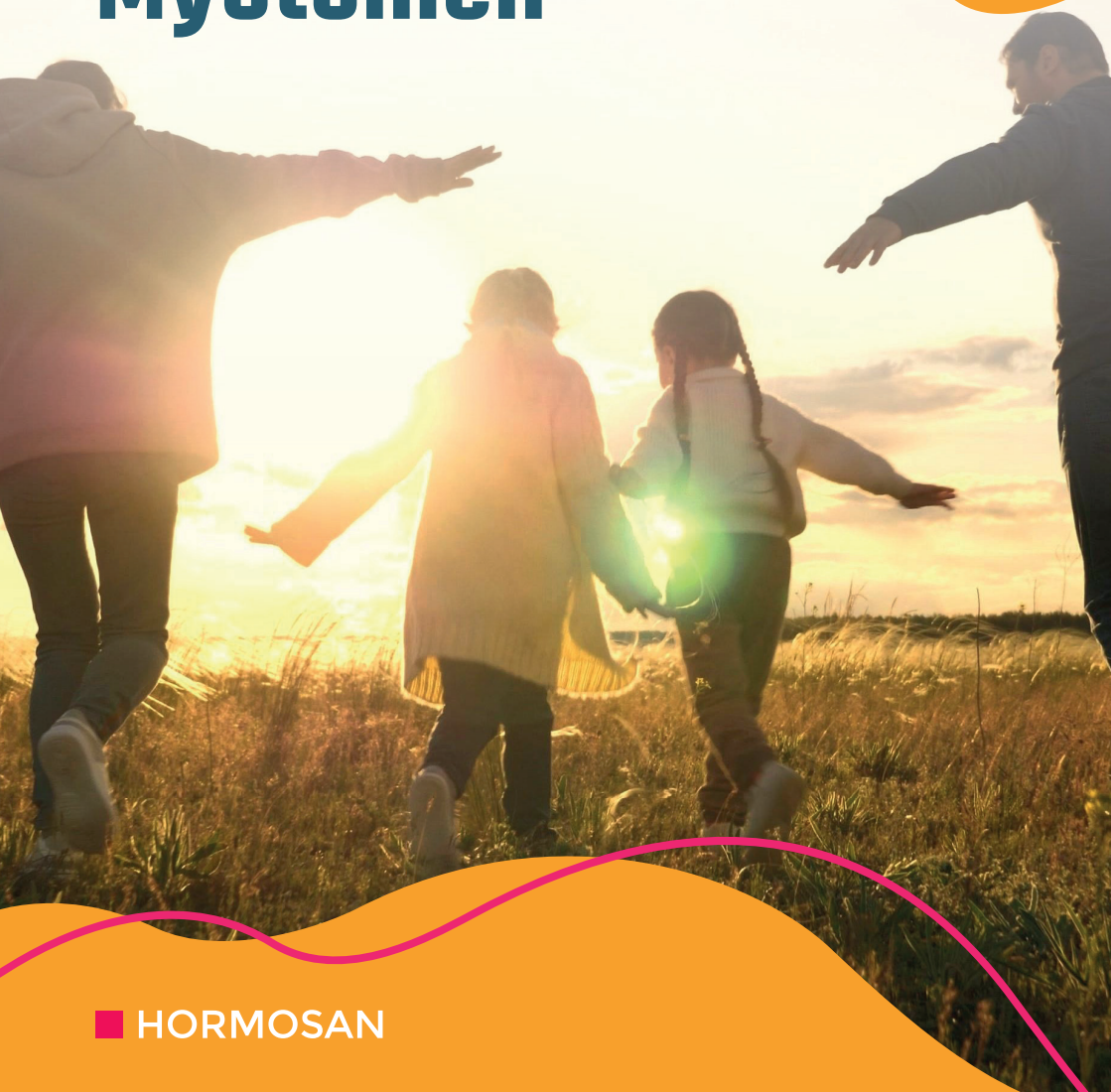


Leben mit nicht-dystrophischen Myotonien



Informationen

Wir danken Frau Dr. Annika Saak, Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik und Poliklinik der LMU München für die Prüfung der Inhalte auf fachliche Korrektheit.

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers [m/w/d] verzichtet. Der Begriff der nicht-dystrophen Myotonien wird im Folgenden teilweise mit „NDM“ abgekürzt. Die Patientenstimmen in dieser Broschüre basieren auf Aussagen von NDM-Patienten. Die Aussagen wurden ausschließlich im Sinne einer besseren Lesbarkeit und Verständlichkeit bearbeitet.

Haftungsausschluss: Die Inhalte dieser Patientenbroschüre wurden mit größter Sorgfalt erstellt und entsprechen dem aktuellen Wissenstand bei Drucklegung. Sie ist als eine erste Orientierung im komplexen Wissensgebiet der nicht-dystrophen Myotonien gedacht und kann keinesfalls eine ärztliche Beratung und Therapie ersetzen. Nur Ärzte können eine Erkrankung im Gesamtbild der einzelnen Patienten beurteilen und gemeinsam mit Betroffenen Entscheidungen zu geeigneten Therapien treffen. Eine Haftung für Schäden und Folgeschäden, die sich aus dem Gebrauch dieser Broschüre ergeben, ist ausgeschlossen.

Patientenstimme zur Diagnostik

„Die mich behandelnde Ärztin erklärte meine Probleme als psychosomatisch. Ich war verzweifelt und recherchierte auf eigene Faust im Internet. Dort stieß ich auf den Verein „Mensch und Myotonie e.V.“, eine Patientenorganisation. Ich nahm Kontakt auf und bekam den Namen eines NDM-Experten, den ich anschrrieb. Er antwortete mir unerwartet schnell. Meine Symptome und medizinische Familiengeschichte sprächen durchaus für eine Myotonie, schrieb er. Vier Monate später war ich in seiner Klinik und wurde dort einmal komplett auf links gedreht. Das gründliche EMG ergab diesmal pseudomyotone Entladungen. Da meine Symptome so lehrbuchfremd waren, riet man mir zu einem Gentest. Der bestätigte mir eine Myotonia congenita Thomsen.“

Inhaltsverzeichnis

1	Leben mit nicht-dystrophen Myotonien	Seite 4
2	Überblick über die nicht-dystrophen Myotonien	Seite 6
3	Was ist die Ursache für nicht-dystrophe Myotonien?	Seite 7
3.1	Die unterschiedlichen Formen nicht-dystropher Myotonien	Seite 10
3.1.1	Chloridkanal-Myotonien	Seite 10
3.1.2	Natriumkanal-Myotonien	Seite 12
3.2	Nicht-dystrophe Myotonien werden vererbt	Seite 14
4	Wie zeigt sich eine nicht-dystrophe Myotonie?	Seite 18
5	Wie wird eine nicht-dystrophe Myotonie diagnostiziert?	Seite 22
5.1	Vorgeschichte (Anamnese) und klinische Untersuchung	Seite 24
5.2	Tests auf spezielle Symptome	Seite 26
5.3	Elektromyografie [EMG]	Seite 27
5.4	Genetische Untersuchung	Seite 28
6	Wie wird eine nicht-dystrophe Myotonie behandelt?	Seite 29
6.1	Verfügbare Medikamente	Seite 30
6.2	Verbesserte Lebensqualität dank einer Therapie	Seite 32
7	Was können betroffene Patienten tun?	Seite 34
8	Information für Ärzte anderer Fachrichtungen	Seite 36
9	Tipps und Tricks	Seite 38
10	Ansprechpartner	Seite 39

1. Leben mit nicht-dystrophischen Myotonien

Der Name Myotonie setzt sich zusammen aus den griechischen Worten für Muskel, „Myos“, und für Spannung, „tonos“. Dies trifft den Kern der Erkrankung ziemlich genau: Bei Menschen mit einer Myotonie führt eine Muskelanspannung (Muskelkontraktion) dazu, dass sich der Muskel nur verzögert entspannt oder das Loslassen erschwert ist. Häufig wird dies als Muskelblockade, Muskelsteifigkeit oder Krampf beschrieben.

Nicht-dystrophe Myotonien sind erblich bedingte Erkrankungen. Sie sind auf falsch funktionierende Poren, sogenannte Ionenkanäle (siehe Kapitel 2), in der Außenhaut (Zellmembran) von Muskelzellen zurückzuführen. Dies führt dazu, dass die Muskelentspannung nach einer Muskelanspannung beeinträchtigt ist.

Anders als bei myotonen Dystrophien, auch dystrophe Myotonien genannt, sind die nicht-dystrophischen Myotonien, um die es in dieser Broschüre geht, nicht mit einem krankheitsbedingten Abbau von Muskelzellen verbunden. Bei den nicht-dystrophischen Myotonien sind fast ausschließlich diejenigen Muskeln betroffen, die für die Bewegung zuständig sind. Diese nennt man Skelettmuskeln. Die Erkrankung hat keine Auswirkungen auf die Lebenserwartung.

