

FÜR PATIENTEN

Wann medizinische Hilfe notwendig ist

Auch bei großer Sorgfalt kann es zu Zwischenfällen kommen, meist nach körperlichen Belastungen. Halte Dich an diesen Flyer oder Deinen Notfall-Ausweis.

- Pausiere und trinke Wasser.
- Bitte einen Verwandten/Freund die Situation einzuschätzen.

Suche ein Krankenhaus auf, wenn etwas auf Dich zutrifft:

- Schwerer Krampf oder Kontraktur, oder
- Starke Muskelschmerzen, oder
- Cola-farbener Urin, oder
- Deutlich reduzierte Harnausscheidung, oder
- Starkes Unwohlsein (grippeähnliche Beschwerden, Fieber), oder
- Alles OK, aber der CK-Wert zeigt das Mehrfache Deines Grundwertes an.

Wenn möglich, nimm eine Urinprobe mit. Ebenso den personalisierten Notfall-Brief, falls vorhanden.

Ankunft im Krankenhaus

- Lass' Dich sofort als Notfall registrieren.
- Informiere über Deine Rhabdomyolyse und gib Deine Urinprobe ab.
- Zeige diesen Flyer (ggf. Deinen Notfall-Brief).
- Verweise auf das rote Feld 1, innen links.

Beim Notfall-Arzt

- Sorge für eine Kopie dieses Flyers.
- Sei vorbereitet auf Fragen zu McArdle.
- Weise auf Referenzen hin, z.B. Websites (siehe unten).
- Stelle Dich ein auf intravenöse Flüssigkeits-Gaben (IV).

Rehabilitation

- Nach der Entlassung sind mehrere Ruhetage erforderlich.
- Aktivitäten/Übungen behutsam wieder aufnehmen.
- Der Wiederaufbau der aeroben Kapazität des geschädigten Muskels kann einige Wochen dauern.

Quellenangaben CLINICAL PRACTICE GUIDELINES („KLINISCHE LEITLINIEN“)

- [1] Die CPGs für Glykogenose V und VII (McArdle und Tarui):
Neuromuscular Disorders 31 (2021) 1296-1310.
<https://doi.org/10.1016/j.nmd.2021.10.006>
 - [2] Notfälle, Abschnitt 6 Abbildung!
 - [3] Rhabdomyolyse, Abschnitt 6.1
 - [4] Akutes Nierenversagen, Abschnitt 6.2
 - [5] Kompartmentsyndrom, Abschnitt 6.3
 - [6] Laboruntersuchungen, Abschnitt 5.3
- Download verfügbar (15 S. + 18 S. Zusatzmaterial) → siehe Websites!

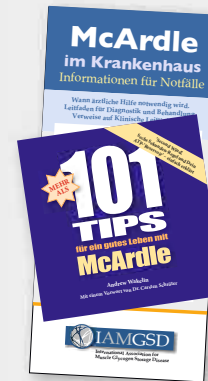


Weitere Informationen

Auf www.glykogenose.de sind zahlreiche Publikationen verfügbar, als Download oder postalisch zu bestellen:

Medizinische Übersicht:
Kurzanleitung für Mediziner, 17 S.

101 Tips für ein gutes Leben mit McArdle.
Praktische Tips für den Alltag, 164 S.



Disclaimer: IamGSD uses its best endeavors to provide accurate, factual and up-to-date information on this ultra rare condition. However, each person must take into account their own circumstances, diagnosis, and any additional genetic and medical factors and is advised to consult with their doctor before making use of our generic information and guidance. Please refer to the disclaimer on the Medical menu of our website.

McArdle im Krankenhaus Informationen für Notfälle

Wann ärztliche Hilfe notwendig wird.
Leitfaden für Diagnostik und Behandlung.
Verweise auf Klinische Leitlinien [1].

Ersteinschätzung

- Patient stellt sich voraussichtlich mit Muskelkrämpfen/Kontrakturen und starken Schmerzen vor [2].
- Potentielle Entwicklung von Rhabdomyolyse [3], Myoglobinurie, sowie Risiko akuten Nierenversagens [4] mit notwendiger Dialyse.
- Risiko eines Kompartmentsyndroms [5]; verlangt sofortigen chirurgischen Eingriff zur Druckentlastung.

Morbus McArdle

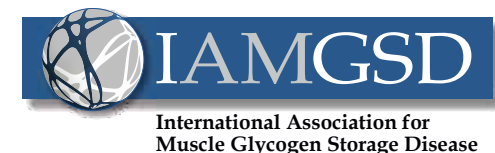
- McArdle (Glykogenose Typ V) ist eine seltene genetisch bedingte metabolische Myopathie.
- Mangel an Muskelphosphorylase verhindert Freisetzung von Glukose aus dem Muskelglykogen.
- Eine schwere Energiekrise tritt früh bei körperlichen und durchgehend bei isometrischen und anaeroben Aktivitäten auf.
- Ist der Patient gut eingestellt, sind Notfälle selten. Unvorhergesehene Risiken können immer auftreten.



www.iamgsd.org



shg@glykogenose.de



1 Notfall-Hilfe

Als Folge körperlicher Belastung können Patienten folgende Symptome aufweisen:

- Muskelkrämpfe, Kontraktionen mit Schwellungen, starke Schmerzen.
- Myoglobinurie, Oligurie/ Anurie, starkes Unwohlsein (grippeartige Beschwerden, Fieber).

