
- die **Lebenssituation aller, die von der Erkrankung (mit-) betroffen sind**  
Dazu gehören zum Beispiel
  - das Zusammenleben in der Familie (z.B. Wie kann Arbeitsteilung organisiert werden? Wie ist ein Gespräch über die Erbkrankheit möglich? )
  - die Organisation des Alltags (Kindergarten, Schule, Ausbildung und Beruf, Wohnen, Mobilität)
  - die Frage nach finanziellen Hilfen
  - sozialrechtliche Fragen

und alle anderen Themen, die zum Leben mit einer Muskelkrankheit gehören.

Im Leben vieler 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 Mitarbeiter/innen der psychosozialen Beratung 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 Beratung und Selbsthilfe hat sich als sehr tragfähig erwiesen. Die Mitarbeiterinnen 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 von DM1 und DM2 möglich, das sich innerhalb der DGM gebildet hat.

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

- Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. DGM  
Im Moos 4  
79112 Freiburg  
07665/9447-0  
[www.dgm.org](http://www.dgm.org)

## **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 stimmen kann. Eine lange Odyssee von Arzt zu Arzt ist nichts Ungewöhnliches, bevor eine Myotone Dystrophie (DM1 oder DM2) festgestellt wird. Manchmal wird erst durch das Vergleichen von Symptomen mehrerer Familienmitglieder deutlich, dass alle von der gleichen Grunderkrankung betroffen sind.

Einigen Frauen wird erst mit der Geburt eines schwer betroffenen Kindes klar, dass sie nicht nur Überträgerinnen, sondern selbst erkrankt sind. Diese doppelte Belastung ist für jede Familie mit großen Herausforderungen verbunden.

Menschen, die nur mit einzelnen 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, Kollegen, Lehrer oder Arbeitgeber, 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, die Fülle an neuen und sehr speziellen medizinischen Informationen zu verstehen und zu verarbeiten oder in der Kürze eines Gesprächs die richtigen Fragen zu stellen. Deshalb kann es hilfreich sein, sich auf den Termin mit dem Arzt 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, viele starke Gefühle auslösen.

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

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.

Einige Menschen haben das Bedürfnis, alle „Fäden selbst in der Hand zu behalten,“ werden aktiv und versuchen möglichst viele Informationen über die Erkrankung zu sammeln. Andere wünschen sich, über ihre Ängste und Sorgen mit jemandem zu sprechen, um zumindest die seelische Last teilen zu 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, vieles mit sich alleine auszumachen. 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 die Zähne zusammenbeißen und das Beste aus der Situation machen“, sind zwar gut gemeint, helfen aber im Alltag oft nur wenig. Das Durchleben von Gefühlen kann dazu beitragen, die Realität nach und nach besser annehmen zu können. Verständnisvolle Menschen 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 der „Schuld“ an Krankheit in Verbindung gebracht, auch wenn es keine moralische Schuld geben kann. Gleichzeitig können familiäre Ähnlichkeiten (auch irrtümlich) mit einem Krankheitsrisiko verknüpft werden.

Eine Atmosphäre, die von Offenheit geprägt ist, kann dazu beitragen, dass erkrankungsbedingte Veränderungen vor Familienmitgliedern nicht verheimlicht oder heruntergespielt werden müssen. Dadurch ist es unter Umständen möglich, weitere Angehörige vor plötzlicher Konfrontation mit eigenen Problemen (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 Berater/innen der DGM helfen Ihnen gern dabei herauszufinden, ob ein Kontakt zu Gleichbetroffenen, zu einer spezialisierten Beratungsstelle oder vielleicht auch 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.

Überwiegend nehmen Betroffene mit der so genannten klassischen (und häufigsten) Form der Myotonen Dystrophie (DM1) mit PROMM (DM2) und Familien mit kongenital betroffenen Kindern psychosoziale Beratung in Anspruch.

Nachfolgend werden exemplarisch verschiedene Aspekte skizziert, die im Leben mit einer myotonen Dystrophie von Bedeutung sein können und in der Psychosozialen Beratung zur Sprache kommen können.

### **Klassische Verlaufsform, Beginn ca. 12. - 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, macht die Hände ungeschickt. Betroffene gehen evtl. schleppend, stolpern immer wieder über geringe Bodenunebenheiten und fallen gelegentlich auch hin. Manchmal kommen Beschwerden dazu, wie eine unerklärliche Tagesmüdigkeit, Antriebsschwäche, gedrückte Stimmung und Probleme beim Schlucken. Die Muskelschwäche schreitet oft nur langsam fort.

Problematisch ist für viele Betroffene, dass 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 führen leider dazu, dass es für Betroffene oft schwierig bis unmöglich ist, wirklich unabhängig zu werden.

