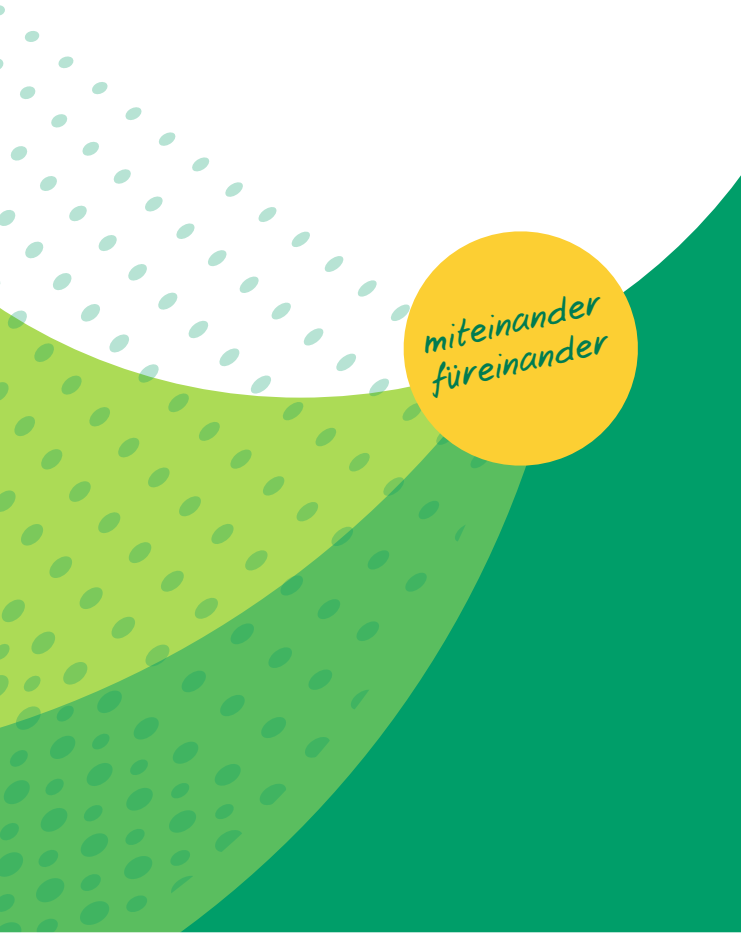
WISSENSWERTES

LGMDR1 Calpainopathie (früher: LGMD2A)



DGM
Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V.

LGMDR1
Calpainopathie
(früher: LGMD2A)

Die LGMD umfasst eine Gruppe von fast 30 verschiedenen Muskeldystrophien, die zum großen Teil erst in den vergangenen Jahren beschrieben wurden. Zusammengenommen ist ihre Häufigkeit ähnlich wie die bekanntere Muskeldystrophie Duchenne. Der Begriff LGMD ist eine Abkürzung aus dem Englischen (Limb Girdle Muscular Dystrophy) und bedeutet, dass rumpfnahe Muskeln mehr betroffen sind als rumpfferne. LGMD ist aber auch ein Sammelbegriff geworden, unter dem klinisch ganz unterschiedliche Krankheiten zusammengefasst werden. Herzbeteiligung, Beteiligung der Atemmuskulatur, Schluckstörungen können, müssen aber nicht zum Spektrum der Symptome gehören.

Betroffene Patienten haben im deutschsprachigen Raum kaum Zugang zu zeitgemäßen Informationen. Die Hausärzte aber auch die Neurologen außerhalb spezialisierter Ambulanzen kennen oftmals die LGMD nicht. Hier möchte die DGM als größte deutsche Patientenorganisation für Muskelkrankheiten Abhilfe schaffen. Mit der LGMDR1 stellen wir Ihnen nachfolgend die häufigste Form der LGMD vor. In den vergangenen Jahren ist eine neue Nomenklatur erarbeitet worden und die LGMD2A wird nun als LGMDR1 klassifiziert.

LGMDR1

Die LGMDR1 zeigt typischerweise erste Symptome zwischen dem 8. und 15. Lebensjahr, wobei andere Verläufe möglich sind. Die Hüftmuskulatur ist anfangs betroffen, aber auch Oberarm-Muskeln (M. biceps) zeigen früh eine Schwäche. Verkürzungen der Achillessehne sind ebenfalls typisch und können sogar das erste Symptom sein. Die Atemmuskulatur und das Herz sind meist nicht involviert.Die LGMDR1 wird durch Mutationen im CAPN3-Gen verursacht, das Calpain 3 kodiert. Calpain 3 ist ein rätselhaftes Eiweiß. Es wird im Skelettmuskel gebildet und baut sich rasch nach seiner Produktion wieder ab - offensichtlich in weniger als 10 Minuten. Diese Tatsache hat es der Wissenschaft sehr schwer gemacht, die Funktion von Calpain 3 im Muskel zu verstehen. Ganz genau ist die Funktion also bis heute nicht bekannt, aber die folgende Abbildung illustriert, dass Calpaine eine besondere Form von Eiweißspaltenden Molekülen, sogenannten Proteasen, sind. Calpaine lassen vom gespaltenen Eiweiß die Untereinheiten intakt.Defekte unterschiedlicher Gene verursacht sein können und dass umgekehrt Mutationen in einem Gen zu verschiedenen Erkrankungen führen. Allerdings ist es bisher nicht möglich, bei allen Patienten die genetische Ursache einer erblichen Muskelerkrankung zu klären.

