

# **Bakkalaureatsarbeit**

**Physiologie**

**Muskelerkrankungen**

**eingereicht an der**

**Medizinischen Universität Graz**

**Studienzweig Gesundheits- und Pflegewissenschaft**

vorgelegt von

**Valentina Serenyi**

Mat. Nr.: 0933340

**Betreuerin** *Univ. Prof. Dr. Phil. Anna Gries*

### **Eidesstattliche Erklärung**

Ich erkläre eidesstattlich, dass ich die vorliegende Arbeit selbständig und ohne fremde Hilfe verfasst, andere als die angegebenen Quellen nicht benutzt und die den benutzten Quellen wörtlich und inhaltlich entnommenen Stellen als solche kenntlich gemacht habe.

Ich versichere, dass ich diese Bakkelaureatsarbeit bisher weder im In- noch im Ausland (einem Beurteiler oder Beurteilerin) in irgendeiner Form als Prüfungsarbeit vorgelegt habe.

Graz, am 3. Sept. 2012

Unterschrift

V. Jereenyi

# Inhaltsverzeichnis

Abbildungsverzeichnis.....	6
1. Einleitung.....	7
2. Progressive Muskeldystrophie.....	9
2.1 Definition.....	9
3. Dystrophinopathien.....	10
<b>3.1 Typ Duchenne</b> .....	10
3.1.1 Definition.....	10
3.1.2 Ursache.....	11
3.1.3 Symptomatik und Verlauf.....	11
3.1.4 Diagnose.....	13
3.1.5 Epidemiologie.....	13
3.1.6 Therapie.....	14
<b>3.2 Typ Becker-Kiener</b> .....	17
3.2.1 Definition.....	17
3.2.2 Symptomatik und Verlauf.....	18
3.2.3 Genetik.....	18
<b>4. Rezessiv-autosomal erblicher Beckengürtel-Gliedergürtel-Typ</b> .....	19
4.1 Definition.....	19
4.2 Ursachen.....	19
4.3 Verlauf.....	19
4.4 Symptomatik.....	19
4.5 Diagnose.....	21
4.6 Therapie.....	21

<b>5. Myopathien bei speziellen Stoffwechselstörungen</b> .....	21
<b>5.1 Morbus Pompe</b> .....	21
5.1.1 Definition.....	21
5.1.2 Symptomatik und Verlauf.....	22
5.1.3 Diagnose.....	22
5.1.4 Therapie.....	23
<b>5.2 McArdle-Syndrom</b> .....	24
5.2.1 Definition.....	24
5.2.2 Pathogenese.....	24
5.2.3 Symptomatik.....	25
5.2.4 Diagnose.....	25
5.2.5 Therapie.....	26
<b>6. Fibromyalgie-Syndrom</b> .....	27
6.1 Definition.....	27
6.2 Ursache.....	27
6.3 Symptomatik und Verlauf.....	28
6.4 Diagnose.....	30
6.4.1 Anamnese.....	30
6.4.2 Inspektion.....	30
6.4.3 Palpation.....	31
6.4.4 Funktionsuntersuchung der Muskulatur auf Dehnbarkeit.....	32
6.4.5 Provokationstest der Muskeln.....	32
6.4.6 Manuelle Untersuchung.....	32
6.4.7 Technische Untersuchung.....	32

6.5 Epidemiologie.....	33
6.6 Therapie.....	33
6.6.1 Medikamentöse Behandlung.....	33
6.6.2 Physiotherapie.....	35
6.6.3 Akupunktur.....	35
6.6.4 Physikalische Maßnahmen.....	35
6.6.5 Psychotherapie.....	37
<b>7. Schlussfolgerung.....</b>	<b>38</b>
<b>8. Literaturverzeichnis.....</b>	<b>39</b>

## **Abbildungsverzeichnis**

<b>Abbildung 1:</b> Brüderpaar mit progressiver Muskeldystrophie (Typ Duchenne).....	10
<b>Abbildung 2:</b> Patient mit Duchenne-Muskeldystrophie.....	12
<b>Abbildung 3:</b> Rezessiv-autosomaler Gliedergürteltyp der progressiven Muskeldystrophie mit Schwerpunkten im Schultergürtel.....	20
<b>Abbildung 4:</b> Säugling mit der infantilen Form des M. Pompe .....	24
<b>Abbildung 5:</b> Schmerzdiagnose: Trigger-Punkte.....	31

## 1. Einleitung

Ob zu Hause, in der Ausbildung, im Beruf oder in der Familie, die Diagnose einer Muskelerkrankung hat tiefgreifende Konsequenzen für die direkt Betroffenen und deren Umfeld. Auf Grund der unheilbaren Krankheit müssen gut durchdachte Lebensentwürfe gemacht und Karrierepläne umgestellt werden. Außerdem muss das Lebensumfeld auf die Erkrankung angepasst werden, das heißt Wohnungen und Autos müssen umgebaut und liebgewonnene Gewohnheiten und Hobbys oft sogar aufgegeben werden.

Die Duchenne-Muskeldystrophie ist die häufigste erbliche degenerative Muskelerkrankung. Diese Erkrankung beruht auf dem Fehlen eines Strukturproteins der Muskelzellmembran, dem sogenannten „Dystrophin“. Die Betroffenen leiden an Muskelschwäche, Kontrakturen, Gehunfähigkeit, Extremitäten-Deformitäten, Skoliosen und Ateminsuffizienz. Eine heilende Therapie gibt es leider bis heute nicht, man kann lediglich die Symptome unter anderem durch Physiotherapie lindern.

Ich habe das Thema „Muskelerkrankungen“ gewählt, da ich vor kurzem ein Buch über Muskelerkrankte gelesen habe und ich ihre Willensstärke und ihre Lust am Leben trotz dieser fortschreitenden Erkrankungen sehr bewundere. Sie versuchen, ein „normales“ Leben zu führen, studieren, betreiben Sport, zwar hauptsächlich im Rollstuhl, und dennoch haben sie dabei viel Spaß und sind unter Gleichgesinnten. Deshalb ergeben sich folgende Forschungsfragen für mich: „Wie sieht das Krankheitsbild verschiedener Muskelerkrankungen aus?“, „Gibt es Therapien und wie wirksam sind sie?“ und „Wie gehen Betroffene mit den physischen Veränderungen und den damit auch verbundenen psychischen Belastungen um?“.

Des Weiteren habe ich mich mit den Krankheiten „Typ Becker-Kiener“, „Rezessiv-autosomal erblicher Beckengürtel-Gliedergürtel-Typ“, „Morbus Pompe“, „McArdle-Syndrom“ und dem „Fibromyalgie-Syndrom“ beschäftigt. Für den „Typ Becker –Kiener“ habe ich mich entschieden da er dem Duchenne-Typ sehr ähnlich ist und ich die Unterschiede hervorheben möchte. Mit „Morbus Pompe“ habe ich mich näher beschäftigt, da es mich schockiert, dass häufig schon Säuglinge im ersten Jahr daran sterben. Bei dem „McArdle-Syndrom“ finde ich es interessant, dass 3mal häufiger Männer daran erkranken. Das „Fibromyalgie-Syndrom“ habe ich gewählt, da Erkrankte am ganzen Körper Schmerzen haben und diese Krankheit von den Ärzten oft falsch diagnostiziert wird und PatientInnen häufig falsch verstanden und somit auch nicht richtig behandelt werden.

Außerdem habe ich großes Interesse an den verschiedenen Muskelerkrankungen und deren Therapien, da ich demnächst Physiotherapie studieren und eventuell mit PatientInnen die an einer solchen Erkrankung leiden zusammen arbeiten und ihnen bei ihrer Genesung helfen werde.

## 2. Progressive Muskeldystrophie

### 2.1 Definition

Der Begriff „progressive Muskeldystrophie“ stammt von dem Heidelberger Internisten Wilhelm Erb. Er fasste eine außerordentlich heterogene Gruppe progressiver, genetisch determinierter, primär degenerativer Myopathien zusammen. Das Gemeinsame der verschiedenen „Erb-Dystrophieformen“ basiert auf dem histologischen Dystrophieprozess der Skelettmuskulatur jeder einzelnen Form.<sup>1</sup>

Muskeldystrophie ist eine Sammelbezeichnung für primär degenerative Muskelerkrankungen. Kennzeichen dieser Muskelerkrankung ist eine fortschreitende, meist symmetrisch ausgebildete Muskelschwäche. Mehr als 30 verschiedene Formen sind bekannt. Die verschiedenen Arten unterscheiden sich hinsichtlich der Art des X-chromosomalen Erbgangs, der beginnenden Körperregion, des Erkrankungsalters und des Verlaufs. Molekular liegt ihnen das Fehlen eines Strukturproteins der Muskelzellmembran oder eines Muskelenzyms zugrunde. Außerdem ist für viele Formen in den letzten Jahren eine zugehörige Veränderung eines Genorts entdeckt worden. Die Symptome der Muskeldystrophie können mehr oder weniger erfolgreich behandelt werden. Dennoch ist Muskelschwund nicht heilbar und führt bei vielen Formen zum Tod, bei einigen schon in jungen Jahren. Bei jeder Art der Krankheit ist eine zunehmende Beeinträchtigung der Lebensqualität zu erwarten.<sup>2</sup>

Die häufigsten Formen der progressiven Muskeldystrophie sind die Dystrophinopathien „Typ Duchenne“ und „Typ Becker-Kiener“. Beide werden X-chromosomal-rezessiv vererbt. Das ist auch der Grund, dass fast ausschließlich Männer daran erkranken, da das ergänzende Y-Chromosom keine Dominanzfunktion hat.

