

Narkoserisiken im Sinne eines Malignen-Hyperthermie-Syndroms sind bei Erkrankten mit FSHD nicht beschrieben. Grundsätzlich sollte aber auch bei Betroffenen mit einer FSHD eine triggerfreie Anästhesie durchgeführt werden. Daher ist es empfehlenswert, dass jeder FSHD Erkrankte die behandelnden Ärzte auf seine Muskelkrankheit aufmerksam macht.

Schwerhörigkeit, Herzbeteiligung und Veränderungen der Netzhaut

Neben der fortschreitenden Muskelschwäche kann insbesondere bei der kindlichen Form zusätzlich eine **Hochtonschwerhörigkeit** auftreten. Eine Versorgung mit Hörgeräten sollte wie bei allen Hörstörungen möglichst frühzeitig erfolgen. Bei einigen wenigen Patienten kam es auch zu einer Mitbeteiligung des **Herzmuskels** oder auch des Herzleitungssystems. Veränderungen der **Netzhautgefäße** (retinale Mikroangiopathie) sind bisher nur in wenigen Familien mit FSHD beobachtet worden. Um diese Veränderungen im Auge nachzuweisen, sind besondere Untersuchungen der Netzhautgefäße mit einem Kontrastmittel (Fluoreszenzangiographie) notwendig. Zu einer Verschlechterung des Sehens führen die Gefäßveränderungen nicht.

Diagnostische Maßnahmen

Die Diagnose einer FSHD wird bei der kindlichen Form in der Regel durch einen Kinderneurologen (Neuropädiater) gestellt und bei Erwachsenen durch einen Neurologen (Nervenarzt).

Es ist empfehlenswert, wenn sich Betroffene auch in Kliniken oder Zentren vorstellen, in denen Muskelkranke von besonders ausgebildeten Ärzten und Physiotherapeuten betreut werden. Auf Anfrage stellt die **DGM e.V.** Adressen von **Neuromuskulären Zentren** in Deutschland zur Verfügung. In diesen Muskelzentren arbeiten Vertreter der DGM e.V. mit Ärzten und Physiotherapeuten eng zusammen.

Eine eingehende **körperliche Untersuchung** einschließlich einer Prüfung der Muskelkraft gibt den wesentlichen Hinweis auf die Diagnose. Fast alle Erkrankten mit FSHD haben eine Muskelschwäche im Gesicht (Test: Stirn runzeln, Backen aufblasen) und zeigen eine Schwäche in den Schulter- und Oberarmmuskeln (Test: Kämmen, Pullover ausziehen).

Aus dem Blut kann das **Muskelenzym Kreatinkinase (CK)** bestimmt werden. Bei FSHD sind die CK-Werte nicht sehr stark

über der Norm erhöht. Sehr hohe CK-Werte (über 1500 IU/L) sprechen eher gegen diese Diagnose.

Hinweisend auf einen muskeldystrophischen Prozess ist eine veränderte elektrische Aktivität der Muskelfasern. Diese wird durch eine **Elektromyographie (EMG)** nachgewiesen. Für die Untersuchung wird eine sehr feine Nadelelektrode in den betroffenen Muskel eingestochen. Zur Diagnosesicherung kann es auch hilfreich sein, eine Muskelprobe aus Arm oder Bein zu entnehmen (**Muskebiopsie**) und mikroskopisch auf Veränderungen in Muskel- und Nervenfasern zu untersuchen. Da es aber keine feingeweblichen Veränderungen des Muskelgewebes gibt, die speziell für FSHD typisch sind, wird meist auf eine Muskelbiopsie verzichtet. Die Bestätigung der klinisch gestellten Diagnose erfolgt letztendlich durch eine molekulargenetische Untersuchung.

Therapeutische Möglichkeiten

Eine ursächliche Therapie der FSHD ist bisher nicht möglich, denn bisher ist noch nicht verstanden wie es zu dem langsamen Muskelabbau kommt. Versuche, durch Einnahme der Substanz Kreatin die Muskelkraft zu verbessern und zu erhalten, sind verschiedentlich durchgeführt worden. Bei einigen Patienten hat sich durch diese Therapie eine leichte Verbesserung der Muskelkraft gezeigt. Bevor ein Erkrankter Kreatin oder aber eine noch andere Substanz ausprobiert, ist es immer ratsam, Rücksprache mit den behandelnden Ärzten zu nehmen.

Im Vordergrund der Behandlung steht die **krankengymnastische Therapie**. Neben einem maßvollen Training der geschwächten Muskulatur können Physiotherapeuten auch darüber beraten, wie im Alltag Überanstrengungen des Muskels und damit Muskelschmerzen vermieden werden können. Die **DGM e.V.** führt Weiterbildungen für Physiotherapeuten durch, die Muskelkranke behandeln. Patienten können bei der **DGM e.V.** erfragen, welche Therapeuten in ihrer Nähe entsprechend fortgebildet sind. Gelegentlich kann eine Schulterblatfixation durch einen erfahrenen Operateur zu einer Verbesserung der Armfunktion führen. Bei schweren Verlaufsformen ist möglicherweise eine nächtliche, apparativ-assistierte Beatmung sinnvoll und kann zu einer Verbesserung der Lebensqualität führen. Für Jugendliche ist empfehlenswert, die Berufsausbildung so zu planen, dass der Beruf auch mit zunehmender Muskelschwäche noch ausgeübt werden kann.

