

3. Fachtagung der Diagnosegruppe „Menschen mit Muskelerkrankungen ohne (feststehende) Diagnose oder sehr seltene Diagnose“ (MMOD) am 28.08.-30.08.2015 in Hohenroda



Vom 28.-30.08.2015 veranstaltete die Diagnosegruppe „Menschen mit Muskelerkrankungen ohne (feststehende) Diagnose oder sehr seltene Diagnose“ (MMOD) ihre 3. Fachtagung im Hessen Hotelpark Hohenroda. Ein Schwerpunkt war neben den Fachvorträgen zu Fragen der Genetik, der Ergotherapeutischen Behandlung in der Rehabilitation und der Hilfsmittelversorgung ein Workshop zum gegenseitigen Kennenlernen und Austausch von Erfahrungen der Teilnehmer. Die Diagnosegruppe MMOD konnte ihre Arbeit durch Besetzung des Sprecheramtes fortsetzen, was nicht zuletzt in der erfolgreichen Veranstaltung der 3. Fachtagung zum Ausdruck kam.

Für die Fachvorträge am Samstag Vormittag konnten wir zwei Experten der Genetik gewinnen, Herrn Prof. Dr. med. Clemens Müller-Reible und Herrn Prof. Dr. med. Klaus Zerres.

Herr Professor Dr. Clemens Müller-Reible ist am Institut für Humangenetik Würzburg tätig.

Sein Vortrag hatte das Thema „**Next Generation Sequencing (NGS) – neue Möglichkeiten, alte Grenzen?**“

Dieser Bericht wird aus redaktionellen Gründen nur auf der MMOD-Homepage veröffentlicht. (www.dgm.org/diagnosegruppe/MMOD)

Vortrag zum Thema „Genetische Diagnostik sehr seltener Erkrankungen – Viele Fragen in der Praxis“

Prof. Dr. med. Klaus Zerres ist Direktor des Instituts für Humangenetik der Uniklinik RWTH Aachen und darüber hinaus Vorsitzender der Deutschen Ge-

sellschaft für Humangenetik. An der RWTH Aachen wurde im November 2014 ein Zentrum für seltene Erkrankungen eröffnet. Ein Schwerpunkt sind neben anderen seltenen Krankheitsbildern auch neuromuskuläre Erkrankungen. Aufgabe dieses Zentrums ist es, neben der Forschung und Diagnostik auch eine qualitativ hochwertige Patientenversorgung bei genetisch bedingten seltenen Erkrankungen zu gewährleisten. An der Uniklinik Aachen sind neuromuskuläre Krankheiten ein Forschungsschwerpunkt. Zahlreiche krankheitsverursachende Gene wurden hier entdeckt. Professor Zerres war bereits auf den ersten beiden Fachtagungen Referent und ist Berater der Diagnosegruppe MMOD. Ergänzend zu den vorangegangenen Referaten ging er bei seinem aktuellen Vortrag auf die genetischen Fragestellungen von sehr seltenen neuromuskulären Erkrankungen in der Praxis ein.



Anzeige

Intensiv leben

Wir bieten unseren Patientinnen und Patienten eine dauerhaft gesicherte Versorgung. Therapie und Pflege gehen bei uns Hand in Hand.

Gemäß unserem Motto „Zurück ins Leben“ betreuen wir bundesweit intensivpflegebedürftige und/oder beatmungspflichtige Erwachsene/Kinder im eigenen Zuhause oder in einer betreuten Wohngemeinschaft.

Nähere Informationen:
Tel. 030/232 58 500 oder www.gip-intensivpflege.de

Am Fallbeispiel einer Patientin mit dem sehr seltenen Stormorken-Syndrom (STMI-Gen), das u. a. mit Muskelschwäche und erhöhten Muskelenzymen einhergeht, machte Prof. Zerres deutlich, wie hochkomplex es ist, sehr seltene Erkrankungen genetisch aufzuklären, obwohl eine Genom-Sequenzierung technisch heutzutage schon für 1.000 \$ erfolgen kann. Die Interpretation des molekulargenetischen Befundes stellt in diesem Zusammenhang jedoch die eigentliche Herausforderung für den Genetiker dar.

