

Ketogene Ernährung

Bericht zum Workshop „Ketosis bei McArdle“, Columbia Medical Center, New York City - 15. bis 16. August 2015

Einführung

Das vorrangige Forum für internationale Patienten-Kommunikation stellt die Facebook-Gruppe „McArdle's Disease dar. Seit Juli 2014 haben die Diskussionen zur Entwicklung einer ketogenen Ernährung für McArdle-Betroffene zugenommen. Eine Reihe von Patienten berichteten über eine Verbesserung ihrer alltäglichen Symptome und einer erhöhten Belastungsfähigkeit.

Zur Erweiterung der Diskussion über Ketosis wurde zusätzlich eine geschlossene FB-Gruppe eingerichtet, „Ketosis in McArdle's", in der inzwischen über 300 Mitglieder ihre Erfahrungen mit Ketosis diskutieren. Wir, als Advokaten der Patienten, möchten nun diese Erfahrungen sammeln, um sie Medizinern und Forschern zur Verfügung stellen zu können.

Um diese neue Ernährungsmethode untersuchen zu können, führten wir eine Online-Umfrage zum Thema durch, gefolgt von einer 2-tägigen Konferenz in New York City.

Der Einstieg war ein informelles Treffen der Patienten und ihrer Familien am Freitagabend, den 14. August, um sich zunächst einmal kennenzulernen.

Teilnehmer

An der Konferenz haben 11 McArdle-Patienten (einschl. 2 Kindern und einem 18-jährigen) und 12 Familienmitglieder teilgenommen. Sie waren aus den USA, Kanada, Großbritannien, Singapur, Chile und Schweden angereist. Insgesamt 26 Teilnehmer diskutierten die Nutzung ketogener Ernährung für McArdle-Patienten.

McArdle-Patienten (+Familienmitglieder):

Stacey Reason +1
Andrew Wakelin
Andy Williams +1
Dan Chambers
Rachel Walker+1
Michael Wilson+1
Letizia Doglioni Majer+3
Michelle Leach Bennett
Kim Rupert+1
Layton Rowley+3
María Ignacia Barrios+4

Anwesende Experten

An der Sonntagmorgen-Sitzung nahmen teil:

Dr. Alfred Slonim
Linda Bulone (Krankenschwester)
Anthony Serola (Physiotherapeut)

Austausch persönlicher Erfahrungen

Zunächst wurde über persönliche Erfahrungen mit ketogener Ernährung berichtet. Zum Zeitpunkt der Konferenz waren 5 Teilnehmer in Ketosis, 9 der anwesenden Patienten hatten bereits Erfahrungen damit.

Die meisten von ihnen berichteten über eine Verbesserung ihrer Belastungsfähigkeit, oder – genauer, dass sie nicht auf den second wind warten mussten, da Energie sofort zur Verfügung stand.

Alle Teilnehmer sehen Ketosis nicht als ultimative Lösung an – denn, obwohl das aerobe/anaerobe Niveau angehoben wird, ermöglicht Ketosis nicht die vollständige anaerobe Aktivität.

Michelle Bennet, USA

Michelle ist trotz ihres McArdles immer aktiv gewesen. Vor einigen Jahren kam sie zu dem Ergebnis, dass Kohlenhydrate ihre Symptome verschlechterten. Da sie abnehmen wollte, entschloß sie sich zur Atkins Diät. Mit dieser Ernährung fühlte sie sich ein wenig besser und sie nahm ab. Nach einigen Monaten kam der Gewichtsverlust zum Stillstand. Da sie weiter abnehmen wollte, versuchte sie es mit einer Ernährung, die Atkins als „Fettfasten“ bezeichnet, einige Tage mit einer kalorienreduzierten Ernährung von 1000 Kalorien pro Tag, die ca. 90% Fett enthielten. Plötzlich waren ihre McArdle-Symptome stark reduziert. Nach Beendigung des „Fettfastens“ beschäftigte sie sich intensiver mit dem Thema und entschloß sich zu einer ketogenen Ernährung. Ihre McArdle-Symptome nahmen in Folge immer mehr ab und sie ist seit zwei Jahren bei dieser Ernährung geblieben. Sie ist glücklich mit ihrem Gewicht und kann ihr aktives Leben aufrecht erhalten, einschließlich Softball. Nur ein Jahr später, als die Facebook-Gruppe „Ketosis in McArdle's“ gegründet wurde, stellte sie fest, dass andere Betroffene mit dieser Ernährung begonnen hatten und den selben Erfolg erfuhren.

