



**muskelkrank & lebensstark**

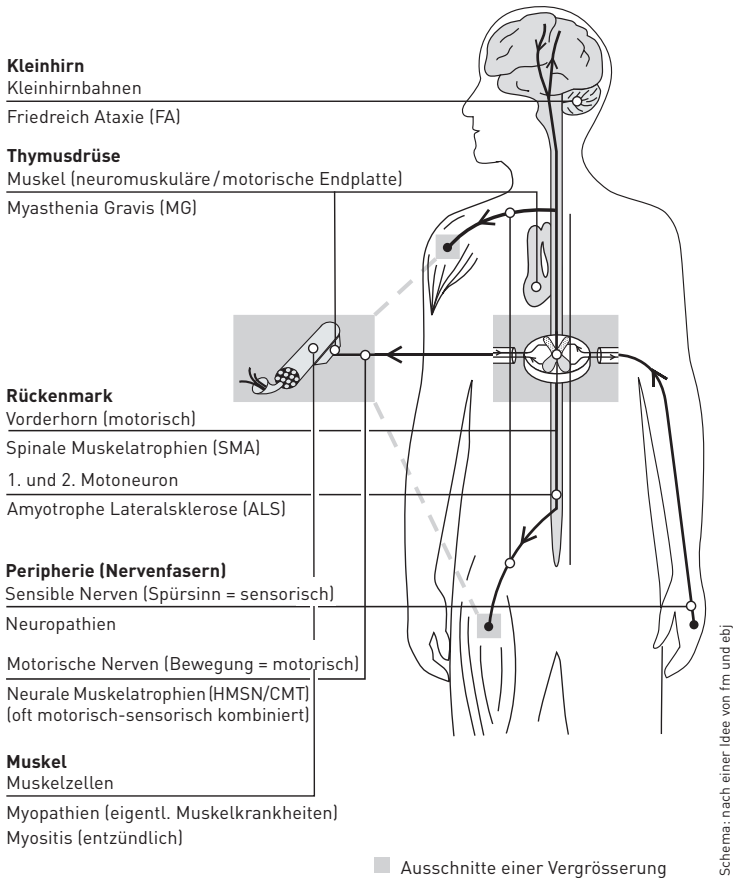
[muskelgesellschaft.ch](http://muskelgesellschaft.ch)

# Was ist muskelkrank?

## WAS IST MUSKELKRANK?

Unter Muskelkrankheiten versteht man alle neuromuskulären Erkrankungen. Nach einer Klassifikation von Sir John Walton gibt es 800 Formen. Der Volksmund nennt sie «Muskelschwund» und beschreibt damit ein wesentliches Krankheitszeichen, das bei diesen sehr unterschiedlich verlaufenden Erkrankungen auftritt.

Dieses Symptom kann auf wenige Muskelgruppen begrenzt bleiben, oder auch, je nach Erkrankungsform, die gesamte Muskulatur erfassen. Eine Reihe von Muskelerkrankungen kann sowohl im (früheren) Kindesalter als auch im (späteren) Erwachsenenalter auftreten.



---

## EINFÜHRUNG

Muskelkrankheiten werden in der Fachsprache den neuromuskulären Krankheiten zugeordnet. Sie führen zur Abnahme der Muskelmasse, zu Muskelschwäche, Lähmungen und/oder Muskelkrämpfen. Es gibt verschiedene Formen; die Mehrzahl ist fortschreitend und die meisten dieser Krankheiten sind nicht heilbar.

Die häufigsten bekannten Ursachen sind:

- Veränderungen der Erbsubstanz
- Störungen des Immunsystems (Abwehrsystem)

Neuromuskuläre Erkrankungen können sowohl im Kindesalter als auch im Erwachsenenalter auftreten. Viele Betroffene sind auf einen Rollstuhl und/oder andere Hilfsmittel angewiesen oder haben eine verkürzte Lebensdauer.

Da es praktisch keine heilenden Behandlungsmöglichkeiten gibt, liegt der Schwerpunkt der Behandlung von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen im körperlich-therapeutischen, aber auch im psycho-sozialen Bereich. So wird insbesondere dafür gesorgt, die Lebensumstände zu erleichtern und die Lebensqualität so lange wie möglich zu erhalten.

Oft werden fälschlicherweise die Multiple Sklerose (MS) und Muskelkrankheiten verwechselt. Es handelt sich jedoch um zwei völlig unterschiedliche Erkrankungen: MS ist eine primär entzündliche Erkrankung des zentralen Nervensystems, bzw. der Nervenzellen. Weil die Schutzhülle der Nervenzellen zerstört wird, fehlt die Übertragung von Signalen und führt auf diese Weise ebenfalls zu Schwäche und Lähmungen der Muskulatur. Da die Entzündungen auf- und wieder abklingen, verläuft die MS in Schüben und nicht progressiv, wie die Muskelkrankheiten.