Vererbung

Die Erkrankung wird **autosomal dominant** vererbt. Die Familienvorgeschichte vieler FSHD-Familien zeigt, dass es bereits Betroffene in der Eltern- und Großelterngeneration gibt. Die veränderte Erbanlage (= Mutation) kann von Vater oder Mutter vererbt werden. Töchter und Söhne von Erkrankten haben ein Risiko von 50%, die Veranlagung zu erben. Es ist davon auszugehen, dass die meisten Anlageträger im Laufe ihres Lebens Symptome der Erkrankung zeigen werden.

Wenn allerdings die kindliche Form der FSHD diagnostiziert wird, sind weitere Erkrankte in der Familie meist nicht bekannt. In der überwiegenden Zahl der Fälle handelt es sich um **Neumutationen**, d.h. die Genveränderung ist in mütterlicher Eizelle oder väterlicher Samenzelle neu entstanden. Geschwister haben deshalb kein erhöhtes Risiko, auch Anlageträger zu sein und zu erkranken. Allerdings gibt das betroffene Kind die mutierte Erbanlage später mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an seine Nachkommen weiter.

Bei einigen Eltern von Kindern mit kindlicher FSHD gibt es eine besondere Situation. Vater oder Mutter sind nicht erkrankt, aber einer von beiden trägt die mutierte Erbanlage in einigen Muskelzellen und auch Keimzellen (Eizellen oder Samenzellen). Somit liegen zwei verschiedene Zellarten vor: Zellen mit einer veränderten Erbanlage und Zellen mit einer normalen Erbanlage. Diese Situation wird als **Mosaikstatus** bezeichnet. Mosaikträger weisen keine Muskelschwäche auf, da sie offensichtlich ausreichend gesunde Muskelzellen haben. Sie können aber über ihre Keimzellen die Mutation an ihre Kinder weitergeben. Kinder eines Mosaikträgers weisen die Mutation dann in allen Muskelzellen auf und werden daher erkranken. Wenn ein Elternteil Mosaikträger ist, können mehrere Kinder die veränderte Erbanlage erben und eine FSHD entwickeln.

Molekulargenetik

Die Krankheit wird durch eine genetische Veränderung auf **Chromosom 4** verursacht. Bei Erkrankten zeigt sich eine **Verkürzung bzw. ein Fehlen von Erbsubstanz** (DNA) am äußersten Ende des langen Arms eines der beiden Chromosomen 4 (4q35). Dort findet sich ein DNA-Abschnitt, der aus charakteristischen Wiederholungseinheiten (D4Z4/KpnI-Kopien) besteht. Während bei Gesunden die D4Z4-Kopienzahl zwischen 11-150 liegt (p13E11/EcoRI-Fragmentgrößen > 38kb), ist sie bei FSHD-

Patienten auf 10 und weniger Kopien vermindert (p13E11/EcoRI-Fragmentgrößen ≤ 38kb).

Hat ein Patient typische Muskelsymptome und zeigt die Erbsubstanz auf einem Chromosom 4 eine D4Z4-Kopienzahl von 10 oder weniger als 10, so liegt nach heutigen Erkenntnissen eine FSHD vor. Eine Muskelbiopsie zur weiteren Diagnosesicherung ist dann nicht mehr nötig. Für den **molekulargenetischen Test** ist nur eine Blutentnahme erforderlich, da die Erbsubstanz der weißen Blutkörperchen die gesamte genetische Information eines Menschen enthält. Dieser genetische Test ist auch hilfreich, wenn der untersuchende Arzt das Vorliegen einer FSHD bei einem Patienten ausschließen möchte.

Durchgeführt wird der genetische Test in spezialisierten Laboren. Eine **humangenetische Beratung** des Erkrankten und seiner Familie durch einen Facharzt/-ärztin für Humangenetik ist in allen Fällen anzustreben. Es ist auch möglich, dass sich gesunde Familienangehörige, die älter als 18 Jahre sind, auf ihren Anlageträgerstatus testen lassen. Es handelt sich dann um eine prädiktive Diagnostik. Eine prädiktive (= vorausschauende) Testung von gesunden Minderjährigen sollte vermieden werden, um dem Kind oder Jugendlichen nicht sein Recht auf Selbstbestimmung und damit auch ein Recht auf Nichtwissen über den Anlageträgerstatus zu nehmen.

Stand der Forschung

Die veränderte Erbsubstanz des Chromosoms 4 führt wahrscheinlich zu einer Fehlregulation von mehreren Genen. Wie es dadurch zu einer Schädigung des Muskels und zum Muskelabbau kommt, ist Ziel der aktuellen Forschung. Mehrere Forschergruppen weltweit haben sich zum Ziel gesetzt die Ursachen dieser Muskeldystrophie aufzuklären.

Warum sollten Patienten mit FSHD Mitglieder der DGM werden?

Die DGM ist der älteste und größte Selbsthilfeverband der Muskelkranken in Deutschland.

Die Ziele der DGM sind:

- Beratung der Betroffenen und ihrer Angehörigen
- Forschungsförderung
- Öffentlichkeitsarbeit und
- Politische Vertretung der Anliegen Muskelkranker.