Dan Chambers, USA

Dan hat mit der ketogenen Ernährung im Februar 2015 angefangen. Da er die positive Wirkung auf seine alltäglichen Symptome und sein Belastungsniveau als sehr effektiv empfand, entschloß er sich, die Ernährung mit einem Trainingsprogramm zu verbinden. Für mehrere Monate bestieg er einen Gipfel pro Woche („Peak a Week“); die Besteigung des Mount Shasta (4322m) war der Höhepunkt. Mit seiner nichtbetroffenen Freundin Marissa stieg er innerhalb einer 24-Stunden-Periode 20 Stunden lang ca. 2240 m hoch und wieder ab. Der Aufstieg war oft sehr steil und erforderte den Einsatz von Steigeisen und Eispickel. Im August bestieg er 9 Waliser Gipfel und am letzten Wandertag stellte er auf eine kohlenhydrathaltige Ernährung um und beendete damit die Ketosis. Der Nachteil war für ihn beachtlich, es gab wieder das Problem, den second wind aufbauen zu müssen und das Tempo wurde insgesamt sehr viel langsamer. Interessanterweise stellte er aber auch fest, dass gegen Ende eines Wandertages der Nutzen der ketogenen Ernährung nachließ oder gänzlich versiegte. Er wird in Zukunft auf jeden Fall die ketogene Ernährung strategisch einsetzen, wann immer es sinnvoll ist. Von einem permanenten Einsatz der KD ist er jedoch nicht überzeugt.

Letizia Doglioni Majer, Schweden

Für die 11-jährige Letizia sprach ihre Mutter Barbara Minati. Die Familie ist aus Italien und lebt in Schweden. Letizia wurde in der Mayo-Klinik, USA, diagnostiziert. Der Verdacht auf

eine Muskeldystrophie hatte die Empfehlung zur Folge, einen Rollstuhl zu benutzen und jegliche Aktivität zu vermeiden. Als die Diagnose McArdle feststand, wurde sie auf eine Diät mit hohem Kohlenhydrat-Anteil gesetzt. Innerhalb der nächsten 6 Monate verschlimmerte sich ihr Zustand zunehmend, bis jegliche Aktivität zu Schäden führte. Ihr durchschnittlicher CK-Wert lag bei 8000iU/L (40x höher als normal). Barbara begann nach besseren Wegen zu forschen, da sie fühlte, dass ein normales Leben für Letizia so nicht möglich war. Sie stieß auf die ketogene Ernährung (KD) und beschloß, diese mit leichtem körperlichen Training zu kombinieren. In Schweden setzen viele Menschen die KD zum Abnehmen und aus Gesundheitsgründen ein. Letizias Ketosis und Physiotherapie wird umfassend überwacht. Innerhalb von Wochen gab es eine dramatische Verbesserung. Ein Jahr später wird der Rollstuhl nicht mehr gebraucht, sie macht den Schulweg zu Fuß (2,5 km hin und zurück) und hatte nur einen Krankenhausaufenthalt verglichen mit regelmäßigen Aufenthalten vor der KD. Der durchschnittliche CK-Wert mit KD ist 3000 (14x höher als normal) und der letzte war nur 330 iU/L (kleiner als das Doppelte der Norm). Die ganze Familie ist nun auf KD und berichtet von einem gesteigerten Wohlbefinden.

Stacey Reason, Kanada

Stacey ist immer sehr aktiv gewesen. Unter Einsatz des second wind ist sie gewandert, geschwommen, gerudert, hat Eishockey gespielt, Fahrrad gefahren und gejoggt. Im August 2014 versuchte es Stacey mit einer KD von 70% Fett, 20% Proteinen und 10 % Kohlenhydraten. Sie stellte fest, dass ihr die alltäglichen Aktivitäten bedeutend leichter fielen. Sie konnte mit ihrem Hund ohne Zwischenstop für den second wind spazieren gehen. Nun wollte sie wissen, ob sich dieses Ergebnis auf das Laufband übertragen ließe. Normalerweise ging sie 20 Minuten, um dann im Wechsel für 10-15 Minuten 1 Minute zu laufen und 1 Minute zu gehen, bis sie ein langsames Joggen durchhalten konnte. In Ketosis fing Stacey mit Gehen an, um nach wenigen Minuten in ein langsames Joggen zu fallen. Sie konnte dies für 4-5 Minuten durchhalten, mit einem 1-Minute-Gang dazwischen. Nach wenigen Wochen joggte sie ununterbrochen bis zu 30 Minuten. Während des Winters fiel sie aus der Ketosis, unterbrach ihr Training und nach 6 Monaten bemerkte sie eine signifikante Veränderung ihrer Belastbarkeit. Stacey ist inzwischen wieder in Ketosis und sehr darauf bedacht, einen ketogenen Lebensstil aufrechtzuerhalten, um ihre alltäglichen Aktivitäten und ihre Belastbarkeit zu verbessern.

