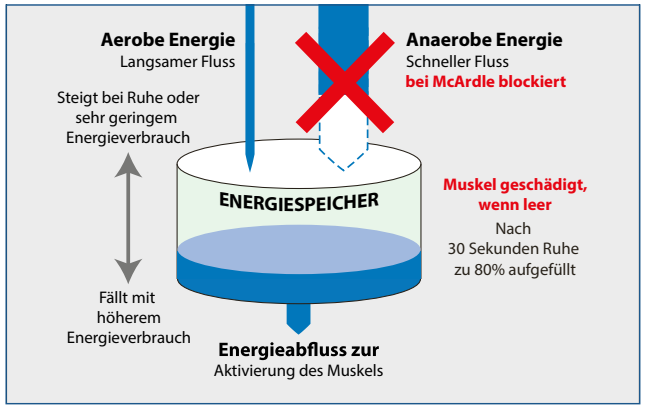
Das Problem

- Die Erkrankung wird verursacht durch eine vererbte Gen-Mutation.
- Die ›schnelle‹ anaerobe Energiebahn ist blockiert.
- Ein gravierender Energiemangel ist die Folge.
- Krämpfe/Schmerzen setzen ein, wenn der Energiespeicher leer ist.



Ausmaß der Betroffenheit

Die Bandbreite der Betroffenheit variiert sehr stark, von Kindern im Rollstuhl bis zu Kindern, die Sport treiben. Verzögerungen in der Diagnose resultieren häufig in starken Beeinträchtigungen. Mit Beratung und gezielter Unterstützung können sie sich im Zeitverlauf verbessern.

Das potentielle McArdle-Risiko

Schmerzen, Krämpfe, Erschöpfung und Minderwertigkeitsgefühle sind typisch. Hier nur zwei Beispiele:

Ein Alltags-Problem

- In der Gruppe bestimmen die Freunde die Schrittgeschwindigkeit. Die Beine werden nach einer Minute schwer. Beschämt kämpfen sie weiter. Krämpfe setzen ein, sie verlangsamen das Tempo, aber es schmerzt sehr. Beine wie Zement, Gehen fast unmöglich. Das Herz rast. Krank und benommen, es geht nicht mehr weiter. Die Freunde sagen ›Du bist wirklich untauglich.‹

Das *(seltene)* Risiko einer Kontraktur

- Sie heben eine Einkaufstasche aus dem Auto. Sie ist schwer, aber es gelingt. Plötzlich, die Hand ist zur Faust geballt, die Finger lassen sich nicht mehr öffnen – Klaue! Die Muskeln sind geschwollen und blockieren: eine starre, extrem schmerzhafte Kontraktur. Am nächsten Morgen, die Hand ist taub, wie eingeschlafen und verfärbt. Höchste Zeit für das Krankenhaus. Nach den Tests sagt der Arzt: ›Kompartment-Syndrom. Wir müssen sofort operieren!‹

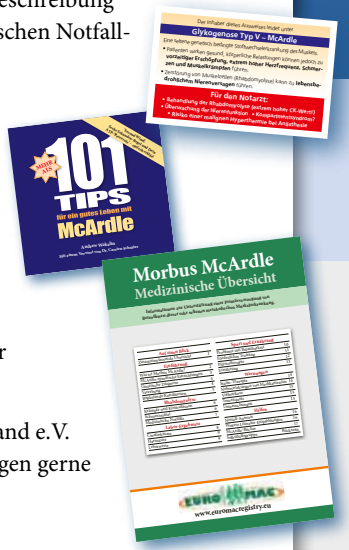
Weitere Informationen

Folgende Materialien können Sie durch die Eltern des betroffenen Kindes erhalten oder auf den unten genannten Websites einsehen, herunterladen oder bestellen:

Notfallausweis
Für's Portemonnaie, kurze Beschreibung der Krankheit und medizinischen Notfall-Hinweisen

101 Tips für ein gutes Leben mit McArdle
Praktische Ratschläge für jeden Lebensbereich

Medizinische Übersicht
Eine kurze Anleitung, vor allem auch für Mediziner



Die IamGSD und die SHG Glykogenose Deutschland e.V. stehen Ihnen für weitere Fragen gerne zur Verfügung.

www.iamgsd.org www.glykogenose.de

Glykogenose Deutschland e.V.

