

1. Treffen „SBMA-Erkrankter“

Am 11.Feb.2017 fand im RKU in Ulm die erste Zusammenkunft von SBMA-lern statt.

SBMA-Erkrankte ausfindig zu machen, ist so ähnlich wie die Nadel im Heuhaufen zu suchen. Schätzungen zufolge liegt die Anzahl der Erkrankten in Deutschland wohl zwischen 500 und 1000. Trotzdem ist es gelungen, dass sich 22 Erkrankte am 11. Februar 2017 im RKU in Ulm, einem der Neuromuskulären Zentren in Deutschland, getroffen haben. Einige mussten leider kurzfristig wegen Krankheit absagen, so auch der Vorsitzende der DGM in Bayern, Dr. Rolf Janiak. Nach jahrelanger Suche hatte Horst Steck ca. 10-15 Betroffene gefunden. Mit seiner Anfrage bei den Neurologen der Universitätsklinik Ulm, ein Treffen mit ärztlicher Beteiligung zu organisieren, stieß er auf sofortige Unterstützung. Ein geeigneter Ort und Termin waren auch schnell gefunden. Als der Termin im Muskelreport 4/2016 veröffentlicht wurde, kamen noch weitere Anmeldungen dazu und die Liste wurde immer länger. Die meisten reisten mit Partnerin an, manche nahmen eine mehrere Hundert Kilometer lange Anreise auf sich, 3 Paare sogar mit Übernachtung.

Nach der Begrüßung stellte Prof. Dr. Ludolph, der Ärztliche Direktor der Neurologischen Klinik in den UNiversitäts- und Rehabilitationskliniken Ulm, die SBMA, Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy, im Detail vor. Mit etwas Erfahrung könne die Diagnose ‚einfach‘ sein. Es gibt klare Anzeichen: Mann, leichte Gynäkomastie und eine Zungenatrophie. Auch Faszikulationen (Muskelzuckungen) und Muskelkrämpfe sind oft zu sehen. Eine Genanalyse bestätigt dann die Diagnose SBMA, wenn die CAG-Repeats im Androgenrezeptor über 40 liegen. Da die Symptome sehr ähnlich wie bei einer ALS sind, kommt es öfter auch zu einer Fehldiagnose, was ca. 20 -25 % der Anwesenden bestätigen konnten. Bei der SBMA handelt sich um einen Gendefekt, der eine neuromuskuläre Erkrankung mit Lähmungen, Hormon- und Stoffwechselerkrankung verursacht, die erst im mittleren Alter beginnt. Symptome, die alltäglich sein können und die auch bei vielen anderen Erkrankungen zu sehen sind. Diabetes kann auch eine Begleiterscheinung sein. Manche Betroffene dachten am Anfang auch, dass sie langsam ‚alt‘ werden. Viele SBMA Patienten hatten eine lange ‚Ärztterreise‘ hinter sich, bis die richtige Diagnose gestellt wurde. Eine gewisse Häufung von SBMA-Erkrankungen in Deutschland gebe es im Bereich Stuttgart – Ulm und in der Berliner Gegend, international vor allem in Japan und auch in Finnland und dem Baltikum.

Die Erkrankung ist nicht heilbar, schreitet langsam, aber kontinuierlich fort. Medikamente, die den Abbau der motorischen Nerven und das Absterben der Muskelfasern verhindern, stoppen oder auch wieder umkehren könnten, gibt es leider noch nicht. Somit bleibt als Therapie nur die ‚Pflege und Aktivierung‘ der noch vorhandenen Muskulatur. Dies erfolgt über gezielte Maßnahmen in der Physiotherapie, Logopädie und Ergotherapie. Wobei die noch vorhandene Muskulatur gefordert, aber nicht überlastet werden sollte. Eine zu intensive Belastung wäre kontraproduktiv, wie bei vielen anderen neuromuskulären Erkrankungen auch. Bei weiterem Fortschreiten muss auf geeignete Hilfsmittel (Rollstuhl etc.) zurückgegriffen werden.

Prof. Dr. Ludolph erklärte auch, was in der Forschung schon alles untersucht wurde, aber leider ohne Erfolg. Testosteron, Antitestosterone, Hemmung des Testosteronabbaus, IGF1, usw. hilft leider nicht. Derzeit wird die Beteiligung des Herzens untersucht. Hierbei soll herausgefunden werden, ob das Brugadasyndrom, eine genetische Ionenkanalerkrankung, mit uns ‚Kennedys‘ in Verbindung gebracht werden kann. Das Brugadasyndrom birgt die Gefahr des plötzlichen Herztodes und tritt ebenfalls überwiegend (8:1) bei Männern auf. Die Doktorandin Frau Steinmetz stellte die einzelnen Untersuchungen vor, die derzeit durchgeführt werden.

Anschließend erklärte Fr. Dr. Rosenbohm die Zusammenhänge des Androgenrezeptors

bei der der SBMA und die Folgen: Funktionsverlust, Gynäkomastie, Infertilität, Motoneuron- und Muskeldegeneration. Anhand von verschiedenen Grafiken erklärte sie auch, welche Laborwerte eventuell als Parameter für die Schwere und Dauer der Erkrankung und die befallenen Muskeln herangezogen werden könnten. Auch anhand der CAG-Repeats lassen sich Rückschlüsse auf den Beginn der Muskelschwäche, den Beginn Brustbildung erkennen. Je länger die CAG-Wiederholungen, umso früher beginnt die Krankheit. Bei der Dauer der Muskelschwäche eignen sich vor allem 2 Werte (DHEA Sulfat und IGF1BP3), die sich im Zusammenhang mit dem Alter und dem BMI des Patienten als Biomarker eignen könnten. Die Höhe des CK-Wertes ist nicht entscheidend für die Schwere der Krankheit. Die Brustvergrößerung wird größtenteils schon sehr früh beobachtet. Ebenso hatten viele SBMA Patienten schon immer Probleme beim Muskelaufbau.

Die Fragen an die Ärzte zeigten den enormen Wissensbedarf der Betroffenen. Wie unterschiedlich die Situationen der SBMA'ler sind, zeigte sich in einer Vorstellungsrunde und in vielen kleinen Gruppengesprächen. Ein großes Ziel der Veranstaltung war das gegenseitige Kennenlernen, was hervorragend gelungen ist. Alle Teilnehmer wollen weiterhin in Kontakt bleiben und auch in Zukunft wieder an gemeinsamen Treffen teilnehmen. Sie waren froh und glücklich, daß sie sich mit anderen SBMA'ler unterhalten und Erfahrungen austauschen konnten. In welcher Form (als Selbsthilfegruppe ?) wir uns organisieren, ist noch nicht abschließend geklärt. Viele Informationen können heute schon auf den Homepages von 2 Betroffenen nachgelesen werden:

www.SBMA.info

www.herzinger-wolfgang.de

Prof. Dr. Ludolph und Fr. Dr. Rosenbohm freuten sich, dass so viele gekommen waren und hoffen, dass die Gruppe sich noch vergrößert und auch als Ansprechpartner dienen kann, falls sich neue Erkenntnisse in der Forschung ergeben. Im Namen aller Teilnehmer bedanke ich mich beim RKU in Ulm für die Unterstützung bei der Durchführung dieses 1. Treffens der SBMA-Erkrankten, ganz besonders bei Prof.Dr.Ludolph, Frau Dr.Rosenbohm und Frau Steinmetz für ihre Vorträge und Antworten.

Horst Steck

Ansprechpartner für die SBMA-Erkrankten ist:

Horst Steck email: hrsteck@gmail.com tel: 0171-225 4146