David Thompson, Großbritannien (schriftliche Vorlage)

David, ein 30jähriger Veganer, hat am Wandern mit McArdle in Wales teilgenommen und im vergangenen Jahr ein kontrolliertes Gewichtstraining durchgeführt. Er hat mehrfach mit KD experimentiert und ging vor und während der Wanderwoche auf vegane KD. Er nutzt sehr viel Soja-Protein, eine vollwertige Eiweiß-Quelle mit minimalem Kohlenhydrat-Anteil, sowie Avocado, Nüsse und Samen, um den Fettanteil auf 70% zu bringen, mit 20% Protein und 10% Kohlenhydraten. Ketosis bedeutet für ihn, ständig im second wind zu sein und Berge direkt aus dem Stand bewältigen zu können – ein überwältigendes Gefühl. Dieses Jahr, in Ketosis, fühlte er sich in den ersten 2 bis 3 Stunden einer typischen 8 Stunden-Wanderung signifikant stärker als auf ähnlichen Wanderungen in den vorherigen Jahren. Später am Tag konnte er jedoch keine besonderen Unterschiede zwischen McArdles in Ketosis und den anderen ohne Ketosis mehr feststellen. David sagt, dass McArdle keinen großen Einfluss auf sein Alltagsleben hat, so dass sich die strikte vegane KD für ihn nicht lohnt. Er denkt jedoch daran, vor intensiven körperlichen Belastungen wieder in die Ketosis zu gelangen.

Andy Williams, Singapur

Im Sommer 2014 stellte Andy während einer Fastenkur zur Gewichtsreduzierung nach wenigen Tagen fest, dass sein McArdle sich deutlich verbesserte. Es war wie ständig im second wind, er konnte schneller gehen und ohne große Schwierigkeiten sogar bergauf gehen. An einem Tag ging er 11 km und schwamm 100 Längen eines 25 m Pools. Er fragte Andrew Wakelin, was mit ihm los sein könne. Dieser vermutete, er sei in Ketosis. Er fühlte sich großartig, aber es wurde ihm klar, dass er nicht auf ewig fasten könne. Er fing an, sich mit KD zu beschäftigen und ernährt sich seit über einem Jahr nahezu strikt ketogen. Mit 53 Jahren fühlt er sich fitter denn je. Er kann Cricket spielen ohne Sorge vor einem Spurt, der Jagd nach dem Ball oder dem Kauern als Torhüter. Er muß nicht länger sein Spiel seinen McArdle-Konditionen anpassen. Er kann einen „kalten“ Start beim Joggen hinlegen und 50 Minuten durchhalten. Bluttests haben keine besonderen Probleme ergeben, obwohl sein Cholesterin leicht erhöht ist gegenüber früher.

Michael Wilson, USA

Michael ist viele Jahre der proteinreichen Ernährung nach Dr. Alfred Slonim gefolgt, und war der Meinung, dass es ihm gut tat. In der Vorbereitung auf diesen Workshop beschloß er, die KD zu versuchen. Mit den Urin-Teststreifen bestätigte er seine Ketosis. Er fand jedoch, anders als andere Betroffene, die die KD versucht haben, keine besonderen Verbesserungen seiner Symptome im Vergleich zu seiner proteinreichen Ernährung. Die Urin-Teststreifen messen den Grad der „verworfenen“ Ketone, die im Urin ausgeschieden werden. Dies beweist zwar, dass Ketone vom Körper erzeugt werden, aber im Blut könnte es zu einer Blockade der Ketone kommen. Es könnte sein, dass Michaels Muskeln aus unbekanntem Gründen die Ketone nicht verwenden und sie über die Nieren ausgeschieden werden. Michael ist an einem weiteren Versuch interessiert, vielleicht mit Bluttest statt mit Urin-Teststreifen.

