

## **DGM-Diagnosegruppe Mitochondriale Erkrankungen**

### **Bericht**

#### **über den Mito-Fachtag Nord in Lübeck**

**am 30.05.2015**

Unser Fachtag für Patienten mit mitochondrialen Erkrankungen der Mito-Diagnosegruppe in der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. fand am 30.05.15 in den Räumen der MARLI GmbH im Hochschulstadtteil in Lübeck statt. In einer barrierefreien, modernen und bestens ausgestatteten Einrichtung wurden wir, eine Gruppe von gut 50 Teilnehmern, von Carsten **Gamroth** begrüßt. Er freute sich, so viele bekannte Gesichter, aber auch viele neue zu sehen und führte uns in die Tagesordnung ein. Das Thema lautete „Leben mit einer Mitochondrialen Erkrankung – Aktiv bewältigen statt passiv erdulden“.

Carsten Gamroth begrüßte besonders die Behindertenbeauftragte der Hansestadt Lübeck, Erika **Bade**, die viele Jahre DGM-Landesvorsitzende in Schleswig-Holstein war und sozusagen „ein Urgestein der DGM“ ist. Frau Bade hob in ihrem Grußwort eindrucksvoll hervor, dass sie besonders für die Inklusion von Betroffenen und für die Barrierefreiheit in ihrer Heimatstadt kämpft. Ihre Aussage „Wir sind alle kleine Wunder. Wir sollten uns in unserem Leben an dem freuen, was wir haben und nicht meckern über das, was wir nicht mehr haben“ bewegte uns alle sehr und gab uns ein gutes Beispiel für unser Tagungsthema.

Anschließend hieß uns Claus-Peter **Eisenhardt**, der Sprecher unserer Mito-DG, sehr herzlich willkommen in der schönen Hansestadt Lübeck. Er nannte zu Beginn das Motto der **DGM**, die in diesem Jahr ihr fünfzigjähriges Jubiläum feiert: „Miteinander und selbstbestimmt!“ Wir als Betroffene sollten uns fragen, wie wir unsere Defizite ausgleichen können, und dabei will uns die **Mito-Diagnosegruppe** unterstützen. Ihre Ziele sind

- Information und Aufklärung über das Krankheitsbild durch Herausgabe von Schriften und Internet-Auftritten
- Unterstützung der betroffenen Patienten und ihrer Familien bei der Bewältigung der Krankheit durch individuelle Beratung
- Öffentlichkeitsarbeit
- Forschungsförderung
- Zusammenarbeit mit anderen nationalen und internationalen Selbsthilfegruppen.
- Veranstaltung von Symposien und Workshops

Einen umfassenden Überblick gibt das neue **DGM-Handbuch** „Mitochondriale Erkrankungen, ein Patientenratgeber“, der über die DGM-Bundesgeschäftsstelle bezogen werden kann. Ebenfalls dort erhältlich ist der Notfallpass für Muskelkranke, den wir als Betroffene stets bei uns tragen sollten.

Claus **Eisenhardt** berichtete über die Aktivitäten der Mito-DG in 2014. So hat Karin **Brosius** als stellvertretende Gruppensprecherin an Sitzungen des Deutschen Ethikrates in Berlin teilgenommen, wo es um Vorkern- und Spindeltransfer ging. Sie hat dort in einem Vortrag die Position der Mito-Betroffenen vertreten und einen vielbeachteten Artikel zu der Thematik verfasst.

Am EUROmit – Kongress in Tampere (Finnland) haben Bärbel und Carsten **Gamroth** teilgenommen. Carsten Gamroth ist in den Vorstand der Internationalen Mito-Patientenvereinigung **IMP** gewählt worden. Dadurch ist die Mito-DG sehr gut vernetzt! Ehrenamtliche Kontaktpersonen sind in einem Wochenendseminar in Hohenroda weitergebildet worden. Das Mito-Team hat in einem Workshop die künftigen Inhalte und Orte der Fachtage (FT) festgelegt.