Nicht-dystrophe Myotonien sind sehr seltene Erkrankungen. Sie treten bei etwa einer von 100.000 Personen auf. Das bedeutet, dass in Deutschland schätzungsweise 800 - 900 Menschen mit dieser Erkrankung leben.

Diese Broschüre richtet sich an alle, die selbst von der Erkrankung betroffen sind und sie genauer verstehen möchten, aber auch an Eltern, Betreuende, Freunde und Kollegen von Menschen mit nicht-dystrophischen Myotonien. Ein besseres Verständnis dieser Erkrankung hilft dabei, mit den Symptomen umzugehen, Sorgen und Ängste richtig einzuordnen, und Wege zu finden, mit einer nicht-dystrophischen Myotonie besser zu leben.

Patientenstimme zu Symptomerfahrungen und Reaktionen der Umwelt

„Ich bin Verkehrskauffrau und Fremdsprachenkorrespondentin. Wegen „zu langsam“, habe ich einige Jobs verloren. Man könne mir beim Laufen die Schuhe besohlen. Die psychischen Folgen des Erlebten haben mich sehr geprägt.“

2. Überblick über die nicht-dystrophen Myotonien

Es gibt mehrere Formen der nicht-dystrophen Myotonien [NDM], die sich in zwei große Gruppen einteilen lassen. Dies ist abhängig vom betroffenen Ionenkanal, nämlich dem Chlorid- oder dem Natriumkanal [Abbildung 1]. Das Leitsymptom ist immer die Myotonie, also die verzögerte Entspannung von Muskeln nach einer willkürlichen Anspannung. Weitere Symptome sind für bestimmte Formen der jeweiligen NDM typisch, können jedoch auch bei den anderen Formen auftauchen.

Nicht-dystrophe Myotonien

Chloridkanalmyotonien

- Myotonia congenita Thomsen
- Myotonia congenita Becker

Natriumkanalmyotonien

- Paramyotonia congenita [Eulenberg]
- Kaliumsensitive Myotonien [Potassium aggravated myotonia/PAM]:
- Myotonia fluctuans
- Acetazolamid-empfindliche Myotonie
- Myotonia permanens

Abbildung 1: Einteilung der nicht-dystrophen Myotonien.

3. Was ist die Ursache für nicht-dystrophe Myotonien?

Die Muskelzellen der Skelettmuskeln sind in funktionellen Einheiten organisiert, den Muskelfasern. Sie werden nur dann aktiv, wenn sie ein Signal von einer Nervenzelle erhalten. Die Nervenzellen steuern also die Aktivität der Muskelzellen. Eine einzelne Nervenzelle kann bis zu 1.000 Muskelfasern steuern [Abbildung 2].

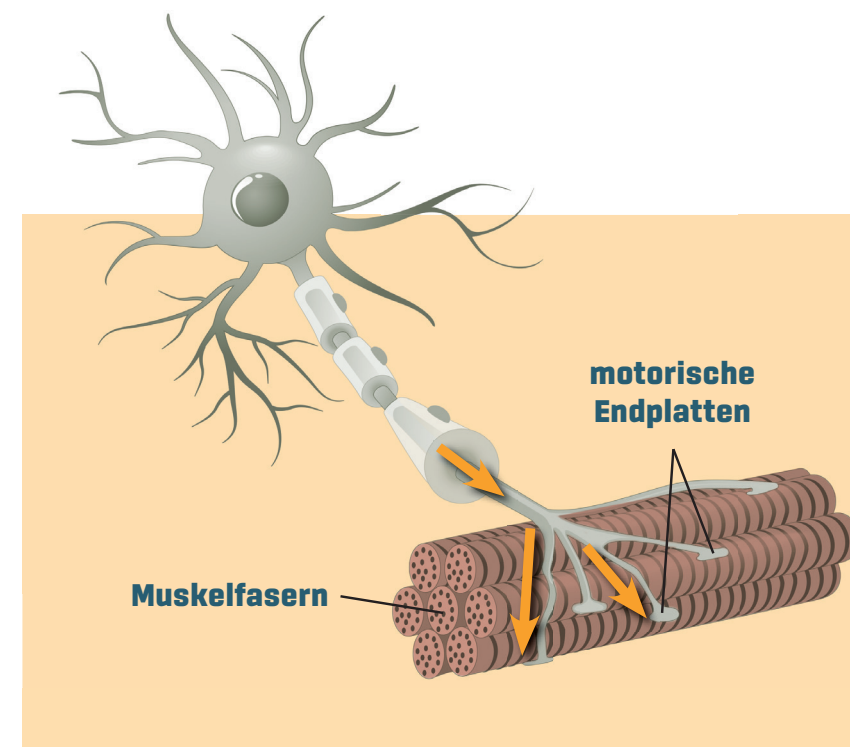


Abbildung 2: Schematische Darstellung der Verbindung einer Nervenzelle mit verschiedenen Muskelfasern. Die orangenen Pfeile markieren die Signalübermittlung von den Nerven auf die Muskelzelle.

Das Signal, mit dem die Nervenzelle Muskelzellen steuert, ist ein schwacher elektrischer Stromfluss, der durch elektrisch geladene Teilchen (Ionen) erreicht wird. Die Zelloberfläche oder Zellmembran der Nerven- und Muskelzellen trennt das Zellinnere von den sie umgebenden Flüssigkeiten. Innerhalb und außerhalb der Zellen liegen Ionen in unterschiedlichen Mengen vor. Wie bei einer Batterie entsteht so elektrische Spannung. Diese elektrische Spannung ändert sich, wenn sich Ionenkanäle öffnen und Ionen durch die Kanäle in der Muskelzellmembran fließen. Für jede Art von Ionen gibt es eigene Ionenkanäle, z.B. für Chlorid, Kalium oder Natrium. Durch einen Nervenimpuls öffnen sich die Ionenkanäle, Ionen fließen hindurch, die elektrische Spannung zwischen Außen- und Innenseite der Muskelzellen ändert sich, und die Muskelzellen ziehen sich zusammen. Sobald der Nervenimpuls endet, schließen sich die Ionenkanäle wieder und die Muskelzelle entspannt sich [Abbildung 3].

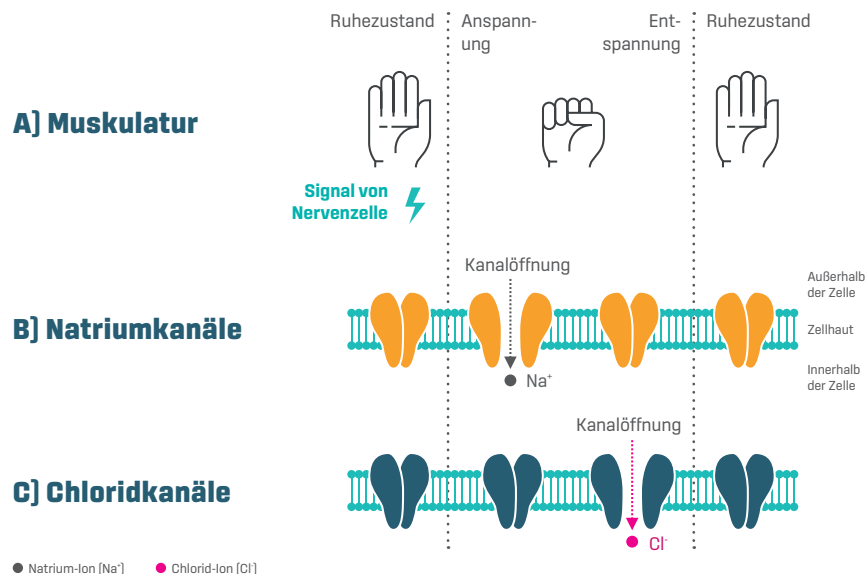


Abbildung 3: Schematische Darstellung der Muskelkontraktion bei gesunden Patienten. Muskelanspannung [A] wird ausgelöst durch die Öffnung von Natriumkanälen in der Muskelzellhaut [B]. Die Öffnung der Chloridkanäle [C] trägt dazu bei, den Ruhezustand [Muskelentspannung] wiederherzustellen [A].

Bei Menschen mit nicht-dystrophen Myotonien werden bestimmte Ionenkanäle aufgrund von Änderungen der Erbinformation (DNA) anders zusammengebaut als bei gesunden Menschen. Dies bewirkt, dass eine Muskelzelle leichter angeregt werden kann, sich mehrmals hintereinander zusammenzuziehen. Dadurch dauert es länger, bis der Muskel sich wieder entspannen kann. Dies bezeichnet man als Myotonie [Abbildung 4].