Andrew Wakelin, UK

Im letzten Jahr hat Andrew mehrfach erfolgreich Ketosis eingesetzt, zum Beispiel auf einer 3-Tagestour mit Dan Chambers, und fand es sehr effektiv. Er berichtete über die Erkenntnisse während der diesjährigen Wanderung mit McArdle in Wales. In der ersten Woche im Grundkurs war er bewußt nicht in Ketosis, um mit den Teilnehmern auf gleichem Stand zu sein. Die zweite Woche war mit Gipfelbesteigungen eine Herausforderung sogar für erfahrene Wanderer, und seine Absicht war, in Ketosis zu sein. Aber er verpatzte es. Vier Wanderer jedoch waren in Ketosis und es war ein deutlicher Vorteil im Vergleich zu den übrigen Wanderern. Besonders bemerkenswert war die Fähigkeit, mit dem Anstieg direkt loszulegen und das normale Tempo eines Wanderers einzuhalten, während diejenigen ohne Ketosis etliche Pausen bis zum second wind benötigten und außerdem ein langsames Tempo einhalten mußten. Andrew beabsichtigt, Ketosis strategisch für Bergwanderungen einzusetzen und spielt auch mit dem Gedanken eines langfristigen Einsatzes.

Andere Kommentare beinhalteten

- Einsatz von Ketosis als Werkzeug
- Größere Beweglichkeit mit weniger Verletzungen
- Bedeutung von CK-Tests vor und nach Beginn einer KD
- Auswirkung erhöhter Belastungsfähigkeit auf emotionale und mentale Aspekte von McArdle

- Untersuchung, ob Rhabdomyolyse in Ketosis vorkommt
- Ergebnisse einer Erhebung zur ketogenen Ernährung.
- Eine Übersicht der Ergebnisse der jüngsten Umfrage „Ketogene Ernährung bei McArdle“, vorgestellt von Stacey Reason.

Eine ausführliche Analyse ist demnächst geplant.

Anzahl der Teilnehmer – 80

- 40% männlich
- 60% weiblich
- Durchschnittsalter 44

Art der Diagnose

- 72% Biopsie
- 23% DNA
- 5% Andere(Familie, Bluttest)
- 49% der Befragten erprobten die KD
- 51% haben keine Erfahrungen mit KD

Gründe: Bedenken hinsichtlich der gesamten Gesundheit; andere Gesundheitsprobleme; schwer einzuhalten (liebe Kohlenhydrate, Arbeitsbelastung, Familie); vom Arzt nicht empfohlen.

Von den 39, die KD versuchten

- 60% wenden regelmäßig KD an
- 73% konnten in die Ketosis kommen, 5% waren nicht in der Lage, 22% waren nicht sicher
- Die Mehrheit strebte 1,5 – 3,5 mmol/L an – mit Urin-Teststreifen gemessen
- Im Durchschnitt waren 2,1 Tage nötig, um in die Ketosis zu gelangen
- 47% fasteten, um den Übergang zu erleichtern (im Durchschnitt für 15 Stunden).
- Von denen, die fasteten, hatten 72% den Eindruck, dass es den Übergang in die Ketosis erleichterte.
- 56% betätigten sich sportlich, um den Übergang zu erleichtern
- 14% nutzten ein Nahrungsergänzungsmittel (Liquigen, Ketocal, MCT-Öl)
- 47% fanden es schwierig, die KD einzuhalten
- Verlangt Willenskraft
- Nicht angenehm
- Nicht appetitlich
- Schwierig zu essen (weniger als 50g Kohlenhydrate pro Tag)
- Widersprüchliche Informationen über Ernährung
- Gut in der Theorie, aber nicht in der Praxis
- Schwierig, wenn man Vegetarier ist
- 67% der Befragten gaben an zu wissen, wieviel Prozent der Makronährstoffe sie anstreben müssen, um in die Ketosis zu gelangen; 10% wußten es nicht; 22% waren nicht sicher
- Durchschnittswerte: Fett – 69%; Kohlenhydrate – 10%; Proteine – 21%