Weitere Muskeldystrophien sind:

- Gliedergürteldystrophien
- Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie
- Okulopharyngeale Muskeldystrophie
- Bethlem-Myopathie
- Und die heterogene Gruppe der kongenitalen Muskeldystrophien<sup>3</sup>

---

<sup>1</sup> Vgl. Forst, Raimund: Die orthopädische Behandlung der Duchenne-Muskeldystrophie, Erlangen, 2000, S. 3

<sup>2</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 43

<sup>3</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 44

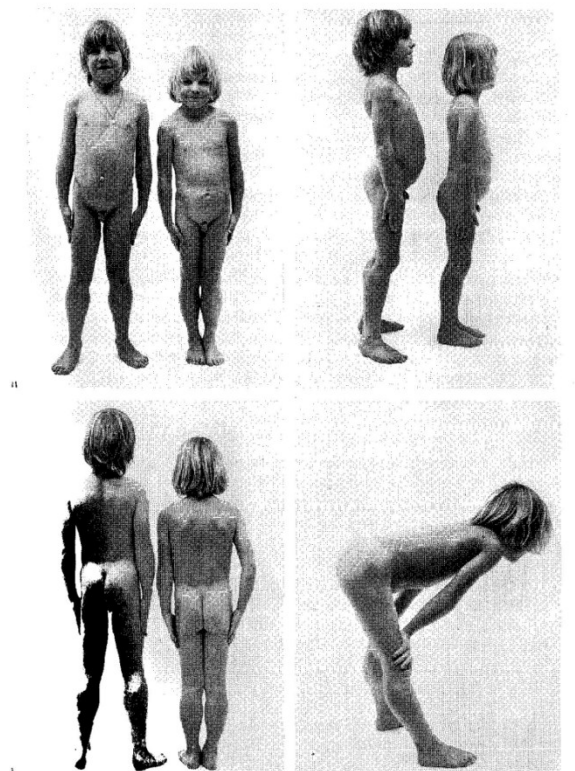
### 3. Dystrophinopathien

Die häufigsten Formen der Muskeldystrophie sind der „Typ Duchenne“ und der „Typ Becker Kiener“.

#### 3.1 Typ Duchenne

##### 3.1.1 Definition

Die Muskeldystrophie des Typs Duchenne ist die häufigste muskuläre Erbkrankheit im Kindesalter. Zu Beginn des Kleinkindalters tritt eine Schwäche der Becken- und Oberschenkelmuskulatur auf, sie schreitet schnell voran und endet, meist im Erwachsenenalter, immer tödlich, sobald die Herz- und Atemmuskulatur abgebaut wird. Deswegen wird diese Form auch als „maligne (=böartige) Muskeldystrophie“ bezeichnet.<sup>4</sup>



**Abbildung 1: Brüderpaar mit progressiver Muskeldystrophie (Typ Duchenne) – Besondere Merkmale Hyperlordosierung der Lendenwirbelsäule, vorstehender Bauch, Hypertrophie der Waden, beim Aufrichten Abstützen an Oberschenkel wegen Schwäche der Hüftextensoren<sup>5</sup>**

<sup>4</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 44

<sup>5</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S. 165

### 3.1.2 Ursache

Patienten mit dieser Form der Erkrankung können unterschiedliche Gendefekte aufweisen, meistens liegen die zwischen dem 3.-13. und 44.-45. Exon, den sogenannten „hot spots“. Bei ca. 93% der PatientInnen kommt es infolge der Genmutation zu Verschiebungen des Triplet-Codes (der genetische Code ist eine Regel, nach der in Nukleinsäuren befindliche Dreiergruppen aufeinanderfolgender Nukleobasen in Aminosäuren übersetzt werden). Dies hat zur Folge, dass entweder kein Dystrophin oder nur ein instabiles, funktionsloses Dystrophin gebildet wird. Bei ca. 30% der PatientInnen finden sich zu durchschnittlich 1% in den Muskelbiopsien Dystrophin-positive Fasern. Diese beruhen auf einer Ausnahme von der Leserasterregel (Punktmutation).

Das Genprodukt, das sogenannte „Dystrophin“ ist ein sehr großes, stabförmiges Proteinmolekül, das 0,002% der Muskelmasse ausmacht und es besteht aus 3685 Aminosäuren. Bei der DMD wird nur ein verkürztes, instabiles und funktionsloses Dystrophin produziert. Über 90% der Erkrankten haben weniger als 3% der normalen Dystrophinmenge in ihrer Skelettmuskulatur.<sup>6</sup>

### 3.1.3 Symptomatik und Verlauf

Die ersten Symptome des Typs Duchenne zeigen sich meistens beim Erlernen von Stehen und Gehen vor dem 3. Lebensjahr. Das Fortschreiten der normalen motorischen Entwicklung kommt ins Stocken, die Bewegungen werden plump und ungeschickt. Die Kinder fallen oft und zeigen ein Nachlassen der motorischen Aktivität.<sup>7</sup>

Bei Patienten mit DMD treten bei unbehandelten Skoliosen, aufgrund der zum Teil sehr starken Wirbelsäulenverkrümmungen und Extremitätendeformationen, ganz erhebliche Probleme und Beschwerden auf. Folgendes tritt auf (nach Forst, 2000, S.59):

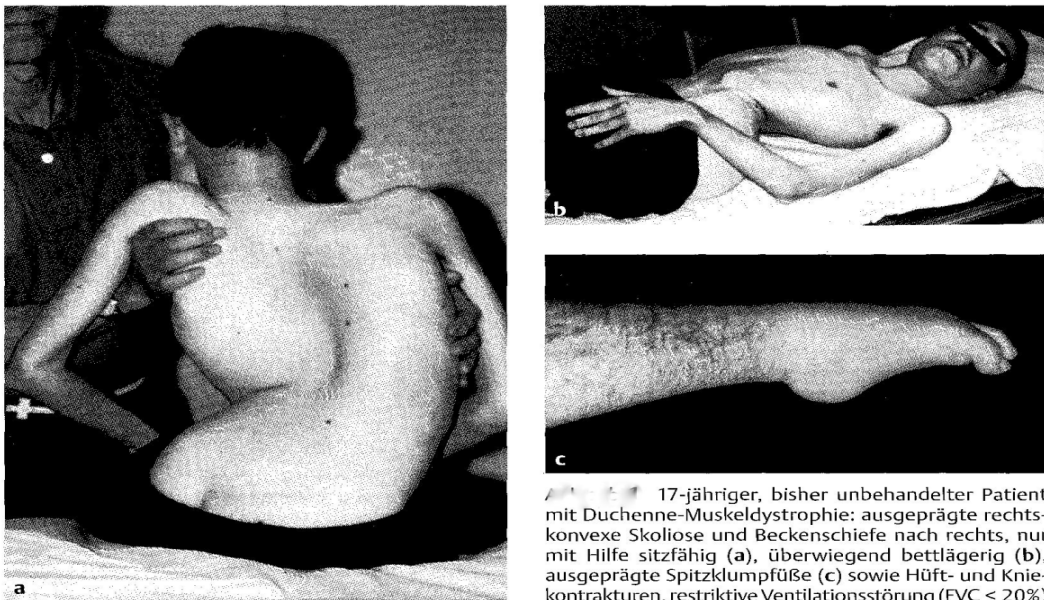
- Sitzschwierigkeiten bei Krümmungen über 40°
- Schwierigkeiten beim Liegen mit Störungen des Nachtschlafes, da die Patienten nicht längere Zeit auf einer Seite liegen können
- Häufig zwangsläufige, teilweise bis zu 10- stündige Bettlägerigkeit, durchschnittlich bis zu 25% der gesamten Lebenszeit
- „Fesselung der Arme“ zur Rumpfstabilisierung

---

<sup>6</sup> Vgl. Forst, Raimund: Die orthopädische Behandlung der Duchenne-Muskeldystrophie, Erlangen, 2000, S. 11

<sup>7</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S. 164

- Probleme mit der Kopfkontrolle
- Eingeschränkter Blickwinkel
- Ischialgien aufgrund der durch die Beckenschiefe nur einseitigen Gefäßbelastung und möglicher schmerzhafter Subluxation der Hüfte auf der Konkavseite
- Hautläsionen, Dekubitalgeschwüre
- Schmerzhaftes Zusammenstoßen der Rippen am Beckenkamm
- Bei massiver Beckenschiefe Probleme beim Stuhlgang
- Nicht zu unterschätzende psychische Probleme wegen des kosmetischen Erscheinungsbildes



**Abbildung 2: Patient mit Duchenne-Muskeldystrophie<sup>8</sup>**

Die DMD-Skoliose entwickelt sich für gewöhnlich im Sinne einer langen C-förmigen Krümmung in der Thorakolumbalregion. Mit fortschreitender Muskelschwäche werden immer mehr Wirbel und später auch das Becken in die Krümmung einbezogen.

Um eine aufrechte Oberkörperposition zu erreichen, werden die Ellbogen als Stützen eingesetzt und somit die Arme für andere Funktionen blockiert.<sup>9</sup>

### 3.1.4 Diagnose

<sup>8</sup>Vgl. Forst, Raimund: Die orthopädische Behandlung der Duchenne-Muskeldystrophie, Erlangen, 2000, S. 59

<sup>9</sup>Vgl. Forst, Raimund: Die orthopädische Behandlung der Duchenne-Muskeldystrophie, Erlangen, 2000, S. 61

Der erste Verdacht auf Muskeldystrophie kommt auf, wenn im Kindesalter eine ungewöhnliche, symmetrisch ausgebildete Muskelschwäche beobachtet wird. Der Beginn der Funktionsstörungen, der Verlauf und das Auftreten ähnlicher Störungen in der Familie sind besonders wichtig für die Anamnese. Bei der körperlichen Untersuchung wird auf allgemeine Auffälligkeiten geachtet, wie Haltung, Beweglichkeit und Atmung. Auch die Funktion der Nerven und Muskeln wird mittels einer neurologischen Untersuchung überprüft. Die Gendiagnose macht eine genaue Zuordnung nach Typus möglich.

Die Schwäche der Muskulatur kann neurogene oder myogene Ursachen haben. Mittels einer Elektroneurographie und einer Elektromyographie erfolgt die Differenzierung. Bei der Elektroneurographie werden die Nervenleitgeschwindigkeit und die Funktionstüchtigkeit der Nervenfasern ermittelt. Dies geschieht durch eine elektrische Reizung der Nerven. Durch die Elektromyopathie wird ermittelt, ob die Nervenfasern geschädigt oder ob die Muskeln selbst erkrankt sind, dies erfolgt durch die Messung der Muskelströme.

