

Schnelle Übersicht

- McArdle ist eine seltene genetisch bedingte Erkrankung mit stark eingeschränkter Energieversorgung der Skelettmuskulatur.
- Betroffene können die in den Muskeln gespeicherte Energie nicht nutzen.
- Bei jeglicher Aktivität und durchgehend bei *intensiven* Aktivitäten stellt sich frühzeitig ein gravierender Energiemangel ein.
- McArdles müssen Hast und Eile vermeiden und sind besonders langsam oder halten inne am Anfang einer Aktivität.
- Es treten Krämpfe auf. Bei fortgesetzter Aktivität versteifen die Muskeln schmerzhaft und schwellen an.
- Es kann im Einzelfall zu schweren Komplikationen wie Kontrakturen kommen.
- Der sogenannte ‚second wind‘ mindert nach etwa 10 bedachtsamen Minuten Pause die Symptome.
- McArdles benötigen Ermutigung zur Pflege eines aktiven Lebensstils.
- Durch regelmäßige körperliche Aktivität können die Betroffenen ihre Muskulatur trainieren und funktionsfähig erhalten.
- Mit Hilfe praktischer Techniken können McArdles sich vor weiteren Schädigungen bewahren und Herausforderungen bewältigen.
- Einige einfache Anpassungen im Haushalt können ihre Sicherheit fördern und ihr Leben optimieren.

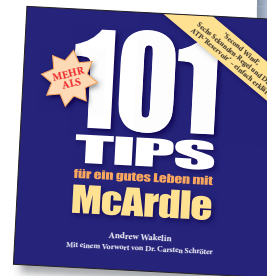
Fotos der Vorderseite: McArdles existieren in allen Altersklassen und Erscheinungen auf der ganzen Welt. Sie wirken in der Regel vollkommen fit, haben aber ihre unsichtbare Krankheit zu bewältigen. Diese Betroffenen hier sind zwischen 5 und 68 Jahre alt. Sie kommen aus 7 verschiedenen Ländern. Das Fragezeichen steht für die vielen Betroffenen ohne Diagnose.

Tieferes Verständnis

Dieses Büchlein kann gemeinsam gelesen werden. Es kann aber auch ein zusätzliches Exemplar bestellt werden: SHG Glykogenose Deutschland e.V.

www.glykogenose.de

Ein leicht zu lesender Leitfaden: „second wind“, 6-Sekunden-Regel, ATP-Energiespeicher, „30 für 80“. Außerdem praktische Tips für Patienten, um die Auswirkungen auf das Alltagsleben zu verdeutlichen.



Im Falle einer Überlastung

Trotz Beachtung aller Regeln und Hinweise ist bei falsch eingeschätzter Belastung eine Verletzung möglich. McArdles sollten:

- Die Möglichkeit zur Ruhe erhalten und Wasser trinken.
- Einen Partner oder Verwandten benachrichtigen können.
- In schweren Fällen Hilfe für einen Transport zum Krankenhaus erhalten †.
- Den Notfall-Ausweis immer dabei haben.



† Für die meisten Betroffenen ist die Notwendigkeit eines Krankenhausaufenthaltes ein seltener Fall.

McArdle im Alltag

Informationen für Freunde und Familie

Ein Leitfaden zur Muskelerkrankung McArdle. Hilfe für Familie und Freunde zum Verständnis der Betroffenen und ihrer Unterstützung.