---

## KRITERIEN ZUR KLASSIFIZIERUNG VON MUSKELKRANKHEITEN:

- die Symptome (Muskelatrophie, Spastiken, Lähmungen)
- der Erkrankungsbeginn (Kindesalter oder Erwachsenenalter)
- die Ursachen, erworbene (z.B. entzündliche Erkrankungen, Autoimmunerkrankungen) oder vererbte, genetisch bedingte Muskelkrankheiten
- die Art der genetischen Vererbung (siehe Seite 4)

Im Folgenden werden kurz die Themen Diagnosestellung, Vererbung sowie Erkennung und Perspektive eingeführt. Eine Übersicht über die häufigsten Muskelkrankheiten gemäss dem Schema folgt auf Seite 9.

---

## DIAGNOSESTELLUNG

Zuständig für die Diagnose einer Muskelkrankheit sind bei Kindern die Neuropädiater, bei Erwachsenen die Neurologen, unter Beibezug der Hausärzte.

Zunächst wird eine ausführliche körperliche Untersuchung durchgeführt und dabei der internistische und neurologische Befund erhoben. Das ist wichtig, damit eine Krankheit, die einer Muskelkrankheit ähnelt, aber in Wirklichkeit nichts mit ihr zu tun hat, nicht übersehen wird. Insbesondere wird die Muskulatur angeschaut und die Muskelkraft beurteilt. Es wird die Funktion der Gelenke geprüft, die Stellung der Wirbelsäule betrachtet, und nach Kontrakturen gesucht. Eine notwendige Zusatzuntersuchung ist die Bestimmung des Muskelenzyms Kreatinkinase (CK) im Blut, welches bei erhöhter Konzentration auf eine Muskelschädigung hinweist. Mit Hilfe der Elektromyografie (EMG), bei der eine Nadelelektrode in den Muskel eingeführt wird, werden die elektrischen Eigenschaften der Muskelfasern überprüft. Damit kann auch in äusserlich noch gesund erscheinenden Muskeln eine beginnende Erkrankung festgestellt werden.

Oft wird dem Muskel auch eine Gewebeprobe entnommen (Muskelbiopsie). Erst die Betrachtung der Muskelfasern mit dem Licht- oder dem Elektronenmikroskop erlaubt eine genaue Bestimmung der vorliegenden Krankheit. Dabei werden auch histochemische Methoden (spezielle Färbetechniken) angewendet. Eine Muskelbiopsie ist dann unerlässlich, wenn klinisch keine spezifische Zuordnung zu einer Muskelkrankheit erfolgen kann und andere Krankheiten, ausgeschlossen werden müssen, insbesondere bei Entzündungen (Polymyositis) und Stoffwechselerkrankungen der Muskulatur (Speicherkrankheiten).

Ultraschall- und Röntgenuntersuchungen gestatten ausserdem das Ausmass des Befalls eines Muskels zu beurteilen. Sie werden auch zur Bestimmung der verschiedenen Subformen der Muskeldystrophien eingesetzt. Falls der Verdacht auf eine Mitbetroffenheit des Herzens besteht, sind auch ein Ultraschall des Herzens (Echokardiogramm) und ein Elektrokardiogramm (EKG) nötig. Röntgenaufnahmen der Lunge und des Skeletts sind ebenfalls aufschlussreich.

---

## VERERBUNG

Wie bereits in der Einführung erwähnt, sind nicht alle neuromuskulären Erkrankungen genetisch bedingt. Einige Krankheiten werden entzündlich ausgelöst oder treten sporadisch, bzw. isoliert auf. Aufgrund der Komplexität des Vererbungsschemas und auch der Vielfältigkeit der genetischen Muskelkrankheiten wird im Folgenden ein kurzer Überblick geliefert. Im Kern jeder einzelnen menschlichen Zelle (mit Ausnahme der Keimzellen) gibt es 23 Chromosomenpaare, also 46 Chromosomen insgesamt, davon sind zwei die Gonosomen: XY beim Mann und XX bei der Frau. Als Autosomen wird die Teilmenge der Chromosomen bezeichnet, die nicht zu

den Gonosomen, den Geschlechtschromosomen gehören. Die restlichen 44 Chromosomen sind also Autosomen.

