

und Fettsäuren als Energielieferanten nutzen, was zu einer besseren Leistungsfähigkeit führen kann. Der Übergang ist als «Second Wind» bekannt.

Eine proteinreiche Ernährung kann helfen, Muskelschäden zu begrenzen. Viele Patienten profitieren zudem von einer kohlenhydratarmen Ernährung.

Zuckerhaltige Getränke vor körperlicher Belastung können die Leistungsfähigkeit verbessern. Vorsicht aber vor Übergewicht! Es wirkt sich nachteilig auf die Trainingsfähigkeit und die aerobe Schwelle aus.

Die Einnahme von Kreatin konnte bei einem Teil der Patienten die Leistungsfähigkeit verbessern.

Hauptquellen

- Matthias Vorgerd, Manfred W. Kilmann, Muskelglykogenosen, Dt. Ärzteblatt 2002; 36:2328-2340
- Stephan Zierz, Felix Jerusalem, Muskelerkrankungen, Thieme, 2003
- Dr. Ros Quinlivan, McArdle's Disease Clinic, Robert Jones and Agnes Hunt Hospital, Oswestry, UK

Weiterführende Weblinks

www.glykogenose.de

(Homepage der SHG Glykogenose e.V.)

www.bergmannsheil.de

Pfad: Einrichtungen > Kompetenzzentren > Muskelzentrum (Neuromuskuläres Zentrum Ruhrgebiet)

www.dgm.org

(Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke)

www.agsd.org.uk

(Association for Glycogen Storage Disease (UK))

www.mdausa.org

(Muscular Dystrophy Organisation USA)

www.neuro.wustl.edu/neuromuscular/index.html

(Neuromuscular Disease Center St. Louis USA)

www.listserv.icors.org/archives/gsdnet.html

(Glycogen Storage Disease Network – Mailinglist, in der sich Betroffene auf Englisch austauschen können)

Abteilungsleitung Glykogenose Typ V, McArdle

Norbert Eckelmann

Auf dem Höbel 18 · 37139 Adelebsen

Telefon 0 55 06/95 09 34

E-Mail eckelmann@glykogenose.de

Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V.

Vereinsadresse:

Gerda Kalle-Menne

Birkenbusch 11 · 45770 Marl

Telefon 0 23 65/93 14 06

Telefax 0 23 65/93 14 07

E-Mail g.kalle-menne@glykogenose.de

Internet www.glykogenose.de

Spendenkonto: Volksbank Köln-Nord

BLZ 370 623 65 · Konto 4 701 682 020

Unsere Arbeit ist von der Finanzbehörde als besonders förderungswürdig und gemeinnützig anerkannt. Ihre Spende ist daher steuerlich abzugsfähig.

Mitglied in den Dachverbänden



Achse

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.



B.A.G.

Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe e.V.



DGM

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.



Kindernetzwerk

Kindernetzwerk e.V.

Gefördert durch: Bundesministerium für Gesundheit

aufgrund eines Beschlusses des Deutschen Bundestages



Bundesministerium für Gesundheit



Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

Informationen zur Glykogenose Typ V

– McArdle –



Energiegewinnung im Skelettmuskel

Hauptenergiequellen des Skelettmuskels sind Glukose (Kohlenhydrat) und Fettsäuren. Während der Nahrungsaufnahme wird Glukose unter der Wirkung von Insulin im Muskel als Glykogen gespeichert. Bei anaerober Muskelbelastung (Muskelarbeit bei Sauerstoffarmut der Skelettmuskulatur) wird die nötige Energie durch den Abbau von Glykogen (Glykogenolyse) gewonnen. Bei aerober Belastung (niedrigere Belastung, Ausdauerleistung) sind Fettsäuren die Hauptenergiequelle der Muskulatur. Die Übergänge zwischen aerober und anaerober Energiegewinnung sind jedoch fließend.

Glykogenose Typ V

Bei der Glykogenose Typ V (McArdle-Syndrom, Glykogenspeicherkrankheit Typ V, englisch McArdle's Disease, Glycogen Storage Disease Type V, GSD V) fehlt den betroffenen Patienten die Muskelphosphorylase (Myophosphorylase) völlig oder sie weist eine stark verminderte Aktivität auf. Dieses Enzym ist für die Freisetzung der Glukosemoleküle aus den Glykogenvorräten der Muskelzellen verantwortlich. Den Betroffenen steht also ein wichtiger Energielieferant für die Muskulatur nicht oder in nicht ausreichendem Maße zu Verfügung.