Außerdem geben Laborwerte wichtige Hinweise über die Blutwerte der PatientInnen. Die Menge an Creatin-Kinase (Muskelenzym) ist häufig erhöht. Die Diagnose wird durch andere Enzyme und Stoffwechselprodukte der Muskeln, bestimmte Antikörper, sowie durch andere Blut- und Urinwerte ergänzt. MRT und Ultraschall werden als bildgebende Verfahren eingesetzt, wodurch strukturelle Veränderungen des Muskels beurteilt werden können. Die Muskelbiopsie erfolgt durch eine Untersuchung des Muskels unter einem Licht- und Elektronenmikroskop, wodurch die Stoffwechselvorgänge im Muskel genau untersucht werden.<sup>10</sup>

### **3.1.5 Epidemiologie**

Die Duchenne-Muskeldystrophie zählt zu den häufigsten Erbkrankheiten des Kindesalters und macht 2/3 sämtlicher Muskeldystrophiefälle aus. Die Inzidenz in unterschiedlichen Ländern schwankt zwischen 1:2564 – 1:10309, die Prävalenz zwischen  $19,5-95 \times 10^{-6}$  der männlichen Bevölkerung.

In Deutschland trifft die DMD etwa jeden 3.500. männlichen Neugeborenen und kommt somit häufiger vor als die Hyperthyreose und die Phenylketonurie. Bei der schwarzen Bevölkerung Südafrikas ist die DMD dagegen sehr selten. Die Prävalenzrate liegt bei

---

<sup>10</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 46

1/100.000 und bei den Eingeborenen sogar bei 1/250.000. In Japan und Wales ging die Inzidenzrate dank genetischer Beratung zurück.

Mädchen entwickeln selten eine DMD, die dennoch nicht mit der sehr ähnlichen Gliedergürtel-Muskeldystrophie verwechselt werden darf.<sup>11</sup>

### **3.1.6 Therapie**

Obwohl der Gendefekt der Duchenne- und Becker-Muskeldystrophie auf dem X-Chromosom identifiziert und das Genprodukt dem Muskellmembranprotein „Dystrophin“ zugeordnet werden konnte, steht bis heute keine kausale Therapie für DMD zur Verfügung. Die angewandten symptomatischen Therapieansätze, wie z.B. das Beibehalten eines möglichst langen Wohlbefindens, Optimierung der respiratorischen Funktionen und Vermeidung von Deformitäten, zielen auf eine Verbesserung der Lebensqualität der PatientInnen und ihrer Familien ab. Die PatientInnen mit DMD werden multidisziplinär von einem spezialisierten Team behandelt.<sup>12</sup>

#### Medikamentöse Behandlung

Bisher ist kein Medikament bekannt, das die DMD heilen kann. Es können lediglich die schmerzhaften Symptome gelindert werden.

Prednison (0,75 mg/kgKG/Tag) und Deflazacort (0,9 mg/kgKG/Tag) sind in der Lage, vermutlich durch eine Verlangsamung des fibrotischen Umbaus der dystrophischen Muskulatur deren beschleunigten Abbau zu drosseln, ohne jedoch die Progredienz dieser Erkrankung gänzlich verhindern zu können.

Kortisongaben und operative Lösung von Kontrakturen verlängern die Gehfähigkeit, Kreatin kann eine diskrete Verbesserung des Muskelenergiestoffwechsels bewirken, wobei regelmäßige Therapiepausen nötig sind.<sup>13</sup>

#### Psychosoziale Betreuung

Eine chronische Erkrankung wie Muskeldystrophie bestimmt oft lebenslang das Empfinden, Erleben, Planen und Handeln des Patienten und seiner gesamten Familie. Durch das Schicksal

---

<sup>11</sup> Vgl. Forst, Raimund: Die orthopädische Behandlung der Duchenne-Muskeldystrophie, Erlangen, 2000, S. 10

<sup>12</sup> Vgl. Forst, Raimund: Die orthopädische Behandlung der Duchenne-Muskeldystrophie, Erlangen, 2000, S. 85

<sup>13</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 47

entwickeln die Betroffenen und deren Angehörige nicht selten eine negative Lebenseinstellung, denn trotz symptomatischer Behandlungsmöglichkeiten verbleibt eine Behinderung mit massiven Einschränkungen und Belastungen. Dies hat psychosoziale Probleme mit zahlreichen Lebensbeeinträchtigungen zur Folge, die es zu bewältigen gilt.

Obwohl der Orthopäde nicht der typische behandelnde Arzt und Diagnosesteller für einen DMD-Kranken ist, nimmt dieser im weiteren Verlauf trotzdem eine wichtige beratende Funktion ein. Die umfangreichen Kenntnisse und die psychologische Führung von PatientInnen und Familien, stellen mitunter einen wichtigen Aspekt im Rahmen des Therapiekonzeptes dar.

Die typischen Reaktionen der Eltern auf die Kenntnis, dass ihr Kind unheilbar krank ist und behindert sein wird, laufen grundsätzlich laut Forst in 5 Phasen ab:

- Schock und Verleugnung
- Angst und Sorge
- Ärger und Schuld
- Depression
- Psychische Homöostase

Die Aufgaben jedes betreuenden Arztes sind das Erkennen und Ansprechen der durch die Krankheit entstehenden psychischen Probleme und das Anbieten entsprechender Hilfestellungen bei der Bewältigung von auftretenden Konflikten.<sup>14</sup>

### Physiotherapeutische Behandlung

Das Ziel aller physiotherapeutischen Maßnahmen ist es, die Folgen der Muskelschwäche so gering wie möglich zu halten bzw. in einem bestimmten Ausmaß zu korrigieren. Die Behandlung ist abhängig von Typ, Stadium und Prognose der Behandlung, außerdem orientiert sie sich an den Lebenssituation der Betroffenen und deren Familien.

Allgemeine Schwerpunkte der Therapie sind:

- Erhalten einer ausreichenden Atemkapazität
- Erhalten/ Ökonomisieren der Herz- Kreislauf-Funktion
- Erhalten/ Verbessern der Durchblutung
- Erhalten der Beweglichkeit/ Kontrakturprophylaxe

---

<sup>14</sup> Vgl. Forst, Raimund: Die orthopädische Behandlung der Duchenne-Muskeldystrophie, Erlangen, 2000, S. 94

- Kräftigen/ Ökonomisieren der intakten Muskulatur
- Erhalten der Koordination
- Erhalten der Orthostatik ( Aufrichtung des Körpers)
- DTKP-Prophylaxe (Dekubitus, Thrombose, Kontrakturen, Pneumonie)
- Verzögerung von Skoliosen (Wirbelsäulenverkrümmung)
- Erhalten der Selbstständigkeit

Physiotherapie wird von einer großen Zahl an PatientInnen als angenehm und hilfreich empfunden. Es ist dennoch zu bedenken, dass die Dystrophinopathien auf einer geminderten Stabilität der Muskelfibrillen gegen mechanische Kräfte beruhen. Jede zusätzliche Bewegung führt daher vermutlich zu einer weiteren Schädigung des Muskels, in der Summe und nach Jahren dann zur Schwäche.

Die Auswahl und die Stärke der Behandlungsmaßnahmen müssen aufgrund der progressiven Muskelschwäche ständig neu bewertet werden. Wichtig bei der Therapie ist auch, dass hauptsächlich mit warmer Muskulatur gearbeitet werden sollte. Der Therapeut sollte auf das Arbeiten gegen Widerstand bzw. mit Gewichten und Aufprallbelastungen wie Springen verzichten, da dystrophe Muskulatur durch Überanstrengung und Überforderung zusätzlich geschädigt wird.

Grundsätzlich sollte die Therapie die Funktionsverbesserung und nicht die Kräftigung der Muskulatur zum Ziel haben, da dies schnell kontraproduktiv werden kann. Daher ist es von enormer Wichtigkeit, die PatientInnen über die Warnzeichen einer Überbelastung aufzuklären. Hierzu gehören ein Schwächegefühl innerhalb von 30 Minuten nach der Übung oder Muskelschmerzen 24 bis 48 Stunden nach dem Training. Weitere Warnsignale sind ausgeprägte Muskelkrämpfe, Schweregefühl in Armen und Beinen und anhaltende Kurzatmigkeit. Dennoch ist durch ökonomisches Training mit leichter bis mäßiger Belastung wie Gehen, Schwimmen und Fahren auf dem Ergometer eine Verbesserung der Ausdauer und damit eine Verminderung der Schwäche zu erreichen.