### **Tagesmüdigkeit und Erschöpfung**

Ein gesteigertes Schlafbedürfnis, das sich auch durch wiederholtes Einnicken untertags äußern kann, macht besonders Patienten mit DM 1 häufig zu schaffen. Immer wieder erfolglos gegen die Schläfrigkeit anzukämpfen, kann für Betroffene 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 gesunde Angehörige oft nur schwer nachvollziehbar.

Dazu kommt, dass es vielen Betroffenen schwer fällt, sich einer Sache mit ungeteilter Aufmerksamkeit 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. Manchmal werden Nachrichten nicht weiter gegeben und es kommt dadurch zu Missverständnissen.

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.

Menschen mit Myotoner Dystrophie 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 Patienten haben entdeckt, dass ein geregelter persönlicher Tagesrhythmus von großem Nutzen sein kann. Klare Absprachen, teilweise auch Rituale (Beispiel: bestimmte Haushaltsaufgaben werden immer zur selben Zeit in der Woche erledigt) können helfen, unnötige Reibereien 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 Menschen. Diese Situation ist manchmal belastet durch eingeschränkte Zeugungsfähigkeit/Fruchtbarkeit bei gleichzeitigem Kinderwunsch und durch ein relativ hohes 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  
Berufsverband deutscher Humangenetiker e.V. ([www.bvdh.de](http://www.bvdh.de))
- Deutsche Gesellschaft für Familienplanung, Sexualpädagogik und Sexualberatung e.V. ([www.profamilia.de](http://www.profamilia.de))
- Schwangerschaftsberatungsstellen (z.B. bei Gesundheitsämtern, Caritas oder Diakonie)

## **Arbeit und Beruf**

### Berufswahl und Ausbildung

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

Die Information über eine genetische Veranlagung für Myotone Dystrophie oder PROMM 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) dort die Berufsberatung für schwer behinderte Schulabgänger. Dieser Kontakt sollte rechtzeitig, d.h. möglichst 1-2 Jahre vor Schulabschluss hergestellt werden. In dieser 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 angeschlossenem Internat – eine Berufsausbildung, evtl. auch eine Berufsfindungsmaßnahme.

- [www.arbeitsagentur.de](http://www.arbeitsagentur.de)
- [www.talentplus.de](http://www.talentplus.de)

### 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, die sich auf Ihre berufliche Tätigkeit auswirken, 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 sollten. 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 eine 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 oder Vorgesetzte könnten an Ihrer Motivation zweifeln.

In diesen oder ähnlichen Situationen würden wir dazu raten, die Problematik offen zu legen, evtl. die Schwerbehindertenvertretung einzubeziehen. Rückmeldungen von Menschen mit Myotoner Dystrophie haben uns gezeigt, dass Sie nach Erklärung der Zusammenhänge an ihrem Arbeitsplatz mehr Verständnis gefunden haben und Spekulationen oder Vermutungen aus dem Weg geräumt werden konnten.

Auch bei einer Neueinstellung besteht grundsätzlich keine Verpflichtung, den Arbeitgeber 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 Einschränkungen ausgeübt werden kann, müssen Sie dies dem Arbeitgeber mitteilen.

- Deutsche Rentenversicherung ([www.deutsche-rentenversicherung-bund.de](http://www.deutsche-rentenversicherung-bund.de))
- Integrationsamt, Integrationsfachdienst ([www.integrationsaemter.de](http://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 von 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 sind sie auch von den Internetseiten der zuständigen Versorgungsämter herunter zu laden.

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

- Broschüre: „Die Rechte behinderter Menschen und ihrer Angehörigen“, zu beziehen bei Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe e.V. Kirchfelder Str. 149, 40215 Düsseldorf, Tel. 0211/31006-0, [www.bag-selbsthilfe.de](http://www.bag-selbsthilfe.de)
- Broschüre: „Ratgeber für behinderte Menschen“, zu bestellen über [www.bmg.bund.de](http://www.bmg.bund.de) oder [www.bmas.bund.de](http://www.bmas.bund.de)
- Broschüre zum Schwerbehindertenverfahren sowie zu Nachteilsausgleichen, zu beziehen bei: Zentrum Bayern Familie und Soziales, [www.zbfs.bayern.de](http://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 der Hausarzt 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, es sei denn, eine vorzeitige Leistung ist aus medizinischen Gründen dringend erforderlich.

Einige Einrichtungen haben sich auf die besonderen Anforderungen von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen eingerichtet. Eine Liste von geeigneten Kliniken, eine Anlage zum Antrag stationäre Rehabilitation und ein Faltblatt „Medizinische Rehabilitation“ mit detaillierten Informationen können Sie über die DGM erhalten.

Bei beruflichen Rehabilitationsmaßnahmen sind die gesetzliche Rentenversicherung und die Agentur für Arbeit Ihre ersten Ansprechpartner. Die Rehabilitationsberater 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 Jugendliche 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.