Nicht jeder molekulargenetische Befund, jeder Nachweis einer Mutation ist identisch mit der Diagnose einer Erkrankung! Wir alle sind Träger von hunderten sog. Missense (sinnverändernden)-Mutationen in relevanten Bereichen von Genen, in deren Folge es zum Einbau einer abweichenden Aminosäure in das jeweilige Protein kommt. Ob und welche Auswirkungen die Veränderung der Proteinstruktur dann wirklich hat, ist oft nicht einfach zu entscheiden. Darüber hinaus hat jeder Mensch eine große Anzahl von Mutationen die zu einem Funktionsfähigkeit einer Kopie des betroffenen Gens führt, ohne dass sich für deren Träger hieraus Konsequenzen ergeben müssen. Die Aufklärung, ob eine vorhandene Mutation tatsächlich die Ursache für eine Erkrankung ist, ist meist keine Routine-Analyse und muss sehr differenziert betrachtet werden. Oft sind mehrere Fachdisziplinen an der Erforschung der Ursache von Symptomen bzw. Syndromen beteiligt, wie es das Fallbeispiel der Patientin mit der STIMI-Gen-Mutation eindrucksvoll zeigte. Sehr seltene Krankheiten sind häufig eine interdisziplinäre Herausforderung und erfordern eine hohe Fachkompetenz. Die Entschlüsselung eines unbekanntes Gendefektes bei neuromuskulären Erkrankungen ist auch im Zeitalter von Next Generation Sequencing (NGS) mit einem sehr hohen Aufwand verbunden. In Zusammenhang mit der Diagnosefindung ist jedoch auch darüber nachzudenken, welchen Nutzen das Wissen um die eigene Diagnose hat. Dies steht in direktem Zusammenhang mit der Frage, wann eine genetische Diagnostik grundsätzlich durchgeführt werden sollte? Dazu hat die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GFH) in einer Stellungnahme den klinischen Nutzen genetischer Diagnostik bei erblichen Krankheiten definiert. Es wurde ein Algorithmus für die Entscheidungsfindung zur genetischen Diagnostik bei sehr seltenen Krankheiten entwickelt, der den klinischen Nutzen

der genetischen Diagnostik überwiegend unter qualitativen Aspekten und kontextabhängig betrachtet: „Der klinische Nutzen hängt stets von der spezifischen klinischen Fragestellung und dem jeweiligen klinischen „Setting“ (diagnostisch oder prädiktiv) ab.“

Bei Patienten mit manifester Krankheit (diagnostisches Setting) ist zu klären: Könnte das Untersuchungsergebnis ggf. andere diagnostische Verfahren einsparen (z. B. eine Muskelbiopsie)? Kann die Diagnose eine Aussage über die Prognose der Erkrankung unterstützen? Kann eine Behandlung/Therapie gesteuert werden? Bei der Beurteilung (bisher) nicht betroffener Personen (prädiktives Setting) stellen sich folgenden Fragen: Beeinflusst das Ergebnis der Diagnostik die Präventionsmöglichkeiten bzw. die Lebensgewohnheiten? Wird von Familienmitgliedern die Präzisierung genetischer Risiken – zum Bsp. in Zusammenhang mit der Familienplanung – verlangt? Stellt das Fehlen einer genetischen Diagnose eine Belastung in sich selbst dar?

Die Beantwortung der oben stehenden Fragen mit „Ja“ wäre eine Entscheidung für eine genetische Diagnostik, wobei vorausgesetzt wird, dass Ergebnisse anderer klinischer nichtinvasiver Untersuchungsmethoden bereits vorliegen. Im Falle einer neuromuskulären Erkrankung stellt das Fehlen einer Diagnose ohne Zweifel eine besondere Belastung und Herausforderung dar. Das Wissen um die klare Zuordnung zu einer neuromuskulären Krankheitsgruppe hat einen hohen Stellenwert, auch wenn sich aus der Diagnosestellung einer neuromuskulären Erkrankung derzeit keine kausale Therapie ableiten lässt.