- 73% der Befragten geben an, dass sie das Gefühl haben, permanent im second wind zu sein
- 85% berichteten über Verbesserungen der alltäglichen Symptome; 12% geringfügige Verbesserungen; 3% keinerlei Verbesserungen
- 76% berichteten eine Verbesserung der Belastungstoleranz; 18% geringfügige Verbesserungen; 6% keine Veränderungen
- 23% der Befragten wurden vor Beginn der KD medizinisch beraten
- 36% der Befragten wurden während der KD medizinisch überwacht
- 66% wurden Bluttests unterzogen. Diese beinhalteten (CK-Werte, CBC, Cholesterin, Blutketone, Lipid Panel, Vitaminmangel)

Beobachtete Nebenwirkungen:

- Häufiges Wasserlassen (24,14%)
- Müdigkeit und Benommenheit (37,93%)
- Zittern oder Schwäche (17,24%)
- Kopfschmerzen (44,83%)
- Verstopfung (24,14%)
- Verlangen nach Zucker (17,24%)
- Durchfall (20,69%)

Bisherige Untersuchungen zu Ketosis bei McArdle

Andrew Wakelin stellte die wenigen Publikationen zu diesem Thema vor. Es gibt keine abgeschlossenen Untersuchungen und nur eine Fallstudie. Ein 55-jähriger Mann setzte die KD für ein Jahr ein. Es wurde festgestellt, dass die KD den durch Enzym-Defekt nicht-möglichen Einsatz von Glykogen umgeht und nachteilige insulin-gesteuerte Effekte vermeidet. Damit könnte die KD lang- und kurzfristige körperliche Belastungen bei McArdle-Betroffenen erleichtern. (Busch u.a., 2005)¹

Ein Artikel in Acta Myologica von 2007 beschrieb die Behandlung von McArdle-Patienten mit Creatin und KD unter klinischen Bedingungen und mit 31P-MRS bei belasteter Beinmuskulatur (Voggerd und Zange, 2007)²

Der Artikel enthält keine neuen Erkenntnisse zur Ketosis. Der oben dargestellte Fall wurde erörtert.

In einem Artikel von 2014 in Biomed Research International mit dem Titel „Ketogene Diät bei neuromuskulären und neurodegenerativen Krankheiten“ wurde McArdle kurz erwähnt und auf die oben genannten zwei Veröffentlichungen hingewiesen.³

In 2005/06 wurde eine offene Studie zur KD durch Dr. Benedikt Schoser in München, Deutschland durchgeführt. Von 13 interviewten McArdle-Patienten nahmen 5 am Versuch teil. Von diesen blieben 4 zwischen 4 und 9 Monaten in Ketosis. Die Belastungstoleranz stieg an und die CK-Werte sanken durchschnittlich um 30%. Wegen der Mängel dieser Studie, wie geringe Gruppengröße, vorzeitige Unterbrechung der KD durch einige Patienten sowie unzureichender Quantifizierung der Verbesserung wurde kein Bericht veröffentlicht. Andrew stellte fest, dass die KD 90% Fett beinhaltete, das war wahrscheinlich die Ursache, dass einige Patienten nicht durchgehalten haben. McArdles berichten inzwischen von Erfolgen mit nur 70% Fett.

Laufende und geplante Forschung

Andrew berichtete, dass zur Zeit zwei McArdle-Studien laufen, eine weitere Studie und viele weitere Ideen für Forschungsvorhaben in Sicht sind.

Die erste ist eine Pilotstudie mit Valproat, ein etabliertes, daher kostengünstiges Medikament, das zur Behandlung anderer Krankheitsbilder, wie Epilepsie eingesetzt wird. Das Medikament wirkt durch Aktivieren der „Hirn- (auch bekannt als Neugeborenen-) Isoform der Phosphorylase, die normalerweise in der Skelettmuskulatur „ruht“. Da Betroffene mit 1% oder 2% der Phosphorylase anscheinend eine Belastungstoleranz von 20% haben, nimmt man an, dass jegliche Aktivität dieser Isoform zu einer Verminderung der Symptome führt. Das Medikament hat sich bei Tierversuchen an McArdle-Schafen und -Mäusen als effektiv erwiesen. Dies ist der erste Versuch an Menschen. Er wird sowohl in London als auch in Kopenhagen durchgeführt. Bei Erfolg wird der Versuch in größerem Rahmen weitergeführt (Phase 3).

