

Nach Florida der Muskeln wegen

zur 11. Konferenz der amerikanischen
Periodischen Paralyse Patientenorganisation (PPA)
vom 09. – 11. Oktober 2009 in Orlando

“Are you hypo or hyper?“ wurde ich gefragt, als ich mich im Rosen Center in Orlando in die Teilnehmerliste der Konferenz der Periodic Paralysis Association (PPA) eintrug. Zwei Formen der periodischen Paralysen waren damit gemeint, die hypokaliämische (HypoPP), die mit erniedrigten, und die hyperkaliämische (HyperPP), die mit erhöhten Kaliumwerten im Blut einhergeht. “I’m hypo“, war meine Antwort. Im März 2009 war am Institut für Angewandte Physiologie der Universität Ulm die krankheitsverursachende Genmutation nachgewiesen und die Diagnose der hypokaliämischen periodischen Paralyse bestätigt worden.



Vorstand der Periodic Paralysis Association
von links nach rechts: Shelley Shifman, Linda Feld (sitzend) Sherry Milo, Dr. Jacob Levitt, Misty Smith

Die Vorstandsmitglieder der PPA waren bei der Einschreibung der Teilnehmer anwesend, und ich lernte Linda Feld, die Geschäftsführerin, persönlich kennen, mit der ich seit Monaten in regem E-Mail-Austausch stand. Ein Artikel im Muskelreport (4/2008) über Lindas sehr seltene Muskelerkrankung und ihren Besuch beim Direktor des Instituts für Angewandte Physiologie der Universität Ulm, Professor Dr. Lehmann-Horn, dem führenden Experten für Periodische Paralysen, hatte mich auf die Spur meiner eigenen Muskelerkrankung gebracht, zur Korrektur meiner bisherigen Diagnose der Muskeldystrophie vom Glieder-Gürteltyp geführt und mir die Möglichkeit einer Therapie aufgezeigt.

Nach der Registrierung begegnete ich Teilnehmern mit genau meiner Genmutation. Dieselbe Mutation, aber unterschiedliche Lebensalter (21, 54 und 69 Jahre) ergeben unterschiedliche Krankheitsstadien, so zeigte sich. Wir alle wussten über Erfahrungen mit vorübergehenden Lähmungen zu berichten, einem typischen Merkmal periodischer Paralysen. Unterschiede stellten wir beim Auftreten erster Symptome und dem Krankheitsverlauf fest. Ich erlebte Lähmungsattacken vom 11. bis zum 16. Lebensjahr, die über Nacht eintraten oder nach körperlicher Anstrengung und anschließender Ruhe. In der Regel konnte ich mich nach Stunden, manchmal aber auch erst nach ein bis zwei Tagen wieder normal bewegen. Bei vielen Patienten entwickelt sich in späterem Lebensalter eine permanente Muskelschwäche. So auch bei mir. Schleichend, über einen Zeitraum von vielen Jahren hinweg, ist ein fortschreitender Muskelumbau erfolgt, so dass ich jetzt, im 69. Lebensjahr, bewegungseingeschränkt bin, Mühe beim Gehen habe und Treppen kaum noch bewältige. Die Hoffnung, dass die bislang existierenden therapeutischen Maßnahmen den Fortschritt der Erkrankung verhindern können, teilten wir alle.

Molekulargenetische Diagnostik liefert den sichersten Nachweis einer periodischen Paralyse. Die Identifizierung krankheitsverursachender Mutationen hat seit den 90er Jahren Fortschritte gemacht. Inzwischen sind 14 Mutationen bekannt. Während der Konferenz hatten die Mitglieder der PPA die Möglichkeit zur Blutentnahme für eine DNA-Analyse. Die molekulargenetische Untersuchung erfolgt im Institut für Angewandte Physiologie von Professor Lehmann-Horn in Ulm. Er war einer der Hauptreferenten der Konferenz, und so hatte ich die Freude, ihn in Orlando persönlich kennen zu lernen. Er hat meine Diagnose und Therapie eingeleitet und betreut mich auch weiterhin. Wie die anderen Patienten bin ich ihm sehr zu Dank verpflichtet. Alle meine Gesprächspartner bezogen sich auf ihn. Seine Forschungsarbeit und die seines Teams an der Universität Ulm hat ihre Lebensqualität verbessert. Wie auch ich selbst erfahren habe, kümmert sich Professor Lehmann-Horn engagiert um die Patienten, die sich an ihn wenden. Er beantwortet alle Fragen umgehend, per E-Mail oder auch telefonisch, und all das in seiner privaten Zeit. Für die DGM hat er eine Informationsbroschüre zu den Periodischen Paralysen erstellt.

Im Juli 2009 wurde Professor Lehmann-Horn für seine patientenzugewandte Arbeit durch die Genetic Alliance in Washington D.C. mit "The Art of Listening Award" ausgezeichnet.