Im weiteren Vortrag machte Professor Zerres durch einen Ausflug in die relativ kurze Geschichte der Genetik deutlich, wie enorm das Wissen auf dem Gebiet der Genetik seit Entschlüsselung der molekularen Erbsubstanz DNA durch James Watson und Francis Crick 1953 gewachsen ist. Im Jahr 2001 ging die Schlagzeile „Cracking the Code“ um die Welt und vermittelte den Eindruck, dass das gesamte Genom entschlüsselt sei. Bis heute kennen wir jedoch die genaue Zahl der ca. 25.000 Gene des Menschen nicht, die präzise Funktion vieler Gene ist bisher völlig unbekannt. Dennoch hat es bei der Erforschung krankheitsverursachender Gene einen eindrucksvollen Wissenszuwachs gegeben. Das genetische Wissen wird heutzutage in öffentlich zugänglichen Online-Bibliotheken und Datenbanken im Netz gespeichert, wie zum Beispiel die

Online-Version „Mendelian Inheritance in Man“ (ONIM), das von Victor McKusick begründet wurde. ONIM enthält aktuelle molekulargenetische Informationen, aber auch klinische Daten, die für jeden Humangenetiker bei der Recherche sehr wertvoll sind. OMIM wird weltweit von Forschern genutzt. Es erfolgen täglich neue Einträge über Erkrankungen, Erscheinungsformen (Phänotypen), Merkmale und das dazugehörige Gen.

Die Tatsache, dass jedoch noch nicht alle Gene erforscht sind, erklärt auch, dass bei vielen seltenen Erkrankungen, darunter neuromuskuläre Erkrankungen, die verantwortlichen Gene bisher noch unbekannt sind und deshalb eine molekulargenetische Diagnostik dieser Krankheitsbilder nicht möglich ist. Da die verantwortlichen Gene vieler erblicher Krankheiten noch nicht bekannt sind, liegt die Aufklärungsrate (sog. Detektionsrate) vieler neuromuskulären Erkrankungen z.T. noch deutlich unter 100 %. Dies bedeutet, dass bei einem Teil der Patienten eine Diagnose molekulargenetisch weder bestätigt, aber auch nicht ausgeschlossen werden kann. Man kann eben nur sicher ausschließen, was man kennt! Dies sollte man wissen, auch wenn diese Tatsache für viele Betroffene sehr enttäuschend ist. Die Nachfrage nach genetischer Diagnostik ist infolge der neuen Sequenzier-Möglichkeiten enorm gestiegen. Neben der Gen-für-Gen-Sequenzierung können heutzutage bekannte Gene von ganzen Krankheitsgruppen mit einer sog. Paneldiagnostik in einem einzigen Untersuchungsgang gleichzeitig bestimmt werden. Die Kosten für die Paneldiagnostik werden derzeit von den Krankenkassen i.d.R. jedoch nicht übernommen. Daher ist die Kostenfrage bei der Entscheidung für eine genetische Diagnostik ebenfalls zu berücksichtigen. Dies ist für den einzelnen Betroffenen mit sichtbarer klinischer Problematik oft nicht nachvollziehbar und wird häufig als ungerecht erlebt.

Wichtiges Thema des Vortrages war auch, welche Schlussfolgerungen aus einer genetischen Diagnostik gezogen werden können. Häufige Fragen in der genetischen Beratung sind die zur Prognose, zur Vorhersage des Verlaufs der Erkrankung und zur Lebenserwartung.