In jedem dieser 23 Paare wird ein Chromosom vom Vater, das andere von der Mutter vererbt. Die Gene sind auf den Chromosomen jedes Paares in entsprechender Positionsfolge angeordnet. Die einander entsprechenden Gene nennt man Allele (griech., gegenseitig, zueinander gehörig): diese bestimmen miteinander die charakteristischen Erbmerkmale eines Menschen. Eines der Allele kann oft einen grösseren Einfluss auf sein Erbmerkmal ausüben als sein entsprechendes Allel. In diesem Fall nennt man das Gen mit dem grösseren Einfluss dominant, das andere rezessiv.

Wenn ein rezessives Gen sich bei der Vererbung durchsetzen soll, ist es notwendig, dass auch das andere Gen in gleicher Weise verändert ist. Dieses Gesetz gilt für alle Merkmale, die durch eines der 22 von 23 Chromosomenpaaren übertragen werden. Bei dem genetischen Paar, welches auch das Geschlecht eines Individuums festlegt, ist die Situation anders, weil hier die Chromosomen unterschiedlich gross sind. Die Chromosomen dieses ungleichen Paares werden mit den Symbolen X (weiblich) und Y (männlich) gekennzeichnet.

Beim weiblichen Geschlecht enthält jeder Zellkern zwei X-Chromosomen, eines vererbt von der Mutter und das andere vom Vater. Beim männlichen Geschlecht enthält jeder Zellkern nur ein X-Chromosom, vererbt von der Mutter, und ein kürzeres Y-Chromosom, vererbt vom Vater. Daraus resultieren insgesamt drei verschiedene Vererbungstypen bei Muskelkrankheiten, die im Folgenden kurz aufgelistet werden.

### **Der X-chromosomale Typ**

Bei der X-chromosomalen Vererbung liegt das betroffene Gen also auf einem Geschlechts-Chromosom. X-chromosomale Vererbungen können demnach ausschliesslich Jungen betreffen, weil das ergänzende Y-Chromosom keine Dominanzfunktion aufweist. Ein defektes X-Chromosom muss ausserdem von der Mutter stammen, weil vom Vater das Y-Chromosom stammt. Die Mütter sind also Trägerinnen dieser mutierten Gene. Ein Beispiel für diesen Vererbungstypus ist die Muskeldystrophie Duchenne.

### **Der autosomal rezessive Typ**

Als «autosomal» werden entsprechend Vererbungen oder Erbgänge bezeichnet, bei denen das betroffene Gen oder die Genregion auf einem Autosom liegt. Beim autosomal rezessiven Typ kommt es nur dann zur Erkrankung, wenn das Gen auf dem vom Vater und auf dem von der Mutter vererbten Chromosom mutiert ist. Diese Krankheiten können sowohl Männer als auch Frauen betreffen. Ein Beispiel für diesen Vererbungstypus ist die Friedreich-Ataxie.

### **Der autosomal dominante Typ**

Es kommt schon dann zur Erkrankung, wenn das Gen von nur einem der Elternteile, entweder vom Vater oder von der Mutter, vererbten Chromosom mutiert ist. Ein Beispiel für diesen Vererbungstypus sind einige Formen der Spinalen Muskelatrophien.

### **Genetische Beratung**

Die genetische Beratung ist in den Fällen besonders wichtig, aber auch sehr schwierig, in denen sich eine dominant erbliche Muskelkrankheit erst lange Zeit nach Erreichen des Fortpflanzungsalters bemerkbar macht. Hier kann nur eine sorgfältige Analyse des Familienstammbaumes über mehrere Generationen Aufklärung bringen. Oft ist auch eine eingehende neurologische Untersuchung bei mehreren Familienangehörigen notwendig.

### **Erkennung und Perspektive**

Wichtig ist, dass bei jedem Verdacht auf eine neuromuskuläre Erkrankung alle diagnostischen Möglichkeiten ausgeschöpft werden, damit bestehende Behandlungsmöglichkeiten genutzt werden können (siehe folgenden Abschnitt). Eine genaue Diagnosestellung ist meist nur in den Regionalen Neuromuskulären Zentren möglich, wie sie in den letzten Jahren an den schweizerischen Universitätskliniken Basel, Bern, St. Gallen, Zürich, Tessin, Lausanne und Genf aufgebaut wurden, um durch ein interdisziplinäres Netz von Fachpersonen optimale Betreuung und Behandlung von muskelkranken Menschen zu gewährleisten.

### **Behandlung von neuromuskulären Erkrankungen**

Erfolgsversprechende medikamentöse Behandlungen gibt es lediglich bei einigen Myositiden, der Myasthenia Gravis und den endokrinen Myopathien. Bei den restlichen Muskelerkrankungen ist eine ursächliche Behandlung derzeit noch nicht möglich. Alle Erwartungen für die Zukunft richten sich an die Gentherapie.