In der zweiten laufenden Studie geht es um das Öl Glycerintrioleat, ein Triglycerid mit drei Ölsäureresten, auch als MCT-Öl bekannt und als Medikament klassifiziert. Es wurde bei einigen anderen neuromuskulären Erkrankungen als Nahrungsergänzungsmittel eingesetzt und nun bei McArdle versucht. Die Idee besteht darin, eine zusätzliche Energiequelle für die Muskulatur verfügbar zu machen. Diese Studie wird durchgeführt unter Prof. John Vissing in Dänemark (Kopenhagen), in Frankreich (Paris) und in den USA (Dallas).

Ein ganz anderer Ansatz wird mit „exon skipping“ (Überspringen eines Exons) verfolgt. Das Medikament Ataluren (auch bekannt als Translarna und zuletzt PTC124) wurde für eine kleine Gruppe Duchenne-Patienten zugelassen. Dieses Medikament setzt genetisch an, indem es im Prozess des Zellaufbaus vorzeitige Stopkodons im genetischen Code überspringt. Mehr als 90% der zur Zeit diagnostizierten McArdles haben eine Stopkodon-Mutation auf dem PYGM-Gen, so dass das Medikament hier erfolgreich sein könnte. Der Hersteller hat sein Interesse an Ataluren-Studien mit McArdles geäußert. Da die Liste der genetischen Bedingungen, für die eine Behandlung vorteilhaft sein könnte, umfangreich ist, wird eine lange Wartezeit erforderlich sein.

Langfristig ist es möglich, dass Gentherapie die ultimative Lösung für McArdle wird. Die Technologie ist noch im frühen Stadium, hat aber für andere Erkrankungen bereits Ergebnisse erzielt. Es ist gut möglich, dass die kommenden Jahre bestimmt werden durch eine kaskadenartige Entwicklung der Technologie für vielfache genetische Erkrankungen. Darunter könnte auch McArdle sein. Es würde dabei um eine „Reparatur“ der Mutation auf dem PYGM-Gen gehen, welches auf diese Weise korrigierte und damit funktionierende Muskelphosphorylase in den reproduzierten Zellen generieren könnte. Hierfür ist ein Zeithorizont von 10 bis 30 Jahren anzunehmen.

Polymorphismen (Genvarianten) des ACE-Gens (Angiotensin-konvertierendes Enzym) können offensichtlich Einfluß auf die Intensität der McArdle-Symptome haben (Martinuzzi 2007).⁴ Dieses Gen korrespondiert mit dem Verhalten von Blutgefäßen; McArdle-Betroffene mit bestimmten Genvarianten zeigen eine leicht erhöhte Leistung gegenüber anderen Betroffenen. Auf ähnliche Weise gibt es Berichte über ca. 80 „modifizierende“ Gene, die Einfluß haben können auf die individuelle Fähigkeit, von körperlichem Training zu profitieren. Polymorphismen in diesen Genen könnten deshalb vielleicht einen signifikanten

Einfluß auf McArdle-Betroffene haben. Eine Analyse dieser Gene an einer größeren Gruppe McArdles im Hinblick auf ihre Belastungstoleranz und ihre Lebensqualität könnte potentiell nützliche Bereiche für eine Änderung der Behandlungskonzepte und für die Forschung aufzeigen.

Es gibt eine Menge weiterer Ideen für zusätzliche Studien. Die Finanzierung hierfür zu sichern, ist aus Grund der Seltenheit (1:100.000) von McArdle besonders schwierig.

Allgemeine Diskussion

Im Mittelpunkt der Konferenz stand Ketosis. Daneben gab es eine 1-stündige Sitzung zu allgemeinen McArdle-Themen:

Die Frage nach einem möglichen Fortschreiten der McArdle-Krankheit – keine Hinweise Ursachen und Bedingungen für Muskelschwund – Mangel an körperlicher Aktivität
Rolle vermehrter Flüssigkeitszufuhr – wichtig für die Muskelarbeit
Mangel an McArdle-Medizinern in den USA – Planung einer Nachfolge muß vorgenommen werden

Diskussion mit Eltern/Kindern

McArdle-Patienten werden oft erst in ihrem dritten oder vierten Lebensjahrzehnt diagnostiziert. Eine frühere Diagnose wird Patienten in die Lage versetzen, Strategien für die Bewältigung des Alltags zu erlernen. Zusätzlich berichten Patienten vom Einfluß auf die mentale Gesundheit bei Fehlen einer Diagnose bis ins Erwachsenenalter.