Wenn es Ihnen aus gesundheitlichen Gründen nicht mehr möglich ist voll zu arbeiten, gibt es die Möglichkeit, eine Teilerwerbsminderungsrente zu beantragen und die Arbeitszeit zu reduzieren. Behinderte Arbeitnehmer, deren Arbeitsverhältnis länger als sechs Monate besteht, haben unter bestimmten Bedingungen einen Anspruch auf eine Teilzeitstelle.

Eine Teilerwerbsminderungsrente können Sie beantragen, wenn Sie wegen Ihrer Erkrankung auf nicht absehbare Zeit außerstande sind, unter den üblichen Bedingungen des allgemeinen Arbeitsmarktes mindestens sechs Stunden täglich zu arbeiten.

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.

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.

➤ [www.deutsche-rentenversicherung-bund.de](http://www.deutsche-rentenversicherung-bund.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 der festgestellten Pflegestufe.

Es gibt drei Pflegestufen, die nach dem Umfang der Pflegebedürftigkeit gestaffelt sind, für extrem pflegebedürftige Menschen eine zusätzliche Härtefallregelung.

Menschen mit besonders eingeschränkter Alltagskompetenz können Ansprüche aus dem Pflegeleistungsergänzungsgesetz haben.

Für die Einstufung der pflegebedürftigen Person wird ihr individueller Hilfebedarf in der Grundpflege berücksichtigt. Zur Grundpflege gehören täglich wiederkehrende Verrichtungen

aus den Bereichen Körperpflege, Mobilität und Ernährung, die genau definiert sind. Ergänzend wird bei bestehendem Grundpflegebedarf ein Bedarf für hauswirtschaftliche Versorgung zuerkannt.

Um in eine Pflegestufe eingestuft zu werden, müssen Sie bei Ihrer Pflegekasse (sie ist der jeweiligen Krankenkasse zugeordnet) einen Antrag stellen.

Der MdK (Medizinische Dienst der Krankenkassen) nimmt bei Ihnen zu Hause eine Begutachtung vor, indem er prüft, bei welchen Verrichtungen Sie Hilfe brauchen und ob Ihr Grundpflegebedarf so umfangreich ist, dass Ihnen eine Pflegestufe zusteht. Dabei ist der tatsächliche Hilfebedarf ausschlaggebend und nicht die Diagnose.

Zur Vorbereitung auf den Besuch des MdK empfehlen wir Ihnen, ein Pflegetagebuch zu führen.

#### 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.

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.

Weiterführende Informationen über Fragen der Pflegeleistungen, incl. stationäre Pflege, Kurzzeitpflege, Verhinderungspflege, Leistungen zur Anpassung des Wohnumfeldes erhalten Sie bei

- Bundesministerium für Gesundheit (Informationen zu Pflege, Bürgertelefon und Broschüren zum Thema), [www.bmg.bund.de](http://www.bmg.bund.de)
- Medizinischer Dienst des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen e.V., „Richtlinien des GKV-Spitzenverbandes zur Begutachtung von Pflegebedürftigkeit nach dem XI. Buch des Sozialgesetzbuches“, [www.mds-ev.de](http://www.mds-ev.de)
- Deutsche Gesellschaft f. Muskelkranke e.V. , [www.dgm.org](http://www.dgm.org)  
Pflegeversicherung - Leitfaden für den Antrag und das Begutachtungsverfahren bei

Erwachsenen

Mein Kind in der Pflegeversicherung (Kinder bis 12 Jahre) -Leitfaden für Eltern-

### 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 12 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).

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, taucht immer häufiger der Begriff „Persönliche Assistenz“ auf. Assistenz kann z.B. im Rahmen der Individuellen Schwerstbehindertenbetreuung, dem Arbeitgebermodell oder als Arbeitsassistenz genutzt werden.

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

- Broschüre: Selbstbestimmte Assistenz – Ratgeber für behinderte ArbeitnehmerInnen und solche, die es werden wollen“ , ForseA e.V., Nelkenweg 5, 74673 Muldingen – Hollenbach, Tel.: 07938/ 515, Internet: [www.forsea.de](http://www.forsea.de)
- [www.isl-ev.de](http://www.isl-ev.de)

- [www.arbeitsassistenz.de](http://www.arbeitsassistenz.de)
- [www.budget.paritaet.org](http://www.budget.paritaet.org)
- [www.budget-tour.de](http://www.budget-tour.de)
- [www.bmas.de](http://www.bmas.de)

## **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 statten Sie eine Person Ihres Vertrauens mit einer rechtlichen Handlungsbefugnis aus. Mit einer Betreuungsverfügung nehmen Sie Einfluss auf die Wahl eines gesetzlichen Betreuers, der 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 einem Arzt zu besprechen und sie mit einer Vorsorgevollmacht zu verknüpfen.