Claus **Eisenhardt** hob dankbar hervor, dass die Mito-DG im zweiten Halbjahr 2014 einen Förderbescheid über 18.000 € von der Lotterie **GlücksSpirale** erhalten hat. Dadurch konnte die Fortsetzung der Arbeit in 2015 und 2016 gesichert werden. Auch der Fachtag in Lübeck wird aus Mitteln der Lotterie GlücksSpirale gefördert. Hier die bereits fest stehenden Projekte:

- Der Mito-FT hier in Lübeck am 30.05.15
- der FT in Münster am 15.08.15
- der FT in München am 23.04.2016 zum 10-jährigen Bestehen der Mito-Diagnosegruppe
- Teilnahme am mitoNET-Kongress am 09./10.07.15 in Salzburg, mit Teilnehmern aus Deutschland, Österreich und der Schweiz (wird nicht gefördert)
- der FT in Potsdam am 06.08.2016

Der Diagnosegruppensprecher dankte den Team-Mitgliedern Bärbel und Carsten Gamroth, Wieland und Uta Rödel sowie Peter und Brigitte Boldt sowie seiner Frau Gitta Eisenhardt für die tatkräftige Unterstützung bei den Vorbereitungen und der Durchführung der Fachtage.

Er berichtete über die Förderung der Mito-Forschung durch die DGM:

- FGF 21-Analyse, Prof. Dr. Deschauer, Halle
- Studie Mito-Herz, Prof. Dr. Yilmaz, Münster
- Charakterisierung einer neuen Mito-Form, PD Dr. Kaindl
- mitoNET-Dreiländerkongress in Salzburg (s.o.)
- Bezafibrat-Projekt, Prof. Dr. Feisinger, Prof. Dr. Sperl
- Studie Quality of Life (QoL), Prof. Dr. Flor, Dr. Becker, C. Gamroth
- Mitochondriale Erkrankungen, Promotionsstudie Dr. Kaindl
- Viele weitere Studien.

Claus Eisenhardt rief zu **Spenden** auf das Konto der Mito-DG auf. Diese werden krankheitsspezifisch verwendet! Betroffene sollten DGM-Mitglied werden und sich in das

Mito-Patientenregister aufnehmen lassen. Dieses wird von Dr. Boriana **Büchner** am Friedrich-Baur-Institut in München geführt und umfasste am 31.12.14 bereits 1052 Betroffene. Die Aufnahme ist kostenlos, eine Untersuchung in einem Zentrum des Deutschen Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen ist erforderlich.

Claus **Eisenhardt** dankte allen Teilnehmern für ihr Kommen und rief uns zu: „Denken Sie positiv! Bleiben Sie uns gewogen!“ Carsten Gamroth dankte ihm und überreichte ihm einen kleinen Lübeck-Reiseführer, und Frau Bade dankte ihm mit einer Ausgabe der Lübeckischen Blätter.

Nach einer kurzen Pause bei Kaffee, Tee und Keksen folgte ein Vortrag von **Dr. Claudia Catarino**, Assistenzärztin am Friedrich-Baur-Institut in München, zum Thema „Leben mit mitochondrialen Erkrankungen – Aspekte aus medizinischer Therapie und Forschung“.

Mito-Erkrankungen gehören zu den seltenen Krankheiten und sind häufig sog. ‚Multisystemerkrankungen‘, die in jedem Alter jedes Organ betreffen und von sehr stark bis mild verlaufen können. Dr. Catarino beschrieb die „klassischen“ Krankheitsbilder

- CPEO (**C**hronisch **p**rogressive **e**xterne **O**phthalmoplegie), CPEO-plus
- MELAS-Syndrom (**M**itochondriale **E**nzephalmyopathie mit **L**aktatazidose und **s**chlaganfallähnliche Episoden)
- MERRF-Syndrom (**M**yoklonusepilepsie mit **R**agged-**r**ed-**F**asern)
- MNGIE
- LHON ( **L**ebersche **h**ereditäre **O**ptikusneuropathie)
- Leigh-Syndrom
- POLG (Polymerase gamma assoziierte Erkrankungen)

