

KLINIK HOHER MEISSNER

37242 Bad Sooden-Allendorf

**Aus dem Behandlungsschwerpunkt Neuromuskuläre Erkrankungen
der Neurologischen Abteilung der Klinik Hoher Meissner**

Informationen zu Krankheiten

**Weitere Medizinische Informationen und Links - auch speziell von
der Neurologischen Abteilung der Klinik Hoher Meissner - [finden Sie hier](#)**

HMSN

(hereditäre motorische und sensorische Neuropathie;

Neurale Muskelatrophie (Charcot, Marie, Tooth))

von Dr. Carsten Schröter

HMSN (Neurale Muskelatrophie) – Historisches und Einteilung

Die HMSN oder neuralen Muskelatrophien gehören zu dem Kreis der sogenannten neuromuskulären Erkrankungen. Die Erkrankung spielt sich dabei an den Nervenfasern, die Ausläufer der motorischen Nervenzellen im Rückenmark (zweites motorisches Neuron, alpha-Motoneuron) darstellen, die bis zu den Muskeln ziehen (s. auch die schematische Übersicht in unserem Artikel [Muskelkrankheiten](#)) und geringer ausgeprägt in den Nervenfasern, die die Sensibilität (Gefühlsempfinden) von der Haut bis zum Rückenmark bzw. zum Hirnstamm weiterleiten.

Die Bezeichnung „Neurale Muskelatrophie“ wird auf Johann Hoffmann zurückgeführt, der in einem Beitrag aus dem Jahre 1889 auch von der „progressiven neurotischen Muskelatrophie“ sprach. Im angloamerikanischen Sprachraum sind die Ausdrücke „peronäale Muskelatrophie“ als Vorschlag von Howard Henry Tooth (1886) und „Charcot-Marie Tooth disease“ unter Berücksichtigung der beiden Publikationen von Charcot und Marie einerseits und Tooth andererseits aus dem Jahre 1886 üblich. In den 50er Jahren des vergangenen Jahrhunderts gelang es durch Nervenleitgeschwindigkeitsmessungen zwei Formen dieser vermeintlich einheitlichen neuralen Muskelatrophien zu unterscheiden. Inzwischen hat aber die von Dyck (1984) erarbeitete Systematik, die mehrere Typen unterscheidet, weite Verbreitung gefunden. Er teilte die Neuralen Muskelatrophien in verschiedene Gruppen von „hereditary motor and sensory neuropathies“ ein, kurz HMSN ein.

**HMSN Typ 1 – Neurale Muskelatrophie (Charcot, Marie, Tooth),
hypertrophische Form**

HMSN Typ 2 – Neurale Muskelatrophie (Charcot, Marie, Tooth),

neuronale Form

HMSN Typ 3 – Hypertrophische Neuropathie (Dejerine, Sottas)

HMSN Typ 4 – Refsumsche Neuropathie

Die HMSN Typ 5 bis 7 waren umstritten, da sie eigentlich Typ 1 oder 2 in Kombination mit weiteren Symptomen darstellten. Sie finden im weiteren keine Beachtung.

Es wurden seit Anfang des 20. Jahrhunderts viele Bemühungen unternommen, die vererblichen Neuropathien zu systematisieren. Dies gelingt nun zunehmend unter Berücksichtigung der molekulargenetischen Diagnostik. Dabei wurde aber wieder eine neue Abkürzung eingeführt, statt HMSN nun CMT für Charcot-Marie-Tooth.

Der Begriff [Muskelatrophie](#) bedeutet, dass der Muskel schwächer wird, weil die ihn aktivierenden (innervierenden) Nervenfasern in ihrer Funktionsfähigkeit gestört sind. Die von einer erkrankten Nervenfasern nicht mehr innervierten Muskelfasern werden dadurch schwächer. Wir kennen das alle bezogen auf die Muskulatur insgesamt. Wird ein Muskel nicht mehr bewegt, beispielsweise weil der Arm, zu dem der Muskel gehört, eingegipst wurde, wird er schwächer. Wir sprechen in diesem Fall von einer Inaktivitätsatrophie. Ähnlich spielt sich dies bei der HMSN auch auf der Ebene der einzelnen Muskelfasern ab. Sind viele Muskelfasern betroffen, erkennen wir auch die Atrophie des Muskels insgesamt. Im Gegensatz dazu kennzeichnet der Begriff der Muskeldystrophie (s. auch unseren Artikel [Muskeldystrophie](#)) die Erkrankung der Muskelfaser selbst.

