

**Myotone Dystrophie Typ 2
(DM2)
Proximale Myotone
Myopathie (PROMM)
Rickersche Erkrankung**





DGM

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

DGM · Bundesgeschäftsstelle · Im Moos 4 · 79112 Freiburg

Telefon 07665/9447-0 e-mail: info@dgm.org

Telefax 07665/9447-20 Internet: www.dgm.org

Spendenkonto Bank für Sozialwirtschaft

KTO 777 2200 · BLZ 660 205 00

Unsere Arbeit ist von den obersten Finanzbehörden als besonders förderungswürdig und gemeinnützig anerkannt. Ihre Spende und Ihr Förderbeitrag sind deshalb steuerlich abzugsfähig.

Beitrittserklärung

- Ich erkläre meinen **Beitritt** als Mitglied der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. Im Moos 4 · 79112 Freiburg
- Ich bin Betroffene(r) Ich bin Angehörige(r)
- Ich bin Förderer Körperschaft (Unternehmen, Verein)



Name

Vorname

Geburtsdatum

Straße, Hausnummer

PLZ, Wohnort (bzw. Firmensitz)

Telefon

E-Mail

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

Jährlicher Mindestbeitrag für Mitglieder:

- € 50,00 Betroffene/Angehörige
- € 50,00 Förderer
- € 200,00 Unternehmen/Vereine

Ich bezahle einen Zusatzbeitrag von

- € zum jährlichen Beitrag

Ich zeichne eine einmalige Spende von

- €

Ich bezahle per

- Überweisung Kto 777 22 00 · BLZ 660 205 00
- Bankeinzug* Bank für Sozialwirtschaft Karlsruhe

Kto.-Nr.

Bankleitzahl

Kreditinstitut

Datum

Unterschrift

*Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie die Option „Bankeinzug“ wählen. Damit kommt ein noch höherer Anteil der Mittel direkt den Muskelkranken zugute. Danke!

Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2)

Proximale Myotone Myopathie (PROMM)

Rickersche Erkrankung

Die myotone Dystrophie Typ 2 (DM2) ist die 2. Form der multisystemischen Myotonen Dystrophien. Sie wurde im Laufe der letzten 12 Jahre in Deutschland erkannt und klinisch charakterisiert. Die Häufigkeit dieser weltweit vorkommenden seltenen Erkrankung beträgt in Deutschland etwa 1 Patient auf 10.000 Geburten, was die relativ hohe Patientenzahl in unserem Land bedingt. Nach ihrem Entdecker und Erstbeschreiber Professor Kenneth Ricker aus Würzburg wird sie auch als proximale myotone Myopathie (PROMM) oder Rickersche Erkrankung bezeichnet.

Wie die DM1 kann sie von anderen Muskeldystrophien durch das häufig vorhandene Phänomen der Myotonie abgegrenzt werden. Myotonie bedeutet, dass ein Patient nach einer Muskelkontraktion eine verzögerte Muskelerschlaffung hat; sie ist überwiegend leichter ausgeprägt als bei der klassischen DM1. Die Hand- und die Oberschenkelmuskeln sind am stärksten betroffen. Die fortschreitende Muskelschwäche ist überwiegend stammnah, d.h. in Mitleidenschaft gezogen sind Kopfbeuger und der Beckengürtel, was sich besonders beim Treppensteigen und beim Aufstehen vom Stuhl oder Boden bemerkbar macht. Bei ca. 30% der Patienten sind dumpf ziehende Muskelschmerzen zumeist in der Oberschenkelmuskulatur ein Leitsymptom.

Eine Vielzahl von anderen Störungen unabhängig vom Muskel können vorhanden sein: grauer Star (manchmal erstes und einziges Symptom), eine Erkrankung des Herzmuskels, Schilddrüsenfunktionsstörungen, ein Diabetes mellitus, eine Leberenzymerrhöhung, eine Erhöhung der Fettwerte, Fertilitätsstörungen u. a., so dass von einer Multisystem-Erkrankung (Beteiligung mehrerer Organsysteme) gesprochen wird.

Auftreten der Erkrankung

Der überwiegende Anteil der Patienten zeigt erkennbare Zeichen der Erkrankung bis zum fünfzigsten Lebensjahr, tendenziell auch früher. Bis heute sind weltweit keine Patienten unter 16 Jahren mit eindeutigen Symptomen dieser Erkrankung beschrieben. Ebenso gibt es bisher keinen Hinweis auf einen Erkrankungsbeginn im Säuglings- oder Kleinkindesalter. Dies sind wichtige Unterschiede zur klassischen myotonen Dystrophie Typ 1. Die DM2 ist also eine chronisch fortschreitende Erkrankung des mittleren und höheren Lebensalters.