Die veränderten Ionenkanäle bei nicht-dystrophen Myotonien finden sich hauptsächlich in der Skelettmuskulatur, also den Muskeln, die für Körperbewegungen verantwortlich sind. Die Muskeln von z.B. Herz, Lunge oder Darm sind sehr viel seltener betroffen, da sie von anderen Muskelzellen (Herz- bzw. glatte Muskulatur) gebildet werden. Die schnellere Kontraktion und die verlangsamte Entspannung der Muskelzellen werden von den Betroffenen als Muskelsteifigkeit (Myotonie) wahrgenommen.

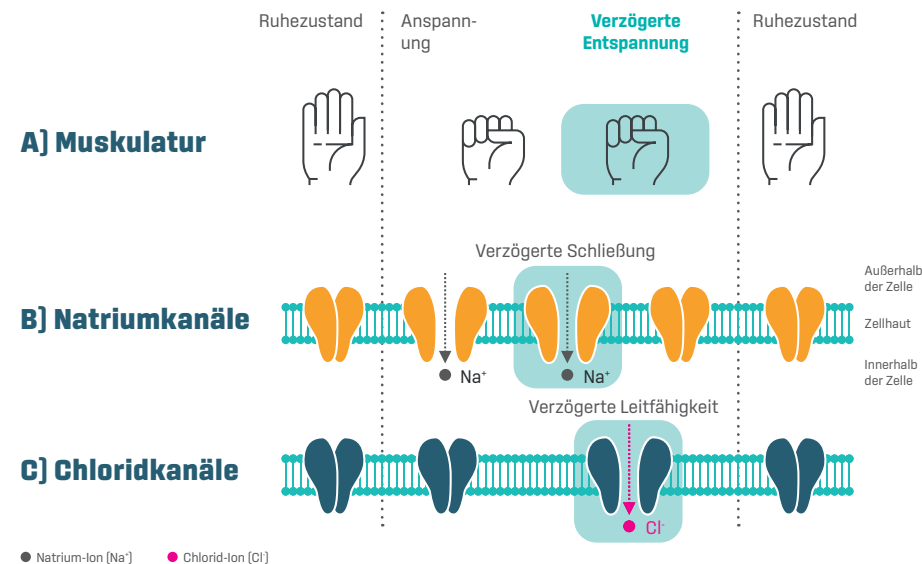


Abbildung 4: Verlängerte Muskelkontraktion/Muskelentspannung bei NDM. Aufgrund der veränderten Natrium- oder Chloridkanäle bleibt der Muskel länger angespannt bzw. entspannt sich langsamer. Dies wird von den Betroffenen als Muskelsteifigkeit wahrgenommen.

3.1. Die unterschiedlichen Formen nicht-dystropher Myotonien

3.1.1. Chloridkanal-Myotonien

Bei Chloridkanal-Myotonien ist der Einstrom von Chloridionen in die Muskelzellen verlangsamt. Dadurch können die Muskelfasern durch Nervensignale leichter angeregt werden, sich zusammenzuziehen. Abhängig von ihrem Erbgang (siehe Kapitel 3.2) unterscheidet man zwei Arten der Erkrankung. Bei der **Myotonia congenita Becker** muss auf dem entsprechenden Abschnitt des Erbguts (Gen) von mütterlicher und väterlicher Seite ein entsprechender Fehler (Mutation) vorhanden sein, damit die Symptome verursacht werden (**rezessiver Erbgang**). Bei der **Myotonia congenita Typ Thomsen** reicht es hingegen aus, wenn von einer Elternseite eine Mutation vererbt wird, um Symptome zu verursachen (**dominanter Erbgang**). Meist lassen sich die nicht-dystrophischen Myotonien Typ Becker und Typ Thomsen nur aufgrund des familiären Erbgangs voneinander unterscheiden.

Grundsätzlich können alle Skelettmuskeln von Muskelsteifigkeit betroffen sein, am häufigsten sind dies aber Beine, Arme und Hände. Typisch für Chloridkanal-Myotonien ist das „**Warm-up-Phänomen**“: Man versteht darunter eine Verringerung der Muskelsteifigkeit durch wiederholte Bewegungen.

Viele Menschen mit Chloridkanal-Myotonie haben einen athletischen Körperbau, da die krankheitsbedingt sich mehrfach wiederholenden Kontraktionen wie ein Muskeltraining wirken. Kälte kann bei diesen NDM-Formen eine Myotonie verstärken. Die Myotonie verursacht eine Reihe von Folgesymptomen wie Muskelschmerzen und andauernde Müdigkeit (Fatigue), die in Kapitel 4 näher beschrieben werden.

Erbgang	- Myotonia congenita Becker: einzige nicht-dystrophe Myotonie, die rezessiv vererbt wird - Myotonia congenita Thomsen: autosomal dominante Vererbung
Symptome	- Muskelsteifigkeit, vor allem an Beinen, Armen und Händen - Myotonia congenita Becker teilweise auch verbunden mit vorübergehender Muskelschwäche
Warm-up-Phänomen	- Wiederholte Bewegungen verbessern die Muskelfunktion
Aussehen	- Athletischer Körperbau durch Größenzunahme (Hypertrophie) der Muskeln, insbesondere der Bein- und Armmuskulatur

Tabelle 1: Charakteristische Eigenschaften der Chloridkanal-Myotonien.

Patientenstimme zu Kindheitserfahrungen

„Meine frühesten Erinnerungen gehen ca. bis ins vierte Lebensjahr zurück. Am Hauptbahnhof stand ich in der Straßenunterführung vor einer riesigen Treppe, die ich nicht imstande war hochzusteigen. Meine Eltern werteten das als „bockig“ und ich bekam für meine Sturheit einen Klaps. Meine Mutter merkte dann aber auch, dass mit mir etwas nicht stimmte und ging mit mir in orthopädische Behandlung. Dort bekam ich Einlagen. Im ersten Schuljahr fiel im Sportunterricht auf, dass ich den Anforderungen überhaupt nicht gewachsen war. Meine Eltern gingen mit mir an die Uniklinik. Durch ein EMG wurde dann die Myotonie festgestellt. Ich erhielt eine Sportbefreiung für die gesamte Schulzeit.“

3.1.2. Natriumkanal-Myotonien

Die zweite Gruppe der nicht-dystrophen Myotonien wird durch Änderungen im Aufbau der Natriumkanäle verursacht. Die Kanäle schließen verlangsamt, so dass mehr Natrium-Ionen in die Muskelzellen einströmen können. Je nach Art der Änderung am Natriumkanal kommt es vor allem zu Muskelsteifigkeit oder zu Muskelschwäche und zu vorübergehenden Lähmungen. Man unterscheidet als Untergruppen die **Paramyotonia congenita**, auch bekannt unter dem Namen **Eulenburg**, von den **kaliumsensitiven Myotonien**.

Die Muskelsteifigkeit tritt häufiger an den Augenlidern, den Muskeln, die den Augapfel bewegen, Gesichts- und Halsmuskeln, sowie im Bereich der oberen Extremitäten und insbesondere den Händen auf. Die Muskelsteifigkeit und/oder Lähmungen können mehrere Stunden anhalten. Bei der **Paramyotonie** wird die Myotonie im Gegensatz zu den Chloridkanal-Myotonien durch wiederholte gleichförmige Bewegung ausgelöst. Dies wird als paradoxe myotone Reaktion bezeichnet. Das bedeutet, dass man mitten im Laufen eine Myotonie in den Beinen bekommt und sich nicht mehr weiter bewegen kann.

Typisch für die Paramyotonie ist auch, dass die Symptome bei Kälte deutlicher ausgeprägt sind und bei Wärme schwächer werden bzw. sogar ganz verschwinden können. Ebenso wie bei den Chloridkanal-Myotonien können Folgesymptome auftreten, die in Kapitel 4 vorgestellt werden.

Patientenstimme zu Kindheitserfahrungen

„Ich erinnere mich, dass ich auf dem Schulhof der Grundschule häufig stürzte. Häufiger als meine Mitschüler. Es war, als würde mir jemand aus dem Nichts heraus mitten im Lauf ein Bein stellen. Von 100 auf 0. Nur, dass da niemand war. Noch heute habe ich Narben an Händen und Knien von den andauernden Schürfwunden damals.“

Die andere Form der Natriumkanal-Myotonien sind **kaliumsensitive Myotonien**. Kaliumsensitiv bedeutet, dass Betroffene empfindlich auf Kalium in der Nahrung reagieren. Typisch ist hier eine Muskelsteifigkeit, die durch Kälte nur wenig verstärkt wird, sowie das Fehlen von Muskelschwäche. Essen die Betroffenen kaliumreiche Lebensmittel wie Trockenobst, Nüsse oder Hülsenfrüchte, z.B. Linsen oder Rhabarber, verstärken sich die Symptome deutlich. Die Ausprägung der Symptome zeigt bei dieser Form der Myotonie die größten Unterschiede zwischen einzelnen Betroffenen. Sie können von kaum wahrnehmbar [Myotonia fluctuans] bis zu der schwersten Form reichen, bei der die Muskulatur sehr oft steif ist und auch die Atemmuskulatur betroffen sein kann [Myotonia permanens]. Eine extrem seltene Form der kaliumsensitiven Myotonien ist die Acetazolamid-empfindliche Myotonie. Dies bedeutet, dass das Medikament Acetazolamid sehr gut hilft, die Myotonien zu lindern.