HMSN – Die Krankheitsbilder im Einzelnen

HMSN Typ 1

Die hypertrophische Form der neuralen Muskelatrophie entspricht der HMSN Typ 1. Die wichtigsten Auffälligkeiten sind die zumeist autosomal dominante Vererbung (siehe auch [Muskelkrankheiten](#)), der Beginn meist in der zweiten bis vierten Lebensdekade Atrophien und Schwächen der kleinen Fußmuskulatur, der Unterschenkel und der Verlust der Muskeleigenreflexe an den Beinen. Gelegentlich werden auch leichte Sensibilitätsstörungen (Taubheitsgefühl) an den Füßen bemerkt. Die betroffenen Nerven können verdickt (=hypertroph) sein. Sehr oft werden bei den Patienten Fußdeformitäten festgestellt, Hohlfüße, denen eine Krallenstellung der Zehen folgen kann. Die Schwächen der Fuß- und Unterschenkelmuskulatur stehen also neben den Fußdeformitäten im Vordergrund. Sind die Schwächen deutlicher ausgeprägt, findet man in der Regel eine Fußheberschwäche. Schwerere Lähmungen kommen nur selten vor. Eine Rollstuhlabhängigkeit tritt in der Regel auch im fortgeschrittenen Lebensalter nicht auf. Oft wird die Erkrankung auch nicht als solche von den Betroffenen erkannt. Es ist nicht ungewöhnlich, dass die Erkrankung erkannt wird, wenn der Patient wegen einer anderen Gesundheitsstörung zum Arzt geht.

Durch die Elektroneurographie können die Nervenleitgeschwindigkeiten gemessen werden. Sowohl die Nervenleitgeschwindigkeiten der motorischen wie auch der sensiblen Nervenfasern sind deutlich vermindert. Beträgt die Leitgeschwindigkeit eines gesunden Nerven am Bein beispielsweise ca. 50 m/s, so ist sie bei der HMSN Typ 1 auf 24 m/s oder weniger reduziert.

Im Bereich der Nerven an den Armen und Beinen sowie an den sensiblen Nervenfasernsträngen des Rückenmarks (sogenannte Hinterstränge) findet man bei der Untersuchung von Gewebe unter dem Lichtmikroskop einen Verlust von Fasern mit Markscheiden. Markscheiden umgeben die Nervenfasern, sie sind besonders wichtig, um hohe Nervenleitgeschwindigkeiten zu erzielen. Die Markscheiden stellen eng gelegte Membranschichten dar. Bei dem Versuch der Reparatur gelingt es dem Körper nicht mehr, die Membranschichten zu legen. Die Fasern werden dadurch dicker, der Nerv dadurch „hypertroph“. Trotz der größeren Dicke sind die „Isolierungen“ der Markscheiden nicht so effektiv wie beim Gesunden.

Inzwischen zeigte sich, dass es sich bei der HMSN Typ 1 nicht um eine Erkrankungseinheit handelt. Es gibt verschiedene Störungen in dem Erbgut, sogenannte Gendefekte, die zu diesem

Krankheitsbild führen können. Diese sind auch auf verschiedene Chromosomen verteilt, s. Tabelle unter der Überschrift „Genetik“.

Auffallend in der Tabelle ist, dass sowohl die HMSN Typ 1A wie auch die tomakulöse Neuropathie (HNPP) am gleichen Genort lokalisiert sind. Sie unterscheiden sich aber dadurch, dass bei der HMSN Typ 1A das entsprechende Gen auf einem Chromosom verdoppelt (Duplikation) und damit in der Zelle durch das Gen auf dem zweiten Chromosom dreifach enthalten ist, da es ja sowieso jeweils einen doppelten Chromosomensatz in jeder Zelle gibt. Demgegenüber fehlt bei der tomakulösen Neuropathie ein solches Gen auf einem der Chromosomen, es ist also nur einfach in der Zelle vorhanden. Die Erkrankungsbilder der HMSN Typ 1A und der HNPP sehen trotz des Fehlens im einen bzw. der Vermehrung des betroffenen Gens im anderen Falle sehr ähnlich aus. Bei der HNPP besteht im Vergleich zur HMSN Typ 1A eine erhebliche Neigung zu Drucklähmungen. Das heißt, bereits geringer Druck auf einen Nerven führt schon zu einer – meist vorübergehenden – Druckschädigung desselben. Hierdurch resultieren Gefühlsstörungen oder umschriebene Lähmungen, die aber hinsichtlich der Rückbildung eine gute Prognose haben.