Am Beispiel von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie (SMA) mit identischem zugrundeliegenden SMN1-Gendefekt wurde anschaulich gezeigt, dass die Ausprägung des Krankheitsbildes, der Verlauf und auch die Lebenserwartung sehr unterschiedlich sein können. Der Nachweis einer Mutation ist nicht gleichbedeutend

mit einer klinischen Diagnose, so eine wichtige Aussage von Professor Zerres. Die Interpretation eines molekulargenetischen Befundes sollte besonders hinsichtlich der Vorhersage des Verlaufs der Erkrankung mit äußerster Vorsicht erfolgen. Die individuelle Prognose kann durchaus in nicht unerheblichen Anteil eine andere sein als die statistische. Es gibt weitere teilweise noch unbekannte Faktoren jenseits der ursächlich betroffenen Gene, die einen Einfluss auf die Ausprägung und den Verlauf einer Mendelschen Erkrankung haben und derzeit noch Gegenstand der Forschung sind.

Wird im Rahmen einer Genom-Sequenzierung sozusagen alles, eine große Zahl bekannter Krankheitsgene untersucht, können sich unter Umständen **Zusatzbefunde** ergeben, die mit der ursprünglichen diagnostischen Fragestellung nicht in Verbindung stehen, aber dennoch Bedeutung für die Gesundheit und Familienplanung haben können. Der Umgang mit Zusatzbefunden bedarf genauer Regelungen. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) hat sich damit intensiv auseinandergesetzt und eine Stellungnahme erarbeitet (www.gfhev.de - Stellungnahme vom 28.5.2013) Aus der Sicht der GfH ist die Mitteilung von Zusatzbefunden, aus denen sich ein relevantes Risiko für eine Erkrankung ergibt und für die effektive Therapien bzw. wirksame Vorbeugungsmaßnahmen zur Verfügung stehen, ärztlich geboten. Die Mitteilung von Befunden, die ein relevantes Risiko für nicht behandelbare Erkrankungen aufweisen, von Befunden mit geringem Risiko für eine Erkrankung oder von Befun-

den, die Anlageträgerschaft betreffend, sollte kontextabhängig beurteilt werden und im Ermessen des genetischen Beraters liegen.

Im Zusammenhang mit der Vererbung genetischer Erkrankungen stellt sich ebenfalls oft die Frage, wie eine Erkrankung erblich sein kann, wenn diese bisher in der Familie niemals aufgetreten ist? Es war interessant zu erfahren, dass jeder Mensch eine Reihe ungünstige Erbanlagen trägt. Solange diese in Kombination mit einer funktionstüchtigen zweiten Kopie dieser Erbanlage vorliegt, bemerkt man davon nichts. Eine genetische Erkrankung kann bei Betroffenen in diesen Fällen aber dann auftreten, wenn im Falle autosomal rezessiver Vererbung beide Kopien eines Gens verändert sind.

Weiterhin ging Professor Zerres auf Fragestellungen vorgeburtlicher Diagnostik ein. Bei einem hohen (Wiederholungs-) Risiko für die Geburt eines Kindes mit einer genetisch bedingten Erkrankung bietet die molekulargenetische Aufklärung in einem sehr individuellen persönlichen Kontext auch die Möglichkeit der pränatalen Diagnostik.

Die mögliche Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch nach vorgeburtlicher Diagnose einer Erkrankung wird besonders bei bestehendem Kinderwunsch von den Betroffenen als äußerst dramatisch und traumatisch erlebt. Die sog. Präimplantationsdiagnostik (PID) wäre hier eine Alternative. Bei der PID werden im Vorfeld der Einpflanzung eines durch In-Vitro-Fertilisation erzeugten Embryos molekulargenetische Untersuchungen vorgenommen, um sicherzu-

stellen, dass ein Embryo die krankheitsverursachenden Mutationen nicht trägt. Die PID ist formal in Deutschland zwar erlaubt, sie ist jedoch mit erheblichen körperlichen und finanziellen Belastungen für die Betroffenen noch dazu bei geringer Erfolgsquote verbunden.