Alle Erkrankungen haben ein sehr breites Spektrum an Symptomen. Ausführliche Beschreibungen sind im Handbuch nachzulesen. Patienten mit Verdacht auf „Mito“ sollten sich in einem der **zertifizierten Muskelzentren** klinisch untersuchen lassen. (Anschriften sind bei der DGM erhältlich!) Muskelbiopsien sind heute nicht mehr in jedem Falle erforderlich. Genetische Untersuchungen können mit Blut erfolgen. Auch die Sequenzierung des gesamten Genoms, also aller Gene bzw. der DNA, ist mittlerweile möglich und kann Mutationen auffinden, die Mito-Erkrankungen auslösen.

**Therapien** sind oft nur auf die Prävention von Komplikationen im Verlauf der Erkrankung beschränkt. So kann zum Beispiel ein moderates Ausdauertraining in Kombination mit einem Krafttraining bei einer Muskelbeteiligung hilfreich sein, oder z. B. Prismenbrillen bei CPEO, Herzschrittmacher, Hörgeräte. Auch die Ernährung kann bestimmte Symptome beeinflussen. Das Vermeiden der Einnahme oder Verabreichung bestimmter Medikamente kann wichtig sein, besonders bei Narkosen (Anästhesie)! Eine Pharmako-Therapie zum Beispiel mit Coenzym Q 10 , mit Idebenone (bei LHON!), mit Kreatin, mit Riboflavin ,mit L-Carnitin, Vitamin E oder mit Arginin (bei MELAS) bleibt immer eine Einzelfallentscheidung. Sollte zum

Beispiel eine Krankenkasse die Erstattung von Q 10 ablehnen, weil es als Nahrungsergänzungsmittel gilt, sollte Widerspruch eingelegt werden mit der Begründung:

„ Die Wirksamkeit dieses Mittels wurde bei mir klinisch nachgewiesen. Ohne Q 10 verschlimmert sich die Krankheit, die Tagesdosis liegt bei 500 – 1.000 mg , deshalb ist Q 10 für mich als Medikament einzustufen und nicht als Nahrungsergänzungsmittel, das nur mit wenigen mg täglich dosiert wird.“ Behandlungsversuche laufen über sechs Monate und werden bei Unwirksamkeit beendet.

Die **Forschung** wurde seit Februar 2009 im Rahmen des Deutschen Netzwerks für mitochondriale Erkrankungen **mitoNET** vom Bund gefördert. Sie zielt auf die Verbesserung der Diagnostik und der medizinischen Versorgung der Patienten. Problematisch sind die klinische und genetische Heterogenität , die multisystemische Natur und der schlecht vorhersehbare Verlauf der Erkrankungen. Dennoch wird eine kausale Therapie intensiv erforscht, wie Dr. Catarino an einigen Beispielen aufzeigte. Nach dem Vortrag wurden von den Teilnehmern einige Fragen gestellt und beantwortet. So könnte zum Beispiel die Überprüfung alter Diagnosen wichtig sein, da es neue Untersuchungsmethoden und Erkenntnisse gibt.

C. Gamroth dankte Dr. Catarino und überreichte ihr einen Reiseführer.

Es folgte eine **Mittagspause**, in der zwei wohlschmeckende Gerichte zur Auswahl standen, die von Uta Rödel mit einer großen Kelle in die Teller gefüllt wurden.

