

Morbus Pompe

(Glykogenspeichererkrankung Typ II)

McArdle Erkrankung

(Glykogenspeichererkrankung Typ V)

*miteinander
füreinander*



DGM

Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e.V.

Morbus Pompe

(Glykogenspeicher-
erkrankung Typ II)

McArdle Erkrankung

(Glykogenspeicher-
erkrankung Typ V)

Allgemeines

Glykogenosen sind eine Gruppe angeborener Stoffwechselerkrankungen, die zu einem gestörten Abbau und damit zu einer krankhaften Speicherung des Glykogens in verschiedenen Organen führen. Betroffen sind davon vor allem die Muskulatur, das Herz und die Leber. Bei bestimmten Formen zeigen sich auch Symptome an der Haut und am Zentralnervensystem sowie im Blut in Form einer chronischen Hämolyse (Zerfall der roten Blutkörperchen).

Glykogen ist ein Makromolekül, welches aus vielen Glukose (Zucker-) Molekülen besteht. In verschiedenen Zellen, z.B. in der Muskulatur, im Herzen oder auch in der Leber kann durch den Glykogenaufbau wie in einem Wasserspeicherkraftwerk überflüssige Energie gespeichert und bei plötzlichem Energiebedarf durch den Abbau des Glykogens wieder bereitgestellt werden. Reguliert wird der Auf- bzw. Abbau des Glykogens über ein komplexes, fein abgestimmtes Enzymsystem in den Zellen.

Störungen bei der Bildung jedes einzelnen dieser Enzyme führen jeweils zu einem der verschiedenen Glykogenose-Krankheitsbilder. Nur bei einer Erkrankung ist die Glykogenbildung betroffen, in der Regel handelt es sich um Störungen des Glykogenabbaus.

Inhalt dieser Broschüre sollen die zwei häufigsten muskulären Formen sein: der Morbus Pompe (Glykogenspeichererkrankung Typ II, Saurer-Maltase Mangel, englisch Glycogen Storage Disease – (GSD) – type 2, Acid Maltase Deficiency) und die McArdle Erkrankung (Glykogenspeichererkrankung Typ V, Phosphorylase-Mangel, Phosphorylase deficiency).

Morbus Pompe

Namensgebend für diese Erkrankung war der niederländische Pathologe Pompe, der 1932 die krankheitsbedingten Auffälligkeiten erstmals beschrieben hat. 1963 konnte das Enzym, die saure alpha-Glukosidase, beschrieben und dessen Fehlen als Ursache für die Erkrankung verantwortlich gemacht werden.

Ursache

Der Morbus Pompe (alpha-Glukosidase-Mangel) ist eine angeborene, autosomal rezessiv vererbte, sog. lysosomale Speichererkrankung. Lysosomen sind kleinste Zellbestandteile, in denen bestimmte Stoffe (wie Glykogen = Speicherform von Zucker) gespeichert und abgebaut werden. Zum Abbau des gespeicherten Glykogens ist unter anderem das Enzym alpha-Glukosidase notwendig. Genetische Veränderungen (Mutationen) im Gen der sauren alpha-Glukosidase führen zu einer verringerten Bildung oder Aktivität des Enzyms und damit zu einem gestörten Abbau des Glykogens in den Lysosomen. Die übermäßige Speicherung des Glykogens führt dann zu Funktionsstörungen in mehreren Organen, insbesondere in der Muskulatur und dem Herzen.

Erkrankungsbeginn

Die Erkrankung wird in eine infantile Form mit Erkrankungsbeginn im Säuglingsalter und einen Typ mit Erkrankungsbeginn in der Jugend oder im Erwachsenenalter eingeteilt. Der Beginn des Auftretens der Symptome, die Symptomatik an sich und der Verlauf der Erkrankung sind äußerst variabel und fließend. Ein Erkrankungsbeginn im Neugeborenenalter, in den ersten Lebenswochen, ist ebenso möglich wie im Erwachsenenalter. Eine schwerste Muskelschwäche, Atem- und Herzfunktionsstörung (Kardiomyopathie) kann sich schon kurz nach der Geburt einstellen, aber es kann auch sein, dass nur eine verminderte Ausdauer bei sportlichen Belastungen oder eine Haltungsschwäche Symptome der Erkrankung sind. Diagnostisch entscheidend ist die Bestimmung der Enzymaktivität der sauren alpha-Glukosidase im Muskel, in Leukozyten oder in Fibroblasten. Enzymaktivitäten über 30% des Normalen gehen nicht mit Symptomen einher.