HMSN Typ 2

Die HMSN Typ 2 wurde früher als neuronale Form der neuralen Muskelatrophie (Charcot, Marie, Tooth) bezeichnet. Die Erkrankung wird in der Regel autosomal dominant vererbt, selten auch autosomal rezessiv. Sie ist viel seltener als die HMSN Typ1. Die Symptomatik und der Verlauf sind aber praktisch nicht von der HMSN Typ 1 zu unterscheiden. Erst durch die Elektroneurographie kann die Unterscheidung der beiden Typen der HMSN erfolgen. Bei der HMSN Typ 2 ist die Leitgeschwindigkeit nur gering herabgesetzt. Hier finden wir vor allem in der Untersuchung der Muskelströme (EMG, Elektromyographie) Hinweise auf die chronische Schädigung der die Muskeln versorgenden Nerven. In der Untersuchung von Nerven unter dem Mikroskop finden wir einen Untergang von Nervenfasern (Axonen), nicht aber primäre Markscheidenschäden.

HMSN Typ 3

Die hypertrophische Neuritis nach Dejerine und Sottas entspricht der HMSN Typ 3 nach Dyck. Es wurde angenommen, dass sie autosomal rezessiv vererbt wird, die Fortschritte in der Genetik zeigten aber, dass es Veränderungen verschiedener Gene gibt, die zu dieser Erkrankung führen können. Diese werden unterschiedlich vererbt. So wurde 1993 gezeigt, dass Mutationen im PMP 22-Gen auf dem Chromosom 17 (17p11.2) oder auf dem MPZ-Gen auf dem Chromosom 1 (1q22) zu einer solchen Störung führen können. Die CMT 4F, die im Jahre 2000 beschrieben wurde, entspricht ebenfalls dem Krankheitsbild der hypertrophischen Neuritis (Dejerine, Sottas). Weitere Untersuchungen weisen darauf hin, dass auch eine Störung im Chromosom 8 (8q23-q24) zu diesem Krankheitsbild führen kann.

Die Ursache der Erkrankung besteht in einer ausgeprägten Schädigung der Markscheiden, wesentlich ausgeprägter als bei der HMSN Typ 1. Aus diesem Grunde zeigt sie sich auch regelmäßig bereits im Kindesalter und weist einen schwereren Verlauf auf. Die motorische Entwicklung der Kinder ist verzögert. Die Nervenleitgeschwindigkeit ist auf Werte von beispielsweise 10 m/s reduziert (vgl. HMSN Typ 1).

HMSN Typ 4 (Refsumsche Erkrankung, Heredopathia atactica polyneuritiformis)

Bei dieser Form liegt eine stoffwechselbedingte Störung der Nervenfasern vor. Es wird eine bestimmte Substanz, die Phytansäure, eine verzweigt-kettige Fettsäure, in verschiedenen Geweben in krankhaftem Ausmaß gespeichert. Ursache ist der Mangel eines Enzyms, der Phytanoyl-CoA-Hydroxylase, eine Folge einer Mutation auf dem Chromosom 10 (10pter-p11.2). Es kann aber auch das Gen des peroxisomalen Biogenese Faktor-7 auf dem Chromosom 6 (6q22-24) betroffen sein und zum gleichen Krankheitsbild führen. Neben der Erkrankung der Nervenfasern kommt es auch zu einer Störung der Augen (Retinitis pigmentosa), des Hörens, des Kleinhirns (Störung der Zielbewegungen) und des Herzens.

CMTX:

Bei der CMTX1, der X-chromosomal vererblichen Form der neuralen Muskelatrophien, sind Männer generell schwerer betroffen als Frauen, die selbst nur leicht bis mäßig erkrankt sind. Aber auch einzelne schwer betroffene Frauen wurden beschrieben. Die Erkrankung begann jeweils in der frühen Kindheit mit Hohlfüßen und Schwächen der Fußhebermuskulatur, ebenfalls der kleinen Handmuskulatur sowie Gefühlsstörungen. In Einzelfällen wurden Hörstörungen beschrieben. Bei der Elektroneurographie (Nervenleitgeschwindigkeitsmessung) fanden sich verminderte Leitgeschwindigkeiten als Zeichen einer Schädigung der Markscheiden, also der Isolierung der Nervenfasern, sowie Zeichen eines Untergangs von Nervenfasern. Ein Verlust an Nervenfasern wurde auch durch Nervenbiopsien belegt.

