



Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

Muskelprobleme – könnte es McArdle sein?

Wenn körperliche Tätigkeiten und sportliche Aktivitäten Ihnen bzw. Ihrem Kind regelmäßig Schwierigkeiten bereiten (Belastungsintoleranz), dann könnte Morbus McArdle (Glykogenose Typ V), neben anderen Krankheitsbildern, die Ursache sein.

McArdle ist eine seltene Erkrankung (geschätzte Prävalenz 1:100.000). Die Dunkelziffer ist hoch, nur etwa 30 bis 40 % der Betroffenen werden bislang diagnostiziert. Eine korrekte Diagnose wird im Durchschnitt erst nach Jahrzehnten erreicht.

Faulheit, Unsportlichkeit, Wachstumsschmerzen sind die gebräuchlichsten Fehldiagnosen. Polymyositis, Fibromyalgie, Chronisches Erschöpfungssyndrom, aber auch Leber-, Nieren- und Herzerkrankungen werden ebenfalls häufig als Diagnose genannt.

Eine **frühe Diagnose** (unter 10 Jahre) ermöglicht eine Entwicklung ohne psychische Verletzungen und die weitgehende Vermeidung von dauerhaften Muskelschäden und Muskelparesen.

Spezifische Symptome können unter Umständen schon bei Kleinkindern erkannt werden (»Krabbel-Unlust«, spätes Laufenlernen). Vor Erreichung des 10. Lebensjahres werden die Symptome deutlicher: die Unfähigkeit, bei Spielen mitzuhalten; schmerzende Beine in der Nacht; der Widerwille gegen Sport und Spiele in der Schule; Muskelkrämpfe, die Stunden oder Tage anhalten; häufige Beurteilung als bewegungsfaul, unsportlich, bequem.

Typische Symptome – Checkliste

- Treten nach 1 bis 2 Minuten körperlicher Belastung (Tätigkeiten im Haushalt, Übungen) Probleme auf (Muskelschmerzen, Herzklopfen)?
- Hilft eine kurze Pause und die Übung/Tätigkeit kann fortgeführt werden (»second wind«)?
- Kann schon eine geringfügige Wegsteigung nur mit Pausen bewältigt werden? Sind mehr als 10 bis 12 Treppenstufen ein Problem?
- Gibt es Tage, die durch Erschöpfung und chronische Müdigkeit bestimmt sind?
- War ein Muskel oder ganze Muskelpartien schon einmal so verkrampft, dass sie über Stunden oder Tage blockiert oder geschwollen waren?
- Sind schon einmal grippeähnliche Symptome nach körperlicher Anstrengung aufgetreten?
- Haben Krämpfe der Hand anhaltend das Strecken der Finger verhindert (»Klaue«)?
- War der Urin jemals dunkel, rot bis cola-farben nach einem Muskelkrampf?

Diagnostik

Wenn die genannten Symptome gehäuft zutreffen, sollte mit einem einfachen **Bluttest** durch den Hausarzt die Kreatinkinase (CK oder CPK) überprüft werden (Kassenleistung). Der CK-Wert liegt normalerweise unter 200 U/L. McArdle-Betroffene haben in der Regel mindestens den doppelten Wert, der durchschnittliche Wert liegt bei 2400 U/L. Ist dies der Fall und liegt keine spezifische Muskelverletzung vor, sollte dem Verdacht auf eine metabolische Muskelerkrankung nachgegangen werden. Eine **Gen-Analyse** wäre der nächste Schritt. Die McArdle-Klinik in London (www.cnmd.ac.uk/our_services) hat dokumentiert, dass in der Regel eine einfache Analyse hinsichtlich der beiden in Nordeuropa häufigsten Mutationen (p.R50X und p.G205S) ausreicht.

Dr. Monika Weingartz
02159/528 150
weingartz@glykogenose.de

Silke Pitterling
0345/686 449 01
pitterling@glykogenose.de

WWW.GLYKOGENOSE.DE

Selbsthilfegruppe Glykogenose e.V.
An der Klingelpforte 2 · 55270 Essenheim