Vererbung und genetische Ursache

Die ursächliche Veränderung (Mutation) liegt auf dem menschlichen Chromosom 3. Eine kurze sich wiederholende Abfolge von vier Basen (den Buchstaben der Erbinformation) CCTG ist auf einem Chromosom stark vermehrt (Repeatexpansion). Durch die Ablagerung von CCTG-haltiger Erbsubstanz im Zellkern werden auf bisher noch unverstandene Weise viele Funktionen im Zellkern gestört.

Ein betroffener Elternteil gibt die Expansion statistisch an die Hälfte seiner Kinder unabhängig vom Geschlecht weiter, die andere Hälfte bekommt eine gesunde Erbanlage („gesundes“ Chromosom 3) und erkrankt nicht. Diese Art der Vererbung nennt man autosomal dominant.

Im Gegensatz zur DM1 wurde bisher keine Verschlimmerung oder ein immer früherer Beginn der Erkrankung von einer Generation zur nächsten nachgewiesen (sog. Antizipation).

Diagnose

Im ersten Schritt einer Abklärung sollte durch einen erfahrenen Neurologen eine Krankengeschichte mit Familienstammbaum erhoben und eine körperliche Untersuchung durchgeführt werden. Aufgrund der Krankengeschichte und des klinischen Befundes stellt sich zumeist bald die Verdachtsdiagnose. Da aber am Beginn der Erkrankung möglicherweise nur isolierte Symptome auftreten, bleibt die klinische Diagnose oft schwierig. Hier kann durch Zusatzuntersuchungen wie u.a. die Elektromyographie (EMG) eine weitere Bestätigung der Erkrankung erfolgen (Nachweis der Myotonie im EMG). Ist das Anfangssymptom z.B. ein grauer Star (Katarakt) oder eine Herzrhythmusstörung, wird der Verdacht möglicherweise durch einen anderen Facharzt (z.B. Augenarzt oder Internist) geäußert, bevor dann der Neurologe die endgültige Diagnose stellt.

Heute kann durch eine Blutuntersuchung (Gentest) die Diagnose in jeder Lebensphase (auch vor jeglicher Symptomatik = präsymptomatischer oder prädiktiver Test) gestellt werden. Der Nachweis der Expansion ist beweisend für eine DM2. Dieser Gentest ist in einigen spezialisierten humangenetischen Labors in Deutschland möglich. Die Kosten werden von der Krankenkasse übernommen. Nach internationaler Übereinkunft sollen Kinder im nicht einwilligungsfähigen Alter auch bei einem eindeutig erkrankten Elternteil nicht vorsorglich (prädiktiv) getestet werden.

Nur in Hochrisikofamilien mit nachgewiesener kardialer Beteiligung (ausgeprägte Herzrhythmusstörungen, Herzinsuffizienz oder familiärem frühem plötzlichen Herztod) kann ggf. eine prädiktive Diagnostik nach strenger Indikationsstellung und humangenetischer Beratung der Familie erfolgen.

Der Ausschluss der krankheitsspezifischen Gen-Veränderung spricht zwar eindeutig gegen die Diagnose Myotone Dystrophie Typ 2, lässt aber die Möglichkeit einer ähnlichen Erkrankung (z.B. Myotone Dystrophie Typ 1) offen.

Eine Muskelgewebsentnahme ist in Einzelfällen indiziert, etwa wenn eine ungewöhnliche Symptomatik vorliegt.

Wodurch sind die Patienten beeinträchtigt?

Die Erkrankung zeigt sowohl bei einem einzelnen Patienten als auch innerhalb einer Familie sehr variable Verläufe. Sie ist glücklicherweise bei vielen Patienten nur sehr langsam progredient. In der Regel gilt: Je älter der Patient zum Zeitpunkt der Diagnose ist, desto langsamer ist das Fortschreiten der Erkrankung.

Es gibt viele Patienten, bei denen bis ins hohe Alter keine wesentliche Gehbehinderung besteht und die Arbeitsfähigkeit kaum eingeschränkt ist. Die Behinderung ist vorwiegend durch die Muskelschwäche als Folge des Muskelschwundes bedingt. Nur in ganz vereinzelt Fällen ist die Schwäche im weiteren Verlauf so ausgeprägt, dass ein Rollstuhl erforderlich wird.