Zu weiteren Informationen siehe www.h-m-s-n.de/CMTX

HMSN: Diagnosestellung

Wie bei allen anderen Erkrankungen steht auch bei den HMSN die Diagnose vor der Therapie. Bei der **Anamnese** (Befragung des Patienten zur Vorgeschichte) interessieren besonders der Beginn der Funktionsstörungen, der Verlauf und das Auftreten ähnlicher Störungen bei anderen Familienmitgliedern

Bei der **körperlichen Untersuchung** wird nach allgemeinen Auffälligkeiten geschaut, wie Gelenkveränderungen, Herz- und Lungenfunktion, etc.. Bei der speziellen **neurologischen Untersuchung** wird die Funktion der Nerven und Muskeln und deren Steuerung überprüft. Bei Lähmungen werden Schwerpunkt und Art der muskulären Schwächen genauer ermittelt. Allein durch diese ersten Maßnahmen ist oft schon eine Zuordnung der neuromuskulären Erkrankungen zu den HMSN möglich.

Eine genauere Differenzierung kann dann durch die sogenannten **neurophysiologischen Untersuchungsmethoden** erfolgen, insbesondere durch die Elektroneurographie und Elektromyographie. Durch die **Elektroneurographie** werden die Nervenleitgeschwindigkeit und die Funktionstüchtigkeit der Nervenfasern ermittelt. Dabei werden Nerven elektrisch gereizt. Durch die **Elektromyographie** werden Muskelströme gemessen. Dabei kann ermittelt werden, ob die zuführenden und den Muskel aktivierenden Nerven intakt sind oder ob die Muskeln selbst erkrankt sind. In der Regel ist durch diese Untersuchungen schon zu klären, ob eine Erkrankung des Nerven oder der Muskels vorliegt und diese diagnostisch genauer einzuengen. Auch ergeben sich Hinweise auf die Krankheitsdynamik.

Laboruntersuchungen geben ebenfalls wichtige Hinweise: Die „CK“ (=Creatin-Kinase), ein Muskelenzym findet sich bei Muskelkrankheiten oft in erhöhtem Ausmaß im Blut. Andere Enzyme und Stoffwechselprodukte der Muskeln (z.B. Aldolase, Pyruvat, Ammoniak, Laktat), bestimmte Antikörper (Eiweiße der Körperabwehr) sowie Untersuchungen der Routine- und anderer Laborparameter in Blut und Urin ergänzen je nach Fragestellung das Spektrum.

Die **Muskelbiopsie** erlaubt die Untersuchung des Muskels unter dem Licht- und dem Elektronenmikroskop. Auch können die Stoffwechselvorgänge im Muskel damit genau untersucht werden (**Biochemie**). Bei Verdacht auf eine HMSN ist die Muskelbiopsie in der Regel nicht wesentlich aussagekräftig. Vordringlich kann dabei die **Nervenbiopsie** sein. Hierfür wird ein Nerv ausgesucht, der nur sensible Fasern führt, meist der Nervus suralis am Unterschenkel, so dass die Entnahme nicht zu Lähmungen führen kann. Da es nach der Nervenbiopsie aber zu Missempfindungen kommen kann, muss die Indikation zur Durchführung der Untersuchung bezüglich ihrer Relevanz genau überdacht werden.

Weitere Untersuchungen dienen dem Nachweis von einer Beteiligung anderer Organsysteme wie die Untersuchung der Herzströme (EKG), Ultraschall von Herz und Bauchorganen.

HMSN: Genetik

Zunehmende Bedeutung kommt der **molekulargenetischen Diagnostik** bei. Hier wird eine Untersuchung von Teilen der Chromosomen, des Erbguts, durchgeführt. Durch den direkten genetischen Nachweis der veränderten Chromosomenabschnitte (Gene) können die Erkrankung und deren Ursache genau ermittelt werden. Die Zahl der verschiedenen neuromuskulären Erkrankungen ist sehr hoch und die molekulardiagnostische Untersuchung sehr aufwendig. Deshalb muss vor der molekulargenetischen Untersuchung die Diagnose schon möglichst klar eingegrenzt sein.