Abschließend stellte Professor Zerres fest, dass die umfassende genetische Beratung gerade im Zeitalter der neuen Sequenzier-Methoden einen sehr hohen Stellenwert hat. Der verantwortungsvolle Umgang mit dem gewonnenen Wissen ist dabei sehr wichtig und erfordert eine neutrale Beratungskompetenz.

Im Anschluss an die beiden Vorträge standen Professor Müller-Reible und Professor Zerres gemeinsam im Podium, um Fragen der Tagungsteilnehmer zu beantworten.

Das große Interesse an diesen beiden Fachvorträgen zu Fragen der Genetik bei fehlender, ungesicherter oder sehr seltener Diagnose einer neuromuskulären Erkrankung zeigte sehr deutlich, wie wichtig die Kenntnis genetischer Zusammenhänge für das eigene Krankheitsverständnis ist. Veranstaltungen von Betroffenen im Rahmen der Selbsthilfe, wie zum Beispiel auf dieser MMoD-Fachtagung, stellen eine wertvolle Plattform zur Vermittlung von Wissen zu genetischen Sachverhalten dar.

Am Sonntag hielt Frau Doris Löhnert, leitende Ergotherapeutin der Reha-Klinik Hoher Meissner Bad Sooden-Allendorf einen sehr informativen Vortrag zum

Anzeige

Kommunikation verbindet

Die Pflege von sozialen Kontakten und der Austausch mit Familie, Freunden oder Kollegen schützt vor Einsamkeit und sorgt für Lebensqualität. Mit den passenden Hilfsmitteln können auch Menschen mit motorischen oder lautsprachlichen Beeinträchtigungen am Leben teilhaben.

Nutzen Sie unsere Erfahrung und testen Sie unsere Kommunikationshilfen – bei uns oder bei Ihnen zu Hause. Kontaktieren Sie uns, wir helfen Ihnen gerne!



REHAVISTA Hilfsmittel zur Kommunikation, PC-Bedienung und Umfeldsteuerung
Service-Telefon: 0800 734 28 47 (bundesweit und kostenfrei) www.rehavista.de

REHA VISTA[®]
einfach.kommunizieren.

Thema „Ergotherapeutische Behandlung muskulär Erkrankter in der neurologischen Rehabilitation – Befundaufnahme – Therapieziele – befundspezifische Therapieinhalte und Maßnahmenbeispiele und Hilfsmittelversorgung“

Dieser Bericht wird aus redaktionellen Gründen ebenfalls nur auf der MMOD-Homepage veröffentlicht. (www.dgm.org/diagnosegruppe/MMOD)

Kerstin Swoboda

stellv. Delegierte der Diagnosegruppe MMOD

Bericht zum Workshop „Miteinander reden, Voneinander profitieren“ - geleitet durch Herrn **Rainer Beese**,



Dipl.-Psychologe in der Reha-Klinik Hoher Meissner Bad Sooden-Allendorf

Der Workshop wurde in zwei Teilen durchgeführt: Der erste Teil begann mit einer kleinen Einleitung: Worüber reden wir und wie reden wir miteinander und welche Erwartungen haben die Teilnehmer an die Veranstaltung? Die Erwartungen wurden dabei im zweiten Teil behandelt. Das Worüber umfasste die Erklärung der seltenen neuromuskulären Erkrankungen. Dabei ging es auch um die befürchteten negativen Auswirkungen für Betroffene, wie z. B. soziale Isolation, Verlust der Erwerbsfähigkeit und Eigenständigkeit. Beim Wie ging es um Kommunikations- und Verständigungsprobleme so z. B. beim Dialog Betroffener – Arzt. Die Wahrnehmung und Interpretation von Symptomen ist durchaus verschieden und abhängig davon, ob man vor oder hinter dem Arzt-Tisch sitzt. Diese Erfahrung mussten schon viele von uns machen. Dazu kommen dann noch Sprachbarrieren, seien es Sprach- und Sprechstörungen oder auch das Gespräch in Fach- und/oder Laiensprache.