Am Römerberg 33e · 55270 Essenheim
Telefon 06136-9149911
Telefax 06136-9149910
shg@glykogenose.de

IAMGSD
International Association for Muscle Glycogen Storage Disease

746 4th Avenue, San Francisco, CA 94118, USA
info@iamgsd.org

Stand September 2020

McArdle im Schulalltag

Informationen für Schulen

Ein Leitfaden zur Muskelerkrankung McArdle. Wie betroffene Schüler sicher integriert und unterstützt werden können.

- McArdle ist eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung mit stark eingeschränkter Energieversorgung der Skelettmuskulatur.
- Kinder mit McArdle können die in den Muskeln gespeicherte Energie nicht nutzen.
- Bei jeglicher Aktivität und durchgehend bei intensiven Aktivitäten stellt sich frühzeitig ein gravierender Energiemangel ein.
- Es treten Krämpfe und Schmerzen auf. Bei fortgesetzter Aktivität versteifen die Muskeln schmerzhaft und schwellen an; ein Krankenhausaufenthalt kann notwendig werden.
- Durch den sogenannten ›second wind‹ werden die Symptome nach etwa 10 Minuten anhaltender moderater Belastung geringfügig gemindert.
- Regelmäßige körperliche Aktivität ist erforderlich, um die Muskulatur gesund und funktionsfähig zu erhalten.
- Durch Anleitung und mit Hilfe spezifischer Techniken können Kinder vor irreversiblen Schädigungen bewahrt werden
- Schon geringfügige Anpassungen und Arbeitserleichterungen durch die Schule können einen wesentlichen Beitrag zur Sicherheit des Kindes und seiner ungehinderten Entwicklung bewirken.

IAMGSD
International Association for Muscle Glycogen Storage Disease

Glykogenose Deutschland e.V.

Typische Strategien

McArdle-Kinder entwickeln typische Strategien zur Bewältigung körperlicher Belastungen, um Schmerzen zu vermeiden. ***Sie sind deshalb weder faul noch Störenfriede.***

Verlangsamen / Pausieren zum Energieausgleich

Während einfacher Aktivitäten wie Zähne putzen, Abtrocknen nach dem Duschen, Gehen in der Ebene oder Treppen hinauf, werden Kinder:

- Das Tempo reduzieren zur Verringerung des Energiebedarfs.
- Etwa 30 Sek. pausieren, wahrscheinlich langsamer fortfahren.
- Dies in den ersten Minuten der Belastung häufiger wiederholen.
- Nach etwa 7–10 Min. eine Linderung der Symptome verspüren, wenn durch andere Energiequellen der ›second wind‹ einsetzt.
- Dies ist für jede einzelne aktivierte Muskelgruppe zu wiederholen.
- Im ›second wind‹ wird das Kind sich zwar normal verhalten können, bleibt aber gefährdet.
- In Phasen der Ruhe geht der ›second wind‹ verloren.

Muskelbelastende Anforderungen strukturieren

Bei starker Muskelanstrengung (Tragen schwerer Lasten, Stehen auf Zehenspitzen etc.) werden betroffene Kinder:

- Die Tätigkeit nach 6 Sekunden unterbrechen.
- Etwa 30 Sekunden innehalten zum ›Auftanken‹ des Energiespeichers, dann erneut beginnen.
- Dadurch eine schmerzhafte Kontraktur verhindern, die für Tage anhalten kann und ggf. medizinische Behandlung erfordert.

Rasten vor dem Risiko

Vor Risiken, wie Überqueren einer Straße oder Heben von Lasten, werden Kinder häufig eine erste Pause von wenigstens 30 Sekunden einlegen, um den erforderlichen Energievorrat sicherzustellen.

Bei Überanstrengung

Versehentlich können Kinder sich Belastungen aussetzen, die längerfristige Schmerzen auslösen.

- Erlaube ihnen Ruhe und Wasser zu trinken.
- Wenn sie sich nach 10 Minuten nicht erholt haben, die Eltern verständigen.
- Den Transport ins Krankenhaus in Betracht ziehen.*
- Der Notfall-Ausweis (s. Rückseite) gibt Entscheidungshilfe.

*Bei diagnostizierten, informierten und körperlich angemessen trainierten Kindern ist dies ein äußerst seltener Zwischenfall.

Arbeitserleichterungen

Eine Kooperation zwischen Schule und Eltern ist notwendig. Folgende Notizen helfen bei Klärung der Bedürfnisse.

