



27.-29.10.2017 in Hohenroda

5. Fachtagung der Diagnosegruppe „Menschen mit Muskelerkrankungen ohne (feststehende) oder mit sehr seltener Diagnose“ (MMOD)

„Benennen ist Bannen“ ... mit diesen 3 Worten eröffnete Prof. Zierz seinen Vortrag über das diagnostische Vorgehen bei Myopathien bei der Fachtagung der Diagnosegruppe MMOD. Der Erkrankung einen Namen zu geben, kann bedeuten, dass das Suchen nach einer Diagnose ein Ende haben kann, es einen neuen Anfang ermöglichen und dem Leben eine neue Richtung geben kann. Über 50 Teilnehmer lauschten den Erklärungen von Prof. Zierz (Halle an der Saale), worin die Schwierigkeiten in der Diagnosestellung von Muskelerkrankungen liegen. Es gibt einige sogenannte „Blickdiagnosen“ – d. h. der Patient hat eine typische klinische Präsentation, die nur für eine bestimmte Muskelerkrankung charakterisierend ist, sodass die weiterführende Diagnostik nur der Bestätigung dient. Bei den meisten Muskelerkrankungen ist dies jedoch wesentlich komplexer und der Arzt muss Puzzlestück um Puzzlestück aus Labor-, Biopsie-, elektrophysiologischen und genetischen Befunden zusammenlegen. Wird die Diagnose aus den vielen „Puzzlestücken“ letztendlich gestellt, ist dies für die Patienten eine Erleichterung und Hilfe. „Benennen ist Bannen Das hat einen Namen, das hat ein Etikett. Wir wissen: das wird besser oder schlechter oder bleibt so.“ Viele der seltenen Muskelerkrankungen sind auch mit allen Befunden nicht abklärend zu benennen, so dass bei diesen Patienten nur eine Verdachtsdiagnose gestellt werden kann.

Im zweiten Vortrag entführte Frau PD Dr. Angela Abicht (Humangenetik München) in die Welt der Genetik. Sie zeigte sowohl den Fortschritt als auch die Grenzen in der molekulargenetischen Diagnostik auf. Nicht jede gefundene Mutation ist auch ursächlich für eine Muskelerkrankung, jedoch ist die Genetik heute eines der entscheidendsten Puzzlestücke auf dem Weg zur Diagnose. Seit letztem Jahr hat sich die genetische Diagnostik durch die Erstattung sogenannter „NGS-Panels“ (Next-Generation Sequenzierung) erheblich verbessert. Dabei können mehrere Gene gleichzeitig untersucht werden, was die Zeit zur Diagnose verkürzen kann.

Nach der Mittagspause führte Herr Rainer Beese (Psychologe Bad Sooden-Allendorf) die Teilnehmer in einem Workshop zum Thema „Leben mit einer Muskelerkrankung bei fehlender, ungesicherter oder sehr seltener Diagnose“ zusammen. Unter dem Leitsatz „Der Alltag macht keine Pause – mit oder ohne Diagnose“ kam es zu einem regen Austausch der Teilnehmer in Kleingruppenarbeit. Viele haben eine Ärzte-Odyssee hinter sich. Von einer Muskelerkrankung Betroffene ohne feststehende Diagnose haben einen besonderen Leidensdruck. Sie sind in ihrer Lebensqualität eingeschränkt, fühlen sich mit ihrem ungeklärten Leiden manchmal alleingelassen und müssen sich mitunter als Hypochonder oder Simulant in die Psycho-Schublade stecken lassen. Wer sich krank fühlt, will eine Diagnose und seiner Krankheit einen Namen geben. Nach einem gemeinsamen Abendessen traf man sich zu einem Austausch in der Hotelbar und ließ den Abend mit vielen Gedanken, Gesprächen und Anregungen bei dem einen oder anderen Getränk ausklingen.

Am nächsten Tag gab Frau Petra Mann (Physiotherapeutin Höxter) einen Überblick der physiotherapeutischen Behandlungsmöglichkeiten für neuromuskuläre Patienten. Dabei stellte sie die verschiedenen Techniken vor und es gab erstaunliche Einblicke, welche Übungen auch noch mit schweren Muskelerkrankungen möglich sind.

Am Abreisetag machten wir noch Bekanntschaft mit „Hewart“ – das Sturmtief hatte weite Teile Nord- und Ostdeutschland verwüstet und die Deutsche Bahn stellte teilweise den kompletten Betrieb an dem Wochenende ein. Einige Teilnehmer konnten die Heimfahrt nicht antreten und mussten noch eine Nacht in Hohenroda dranhängen. Am Ende sind jedoch alle gut nach Hause gekommen.

Dirk Schmitt