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

- Bundesjustizministerium, [www.bmj.bund.de](http://www.bmj.bund.de)
- Bayer. Justizministerium, [www.justiz.bayern.de](http://www.justiz.bayern.de)
- Broschüre: Vorsorge für Unfall, Krankheit und Alter, Hrsg. Bayer. Staatsministerium der Justiz und für Verbraucherschutz, Verlag H.C.Beck

Neben den beschriebenen Themen gibt es eine Reihe von weiteren Fragen, die in der Beratung zur Sprache kommen können, hier aber nicht weiter ausgeführt werden sollen, beispielsweise

- mit Freunden, Eltern, Angehörigen, Lehrern... über die Krankheit sprechen (Information über die Erkrankung)
- berufliche und private Lebenskonzepte
- Fähigkeiten und Potenziale, die manchmal nicht gesehen und oft nicht genutzt werden
- Leistungsfähigkeit - richtige Einschätzung der eigenen Stärken und Schwächen
- Auftreten und äußeres Erscheinungsbild
- Schwierigkeiten im sozialen Kontakt
- Selbstwahrnehmung und Fremdwahrnehmung
- Autonomie und Selbständigkeit
- Freizeitgestaltung und Urlaubsplanung, angepasst an die besondere Lebenssituation
- Mobilität, z.B. Führerschein
- Strategien für die Bewältigung des Alltags
- Anerkennung und Entwicklung von Selbstbewusstsein
- Belastung der Angehörigen

## **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 betreut. Die Mitarbeiter dieser Einrichtungen stellen nach und nach auch Kontakt zu Einrichtungen der Frühförderung her oder überweisen an niedergelassene Therapeuten (z.B. Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie).

Eine Liste der Neuromuskulären Zentren mit Informationen über Sprechstunden für Erwachsene und Kinder erhalten Sie bei der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke, [www.dgm.org](http://www.dgm.org)

- [www.intensivkinder.de](http://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 Ärzten, Therapeuten, Sozialpädagogen und Betreuern 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 Erzieher/innen und Lehrkräfte berät. Benötigt das Kind einen begleitenden Helfer, können die Eltern beim überörtlichen Träger der Sozialhilfe die einkommensunabhängige Eingliederungshilfe beantragen.

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

- Broschüre: „Mein Kind ist muskelkrank – Ein Ratgeber für Eltern“ bei Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke, DGM, [www.dgm.org](http://www.dgm.org)
- Elternzeitung, bei Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke, DGM, [www.dgm.org](http://www.dgm.org)
- 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](http://www.bvkm.de)
- Broschüre: Steuermerkblatt für Familien mit behinderten Kindern (erscheint jährlich) beim Bundesverband für körper- u. mehrfachbehinderte Menschen e.V., [www.bvkm.de](http://www.bvkm.de)
- [www.intakt.info](http://www.intakt.info)
- Buch: Greß Jürgen, Recht und Förderung für mein behindertes Kind, Verlag C.H. Beck

## 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.

Im gesellschaftlichen Leben begegnet man immer wieder der Vorstellung, dass Menschen mit Behinderung die Verantwortung für ein Kind nicht übernehmen und nicht gut für ein (evtl. schwer betroffenes) Kind sorgen können, wenn sie selbst Hilfe brauchen.

Tatsache ist, dass die Bewältigung des Alltags mit Behinderung – nicht nur des Haushalts – einen größeren Aufwand beinhaltet und betroffene Eltern deshalb auch für die Betreuung des Kindes Unterstützung bekommen sollten.

Leider ist die Finanzierung dieser Hilfen (Pflege, 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), Leistungen der Eingliederungshilfe (SGB XII).

Deshalb lässt sich die Unterstützung für betroffene Familien nur individuell regeln. Bitte wenden Sie sich an die Berater/innen 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.

- Bundesverband behinderter und chronisch kranker Eltern ([www.behinderte-eltern.de](http://www.behinderte-eltern.de))
- Weibernetz e.V., Politische Interessenvertretung behinderter Frauen ([www.weibernetz.de](http://www.weibernetz.de)); hier ist auch Rechtsgutachten zum Thema Elternassistenz verfügbar.
- Netzwerk von und für Frauen mit Behinderung in Bayern ([www.netzwerkfrauen-bayern.de](http://www.netzwerkfrauen-bayern.de))

In unserem Beitrag haben wir versucht, einige Themen, die in unseren Beratungssituationen immer wieder auftauchen, kurz darzustellen. Die Zusammenhänge sind oft sehr komplex und deshalb nur ansatzweise beschrieben. Fragen, die **Ihre** Lebenssituation betreffen, können vielleicht in einer individuellen Beratung geklärt werden.