

Krankheitsbild: Muskeldystrophie

Erblich bedingte Erkrankung des Muskelgewebes, welches zu fortschreitendem Schwund von Muskelgewebe führt.

Die bekanntesten 2 Arten sind: Der Typ Duchene, welcher chronisch verläuft und im frühen Erwachsenenalter zum Tode führt sowie der Typ Becker-Kiener. Beide werden x-chromosomal-rezessiv vererbt. Das heisst bei diesen Typen liegt ein Gen defekt auf dem kurzen Arm des Xp21 X-Chromosoms vor, wodurch die nötigen Eiweisse für das Muskelgewebe in unzureichender Menge oder gar nicht gebildet werden, was im Krankheitsverlauf schlussendlich dann zum Untergang des Muskelgewebes und damit zum Tode führt.

Neben diesen 2 sind noch mehr als 30 andere Muskeldystrophie Typen bekannt (u.a. Typ Leyden-Möbius und Typ Erb), welche sich im Vererbungsmodus, dem Verlauf, der Körperregion und dem Erkrankungsalter unterscheiden, jedoch ebenfalls alle erblich sind.

Typ Duchene: Am meisten verbreitet ist wohl die Muskeldystrophie vom Typ Duchene, auch maligne (bösartige) Muskeldystrophie genannt. Diese nur bei Knaben auftretender Typ ist schon im Kleinkindalter durch Muskelschwäche der Oberschenkel und Beckenmuskulatur sichtbar und endet meist schon im frühen Erwachsenenalter mit dem Tode. Die Krankheit ist bei diesem Typ mit dem 18. Lebensjahr meist soweit vorgeschritten, dass die Patienten vollständige Pflegefälle sind und im frühen Erwachsenenalter an einer Herzmuskelerkrankung und anschliessendem Atemwegsversagen sterben.

Typ Becker-Kiener: Dieser Typ tritt viel seltener auf als der Duchene, hat jedoch die ähnlichen Symptome wie dieser, nur treten diese erst im Schulalter auf und sind langsam vorschreitend. Deshalb wird dieser Typ auch als benigne, gutartige Muskeldystrophie bezeichnet. Im Gegensatz zum Typ Duchene werden diese Patienten aber bis 60 Jahre alt bevor sie die Gehfähigkeit komplett verlieren. Der Verlauf endet schlussendlich aber auch mit Herzmuskelerkrankung und anschliessendem Atemwegsversagen.

Symptome:

Alle Muskeldystrophien haben als Hauptsymptom eine fortschreitende, meist symmetrische Muskelschwäche, die eine bestimmte Körperregion bevorzugt.

TYP DUCHENE:

Im 3-5 Lebensjahr fällt eine Muskelschwäche der Beine auf, welche zu Stolpern und Fallen führt, bis das Treppensteigen ohne Hilfe nicht mehr möglich ist. Sehr typisch sind der Watschelgang und ein „hochziehen“ an Gegenständen beim Aufstehen. Sehr typisch sind auch die Gnomen- oder Kugelwanden sowie das „Flügelartige“ abstehen der Schulterblätter.

TYP BECKER-KIENER:

Auch hier befällt die Krankheit erst die Beine, allerdings erst im erst im frühen Schulalter (6-12. Lebensjahr). Die Symptome sind ansonsten dieselben.

Diagnose:

Wenn im Kindesalter bei einer körperlichen Untersuchung eine ungewöhnliche Schwäche der Muskulatur entdeckt wird, besteht ein Verdacht auf Muskelartrophie. Durch neurophysiologischen Untersuchungsmethoden (Elektromyographie) wird dann ermittelt ob es sich um eine Neurologisch bedingte Schwäche oder eine Muskulatur bedingte handelt.

Bei muskulaturbedingter Schwäche werden dann diverse Laboruntersuche vom Blut nach typischen Enzymen gemacht. z.B. die Kreatin-Kinase (CK) und die Lactat-Dehydrogenase (LDH). Typische Anzeichen sind verminderte Werte des Kreatinins im Harn mit zugleich erhöhten Kreatin Werten.

Auch Bindegewebsverfahren werden zur Beurteilung des Muskelgewebes eingesetzt.

Eine Vorbeugung gegen solche Erkrankungen ist noch nicht möglich, allerdings werden heute oft frühzeitige Untersuchungen der Gene vorgenommen, besonders bei Frauen wo männliche Verwandte mit einer Muskeldystrophie haben.