Folgende Behandlungsmaßnahmen stehen zur Verfügung:

- Atemtherapie
- Wärmeanwendungen
- Passives Durchbewegen
- Traktionen/ Gleitmobilisation

- Kombination aus isometrischen und dynamischen Bewegungen
- Stemmführungen nach Brunkow
- Lagewechsel und Transfer einüben
- Intermittierendes Ausdauertraining
- Klopf-Druck-Massage
- Klassische Massage (nur sanfte Griffe)
- Ultraschall-Therapie
- Elektrotherapie
- Schwimmen/ Bewegungsbad

Zu vermeiden sind:

- Arbeiten an kalter Muskulatur
- Kältereize
- Training bis zur Ermüdung/ Erschöpfung
- Dehnung der betroffenen Muskulatur
- Reizstromtherapie
- Kräftige Massagereize (Knetungen, tiefe Friktionen)
- Resistives Bewegen der dystrophen Muskulatur<sup>15</sup>

## **3.2 Typ Becker-Kiener**

### **3.2.1 Definition**

Diese Form der Muskeldystrophie ist ebenfalls X-chromosomal rezessiv vererbt. Der Typ Becker-Kiener unterscheidet sich von der Duchenne-Form durch einen späteren Beginn und einen wesentlich gutartigeren Verlauf. Die von Becker und Kiener beschriebene Erkrankung tritt viel seltener auf als der bösartige Duchenne-Typ.<sup>16</sup>

Bei diesem Typ ist eine besondere Art der Mutation („in-frame“) des Dystrophin-Gens für die Erkrankung verantwortlich. Im Gegensatz zur DMD entsteht meist ein in seiner Funktion stark beeinträchtigtes Dystrophin. Durch das Vorhandensein eines „Restproteins“ ist das Krankheitsbild nicht so schwer wie die Duchenne-Form.<sup>17</sup>

---

<sup>15</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 47

<sup>16</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S. 171

<sup>17</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 45

### 3.2.2 Symptomatik und Verlauf

Die Muskeldystrophie Typ Becker-Kiener nimmt einen langsameren Verlauf. Der dystrophische Prozess beginnt in der Becken- und Oberschenkelmuskulatur und breitet sich sehr langsam auf die Oberarme und den Schultergürtel aus. Der Becker-Kiener Typ befällt die gleichen Muskeln wie der Duchenne-Typ, auch die Pseudohypertrophie der Waden ist vorhanden. Der Erkrankungsbeginn ist sehr variabel (2. bis 35. Lebensjahr) meistens jedoch treten die ersten Symptome zwischen dem 6. und 18. Lebensjahr auf. Die Gehfähigkeit der PatientInnen bleibt meistens bis zum 40. Lebensjahr, teilweise sogar bis zum 60. Lebensjahr erhalten. Obwohl diese Form einen günstigen Verlauf aufweist, versterben auch hier die meisten Betroffenen in Folge einer zunehmenden Herzschwäche oder wegen Komplikationen im Rahmen der Atemschwäche. Erwähnenswert ist, dass sich die Herzschwäche auch unabhängig vom Schweregrad der Schwäche der Körpermuskulatur entwickeln kann.<sup>18</sup>

### 3.2.3 Genetik

Typ Duchenne und Typ Becker-Kiener werden X-chromosomal-rezessiv vererbt, das heißt, bei Jungen kommt diese Erkrankung zum Ausbruch, wenn sie das defekte Gen vererbt bekommen. Sie besitzen nur ein X-Chromosom, dessen defekte Gene nicht durch ihr geschlechtsspezifisches Y-Chromosom ausgeglichen werden können. Mädchen müssen die Krankheit von beiden Elternteilen vererbt bekommen, damit die Krankheit in Erscheinung tritt. Dies ist sehr selten der Fall. Sie sind meist nur Überträgerinnen der Muskeldystrophie, weil die Erkrankung rezessiv vererbt wird, das heißt, das defekte Gen auf einem X-Chromosom kann von ihrem "gesunden" X-Chromosom kompensiert werden.

Die Serumenzyme sind in klinischen und präklinischen Stadien erhöht, jedoch erreichen ihre Werte meistens nicht die Höhe wie bei der Duchenne-Form.<sup>19</sup>

Die Diagnose und die darauf folgende Therapie haben den gleichen Verlauf wie bei dem Typ Duchenne.

---

<sup>18</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 46

<sup>19</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S. 172

## **4. Rezessiv-autosomal erblicher Beckengürtel-Gliedergürtel-Typ**

### **4.1 Definition**

Da diese Erkrankung vermehrt im Beckengürtel beginnt, ist im deutschsprachigen Raum der Begriff Beckengürteltyp geläufig. Die Bezeichnung Gliedergürteltyp betrifft einen kleinen Prozentsatz der Erkrankten primär im Schultergürtel.<sup>20</sup>

Mit fortschreitender Erkrankung können auch die Extremitäten betroffen sein, was den Verlust der Gehfähigkeit zur Folge haben kann. Der Beginn der Erkrankung reicht vom Kleinkindes- bis in das hohe Erwachsenenalter, wobei die Verläufe unterschiedlich schwer sein können. Mit etwa 8-11 Erkrankungen auf 1.000.000 Einwohner ist diese Erkrankung sehr selten.<sup>21</sup>

### **4.2 Ursachen**

Die Gliedergürteldystrophien werden durch Gendefekte auf verschiedene Chromosomen verursacht. Es kommt zu einer chronischen Schädigung der häufig beanspruchten Muskelfasern, da die Gendefekte zu struktureller Abweichung, zum Mangel oder zum völligen Fehlen von verschiedenen Muskelproteinen führen. Die zunehmende Schwäche und der sichtbare Schwund der betroffenen Muskelpartien sind die Leitsymptome. Zwar sind autosomal-dominante Erbgänge bekannt, die Mehrheit der Erkrankung ist jedoch autosomal-rezessiv vererbt.<sup>22</sup>

### **4.3 Verlauf**

Im Vergleich zu der progressiven Muskeldystrophie Typ Duchenne, ist der Verlauf dieser Erkrankung „gutartig“ und das Erkrankungsalter liegt zwischen dem 2. und 50. Lebensalter. Für gewöhnlich ist die Prognose bei Manifestationen in höheren Lebensaltern günstiger. Das Fortschreiten der Erkrankung ist sehr unterschiedlich, einzelne Kranke bleiben stets arbeitsfähig. Die mittlere Lebenserwartung ist allerdings verkürzt.<sup>23</sup>

### **4.4 Symptomatik**

Wie auch bei den X-chromosomalen Formen setzt die Muskelschwäche in der Becken- und Oberschenkelmuskulatur ein und aszendiert im Laufe der Jahre zum Schultergürtel.

---

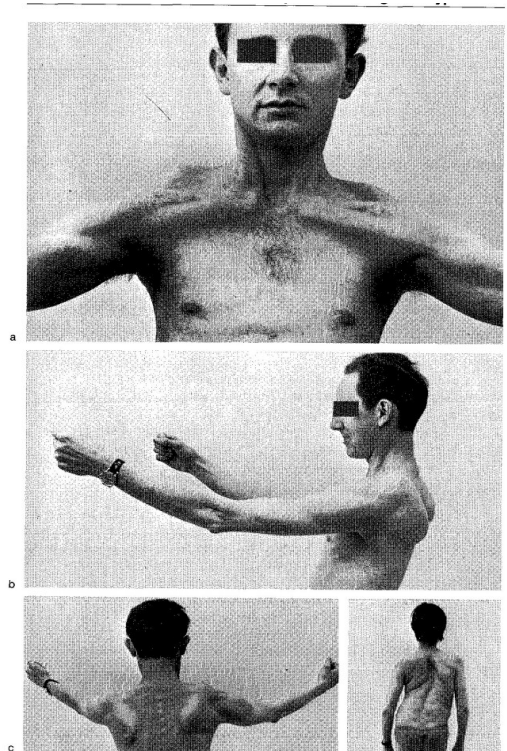
<sup>20</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S. 172

<sup>21</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S.17

<sup>22</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 18

<sup>23</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S. 173

Die subjektiven Beschwerden und objektive Befunde ähneln deshalb sehr denen der Duchenne-Form. Bei etwa 10% der Kranken ist zunächst der Schultergürtel betroffen. Außerdem kommen gelegentlich funktionell relevante Atemstörungen durch Beteiligung der Atemmuskulatur vor. Die Gesichtsmuskulatur wiederum ist nur selten mit betroffen. Bei etwa 20-30% der Betroffenen treten Pseudohypertrophien auf. Einzelne zeigen erhebliche Muskelatrophien und sind abgemagert, bei anderen ist der dystrophische Prozess durch reichlich Fettgewebe überdeckt. In den fortgeschrittenen Stadien entwickeln sich Kontrakturen, die besonders die Wadenmuskulatur, die Ellbogen-, Knie- und Hüftbeuger, den M. erector spinalis und die dorsalen Halsmuskeln betreffen. Sehr häufig entwickeln sich zusätzlich Skoliosen. Bei etwa der Hälfte der PatientInnen sind einzelne der muskulären Serumenzyme pathologisch erhöht.<sup>24</sup>



**Abbildung 3: Rezessiv-autosomaler Gliedergürteltyp der progressiven Muskeldystrophie mit Schwerpunkten im Schultergürtel.<sup>25</sup>**

<sup>24</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S. 174

<sup>25</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S.175

## **4.5 Diagnose**

Mit Hilfe einer Elektromyografie kann die elektrische Muskelaktivität gemessen werden. Bei dieser Messung finden sich unspezifische Hinweise auf eine chronische Muskelschädigung (Myopathie). Durch bildgebende Verfahren wie die Computertomographie (CT) oder Magnetresonanztomografie (MRT) lassen sich besonders befallene Muskelgruppen darstellen. Labordiagnostisch lassen sich deutlich erhöhte Creatinkinasewerte feststellen. Wenn ein Verdacht auf diese Erkrankung besteht, können meist molekulargenetische Untersuchungen die Diagnose sichern.

## **4.6 Therapie**

Wie auch für andere Erbkrankheiten gibt es bis heute keine ursächliche Therapie. Die symptomatische Behandlung konzentriert sich auf physiotherapeutische Maßnahmen zum Erhalt der Muskelkraft und zur Schulung von Alltagsbewegungen. Weitere Hilfsmittel sind Schienen oder ein Rollstuhl, sowie die symptomatische Therapie bei Reizleitungsstörungen des Herzens oder anderen Herzbeteiligungen. Auch operative Behandlungsmaßnahmen sind möglich, insbesondere bei Fehlstellungen der Füße oder der Wirbelsäule zur Wiederherstellung der Gehfähigkeit. Bei einer auftretenden Dysarthrie (Sammelbegriff für verschiedene Störungen des Sprechens, die durch Schädigungen des Gehirns bzw. der Hirnnerven und der peripheren Gesichtsnerven verursacht werden) ist eine logopädische Behandlung notwendig.<sup>26</sup>

# **5. Myopathien bei speziellen Stoffwechselstörungen**

## **5.1 Morbus Pompe (Myopathie bei Mangel der sauren Maltase)**

### **5.1.1 Definition**

Die sogenannte Pompe-Krankheit ist durch eine generalisierte Glykogenspeicherung mit Kardiomegalie und Makroglossie im frühen Kindesalter charakterisiert. Bei dieser Krankheit sterben die Kinder für gewöhnlich schon nach wenigen Jahren. Dies beruht auf dem Mangel bzw. dem Fehlen der sauren Maltase (1, 4-Glycosidase), einem Ferment der Glykogenolyse.