Häufigkeit

Bedingt durch die sehr große klinische Bandbreite der Symptome sind genaue Angaben zur Anzahl der Betroffenen nicht zu treffen und nur Schätzungen über die Häufigkeit der Erkrankung in der Bevölkerung möglich. Darüber hinaus werden auch unterschiedliche Häufigkeiten in den verschiedenen ethnischen Gruppen festgestellt. Weltweit geht man von einer Häufigkeit von ca. 1 auf 40.000 bis 1 auf 300.000 Lebendgeburten aus. In Mitteleuropa schätzt man die Häufigkeit auf ca. 1:100.000. Das bedeutet, dass man in Deutschland von einer Anzahl von ca. 1000 Betroffenen ausgeht, die aber nur zu einem kleineren Teil so schwer betroffen sind, dass sie auffällige Symptome haben. Die Anzahl der diagnostizierten Betroffenen in Deutschland beträgt ca. 500.

Symptome

Die klinischen Symptome wie auch der Erkrankungsbeginn und Verlauf des Morbus Pompe können sehr unterschiedlich sein. Bei der Form mit Beginn im Säuglingsalter fallen vor allem eine ausgeprägte Muskelschwäche und Muskelhypotonie, eine Trinkschwäche oder Schluckstörung sowie eine Vergrößerung der Zunge (Makroglossie) und der Leber (Hepatomegalie) auf. Im weiteren Verlauf führt die Glykogeneinlagerung im Herzmuskel zu einer oft massiven Vergrößerung des Herzens. In einigen Fällen können auch eine Herzschwäche oder Herzrhythmusstörungen erste Symptome sein. Bei anderen betroffenen Kindern geben Atemstörungen Anlass einen Arzt aufzusuchen. Unspezifische Symptome der Erkrankung können auch vermehrtes Schwitzen, Störungen der Magen-Darm-Funktion und körperliche und geistige Entwicklungsstörungen sein. Zum Teil werden auch Störungen der Innenohrfunktion festgestellt.

Treten die Symptome erst im Jugendlichen- oder Erwachsenenalter auf, werden häufig Schwierigkeiten beim Sport oder Treppensteigen, beim Aufstehen aus dem Sitzen oder Liegen oder auch nur eine leichte Erschöpfbarkeit und häufige Muskelkrämpfe berichtet. Gerade Erwachsene erinnern sich rückblickend auf die Kindheit an fehlende Schnelligkeit und Ausdauer, häufige Stürze oder ein auffälliges Gangbild. Im Verlauf der Erkrankung stehen dann eine Unsicherheit und Schwäche der körperstammnahen (proximalen und axialen) Bein- und Rückenmuskulatur im Vordergrund, sodass Gehhilfen oder später ein Rollstuhl benötigt werden. In der Regel sind insbesondere die so genannten Hüftadduktoren und Gesäßmuskeln betroffen (sog. Trendelenburgsches Gangbild mit Hüftschaukeln), wohingegen die Unterschenkelmuskulatur nur gering beteiligt ist. Die Atemmuskelschwäche führt bei ca. einem Drittel der Betroffenen zur Not-

wendigkeit einer intermittierenden oder auch permanenten Beatmung. Dies kann sich unabhängig vom Schweregrad der Schwäche der Extremitätenmuskulatur entwickeln.

Vererbung

Der Gendefekt bei der Glykogenose Typ II liegt auf dem langen Arm des Chromosom 17 (17q21) und wird autosomal rezessiv vererbt.