International Association for
Muscle Glycogen Storage Disease
746 4th Avenue, San Francisco, CA 94118, USA
info@iamgsd.org
www.iamgsd.org



International Association for
Muscle Glycogen Storage Disease

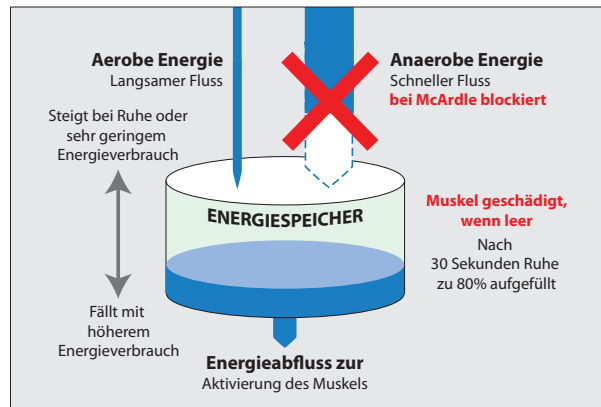
Seltene genetische Erkrankung

McArdle ist sehr selten; statistisch ist 1 von 100.000 Personen davon betroffen. McArdle wird durch die Eltern vererbt, wobei beide Träger der Krankheit sein müssen, als Träger aber keine Symptome haben. Kinder von Trägern haben ein Risiko von 25% die Krankheit zu erben.

Das Energieproblem

McArdles können die in ihren Muskeln gespeicherte Energie nicht nutzen, da ein Enzym fehlt. Bei intensiver körperlicher Belastung ist ihre Energie innerhalb von 6 bis 10 Sekunden verbraucht. Bei leichterer Belastung, wie Gehen auf flachem Grund, reicht die Energie etwa 1 oder 2 Minuten.

- Die schnelle, anaerobe Energiebahn ist blockiert.
- Ein gravierender Energiemangel ist die Folge.
- Bei leerem Energiespeicher setzen Krämpfe/Schmerzen ein.



Das McArdle-Risiko

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

■ Ein Alltags-Problem

In der Gruppe bestimmen die Freunde die Schrittgeschwindigkeit. Die Beine werden nach einer Minute schwer. Krämpfe setzen ein, der Schritt wird langsam. Es schmerzt sehr, Beine wie Zement, Gehen fast unmöglich. Das Herz rast. Krank und benommen, es geht nicht mehr weiter.

■ Kontrakturen und seltene Komplikationen

Die/der Betroffene hebt eine Einkaufstasche aus dem Auto. Sie ist schwer, aber es gelingt. Plötzlich ist die Hand zur Faust geballt, die Finger lassen sich nicht mehr öffnen - Klaue. Die Muskeln sind geschwollen und blockieren: eine starre, extrem schmerzhafte Kontraktur. Die Hand wird taub, wie eingeschlafen und verfärbt sich. Höchste Zeit für das Krankenhaus. Injektionen werden verabreicht. In seltenen Fällen wird Nierenversagen und/oder ein Kompartmentsyndrom diagnostiziert.

Typische Strategien

Ein McArdle-Betroffener wird folgende Strategien nutzen, um bei körperlicher Aktivität Schmerzen zu vermeiden:

Verlangsamen oder pausieren zum Ausgleich des Energiehaushalts

Während Aktivitäten wie Kauen, Haare kämmen, Abtrocknen nach dem Duschen, Gehen etc. werden Betroffene:

- Das Tempo reduzieren zur Verringerung des Energiebedarfs.
- 30 Sekunden pausieren, dann langsamer fortfahren.
- In den ersten 10 Minuten diese Prozedur öfter wiederholen.
- Bei Einsetzen des „second wind“ nach ca. 10 Minuten eine Besserung verspüren.
- Mit jeder einzelnen, beanspruchten Muskelgruppe diesen Prozess wiederholen.



Muskelbelastende Arbeit strukturieren

Bei starker Muskelanstrengung (Tragen schwerer Gegenstände, Öffnen eines Marmeladenglases, Hocken oder auf Zehenspitzen stehen) werden McArdle-Betroffene:



- Nach 6 Sekunden die Arbeit unterbrechen.
- Etwa 30 Sekunden pausieren zum „Auftanken“ des Energiespeichers. Danach erneut versuchen.
- So eine schmerzhafte Kontraktur vermeiden, die für Tage anhalten kann und medizinische Behandlung erfordert.