Die Muskelerkrankungen werden klinisch oft als progressive Muskeldystrophien falsch klassifiziert. Die Skelettmuskulatur ist bei diesen Fällen die Hauptlokalisation der

---

<sup>26</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 19

Glykokenspeicherung, während die inneren Organe und das Zentralnervensystem keine oder nur eine geringe, klinisch nicht evidente Speicherung zeigen.<sup>27</sup>

### **5.1.2 Symptomatik und Verlauf**

Die Erkrankung kann in allen Lebensaltern auftreten. Besonders gefährlich ist sie bei Säuglingen, diese sterben meist schon im ersten Lebensjahr durch Herzversagen im Rahmen einer Hypertrophen Kardiomegalie. Die ersten Symptome treten mit etwa 2 Monaten auf, die Diagnose wird im Durchschnitt mit 5 Monaten gestellt und der Tod tritt mit etwa neun Monaten ein.

Der Verlauf bei Jugendlichen und Erwachsenen mit Morbus Pompe ist uneinheitlich und nicht vorhersehbar. Beobachtete Symptome sind Muskelschwäche, besonders betroffen ist die Atemmuskulatur (Zwerchfellschwäche) und die rumpfnahе Skelettmuskulatur (Oberarm, Becken/Oberschenkel). Die Verläufe können sowohl mild als auch schwer sein. Es könnte notwendig werden, die Patienten zu beatmen und der Verlust der selbständigen Fortbewegung könnte eintreten.

Im Durchschnitt treten bei der erwachsenen Form die ersten Beschwerden um das 28. Lebensjahr auf, welche sich in Schwierigkeiten beim Sport und beim Laufen äußern. Die Diagnose wird durchschnittlich im 36. Lebensjahr gestellt, die Notwendigkeit eines Rollstuhls besteht mit 46 und Atemunterstützung benötigt man etwa mit 49 Jahren. Ein Zusammenhang zwischen respiratorischer und motorischer Funktion besteht nicht, denn diese sind von der Krankheitsdauer und nicht vom Alter abhängig.

Bei Morbus Pompe wird häufig über Schwäche geklagt, bezüglich Schmerzen gibt es jedoch unterschiedliche Berichte. Die geistige Leistungsfähigkeit ist nicht beeinträchtigt. Der Tod tritt meist durch Atemversagen oder andere Lungenprobleme wie Pneumonie ein. Auch die Ruptur eines zerebralen Aneurysmas ist oft eine Todesursache bei Pompe-Erkrankten, dies geschieht häufig durch eine Gefäßschwäche wegen Glykogenablagerungen.<sup>28</sup>

### **5.1.3 Diagnose**

Die Diagnose dieser Erkrankung wird durch eine Muskelbiopsie gestellt. Bioptisch-histologisch besteht eine vakuoläre Myopathie. Diese vakuoläre Degeneration ist bei den frühinfantilen Fällen stärker ausgeprägt als bei späterer Manifestation. Histologisch ist hier in

---

<sup>27</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S. 295

<sup>28</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 36

der PAS-Färbung eine massive Glykogeneinlagerung in den Muskelfasern nachweisbar. Durch eine Messung der Enzymaktivität der sauren Maltase oder durch molekulargenetische Untersuchungen kann die Diagnose weiter gesichert werden.<sup>29</sup>

Mit Hilfe des Elektronenmikroskops findet sich eine starke intrazelluläre Glykogenspeicherung. Das Glykogen liegt frei in den Muskelfasern, später sind membrangebundene Glykogensäcke und Glykogen in autophagischen Vakuolen vorhanden. Die Membran der Glykogensäcke stammt vom transversalen Tubulussystem und vom Golgi-Apparat.

Durch die Maltose-Hydrolysetechnik oder durch die Bestimmung der Übertragungsrate von Aktivität markierter Maltose in Glykogen wird der Fermentmangel des Gewebes nachgewiesen. Mit diesen Methoden ist der saure Maltase-Mangel des Muskelgewebes und der Leber in allen Fällen nachzuweisen.<sup>30</sup>

#### **5.1.4 Therapie**

Auch bei dieser Muskelerkrankung ist noch keine vollständige Heilung möglich. Empfohlene Therapieformen reichen von Diätplänen über Atem- und Krankengymnastik und letztendlich auch Beatmung und künstliche Ernährung. Außerdem besteht die Möglichkeit einer Therapie durch die Kombination aus Ausdauertraining und proteinreicher Ernährung.

Weiters kann seit 2006 das fehlende Enzym als rekombinantes Protein aus CHO-Zellen ( sind eine aus Ovarien der chinesischen Hamsterart *Cricetulus griseus* isolierte Zelllinie) künstlich zugeführt werden. Alle 14 Tage wird das Medikament als Infusion verabreicht. Bei früher Gabe gibt es erstaunliche Erfolge bei Säuglingen, wie die Verbesserung von Entwicklung und Überleben. Bei älteren Kindern und für die mildere Erwachsenen-Form gibt es keinen überzeugenden Nachweis über die Wirkung des Medikaments. Diese Form der Therapie ist jedoch sehr teuer und das Medikament ist lebenslang notwendig.

Therapieansätze wie Gentherapie befinden sich noch in frühen, tierexperimentellen Stadien. Der Gentransfer mit einem Adenovirus-Vektor war erfolgreich bei Mäusen. Ein neuer, aber noch nicht praxisreifer Ansatz ist die Behandlung mit pharmakologischen Chaperonen, das sind Stoffe die die Rest-Aktivität der sauren Maltase verstärken.<sup>31</sup>

---

<sup>29</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 37

<sup>30</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S. 296

<sup>31</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 37



**Abbildung 4: Säugling mit der infantilen Form des M. Pompe (Säugling mit schwacher Rumpf- und Atemmuskulatur)<sup>32</sup>**

## **5.2 McArdle-Syndrom**

### **5.2.1 Definition**

Das McArdle-Syndrom, auch Morbus McArdle genannt, wird als Glykogenspeicherkrankheit Typ V bezeichnet. Diese Krankheit wurde 1951 von dem Kinderarzt Brian McArdle (1911-2002) erstmals beschrieben. Der Auslöser ist ein Defekt der in der Skelettmuskulatur vorkommenden Isoform des Enzyms Glykogenphosphorylase, welche auch als Myophosphorylase bezeichnet wird. Das McArdle-Syndrom wird autosomal-rezessiv vererbt.

### **5.2.2 Pathogenese**

Diese Erkrankung führt dazu, dass die Betroffenen an einer Energieverwertungsstörung leiden. Das Polysaccharid Glykogen dient der Speicherung und Bereitstellung des Energieträgers Glucose in der Muskulatur. Die Funktion der Myophosphorylase besteht darin, aus dem Glykogen Glukosereste zu mobilisieren und es im Rahmen der Glykolyse oder des oxidativen Citrazyklus zur Energiegewinnung verfügbar zu machen. Ist diese Entspeicherung der Glukose durch einen Enzymdefekt gestört, kommt es zu einer Anhäufung von Glykogen sowie, insbesondere bei starker Beanspruchung, zu einer Energieunterversorgung der Muskulatur.<sup>33</sup>

<sup>32</sup> Vgl. <http://www.lysolutions.de/lysosomale-speicherkrankheiten/morbus-pompe/therapie.html>, 03.08.2012

<sup>33</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 31

### 5.2.3 Symptomatik

Diese Muskelerkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt und beginnt in der Kindheit oder Adoleszenz und nur sehr selten im Erwachsenenalter. Männer sind etwa 3-mal häufiger betroffen als Frauen.

Die charakteristischen klinischen Symptome sind belastungsinduzierte Muskelschmerzen, Schwäche und Kontrakturen, die in Ruhe rasch reversibel sind. Die Belastungstoleranz der Patienten ist sehr unterschiedlich, einige sind schon nach wenigen Treppenstufen durch die Beschwerden zum Ausruhen gezwungen. Andere wiederum ertragen größere Anstrengungen ohne Symptome. Schmerzen, Kontrakturen, Paresen und eine eventuelle Muskelschwellung treten normalerweise noch während der motorischen Belastung auf und bilden sich in Ruhe meistens im Laufe einiger Minuten zurück. Die Schwellung kann unter Umständen einige Stunden und die Paresen sogar über einen Tag andauern. Betroffen sind jeweils die belasteten Muskelgruppen einschließlich der Gesichtsmuskulatur. Außerdem ist bei circa der Hälfte der Erkrankten in Zusammenhang mit den Beschwerden eine Myoglobinurie, die in den seltenen Fällen zu einer Anurie führt, festzustellen. Ältere Patienten leiden unter permanenter Muskelschwäche und Atrophien. Durch dosierte willkürliche Fortsetzung der Muskelaktivität nach dem Auftreten der ersten Symptome werden bei einem Teil der Fälle die Beschwerden erleichtert und die Leistungsfähigkeit verbessert. Nach starker Belastung treten nur selten Bewusstseinsstörungen oder Grand-mal-Anfälle auf. Im freien Intervall sind die Eigenreflexe normal auslösbar. Einige Patienten zeigen bei geringer Belastung eine Tachykardie, die auf den gesteigerten Blutfluss zurückgeführt wird.<sup>34</sup>

### 5.2.4 Diagnose

Die Blutkonzentration der Kreatinkinase vor allem nach körperlicher Beanspruchung ist ein unspezifisches Zeichen der Muskelschädigung. Weiterhin bestehen Erhöhungen des Ammoniak- und Harnsäurespiegels, denn Belastungen unter anaeroben Bedingungen führen nicht zu einem Anstieg des Laktats im Blut sondern zu einem starken Anstieg des Ammoniaks. Der Grund dafür kann eine Störung des Glykogenabbaus in der Muskelzelle sein. Das ist dennoch kein pathognomonisches Zeichen für das McArdle-Syndrom, denn ähnliche Befundkonstellationen finden sich auch bei anderen enzymatischen Störungen des Glykogenabbaus.<sup>35</sup>