Was bedeutet das? Jeder Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare, von denen je ein Chromosom von der Mutter und eines vom Vater stammt. Die Chromosomen werden durch die lange, mehrfach gewundene Kette der Desoxyribonukleinsäure (DNA) gebildet. Bei einer autosomal rezessiven Vererbung entwickelt sich die Erkrankung in der Regel nur dann, wenn beide Elternteile auf dem entsprechenden Chromosom den Gendefekt zeigen und von beiden Elternteilen dieses geschädigte Gen weitergeben wird. Wenn beide Eltern den Gendefekt in sich tragen, passiert dies statistisch gesehen nur in 25% der Fälle.

Wenn nur von einem Elternteil das fehlerhafte Gen vererbt wird, besteht zwar eine Übertragereigenschaft, aber die Erkrankungssymptome entwickeln sich nur äußerst selten. In der Regel ist diese Person nicht betroffen und zeigt keine Krankheitssymptome. Bei der Frage nach ebenfalls betroffenen Familienangehörigen findet sich in der Regel keine weitere erkrankte Person. Auch ist das Risiko für eine Erkrankung der eigenen Kinder nicht wesentlich erhöht gegenüber ansonsten gesunden Menschen.

Bei der genetischen Untersuchung werden inzwischen über 500 unterschiedliche Mutationen beschrieben, von denen manche recht häufig sind, andere bisher nur vereinzelt auftreten.

Diagnostik

Vor jeder Untersuchung wird der erfahrene Arzt eine ausführliche Befragung zur Krankengeschichte (Anamnese) durchführen. Dabei wird er zunächst nach Art, Lokalisation und zeitlichem Beginn der Symptome sowie der Schnelligkeit ihrer Entwicklung fragen. Bedeutend ist auch die mögliche Abhängigkeit von der Tageszeit, körperlicher Belastung und der Ernährung.

Dann wird zunächst eine klinische Untersuchung durchgeführt. Dazu zählen u.a. die Testung der Muskelreflexe mit dem Reflexhammer und die Muskelkraftmessung. Daran anschließend sollte eine Bestimmung des Kreatinkinase-(CK) Wertes im Blut vorgenommen werden. Dieses Enzym ist bei Schädigungen der Muskulatur erhöht, so auch bei der Pompe-Erkrankung. Auch die Enzyme Aspartataminotransferase (AST), Alaninaminotransferase (ALT) und Laktatdehydrogenase (LDH) können durch ihr Vorkommen im Muskel erhöht sein. Bei schweren Formen können CK-Werte von bis zu mehreren Hundert gemessen werden. Bei einem Krankheitsbeginn erst im Erwachsenenalter können die Werte auch im Normbereich sein.

So genannte elektrophysiologische Untersuchungen der Muskeln und oder der Nerven werden ebenfalls häufig durchgeführt. Bei einer Elektromyographie (EMG) wird mittels dünner Nadeln die elektrische Aktivität der Muskeln überprüft und aufgezeichnet. Durch die unterschiedlichen Reaktionen der Muskulatur in Ruhe bzw. bei Anspannung kann der untersuchende Arzt recht gut eine Unterscheidung zwischen einer Schädigung der Muskeln oder der Nerven treffen. Diese Untersuchung ist etwas schmerzhaft, daher versucht man bei Kindern weitgehend darauf zu verzichten. Dies ist jedoch nicht immer möglich. Die Befunde sind bei Patienten mit M. Pompe in der überwiegenden Mehrzahl der Fälle pathologisch (krankhaft). Sie sind aber unspezifisch, da diese Auffälligkeiten auch bei anderen Muskelerkrankungen auftreten.

