

Myotonia Congenita verstehen – die Patientenperspektive

Eine Korrektur von Mythen und Missverständnissen

Ich repräsentiere eine weltweit aktive Gruppe von Myotonia Congenita (MC) Patienten, die sich dafür engagiert Angehörige unseres Gesundheitssystems über unser sehr seltenes Leiden (aus Sicht der Patienten) aufzuklären.

Manche von uns leben mit dieser ungewöhnlichen Krankheit bis ins Erwachsenenalter bevor diese diagnostiziert wird. Die Glücklicheren unter uns wurden früh diagnostiziert und daher von ihren Eltern, Ärzten, Freunden und Lehrern besser verstanden. Manche von uns haben keine weiteren betroffenen Familienangehörigen, während andere das Leiden mit ihren Eltern, Geschwistern, Cousins und Cousinen sowie ihren Kindern teilen.

Ziel dieses Textes ist es, einige Missverständnisse über MC, die durch das Gesundheitswesen aufrechterhalten werden und sowohl Verwirrung als auch Entsetzen bei Patienten und deren Angehörigen auslösen, aus dem Weg zu räumen. Wenig hilfreich ist auch, dass es andere Krankheiten gibt, die ähnliche Namen haben, wie zum Beispiel die myotonen Dystrophien.

Wir thematisieren hier zwei Typen der kongenitalen Myotonien, die durch Mutationen im Gen für den Chloridkanal der Skelettmuskelzellen (CLCN1) verursacht werden.

Bei der dominanten Form handelt es sich um die Myotonia Congenita Typ Thomsen, bei der rezessiven Form um die Myotonia Congenita Typ Becker (oder auch: rezessiv generalisierte Myotonie).

Die große Mehrheit der Information, die durch Literatur, Webseiten und von Ärzten verbreitet wird, erläutert, dass dieses Leiden keinen Schmerz oder großes Handicap mit sich bringt. Wir finden aber, dass dies eine Meinungsverschiedenheit zu dem darstellt, was Betroffene darüber berichten. Tatsache ist wohl, dass die Kanalopathie selbst keinen Schmerz bereitet, aber ihre Auswirkungen ganz gewiss. Während das Leiden selbst nicht stark progressiv oder lebensbedrohlich ist, können dennoch gewisse Situationen dafür sorgen, dass die MC für uns gefährlich wird.

Mancher Schmerz der von der Myotonie ausgelöst wird, ist tatsächlich sehr stark. Patienten, deren Schmerz nicht ernst genommen wurde oder als psychologisches/psychosomatisches Problem abgetan wurde, werden oft nicht adäquat behandelt. Wenn unsere Muskeln plötzlich oder unerwartet kontrahieren (beim z.B. Niesen, Stolpern, etc.), krampfen oder verspannen sie sich so stark, dass der Schmerz manchmal sogar zu Tränen führen kann. Man ist in dieser Verkrampfung gefangen, bis die Muskeln wieder langsam entspannen.

Wenn wir an körperlichen Aktivitäten teilhaben – wie z.B. beim Sport, beim Tanzen oder bei der Gartenarbeit – fühlen wir oft Schmerzen oder Schwäche, werden anschließend zittrig oder körperlich instabil und haben vermehrt Schwierigkeiten mit folgenden Muskelkontraktionen bzw. -bewegungen. Die Nachwirkung eines Adrenalin-stimulierenden Vorfalles kann dazu führen, dass unser ganzer Körper schmerzt wie bei einer Grippe und unsere Muskeln können nach körperlicher Anstrengung sehr empfindlich und schmerzhaft sein. Dieser Zustand kann über Tage andauern.

Viele von uns erfahren eine bedeutsame Angst vor Höhe, vor großen, offenen Räumen, öffentlichen Plätzen, öffentlichen Reden, vor dem Überqueren von Straßen oder dem Gehen auf unebenem Untergrund und vor vielen anderen Situationen in denen die Muskelkontraktionen unsere Sicherheit und unser Wohlbefinden ernsthaft beeinflussen könnten.

Das Wissen darum, dass man durch einen Moment der Unachtsamkeit in eine Situation gelangen kann, in der man die Kontrolle über die eigene Bewegung verlieren, wie ein Bowlingkegel umfallen und sich selbst nicht mehr helfen könnte, ist sehr belastend. Manche tragen Helme um ihren Kopf bei etwaigen Stürzen zu schützen.

Sie können sich vielleicht die Peinlichkeit solcher Geschehnisse vorstellen – ja, es ist traumatisierend und hat Auswirkungen auf die Art und Weise wie viele von uns ihr Leben führen. Aber es gibt tatsächlich ein erhöhtes Gefahrenpotential für uns, wie z.B. eine Treppe herunterzustürzen, von einem Pferd zu fallen, vor einem fahrenden Auto zu Sturz zu kommen oder von einem Felsvorsprung am Meer zu stürzen.