---

<sup>34</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S. 299

<sup>35</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 32

Mit Hilfe der Muskelbiopsie sind bioptisch-histologisch mittels Routinefärbungen keine oder nur sehr diskrete Befunde darzustellen. In manchen Fällen zeigen sich vorwiegend subsarkolemmal gelegene Vakuolen, die eine stark positive PAS-Reaktion ergeben. Faserdegenerationen und weitere Zeichen eines myopathischen Gewebssyndroms sind noch seltener. Der negative Ausfall der Phosphorylase-Reaktion stellt den entscheidenden histochemischen Befund dar. Außerdem ist es wichtig zu wissen, dass bei erniedrigtem zellulären Glykogenhaushalt die histochemische Phosphorylase-Reaktion auch deutlich schwächer ausfällt. Elektronenmikroskopisch sind Glykogenspeicherungen und degenerative Muskelveränderungen zu finden.<sup>36</sup>

Die Mc-Ardle-Erkrankung kann auch ohne den operativen Eingriff einer Muskelbiopsie, durch die nicht invasive 31-Phosphor-Magnetresonanzspektroskopie (31-P-MRS) in Kombination mit einem moderaten Muskelbelastungstest diagnostiziert werden. Die 31-P-MRS bestimmt während der Belastung im Muskel die energiereichen Phosphate und den intrazellulären pH-Wert. Bei Patienten mit Muskelglykogenosen fehlt die Laktat-Bildung. Der pH-Wert steigt daher im Verlauf der Muskelkontraktion als Folge des Phosphorkreatin (PKr)-Abbaus kontinuierlich bis auf Werte von 7,3 an. Häufig steigt bei einer konstanten Belastung die Rate des PKr-Abbaus an. Auch die Konzentration an ATP im Muskel nimmt in den meisten Fällen ab. Die Erholung des PKr nach einer Belastung ist bei Patienten mit Morbus McArdle häufig pathologisch verzögert.<sup>37</sup>

### **5.2.5 Therapie**

Die meisten Betroffenen lernen selbst, die beschwerdefrei tolerierten Belastungen nicht zu überschreiten. Bei dauerhafter Schwäche der Muskulatur kann Physiotherapie sehr von Nutzen sein. Die Belastungstoleranz kann durch 50-100 g Glukose und Fruktose per os oder Alkohol verbessert werden, jedoch kann es bei diesen prophylaktischen Maßnahmen zu einer unerwünschten Gewichtszunahme kommen. Eine deutliche Verbesserung der Leistungsfähigkeit kann durch Ausdauertraining unterhalb der anaeroben Schwelle erzielt werden. Außerdem zeigen kleine klinische Studien, dass durch niedrig dosierte Kreatin-Behandlung eine signifikante Verbesserung der Muskelbeschwerden im Vergleich zu Placebo erreicht wird. Die Lebenserwartung ist nicht wesentlich beeinträchtigt.<sup>38</sup>

---

<sup>36</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S. 300

<sup>37</sup> Vgl. Books LLC (German Series): Muskelerkrankung, 2010, S. 33

<sup>38</sup> Vgl. Jerusalem, Felix: Muskelerkrankungen, Zürich, 1979, S. 300

## 6. Das Fibromyalgie-Syndrom

### 6.1 Definition

Der Begriff Fibromyalgie, welcher zunächst in Deutschland als generalisierte Tendomyopathie bezeichnet wurde, wurde 1976 von Hench eingeführt. Die Krankheit besteht schon seit Generationen und nimmt möglicherweise aufgrund verschiedener psychischer Faktoren in den letzten Jahren zu. Typisch für diese Krankheit ist, dass bei der Vielfalt der Symptome mit ausgedehnten Schmerzen und gleichzeitigen funktionellen und vegetativen Störungen häufig Fehldiagnosen gestellt werden. Dies hat zur Folge, dass meist falsche Therapien eingeleitet werden. Es ist somit im Hinblick auf die variantenreiche Symptomatologie dieser Erkrankung korrekt, diese Störung als ein „Fibromyalgie-Syndrom“ zu bezeichnen.

Am besten kann man Fibromyalgie mit großflächigen, vorwiegend muskulär chronischen Schmerzen beschreiben. Rheumatologische Erkrankungen spielen dabei keine Rolle. Auch wenn die Symptome sekundär bei anderen rheumatologischen Erkrankungen auftreten können, handelt es sich um eine Ausschlussdiagnose. Das Krankheitsbild wird von vegetativ-funktionellen Störungen anderer Organsysteme sowie von psychischen Symptomen wie Ängstlichkeit und Depressivität geprägt.<sup>39</sup>

### 6.2 Ursache

Nach wie vor ist die Ursache der Fibromyalgie weitgehend unbekannt. Ob vorwiegend genetische Ursachen oder Umgebungsfaktoren prägend sind, wird diskutiert. Tatsache ist, dass man häufig Fibromyalgie-Kranke innerhalb einer Familie, etwa bei Müttern und Töchtern, aber auch bei Ehepaaren findet. Ob hierbei möglicherweise psychosoziale Belastungsfaktoren entscheidend sind, ist noch umstritten. Die Prävalenz liegt beim weiblichen Geschlecht mit 9:1 deutlich höher als bei den Männern.<sup>40</sup>

---

<sup>39</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 40

<sup>40</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 42

### 6.3 Symptomatik und Verlauf

Patienten mit Fibromyalgie klagen über polytope Schmerzen im gesamten Bewegungsapparat. Meist besteht eine oft jahrelange Krankheitsvorgeschichte. Der Krankheitsverlauf beträgt durchschnittlich über 7 Jahre bis die Diagnose der Fibromyalgie gestellt wird.

Laut Laser und Pongratz (2008, S. 40) gibt es folgende Klassifikationskriterien des Fibromyalgie-Syndroms:

- 1.) Spontane Schmerzen in der Muskulatur, im Verlauf von Sehnen und Sehnenansätzen mit typischer Lokalisation am Stamm und Extremitäten bzw. der Kieferregion über mehr als 3 Monate und in mindestens 3 Körperregionen.
- 2.) Nachweis einer erhöhten Druckschmerzhaftigkeit mit entsprechender Schmerzreaktion bei digitaler Palpation an mindestens 11 von 18 determinierten Schmerzpunkten (Tender-Points), wobei der Palpationsdruck etwa 4 kp/cm<sup>2</sup> betragen soll.

Als Nebenkriterien gelten:

#### 1.) Vegetative Symptome

- Kalte Extremitäten
- Trockener Mund
- Hyperhidrose (Übermäßige Schweißproduktion)
- Ausgeprägter Dermografismus (Reizung der Haut)
- Orthostatische Beschwerden
- Respiratorische Arrhythmie
- Tremor

#### 2.) Funktionelle Störungen

- Schlafstörungen
- Funktionelle gastrointestinale Beschwerden
- Funktionelle urogenitale Beschwerden
- Funktionelle kardiale und respiratorische Beschwerden
- Dysästhesien

### 3.) Psychopathologische Symptome

- Ängstlichkeit
- Nervosität
- Reizbarkeit
- Reaktive Depression

Laut Laser und Pongratz (2008, S. 41) wird die Häufigkeit der Komorbiditäten bei Fibromyalgie folgendermaßen angegeben:

- Schlafstörungen 90-100%
- Psychische Störungen 60-78%
- Reizdarmsyndrom 32-60%
- Reizblase 40-60%
- Chronisches Müdigkeitssyndrom 58%
- Restless-legs-Syndrom 31%

Die Krankheitsfolgen des Fibromyalgie-Syndroms sind (nach Laser u. Pongratz, 2008, S. 41):

- Reduktion der willkürlichen Muskelkraft der Flexoren und Extensoren an Knie- und Ellbogen
- Verminderte Ausdauerleistungsfähigkeit
- Probleme bei der Ausübung von Aktivität, die Kraft und Ausdauer benötigt
- Verminderung der psychomotorischen Leistung mit Einschränkung bei der Erledigung mentaler Aufgaben

Betroffene erleben oft beim ersten Arztbesuch Unverständnis, Skepsis und sogar Ablehnung durch den Therapeuten. Viele PatientInnen werden dann unnötigerweise aus unterschiedlichen Gründen vom konsultierenden Arzt zu einem „Experten, zu einer Koryphäe“ weitergeschickt.<sup>41</sup> Die Ursache für die mangelhafte Akzeptanz einer Fibromyalgie-Erkrankung innerhalb der Ärzteschaft ist durch die wenigen, erst in den letzten Jahren bekannt gewordenen Untersuchungstechniken erklärbar. Außerdem muss man das Fehlen von genauen Untersuchungsdaten dafür verantwortlich machen, dass das Krankheitsbild von vielen Ärzten bei der Diagnostik und Therapie Probleme bereitet. Röntgenbefunde und Laboruntersuchungen sind unauffällig. Manchmal lassen sich bei den Bewegungsuntersuchungen nur leichte Abschwächungen der Muskulatur nachweisen. Oft

---

<sup>41</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 45

passiert es, dass Betroffene aus der Reaktion ihrer Ärzte spüren, dass sie ihnen die Schmerzen nicht glauben und für eingebildet halten.<sup>42</sup>

## **6.4 Diagnose**

### 6.4.1 Anamnese

Die Anamneseerhebung ist bei Fibromyalgie-Erkrankten besonders wichtig, da Muskelfunktionsstörungen, insbesondere bei Fibromyalgie, primär mit Schmerzen verbunden sind. Außerdem sind keine labortechnischen oder radiologischen Befundobjektivierungen möglich, deshalb sind der Werdegang der Störung, die Art der Beschwerden, das zeitliche Auftreten und andere biografische Daten von außerordentlicher Wichtigkeit, um differenzialdiagnostische Überlegungen zu ermöglichen.