Eine aussagekräftige aber heute sehr selten angewandte Untersuchung bei dem Verdacht auf einen Morbus Pompe bleibt die Muskelbiopsie. Sie wird heute überwiegend nur noch in frühen klinischen Studien angewandt. Die Entnahme eines kleinen Muskelgewebestückes (Muskelbiopsie) stellt eine eingreifende (invasive) Maßnahme dar und wird daher erst nach Ausschöpfung der anderen, weniger eingreifenden Untersuchungsmethoden eingesetzt. Bei Jugendlichen und Erwachsenen kann der Eingriff in örtlicher Betäubung durchgeführt werden. Bei Kindern ist in der Regel eine Vollnarkose nötig. Es wird ein Gewebestück von ca. 0,5 x 2,5 cm Größe entnommen und nach speziellen Färbungen im Mikroskop angesehen. Die Biopsie sollte nur in einem erfahrenen Zentrum entnommen werden, damit das Gewebestück aus der richtigen Entnahmestelle gewonnen, das Material richtig fixiert und transportiert wird sowie durch einen erfahrenen Arzt (Neurologe oder Neuropathologe mit besonderen Kenntnissen bei dieser Untersuchung) beurteilt wird. Die Proben von Betroffenen mit einem Morbus Pompe zeigen eine Glykogenspeicherung in den Lysosomen der Muskelzellen mit dem Bild der sogenannten Vakuolen. Die Ausprägung dieser Vakuolen steht in der Regel im Zusammenhang mit der Schwere der Erkrankung. Bei der Neugeborenenform finden sich in fast allen Muskelzellen glykogenhaltige Vakuolen. Bei nur schwach betroffenen Erwachsenen zeigen sich nur geringfügige Veränderungen bis hin zu nahezu unauffälligen Befunden bei Proben aus klinisch nicht betroffenen Muskeln. Daher kann bei erwachsenen Patienten durch eine unauffällige Muskelbiopsie die Diagnose nicht ausgeschlossen werden. Darüber hinaus ist zu beachten, dass ein erhöhter Glykogengehalt der Zellen auch bei anderen Erkrankungen auftreten kann und somit kein eindeutiges Kriterium darstellt.

Die aussagekräftigste Untersuchung, insbesondere für die Prognose der Erkrankung, stellt - bis auf wenige

Ausnahmen - die Bestimmung der Enzymrestaktivität der sauren alpha-Glukosidase dar. Bei der klassischen schwersten, der infantilen Form, misst man im Allgemeinen Werte kleiner als 1% der normalen Aktivität, bei der kindlichen Form Werte zwischen 1 und 10% und bei der Erwachsenenform Werte zwischen 10 und 35%. Diese Bestimmung erfolgt am sinnvollsten aus den Lymphozyten, Fibroblasten oder der Skelettmuskulatur. Fibroblasten kann man durch die Entnahme einer Hautbiopsie gewinnen, die weniger belastend für die Betroffenen, jedoch etwas zeit- aufwendiger in der Aufarbeitung ist. Als Screening-Methode kann eine sog. Trockenblutanalyse der Enzymaktivität erfolgen, deren Resultat aber durch eine 2. Methode überprüft werden muss.

Letztendlich muss die genetische Untersuchung zur Diagnosebestätigung erfolgen. Dabei werden die Veränderungen (Mutationen) im Gen der sauren alpha-Glukosidase nachgewiesen. Derzeit sind über 500 verschiedene Mutationen bekannt. Inzwischen weiß man, dass bestimmte genetische Veränderungen (z.B. IVS1-13T>G) zu milden Verläufen führen, andere verursachen schwere Verlaufsformen der Erkrankung. Ebenfalls bekannt ist, dass sich in den meisten Fällen auf den beiden Chromosomen eines Betroffenen unterschiedliche Mutationen zeigen.

In der Betreuung von Patienten mit Morbus Pompe sind – neben den Untersuchungen zur Bestätigung der Diagnose – weitere Untersuchungen von großer Bedeutung, die den Schweregrad der Beteiligung der Herzmuskulatur und der Einschränkungen der Atemfunktion im Verlauf der Erkrankung erfassen. Die kardiologischen Untersuchungsmethoden sind die Elektrokardiographie (EKG) und vor allem die Ultraschalluntersuchung des Herzens, um Störungen des Herzrhythmus und Verdickungen der Herzwand sowie eine Schwäche der Herzkontraktion zu erkennen. Zur

Untersuchung der Atemfunktion ist es auf Grund der ausgeprägten Schwäche des Zwerchfells nötig, die Messung der Lungenfunktion (Spirometrie) im Sitzen und im Liegen durchzuführen. Darüber hinaus kann es zur Klärung der Notwendigkeit einer nichtinvasiven Beatmung hilfreich sein, noch weiterführende Untersuchungen, wie z.B. eine Polysomnographie (Schlaflaboruntersuchung) durchzuführen.