Die Feinmotorik und Gefühlsempfindungen bleiben erhalten. Eine Schluck- oder Kaustörung tritt nicht auf. Die Muskelsteifigkeit (Myotonie) ist selten sehr ausgeprägt und kann ggf. behandelt werden. Unangenehm und schwer zu behandeln sind die dumpf ziehenden Muskelschmerzen, die bei einem Teil der Betroffenen auftreten können.

Die myotone Dystrophie Typ 2 führt bei mehr als der Hälfte der Erkrankten zu einer beidseitigen Linsentrübung (grauer Star oder Katarakt), wodurch die Sehfähigkeit stark eingeschränkt ist.

Da die Risiken für einen Diabetes mellitus und eine Schilddrüsenunterfunktion erhöht sind, ist eine gelegentliche Kontrolle des Blutzuckers und der Schilddrüsenhormone sinnvoll.

Wichtig ist eine regelmäßige jährliche Kontrolle der Herzfunktion. Hier sind insbesondere auf Herzrhythmusstörungen und Zeichen der Herzschwäche (sog. Herzinsuffizienz) zu

achten. Nach der Erstdiagnosestellung sollte immer eine ausführliche Herzdiagnostik durchgeführt werden (Langzeit-EKG, Belastungs-EKG, Herzultraschall), und bei besonderer familiärer Disposition sind engmaschigere Kontrollen notwendig, da sehr selten schon in jungen Jahren lebensbedrohliche Herzrhythmusstörungen auftreten können (plötzlicher Herztod).

Bei Blutuntersuchungen sind häufig isolierte Leberenzym erhöhungen (sog. Gamma-GT-Erhöhungen) nachweisbar.

Ebenso findet man bei einem Teil der Patienten ein Immunglobulin-Mangelsyndrom, eine Testosteron-Erniedrigung und Fettstoffwechselstörungen (Cholesterin- und Triglyzerid-Erhöhungen).

Eine deutlich über das normale Altern hinausgehende Beeinträchtigung der intellektuellen und psychischen Fähigkeiten ist nicht zu befürchten.

Therapie

Eine unmittelbare medikamentöse oder sog. Gentherapie der myotonen Dystrophie Typ 2 ist bisher nicht möglich. Krankengymnastik und eine am Symptom orientierte Behandlung mit dem Ziel, die Beeinträchtigung zu mildern ist aber möglich. Zur Stabilisierung der muskulären Schwäche kann zusätzlich Kreatin eingenommen werden. Sollte in seltenen Fällen eine ausgeprägte Myotonie zu Beschwerden führen, hilft eine medikamentöse Therapie z.B. mit Mexiletin, Tolperison oder Carbamazepin.

Für die Behandlung der Herzsymptome stehen alle üblichen internistisch-kardiologischen Möglichkeiten bis zur Einpflanzung eines Herzschrittmachers zur Verfügung. Eine Blutzuckererkrankung oder Schilddrüsenfunktionsstörung sollte nach üblichen internistischen Regeln konsequent behandelt werden. Durch eine heute zumeist ambulant durchführbare Operation und Einbringung einer künstlichen Linse wird ein Katarakt beseitigt.

Was ist bei Narkosen zu beachten?

Es ist kein eindeutiger Hinweis auf ein erhöhtes Gefahrenpotential von Vollnarkosen bekannt. Aufgrund potentieller Herzrhythmusstörungen und der erhöhten Gefahr eines Herzstillstandes während einer Narkose muss der Narkosearzt über die Erkrankung des Patienten informiert und für Komplikationen gerüstet sein. Es sollten keine depolarisierenden Muskelrelaxantien verwandt und die Patienten ausreichend vor und nach der Operation überwacht werden. Lokalnarkosen, wie z.B. bei einer Katarakt-Operation, sind unkompliziert. Es ist ratsam, dass die Betroffenen den von der DGM herausgegebenen Notfallpass mit sich führen.

Was ist in der Schwangerschaft und während der Geburtsphase zu beachten?

Bei Frauen kann die Erkrankung erstmalig während der Schwangerschaft manifestieren und in Folgeschwangerschaften sind Symptomverschlimmerungen möglich (vermehrt Steifigkeit/ Myotonie, Muskelschwäche oder Muskelschmerzen).