Paramyotonia congenita (Eulenburg)

- Auslöser für Myotonie: Kälte, Besserung in Wärme
- Nach Phasen der Muskelsteifigkeit kann eine bis zu mehrere Stunden anhaltende Muskelschwäche auftreten
- Besonders betroffen sind Augen, Gesichts- und Halsmuskeln sowie die Hände
- Myotonie tritt bei wiederholten Bewegungen plötzlich ein (paradoxe myotone Reaktion)

Kaliumsensitive Myotonien

- Keine oder geringe Kälteempfindlichkeit
- Muskelsteifigkeit 10 - 20 Minuten nach Belastung
- Verstärkung nach Verzehr kaliumreicher Nahrungsmittel
- Schmerzen

Tabelle 2: Charakteristische Eigenschaften der Natriumkanal-Myotonien.

3.2. Nicht-dystrophe Myotonien werden vererbt

Nicht-dystrophe Myotonien entstehen durch dauerhafte Veränderungen (Mutationen) im Erbgut und können an die nachfolgenden Generationen vererbt werden. Dies erklärt, weshalb oftmals ganze Familien eine bestimmte Form der NDM haben. Aber warum erkranken trotzdem nicht alle Mitglieder einer Familie an einer bestimmten Form der nicht-dystrophen Myotonie?

Alle Körperzellen, die einen Zellkern haben, enthalten unser genetisches Material in doppelter Ausführung. Die Hälfte stammt dabei vom Vater, die andere Hälfte von der Mutter.

Bei der Vererbung können zwei Erbgänge unterschieden werden: **autosomal-dominant** und **autosomal-rezessiv**.

Bis auf eine Form der nicht-dystrophen Myotonien [Myotonia congenita Becker, siehe Kapitel 3.1.1] werden alle Formen der NDM autosomal-dominant vererbt. Bei einem **dominanten Erbgang** genügt es, wenn ein Elternteil die betreffende Mutation im Erbgut trägt, damit die Nachkommen mit einer bestimmten Wahrscheinlichkeit Krankheitssymptome aufweisen. In Abbildung 5 ist ein autosomal-dominanter Erbgang dargestellt. Hier wird gezeigt, mit welcher statistischen Häufigkeit sich ein Gen mit einer Mutation für die nicht-dystrophe Myotonie auf die Nachkommenschaft verteilt. Da immer ein Gen [Teil des Erbguts] von der Mutter und eines vom Vater an das Kind weitergegeben wird, beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind auch eine nicht-dystrophe Myotonie entwickelt, 50 %. Dies bedeutet aber nicht, dass jedes Paar mit einem erkrankten Elternteil und zwei Kindern immer ein gesundes und ein krankes Kind haben wird. Die Zusammenstellung der Gene für das Kind erfolgt bei der Befruchtung zufällig, daher ist es auch möglich, dass z.B. in einer Familie mit zwei Kindern beide Kinder ohne eine entsprechende Mutation geboren werden und somit gesund sind.

Autosomal dominanter Erbgang: Myotonia congenita Thomsen, Paramyotonia congenita [Eulenburg] und kaliumsensitive Myotonien

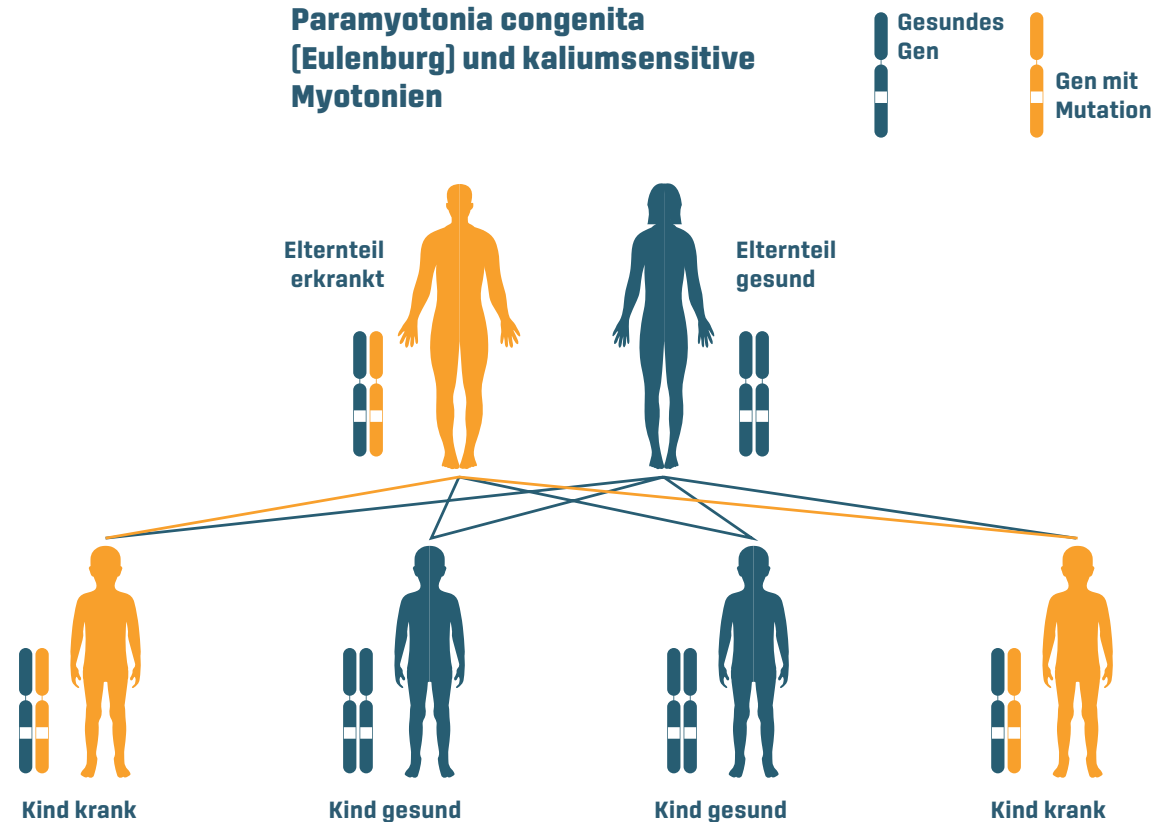


Abbildung 5: Autosomal-dominanter Erbgang bei nicht-dystropher Myotonie. Ist ein Elternteil krank und eines gesund, so liegt die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind ebenfalls erkrankt, bei 50%. Orange: Patient ist erkrankt, Blau: Patient ist gesund.

Bei der **nicht-dystrophen Myotonie Typ Becker** ist die Erkrankung in den Nachkommen nur dann spürbar, wenn beide Eltern die Mutation für die Erkrankung tragen und diese auf die Nachkommen weitervererben. Es handelt sich um einen **autosomal-rezessiven Erbgang**. Im Gegensatz zu den anderen Formen der nicht-dystrophen Myotonien können hier also auch Menschen Träger der Mutation sein, ohne selbst Symptome zu entwickeln. In Abbildung 6 ist dargestellt, was das für die Nachkommenschaft bedeutet. Sind beide Elternteile erkrankt, werden auch alle Kinder erkranken, da alle Gene der Eltern die Mutation tragen. Ist ein Elternteil erkrankt und der andere gesund, tragen alle Nachkommen die Mutation in sich, sind aber nicht erkrankt. Ist ein Elternteil Träger der Mutation, der andere erkrankt, so liegt die Wahrscheinlichkeit, dass die Kinder Träger der Erkrankung sind bei 50 %, und bei 50 %, dass sie selbst erkrankt sind. Sind beide Eltern Träger der Erkrankung, so sind mit einer statistischen Wahrscheinlichkeit 25% der Kinder krank, 25 % gesund und 50 % Träger.

Bei der Familienplanung ist es für Menschen mit einer nicht-dystrophen Myotonie in der Familie sinnvoll, sich im Vorfeld genetisch beraten zu lassen.