Stelle sicher, dass sie dem eigenen Rhythmus folgen können

Lebenswichtig ist, dass Kinder stets – unter Einsatz ihrer Strategien – aktiv bleiben. Werden sie von Aktivitäten ausgeschlossen, verlieren Kinder schnell ihre körperliche Fitness und ihre Muskelmasse. Beides wird zu verstärkten Symptomen führen und das Risiko von Muskelschädigungen erhöhen.

Informiere die Sportlehrer

Kinder brauchen Zeit, um in den ›second wind‹ zu kommen. Sie haben das Recht, nach eigener Entscheidung und ohne Diskussion Aktivitäten zu unterlassen oder zu unterbrechen. Isometrische oder andere anaerobe Aktivitäten maximaler Anstrengung müssen auf 6 Sekunden begrenzt sein.

Zwinge sie nicht in den Rollstuhl

Späte Diagnosen und Fehlbehandlungen sind häufig. Werden sie deshalb im Rollstuhl bewegt, verlieren Kinder in starkem Maße ihre körperliche Kondition.

Motiviere sie zu gehen, so oft und weit sie können; nutze den Rollstuhl nur auf ihren Wunsch hin, nicht wegen der Bequemlichkeit anderer. Verlange keinen Rollstuhl auf Schulausflügen. Statt dessen biete Unterstützung an!

Stelle zusätzliche Bücher zur Verfügung

Wird mit Textbüchern gearbeitet, sollten diese sowohl zu Hause als auch in der Schule zur Verfügung stehen.

Stelle Schreibhilfen bereit

McArdle beeinträchtigt alle Aktivitäten, insbesondere sich wiederholende Bewegungen wie Schreiben und isometrische Belastungen (Greifen). Veranlasse das Kind, festes Zugreifen zu vermeiden.

Versehe Stifte mit Gummigriffen, um das Greifen zu erleichtern. Erwäge die Notwendigkeit eines Tablets.

Erlaube zusätzliche Zeit bei schriftlichen Prüfungen

Auf Grund der langsamen Schreibgeschwindigkeit und erforderlicher Pausen ist für viele Kinder zusätzliche Zeit bei schriftlichen Prüfungen angezeigt. Es gibt keine Hinweise auf eine geistige Einschränkung.

Berechtigung, den Aufzug zu benutzen

In angemessenem Alter und nach vorheriger Einweisung erlaube die Nutzung des Aufzugs.

Ermögliche Zeit zur Vermeidung von Hektik

Drängeln beim Wechseln von Klassenräumen kann gefährlich sein. Räume dem Kind einen zeitlichen Vorsprung ein!

Akzeptiere Verspätungen

Verspätungen können öfter auftreten. Ermahnungen vor der Klasse sind nicht angemessen.

Sorge für ein leicht zugängliches Schließfach

Schließfächer müssen leicht erreichbar und für Extra-Lasten wie Sportsachen geeignet sein.

Erlaube Wasser im Klassenraum

Muskeln bestehen zu 80 % aus Wasser; regelmäßige Flüssigkeitszufuhr ist wichtig. Erlaube dem Kind, während des Unterrichts zu trinken.

Achte auf Gruppendruck und Mobbing

Das Kollegium sollte sich der Gefahr von Ausgrenzung und Mobbing bewußt sein. Der Widerstand des Kindes gegen Gruppenzwang ist zu unterstützen.

Hilfe in Krankheitstagen

Krankheit ist bei McArdle besonders belastend und verlangt häufiger Auszeiten, die andere nicht benötigen. Schon ein einfacher Husten kann durch Überlastung von Brust- und Bauchmuskulatur Krämpfe verursachen. Unterstützung bei häuslicher Nacharbeit ist angezeigt.

Für ältere Schüler

Achte auf Angstzustände und Depressionen

Eine chronische Erkrankung mit Zweifeln am eigenen Selbstbild und einem permanenten Risiko von Episoden, die einen Krankenhausaufenthalt erforderlich machen, begünstigt Depressionen und Angstzustände. Offene Hinweise auf die besondere Situation des betroffenen Schülers sind nicht angezeigt.

Respektiere ihre Entscheidungen

Schüler gewinnen zunehmend Sicherheit bei der Beurteilung notwendiger Maßnahmen wie der Notwendigkeit, den Unterricht vorzeitig abzubrechen oder medizinischer Hilfe.

Risiken sind immer gegenwärtig

Ältere Kinder können meistens mit ihrer Krankheit vernünftig umgehen. Besonders im „second wind“ erscheinen ihre Aktivitäten völlig normal. Das kann irreführend sein. Das Risiko einer schwerwiegenden Episode ist immer gegeben.