Nachdem er Heinz **Strüwing**, den DGM- Landesvorsitzenden von Brandenburg begrüßt hatte, sprach Dipl.-Psych. Carsten **Gamroth** zum Thema „Leben mit mitochondrialen Erkrankungen – Lebensqualität & Co.“

Er betonte die neue Zielsetzung in der Mito-Therapie: „Aktiv bewältigen statt passiv erdulden!“

Noch vor wenigen Jahren konnte ein Mito-Patient von seinem Arzt hören: „Sie haben einen Gendefekt! Das ist unheilbar! – Da gibt es keine Therapie!“; „Alles kann passieren – nichts muss.“ „Warten Sie ab, vielleicht haben Sie ja Glück...“. Diese in der Sache richtigen Botschaften führen sehr häufig zu Resignation, Vermeidungsverhalten und Hilflosigkeit. Gesundheit und Krankheit existieren aber nebeneinander! In den frühen Jahren der medizinischen Forschung konzentrierte man sich auf die Pathogenese. Die Pathogenese fragt, wie eine Krankheit entsteht. Die Salutogenese hingegen fragt, wie Gesundheit entsteht und aufrecht erhalten wird. Und dies sollten wir Mitos auch tun!.

Der Weg der Mito-Selbsthilfe führt von der Krankheits- zur Gesundheitsforschung! Heute wissen wir, dass man Gesundheitsrisiken vermeiden und die Gesundheit fördern kann. Es gibt Gesundheitsressourcen, die durch das Verhalten des Einzelnen genutzt werden können. Sie umfassen biologische, psychische und soziale Faktoren, die auch in anerkannten Klassifikation der WHO (Weltgesundheitsorganisation) beschrieben und politisch

eingefordert werden. Gesundheitsstörungen wirken sich auf die Körperfunktionen und damit auf die Aktivitäten und die Teilhabe am Leben aus. Man schaut bei chronischen Krankheiten nicht mehr nur auf die Krankheit, sondern auf die Krankheitsbewältigung. Deren Resultat ist die **Lebensqualität (LQ oder QoL = Quality of Life)** eines Menschen. Die hat übrigens viel mit individuellem Wohlfühlen zu tun.

Wie sieht die LQ von Mito-Patienten aus? Es werden vier Dimensionen unterschieden:

- Subjektives Wohlbefinden
- Verhaltenskompetenz, zum Beispiel Zeitverwendung, Sozialverhalten
- Objektive Umwelt
- Wahrgenommene oder erlebte Lebensqualität, zum Beispiel Schmerzempfinden

Die subjektive LQ beinhaltet zum Beispiel Glück, Zufriedenheit, Angst, Trauer, Freude, Genuss.

Die objektive LQ wird bestimmt durch Bildung, Einkommen, Wohnen, Familie.

Auch das Lebensalter spielt eine Rolle, wie Studien gezeigt haben. So erreichte die Altersgruppe der 50- bis 65-jährigen die besten Werte an LQ.

Die Weltgesundheitsorganisation WHO nannte bei ihrer Gründung das Ziel „Add years to life – Verlängere das Leben“. Seit etwa zwanzig Jahren lautet das Ziel „Add life to years - Fülle die Jahre mit Leben“.

Mitos sollten sich deshalb auch sagen: „Mir kann es gut gehen, auch wenn es mir schlecht geht.“

C. Gamroth berichtete, dass die Mito-DG die gebündelte Kraft der internationalen Patientenvereinigung IMP (International Mito Patients) für die Studie zur Erforschung der LQ nutzt. Ein Partner mit höchster wissenschaftlicher Expertise ist dabei das Zentralinstitut für seelische Gesundheit in Mannheim. Die Leiterin **Prof. Dr. Herta Flor**, ihre Mitarbeiterin **Dr. Becker** und Carsten **Gamroth** arbeiten gemeinsam daran, hilfreiche Therapiebausteine zu finden und Kriterien aufzustellen, mit denen medizinische und pharmakologische Messungen und Vergleiche möglich sind sowie geeignete Fragebögen zu entwickeln oder vorhandene zu nutzen. Am 15.02.15 wurde der Antrag auf Forschungsförderung der DGM vorgelegt und kürzlich für ein Jahr mit 20.000 EUR bewilligt. In die Studie wurden 200 erwachsene und jugendliche Patienten einbezogen und 50 Personen in eine Kontrollgruppe, jeweils im Verhältnis der Geschlechter 1 zu 1. Es erfolgte eine randomisierte (zufallsbasierte) Auswahl mit Hilfe des 1205 Personen umfassenden Mito-Patientenregisters.