Vorgeburtliche (pränatale) Diagnostik

Bei eigener Betroffenheit bzw. dem Vorkommen des Morbus Pompe in der Familie und schon bestehender Schwangerschaft stellt sich für viele werdende Eltern die Frage, ob das sich entwickelnde Kind ebenfalls an der Erkrankung leiden wird. Eine vorgeburtliche (pränatale) Diagnostik kann Klarheit bringen. Dabei wird eine Chorionzottenbiopsie in der 10.-12. Schwangerschaftswoche trotz des etwas erhöhten Risikos einer Fehlgeburt der Amniozentese vorgezogen, da das Ergebnis schneller verfügbar ist. In solchen Fällen ist eine humangenetische Beratung im Vorfeld unbedingt notwendig.

Therapie

Bis Anfang des Jahres 2006 stand, abgesehen von symptomatischen Maßnahmen wie Physiotherapie, Beatmung und der medikamentösen Behandlung der Herzschwäche wie bei Herzerkrankungen anderer Ursache, keine Therapie zur Verfügung. Ziel unterschiedlicher Forschungsgruppen war es aber schon lange, durch die Zufuhr des fehlenden Enzyms die Krankheitssymptome zu bessern. Nach umfangreichen Forschungsbemühungen konnte in den letzten Jahren bei schwer betroffenen Kindern die Effektivität einer Enzyersatztherapie auf der Basis gentechnologisch hergestellter alpha-Glukosidase gezeigt werden. Durch die Behandlung kann insbesondere die Herzfunktion sowie auch die körperliche Entwicklung der Kinder deutlich gebessert werden.

2006 erfolgte von der europäischen Zulassungsbehörde für das Präparat Myozyme® die Genehmigung für die langfristige Anwendung bei einem gesicherten Morbus Pompe. Die Langzeitbehandlungen von Kindern und Erwachsenen zeigen eine anhaltende Stabilisierung und Besserung der Gesamtmuskelkraft und Lungenfunktion bei ca. 2/3 der Patienten. Je früher die Therapie beginnt, desto besser scheinen die Erfolgsaussichten zu sein.

Insgesamt ist die Behandlung zeitlich und organisatorisch aufwändig und lebenslang notwendig. Das fehlende Enzym wird durch eine regelmäßig alle zwei Wochen stattfindende mehrstündige Infusion zugeführt. Seit 2022 bzw. 2023 stehen zwei weitere in Deutschland zugelassene Enzyme der sog. 2. Generation für die Enzyersatztherapie zur Verfügung, Nexviadyne bzw. Pombiliti in Kombination mit Opfolda. Inzwischen ist auch die Heimtherapie mit diesen Enzymen möglich. Da im Verlauf der Therapie insbesondere allergische Reaktionen auftreten können, sollten die Erstgaben in einer fachlich und personell darauf eingestellten Praxis bzw. Klinik erfolgen, bevor dann eine Heimtherapie eingeleitet werden kann. Die symptomatischen Maßnahmen wie Krankengymnastik, Atemtherapie, Hilfsmittelversorgung etc. sollten regelmäßig zusätzlich erfolgen.

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.

Informationen im Internet

- www.dgm.org
- www.glykogenose.de
- www.morbus-pompe.de
- www.worldpompe.org
- www.mpompe.de



McArdle Erkrankung

Benannt wurde die Glykogenose Typ V nach dem englischen Kinderarzt Brian McArdle, der 1951 erstmalig die Erkrankung beschrieb. 1959 konnte als Ursache der Mangel des Enzyms Myophosphorylase in der Muskulatur gefunden werden.

Ursache

Die McArdle Erkrankung (Myophosphorylase-Mangel) ist wie M. Pompe eine angeborene, autosomal rezessiv vererbte Erkrankung. Die genetische Veränderung (Mutation) im Gen der Myophosphorylase führt zu einer Abbaustörung des Glykogens in der Muskulatur und damit zu Störungen der Energiebereitstellung in der Muskulatur bei körperlichen Belastungen. Andere eng verwandte Enzyme der Myophosphorylase steuern den Abbau des Glykogens in der Leber oder auch im Gehirn. Die Gene für diese so genannten Isoenzyme liegen jedoch auf anderen Chromosomen und sind bei der McArdle-Erkrankung nicht gestört.