Autosomal rezessiver Erbgang: Myotonia congenita Becker

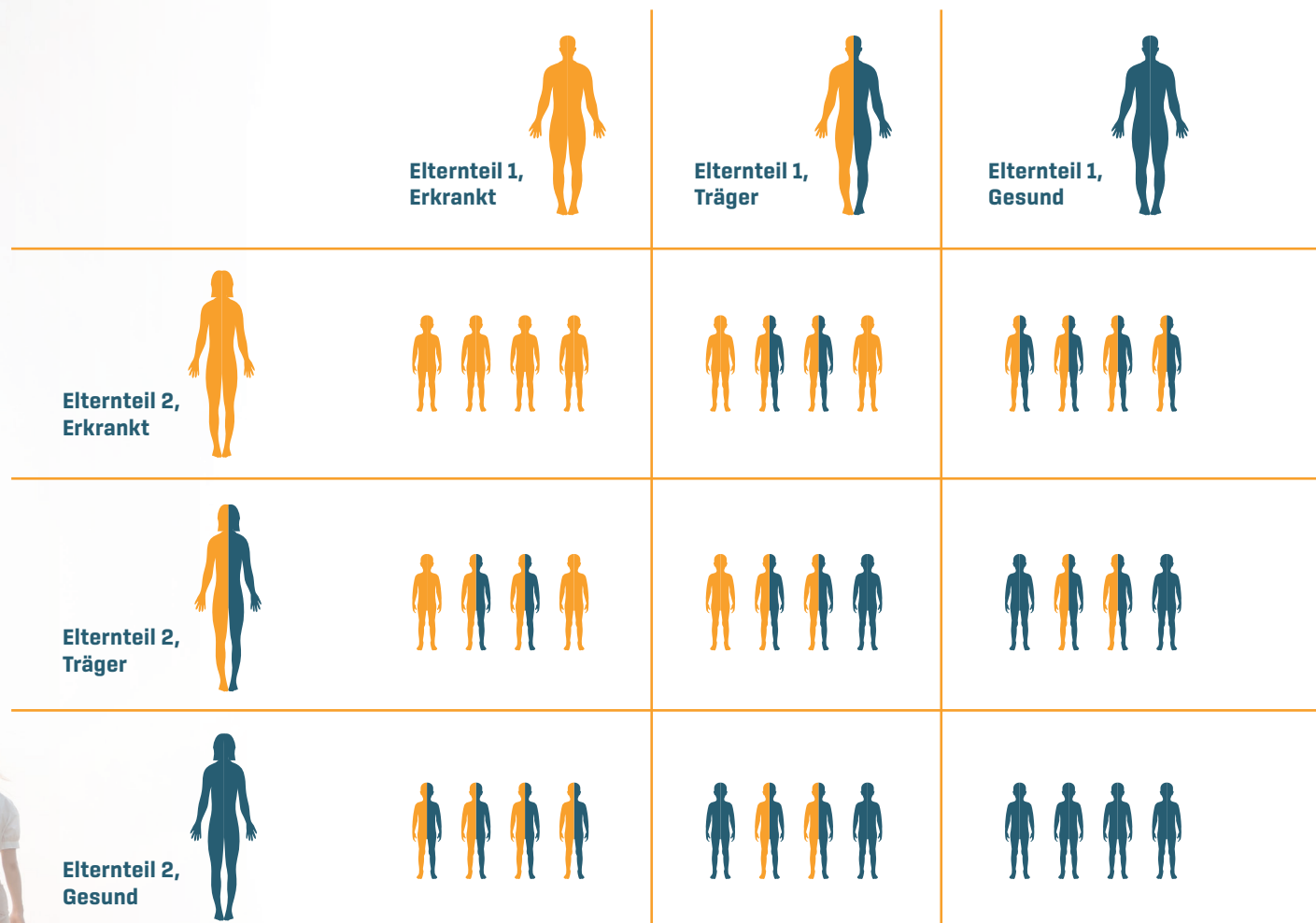


Abbildung 6: Autosomal-rezessiver Erbgang bei Myotonia congenita Becker. Orange: Patient/Kind ist erkrankt, Orange/Blau: Träger, d.h. Patient/Kind ist nicht erkrankt, trägt die Mutation, und kann diese an die Folgegengeneration vererben, Blau: Patient/Kind ist gesund.

4. Wie zeigt sich eine nicht-dystrophe Myotonie?

Die Symptome der nicht-dystrophen Myotonien treten meist bereits in der frühen Kindheit auf, können aber auch erst im Erwachsenenalter bewusst wahrgenommen werden. Betroffen können prinzipiell alle Skelettmuskeln sein, also die Muskeln, die für willkürliche Bewegungen eingesetzt werden. Wie stark einzelne Muskelgruppen betroffen sind, ist bei jedem Menschen mit nicht-dystropher Myotonie unterschiedlich.

Die Symptome können verstärkt werden durch äußere Faktoren, wie z.B. Kälte, insbesondere bei Paramyotonie oder kaliumreiche Nahrungsmittel bei kaliumsensitiven Myotonien (Kapitel 3.1). Zudem können die Symptome nicht-dystropher Myotonien durch emotionale Belastung, Stress, Hunger und Schwangerschaft verstärkt werden.

Obwohl die unterschiedlichen Formen der nicht-dystropher Myotonien jeweils durch Mutationen auf einem bestimmten Gen ausgelöst werden, kann die Ausprägung der Erkrankung auch bei Menschen aus derselben Familie ganz unterschiedlich sein. Eine Rolle für die Symptomausprägung spielt sicherlich, an welcher Stelle im Gen die Mutation auftritt.

Patientenstimme zu Symptomerfahrungen und Reaktionen der Umwelt

„Sie kennen vielleicht den schmerzhaften Wadenkrampf nach einem langen Tag oder nach körperlicher Anstrengung, der einen plötzlich nachts im Bett wachhält? Den habe ich dreißig Mal am Tag in unterschiedlichen Muskeln, obwohl im Lehrbuch steht, dass die Thomsen-Myotonie schmerzfrei verläuft.“

Patientenstimme zum Umgang mit Symptomen

„Ich nehme seit 2019 ein Medikament. Für mich war und ist das Mittel ein Gamechanger: Mich hatten die täglich wiederkehrenden Schwächeanfälle über Jahre täglich immer wieder ans Bett gefesselt, mitunter konnte ich nicht mal das Handy in die Hand nehmen. Ich lag da und wartete, dass ich wieder zu Kräften komme. Und so, wie ich pausierte, pausierte alles um mich herum: Arbeit, Sozialleben, Haushalt. Ich schaffte trotz Rollator kaum die täglichen Gassirunden mit den Hunden, zwang mich aber dazu, denn Bewegung ist ein Muss bei nicht-dystrophen Myotonien. Dank des Medikaments kann ich heute für mich, meine Hunde und Katze recht gut sorgen - immer schön langsam, immer in meinem Rhythmus, immer mit Pausen und leider immer mit Rückenschmerzen.“



Die Kernsymptome sind:



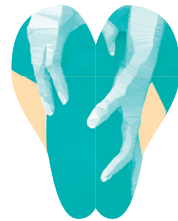
Muskelsteifigkeit (Myotonie)

Die Muskelsteifigkeit ist das prägende Symptom der nicht-dystrophen Myotonien. Von einem Augenblick auf den nächsten lassen sich bestimmte Muskelpartien nicht mehr bewegen, weil die Muskeln verkrampfen. Bei einem Teil der Menschen mit nicht-dystrophen Myotonien führt Bewegung zu einer Muskelsteifigkeit [**paradoxe Myotonie**], während bei einem anderen Teil Bewegung die Muskelsteifigkeit verringert [**Warm-up-Phänomen**].



Muskelschwäche

Die Muskelschwäche, die typischerweise bestimmte Muskelgruppen betrifft, kann bei allen NDM-Formen auftreten. Die Dauer der Schwäche kann wenige Minuten betragen, aber auch Stunden andauern. Es kann sein, dass die Muskelschwäche bei den ärztlichen Untersuchungen nicht nachweisbar ist, aber von den Betroffenen sehr wohl bemerkt wird, weil sie nur unregelmäßig auftritt.



Muskelschmerzen (Myalgie)

Myotonien sind nicht selten auch mit Schmerzen verbunden. Ein Beispiel, das praktisch alle Betroffenen kennen, ist der Wadenkrampf. Je länger die Muskelanspannung anhält, desto schmerzhafter wird es und umliegende Muskelpartien werden nach und nach ebenfalls in Mitleidenschaft gezogen. Bildlich gesprochen steht die Muskulatur unter „Dauerfeuer“.



Andauernde Erschöpfung (Fatigue)

Ein weiteres häufiges Symptom von nicht-dystrophen Myotonien ist eine anhaltende körperliche, geistige und seelische Abgeschlagenheit, die als Fatigue bezeichnet wird. Dieser Zustand, der sich in Konzentrationsschwierigkeiten, Antriebslosigkeit, Schwäche und Müdigkeit äußert, tritt unabhängig von körperlichen Belastungen auf und lässt sich auch nicht durch Erhöhung der Ruhe- und Schlafphasen verbessern.

Folgen der unmittelbaren Symptome

Die körperlichen Symptome der nicht-dystrophen Myotonien sind die unmittelbaren Folgen der Erkrankung. Der Leidensdruck durch die Erkrankung ist oftmals für Außenstehende nicht auf den ersten Blick erkennbar. Kann der Beruf noch ausgeübt werden? Sind angstfreie Ausflüge möglich? Kann eine Partnerin oder ein Partner gefunden werden?