Symptome

Patienten mit dieser Erkrankung haben typischerweise Beschwerden bei kurzer intensiver oder lang andauernder Muskelbelastung. Hauptsymptome sind Müdigkeit, Muskelsteife und -schmerzen. Bei weiterer Belastung führt dies zu schmerzhaften Muskelkrämpfen, die sich nur schwer lösen lassen (Kontrakturen). Bei Überlastung kann die Muskelzelle zerstört werden (Rhabdomyolyse). Abbauprodukte findet man dann im Urin, die ihn dunkel färben (Myoglobinurie). In schweren Fällen kann dies zu einer Nierenschädigung bis hin zu akutem Nierenversagen führen. Oft treten Symptome bereits in der Kindheit auf, obwohl die Krankheit häufig erst im zweiten oder dritten Lebensjahrzehnt

diagnostiziert wird. Viele Patienten berichten von einer Verschlechterung der Symptome im Verlauf des Lebens, v. a. in der Lebensmitte, wenn der Muskelabbau sichtbar werden kann. Es gibt eine enorme Spannweite, was die Schwere der Krankheit anbelangt: Manche Patienten sind nur wenig eingeschränkt und können normalen Aktivitäten inkl. Sport nachgehen. Andere wiederum sind schon in ihren Alltagsaktivitäten schwer eingeschränkt.

Diagnose

- Creatinkinase (CK): Bei den meisten Betroffenen ist die Blutkonzentration dieses Enzyms bereits in Ruhe, insbesondere aber nach körperlicher Belastung erhöht. Dieser Test ist nicht spezifisch für McArdle.
- Arbeitstest: Er wird durchgeführt um festzustellen, ob der Muskel Lactat bildet. Fehlender Lactatanstieg kann auf eine McArdle-Erkrankung hinweisen.
- Muskelbiopsie: Um die Krankheit sicher nachzuweisen, wird das Muskelbiopsiematerial auf eine erhöhte Ablagerung von Glykogen und das Fehlen der Muskelphosphorylase hin untersucht.
- Genetische Analyse: Über 85% der nordeuropäischen Patienten haben eine bestimmte Mutation auf dem Gen, das für die Muskelphosphorylase codiert (R49X-Mutation). Ein Bluttest schafft Klarheit über das Vorliegen einer solchen Mutation.

Genetik

Die McArdle-Erkrankung wird autosomal rezessiv vererbt. Das bedeutet, dass die Vererbung nicht an das Geschlecht gebunden ist und dass beide Eltern Träger der Mutation sein müssen. Patienten haben von beiden Elternteilen die abnorme Kopie des Gens geerbt. Wenn beide Eltern Träger des Gendefekts sind, ist die Wahrscheinlichkeit, ein betroffenes Kind zu bekommen, 1:4 (d.h. 25%).

McArdle-Patienten haben mit großer Wahrscheinlichkeit gesunde Kinder, da diese von ihrem anderen Elternteil ein intaktes Gen vererbt bekommen. Sie sind aber in jedem Fall Anlageträger einer Mutation, die sie an ihre Kinder weitergeben können.

Bis heute sind über 40 verschiedene Mutationen nachgewiesen worden. Es konnte bisher noch keine Korrelation zwischen einer bestimmten Mutation und der Schwere der Erkrankung gefunden werden.

Umgang mit der Krankheit

Die Muskulatur verträgt keine anaerobe, heftige Anstrengung und keine lang andauernde Belastung. Das Heben schwerer Lasten sollte daher vermieden werden. Selbst das Kauen eines Brötchens kann schon zu Schwierigkeiten führen. Bei einer Braunfärbung des Urins sollte viel Flüssigkeit getrunken und der Arzt kontaktiert werden. Die laborchemische Messung der Nierenwerte ist dringend angeraten. Vor einer Operation ist der Anästhesist darauf aufmerksam zu machen, dass evtl. die Gefahr einer malignen Hyperthermie-ähnlichen Reaktion auf Vollnarkosemittel besteht. Normale Schwangerschaften und eine spontane Geburt sind für McArdle-Patientinnen möglich.

Behandlung

Eine ursächliche Behandlung der Erkrankung steht nicht zur Verfügung. Es wird ein schonendes Ausdauertraining auf niedrigem Niveau (Gehen, Radfahren auf Hometrainer) empfohlen. Nach einer Startphase kann die Muskelzelle Blutglukose