

WISSENSWERTES

***Spinobulbäre
Muskelatrophie
Typ Kennedy
(SBMA)***



DGM · Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.



DGM · Bundesgeschäftsstelle · Im Moos 4 · 79112 Freiburg

Telefon 07665/9447-0

E-Mail: info@dgm.org

Telefax 07665/9447-20

Internet: www.dgm.org

Spendenkonto Bank für Sozialwirtschaft

IBAN: DE38 6602 0500 0007 7722 00 · BIC: BFSWDE33KRL

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

Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy

(SBMA)

Die Erkrankung

Die spinobulbäre Muskelatrophie (Abkürzung SBMA) Typ Kennedy ist eine erbliche neurogene (von den Nervenzellen ausgehende) Muskelerkrankung. Sie ist mit Muskelschwund im Erwachsenenalter verbunden und betrifft ausschließlich Männer. Im Jahr 1968 wurde die SBMA erstmals von dem Neurologen W.R. Kennedy beschrieben.

Das allmähliche Absterben der spinalen Vorderhornzellen führt zu einem Abbau der motorischen Nerven, die für die Versorgung von Muskelfasern zuständig sind, und somit auch zum Absterben der Muskelfasern. Dabei sind zunächst die körpernahen (proximalen) Bereiche, also Oberarme und Oberschenkel, von der Muskelschwäche betroffen. Da neben den Vorderhornzellen auch die Hirnnerven beteiligt sind, schließt der Muskelabbau Kehlkopf-, Kau-, Zungen- und Gesichtsmuskeln mit ein. Die Herz- und in der Regel auch die Atemmuskulatur sind nicht betroffen, so dass durch die SBMA selbst keine Einschränkung der Lebenserwartung zu erwarten ist. Die Erkrankung schreitet jedoch schleichend fort und ist bisher, wie die meisten Muskelerkrankungen, noch nicht ursächlich therapierbar. Über die Prognose für einzelne Patienten lassen sich nur ungenaue Aussagen machen. Die Einschränkungen reichen von Problemen beim Treppensteigen im höheren Alter bis zu einer eingeschränkten Bewegungsmöglichkeit mit Hilfebedarf.

Die Häufigkeit der SBMA liegt bei etwa einem Betroffenen pro 50.000 Männer (Prävalenz ca. 20×10^{-6}). Da die Symptome gerade mit dem Auftreten der ersten Muskelbeschwerden oft nicht dem Kennedy-Syndrom zugeordnet werden, ist mit einer großen Dunkelziffer zu rechnen.

Symptome

Die Muskelschwäche wird meist zwischen dem 20. und 50. Lebensjahr erstmals beobachtet. Die Betroffenen bemerken zunächst meist eine Schwäche in den Beinen oder auch uncharakteristische Symptome wie Muskelschmerz oder vorzeitige Ermüdung, wobei Ärzte die Probleme beim Gehen oft fälschlich anderen Ursachen, wie z.B. einer Arthrose, Unsportlichkeit, aber auch „Simulantentum“ zuordnen.

Fast immer treten unwillkürliche Muskelzuckungen (Faszikulationen), Krämpfe (Krampi) in verschiedenen Muskeln (z.B. Waden, Arme, Hände oder auch Bauchmuskulatur), unterschiedlich starke Lähmungserscheinungen (Paresen) sowie Zittern (Tremor) auf. Diese Symptome können auch schon Jahre vor der eigentlichen Muskelschwäche bemerkt werden. Auch hier sind meist die körpernahen Gliedmaßen sowie der Hals-Kopf-Bereich betroffen.

Als Folge der geschwächten Muskulatur der Zunge, des Kehlkopfes und des Kauapparates können im Verlauf der Erkrankung Sprech- und Schluckstörungen auftreten. Dies kann zu einer nasalen, verwaschenen Aussprache sowie zum Verschlucken von Nahrung und Getränken in die Lunge führen.

Bei manchen Betroffenen kann auch ein Stimmritzenkrampf (Laryngospasmus) auftreten. Dabei kommt es im Wachzustand oder auch im Schlaf zu einem Verschluss des Kehlkopfes, durch den das Einatmen vorübergehend unmöglich ist. Dieser Zustand kann für den Betroffenen sehr beängstigend sein. Wichtig ist es, in dieser Zeit nicht in Panik zu verfallen. Der Stimmritzenkrampf sollte sich nach einer gewissen Zeit von selbst auflösen. Versuchen Sie sich ruhig zu verhalten, nicht gewaltsam einzuatmen, sondern in leicht vornüber gebeugter Position durch die Nase leicht „einzuschnüffeln“.