Eine 1-stündige Sitzung für Eltern und Kinder war den speziellen Problemen für Kinder mit McArdle gewidmet. Folgende Topics wurden besprochen:

- Die Notwendigkeit einer qualifizierten Ausbildung von Physiotherapeuten, die Kinder mit Belastungsintoleranz behandeln (undiagnostizierter McArdle)
- Jährlicher medizinischer Test – notwendige Abfrage nach Belastungsintoleranz, Krämpfen, Schmerzen (in dem Fall CK-Test)
- Belastungstests für Kinder unter 10 Jahren im Sportunterricht – Entwicklung spezifischer Indikatoren zur Feststellung einer Muskelstörung
- Kinder, die sich der Teilnahme verweigern
- Kinder, die nicht in der Lage sind, einen Belastungstest durchzuführen
- Schließe Dich anderen Gruppen mit „versteckten“ neuromuskulären Störungen an, um eine Lobby zur Verbesserung diagnostischer Strategien zu haben
- Sollten Kinder am Sportunterricht teilnehmen? Notwendigkeit beständiger Kommunikation mit dem Lehrer; Notwendigkeit guter Planung
- Gelegenheiten für die Fortbildung von Lehrern:
 - Organisation der Pädagogen
 - Universitäten, die Lehrer ausbilden

Quellen, Material für Eltern und Lehrer hinsichtlich des Umgangs mit McArdle-Schülern

Präsentation von Dr. Alfred Slonim

Andy Williams stellte Dr. Alfred Slonim und seine Kollegen – Linda Bulone, Krankenschwester, und Anthony Serola, Physiotherapeut – vor. Von der Herkunft Australier hat Dr. Slonim Jahrzehnte in den USA gearbeitet. Als Kinderarzt hatte er ein besonderes

Interesse für Glykogenspeicher-Krankheiten entwickelt. Als Klinikarzt hat Dr. Slonim im Laufe der Jahre viele der am stärksten betroffenen McArdle-Patienten in großartiger Weise unterstützt.

Um Dr. Slonim auf den aktuellen Stand hinsichtlich Ketosis bei McArdle zu bringen, beschrieben mehrere Patienten kurz ihre Erfahrungen mit der KD. Durch diese Erfahrungen aus erster Hand gewannen Dr. Slonim und sein Team Einsicht in Durchführbarkeit und potentiellen Nutzen der KD.

Dr. Slonim gab eine kurze Übersicht über Glykogenosen mit anschließender intensiver Diskussion über McArdle (Stoffwechseldefekt und klinische Symptome). Dr. Slonim stellte noch einmal sein Behandlungskonzept dar – (1) Ernährung mit überdurchschnittlichem Anteil an Proteinen (2) tägliches Training des second wind (einige Mediziner weltweit empfehlen eine Ernährung mit überdurchschnittlichem Anteil an Kohlenhydraten).

Er erklärte seine Idee der Entwicklung eines intensiven Intervall-Trainings bei McArdle.

Die Präsentation schloß eine kurze Diskussion über verschiedene Stoffwechselwege für die aktive Muskulatur mit ein – ATP + CP, Blutglukose, Muskel- und Leberglykogen und freie Fettsäuren.

Da McArdle-Betroffene das gespeicherte Glykogen nicht nutzen können, erfahren sie häufig einige Minuten nach Beginn einer körperlichen Belastung einen Energiemangel, wenn ATP verbraucht ist. Nach ca. 8-10 Minuten werden andere Stoffwechselwege verfügbar (second wind), die Aktivität kann oft fortgesetzt werden. Betroffene, die KD praktiziert haben, berichten über das Gefühl, ständig im second wind zu sein, was die Möglichkeit nahelegt, dass Ketone die Lücke zwischen ATP und anderen Energiequellen überbrücken.

Die Teilnehmer hatten viele Fragen an Dr. Slonim zur Anwendung einer KD bei McArdle. Dr. Slonim war sehr interessiert, von den Erfahrungen der Betroffenen zu lernen und regte die Notwendigkeit weiterer klinischer Studien an.

Vorschlag einer vergleichenden Studie mit KD

In einem intensiven „brainstorming“ wurden Optionen sondiert, wie KD bei McArdle erforscht werden kann. Am besten wäre eine vergleichend Studie mit anderen Behandlungsoptionen, insbesondere anderer Ernährung.