Erkrankungsbeginn

Die ersten Symptome werden meist im Kindes- oder jungen Erwachsenenalter berichtet. Nur in äußerst seltenen Einzelfällen scheint sich die Erkrankung mit sehr schwerem Verlauf im Neugeborenenalter oder im späten Erwachsenenalter mit sehr milden Symptomen zu zeigen.

Häufigkeit

Da es keine genauen epidemiologischen Untersuchungen zur McArdle Erkrankung gibt, wird deren Häufigkeit nur geschätzt. Man geht von 1 Betroffenen pro 300.000 Menschen aus. Das bedeutet, dass man in Deutschland mit ca. 300-500 Erkrankten rechnet.

Symptome

Zu den charakteristischen Beschwerden zählen vorübergehende, durch körperliche Belastung ausgelöste Muskelschmerzen, Muskelkrämpfe und -steifigkeit sowie Muskelschwäche. Der Schweregrad der Symptome kann bei den Betroffenen sehr unterschiedlich sein. In schweren Fällen können die Schmerzen auch über Tage anhalten. Bei ca. der Hälfte der Betroffenen kann es zur anfallsartigen Ausscheidung von rotem Muskelfarbstoff im Urin kommen (Myoglobinurie), was in Extremfällen schwere Nierenfunktionsstörungen auslösen kann. Ebenfalls bei ca. 50% der Patienten kann ein sog. „second wind“-Phänomen beobachtet werden. Die Betroffenen spüren eine Linderung der Beschwerden nach kurzer Pause und einer Reduzierung der Belastung. Das Herz ist in aller Regel nicht betroffen. Nach langjährigem Krankheitsverlauf kann sich eine dauerhafte Muskelschwäche in Folge der Schädigung und des Umbaus der Muskulatur entwickeln.

Vererbung

Der Gendefekt liegt auf dem langen Arm von Chromosom 11 (11q13) und wird autosomal rezessiv vererbt (siehe auch Vererbung M. Pompe). Es sind inzwischen über 100 unterschiedliche Mutationen beschrieben worden.

Diagnostik

Die ausführliche Befragung zur Krankengeschichte und den Symptomen kann vielfach schon den Weg weisen. Die typische Konstellation von Muskelschmerz während oder nach Belastung oder auch das schon beschriebene „second-wind“-Phänomen treten jedoch nicht immer auf. Auch bei der klinischen Untersuchung sind häufig keine Auffälligkeiten festzustellen. In der Laboruntersuchung ist der CK-Wert (Enzym, welches bei Muskelerkrankungen vermehrt im Blut zu finden ist) meistens erhöht. Das EMG (Elektro-

myogramm: Überprüfung und Aufzeichnung der elektrischen Aktivität der Muskeln) ist meistens unauffällig. Typischerweise zeigt sich aber bei der Durchführung eines Belastungs-Ischämie-Tests ein fehlender Anstieg der Laktatwerte im Blut. Diagnostisch entscheidend ist die Genanalyse und ggf. die Muskelbiopsie. Dazu wird, in der Regel in lokaler Betäubung, ein Gewebestück von ca. 0,5 x 2,5 cm Größe entnommen und nach speziellen Färbungen im Mikroskop angesehen. Bei Betroffenen mit einer McArdle Erkrankung zeigt sich bei der Phosphorylase-Reaktion eine fehlende Anfärbung des Enzyms. Heute sollte bei eindeutiger Klinik eine primäre genetische Diagnostik durchgeführt werden. Wenn in der Familie der zu Grunde liegende Gendefekt bekannt ist, kann auch eine pränatale Diagnostik durchgeführt werden. Dies wird jedoch nur in wenigen Labors angeboten.