Bei Fibromyalgie-Betroffenen findet man sehr häufig eine Alexithymie (Gefühlsblindheit). Das bedeutet, dass die Erkrankten nur eine zögerliche Fähigkeit besitzen, sich über innere Zustände zu äußern. Es handelt sich hier nicht um ein schamhaftes Verbergen, sondern um die Unfähigkeit, Empfindungen und Gefühle mitteilen zu können. Somit entsteht leider häufig für den Gesprächspartner der Eindruck, dass eine Gefühlsarmut vorliegen könnte.<sup>43</sup>

### 6.4.2 Inspektion

Inspektion und das Beobachten eines Menschen mit Funktionsstörungen des Bewegungsapparates liefern bereits deutliche diagnostische Hinweise. Kleinschrittigkeit, bedächtige Bewegungen, schmerzgeprägte Einschränkung von Bewegungsausmaßen, die Mimik, die körperliche Grundhaltung und andere Auffälligkeiten sind oftmals schon beim Eintreten in das Untersuchungszimmer zu erkennen. Weitere hilfreiche Hinweise liefern auch mögliche Probleme beim An- und Ausziehen von Kleidungsstücken.

Die Untersuchung des bis auf die Unterwäsche entkleideten Patienten beschränkt sich nicht nur auf die Bewegungsabläufe, sondern konzentriert sich auf die erkennbare Muskelbeschaffenheit, die Gelenk- und Weichteilkonturen, mögliche Muskelatrophien, Stellung der Wirbelsäule und der Schultern, Einnahme einer hyperlordotischen Grundeinstellung der Lendenwirbelsäule und vieles mehr. Außerdem gehört zu einer

---

<sup>42</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 46

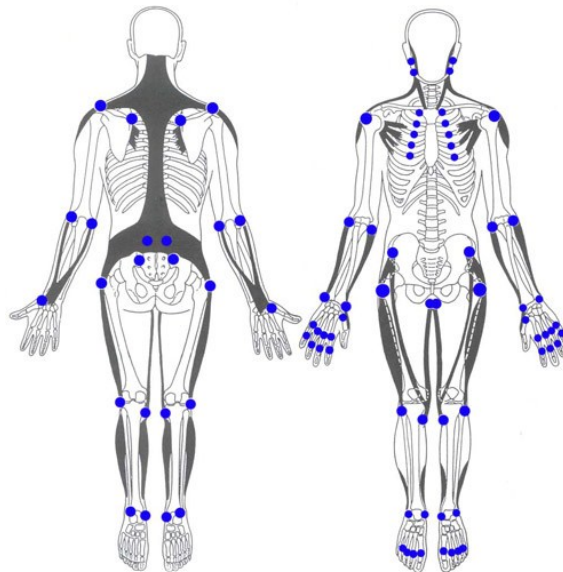
<sup>43</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 71

Inspektion, den Bewegungsumfang während einer Aktivität zu beobachten und festzustellen, ob und inwieweit Bewegungen harmonisch oder unvollständig ausgeführt werden.<sup>44</sup>

### 6.4.3 Palpation

Bei der diagnostischen palpatorischen Bewertung der Fibromyalgie ist es von Vorteil, diese sowohl am sitzenden als auch am liegenden Patienten durchzuführen. In der Regel sind spezielle diagnostische Hilfsmittel nicht erforderlich, abgesehen von einem Maßband und einem Winkelmesser, welche im Wesentlichen nur zur Dokumentation von Bewegungs- und Umfangsveränderungen sinnvoll sind.

Die zu untersuchenden Muskelgruppen werden zum Nachweis von Trigger-Punkten im Zangengriff mit zwei Fingern untersucht und Areal für Areal mit leichtem Druck palpiert. Mit flach aufgesetztem Finger werden nicht umfassbare Muskeln auf der knöchernen Unterlage hin und her verschoben und so abgetastet. Oberflächliche Trigger-Punkte in den Muskelbäuchen werden mit sehr geringem Druck getastet, während tiefer gelegene besser aufzufinden sind, wenn man Gleitmittel auf die Hautoberfläche aufbringt.<sup>45</sup>



**Abbildung 5: Schmerzdiagnose: Trigger-Punkte<sup>46</sup>**

<sup>44</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S.72

<sup>45</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S.73

<sup>46</sup> Vgl. <http://www.chiropraktik-kropshofer.at/triggerpunkte-sind-schmerzpunkte/>, 06.08.2012

Der Tatbefund ist neben der gründlichen Anamneseerhebung die wichtigste Informationsquelle, ohne die eine sachgerechte Beurteilung des Krankheitsbildes nicht möglich ist. Eine Funktionsstörung wie die Fibromyalgie kann der nicht begreifen, der sie nicht „begreift“!

#### 6.4.4 Funktionsuntersuchung der Muskulatur auf Dehnbarkeit

Die Untersuchung auf Dehnbarkeit ist bei jedem Skelettmuskel möglich. Bei der Fibromyalgie würde es zur Diagnosefindung ausreichen, wenn man nur die am häufigsten verkürzten Muskeln auf ihre Dehnungsfähigkeit hin überprüft.

#### 6.4.5 Provokationstests der Muskeln

Die sogenannten Provokationstests dienen dazu, durch bestimmte Bewegungen, Griffe oder andere provozierbare und reproduzierbare Maßnahmen einen Schmerz herbeizuführen. Sinn dieser Maßnahmen ist es, festzustellen, wo bei dem Probanden die Schmerzgrenze im Vergleich zu einem gesunden Menschen liegt. Verständlicherweise erfordert diese Untersuchungstechnik sehr viel Erfahrung und Kenntnisse über sogenannte Normalbefunde.

47

#### 6.4.6 Manuelle Untersuchung

Bei der manuellen Untersuchung muss folgendes untersucht werden:

- Obere Gliedmaßen
- Schulter-Nacken-Bereich
- Wirbelsäule
- Beckenregion
- Untere Gliedmaßen

#### 6.4.7 Technische Untersuchung

Zur technischen Untersuchung werden folgende Hilfsmittel benötigt:

- Bildgebende Verfahren
- Sonografie
- Knochenszintigrafie
- Computertomografie

---

<sup>47</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S.74

- Myelografie
- Magnetresonanztomografie
- Elektrodiagnostische Untersuchung
- Laboruntersuchungen<sup>48</sup>

## 6.5 Epidemiologie

In den westlichen Industrieländern wird die durchschnittliche Prävalenz bei Fibromyalgie mit etwa 2-3% angegeben. Nach Untersuchungen des Epidemiologen Raspe gibt es allein in Deutschland etwa 2 Millionen Betroffene. Innerhalb Europas sind die Angaben über die Häufigkeit ausgesprochen schwankend, wobei die Zahlangaben in Finnland mit 0,8%, in Deutschland mit 3% und in Norwegen mit 10,5% erhebliche Unterschiede aufweisen. Wahrscheinlich sind diese Angaben durch die unterschiedlichen Erkrankungsdefinitionen bedingt.

In Asien zeigen neueste Untersuchungen, dass Fibromyalgie dort fast so häufig ist wie in den westlichen Industrienationen. Allerdings erfolgt eine andere Bewertung des chronischen Schmerzbildes in den asiatischen Ländern wegen unterschiedlicher soziomedizinischer Aspekte.<sup>49</sup>

## 6.6 Therapie

### 6.6.1 Medikamentöse Behandlung

Bis heute gibt es nur ein einziges, speziell für die Behandlung der Fibromyalgie ausgerichtetes Medikament namens Pregabalin. Dieses Medikament wurde in doppelblinden, placebokontrollierten Studien ausreichend getestet und es ist weltweit zugelassen.

Therapiestudien mit Steroiden und nichtsteroidalen Antirheumatika haben sich als unwirksam erwiesen. Bei dem häufig eingesetzten Amitriptylin gilt die Zulassung nur mehr unter der Diagnose „somatoforme Schmerzstörung“, nicht für Fibromyalgie.

*Antidepressiva:*

Die Anfangsdosis z.B. von Amitriptylin liegt zwischen 10 und 25 mg/Tag, welche man bis auf 50 mg/Tag steigern kann. Bei Fibromyalgie wurden bisher keine höheren Dosen geprüft. Laut Laser ist es empfehlenswert, Amitriptylin sehr niedrig zu dosieren, es sollten also 1-2

---

<sup>48</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 87

<sup>49</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 42

Tropfen abendlich ausreichen und daraus sollte trotz ausreichendem Schlafgewinn kein „hang-over“ resultieren.

Weitere Medikamente sind Fluoxetin und Citalopram, wobei diese in Studien getestet wurden und gegenüber Placebo keinen großen Unterschied ergaben. Am besten half die Kombination von Amitriptylin und Fluoxetin.

Der Serotonin- und Norepinephrin-Reuptake Hemmer Duloxetin wurde bei Patienten mit primärer Fibromyalgie getestet und es ergab sich eine signifikante Verbesserung des Zustandes.<sup>50</sup>

#### *Analgetika:*

Für Analgetika bei Fibromyalgie liegen nur sehr wenige kontrollierte Studien vor. Nichtsteroidale Antirheumatika wirken nicht besser als Placebo. Lediglich Tramadol wurde untersucht. Die wenigen Daten die vorhanden sind, lassen annehmen, dass Tramadol bei Fibromyalgie die Schmerzen stärker lindert als Placebo.

#### *Zentral wirksame Muskelrelaxanzien:*

Auch zentral wirksame Muskelrelaxanzien zeigen wenig Effekt. In der Praxis werden sie dennoch oft eingesetzt, was auf einen möglicherweise doch Beschwerden-lindernden Effekt der Muskelentspannung auch bei Fibromyalgie hinweist.<sup>51</sup>

#### *Chininsulfat:*

Der Wirkstoff Chininsulfat ist ein peripher wirksames Muskelrelaxans, das am Muskel die Nervenübertragung durch Acetylcholin hemmt. Es weist keine zentralen Effekte auf, somit fehlen auch die typischen und unerwünschten sedierenden und suchtauslösenden Begleiterscheinungen, wie sie von zentral wirksamen Muskelrelaxanzien bekannt sind. In einer placebokontrollierten Doppelblindstudie von Diener wurde die Wirksamkeit von Chininsulfat bei Muskelkrämpfen und begleitenden Myalgien nachgewiesen.