Bei ca. der Hälfte der Betroffenen zeigt sich eine Abnahme der Empfindlichkeit bis hin zu einem Taubheitsgefühl (Störungen in

der Sensibilität) oder „Kribbeln“ und „Ameisenlaufen“ (Parästhesien) insbesondere in körperstammfernen (distalen) Regionen.

Die Reflexe sind in der Regel abgeschwächt oder können sogar ganz fehlen.

Ein sehr häufiges Symptom, das häufig vor dem Auftreten der eigentlichen Muskelschwäche auffällt, ist eine Brustdrüsen-schwellung oder sogar das Wachsen einer weiblichen Brust (Gynäkomastie).

Die Zeugungsfähigkeit kann bis zur Unfruchtbarkeit herabgesetzt sein (Infertilität), möglich ist auch eine Impotenz. Im Verlauf der SBMA kann sich außerdem eine Zuckerkrankheit (Diabetes mellitus) entwickeln.

In Einzelfällen und in abgeschwächter Form soll auch bei Frauen, die Trägerinnen dieser Erkrankung sind, ein Teil der Symptome auftreten.

Ursache

Als genetische Ursache wurde im Jahr 1991 eine Erhöhung der CAG-Basentriplett-Anzahl von normalerweise 11 bis 33 auf 40 bis 88 im Exon 1 des Androgenrezeptor-Gens auf dem X-Chromosom des geschlechtsbestimmenden XY-Chromosomenpaars festgestellt. Symptome wie Gynäkomastie und Probleme mit der Zeugungsfähigkeit und der Potenz lassen sich durch einen veränderten und darum auf Testosteron nicht mehr so gut ansprechenden Androgenrezeptor erklären, da auch bei anderen genetischen Veränderungen des Androgenrezeptors ähnliche Symptome auftreten. Warum diese Genveränderung (Mutation) zum Untergang der Vorderhorn- und anderer Nervenzellen führt, ist dagegen noch nicht vollständig geklärt. Derzeit geht man davon aus, dass durch die Mutation ein verändertes Genprodukt in den Zellen gebildet wird, welches zu Störungen verschiedener Funktionssysteme führt. Es wurde bereits festgestellt, dass der Androgenrezeptor für das Auswachsen von Teilen der Nervenzellen und für das Überleben der Nervenzellen im zentralen Nervensystem wichtig ist.

Diagnose

Nach der Erhebung der Krankengeschichte (Anamnese) lassen sich bei einer klinischen Untersuchung einzelne der oben genannten Symptome feststellen. Im Blut werden erhöhte Laborwerte der Kreatinkinase (CK-Wert) nachgewiesen (meist deutlich unter 1000, es können aber auch Werte bis 4000 auftreten). Begleitend können dabei auch die Werte der GOT und LDH erhöht sein. Die Störung der Bewegungsnervenzellen kann mithilfe eines EMGs (Elektromyogramm) gezeigt werden.

Eine Muskelbiopsie ist in der Regel nicht erforderlich, da sie in der Regel nur Hinweise auf die Nervenzellstörung erbringt.

Bei entsprechendem Verdacht kann die Diagnose relativ leicht durch eine genetische Untersuchung gestellt werden. Dadurch lässt sich die SBMA einfach von anderen neuromuskulären Erkrankungen (z.B. einer ALS) unterscheiden. Für den Betroffenen ist dies von großer Bedeutung, da die Prognose bei SBMA deutlich günstiger ist als bei ALS.

Vererbung

Die SBMA wird X-chromosomal rezessiv vererbt, d.h. es erkranken in aller Regel nur Männer. Erkrankte Männer geben die fehlerhafte Erbinformation auf dem X-Chromosom in jedem Fall an ihre Töchter weiter, die ihrerseits jedoch meist nicht erkranken (Überträgerinnen). Deren Kinder, die Enkelkinder der erkrankten Männer, können in ca. der Hälfte der Fälle die fehlerhafte Erbinformation erhalten. Somit beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass die Enkelsöhne erkranken und die Enkeltöchter die Erbinformation an ihre Kinder weitergeben, jeweils 50 Prozent. Söhne von erkrankten Männern sind im Bezug auf die bei ihren Vätern festgestellte SBMA gesund. Die Kinder der Söhne sind in keinem Fall Überträger oder erkranken selbst an SBMA.