Therapie

Bei der McArdle Erkrankung steht bisher keine ursächliche Therapie zur Verfügung. Orientiert an den Symptomen kann bei dauerhaften Schwächen der Muskulatur Physiotherapie sinnvoll sein. Bei orthopädischen Folgestörungen, wie Gelenkkontrakturen (dauerhaften Fehlstellungen von Gelenken), können gelegentlich auch operative Maßnahmen notwendig werden.

Im Vordergrund steht jedoch der Versuch der diätetischen Beeinflussung durch gezielte Zufuhr von Glukose oder Fruktose kurz vor oder während körperlicher Belastungen. Durch eine sog. ketogene Diät in Kombination mit individuell angepasstem aerobem Training kann eine Verbesserung der Symptomatik und Steigerung der Leistungsfähigkeit erreicht werden.

Soziale Betreuung

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

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)

Mit über 10.000 Mitgliedern ist die DGM die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland. Seit der Vereinsgründung im Jahr 1965 sind ihre wichtigsten Anliegen, Forschung zu fördern, Betroffene und ihre Angehörigen im Alltag zu unterstützen sowie ihre Interessen gesundheitspolitisch zu vertreten. Darüber hinaus möchte die DGM die Selbstbestimmung und Teilhabe von Menschen mit Muskelerkrankung verwirklichen und ihre Gesundheitskompetenz fördern.

Mehr als 100.000 Menschen sind in Deutschland von einer der rund 800 bekannten neuromuskulären Erkrankungen betroffen. Die Mehrzahl der Krankheiten ist genetisch bedingt und bislang leider unheilbar. Umso wichtiger ist es, dass Menschen, die eine solche Diagnose – häufig nach langen Irrwegen und Abklärungen – erhalten, schnell Ansprechpartner für ihre Fragen und Sorgen finden.

Was wir tun

• Selbsthilfeförderung

Die DGM ist durch ehrenamtlich geführte Landesverbände deutschlandweit vertreten. Außerdem unterstützen krankheitsspezifisch arbeitende überregionale Diagnosegruppen gezielt die Selbsthilfe bei einzelnen Muskelerkrankungen. Bundesweit engagieren sich rund 370 ehrenamtliche Kontaktpersonen in diesem Netzwerk. Sie teilen ihre Erfahrungen und Informationen mit Betroffenen, leiten regionale Selbsthilfegruppen und organisieren zahlreiche Selbsthilfeveranstaltungen. Zur Unterstützung der Hilfe zur Selbsthilfe betreibt die DGM zudem ein Online-Forum.

• Umfassende Beratung und Probewohnen

Das hauptamtliche Sozial- und Hilfsmittelberatungsteam der Bundesgeschäftsstelle berät zu den unterschiedlichen Anliegen, die muskelkranke Menschen und ihre Angehörigen haben. Dies können Fragen zur Bewältigung der Erkrankung, zur Durchsetzung sozialrechtlicher Ansprüche, zu Möglichkeiten der Rehabilitation, zu Hilfsmitteln oder zur Unterstützung im Alltag sein. In den DGM-eigenen barrierefreien Probewohnungen in Freiburg können zudem bauliche und technische Speziallösungen ausprobiert werden.

• Infomaterial und Fortbildungen

Muskelkranke, ihre Angehörigen und Fachpersonen erhalten von der DGM eine breite Auswahl an Informationsmaterial zu den unterschiedlichen Erkrankungen sowie Behandlungs- und Unterstützungsmöglichkeiten. Zusätzlich stehen aktuelle Informationen auf der Website www.dgm.org bereit. Über ihre Social-Media-Kanäle und ihren Newsletter macht die DGM auf Neuigkeiten aufmerksam und gibt Einblicke in das Leben mit einer Muskelkrankung. Zur Qualifizierung von Fachkräften aus Physio- und Ergotherapie sowie Logopädie bietet die DGM regelmäßig Fortbildungen an.

• Forschung

Um Fortschritte in der Behandlung anstoßen und mögliche Therapien entwickeln zu können, spielt die Forschungsförderung eine bedeutende Rolle. Die DGM fördert deshalb ausgesuchte Forschungsprojekte, verleiht Preise an engagierte Wissenschaftler und arbeitet aktiv in nationalen und internationalen neuromuskulären Netzwerken mit. Über den Medizinisch-Wissenschaftlichen Beirat der DGM wird alle zwei Jahre ein Wissenschaftlicher Neuromuskulärer Kongress ausgerichtet.