Diese mittelbaren Folgen bestimmen die Lebensqualität für Menschen mit nicht-dystrophen Myotonien, jedoch werden sie nicht nur durch die Erkrankungsschwere bestimmt. In einem Umfeld, das mit Verständnis und Hilfsbereitschaft reagiert, haben Symptome weniger Einfluss auf die Lebensqualität als in einem Umfeld, das wegschaut oder sogar mit Vorwürfen reagiert.

5. Wie wird eine nicht-dystrophe Myotonie diagnostiziert?

Die nicht-dystrophen Myotonien sind sehr seltene Erkrankungen. Daher werden Ärztinnen und Ärzte immer erst an häufigere Erkrankungen mit gleichen oder ähnlichen Symptomen denken, wenn Betroffene ihnen ihre Symptome schildern. Manchmal kann es daher Jahre dauern, bis die richtige Diagnose gestellt wird. Ein weiterer Grund für die späte Diagnose kann sein, dass ein Teil der Menschen mit einer nicht-dystrophen Myotonie lange keine oder nur geringe Symptome spüren und deshalb keinen ärztlichen Rat suchen. Da die Erkrankung bereits in sehr jungen Jahren auftritt, nehmen viele Betroffene die Symptome auch gar nicht als Erkrankung wahr, sondern glauben, sie seien einfach „unbeholfen“ oder „unsportlich“. Wenn allerdings gezielt auf eine nicht-dystrophe Myotonie untersucht wird, kann die Diagnose mit großer Sicherheit gestellt werden. Die endgültige Diagnose wird meist in einer neurologischen Praxis oder einem Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen gestellt.

Der Weg zur richtigen Diagnose führt über eine Reihe von Untersuchungen, die aufeinander aufbauen, um andere Erkrankungen auszuschließen:

- **Anamnese:** Fragen nach den Symptomen und der Vor- und Familiengeschichte.
- **Körperliche Untersuchung:** Betrachtung des Gesamteindrucks einer Person und Suche nach auffälligen körperlichen Merkmalen, z.B. eine sehr ausgeprägte Muskulatur, obwohl kaum [Kraft-] Sport betrieben wird.
- **Klinische Tests:** Gezielte Tests auf bestimmte körperliche Reaktionen. Beispielsweise können Betroffene gebeten werden, eine Faust zu machen, diese einige Sekunden geschlossen zu halten und sie dann so schnell wie möglich mehrmals hintereinander zu öffnen.
- **Elektrophysiologischer Test (Elektromyografie, EMG):** Untersuchung elektrischer Aktivität in den Muskeln, um die Signalübertragung zu überprüfen.
- **Genetische Tests:** Gezielte Suche nach Fehlern im Erbgut (Mutationen), die für eine der Formen der nicht-dystrophen Myotonien charakteristisch sind.

Patientenstimme zu Kindheitserfahrungen

„Die für Außenstehende nicht erkennbare Erkrankung hat mich schon oft bloßgestellt. In der Schule bin ich beim Schwimmunterricht beinahe ertrunken, obwohl ich schwimmen kann. Die plötzlich eingetretene Bewegungsunfähigkeit war für mich selbst nicht vorhersehbar.

Beim Gang an die Schultafel bin ich durch die Blockade meiner Muskeln gestürzt - auch diesmal vor der gesamten Klasse.

Eine Diagnose hatte ich zu dem Zeitpunkt nicht. Selbst meine Geschwister und Eltern haben meine Probleme nicht erkannt bzw. ignoriert. Aussagen fielen wie „Der Junge ist halt dick und faul“. Mein Vater versuchte, mich mit körperlicher Gewalt zu schnellerem Lauf die Treppe rauf zu animieren. Meine Diagnose wurde erst im Alter von 15 Jahren gestellt. Weil ich den Stress in der Schule nicht mehr ausgehalten habe, bin ich damals selbst zu einem Arzt gegangen.“

5.1. Vorgeschichte der Erkrankung (Anamnese) und klinische Untersuchung

Als erster Anhaltspunkt ist die sogenannte Anamnese wichtig, also die Vorgeschichte des Betroffenen. Dazu zählen die Art der Symptome, wann und in welchen Situationen sie auftreten und was die Symptome auslöst. Es ist sehr wichtig, hier auch vermeintlich normale, alltägliche Dinge oder Begebenheiten in Zusammenhang mit den Krankheitssymptomen zu schildern, ebenso körperliche oder geistige Veränderungen, auch wenn sie vielleicht unwichtig erscheinen.

Es kann auch sehr hilfreich sein, sich aufzuschreiben, wann und unter welchen Umständen Symptome auftreten. Wichtig ist auch das Auftreten vergleichbarer Symptome bei Blutsverwandten, weil das einen Hinweis auf die Vererbung einer Erkrankung liefert. Zusammen mit einer körperlichen Untersuchung, zu der auch das Betrachten von Bewegungsmustern gehören kann, können Ärzte eine erste Verdachtsdiagnose formulieren.



Wichtige Informationen, die Ihrem Arzt bei der Diagnosestellung weiterhelfen können:

- Dinge, die man in der Hand hält, können plötzlich nicht mehr losgelassen werden.
- Die ersten Treppenstufen fallen schwer, danach geht es immer besser. Oder umgekehrt: Die ersten Treppenstufen fallen leicht, doch plötzlich blockieren die Muskeln.
- Eine Muskelsteifigkeit kann sich in kalter Umgebung verstärken, z.B. fällt es im Winter schwerer, die Hand zu öffnen oder die Muskelsteifigkeit tritt erst unter Kälte auf.
- Von einer Sekunde auf die andere ist es nicht mehr möglich, bestimmte Muskeln zu bewegen.
- Muskulöses Aussehen, obwohl gar kein Sport gemacht wird. Dies ist im Zusammenhang mit anderen Symptomen ein sehr wichtiges Zeichen für eine nicht-dystrophe Myotonie!
- Wiederkehrende Situationen, die vorübergehend zu Muskelschwäche führen können, wie z.B. Ruhephasen nach körperlicher Anstrengung oder der Verzehr bestimmter Speisen.
- Familienmitglieder, die gleiche oder ähnliche Symptome aufweisen.
- Beginn der Symptome bereits im Kindesalter, die oft von den Eltern oder Außenstehenden bemerkt werden.

5.2 Tests auf spezielle Symptome

Der Weg zur richtigen Diagnose führt über eine Reihe von Untersuchungen, die aufeinander aufbauen, um andere Erkrankungen auszuschließen:

- Wiederholte Bewegungen z.B. die geballten Hände öffnen und schließen, um zu prüfen, ob die Bewegung sich bei Wiederholungen beschleunigt (**Warm-up-Effekt**) oder zu einer Myotonie führt (**paradoxe Myotonie**).
- Bewirkt ein leichter Schlag auf bestimmte Muskelpartien, z.B. Daumenballen, Wade oder Zunge, eine Muskelsteifigkeit, die sich nur langsam wieder löst (**Perkussions-Methode**)?
- Können nach dem festen Schließen der Augenlider sofort wieder die Augen geöffnet werden?

Patientenstimmen zu Symptomerfahrungen und Reaktionen der Umwelt

„Wesentlich schwieriger war und ist für mich der Umgang mit gesunden Menschen. Es ist nicht leicht, Außenstehenden zu vermitteln, wie sich diese Myotonie äußert. Ich gehe noch zur Schule, derzeit in die 11. Klasse. In diesem Jahr wurde vereinbart, dass ich in Sport keine Noten bekomme, mich aber trotzdem beteilige.“

„Ich habe die Schule gewechselt, weil ich in der vorherigen stark gemobbt wurde. Ich habe meinen neuen Klassenkameraden nichts von meiner Krankheit erzählt, weil ich die Erfahrung gemacht habe, dass mein Umfeld nicht versteht, was Myotonie ist. Mir würde es sehr weiterhelfen und mich auch entspannen, dass andere respektieren, wenn ich sage, dass ich etwas nicht machen kann, auch wenn ich fünf Minuten später losrenne, als wäre nichts. Das ist für Außenstehende schwer nachvollziehbar, aber so ist die Myotonie.“

5.3 Elektromyografie (EMG)

Mit einer Elektromyografie (EMG) wird die An- und Entspannungsfähigkeit der Muskeln gemessen. Damit lässt sich untersuchen, ob eine Erkrankung eine nervliche oder muskuläre Ursache hat. Durch spezifische Muster im Elektromyogramm kann man auf bestimmte Fehlfunktionen des Muskels schließen. Da die nicht-dystrophen Myotonien durch fehlerhafte Ionenkanäle in der Muskelzellhaut verursacht werden, lassen sich so viele Muskelerkrankungen mit ähnlichen Symptomen ausschließen. Für die Messung werden feine Elektroden in die Haut eingestochen, die vergleichbar mit Akupunkturnadeln sind.