---

<sup>50</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 90

<sup>51</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S.91

*Antikonvulsiva:*

Laut Erfahrungsberichten kann das im Grunde bei neuropathischen Schmerzen wirksame Gabapentin auch bei Fibromyalgie erfolgreich eingesetzt werden.<sup>52</sup>

### 6.6.2 Physiotherapie

Der Norweger Olaf Evjenth und der Schwede Jern Hamberg haben spezielle Dehnungstechniken beschrieben, welche in der Praxis regelmäßig angewendet werden.

Für das Resultat einer guten Muskeldehnung spielt die Technik die wichtigste Rolle. Folgende Punkte sollten dabei beachtet werden:

- Eine sichere Ausgangsstellung
- Die bestmögliche Dehnung von Muskulatur oder Muskelgruppen auf eine schonende und kontrollierbare Weise
- Einsatz möglichst weniger Hilfsmittel, denn die Übungen sollten überall und jederzeit ausgeführt werden können
- Anleitung der Betroffenen durch PhysiotherapeutInnen zur Ausführung einfach zu handhabender Autodehnung

Verständlicherweise hängt der Erfolg der verschiedenen physiotherapeutischen Maßnahmen auch von der Schmerzsymptomatik der PatientInnen ab. Die aktive Teilnahme an der Physiotherapie wird durch starke Schmerzen beeinträchtigt. Daher ist die Durchführung einer effektiven Krankengymnastik oft nur unter medikamentöser Behandlung möglich.<sup>53</sup>

### 6.6.3 Akupunktur

Als Zusatztherapie der muskulären Verkürzungen und bei der Fibromyalgie hat sich die Akupunktur sehr bewährt, da sie nicht nur die Schmerzen reduziert, sondern auch Dysfunktionen beseitigen kann.

### 6.6.4 Physikalische Maßnahmen

Es ist sehr wichtig, die PatientInnen von Anfang an auf die langjährige Notwendigkeit physikalischer Behandlungsmaßnahmen hinzuweisen. Bei starken Schmerzen sind zunächst

---

<sup>52</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom München, 2008, S. 92

<sup>53</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 93

analgetisch wirksame Verfahren zu bevorzugen, auch wenn sie meist nur von kurzer Dauer sind. Hierbei geht es um die Anwendung von Kälte oder Wärme, Massagen, Lymphdrainagen oder vorsichtige Mobilisierung im warmen Bewegungsbad. Weiters sollten diese Maßnahmen sobald wie möglich durch aktive Krankengymnastik ergänzt werden, um einer Inaktivitätsatrophie so schnell wie möglich entgegenzuwirken.<sup>54</sup>

#### *Kältetherapie:*

Hier gibt es verschiedene Möglichkeiten der Therapie. Folgende werden nach Laser und Pongratz (2008, S.99) beschrieben:

- Abreiben der verspannten und schmerzhaften Muskulatur mit einem „Eislolli“
- Kältesprays
- Kalte Umschläge
- Kaltmooranwendungen
- Ganzkörperkältetherapie - es wurde festgestellt, dass bei Fibromyalgie-Patienten ein deutlicher Schmerzrückgang erreicht wird

#### *Wärmetherapie:*

Fibromyalgie-Erkrankte empfinden jede Form der zugeführten Wärme von außen als sehr wohltuend und effektiv. Die einfachste Form ist dabei die Zufuhr von Wärme in Form von Bestrahlungswärme (Infrarotlicht), Heißluft (Sauna) oder Fangoauflagen. Ähnlich guttunende Effekte erzielt man durch Peloide, heiße Bäder, Heublumenpackungen und ähnliche Therapieformen.

#### *Magnetfeldtherapie:*

Die Anwendung von pulsierenden Magnetfeldern hat im Zuge der medizinischen Fortschritte der letzten Jahre zum Teil erstaunliche Regenerations- bzw. Reparationsvorgänge verschiedener Organsysteme bewirken können.<sup>55</sup>

#### *Elektrotherapie:*

Bei der Elektrotherapie kann man mit nieder-, mittel- und hochfrequenten Anwendungen lokale Wärmeerhöhungen erzielen, die von den meisten PatientInnen als sehr angenehm und schmerzerleichternd empfunden werden.

---

<sup>54</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 99

<sup>55</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 100

### *Massagen:*

Eine Massage ist erst dann als effektiv einzustufen, wenn sie von PatientInnen nicht nur toleriert sondern auch als wohltuend empfunden wird. Die Vibrationsmassage mit geeigneten Geräten oder durch manuelle Einwirkung ist zur Entspannung von Muskelverkürzungen und hypertonen Bezirken sehr effektiv, man muss sie aber sehr fein dosiert einsetzen.<sup>56</sup>

### 6.6.5 Psychotherapie

Bei chronischen Muskelerkrankungen sollte man auf jeden Fall die Möglichkeit einer psychologischen Beratung und Behandlung in Anspruch nehmen. Gerade in der Chronifizierungsphase sind Körperselbsterfahrung, progressive Muskelrelaxation und andere Therapieformen besonders wirksam, da hier durchaus Restitutionen erwartet werden können.

Weitere Arten der Therapie sind Verfahren der Selbstkontrolle (Feedback), Schmerzbewältigungstechniken, imaginative sowie nicht imaginative Verfahren, Tanztherapie, Ergotherapie mit Betonung der künstlerischen Komponente und des handwerklichen Tätigseins, autogenes Training und Selbstbewältigung.

Auch die fernöstlichen Länder bieten Strategien, die dort auch als prophylaktische Maßnahmen angewendet werden, wie z.B. die aus der TCM abgeleitete Qi-Gong-Therapie und Tai-Chi. Diese Therapieformen verbinden Dehnungstechniken, Gleichgewichtsübungen, Konzentrationsfähigkeit und Stabilisation in langsamen Bewegungsabläufen. Da diese Techniken gleichermaßen Körper und Geist beeinflussen, spielen sie in der Behandlung der muskulären Funktionsstörungen eine wichtige Rolle und werden vermehrt akzeptiert.<sup>57</sup>

---

<sup>56</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 101

<sup>57</sup> Vgl. Laser, Tom und Pongratz, Dieter: Das Fibromyalgie-Syndrom, München, 2008, S. 102

## 7. Schlussfolgerung

Vor nicht allzu langer Zeit bin ich auf das Buch „Starke Leben“ von Helga Kessler gestoßen. In diesem Buch wird von muskelkranken Menschen erzählt, die ihr Leben auf ganz besondere und selbstbestimmte Art führen und ihren Alltag mit vielen Stärken meistern. Es sind auch viele Berichte von den Betroffenen selbst enthalten, die über ihre alltäglichen Schwierigkeiten aber auch über durchaus erfreuliche Dinge berichten. Einer der Erkrankten, über den erzählt wird, ist Gilles Bettex, er ist 18 Jahre alt und ist im Alter von 2 Jahren an Muskeldystrophie „Typ Duchenne“ erkrankt. Trotz seines Handycaps ist er begeisterter Sportler, denn er ist Torwart beim Hockey-Team „Iron-Cats“ in Zürich. Dies muss er zwar mit seinem Rollstuhl bewältigen, dennoch ist er mit voller Leidenschaft dabei. „Für mich ist der Sport enorm wichtig, er bereichert mein Leben!“, schwärmt Gilles. An seinem Hobby gefällt ihm, dass er gefordert ist: Er muss das Spiel aufmerksam verfolgen, im richtigen Moment das Richtige tun, blitzschnell vorwärts, rückwärts oder seitwärts rollen, um den Ball abzuwehren.<sup>58</sup>

Ich entschied mich, auch in meiner Arbeit mit dem „Spitzenreiter“ der Muskelerkrankungen der Muskeldystrophie „Typ Duchenne“ zu beginnen. Diese Krankheit gilt als Erbkrankheit, doch im Fall von Gilles ergab ein Bluttest, dass er das defekte Gen nicht von seiner Mutter geerbt, sondern es sich in einer spontanen Mutation gebildet hat.

Bei allen Muskelkrankheiten die ich in meiner Arbeit vorgestellt habe, gibt es leider keine heilende Therapie, doch das Buch zeigt, dass die Betroffenen sich ihre eigene Therapie suchen, in Form ihrer individuellen Interessen und Hobbys. Ich denke, dass dies nicht nur für ihren körperlichen Zustand wichtig ist, es ist vor allem für ihre Psyche wohltuend. Bei vielen sportlichen Aktivitäten sind sie mit Menschen zusammen, die das gleiche oder ein ähnliches Schicksal erlebt haben. Das gemeinsame Kämpfen gegen ihre Krankheit und für ihre Zukunft gibt ihnen Hoffnung und Kraft für ihr weiteres Leben.

Meine Arbeit möchte ich mit einem Zitat von Friedrich Rückert beenden:

„Schlägt dir die Hoffnung fehl, nie fehlt dir das Hoffen!

Ein Tor ist zugetan, doch tausend sind noch offen.“

---

<sup>58</sup> Vgl. Kessler, Helga: Starke Leben, Zürich, 2009, S. 47

## 8. Literaturverzeichnis

### Bücher:

**Forst, Raimund:** Die orthopädische Behandlung der Duchenne-Muskeldystrophie, Erlangen, ENKE im Georg Thieme Verlag, 2000

**Jerusalem, Felix:** Muskelerkrankungen, Zürich, Thieme Verlag, 1979

**Books LLC (German Series):** Muskelerkrankung, Bucher Gruppe, 2010

**Laser, Tom und Pongratz, Dieter:** Das Fibromyalgie-Syndrom, München, W. Zuckschwerdt Verlag, 2008

**Kessler, Helga:** Starke Leben, Zürich, Rüffer & Rub, 2009

### Internetquellen:

- <http://www.lysosolutions.de/lysosomale-speicherkrankheiten/morbus-pompe/therapie.html>, 03.08.2012
- <http://www.chiropraktik-kropshofer.at/triggerpunkte-sind-schmerzpunkte/>, 06.08.2012