Erkrankung	Genort	Vererbung	Mutationsart	Protein
CMT 1A	17q11.2	AD	Duplikation (98%)	PMP 22
CMT 1A	17q11.2	AD	Punktmutation (2%)	PMP 22
HNPP	17q11.2	AD	Deletion (80%)	PMP 22
HNPP	17q11.2	AD	Punktmutation / kleine Deletion (20%)	PMP 22
CMT 1B	1q22	AD	Punktmutation	MPZ
CMT 1C	16p13.1 – p12.3	AD	Punktmutation	SIMPLE
CMT 1D	10q21.1 – q22.1	AD	Punktmutation	EGR2
CMT 1E	1q22	AD		MPZ
CMT 1F	8p21	AD		Leichtketten- Neurofilament
CMT 2A	1p36.2	AD	Punktmutation	KIF 1B
CMT 2A	1p36.2	AD	Punktmutation	MFN2
CMT 2B	3q21	AD	Punktmutation	RAB 7
CMT 2C	12q23-24	AD	Punktmutation	?
CMT 2D	7p15	AD	Punktmutation	GARS
CMT 2E	8p21	AD	Punktmutation	NEFL
CMT 2F	7q11 – 21	AD	Punktmutation	HSP 27
CMT 2G	12q12	AD		
CMT 2I	1q22			MPZ
CMT 2J	1q22			MPZ
CMT 2L	12q24			
CMT 4A	8q13 – q21.1	AR	Punktmutation	GDAP 1
CMT 4B1	11q22	AR	Punktmutation	MTMR 2
CMT 4B2	11p15	AR	Punktmutation	SBF 2
CMT 4C	5q32	AR	Punktmutation	?
CMT 4D	8q24.3	AR	Punktmutation	NDRG 1
CMT 4E	10q21.1 – q22.1	AR	Punktmutation	EGR 2
CMT 4F	19q13.1 – q13.2	AR	Punktmutation	PRX
CMT X	Xq13.1	X-geb.	Punktmutation, selten Deletion	GJB 1

Bei der Beschreibung des Genortes bezeichnet bei 17q11.2-12 beispielsweise die 17 die Nummer des Chromosoms, „q“ steht für den langen Arm des Chromosoms, „p“ für den kurzen. Die Zahlen dahinter benennen die Region auf dem Bei der Beschreibung des Genortes bezeichnet bei 17q11.2-12 beispielsweise die 17 die Nummer des Chromosoms, „q“ steht für den langen Arm des Chromosoms, „p“ für den kurzen. Die Zahlen dahinter benennen die Region auf dem jeweiligen Arm des Chromosoms. Das Produkt des Gens jeweils ist ein Eiweiß, dessen Name in der letzten Spalte

zu finden ist.

Bedeutung der Abkürzungen:

AD	Autosomal dominant
AR	Autosomal rezessiv
CMT	Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung
HNPP	Vererbliche Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen
MPZ	Myelin Protein Zero (auch Myelin Protein 0)
PMP 22	Peripheres Myelin Protein 22

HMSN: Medikamentöse Therapie–Aussichten

Eine sicher wirksame medikamentöse Therapie der HMSN ist bislang nicht bekannt. Langsam zeichnen sich aber medikamentöse Optionen ab. Sereda und Mitarbeiter aus der Arbeitsgruppe von Professor Nave, Max-Planck-Institut für experimentelle Medizin in Göttingen, zeigten in einem Tiermodell der HMSN 1A (CMT 1A), dass durch Progesteron, ein Sexualhormon, die Menge an PMP 22 (Peripheres Myelin Protein 22) in einem Nerven erhöht wird und damit auch die krankhaften Veränderungen am Nerven stärker ausgeprägt sind. Durch **Onapristone**, einen Progesteron-Rezeptor-Antagonisten, also eine Substanz, die der Wirkung des Progesterons am Rezeptor entgegenwirkt, konnte dagegen eine Verminderung der Menge an PMP 22 und auch eine Verminderung der krankhaften Veränderungen am Nerven erreicht werden. Hier kann sich für die HMSN 1A eine wirksame Therapie für die Zukunft abzeichnen. Zunächst sind Langzeit-Untersuchungen mit Progesteron-Antagonisten vorgesehen. Dann muss neben der Frage der Wirksamkeit beim Menschen insbesondere aber auch die Frage möglicher Nebenwirkungen beim Menschen überprüft werden. Anders herum betrachtet ist die Einnahme von Progesteron für Patienten mit CMT 1A wahrscheinlich nicht günstig. Weitere Informationen finden Sie auf der Internet-Seite des Max-Planck-Instituts für experimentelle Medizin:

www.mpg.de/bilderBerichteDokumente/dokumentation/pressemitteilungen/2003/pressemitteilung20031202/