Gegebenenfalls muss der zu untersuchende Bereich vorab gekühlt werden, um eine Myotonie zu provozieren. Dies kann z.B. durch Kühlen der Unterarme in Eiswasser geschehen. Hört man bei der EMG-Untersuchung ein Knattern, das an ein startendes Motorrad oder eine Kettensäge erinnert, können das Myotonien sein.

Patientenstimme zum Diagnoseweg

„Ich habe viele Ärzte aufgesucht und mein Leid geschildert. Von Ratlosigkeit über Fehldiagnosen, Ungläubigkeit bis hin zur nicht gerechtfertigten Überweisung in die Psychologie - ich habe alles erlebt. Sicher lag das auch daran, dass meine Erkrankung selten und in ihrer Ausprägung ungewöhnlich ist - und so nicht unbedingt in den Lehrbüchern auftaucht.“

Immer wieder ohne Diagnose nach Hause zu gehen, das war frustrierend. Das Gefühl, nicht ernst genommen zu werden, verletzte mich. Zumal ich irgendwann nicht mehr in der Lage war, meinen Beruf als Lehrerin auszuüben. Ich konnte oft nur liegen bleiben oder musste mich hinlegen.

Weil ich bei meinem Sohn recht früh Auffälligkeiten wahrnahm, darunter die für NDM typische Steifigkeit der Muskeln, begann ich, selbst zu recherchieren, was die Ursache unserer Beschwerden sein könnte. Ein Zusammenhang unserer Symptome lag für mich auf der Hand.

2015 bin ich draufgekommen: NDM. Über den Verein Mensch & Myotonie e. V. kam ich dann schließlich zu einem Facharzt, der sich mit meinem Krankheitsbild auskannte. 2018 erhielt ich meine Diagnose: Paramyotonie. Mein Sohn wurde gleichfalls damit diagnostiziert.“

5.4 Genetische Untersuchung

Eine genetische Untersuchung kann nachweisen, an welchen Stellen die Gene, die die Erbinformation für Ionenkanäle enthalten, verändert sind. Hierzu benötigt man eine kleine Menge Blut. Die genetische Untersuchung wird in speziellen humangenetischen Laboren durchgeführt. Dies kann einige Wochen dauern. Wird eine Veränderung [Mutation] nachgewiesen, die bekanntermaßen zu einer nicht-dystrophen Myotonie führt, ist die Verdachtsdiagnose, welche anhand der Symptome und Tests gestellt wurde, eindeutig bestätigt.

Die Unterscheidung zwischen Myotonia congenita Becker und Thomsen ist genetisch nicht immer eindeutig möglich. Mutationen an bestimmten Stellen im Erbgut können zu beiden Formen führen. In diesem Fall ist zur Klärung, um welche Form es sich handelt, die genetische Untersuchung der leiblichen Eltern nötig.

Werden keine Mutationen nachgewiesen, schließt das aber nicht aus, dass eine nicht-dystrophe Myotonie vorliegt: Bei einem Teil der Menschen mit eindeutigen Symptomen einer nicht-dystrophen Myotonie können die bekannten Mutationen für die Erkrankung nicht nachgewiesen werden. Hier führen möglicherweise noch unbekannte Mutationen zu fehlerhaften Ionenkanälen.

Patientenstimme zu Symptomerfahrungen und Reaktionen der Umwelt

„Mit der Zeit traten massive Einschränkungen auf: Tägliche Schwächeanfälle mit Komplettlähmungen; Stehen funktionierte kaum noch; Schmerzen.

Wie sollte ein Wiedereinstieg in den Beruf gelingen? Ärzte fanden nichts und schickten mich zur Psychotherapie. Die hinzugezogenen Amtsärzte bescheinigten mir samt und sonders Simulantentum. Kollegen wandten sich ab - ich sah ja völlig gesund aus! Eines Tages wurde gegen mich ein Disziplinarverfahren wegen „unerlaubten Fernbleibens vom Dienst“ eingeleitet. Dieses gewann ich nur aufgrund einer kurz vorher gestellten Fehldiagnose: Parkinson! Nun war ich erwerbsunfähig und kann seitdem meinen geliebten Beruf nicht mehr ausüben. Die richtige Diagnose wurde erst Jahre später gestellt.“

6. Wie wird eine nicht-dystrophe Myotonie behandelt?

Da die Ursache der nicht-dystrophen Myotonien in den Genen liegt, kann die Erkrankungsursache bisher nicht behandelt werden. Es gibt aber eine Reihe von Medikamenten, die die Symptome der verschiedenen Ausprägungen einer nicht-dystrophen Myotonie teils erheblich verringern. Da jeder Betroffene unterschiedlich auf die einzelnen Medikamente reagiert, ist es sehr wichtig, in enger Abstimmung mit dem behandelnden Arzt herauszufinden, welches Medikament am besten hilft.



6.1 Verfügbare Medikamente

Alle Medikamente, die bei nicht-dystrophen Myotonien zum Einsatz kommen, sind eigentlich für andere Krankheiten entwickelt und zugelassen worden. Aufgrund ihres Wirkmechanismus helfen sie jedoch auch bei Myotonien. Ein Großteil der Medikamente gehört zu einer der beiden folgenden Wirkstoffgruppen:

Antiarrhythmika

Diese Wirkstoffe wurden ursprünglich entwickelt, um den Herzmuskel dabei zu unterstützen, im Takt zu schlagen. Bei Herzrhythmusstörungen kommt es zu einer fehlerhaften Reizleitung, woran Natriumkanäle (andere als bei NDM!) beteiligt sind. Die Antiarrhythmika binden bei beiden Arten von NDM an die jeweiligen Natriumkanäle und üben einen positiven Effekt aus. Die eingesetzten Wirkstoffe sind Mexiletin, Flecainid und Propafenon. Alle drei Wirkstoffe werden schon lange zur Behandlung von Myotonien eingesetzt. Mexiletin ist am umfangreichsten auf Wirksamkeit und Sicherheit untersucht und zur Behandlung der NDM zugelassen.

Anfallssupprimierende Medikamente [Antiepileptika]

Dies sind Medikamente, die bei Menschen mit Epilepsie eingesetzt werden, um die Anfallshäufigkeit zu reduzieren. Hierzu zählen Lamotrigin, Carbamazepin oder Phenytoin. Sie beeinflussen die Funktion von Natriumkanälen. Nur zu Lamotrigin liegen Behandlungsdaten aus kontrollierten klinischen Studien vor.

Darüber hinaus werden bei einer bestimmten Form der kaliumsensitiven NDM die harntreibenden Medikamente (=Diuretika) Acetazolamid und Dichlorphenamid eingesetzt.

Zur Behandlung der nicht-dystrophen Myotonien hat die Deutsche Gesellschaft für Neurologie ärztliche Leitlinien veröffentlicht, die medizinischen Fachleuten einen detaillierten Überblick über die verschiedenen Medikamente, deren Dosierung und Eignung für die verschiedenen Typen der nicht-dystrophen Myotonie geben.

Bitte lassen Sie sich bei einer medikamentösen Behandlung immer von Ihrem Arzt über Wirkung und mögliche Nebenwirkungen aufklären.

Patientenstimme zu Behandlungserfahrungen

„Während ich noch im Wachstum war, wurde mir gesagt, dass die Krankheit entweder besser oder schlechter werden kann. Ich kenne mein Leben nicht ohne die Erkrankung, ich weiß nicht, wie es anders ist. Natürlich ist sie immer wieder anstrengend für mich, psychisch und physisch, auch weil sich die Krankheit bei mir verschlechtert hat. Als ich Kind war, spürte ich die NDM nur in den Beinen, im Wachstum wurden auch meine Hände langsam steif, dann meine Arme, mein Rücken und auch die Zunge. Bevor ich die Medikamente nahm, musste ich mich immer aufwärmen, wenn ich z.B. telefonieren wollte.“

6.2 Verbesserte Lebensqualität dank einer Therapie

Viele Patienten mit nicht-dystrophen Myotonien nehmen keine Medikamente ein, knapp die Hälfte aus Angst vor Nebenwirkungen. Doch auch wenn die Medikamente die Erkrankung nicht heilen können, lohnt es sich, gemeinsam mit dem behandelnden Arzt zu überlegen, ob es einen Therapieversuch wert ist, wenn die Symptome der Erkrankung eine selbstbestimmte Lebensführung erheblich einschränken.

Durch regelmäßige Medikamenteneinnahme kann die Symptomschwere verringert werden. Besonders häufig verbessert sich das emotionale Wohlbefinden und das Vertrauen in die eigenen Fähigkeiten.