Das sind nur einige der Gefühle, die wir aufgrund unseres „nicht-schmerzvollen, nicht-gefährlichen“ Leidens haben, und welche uns beschäftigen. Wir würden es daher sehr schätzen, die allgemeine Darstellung der MC sowohl in Büchern, Journals, Webseiten als auch in der Lehre für Ärzte der Neurologie, Rheumatologie, Psychiatrie, Orthopädie und ähnlichen klinischen Feldern, aktualisiert vorzufinden.

Sie werden feststellen, dass wir extrem anfällig für Kälte, Furcht, Stress und Sorge sind. Wir erfahren angsteinflößende Schwierigkeiten beim Schlucken und Atmen. Wenn unsere Zunge steif wird, hält man uns fälschlicherweise für betrunken oder anderweitig beeinträchtigt. Während unsere Körper auffallend muskulös wirken, betrügen uns unsere Muskeln aber nur. Wie es ein Patient so schön sagte: „Ich mag zwar aussehen wie Mr. America, aber man könnte mich mit einer Feder umhauen.“

Wir wachsen alle mit einem widerlichen Grauen vor schnellen Bewegungen auf, so wie sie z.B. in einer Feueralarmübung oder beim Ausstieg von einem Bus oder Zug notwendig sind. Genauso widerlich ist es das Ziel der Aufmerksamkeit zu sein, z.B. wenn man in einem Klassenzimmer zur Tafel nach vorne gehen oder eine Präsentation halten soll – man humpelt und steht steif, die Zunge wird steif, der Lehrer sagt man solle deutlicher sprechen und die Schüler kichern während sie dich mit Frankenstein vergleichen. Viele Schüler werden als Resultat der fortwährenden Witzelei sehr unsicher.

Die allergefährlichste Situation der MC ist eine Anästhesie-Reaktion. Wir sind alle anfällig für eine mit bestimmten Muskelrelaxantien sowie Narkosemitteln assoziierte, lebensbedrohliche Komplikation namens maligne Hyperthermie, sowie für einen durch in Zellen vorhandenen Kalium-Überschuss induzierten Herzstillstand. Es ist daher unerlässlich den Patienten anzuraten, Notfallidentifikationen bei sich zu tragen. Ebenso unerlässlich ist, dass ein Anästhesie-Team vor einer Operation konsultiert und informiert wird, sogar für Familienmitglieder die keine offensichtlichen Symptome der Myotonie zeigen.

Medikationen benötigen eine Neubewertung. Den Patienten werden heute immer noch ältere Medikamente verschrieben, obwohl es Neuere gibt, die viel besser wirken können. Für manche Patienten, welche die Nebenwirkungen der Medikamente gegen die myotone Symptomatik nicht tolerieren können oder Patienten, die keine Medikamente nehmen möchten, kann eine Diät mit reduziertem Kalium hilfreich sein. Sowohl Lebensmittel welche den Insulinspiegel in die Höhe schießen lassen, als auch Kalium und Kalium-basierte Konservierungsmittel sind problematisch.

Die Diagnose von Myotonia Congenita kann herausfordernd sein. Die Ärzte müssen für die „seltsamen“ Beschwerden oder Beobachtungen, welche einst als Faulheit, Tollpatschigkeit, Mangel an Motivation, Beachtungsbedürfnis oder Simulantentum abgetan wurden, zugänglich sein. Ein EMG ist normalerweise der erste Schritt der Abklärung einer möglichen MC. Statt einer schmerzvollen und nahezu überholten Muskelbiopsie stehen heutzutage DNA-Untersuchungen der bis jetzt ungefähr 80 identifizierten Mutationen zur Verfügung.

Wir möchten um Einfühlungsvermögen und Anerkennung bezüglich unserer Situation ersuchen. Wir verstehen, dass die MC nicht massiv progressiv oder einschränkend erscheinen mag, aber es ist mehr als nur ein wenig unangenehm damit zu leben und fügt den Betroffenen realen Schmerz, sowie Sorge und Behinderung im Alltag zu.

Wir würden uns über nette und professionelle Anteilnahme sowie euer Interesse und – hoffentlich – eure Unterstützung freuen. Viele von uns sind gewillt Fragen zu beantworten und unsere persönlichen Geschichten an Forscher, Ärzte und andere Interessierte weiterzugeben um mehr Einblick von unserem täglichen Leben mit Myotonia Congenita zu gewährleisten.

Mit freundlichen Grüßen,

(Mrs.) Lois Harford RN, CPUR, CRRN, CPC age 63 diagnosed at age 54
E-mail: lolonurse1@hotmail.com

Representing The Myotonia Congenita Project, an international forum dedicated to the education and support of patients and families dealing with myotonia congenita, at www.MyotoniaCongenita.org.

Übersetzung aus dem Englischen von Evelyn M., MC Becker, ellillie-myotonia@yahoo.de