Da eine genetisch bedingte Erkrankung in den Familien meist viele Fragen aufwirft, ist eine genetische Beratung von Betroffenen und/oder deren Angehörigen sinnvoll. Genetische Beratungsstellen sind an die Neuromuskulären Zentren der DGM angeschlossen.

Eine Liste erhalten Sie über die Bundesgeschäftsstelle der DGM.

Therapie

Eine ursächliche Therapie gibt es noch nicht, grundsätzlich wird jedoch an solchen Therapien geforscht. Auch eine medikamentöse Therapie steht derzeit nicht zur Verfügung.

Eine Studie mit männlichen Hormonen (Androgenen) ergab zwar eine leichte Verbesserung der Muskelkraft bei einem Teil der Behandelten. Ob dies aber eine spezifische Wirkung bei der SBMA oder ein genereller Effekt von Androgenen ist, ist unklar. Darüber hinaus gibt es Einzelberichte über Verschlechterungen nach Androgengabe. Untersuchungen mit dem sog. Alpha-Reduktase-Hemmstoff Dutasterid, der die Wirkung von Testosteron im Körper verringert, waren im Tierexperiment positiv und werden nun in einer Studie mit Betroffenen weiterverfolgt. Ergebnisse liegen noch nicht vor.

Eine Ausschöpfung des möglichen Bewegungsspektrums im Alltag und regelmäßige physiotherapeutische Behandlungen können helfen Folgestörungen zu verhindern und die Einschränkungen gering zu halten. Dabei sollte Überanstrengung generell vermieden werden, da meist keine normale Muskelregeneration möglich ist.

Tipps für Betroffene, Empfehlungen – Was können Sie tun?

Machen Sie die Bewegungen und Übungen, die Ihnen gut tun. Sie wissen am Besten, was Ihnen gut tut und was Sie lieber lassen sollten. Probieren Sie Verschiedenes aus, aber erzwingen Sie nichts und lassen Sie sich vor allem nichts aufzwingen.

Die Reduzierung eines bestehenden oder sich entwickelnden Übergewichts durch eine langfristige Ernährungsumstellung auf cholesterinarme Vollwertkost ist in jedem Fall empfehlenswert. Normalgewicht ist „leichter“ zu tragen und die Blutwerte verbessern sich ebenfalls. Über die Art Ihrer Ernährungsumstellung sollten Sie mit Ihrem Arzt sprechen. Hungerkuren, aber auch extreme Maßnahmen, wie z.B. Gewichtsabnahme durch Heilfasten, sind zu vermeiden.

Falls die CK-Werte deutlich erhöht sind, sollten Sie ausreichend kalorienfreie oder kalorienarme Getränke (Wasser, Saftschorlen, Kräutertees) zu sich nehmen, um Ihre Nieren zu entlasten. Gegen die oft schmerzhaften Krämpfe hilft meist schon die Einnahme von Magnesiumpräparaten. Symptome wie Zuckungen oder Zittern sind medikamentös behandelbar. Allerdings muss angesichts der möglichen Nebenwirkungen abgewogen werden, ob hier eine Medikamenteneinnahme sinnvoll ist.

Soziale Betreuung

Neben den zunächst meist im Vordergrund stehenden medizinischen Fragen ergeben sich nach der Diagnosestellung und im Verlauf der Erkrankung natürlich auch verschiedenste Fragen zu psychosozialen und sozialrechtlichen Themen. Dabei können andere Betroffene wie auch Fachpersonen eine gute Hilfe sein.

Die Diagnose einer unheilbaren Muskelerkrankung stellt die Betroffenen und ihre Angehörigen oft vor große Probleme. Da es medizinisch kaum Hilfe gibt, ist eine soziale Beratung und Betreuung um so wichtiger. Nehmen Sie Kontakt zu der Sozialberatung der DGM auf oder bitten Sie Ihren betreuenden Arzt darum, einen ersten Kontakt herzustellen. Informieren Sie sich dort über die Möglichkeiten, Hilfe für den Alltag zu bekommen.