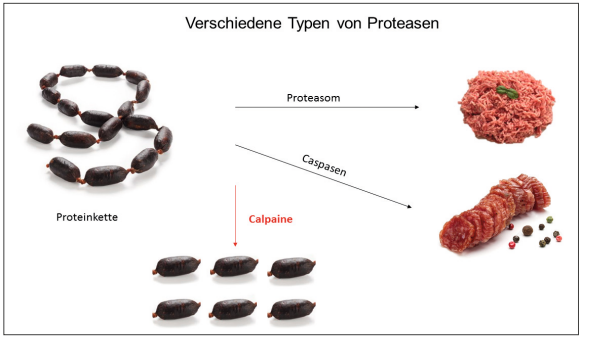


Abb. 1. Vereinfachte Darstellung der Protease – Funktionen
©Prof. Dr. med. Simone Spuler; Dr. Stefanie Müthel

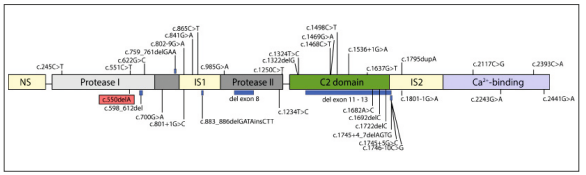


Abb.2. Aufbau des Calpain 3 Proteins und Auflistung verschiedener Mutationen in CAPN3. Die rot unterlegte Mutation ist besonders häufig. ©Prof. Dr. med. Simone Spuler

Die LGMDR1 wird autosomal rezessiv vererbt, d.h. Kranke haben ein mutiertes Gen von der Mutter und eines vom Vater geerbt. Wenn die gleiche Mutation von beiden Elternteilen vererbt wird, haben Erkrankte eine homozygote Mutation. Wenn Mutter und Vater unterschiedliche Mutationen vererben, spricht man von compound heterozygoter Mutation. Die meisten Kranken tragen compound heterozygote Mutationen. Menschen, die ein gesundes und ein krankes CAPN3 Gen haben, sind gesunde Überträger bzw. Überträgerinnen. Viele hundert verschiedene Mutationen in CAPN3 sind beschrieben worden, aber einige Mutationen kommen deutlich häufiger vor als andere. So haben z.B. 15% aller LGMDR1 Patienten die CAPN3c.550delA – Mutation, d.h. an Position 550 fehlt in der Gen-Sequenz ein Adenin (A). Es gibt Hinweise, dass es auch eine autosomal dominante Form der LGMDR1 gibt. Die Frage ist nicht endgültig geklärt, aber für eine verantwortungsvolle genetischen Beratung ist es wichtig, den Erbgang richtig einzuordnen.

Unter den Gliedergürtelmuskeldystrophien ist die LGMDR1 die häufigste. In einigen Ländern haben bis zu 80% der LGMD-Kranken CAPN3 Mutationen.

Wegen ihrer relativen Häufigkeit wird mit besonderer Anstrengung an Therapiemöglichkeiten der LGMDR1 geforscht. Zwar gibt es derzeit noch keine Therapie, aber neue Entwicklungen wie die „Gen-Schere" CRISPR/Cas9 lassen hoffen, dass eine Genreparatur einmal möglich sein wird. Sehr wichtig bleiben eine gute physiotherapeutische Behandlung sowie eine Versorgung mit geeigneten Hilfsmitteln.

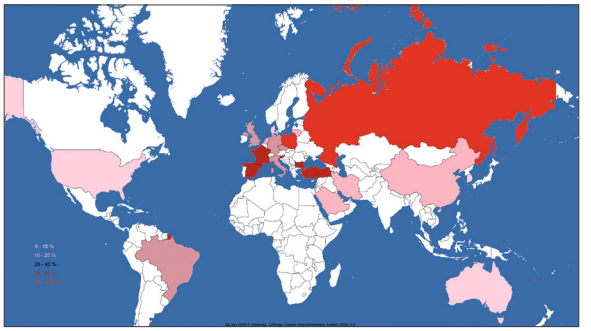


Abb. 3. Weltweite Häufigkeit der LGMD2A unter den Gliedergürtelmuskeldystrophien. „Weiss" bedeutet, dass keine Zahlen vorliegen. ©Prof. Dr. med. Simone Spuler

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 Muskelerkrankung. 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 Neuromuskulärer Kongress ausgerichtet.

- Neuromuskuläre Zentren
  In den auf Initiative der DGM gegründeten Neuromuskulären 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 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

Werden Sie DGM-Mitglied

Autorin
Prof. Dr. med. Simone Spuler, Berlin

Stand: August 2025

Der Inhalt dieser Broschüre wurde sorgfältig erarbeitet. Autorin 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.

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 _____

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/datenschutzerklaerung.

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

BARMER

Die Erstellung dieses Flyers wurde unterstützt von der BARMER im Sinne der Selbsthilfeförderung nach §20 SGB V.
Für die Inhalte dieser Broschüre ist ausschließlich die DGM verantwortlich.

Gestaltung: riana pohl | grafik design