7. Was können betroffene Patienten tun?

Viele Betroffene können benennen, welche Dinge oder Situationen ihre Symptome auslösen. Ein Tagebuch, in dem die Situation vor dem Beginn einer Myotonie oder einer Schwäche festgehalten wird, kann dabei helfen, einzelne Auslöser oder Auslöserkombinationen, wie z.B. bestimmte Nahrungsmittel und Stresssituationen einzugrenzen, die dann womöglich vermieden werden können.

Ein gesunder Lebensstil, d.h. bestenfalls nicht Rauchen und wenig bis kein Alkohol, kann die Symptome einer nicht-dystrophen Myotonie positiv beeinflussen. Auch Situationen, die „auf die Nerven gehen“, wie zu wenig Schlaf, Hunger oder langanhaltender Stress, können Symptome einer nicht-dystrophen Myotonie verstärken.

Patientenstimme zum Diagnoseweg

„Aus der Rückschau hatte ich bereits als Teenager erste Beschwerden, doch damals hielt ich die „Schwächeanfälle“ für normal, für wachstumsbedingt. Als junge Erwachsene häuften diese sich und ich wurde aufmerksamer. Dabei konnte ich zum Beispiel regelmäßig beobachten, dass die Schwächeanfälle immer auftraten, wenn ich lange Strecken ging, viele Stufen stieg oder es kalt war. Sie hielten zwischen einer und drei Stunden an und zwangen mich zu Pausen. Beispielsweise war ich, als ich einmal mit meinem damaligen Freund eine Kirmes besuchen wollte und wir dazu einen Hügel erklimmen mussten, nicht dazu imstande. Mein Freund zog und schob mich nach oben. Dort angekommen, musste ich mich lang hinlegen - und ertete dafür missbilligende Blicke: Die Kirmesgäste vermuteten, ich sei mittags schon betrunken. Die Schwächeanfälle, teils mit Lähmungen, wurden in der Schwangerschaft mit meinem Sohn mehr und stärker. Mir ging es immer schlechter.“

Regelmäßige Bewegung und soweit möglich auch nicht übermäßig belastender Sport unterstützen den langfristigen Erhalt der Gesundheit und Beweglichkeit. Durch langsames Aufwärmen und Auslaufen, Dehnübungen, bewusstes und langsames Ausführen von Bewegungen und vorsichtige Steigerung kann myotonen Symptomen bei sportlichen Aktivitäten vorgebeugt werden. Plötzliche, starke Muskelanspannung sollte aber möglichst vermieden werden.

Viele Patienten profitieren auch von einer Physiotherapie, z.B. indem sie lernen, wie man sich bei plötzlichen Muskelblockaden verhält.

Menschen mit Paramyotonie sollten Kälte, Stress, Schlafmangel oder Fasten vermeiden, da diese myotone Symptome auslösen können. Für sie sind auch Pausen besonders wichtig, um paradoxe Myotonien durch wiederholende Bewegungen zu vermeiden.

Bei kaliumsensitiven Myotonien sollte kaliumreiche Kost wie Trockenobst, Hülsenfrüchte und Nüsse vermieden werden und ebenso langanhaltende körperliche Belastung, z.B. Wanderungen.

Patientenstimme zu Kindheitserfahrungen und Familiengeschichte

„Bei mir war früh zu sehen, dass etwas nicht stimmt. Ich fing erst mit zwei Jahren an zu laufen, humpelte, wenn ich nach längerem Sitzen wieder aufstand, und lief insgesamt oft steif. Die Myotonie ist zwar eine Erkrankung, die die Muskulatur des ganzen Körpers betrifft, aber bei mir waren die Symptome in den Beinen am offensichtlichsten. Meine Eltern gingen von Kinderarzt zu Kinderarzt, immer hieß es, ich sei einfach zu faul oder das sei normal und würde sich mit dem Wachstum ändern. Es folgte die Fehldiagnose, es sei etwas mit meiner Hüfte. Ich erhielt mehrere Jahre Physiotherapie. Erst als ich neun war, äußerte ein Arzt Zweifel an der Hüft-These, als er meine Röntgenbilder sah. Es folgten weitere Untersuchungen und Tests und schließlich kam die Diagnose: NDM.“

8. Information für Ärzte anderer Fachrichtungen

Es ist sehr wichtig, dass alle behandelnden Ärzte über Ihre Erkrankung und die Medikamente, die Sie zur symptomatischen Therapie einer nicht-dystrophen Myotonie einnehmen, informiert sind.

Das gilt besonders, wenn eine Narkose geplant ist (Anästhesie). Bestimmte während der Narkose eingesetzte Arzneimittel und Verfahren können für Menschen mit nicht-dystropher Myotonie schwerwiegende Folgen haben, da einige Substanzen myotone Reaktionen auslösen können. Dies kann vermieden werden, wenn vor der Narkose bekannt ist, dass eine nicht-dystrophe Myotonie vorliegt.

Bei längeren diagnostischen Untersuchungen, z.B. MRT-Scans, sollte es nicht zu einer Unterkühlung kommen, da dies myotone Symptome auslösen bzw. verstärken kann.

Paare, die eine Schwangerschaft planen, sollten zuvor immer mit dem behandelnden Arzt über ihren Kinderwunsch sprechen und gegebenenfalls eine genetische Beratung im Vorfeld in Erwägung ziehen.

Patientenstimme zu Kindheitserfahrungen und Familiengeschichte

„Die Symptome [Schwächeperioden vor allem] bestehen bei mir teilweise schon seit meiner Jugend. Mein Sohn hat Muskelsteife vor allem in den Beinen seit dem Säuglingsalter, Schwäche in den Armen ebenfalls schon so lange, später Schwächeperioden; vor allem morgens oder am Tag nach körperlichen Belastungen. Das ließ den Schulbesuch zu einem echten Problem werden.“

9. Tipps und Tricks

Auf sich selbst und den eigenen Körper zu hören und dadurch zu lernen, was gut tut und was eher nicht, ist sicher das Wichtigste, um sich selbst zu helfen und das Leben mit einer nicht-dystrophen Myotonie zu erleichtern.

Betroffene haben aber auch viele kleine Tricks entwickelt, die ihnen das tägliche Leben erleichtern:

- Ungewohnte Anstrengungen vermeiden und, falls nicht vermeidbar, unbedingt Pausen einlegen, um eine lang andauernde Schwäche zu vermeiden.
- Bevor man aufsteht: Beinmuskeln aufwärmen, indem man die Beinmuskeln mehrmals an- und entspannt.
- Beim Aufstehen: Sich genug Zeit nehmen und den Körper nach und nach „aufwecken“. Hände und Füße bewegen, Augen öffnen, den Kiefer bewegen, langsam umdrehen usw.
- Schwitzen (auch im Winter) möglichst vermeiden, da es die Muskeln abkühlt und dadurch eine Myotonie ausgelöst werden kann.
- Die Kleidung immer nach dem „Zwiebelprinzip“ wählen mit mehreren Lagen übereinander, und rechtzeitig eine Schicht aus- oder anziehen.
- Bei der Ernährung darauf achten, was einem gut tut und was unter Umständen eine Myotonie auslöst.
- Wann immer möglich, Stress vermeiden.

10. Ansprechpartner

Da nicht-dystrophe Myotonien sehr seltene Erkrankungen sind, ist es für Betroffene oft schwierig, Menschen zu finden, mit denen sie Erfahrungen austauschen können. Die folgenden Organisationen setzen sich für Menschen mit einer nicht-dystrophen Myotonie ein:



Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)

Ist die größte Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland. Die DGM bietet umfangreiche allgemeine Informationen zu neuromuskulären Erkrankungen, auch zu sozialen Themen.



Mensch & Myotonie e.V.

Ist die größte Selbsthilfeorganisation speziell für Betroffene von nicht-dystrophen Myotonien, periodischen Paralysen und Neuromyotonien.



Anästhesieausweis

Sind operative Eingriffe notwendig, ist es für den Anästhesisten wichtig, über die Erkrankung in Kenntnis gesetzt zu sein. Es wird daher empfohlen, einen Ausweis für Notfälle stets bei sich zu tragen.



“

Patientenstimme zu Selbsthilfegruppen

„Ich bin Mitglied im Verein „Mensch & Myotonie“. Es war eine lebensverändernde Erfahrung für mich, anderen Menschen zu begegnen, die das gleiche Schicksal haben wie ich. Wenn man sein Leben lang behandelt wurde, als würde man sich die Symptome ausdenken, fühlt es sich wunderbar an, Menschen zu treffen, die dasselbe durchmachen. Auch wenn die Erkrankung bei jedem anders ist, erzählen alle über ihre Erfahrungen recht ähnliche Geschichten und können gute Tipps geben.“

”

Impressum:

Inhaltliche Verantwortung: Hormosan Pharma GmbH
Textliche Gestaltung: Dr. rer. nat. Susanne Schöler, Dr. rer. nat. Christoph Messer
Gestaltung Design & Layout: Nadja Capellmann
Patientenstimmen: zur Verfügung gestellt von „Mensch und Myotonie e.V.“