Die Informationsangebote betreffen z.B. technische Hilfsmittel, aber auch finanzielle und soziale Hilfen, Rehamaßnahmen und viele andere Themen, die mit der Muskelerkrankung zusammenhängen. Auch der Kontakt zu Selbsthilfegruppen Muskelkranker kann Ihnen vielleicht weiterhelfen. Sie werden dort auf Menschen treffen, die ebenfalls muskelkrank sind oder muskelkranke Angehörige oder Bekannte haben. Dort können Sie in „geschützter“ Umgebung mit Menschen sprechen, die gleiche oder ähnliche Probleme haben. Sie können Fragen stellen, die Ihnen wichtig sind und von den Erfahrungen anderer (z.B. im Umgang mit Behörden und Krankenkassen, Rehamaßnahmen oder auch Urlaubsorten etc.) profitieren. Vielleicht treffen Sie sich dort aber auch „nur“ mit netten Menschen, die Ihnen zeigen, dass trotz solcher Erkrankungen ein erfülltes Leben möglich ist. In Ulm gibt es eine Selbsthilfegruppe insbesondere für SBMA-Betroffene. Gerne stellt die DGM den Kontakt zur Gruppe her.

Die DGM bietet behindertengerecht eingerichtete Wohnungen zum Probewohnen an. Dort können Sie eine große Vielfalt verschiedenster Hilfsmittel im täglichen Gebrauch ausprobieren und auf ihre Tauglichkeit für Ihre eigenen Bedürfnisse testen.

Auf der Suche nach anderen „Kennedys“ können Ihnen die Muskelzentren der DGM, aber natürlich auch das Internet helfen (z.B. www.dgm.org oder www.kennedysdisease.org)

Wer wir sind und was wir wollen

Mit über 8600 Mitgliedern ist die DGM die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland. Seit der Vereinsgründung im Jahre 1965 sind ihre wichtigsten Anliegen, Forschung zu fördern, Betroffene und Angehörige in ihrem Alltag mit einer Muskelerkrankung zu unterstützen und ihre Interessen gesundheitspolitisch zu vertreten. Weitere Ziele liegen in der Verwirklichung von Selbstbestimmung und Teilhabe von Menschen mit Muskelerkrankung sowie in der Förderung ihrer Gesundheitskompetenz. In Deutschland sind mehr als 100.000 Menschen von einer neuromuskulären Erkrankung betroffen. Derzeit sind rund 800 verschiedene Erkrankungen bekannt.

Was wir tun

Selbsthilfeförderung

Bundesweit engagieren sich über 300 Kontaktpersonen in den ehrenamtlich geführten Landesverbänden und Diagnosegruppen. Sie stehen Betroffenen für Erfahrungsaustausch und Informationen zur Verfügung, leiten Selbsthilfegruppen und organisieren zahlreiche Selbsthilfeveranstaltungen.

Sozial- und Hilfsmittelberatung

Das hauptamtliche Team der Bundesgeschäftsstelle berät zu den vielfältigen Fragen, die sich muskelkranken Menschen und ihren Angehörigen stellen. Dies können zum Beispiel Fragen zur Bewältigung der Erkrankung, zur Durchsetzung sozialrechtlicher Ansprüche, zu Möglichkeiten der Rehabilitation, zu Hilfsmitteln und zur Unterstützung im Alltag sein. In den DGM-eigenen barrierefreien Probewohnungen können verschiedene bauliche und technische Speziallösungen ausprobiert werden.

Information und Aufklärung

Muskelkranke, ihre Angehörigen und Fachpersonen erhalten von der DGM eine breite Auswahl an Merkblättern, Broschüren und Infomaterial zu den unterschiedlichen Erkrankungen, zu Behandlungs- und Unterstützungsmöglichkeiten. Zusätzlich stehen aktuelle Informationen auf der Website www.dgm.org und auch auf dem DGM-Facebook-Account zum Download bereit.

Forschung

Muskelerkrankungen sind in der Regel zu selten, als dass ihre Erforschung für die Pharmaindustrie interessant wäre. Darum spielt die Forschungsförderung für die DGM eine bedeutende Rolle: Sie vergibt Forschungsgelder an ausgesuchte Projekte, verleiht Forschungspreise an engagierte Wissenschaftler und arbeitet aktiv in weltweiten sowie europäischen neuromuskulären Netzwerken mit.