Die Zahl der frühen oder späten Fehlgeburten scheint nicht erhöht zu sein. Ebenso besteht kein Hinweis auf vermehrte Aborte mit Kindstod. Vorzeitige Wehentätigkeit und die Häufigkeit von Frühgeburten sind bei manifest erkrankten Frauen mit DM2 etwas häufiger.

Die Geburtsphase und Notwendigkeit eines operativ geburtshilflichen Eingriffs unterscheidet sich nicht von gesunden Frauen. Die üblichen geburtshilflichen Narkoseverfahren (z.B. rückenmarksnahe „peridurale“ Anästhesie) können eingesetzt werden.

Es gibt keine Hinweise auf eine frühkindliche Erkrankung oder erhöhte Sterblichkeit der Säuglinge, und üblicherweise entwickelt sich ein Kind unauffällig nach der Geburt.

Eine umfassende geburtshilflich-medizinische Versorgung während der Schwangerschaft und im Rahmen der Geburt wird aber für Mutter und Kind dringend empfohlen. Der Frauenarzt sollte über die Grunderkrankung informiert sein.

Berufsorientierung der Patienten

Gibt es eine familiäre Disposition für die Krankheit, sollte die Berufsberatung schon vor Beginn einer Ausbildung die Besonderheiten der Krankheit berücksichtigen. Eine Berufswahl, welche die Fähigkeiten erkrankter Personen richtig einschätzt, ist einer späteren Umschulung i.d.R. überlegen. Das vorzeitige Ausscheiden aus dem Berufsleben aufgrund falscher Berufswahl kann deutliche negative Auswirkungen haben.

Stand der Forschung

1994 wurde diese Erkrankung erstmalig beschrieben. Seit 2001 kennt man die ursächliche Mutation und kann diese Erkrankung eindeutig auf Genebene nachweisen. Viele betroffene Familien haben dankenswerterweise mitgeholfen, dass dieses Ziel so schnell erreicht werden konnte. Es sind jetzt die Voraussetzungen gegeben, die molekularen Mechanismen der Erkrankung zu erforschen. Vielfältige Forschungen sind international im Gange, um den komplexen Störungen im Zellkern auf die Spur zu kommen.

Ratsam ist eine Betreuung durch eines der deutschen Muskelzentren. Die DGM wird Sie als Mitglied auf dem aktuellen Stand der Forschung halten.

Weshalb sollen Patienten mit myotoner Dystrophie Typ 2 Mitglied der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM) werden?

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM e.V.) ist der älteste und größte Selbsthilfeverband der Muskelkranken in Deutschland. Die DGM bietet ihren inzwischen ca. 7.500

Mitgliedern Informationen über verschiedene Krankheitsbilder und deren Behandlungsmöglichkeiten, Beratung in sozialen und rechtlichen Fragen, Ratschläge für Freizeitaktivitäten und nicht zuletzt Kontakte zu Ärzten und Betroffenen an.

Ihre Ziele sind

- Betreuung der Betroffenen und ihrer Angehörigen
- Forschungsförderung
- und Öffentlichkeitsarbeit.

Eine weitere Aktivität der DGM ist die Koordination von spezialisierten neurologischen Arbeitsgruppen, die mit speziellen Muskelkrankheiten besonders eingehende Erfahrungen besitzen. In diesen Neuromuskulären Zentren sind alle Fachabteilungen zusammengefasst, die notwendig sind, um eine Muskelerkrankung zu diagnostizieren und Muskelkranke kompetent zu begleiten.

Die vierteljährlich erscheinende Zeitschrift „Muskelreport“ gibt Tipps und Erfahrungen von Betroffenen weiter, informiert über rechtliche und soziale Fragen und berichtet über neue Forschungsergebnisse. Informationen bieten auch die Internetseiten der DGM (www.dgm.org).

Insbesondere die Landesgruppen stellen Kontakte zu anderen Betroffenen und deren Familien her. Ein eigener Rundbrief speziell für an Myotoner Dystrophie erkrankte Mitglieder stellt ein besonderes Informationsmedium dar und vermittelt Kontaktmöglichkeiten.

Inzwischen hat sich eine eigene Patientensubgruppe in der DGM für Patienten mit Myotonen Dystrophien organisiert, die Interessengemeinschaft Myotone Dystrophie. Bei der DGM erhalten Sie ergänzend eine sehr ausführliche Broschüre zu den Myotonen Dystrophien.