Der Bericht über eine Serie von Fallstudien schien eindeutig der beste nächste Schritt zu sein. Das wäre eine Beweisgrundlage für die ethische Akzeptanz und für die Finanzierung zukünftiger Versuche. Hier ist man auf gutem Wege.

Um diese Entwicklung zu unterstützen, wird vorliegender Bericht verbreitet unter McArdle-Medizinern und Forschern sowie unter Patienten. Die detaillierte Analyse der Umfrage wird vervollständigt und ebenso verbreitet. Die Interessen der Patienten hinsichtlich der KD werden gegenüber Medizinern/Forschern von Seiten der Selbsthilfegruppe, wie der AGSD-UK unterstützt.

Video zum Belastungsvergleich

Andy Williams zeigte ein Video, das er und seine Tochter erstellt haben, um die

Belastungstoleranz in Ketosis und ohne Ketosis zu demonstrieren. Das Video begann damit, dass Andy sich mit Kohlenhydraten „vollstopfte“, um aus der Ketosis zu kommen. Dann stieg er Treppen (ca. 150) und notierte seine Reaktion. Am folgenden Tag war er leicht in Ketosis und wiederholte das Experiment (ca. 300 Treppenstufen). Er stellte fest, dass er in Ketosis sehr viel mehr leisten konnte.

Zeit, Herzfrequenz und andere Daten wurden nicht gemessen. Trotz wissenschaftlicher Mängel war das Video geeignet, Andy's subjektive Verbesserungen in Ketosis zu veranschaulichen.

Das Video ist zu sehen auf der neuen Liste „Ketogenic diet“ auf Youtube (McArdle's). Andy beabsichtigt, das Video neu zu gestalten mit objektiven Daten (Zeit, Herzfrequenz, CK-Wert usw.), andere mögen vielleicht auch ihr Video auf Youtube stellen.

<https://www.youtube.com/watch?v=02kvmlLbleU>

Entwurf : 'best practice' für Ketosis

Die Gruppe überprüfte die Notizen für den Start in die Ketosis für McArdle und sammelte weitere Empfehlungen:⁵

- Tägliches Training
- Bewußtsein über potentielle Nebenwirkungen
- Sorgfältige Vorbereitung vor Beginn einer KD
- Vorliegen einer Beschreibung zur Ketosis
- Berücksichtigung von Umfrage-Ergebnissen
- Vollständige Bluttests, Urin-Teststreifen nicht ausreichend
- Möglichkeit der anonymen Datenlieferung (online) für die Forschung
- Sammlung von Websites für Rezepte
- Entwicklung von Einkaufslisten
- Vorschläge für Mahlzeiten für die Woche

Die Notizen werden weiterhin vervollständigt und bearbeitet.

Würdigungen

Die Autoren bedanken sich für die Unterstützung von:

Terri Chambers für die Anregung zu diesem Workshop

Dr. Alfred Slonim für Ermutigung, Vermittlung des Veranstaltungsortes, Präsentation und Diskussionsbeiträge.

Anthony Selona und Linda Bulone für Anregungen und Ermutigung.

Columbia Medical School für die Bereitstellung der Einrichtung.

D'Youville College, Buffalo, NY, für die Bereitstellung der Software-Plattform für die Online-Umfrage.

Association for Glycogen Storage Disease (AGSD-UK) für die laufende Unterstützung der Entwicklung des Projekts 'Ketosis bei McArdle'.

Literaturhinweise

[1] V. Busch, K. Gempel, A. Hack et al., "Treatment of glycogenosis type V with ketogenic diet," *Annals of Neurology*, vol. 58, no. 2, page 341, 2005.

[2] M. Vorgerd and J. Zange, "Treatment of glycogenosis type V (McArdle disease) with

creatine and ketogenic diet with clinical scores and with 31P-MRS on working leg muscle," *Acta Myol*, vol. 26, 2007, pp. 61–63.

[3] A. Paoli, et al., "Review article: Ketogenic Diet in Neuromuscular and Neurodegenerative Diseases", *BioMed Research International*, vol. 2014.

[4] A. Martinuzzi, et al, "Chronic therapy for McArdle disease: the randomized trial with ACE inhibitor", *Acta Myol*, vol 26, 2007: pp. 64-66.

[5] Ketosis in McArdle's Facebook group, "Notes on getting started with ketosis in McArdle Disease", Edition 1, 7 September 2014.

Stacey Reason und Andrew Wakelin

Association for Glycogen Storage Disease (UK) Ltd

4. September 2015