Ein wesentlicher Bestandteil der Behandlung neuromuskulärer Erkrankungen ist eine konsequente symptomatische Behandlung. Diese beinhaltet unter anderem Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie, teilweise auch in Kombination mit orthopädischen Massnahmen.

Das Ziel einer solchen Behandlung ist es, die Selbständigkeit und den Aktionsradius der Betroffenen so lange und so gut wie möglich zu erhalten. Die noch vorhandene Muskelkraft soll gestärkt werden, um gleichzeitig mit entsprechenden Bewegungen die betroffenen Muskelpartien zu schonen und Schmerzen zu lindern. Übungen im Bewegungsbad sind für viele Menschen mit einer neuromuskulären Erkrankung wohltuend. Sie stärken den Muskelapparat und ermöglichen mit dem Eintauchen ins Wasser Bewegungsabläufe, die im Trockenen nicht mehr ausführbar sind. Die dadurch gefühlte Leichtigkeit hat auch psychisch positive Auswirkungen. So kann die

Lebensqualität von Betroffenen erheblich gesteigert werden.

Zur interdisziplinären Betreuung von Patienten mit einer neuromuskulären Erkrankung gehören viele verschiedene Therapie-, Pflege- und Beratungsmöglichkeiten, die für jedes Krankheitsbild und für jeden Patienten spezifisch zur optimalen Behandlung ausgearbeitet werden müssen. Diese medizinische Betreuung erfolgt durch eine Reihe verschiedener Fachdisziplinen wie der Neurologie, der Kardiologie, der Pneumologie, der Orthopädie und der inneren Medizin.

Bei ausgeprägten Kontrakturen wird ein Spezialist prüfen müssen, ob operative Eingriffe notwendig sind. Im fortgeschrittenen Stadium muss überlegt werden, ob und welche Hilfsmittel für die Betroffenen in Betracht gezogen werden müssen (wie z.B. orthopädisches Schuhwerk, Schienen, Sitzschale, Korsett, Rollstuhl, Toiletten- und Bادهilfen, ein Treppenlift usw.).

Für muskelkranke Menschen und ihre Angehörigen ist es ausserdem oft wichtig, über ihre Probleme, Sorgen und Ängste mit den behandelnden Ärzten und Physiotherapeuten oder anderen Betroffenen zu sprechen.

## **Übersicht der Muskelkrankheiten**

Im Folgenden werden die häufigsten Muskelkrankheiten gemäss dem Schema auf Seite 2 kurz erläutert. Das Schema ist chronologisch strukturiert nach den Ursachen, die die Krankheit auslösen.

### **Friedreich Ataxie**

Unter einer «Ataxie» versteht man eine nicht durch Muskelschwäche verursachte Koordinationsstörung der willkürlichen Bewegungen. Die Ataxie wird gewöhnlich durch eine Schädigung des Kleinhirnbereichs hervorgerufen. Die Symptome der Friedreich-Ataxie betreffen sowohl Kleinhirn- als auch Rückenmarkfunktionen, bzw. die Nervenfasern, welche Informationen über das Rückenmark (spinocerebelläre Bahn) weiterleiten. Die Friedreich-Ataxie ist eine autosomal rezessive Erbkrankheit, sie betrifft sowohl Frauen als auch Männer.

Die ersten Anzeichen der Krankheit sind in der Regel Gang- und Gleichgewichtsstörungen sowie Koordinationsschwierigkeiten der Arme und Hände. Sie bewirkt eine Degeneration der an der Gleichgewichtskontrolle beteiligten Nervenfasern, Störungen der Tiefensensibilität sowie verschiedene andere Symptome. Die Krankheit beeinträchtigt jedoch nicht die intellektuellen Fähigkeiten. Wie bei allen degenerativen Krankheiten kann der Verlauf je nach Person langsamer oder schneller sein.

### **Myasthenia Gravis**

Die Myasthenia Gravis ist eine Erkrankung des Abwehrsystems. Medizinisch spricht man von einer Autoimmunerkrankung, d.h. eine Erkrankung, bei der sich das körpereigene Immunsystem gegen Eiweisse des eigenen Körpers wendet. Der Ort der

## Was ist muskelkrank?

Schädigung ist die motorische Endplatte, an welcher der Nervenimpuls auf die Muskelfasern übertragen wird. Dadurch kommt es zu einer belastungsabhängigen Blockade der Impulsübertragung mit meist sehr wechselnden, ermüdungsabhängigen Symptomen. In der Mehrzahl der Fälle ist das erste Symptom das Sehen von Doppelbildern oder eine Schwäche der Augenlider (Ptose). Initiale Sprech- oder Schluckstörungen kommen auch vor. Bei den meisten Patienten findet sich eine Vergrößerung der Thymusdrüse, die jedoch in den meisten Fällen gutartig ist.