Eine andere in Zukunft möglicherweise zum Einsatz kommende Behandlung ist die Gabe von **Ascorbinsäure (Vitamin C)**. Passage und Mitarbeiter haben im Jahr 2004 im Maus-Modell der CMT 1A mit hohen Dosen eine Minderung der PMP 22-Spiegel und Verbesserung der Myelinisierung der Nervenfasern gezeigt. Zuerst hatten die Untersucher eine Gruppe von Mäusen mit CMT 1A für die Dauer von drei Monaten einmal in der Woche mit 1,12 mg Vitamin C für eine Maus mit einem Gewicht von 20 g behandelt. Eine zweite Gruppe erhielt kein Vitamin C. Zu Beginn der Behandlung waren die Tiere 2 und 4 Monate alt, die Erkrankung tritt bei den Tieren in einem Alter von einem Monat auf. Bewegungsaufgaben konnten am Ende der Behandlungszeit die behandelten Mäuse wesentlich besser durchführen als die unbehandelten. Messungen des Proteins PMP 22 zeigten, dass die krankhaft verstärkte Produktion dieses Eiweißes unter der Gabe von Vitamin C deutlich vermindert war. Hier werden in naher Zukunft größere Untersuchungen beim Menschen erwartet, die dann je nach Ergebnis auch rasch in Therapieempfehlungen münden könnten.

Tierversuche ergaben Hinweise, dass auch der Einsatz von **Kreatin** sich günstig auswirkt. Die Substanz ist für den Energiestoffwechsel der Muskeln wichtig. Es wird schon lange eingesetzt als Nahrungsergänzung von Sportlern, um damit die maximale Leistungsfähigkeit des Muskel zu verlängern und die Erholungszeit nach Anstrengung zu verkürzen. In der letzten Zeit konnte das Präparat auch bei neuromuskulären Erkrankungen positive Effekte zeigen. Neben den Wirkungen auf den Muskelstoffwechsel zeigt es zumindest tierexperimentell schützende Effekte auf Nervenzellen. Bei der HMSN konnte durch Kreatin in Studien allerdings bislang keine Wirkung gezeigt werden. Wenn dennoch ein Einsatz von Kreatin ausprobiert werden soll, ist die Substanz mit reichlich Flüssigkeit (mindestens 2 Liter), nicht jedoch Kaffee einzunehmen. Für 10 Tage erfolgt bei Erwachsenen eine „Ladephase“ mit 10 g Kreatinmonohydrat/Tag, verteilt auf 2 – 3 Tagesportionen, dann 4 g/Tag. Wegen der möglichen Verminderung des Transporters für Kreatin in der Muskelzelle

wird alle drei Monate eine 2– bis 4wöchige Therapiepause empfohlen. Danach wird wiederum mit einer Ladephase begonnen. Am besten fragen Sie, sollten Sie die Einnahme von Kreatin planen, vorher Ihren Arzt, ob es in Ihrem speziellen Fall Bedenken gibt.

HMSN – andere Therapiemöglichkeiten:

Hauptprobleme sind in der Regel die muskuläre Schwäche und die Fußdeformitäten. Bewegungsfördernde **Krankengymnastik** mit besonderem Blick auf die geschwächten Muskelgruppen stellt das Zentrum der Therapie dar. Bei rascher fortschreitenden neuromuskulären Erkrankungen ist das Risiko einer verstärkten Schwäche durch zu intensives Training groß, diese Gefahr ist bei den HMSN weniger groß, aber insbesondere in den rumpffernen Muskelgruppen auch nicht außer Acht zu lassen. Das Training sollte grundsätzlich mehr mit dem Ziel der Funktionsbesserung, nicht mit dem Ziel der Kräftigung erfolgen. Generell sollten Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen angehalten werden, nicht bis zur Erschöpfung zu trainieren. Sie sollten über die Warnzeichen einer Überbelastung informiert werden. Hierzu gehören ein Schwächegefühl innerhalb von 30 Minuten nach der Übung oder Muskelschmerzen 24 bis 48 Stunden nach dem Training oder auch Muskelkrämpfe und Schweregefühl von Armen und Beinen.