Prüfung auf Rhabdomyolyse und

AKUTES NIERENVERSAGEN [3]

- Urinanalyse hinsichtlich Myoglobinurie
- Laborwerte hinsichtlich Creatinkinase (CK oder CPK → rechts), Glukose, Calcium, Knochenmetabolismus, Harnstoff und Elektrolyte.

2 Empfohlene Behandlung

- IV Bolusinjektion, dann Kochsalzlösung (2 Anwendungen) und (nicht bei Diabetes!) 10% Dextrose zur Wahrung des Blutzuckerspiegels $>3,5\text{mmol/L}$ ($>61\text{mg/dL}$).
- Überwachung der Urinausscheidung, CK-Wert und Elektrolyte-Status.
- Mögliche Komplikationen eines akuten Nierenversagens und Kompartmentsyndroms → rechts.
- Behandlung von Schmerzen unerlässlich: Keine Gegenanzeige für intramuskuläre Injektionen.

3 Richtlinien zur Entlassung

Nach individueller Behandlung können folgende Richtwerte Anleitung geben:

- Laborwerte für Nierenfunktion normal.
- Urinausscheidung ausreichend.
- Kein Unwohlsein/ Übelkeit; orale Flüssigkeitsgaben verträglich.
- CK-Wert hat sich in 3 Tests (Abstand je 12 bis 24 Stunden) verringert.

Treffen alle Punkte zu, kann eine Entlassung auch mit einem mehrfachen CK-Wert des individuellen Grundwertes erwogen werden.

Mögliche Komplikationen

Zwei (seltene) Hauptrisiken mit schwerwiegenden Komplikationen bei Rhabdomyolyse.

Akutes Nierenversagen (ARF) [4].

- a) Nierenfunktionsstörung steht maßgeblich in Zusammenhang mit durch Myoglobin verursachter tubulärer Zytotoxizität, Gefäßverengung und tubulärer Obstruktion.
- b) Schwere Rhabdomyolysen sind zur Vermeidung von Nierenfunktionsstörungen mit ausreichender Flüssigkeitszufuhr oder, falls erforderlich, einer Dialyse zu behandeln.
- c) Kontrolle des Flüssigkeitshaushaltes, um weitere Komplikationen wie Hypervolämie und akutes Lungenödem zu vermeiden.
- d) Bei akutem Nierenversagen (ARF) Konsultation eines Nephrologen erforderlich.

Kompartmentsyndrom (CS) [5].

- a) Schwellungen im Zusammenhang mit einer Muskelkontraktion können zu einem Kompartmentsyndrom führen.
- b) Bewertung des Kompartmentsyndroms, einschließlich Überprüfung des Drucks innerhalb der Faszien der betroffenen Muskeln.
- c) Überprüfung der Notwendigkeit eines chirurgischen Eingriffs; ggf. rasches Handeln erforderlich.

Anmerkungen zu: Creatinkinase

- a) Vorstellung eines Patienten mit ungewöhnlich hohen CK-Werten (CK/CPK) als Folge einer McArdle-Verletzung.
- b) Grundwerte liegen zwischen 2.000 und 5.000 IU/L [6] und können abhängig von Aktivitäten signifikant variieren. (Labore sind gewöhnlich beschränkt auf normale Werte <200 bis $<350\text{IU/L}$). Patienten sollten ihren eigenen Grundwert kennen.
- c) Ein hoher CK-Wert indiziert nicht notwendig ein kardiologisches Problem. Besteht dieser Verdacht, kann ein spezifisches Protein (z.B. Troponin I) die Indikation klären.
- d) Bei einer Rhabdomyolyse kann der CK-Wert exzessiv höher sein; in Ausnahmefällen bis zu 100.000 IU/L (siehe unten).
- e) Der CK-Wert erreicht gewöhnlich seinen Höchststand 24 Stunden nach einer McArdle-Schädigung und sinkt dann alle 24 Stunden 30% bis 50%.

Anmerkungen zu: Leber-Enzymen

- a) McArdle-Patienten haben routinemäßig leicht erhöhte Plasma-Werte der Leberenzyme GOT und GPT [6].
- b) Bei Schädigung der Skelettmuskulatur werden diese Enzyme freigesetzt, sind also normalerweise kein Hinweis auf Leberprobleme.
- c) Bei starker Erhöhung von GOT und GPT im Verhältnis zum CK-Wert, oder bei erhöhten ALP- und Bilirubin-Werten, können weitere Untersuchungen indiziert sein.

Risiko fehlerhafter Laborwerte CREATINKINASE

- a) Achtung bei CK-Resultaten, die nicht dem oben beschriebenen Muster folgen, und bei Ergebnissen wie „>X“ IU/L.
- b) Solche Ergebnisse können auf einen Fehler hinweisen, da sie jenseits der vorgegebenen Testgrenzen des Labors liegen.
- c) In diesem Fall ist ein weiterer Test innerhalb der Testgrenzen mit verdünnter Blutprobe notwendig. Anschließend das Ergebnis mit dem Verdünnungs-Faktor multiplizieren.
- d) Falsche Ergebnisse verschleiern den Verlauf der Episode und können zu Fehlern in der Behandlung führen.

MYOGLOBINURIE

- e) Differenzierung von Myoglobinurie und Hämaturie.

Weitere Informationen für Notfälle:
www.iamgsd.org/urgent
www.glykogenose.de

Hinweise zu Klinischen Leitlinien, siehe Rückseite!