Die Erkrankung kann heute bei rechtzeitigem Behandlungsbeginn in über 90 Prozent der Fälle so weit verbessert werden, dass keine nennenswerten Symptome bestehen bleiben.

## Spinale Muskelatrophien (SMA)

Die genetische Ursache der spinalen Muskelatrophien ist nach heutiger Kenntnis am Chromosom fünf lokalisiert. Die Erkrankung wird meist autosomal rezessiv vererbt; es kommen jedoch auch autosomal dominante und X-chromosomale Vererbungen vor. Man unterscheidet fünf Schweregrade/Typen, die im Folgenden tabellarisch dargestellt werden:

## Gliederung nach Typen, Symptomatik und Genetik der SMA

Eine seltenere Form bildet der X-chromosomal rezessiv vererbte Typ der SMA. Der Typ «Kennedy», wie er auch genannt wird, zieht eine Muskelschwäche der proximalen Beinmuskulatur mit sich, später auch distal. Der Krankheitsbeginn liegt meistens bei über 30 Jahren. Aufgrund der Vererbung, aber auch der Seltenheit des Auftretens, bildet der Typ Kennedy ein Aussenseiter der neuronalen Muskelatrophien.

Eine ursächliche Therapie der SMA ist bis heute nicht bekannt. In der Forschung wird an dem in den motorischen Zellen fehlenden SMN-Protein gearbeitet. Im Herbst 2017 ist allerdings Spinraza® (Wirkstoff Nusinersen) von Swissmedic, der Schweizerischen Zulassungs- und Aufsichtsbehörde für Heilmittel, im beschleunigten Beurteilungsverfahren für die Behandlung von SMA zugelassen worden.



Typ 0 Neonatale SMA	<ul style="list-style-type: none"> <li>- bereits nach der Geburt</li> <li>- Hypotonie, Muskelschwäche, Ateminsuffizienz</li> </ul>	autosomal rezessiv
Typ I Werdnig-Hoffmann; akute infantile SMA; floppy infant	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Sitzen ist nie möglich</li> <li>- Erkrankungsbeginn innerhalb der ersten 6 Monate</li> <li>- Tod in &gt;90% der Fälle innerhalb 18 Monate</li> </ul>	autosomal rezessiv
Typ II chronisch infantile SMA; intermediäre SMA	<ul style="list-style-type: none"> <li>- freies Sitzen möglich, Gehen ohne Hilfe nie möglich</li> <li>- Erkrankungsbeginn im 1. Lebensjahr</li> <li>- Überlebensrate &gt;90% nach 10 Jahren</li> </ul>	autosomal rezessiv
Typ III Kugelberg-Welander; juvenile SMA	<ul style="list-style-type: none"> <li>- freier Gang, Stand möglich</li> <li>- III a: Beginn &lt;3 Jahre</li> <li>- III b: Beginn &gt;3 Jahre</li> <li>- milder Verlauf</li> <li>- Lebenserwartung nicht deutlich reduziert</li> <li>- überwiegend Männer</li> </ul>	meist autosomal rezessiv; autosomal dominant und X-chromosomal kommen auch vor
Typ IV adulte SMA	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Erkrankungsbeginn &gt;30 Jahre</li> <li>- unterschiedlicher Verlauf</li> <li>- normale Lebenserwartung</li> <li>- sehr mild</li> </ul>	autosomal dominant ca. 70%; autosomal rezessiv ca. 30%

### **Amyotrophe Lateralsklerose ALS**

Die Amyotrophe Lateralsklerose ist eine sehr ernste Erkrankung des zentralen und peripheren Nervensystems. Sie ist seit über 100 Jahren bekannt und tritt weltweit auf. Die, in der Mehrzahl der Fälle sporadische (und nur in ca. 10% erblich auftretende), Erkrankung wird definiert als Systemerkrankung sowohl des zentralen (Gehirn, Hirnstamm und Rückenmark) als auch des peripheren motorischen Systems (Vorderhornzellen bzw. Motoneurone). Die Erkrankung der Vorderhornzellen, die im Rückenmark liegen und deren Fortsätze zur Muskulatur verlaufen, führt zu Muskelschwund (Atrophie) und zu Muskelschwäche (Faszikulation). Ausserdem führt die Erkrankung des motorischen Systems sowohl zu einer Schwäche als auch zu einer Erhöhung des Muskeltonus. Man unterscheidet anhand des Symptombeginns zwei Formen der ALS: die spinale und die bulbäre Verlaufsform.