Mehr als 120 Teilnehmer, Jung und Alt, hatten sich in Orlando eingefunden. Von der Westküste der USA, aus Alaska, dem Mittleren Westen und von der Ostküste waren sie angereist. Aus Kanada waren Betroffene gekommen und auch aus Europa. Es waren Eltern mit ihren ebenfalls erkrankten Kindern anwesend, denn die genetischen Veränderungen, die zu periodischen Paralysen führen, werden autosomal dominant vererbt. Das bedeutet, dass die Kinder bei Erkrankung eines Elternteils ein Risiko von 50 Prozent haben, den genetischen Defekt zu erben.

Uns alle erwartete ein dichtes Programm, bei dem stets die Patienten im Vordergrund standen. Einige erhielten Gelegenheit, ihre persönliche Krankheitsgeschichte vorzustellen. Ihre Schilderungen vermittelten einen bewegenden Eindruck von diagnostischen Irrwegen angesichts von Symptomen, die viele Ärzte nicht einzuordnen wussten. Lähmungsattacken können sich täglich oder nur einige Male im Leben ereignen, wenige Stunden oder Tage andauern. Sie können ausgelöst werden durch kochsalzhaltige oder kohlenhydratreiche Mahlzeiten,

durch Medikamente, durch starke körperliche Anstrengung, durch Stress oder durch Kälte. Die Lähmung kann einzelne Glieder betreffen oder generalisiert sein. Ratlose Ärzte machen gelegentlich die Psyche verantwortlich.

Während der Konferenz waren stets zwei Sanitäter zugegen, die den von Attacken betroffenen Teilnehmern halfen. Eine Ecke des Konferenzraumes war als Ruhezone mit Decken und Kissen ausgestattet.

Die Referenten waren ausgewiesene, engagierte Experten, die sich seit Jahren der Erforschung der Ionenkanal-Krankheiten widmen, zu denen die Periodischen Paralysen gehören. So entstand, bei unterschiedlichen Forschungsschwerpunkten und unterschiedlicher Akzentsetzung, ein breites Bild dieser durch Mutationen in Ionenkanal-Genen verursachten seltenen Muskelerkrankungen, ihrer Symptome, ihrer Diagnose und der bislang entwickelten Therapiemodelle. Die Konferenzteilnehmer hörten von neuen Entwicklungen bis hin zur Stammzellforschung und erfuhren, dass ein Austausch über Forschungsprojekte und Forschungsergebnisse auf internationaler Ebene stattfindet.



“Ask the Experts“-Runde

von links nach rechts: Dr. Lu, Columbia University; Dr. Lehmann-Horn, Direktor des Instituts für Angewandte Physiologie der Universität Ulm; Dr. Cannon, Southwestern University, Tx; Dr. Segal, SimultConsult-Chief Scientist; Dr. Levitt, PPA President and Medical Director

Die Vorträge waren visuell gestützt und so strukturiert, dass auch der Laie den Ausführungen folgen konnte. Zumeist waren kurze Pausen eingeplant, um den Bewegungs- und Erholungsbedürfnissen von Muskelpatienten zu entsprechen. Es gab immer wieder Gelegenheit, Fragen an die Referenten zu richten, während der Pausen, im Anschluss an die jeweiligen Vorträge, vor allem aber bei einer “Ask the Experts“- Runde am letzten Konferenztag.

Die Konferenz wurde vorbereitet und durchgeführt vom fünfköpfigen Vorstand der PPA. Misty Smith, die Konferenz-Koordinatorin, führte charmant und kompetent durch das Programm. Alle Mitglieder des Vorstands leiden selbst an Periodischer Paralyse, einschließlich des Präsidenten und medizinischen Direktors Dr. Jacob Levitt. Alle arbeiten ehrenamtlich für die Patientenorganisation, eine eindrucksvolle

Leistung, denn neben beruflichen und familiären Verpflichtungen erfordert das tägliche Management einer einschränkenden Erkrankung Zeit und Kraft. Die PPA finanziert sich allein durch Spenden, die Mitgliedschaft ist beitragsfrei. Alle Informationen werden im Internet kostenlos zur Verfügung gestellt (<http://www.periodicparalysis.org>). Seit meiner ersten Kontaktaufnahme bin ich immer wieder von Linda Feld informiert, unterstützt und ermutigt worden. Sie machte mich auf die Konferenz der PPA aufmerksam und hat mir damit zu wertvollen Informationen und Kontakten verholfen.

Dass mein Mann und ich mit dem Konferenzbesuch auch noch eine erlebnisreiche Florida-Reise verbinden konnten, die ich mir eigentlich gar nicht mehr zugetraut hatte, ist eine andere Geschichte.

Es wäre wünschenswert, wenn mit Unterstützung der DGM ein Netzwerk von Patienten mit Periodischer Paralyse im deutschsprachigen Raum entstehen könnte.