Durch ein Training mit leichter bis mäßiger aerober Belastung wie Gehen, Schwimmen und Fahren auf dem Ergometer ist zudem eine allgemeine Verbesserung der muskulären Ausdauer und der Leistungsfähigkeit des Herz-Kreislauf-Systems und damit eine Minderung einer allgemeinen Schwäche zu erreichen. Das Training erreicht nicht nur eine Besserung der körperlichen Leistungsfähigkeit, sondern trägt auch bei, das ideale Körpergewicht zu halten, Schmerzen durch Fehlbelastungen zu mindern und depressive Verstimmungen zu bessern.

Durch regelmäßiges Dehnen kann den Veränderungen der Gelenke entgegengewirkt werden. Der Patient sollte unter regelmäßiger Kontrolle durch die Physiotherapeuten auch ein Eigenübungsprogramm lernen, welches er selbständig regelmäßig fortführt.

Ergänzend können bei Verspannungen **Wärmeanwendungen** wie Infrarot-Kabine, heiße Rolle, Überwärmungsbäder, verschiedene Arten von Massagen, Elektrotherapie in Form von Stangerbad, Vierzellenbäder, TENS etc. zum Einsatz kommen. In unserer Klinik wird zur Lockerung der Muskulatur besonders die Infrarot-Kabine von den Patienten mit HMSN neben der Krankengymnastik sehr geschätzt.

Krankheitsverarbeitung

Oft werden bei Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen depressive Störungen beobachtet. Ursache ist oft die Verarbeitung der Erkrankung, oft sind es aber auch Probleme der sozialen Integration und des Erhalts des Arbeitsplatzes.

Selbsthilfegruppen können hier ganz wichtige Hilfestellungen geben, die Teilnahme an Selbsthilfegruppen ist den Patienten sehr zu empfehlen. In Deutschland ist die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM, www.dgm.org) in vielen Regionen sehr aktiv. Mitglieder der Gruppen geben auch Hilfestellungen beim Lösen sozialer Probleme oder bei der Beratung bzgl. Hilfsmitteln.

Die psychologische Betreuung ist ein weiterer wichtiger Teil der Rehabilitation. Auch hier kann eine bedeutsame Unterstützung über die stationäre Behandlung hinaus gegeben werden.

Hilfsmittel bei HMSN

Eine Reihe von Hilfsmitteln können die Bewältigung der Beeinträchtigungen durch die Krankheit erleichtern oder erst ermöglichen. Hierzu können je nach Schweregrad der Erkrankungen gehören Duschstuhl, Badewannen-Lifter, Toilettensitzerhöhungen, aber auch Rollstühle, Krankenbett, oder kleine Hilfen wie Greifzangen. Das Ausprobieren und die Versorgung mit Hilfsmitteln sind eine

Domäne der Ergotherapie.

HMSN: Weitere Therapieoptionen

Gentherapie

Das Verständnis für die molekulare Basis vieler neuromuskulärer Erkrankungen hat die diagnostische Genauigkeit erhöht und mag die Basis für gezielte therapeutische Maßnahmen bringen. Es gibt vielversprechende Ideen, das Erbgut, die DNA (Desoxyribonukleinsäure), zu „reparieren“, beispielsweise ein fehlendes Gen einzufügen. Vielleicht kann damit eines Tages das Fortschreiten einer Erkrankung aufgehoben oder sogar eine Erkrankung geheilt werden. Heute ist auf diesem Wege jedoch noch keine Behandlung absehbar.

HMSN: Sozialmedizinische Aspekte

Hierbei können verschiedene Aspekte zur Sprache kommen. Gilt es zum Beispiel den Arbeitsplatz zu retten, kann das Beantragen einer der Behinderung angepassten Arbeitsplatzeinrichtung wie evtl. auch die Vereinbarung zusätzlicher Pausen wichtige Unterstützung bringen. Die Sozialarbeiter können bei diesen Problemen beraten und unterstützen. Sie wissen, welche Kostenträger hierfür anzufragen sind. Auch die Beratung mit der Frage der (Teil-) Berentung kann wichtige Hilfestellungen geben. Bei schwerer betroffenen Personen müssen die Leistungen nach dem Pflegegesetz oder dem Schwerbehindertengesetz bekannt sein.