Sind die im Hirnstamm liegenden motorischen Nervenzellen betroffen, werden zuerst die Sprach-, Kau- und Schluckmuskeln geschwächt. Diese bulbäre Form machen ca. 20-30% aller ALS-Fälle aus. Bei der spinalen Form sind zuerst die im Rückenmark liegenden Vorderhornzellen betroffen, dann entwickelt sich Muskelschwund vorerst in den Armen und Beinen und schreitet so weiter fort.

Die Ursache der sporadischen ALS ist bis heute unbekannt. Sie kann in jedem Alter auftreten, häufig jedoch zwischen dem 50. und dem 70. Lebensjahr. Von Ausnahmen abgesehen, ist die Erkrankung rasch progredient und die Lebensdauer ist drastisch verkürzt. Da die Ursache nicht bekannt ist, gibt es auch keine ursächliche Heilung.

### **Neuropathien**

Unter Neuropathien versteht man Erkrankungen, die die peripheren Nerven, meist distal (weiter vom Rumpf entfernt), betreffen. Da die peripheren Nerven motorische, sensible und vegetative Nervenfasern enthalten, kommt es unter anderem zu Lähmungen, Empfindungsstörungen und vegetativen Störungen. Grundsätzlich kann man sie aufgrund der Ursachengruppen in vier grosse Gruppen zusammenfassen:

- entzündliche Polyneuropathien (Polyneuritiden) werden entweder durch virale (z.B. Aids) oder bakterielle Infektionen (z.B. Neuro Borreliose) sowie durch Auto-immunmechanismen (z.B. Guillain-Barré-Syndrom) verursacht
- genetisch bedingte Polyneuropathien
- durch Medikamente, Alkohol oder Umweltgifte verursachte Polyneuropathien (z.B. bestimmte Zytostatika, Metalle, organische Phosphorverbindungen)
- durch Hormon- und Stoffwechselstörungen verursachte Polyneuropathien, wie z.B. Diabetes, Niereninsuffizienz, oder Vitamin-Mangel

Die häufigsten Ursachen für eine Polyneuropathie bilden die Gruppen drei und vier mit jeweils ca. 30% der Diabetes mellitus und der Alkoholmissbrauch. Die Behand-

lungsmöglichkeiten richten sich nach der Ursache, z.B. Blutaustausch (Plasmasphärese), intravenös verabreichtes Immunglobulin oder eine Behandlung durch Kortison.

### **Hereditäre motorisch-sensorische/sensible Neuropathie (HMSN) / CMT / neurale Muskelatrophie**

Neurale Muskelatrophien sind neuromuskuläre Erkrankungen, bei denen die peripheren Nerven langsam fortschreitend degenerieren. Dabei sind die für die Steuerung der Bewegung verantwortlichen motorischen Nervenfasern meist wesentlich stärker betroffen als die für die Vermittlung von Empfindungen (Berührung, Schmerz, Temperatur, Gelenkstellung) zuständigen sensorischen Fasern. Alle Formen haben gemeinsam, dass sich zunächst an den Füßen Muskelschwund und damit verbunden Muskelschwäche entwickeln. Im späteren Krankheitsverlauf können auch die Hand-/Unterarmmuskulatur betroffen sein. Aufgrund der strukturellen Veränderung an den peripheren Nerven ergeben sich zwei Hauptformen, die sich durch die Vererbung in weitere Untertypen gliedern lassen. Nicht selten tritt die Erkrankung jedoch aufgrund einer Neumutation auch sporadisch auf.

### **Die demyelinisierende Form (u.a. mit zwiebelschalenartiger Hypertrophie der Myelinscheide)**

Es kommt zu einer Schädigung der Nervenscheiden mit nachfolgender Funktionsstörung der Nervenfasern.

- Der HMSN-Typ I wird autosomal dominant sowie autosomal rezessiv vererbt. Die Krankheit bricht zwischen dem 5. und 10. Lebensjahr aus.
- Der HMSN-Typ III, auch Dejerine-Sottas Syndrom und kongenitale Form des HMSN Typ I genannt, wird sowohl autosomal dominant als auch rezessiv vererbt. Manifestation seit Geburt und bis zum 2. und 4. Lebensjahr.
- Die X-chromosomalen Erbgänge treten selten auf.