Kooperation mit Neuromuskulären Zentren

In den auf Initiative der DGM gegründeten Neuromuskulären Zentren (NMZ) findet die fachgerechte Diagnose und Behandlung neuromuskulärer Erkrankungen statt. Außerdem werden hier Forschungsarbeiten umgesetzt. Die Qualität der NMZ wird regelmäßig von der DGM überprüft und durch ein Gütesiegel ausgezeichnet.

Politische Vertretung

Die DGM setzt sich sowohl regional als auch bundesweit für die Gleichstellung und Inklusion muskelkranker Menschen ein und stellt sicher, dass ihre Anliegen in allen relevanten Gremien vertreten werden.

Warum wir Sie brauchen

Die DGM unterstützt Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen durch die Bereitstellung eines vielfältigen Angebots. Der Erhalt und die Weiterentwicklung dieser Arbeit kosten Geld. Die DGM ist ausdrücklich als sehr förderungswürdig anerkannt, wird aber nicht durch öffentliche Gelder unterstützt. Die Finanzierung gelingt vornehmlich über Spenden und Mitgliedsbeiträge sowie über Erbschaften und Vermächtnisse. Für einzelne Veranstaltungen und Projekte stehen zudem Zuschussmittel beispielsweise von Krankenkassen zur Verfügung.

Um ihre Ziele verwirklichen zu können, ist die DGM deshalb auf Ihre finanzielle Unterstützung und tatkräftige ehrenamtliche Mitarbeit angewiesen.

Ja, ich will die DGM unterstützen!



- Ich spende einen einmaligen Betrag von _____, - €.
- Ich erkläre meinen Beitritt als Mitglied der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
- Ich bin Betroffene(r) Junge-Leute-Bonus
- Ich bin Angehörige(r) *Im Alter von 16 bis einschließlich 25 Jahren*
- Ich bin Förderer *reduziert sich der Mitgliedsbeitrag auf 25,- €.*
- Der jährliche Mindestbeitrag beträgt 50,- €.*
- Körperschaft (Unternehmen, Verein)
- Der jährliche Mindestbeitrag beträgt 200,- €.*
- Zum Mitgliedsbeitrag möchte ich gerne einen jährlichen Zusatzbeitrag von _____, - € leisten.

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Hausnummer

PLZ, Wohnort / Firmensitz

Telefon

E-Mail

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

Ich bezahle per

- Lastschrift *
- Überweisung

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
Gläubiger-IdentNr.: DE10ZZZ00000041596
Mandatsreferenz (wird separat mitgeteilt)
Bank für Sozialwirtschaft Karlsruhe
IBAN: DE38 6602 0500 0007 7722 00
BIC: BFSWDE33KRL

SEPA-Lastschriftmandat

Ich ermächtige die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V., Zahlungen von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. auf mein Konto gezogenen Lastschriften einzulösen.

Hinweis: Ich kann innerhalb von acht Wochen, beginnend mit dem Belastungsdatum, die Erstattung des belasteten Betrages verlangen. Es gelten die mit meinem Kreditinstitut vereinbarten Bedingungen.

Hinweis zum Datenschutz: Ihre Daten werden gespeichert. Sie werden ausschließlich für satzungsgemäße Zwecke verwendet und nicht an Dritte weitergegeben. Der Nutzung Ihrer Daten können Sie jederzeit per E-Mail widersprechen. Mehr zum Datenschutz finden Sie unter www.dgm.org/datenschutzerklaerung.

IBAN

Kreditinstitut

BIC

Datum

Unterschrift

* Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie den Lastschrifteinzug wählen. Damit kommt ein noch höherer Anteil der Mittel direkt den Muskelkranken zugute.

A large, stylized green graphic resembling a fan or a series of curved, overlapping segments, positioned in the upper half of the page. The segments are light green and curve from the left towards the right, creating a sense of movement and depth.

Werden auch Sie Mitglied bei der DGM!

**Helfen Sie mit Ihrer Spende
und Ihrem Engagement.**

Vielen Dank!

*Dr. Rolf Janiak, Arnstein
Stand: 08/2019*

Der Inhalt des Flyers wurde sorgfältig erarbeitet. Autor und DGM übernehmen keine Gewähr für die Richtigkeit und Vollständigkeit der Informationen. Insbesondere wird keine Haftung für sachliche Fehler oder deren Folgen übernommen. Dieser Flyer ersetzt nicht die ärztliche Konsultation.