Nachdem nun diese Grundlagen geschaffen waren, begann die Arbeit in der Gruppe mit einer Vorstellungsrunde. Dafür verständigten wir uns auf Gesprächsregeln in der Gruppe, die auch in der ehrenamtlichen Tätigkeit zu Hause gut Anwendung finden können. Nachdem sich alle

vorgelegt hatten, ging es in die verdiente Pause.

Im zweiten Teil wurde tiefer gehend auf die Probleme und Erfahrungen der einzelnen Teilnehmer eingegangen. So hat sich als wichtig erwiesen, erst einmal über die Erkrankung sprechen zu können und dabei Verständnis zu erhalten. Auch der Partner und die Informationen zur Muskelsprechstunde oder allgemein zur DGM haben sich als hilfreich erwiesen. An Erwartungen für die Zukunft wurden neben einer eigenen Diagnose auch solche Dinge wie der weitere Aufbau der Gruppe und der Austausch um Erfahrungen weiterzugeben genannt. Schlussendlich habe ich den Workshop als sehr erfolgreich und für alle Teilnehmer als Gewinn erlebt.

Schließen möchte ich deshalb mit Motto des Workshops: „Der Schwerpunkt ist das Miteinander reden zum gegenseitigen Verständnis. Dies bildet die Grundlage dafür zu erkennen, wo und wie es möglich ist, voneinander zu profitieren.“

Mit den Erfahrungen der vergangenen Tagung im Kopf und dem Ausblick auf die nächste Tagung im November nächsten Jahres wünsche ich uns allen einen schönen, nicht zu kalten Winter und einen frohen Jahreswechsel ins Jahr 2016!

Jan Kajnath

Sprecher der Diagnosegruppe MMOD

Myositis

Kandidatenvorstellung

Bewerbung als Sprecher für die Diagnosegruppe Myositis



Mein Name ist Günther Rebhan, ich bin 72 Jahre und meine Diagnose ist Einschlusskörpermyositis.

Vor drei Jahren haben Mitbetroffene und ich die Diagnosegruppe Myositis gebildet, deren Sprecher ich seitdem bin. Unsere Gruppe hat sich erfreulich entwickelt und möchte dies gern fortsetzen. Trotz der eher kleinen Anzahl von Betroffenen mit unserer Erkrankung bekommen wir gute Resonanz von Ihnen. Wir haben Veranstaltungen organisiert und einen Newsletter etabliert für den Austausch von Erfah-

rungen untereinander. Dies gilt es auszubauen und fortzuführen. Auch das zugängliche Wissen für unsere Erkrankung muß erweitert werden. Ebenfalls verfolgen wir unser Anliegen zur Forschungsförderung, um unseren Beitrag zum medizinischen Verständnis unserer Diagnose einzubringen.

Um diese Aktivitäten weiterzuführen, bewerbe ich mich in der Wiederwahl als Sprecher der Diagnosegruppe Myositis und bitte Sie um Ihre Stimme.

Kandidatur für das Amt des stellvertretenden Sprechers der Diagnosegruppe Myositis



Mein Name ist Klaus Jürgen Tack. Ich bin Jahrgang 1942 und mit Magrit Tack, die an IBM erkrankt ist, verheiratet. Wir haben zwei erwachsene Kinder und mittlerweile vier Enkelkinder.

Durch die Krankheit meiner Frau habe ich seit 2010 Kontakt mit der DGM und bin selbst seit 2013 Mitglied. Zusammen mit meiner Frau, die ab 2012 das Amt der stellvertretenden Delegierten inne hatte,

habe ich an vielen Veranstaltungen der DGM, unter anderem an zwei Delegiertenversammlungen in Hohenroda, teilgenommen.

Den Patiententag in Bochum 2015 habe ich zusammen mit anderen Aktiven der Diagnosegruppe organisiert und moderiert.

Durch meine langjährige Erfahrung als Lehrer für Mathematik und Physik, das letzte Jahrzehnt vor