

Wer sind wir?

Die Diagnosegruppe wurde 2020 gegründet und besteht aus rund 660 Mitgliedern der DGM. Wir sind selbst CMT/HMSN-Betroffene und wollen informieren, fördern, werben sowie unsere Erfahrungen und unser Wissen teilen. Wir bringen Betroffene, Ärzte, Wissenschaftler und Therapeuten zusammen. Wir veranstalten Patiententage und Symposien, an denen führende CMT/HMSN-Spezialisten ihr Wissen mit uns teilen.

Wir unterstützen den Aufbau und die Entwicklung von Patientenregistern (z.B. das CMT-NET) und arbeiten im Rahmen der European CMT Federation (ECMTF) mit unseren Partnerorganisationen in Europa und darüber hinaus eng zusammen.



Wie erreichen Sie uns?

CMT/HMSN-Gruppe in der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)
Laehrstr. 17a · 14165 Berlin
www.dgm.org/cmt-hmsn



Ingolf Pernice, Vorsitzender
T 030 84 72 36 15
ingolf.pernice@dgm.org



Franz Sagerer, Stellv. Vorsitzender
T 089 74 35 74 70
franz.sagerer@dgm.org

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) ist mit rund 10.000 Mitgliedern die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland.

Ihre Anliegen:

- Forschung fördern
- Betroffene und Angehörige informieren und beraten
- gesundheitspolitische Interessen vertreten
- Selbstbestimmung und Teilhabe verwirklichen
- Gesundheitskompetenz und Selbsthilfe unterstützen.

Die DGM ist durch ehrenamtlich geführte Landesverbände regional flächendeckend aufgestellt. Außerdem vertreten die krankheitsspezifisch arbeitenden überregionalen Diagnosegruppen gezielt die Selbsthilfe bei einzelnen Muskelerkrankungen. Sitz der Bundesgeschäftsstelle ist Freiburg im Breisgau.



DGM
Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e.V.

Im Moos 4 · 79112 Freiburg
T 07665 9447-0 · F 07665 9447-20
info@dgm.org · www.dgm.org

CMT/HMSN-Gruppe

in der DGM e.V.

*miteinander
füreinander*



DGM
Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e.V.
CMT/HMSN-Gruppe

CMT/HMSN

– Was ist das?

Unter dem Begriff „Hereditär Motorisch-Sensorische Neuropathien“ (abgekürzt HMSN, zu Deutsch: erbliche, die Bewegungs- und Empfindungsnerven betreffende Krankheiten) fasst man eine Gruppe von Krankheiten zusammen, bei denen die peripheren Nerven langsam fortschreitend zurückgehen (degenerieren). Regelmäßig liegt dem ein Problem der Erbanlage (Mutation, Gendefekt) zugrunde. Dabei sind die für die Steuerung der Bewegung verantwortlichen motorischen Nervenfasern oft stärker betroffen als die für die Vermittlung von Empfindungen (Berührung, Schmerz, Temperatur, Gelenkstellung) zuständigen sensorischen Fasern. Die Funktion der zentralen Organe, von Herz und Lunge bis zu Blase und Mastdarm, bleibt erhalten.

Früher wurden diese Krankheiten auch „neurale Muskelatrophien“ genannt. Wegen der besonders starken Ausprägung der Lähmungen im Bereich der vom Nervus peroneus versorgten Unterschenkelmuskulatur nennt man sie auch „peroneale Muskelatrophien“. Nach den drei Erstbeschreibern des Krankheitsbildes ist inzwischen die Bezeichnung Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, abgekürzt CMT, üblich.

Von CMT/HMSN sind rund 30.000 Menschen in Deutschland betroffen. Daher zählt es zu den seltenen Krankheiten und bedeutet für Ärzte eine Herausforderung. Die Dunkelziffer ist hoch; viele Menschen leben ohne Diagnose und in weniger als 50% der Fälle liegt eine genetische Diagnose vor.

Diagnose CMT / HMSN?

Sorgfältige neurologische und internistische Untersuchungen sind wichtig, weil auch andere Ursachen (z.B. Alkoholismus, Zuckerkrankheit) zu einer Erkrankung der peripheren Nerven (Polyneuropathie) führen können. Mit Hilfe der Elektroneurographie wird die Nervenleitgeschwindigkeit bestimmt. So kann die Unterscheidung zwischen demyelinisierender (die Hülle der Nervenfasern betreffende) und axonaler (den Kern der Nervenfasern betreffende) Hauptform der HMSN vorgenommen werden. In manchen Fällen wird zur Sicherung der Diagnose ein kleines Stückchen eines Nervs (Nervenbiopsie) unter örtlicher Betäubung entnommen und mikroskopisch untersucht. Die Untersuchung umfasst in der Regel auch ein Elektromyogramm (EMG); denn mit Hilfe einer in den Muskel eingeführten Nadelelektrode lässt sich zwischen nervlich bedingtem Muskelschwund (Muskelatrophie) und eigentlichen Muskelkrankheiten (Myopathie, z.B. Muskeldystrophie) unterscheiden. Für die genetische Diagnosestellung genügt eine Blutprobe.

CMT / HMSN heilbar?

Nein. Bisher gibt es keine Behandlung oder Medikamente, die eine Heilung ermöglichen. Schwerpunkt ist eine symptomatische Behandlung mit Maßnahmen wie regelmäßiger Physiotherapie, Ergotherapie, bei Bedarf Logopädie, um die vorhandene Muskulatur zu erhalten und die Auswirkungen der Krankheit zu verzögern und die Lebensqualität zu verbessern. Auch operative Eingriffe haben sich bewährt. Ziel ist, die Selbstständigkeit und die Teilhabe so lange wie möglich eigenständig zu erhalten. Es laufen Studien zur Anwendbarkeit neuer Therapieansätze. Weitergehende Forschungen müssen in Angriff genommen werden, um baldmöglichst ursächliche, medikamentöse oder gentherapeutische Therapien zu entwickeln.

CMT/HMSN-
Gruppe
in der DGM e.V.

Was wollen wir?

Als Diagnosegruppe CMT/HMSN vertreten wir die Interessen von Betroffenen und ihren Angehörigen.

Wir wollen:

- die Selbsthilfe unterstützen und den persönlichen Erfahrungsaustausch zwischen den Betroffenen stärken.
- Betroffene, Ärzte, Therapeuten und die Öffentlichkeit über die Krankheit aufklären und damit frühe und richtige Diagnosen fördern.
- ein Netzwerk von Betroffenen, Angehörigen, Therapeuten, Ärzten und Wissenschaftlern aufbauen.
- die Forschung unterstützen und eine enge Zusammenarbeit zwischen Betroffenen und Wissenschaftlern bei Studien und Forschungsvorhaben fördern.
- den Zugang zu Informationen über Forschungsergebnisse und Therapieansätze für Betroffene verbessern.
- in Gesellschaft und Politik das Bewusstsein für die Krankheit und ihre Folgen schärfen.

Um unsere Ziele zu erreichen, betreiben wir Öffentlichkeitsarbeit, organisieren Veranstaltungen (Fachsymposien, online-Gesprächskreise und -Thementage u.a.).

WIR BRAUCHEN
IHRE UNTERSTÜTZUNG

Schwache
Muskeln brauchen
starke Helfer –
Helfen auch Sie!

SPENDENKONTO
DGM – CMT/HMSN-Gruppe in der DGM
SozialBank
IBAN: DE 84 3702 0500 0007 7722 00