### **Die neuronale Form**

Bei der axonalen Form gehen die Nervenfasern, Axone genannt, primär zugrunde (gegenüber der demyelinisierenden Form):

- Der HMSN-Typ II wird autosomal sowie rezessiv dominant vererbt. Er zeichnet sich durch einen etwas späteren Krankheitsbeginn aus; im Durchschnitt liegt er im 3. oder 4. Lebensjahrzehnt.

### **Myositis**

Myositis ist der Überbegriff verschiedener entzündlicher Muskelerkrankungen. Nach heutiger Erkenntnis gehört die Myositis zu den Autoimmunerkrankungen. Das Im-

## Was ist muskelkrank?

munsystem produziert eine überschüssige Reaktion und attackiert damit das eigene Gewebe. Dadurch kommt es zu schweren Entzündungsreaktionen, die Patienten erleiden bei diesen Krankheiten Muskelschwächen (Lähmungen) im Bereich des Becken- und auch des Schultergürtels. Die Muskeln können schmerz- und druckempfindlich sein, in schweren Fällen kommen zusätzlich Schluckstörungen oder sogar Atemschwächen hinzu. Bei der Dermatomyositis werden die Muskelsymptome von einem Hautausschlag begleitet. Im Folgenden werden die Typen kurz aufgelistet: Polymyositis

Die Polymyositis tritt meist erst nach dem 18. Lebensjahr auf und betrifft praktisch ausschliesslich die Muskulatur. Es gibt akute oder auch primär chronische Verläufe. Dermatomyositis

Die Dermatomyositis bedeutet wörtlich Entzündung von Haut und Muskel. Sie tritt in jedem Lebensalter auf und ist meist die am akutesten auftretende Form. Sowohl an der Poly- wie auch in der Dermatomyositis erkranken Frauen häufiger als Männer. Einschlusskörpermyositis

Die Einschlusskörpermyositis leitet sich ab von den typischen lichtmikroskopischen und elektronenmikroskopischen Einschlüssen in den erkrankten Muskelfasern. Sie betrifft mehr Männer, vorwiegend im mittleren bis höheren Lebensalter. Sie ist die beständigeste Form einer immunogenen Myositis und verläuft im Gegensatz zu den beiden anderen Formen sehr asymmetrisch, weshalb sie oft verkannt wird.

## Myopathien

«Myopathie» ist der Überbegriff für verschiedene Muskeldystrophien. Die Progressiven Muskeldystrophien beinhalten wiederum eine Gruppe sehr verschiedener, chronisch verlaufender Krankheiten der Skelettmuskulatur, die mit einem fortschreitenden Verlust an funktionstüchtiger Muskelsubstanz einhergehen. Daher werden Myopathien auch oft als die «eigentlichen Muskelkrankheiten» bezeichnet. Ursache für den Muskelschwund bei allen diesen Krankheiten ist eine bis heute nicht behandelbare Schädigung der Muskelzellen, die bis zur vollständigen Zerstörung der betroffenen Muskeln fortschreiten kann. Für die meisten dieser Formen der Schädigung ist mittlerweile der Genort, für die meisten auch das Genprodukt, bekannt. Meist handelt es sich um Defekte im so genannten Zytoskelett, wobei bestimmte, natürlicherweise die Muskelfaser stabilisierende Eiweissstoffe ganz fehlen oder nur sehr gering vorhanden sind und demgemäss Muskelfasern zunehmend degenerieren. In einem Teil der Fälle ist im Verlauf auch der Herzmuskel beziehungsweise die Atemhilfsmuskulatur beteiligt. Eine ursächliche Behandlung ist bisher weltweit noch nicht verfügbar.

Entscheidende Bedeutung hat gegenwärtig die symptomatische Behandlung, wobei physiotherapeutische und orthopädische Massnahmen den höchsten Stellenwert einnehmen. Schon die wichtigsten Formen der progressiven Muskeldystrophien verlaufen ganz unterschiedlich schwer. Darüber hinaus gibt es weitere seltene Formen.

Die häufigste Muskeldystrophieform des Kindesalters ist die Muskeldystrophie Duchenne, nach seinem Erstbeschreiber benannt. Die häufigste Form des Erwachsenenalters ist die Myotone Dystrophie. Weitere Dystrophien sehen Sie in der unten stehenden Tabelle aufgelistet.