Die **Fragebögen** erfassen

- ein möglichst breites Spektrum somatischer Symptome,
- die Lebensqualität
- den Schmerz

- die Müdigkeit
- neuropsychologische Defizite
- psychologische Leiden, zum Beispiel Angst
- die Resilienz , also die seelische Widerstandsfähigkeit im Umgang mit Krisen

Die Fragebögen sollen auch offene Beschwerde-Nennungen ermöglichen. Die Studie soll 2016 auf die Mitgliedsländer der IMP ausgeweitet werden. Ein Antrag auf Forschungsförderung wird bei der EU gestellt.

Claus-Peter Eisenhardt dankte C. Gamroth für seinen Vortrag und für seinen großartigen Einsatz für die Mito-DG und IMP.

Anschließend folgte der Vortrag von Herrn **Jens Hübner**, staatlich geprüfter Logopäde, zum Thema „Leben mit mitochondrialen Erkrankungen – Ein spezieller Blick auf Störungen der Sprech-, Kau- und Schluckmuskulatur“. Er bereicherte seinen Vortrag durch Filmsequenzen, Demonstrationen und praktische Übungen. Die grundlegende Funktion des Zwerchfells, das Kauen und Einspeicheln der Speisen und der Schluckvorgang wurden mit kurzen Filmen dargestellt. Als riskantester „Knackpunkt“ für Schluckstörungen (Dysphagie) wurde die Kreuzung von Atemweg und Speiseweg anschaulich demonstriert. Es gibt Therapiemöglichkeiten, zum Beispiel die Kräftigung des Zwerchfells und der Ausatmung, das Training der Halsmuskeln durch Anspannen und Entspannen oder das Training der Kiefermuskeln mit Hilfe der Kaunudel aus Kautschuk, ...

Alles wurde in praktischen Übungen anschaulich vermittelt. Bärbel Gamroth war geduldige Probandin –hierfür herzlichen Dank.

Herr Hübner brachte sehr gute Hilfsmittel mit, die Störungen verhindern können:

- der Nasenausschnittsbecher ermöglicht Trinken ohne das Genick nach hinten zu überstrecken
- die BA-Tube kräftigt das Ausatmen, der Patient kann den Widerstand selbst einstellen
- den Nuc-medic-pro-Schnuller mit einem Kunststoffschlauch von 1 mm Durchmesser zur Kräftigung der Saugfähigkeit

Außerdem führte er vor, wie Tabletten sicher eingenommen werden können und wie richtiges Husten trainiert werden sollte, um Störungen zu beseitigen. Er empfahl, viele kleine Mahlzeiten einzunehmen, sich auf das Kauen und Schlucken zu konzentrieren und beim Essen Pausen einzulegen. Bei großen Schwierigkeiten sollten eventuell Verdickungsmittel für Flüssigkeiten oder auch hochkalorische Nahrungsmittel eingesetzt werden, die in großer Vielfalt angeboten werden.

C. **Gamroth** dankte Herrn Hübner für seinen Vortrag und überreichte ihm einen Ostsee-Reiseführer und eine Flasche Wein.

Die Teilnehmer bedankten sich mit großem Beifall für diese überaus gelungene Tagung. Zum Ausklang standen noch Kaffee, Tee und Kuchen bereit. Alle hatten sich in Räumen der Marli-GmbH sehr wohl gefühlt!

Peter Boldt

DGM-Kontaktperson für mitochondriale Erkrankungen

[peter.boldt@dgm.org](mailto:peter.boldt@dgm.org)