Seit 2014 tauschen in zunehmend wachsender Zahl einige hundert Betroffene in einem Online-Forum ihre Erfahrungen mit der ketogenen Ernährung aus (65 % Fett, 25 % Protein, 10 % Kohlenhydrate). Diese fettreiche Ernährung unterstützt den »second wind«: der Körper nutzt dann unter Umgehung des primären Stoffwechselweges (Glukose) sekundäre Energieträger wie Blutfette. Eine Ernährungsumstellung sollte grundsätzlich medizinisch überwacht werden. Ein erster Schritt, der bei vielen Patienten (vor allem auch bei Kindern) zu Linderungen der Symptome geführt hat, besteht in einer drastischen Reduzierung von industriell gefertigten Produkten, vor allem Zucker und Weißmehl, zugunsten von frischen und natürlichen Lebensmitteln.

Auf **www.glykogenose.de** sind detaillierte Informationen über Morbus McArdle verfügbar, einschließlich Links und Literaturhinweisen.

Die SHG Glykogenose organisiert eine jährliche Fachtagung mit medizinischen Vorträgen und Workshops und fördert den Austausch von Betroffenen und deren Familien untereinander, auch durch Online-Foren.

Genetisch bestätigte Patienten sind aufgefordert, sich bei Euromac zu registrieren – das Patientenregister für Betroffene von McArdle und anderen sehr seltenen Muskelglykogenosen.

EUROMAC

www.euromacregistry.eu

Stand Februar 2019

Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

Geschäftsführung

Teresa Heiser
An der Klingelpforte 2 · 55270 Essenheim
Telefon 0 61 36 - 9 14 99 11 · Telefax 0 61 36 - 9 14 99 10
heiser@glykogenose.de

Spendenkonto

Volksbank Köln-Nord
IBAN DE83 3706 2365 4701 6820 20
BIC GENODED1FHH

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.

IPA
International Pompe Association

IamGSD
International Association for Muscle Glycogen Storage Disease

Eurordis
EURORDIS European Rare Diseases

Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

GLYKOGENOSE TYP V

McArdle

WWW.GLYKOGENOSE.DE

Glykogenosen

sind seltene, genetisch bedingte Stoffwechselstörungen. Sie sind gekennzeichnet durch Fehlen oder Mangel eines Enzyms, das für die Freisetzung von Glukose aus den Glykogenvorräten verantwortlich ist (Glykogenolyse). Glukose, als Hauptenergielieferant des Körpers, kann daher nicht produziert werden. Der Körper speichert das ungenutzte Glykogen, je nach Typus in Muskelzellen oder Leber (Glykogenspeicherkrankheit).

Glykogenose Typ V (Morbus McArdle)

ist eine Muskel-Glykogenose. Den Betroffenen fehlt das Enzym Myophosphorylase. Die Muskelzellen können daher nicht mit Primär-Energie (Glukose) versorgt werden.

Symptome

Kurze intensive Muskelbelastungen (Rennen, Treppensteigen), statische Positionen (Tragen, Hocken), aber auch sich wiederholende Bewegungen (Kauen, Zähneputzen, Haarewaschen) führen zu vorzeitiger Erschöpfung. Es kommt – für das Ausmaß der Belastung – zu ungewöhnlich hoher Herzfrequenz, Muskelsteife und -schmerzen. Muskelkrämpfe nach fortdauernder Belastung können Stunden oder Tage anhalten (Kontrakturen, Risiko eines *Kompartmentsyndroms*). Als Folge der Belastung können Muskelzellen zerstört werden (*Rhabdomyolyse*). Die Abbauprodukte färben den Urin dunkel (*Myoglobinurie*). Dunkler Urin ist ein Warnzeichen für das Risiko einer Nierenschädigung (Ruhe und viel trinken, Arzt aufsuchen, bei Bedarf stationäre Überwachung).

Vor Operationen sollte der Anästhesist auf das erhöhte Risiko einer *malignen Hyperthermie* als Reaktion auf einige Vollnarkosemittel aufmerksam gemacht werden.