Form	Betroffene Muskeln	Erste Symptome	m/w	Erbgang	Ursachen
Duchenne	Muskeln des Beckens und der Oberschenkel, Herz, Hypertrophie der Waden	2– 5Jahre	m	X-chromosomal	Dystrophinmangel
Becker-Kiener	Beckengürtel, später Schultergürtel, Herzbeteiligung möglich (Teildefekt)	6–19 Jahre	m	X-chromosomal	Dystrophinmangel
Fazio-skapulo-humerale Form	Gesicht (Augenlider, Lippen), Schultergürtel, Oberarme, später zum Teil auch Beine	2–55 Jahre	m/w	dominant/ Chromosom 4	nicht bekannt
Gliedergürtel Form	Schultermuskulatur, Beckengürtel	1–40 Jahre	m/w	rezessiv/ versch. Formen	Proteinmangel der Muskelzelle
Myotone Dystrophie	Gesicht, Hände, Unterarme, Unterschenkel	alle Lebensalter	m/w	dominant/ Chromosom 19	nicht bekannt
Augenmuskel-Form	Augenlider und Unterarme; manchmal auch Schluckmuskeln	spätes Erwachsenenalter	m/w	dominant	nicht bekannt

---

## SCHWEIZERISCHE MUSKELGESELLSCHAFT

### Ziele

Die Muskelgesellschaft ist eine gemeinnützige, ZEWO-zertifizierte Organisation, die in der deutschen und rätoromanischen Schweiz die Interessen und Anliegen von Menschen mit einer Muskelkrankheit vertritt.

Sie strebt eine Zukunft an, in der alle Menschen mit einer Muskelkrankheit bestmöglich leben können – selbstbestimmt und gleichgestellt. Sie setzt sich mit Blick auf diese Zukunft überall dort ein, wo die Bedürfnisse von Menschen mit einer Muskelkrankheit und die ihrer Angehörigen nicht oder nur ungenügend abgedeckt sind. Weitere Informationen: [www.muskelgesellschaft.ch](http://www.muskelgesellschaft.ch)

### Aufgaben und Projekte

Die Muskelgesellschaft leistet schnelle Hilfe für Betroffene und ihre Angehörigen. Die Projekte und Aufgaben in der Übersicht (Details und Zahlen dazu sind in den Jahresberichten zu finden: [www.muskelgesellschaft.ch/muskelgesellschaft/jahresfinanzberichte](http://www.muskelgesellschaft.ch/muskelgesellschaft/jahresfinanzberichte)):

- Beratung und Unterstützung von Betroffenen und Angehörigen
- Betreuung von Kontakt- und Selbsthilfegruppen
- Angebot an Freizeitaktivitäten und Ferienlager
- Unterstützung der Dienstleistungen von Muskelzentren
- Informations- und Weiterbildungsangebote für Betroffene, Institutionen und Fachpersonen
- Medien- und Öffentlichkeitsarbeit

### ZEWO-Gütesiegel

Die 21 ZEWO –Standards

Non-Profit-Organisationen, die sich von der ZEWO auf die Einhaltung dieser Standards prüfen lassen und die Anforderungen erfüllen, erhalten das ZEWO -Gütesiegel. Es zeichnet seriöse Organisationen aus, die Spenden zweckbestimmt, effizient und wirkungsorientiert einsetzen. Sie informieren transparent und verdienen das Vertrauen der Spenderinnen und Spender. Spenden an ZEWO-anerkannte Organisationen sind steuerlich absetzbar.

Infos: [www.zewo.ch/fur-hilfswerke/anforderungen-erfulden/die-21-zewo-standards](http://www.zewo.ch/fur-hilfswerke/anforderungen-erfulden/die-21-zewo-standards)

---

## KONTAKT

Die Mitarbeitenden der Geschäftsstelle sind während der üblichen Bürozeiten für Sie da.

### Schweizerische Muskelgesellschaft

Kanzleistrasse 80

CH-8004 Zürich

Telefon +41 44 245 80 30

info@muskelgesellschaft.ch

www.muskelgesellschaft.ch

 /muskelgesellschaft

IBAN: CH43 0900 0000 8002 9554 4

PC-Konto 80-29554-4



**Ihre Spende in guten Händen.**

Eine Broschüre der Schweizerischen Muskelgesellschaft

Copyright 3. Auflage (7/2018)

Herzlichen Dank Sanofi Genzyme für die Kooperation und die wissenschaftliche Überarbeitung.

In dieser Broschüre verwenden wir aufgrund der Komplexität des Inhaltes durchgehend die männliche grammatische Form, um den Lesefluss zu erleichtern. Weibliche Personen sind gleichermaßen angesprochen.

Weitere Broschüren über Krankheitsbilder und Dienstleistungen können bestellt oder von der Website heruntergeladen werden:

info@muskelgesellschaft, Telefon 044 245 80 30, www.muskelgesellschaft.ch