HMSN: Stationäre Behandlungsmaßnahmen (Rehabilitation)

Regelmäßige ambulante Behandlungen sind in der Regel erforderlich, um Fähigkeiten kontinuierlich auf einem möglichst stabilen Niveau zu erhalten. Um latent vorhandene Fähigkeiten und muskuläre Funktionen zu verbessern, den Verlauf damit günstig zu beeinflussen, ist die stationäre Rehabilitation notwendig. Sie sollte in regelmäßigen Abständen erfolgen. Wenn die Erkrankung durch Verschlechterung von Funktionen es erfordert, kann sie in verkürzten Abständen erfolgen, beispielsweise jährlich. Mit einem entsprechenden Antrag durch den Hausarzt oder betreuenden Neurologen wenden Sie sich an den zuständigen Kostenträger. Für Berufstätige ist der zuständige Kostenträger der Rentenversicherungsträger, also BfA oder LVA. Geht es bei der Reha-Maßnahme nicht um den Erhalt der Arbeitsfähigkeit, ist in der Regel die Krankenkasse anzusprechen.

Neuromuskuläre Erkrankungen sind selten. Deshalb ist es wichtig ist, dass die Behandlung in einer Rehabilitationsklinik stattfindet, die in der Behandlung neuromuskulärer Krankheitsbilder versiert ist. Es ist erforderlich, dass die Therapeuten regelmäßig Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen behandeln. Intensität und Art der Behandlung unterscheiden sich deutlich von der Behandlung anderer neurologischer Erkrankungen. Die **Neurologische Abteilung der Klinik Hoher Meissner** hat in den letzten Jahren konsequent den Schwerpunkt der Behandlung neuromuskulärer Krankheiten aufgebaut. Unser Behandlungsprogramm umfasst je nach den individuellen Erfordernissen unter anderem die Bereiche Krankengymnastik, Ergotherapie, Logopädie, Psychologie, Wärmetherapie und Massage. Wichtiger Bestandteil ist auch die spezielle Gesprächsrunde für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen. Austausch über den Umgang mit den Erkrankungen und Krankheitsverarbeitung sind wichtige Inhalte der Gesprächsrunde. Vierzehntägig findet ein spezielles ärztlich geleitetes Seminar statt, in dem unter anderem aktuelle Informationen über Therapien berichtet werden, die sich in der wissenschaftlichen Entwicklung befinden oder aktuell diskutiert werden. Hier besteht neben dem Einzelgespräch die Möglichkeit, viele Fragen über die jeweiligen Erkrankungen beantwortet zu bekommen.

Informieren Sie sich auch zu den Themen [Sport und Bewegung bei neuromuskulären Erkrankungen](#) und [Hilfsmittel für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen](#)

Mit den besten Wünschen, insbesondere für Ihre Gesundheit

Dr. med. Carsten Schröter

Chefarzt der Neurologischen Abteilung der Klinik Hoher Meissner
Arzt für Neurologie
Physikalische Medizin, Rehabilitationswesen
Mitglied der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke

**Weitere Medizinische Informationen
und
Links für Patienten und Interessierte –
von Amyotrophe Lateralsklerose bis zur Therapie der spastischen Spinalparalyse -
finden Sie hier
Sagen Sie uns ruhig mal Ihre Meinung!
Oder stellen Sie uns Ihre Fragen...
und klicken Sie hier...**



Weitere Informationen zu Krankheiten finden Sie bei der Wicker-Gruppe unter www.informationen-zu-krankheiten.de. Info-Material zur Klinik anfordern: www.wicker-gruppe.de/infomaterial-anfordern.html

Zur Klärung weiterer medizinischer Fragen und Behandlungs- bzw. Therapiemöglichkeiten steht Ihnen unser Chefarzt im persönlichen Gespräch gerne zur Verfügung. Bitte vereinbaren Sie zuvor einen Termin in unserer Privatambulanz.

Weitere Fragen? Ihre Meinung?
Schicken Sie uns eine E - mail

Dr. Carsten Schröter

Tel.: 05652 – 55 861, FAX 05652 – 55 814

Klinik Hoher Meissner

Hardtstraße 36, 37242 Bad Sooden-Allendorf
Tel.: 05652 – 55 0, FAX 05652 – 55 870

Impressum · Anfahrt

Haftungshinweis:

Für die gemachten Angaben wird keine Gewähr übernommen; im Einzelfall ist immer ein Arzt zu konsultieren! Trotz sorgfältiger inhaltlicher Kontrolle übernehmen wir keine Haftung für die Inhalte externer Links. Für den Inhalt der verlinkten Seiten sind ausschließlich deren Betreiber verantwortlich