Spezifische Symptome einer Muskel-Glykogenose können häufig schon bei Kleinkindern beobachtet werden (Krabbel-Unlust, spätes Laufenlernen). Vor Erreichen des 10. Lebensjahres werden die Symptome zunehmend deutlicher: die Unfähigkeit, bei Spielen mitzuhalten; schmerzende Beine in der Nacht; der Widerwille gegen Sport und Spiele in der Schule; Muskelkrämpfe. Häufig erfolgt eine Beurteilung als »bewegungsfaul«, »unsportlich«, »bequem«.

Viele Patienten berichten von einer Verschlechterung der Symptome im Verlauf des Lebens. Es ist davon auszugehen, dass in fortgeschrittenem Alter verstärkt auftretende Muskelparesen und Schmerzen häufig die Folge falscher bzw. kontraproduktiver Beratung und Behandlung sind. Nach einer Studie der McArdle-Klinik in London erhalten etwa 90 % der Betroffenen primär eine Fehldiagnose. Im Durchschnitt beträgt die Zeit bis zu einer korrekten Diagnose mehr als 38 Jahre.

Diagnostik

McArdle ist eine autosomal-rezessiv vererbte metabolische Myopathie mit einer geschätzten Prävalenz von 1:100.000. Derzeit sind ca. 150 pathogene Mutationen des McArdle-spezifischen PYGM-Gens bekannt. Die beiden in Nordeuropa am häufigsten vorkommenden Mutationen (ca. 80 %) sind p.R50X und p.G205S.

Bei Muskelproblemen bzw. Belastungsintoleranzen sollte im ersten Schritt mit einem einfachen Bluttest die Kreatinkinase (CK oder CPK) durch den Hausarzt überprüft werden (Kassenleistung). Oftmals wird ebenso ein erhöhter Harnsäurespiegel und Ammoniakspiegel nachgewiesen.

McArdle-Betroffene haben einen durchschnittlichen CK-Wert von 2500 U/L (normal < 200 U/L).Eine Gen-Analyse bzgl. der häufigsten Mutationen (p.R50X und p.G205S) wäre der nächste Schritt. Bei unklaren Diagnosen bietet sich eine erweiterte Gen-Analyse bzw. ein sogenannter Gen-Panel an: bei Einsatz des »Next Generation Sequenzing«-Verfahrens können inzwischen in überschaubarer Zeit mehrere Gene gleichzeitig untersucht werden. Eine häufig belastende Muskelbiopsie ist in der Regel nicht mehr notwendig.

Therapie

Eine ursächliche Behandlung der Krankheit ist zur Zeit noch nicht möglich. Therapeutische Maßnahmen beruhen auf zwei Standbeinen: **Sport und Ernährung**.

Ein moderates körperliches Training (Wandern, Radfahren, Hometrainer) – auf krankheitsbedingte Besonderheiten abgestellt, unterhalb der anaeroben Schwelle – gilt inzwischen als existentielle therapeutische Maßnahme. Nach einer Startphase von ca. 10 Minuten kann die Muskelzelle Blutglukose und Fettsäuren als Energielieferanten nutzen (»second wind«).

Regelmäßige körperliche Aktivität verringert die typischen McArdle-Symptome, umgekehrt nehmen bei körperlicher Inaktivität die Symptome sukzessiv zu. Es ist nachweisbar, dass körperliches Training zu einer Zunahme der *Mitochondrien* führt (»Kraftwerke der Zelle«). Regelmäßige körperliche Belastung senkt den CK-Wert; auch das Risiko für Typ 2-Diabetes und Herz-Kreislauferkrankungen sinkt signifikant.

Für eindeutige **Ernährungsempfehlungen** fehlt zur Zeit noch die wissenschaftliche Evidenz. Manchen Betroffenen hilft eine proteinreiche Ernährung, andere folgen der Empfehlung eines zuckerhaltigen Getränks vor körperlicher Belastung. Häufiger zu beobachtende Übergewichtigkeit ist vermutlich, zumindest partiell, darauf zurückzuführen.