- **Neuromuskuläre Zentren**

In den auf Initiative der DGM gegründeten Neuro-muskulären Zentren (NMZ) finden fachgerechte Diagnosestellungen und Behandlungen neuromuskulärer Erkrankungen statt. Außerdem werden hier Forschungsarbeiten umgesetzt. In mehreren NMZ sind DGM-Patientenlotsen als Ansprechpersonen aktiv. Die Qualität der NMZ wird regelmäßig von der DGM überprüft und durch ein Gütesiegel ausgezeichnet.

- **Politische Vertretung**

Die DGM setzt sich regional und bundesweit für Gleichstellung, Teilhabe und Inklusion muskelkranker Menschen ein und stellt sicher, dass ihre gesundheits- und sozialpolitischen Interessen in allen relevanten Gremien vertreten werden. Mit der regelmäßigen Teilnahme an Sitzungen des Gemeinsamen Bundesausschusses sind Mitglieder der DGM auch an den Diskussionen über Einsatz und Zulassung von Hilfsmitteln oder Wirkstoffen beteiligt.

Schwache Muskeln brauchen starke Helfer

Die DGM ist ausdrücklich als besonders förderungswürdig anerkannt, wird aber nicht durch öffentliche Gelder unterstützt. Die Finanzierung des vielfältigen Angebots 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.

Werden auch Sie Mitglied bei der DGM.

Helfen Sie mit Ihrer Spende und Ihrem Engagement.

Vielen Dank!

*Stärken Sie uns
mit Ihrer Spende.
Vielen Dank!*

SPENDENKONTO
Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
SozialBank AG
IBAN: DE84 3702 0500 0007 7722 00



Handwriting practice lines on page 20, consisting of 20 horizontal dotted lines.

Handwriting practice lines on page 21, consisting of 20 horizontal dotted lines.



Werden Sie DGM-Mitglied

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

SozialBank AG

IBAN: DE84 3702 0500 0007 7722 00

Ja, ich will die DGM
unterstützen!

Ich spende einmalig der DGM einen Betrag von ____ Euro.

Ich erkläre meinen Beitritt als Mitglied zur DGM als:

Betroffene(r) / Angehörige(r) / Förderer
(Mindestbeitrag: 50 Euro pro Jahr)

16-25 Jährige(r) mit "Junge-Leute-Bonus"
(reduzierter Mitgliedsbeitrag: 25 Euro)

Körperschaft: Unternehmen oder Verein
(Mindestbeitrag: 200 Euro pro Jahr)

Name, Vorname Geburtsdatum

Straße, Hausnummer

PLZ, Wohnort / Firmensitz

Telefon E-Mail

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

Ich beantrage zusätzlich eine Partnermitgliedschaft:
(30 Euro jährlich)

Name, Vorname Geburtsdatum

E-Mail

Ich beantrage/genehmige zu meiner Mitgliedschaft die
Kindermitgliedschaft (bis 16. Geburtstag kostenfrei) für:

Name Kind 1 Geburtsdatum

ggf. Kurzdiagnose Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

Name Kind 2 Geburtsdatum

ggf. Kurzdiagnose Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

Ich habe weitere Kinder

Zum Mitgliedsbeitrag möchte ich gerne einen jährlichen
Zusatzbeitrag von ____ Euro leisten.

Ich bezahle per Lastschrift* / Überweisung

*Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie den Lastschrifteinzug wählen.

IBAN

Datum, Unterschrift Antragsteller/in und ggf. Partner/in

Autor

Prof. Dr. Benedikt Schoser, München

Stand: Februar 2025

Der Inhalt dieser Broschüre 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. Diese Broschüre ersetzt nicht die ärztliche Konsultation.

SEPA-Lastschriftmandat: Ich ermächtige die DGM, Zahlungen von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die von der DGM 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/datenschutzklarung.

WISSENSWERTES



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