Therapie:

Eine Ursachenbezogene Therapie gibt es nicht, weshalb eine Symtombezogene die einzige sinnvolle Therapie ist. Ziel dieser Behandlung ist die Lebensqualität zu erhalten, den Muskelschwund zu verzögern. Laut der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke sind früher vertretene Meinungen, dass Muskeldystrophiker ausschliesslich mittels Klopf-Druck-Massage und Ganzkörperisometrie (Teirich-Leube) behandelt werden dürfen überholt. Dynamisches und isometrisches Arbeiten (am warmen Muskel) in Kombination führen zu einem Optimalären Therapieergebnis. Zum Einsatz kommen dabei Therapieformen wie UWDM, Stangerbäder, Massage usw.

Eingesetzt werden auch Medikamente wie Ribonukleinsäuren, die die Muskulatur stabilisieren und den Schwund der Muskulatur etwas verlangsamen.

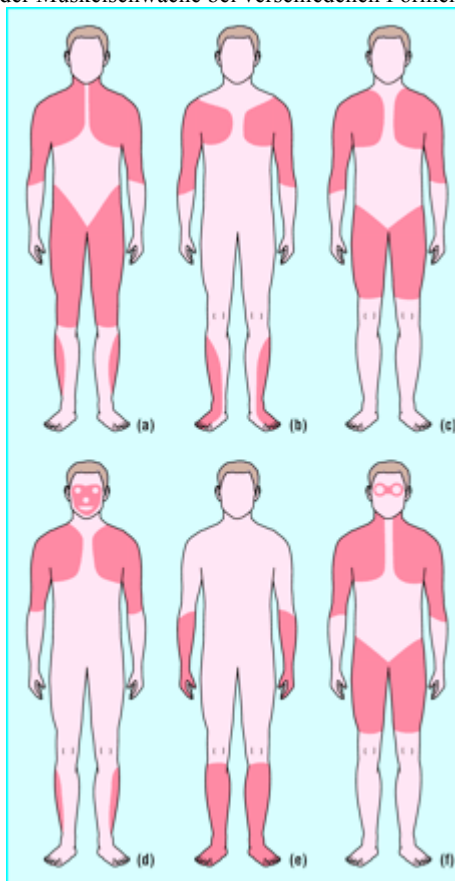
Gefahren:

Durch die Bettlägerigkeit kommt es oft zu Folgekrankheiten und Beschwerden wie z.B Lungenentzündungen oder Wundliegen.

Quellen: Web: dgm.org, duchenne.de, abc-online.org, wikipedia.org,
ronaldstahlberg.de, reha-klinik.de/vortrag/khm-muskeldystrophie.htm
Diverse Medizinische Fachzeitschriften (von einem Arztkollegen
ausgeliehen)

Anhang

Bevorzugte Regionen der Muskelschwäche bei verschiedenen Formen der Muskeldystrophie:



© by neuro24.de

- (a) Duchenne-Typ und Becker-Typ
- (b) Emery-Dreifuss
- (c) Gliedergürtel- Typ
- (d) facioscapulohumeraler Typ
- (e) distaler Typ
- (f) oculopharyngealer Typ

Typ nach Jerusalem Muskelerkrankungen, Klinik und Therapie, Thiemeverlag 1991	Geschlecht	Alter bei Beginn	Lebenserwartung	Vorwiegende Lokalisation
Rezessiv X-chromosomale Muskeldystrophie				
a) bösartiger Typ (Duchenne)	m	0-3	Etwa 20 Jahre	Beckengürtel aufsteigend zum Schultergürtel, Beginn mit Pseudohypertrophie der Waden
b) gutartiger Typ (Becker - Kiener)	m	6-19	Leicht verkürzt	Beckengürtel aufsteigend zum Schultergürtel, manchmal Kardiomyopathie
c) Emery- Dreifuß	m	6-19	Oft verkürzt	Extremitäten später Schulter- Becken- und Herzbeteiligung, Kontrakturen
Autosomal rezessive kongenitale Muskeldystrophie	m,w,	ab Geburt	Verkürzt	Generalisierte Schwäche und Hypotonie
Autosomal- rezessiver Gliedergürteltyp	m, w	2-50	Verkürzt (aber sehr unterschiedlich)	Beckengürtel aufsteigend zum Schultergürtel
Autosomal- dominante fazio- skapulo- humerale Muskeldystrophie	M,w	10-20	Meistens normal	Schultergürtel, Gesicht, Oberarme und Unterschenkelmuskulatur
Autosomal- dominante oculäre Muskeldystrophie				
a) oculäre Form	M,w	1-90	Meistens normal	Äußere Augenmuskeln
b) oculopharyngeale Form	M,w,	40-60	Meistens normal	Augen- und Pharynxmuskulatur
Autosomal- dominante Myopathia tarda hereditaria	M,w,	40-60	Normal	Distale Extremitätenabschnitte
Autosomal- dominante Myopathia distalis juvenilis hereditaria	M,w	5-15	Normal	Distale Extremitätenabschnitte