Rasten vor dem Risiko

Vor Risiken, wie Überqueren einer Straße, Ersteigen einer Leiter oder schwere Lasten heben etc., legen McArdles eine erste Pause von wenigstens 30 Sekunden ein, um den erforderlichen Energievorrat sicherzustellen und einen völligen Stillstand zu vermeiden.



Medizinische Begriffe

Aerob - körperliche Belastung, die zur Freisetzung von Energie Sauerstoff benötigt. Beispiel: Gehen/Wandern - ein sinnvolles Training für McArdles.
Anaerob - körperliche Belastung, die zur Freisetzung der Energie keinen Sauerstoff benötigt. Beispiel: Zugreifen. McArdles können Glykogen nicht zu Energie (Glukose) verarbeiten.
Kontraktur - ein Muskel blockiert, ist geschwollen und extrem schmerzhaft. Hält oft tagelang an und kann zu weitreichenden Komplikationen führen.
Vererbung - McArdle ist eine autosomal-rezessiv vererbte Krankheit.
Isometrisch - eine statische, muskuläre Aktivität, wie zum Beispiel Fäuste ballen, Lasten stemmen, Gewichte schieben; die schlimmsten Belastungen für McArdles.
Myophosphorylase - das Enzym, das McArdles fehlt.

Sinnvolle Maßnahmen

Die Mehrheit aller Betroffenen ist in der Lage, das eigene Verhalten anzupassen, Techniken zu erlernen, den Gegebenheiten zu entsprechen, aktiv zu bleiben und ein relativ normales Leben zu führen.

Verhalten zum eigenen Schutz

- Anaerobe und isometrische Aktivitäten auf 6 Sekunden beschränken, um so das Risiko einer Muskelkontraktur zu reduzieren.
- Riskante Situationen vermeiden. Kein Schwimmen in tiefem Wasser, kein Ersteigen großer Höhen etc.

Nützliches Verhalten

- Der „second wind“ erleichtert körperliche Aktivitäten. Durch Nutzung von Blutzucker und Fettsäuren setzt er nach 10 Minuten vorsichtiger Belastung ein.
- Regelmäßiges Training im „second wind“ (45 Min., 5x pro Woche) verbessert die aerobe Kondition und ermöglicht mehr Aktivität mit weniger Problemen.

Hilfen für McArdles

- Auf gemeinsamen Wegen bestimmen sie den Schrittrhythmus.
- Pausen werden durch McArdles vorgegeben und sind fraglos zu akzeptieren.
- Es ist bekannt, dass diese Pausen zu Beginn öfter vorkommen müssen als im weiteren Verlauf.
- Die „101 Tips“ (siehe Rückseite), ermöglichen ein tieferes Verständnis für riskante Aktivitäten.
- Es ist bekannt, dass auch alltägliche Vorgänge schwierig oder sogar riskant sein können (Einkaufstasche tragen, Möbel umsetzen, Staub saugen etc.).
- Bei der Einteilung der Arbeit im Haushalt sollte der/die Betroffene ausschließlich aerobe Belastungen übernehmen, während alle anaeroben anderen überlassen werden.
- Umgehende Hilfe soll verhindern, dass McArdles anaerobe oder gar isometrische Belastung auf sich nehmen.
- Ermutigung und Unterstützung fördern Aktivitäten und sinnvolle Gestaltung des Alltags für McArdles.

Warum Kontrakturen zu vermeiden sind

- Bei Muskelschäden kann das in's Blut gelangte Myoglobin akutes, lebensbedrohliches Nierenversagen verursachen (Notfall).
- Sehr selten kann sich eine Kontraktur zum Kompartmentsyndrom verschlimmern. Ein chirurgischer Eingriff ist dann dringend geboten, um einen permanenten Muskel- und Nervenschaden auszuschließen.
- Über Jahre wiederholte Kontrakturen können eine nachhaltige Einschränkungen der aktiven Lebensführung bewirken.