

Morbus McArdle – ein langer Weg zur Diagnose

Monika Weingartz | Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V., Meerbusch

Seit er denken kann, weiß der 11-Jährige, dass er nicht „normal“ ist. Er wirkt kräftig und groß für sein Alter, er liebt Spiel und Sport, aber die anderen sind immer schneller und besser als er. Manchmal werden ihm die Beine so schwer, dass er ganz aufgeben muss. Er trainiert heimlich, mit dem Ergebnis, dass seine Beinmuskulatur völlig blockiert. Er kann stundenlang kaum gehen, die Schmerzen sind heftig. Eine bleierne Müdigkeit überkommt ihn immer häufiger. Der Kinderarzt spricht von „Wachstumsschmerzen“.

Hintergrund

Die Glykogenose Typ V (McArdle-Krankheit) ist eine „autosomal-rezessiv vererbte metabolische Myopathie, die durch rasche Erschöpflichkeit, Belastungsintoleranz mit Auftreten von Myalgien, Kontrakturen (schmerzhafte anhaltende Verkrampfung der Muskulatur) und Crampi bis hin zu schweren Rhabdomyolysen mit Myoglobulinurie charakterisiert ist“ [1].

Ursache ist das Fehlen des Enzyms Muskelphosphorylase, bedingt durch homozygote oder compound heterozygote Mutationen des PYGM-Gens auf Chromosom 11q13.1. Muskelphosphorylase ist zur Energieversorgung des Muskels notwendig. Ohne Muskelphosphorylase kann das gespeicherte Glykogen nicht in Glukose umgewandelt werden (daher auch Glykogenspeicherkrankheit). Bei körperlicher Belastung ist der Vorrat an Energie im Muskel innerhalb von Sekunden verbraucht. Schmerzen setzen ein; bei weiterer Belastung „in den Schmerz hinein“ beginnt der Muskel sich selbst zu zerstören. Der Muskel wird hart und blockiert.

Die eintretende Myoglobinurie (Dunkelfärbung des Urins) ist ein Indikator für das Risiko einer akuten Niereninsuffizienz.

Die Messung der Creatinkinase im Blut gibt einen wichtigen Hinweis auf das Ausmaß der Muskelzerstörung. Der CK-Wert eines McArdle-Betroffenen ist fast immer erhöht. Der Grundwert kann bei

Patientenregister

für neuromuskuläre Glykogenosen
EUROMAC: www.euromacregistry.eu

2000 – 5000 U/l liegen, in der Rhabdomyolyse auf mehr als 100.000 U/l steigen.

Ein Belastungstest zeigt typischerweise eine extrem erhöhte Herzfrequenz, die nach Eintreten des sog. „second wind“ wieder abnimmt.

Der „second wind“ ist ein typisches Phänomen der McArdle-Krankheit. Es ist eine Art Energieschub, der nach etwa 7 – 10 Minuten erzwungener Pause (Schmerzen, Krämpfe) einsetzt. Ursache für die erneute Energiegewinnung der Muskulatur ist die Nutzung alternativer Stoffwechselwege (Fett, Aminosäuren, Glukose aus der Leber). Das Phänomen des „second wind“ hat zu der inzwischen allgemein anerkannten Empfehlung eines regelmäßigen moderaten körperlichen Trainings geführt. Sowohl körperliche Überbelastung als auch eine mangelnde Beanspruchung der Muskulatur kann schwerwiegende körperliche Behinderungen zur Folge haben.

Epidemiologie

In Deutschland werden etwa 300 diagnostizierte Fälle geschätzt. In der Lite-

ratur geht man von einer Prävalenz von 1:100.000 aus [2]. Das würde für Deutschland eine Zahl von etwa 800 McArdle-Betroffenen bedeuten.

Über die SHG Glykogenose und Internet-Foren sind uns etwa 80 McArdle-Betroffene im deutschsprachigen Raum bekannt. Vor kurzem haben wir das erste Kind (8 Jahre) als Mitglied aufgenommen.

Eine aktuelle Übersicht zeigt, dass 67 % der Patienten bei Diagnosestellung älter als 20 Jahre sind, über die Hälfte 30 Jahre und älter [3]. Die meisten Patienten, die eine Diagnose erst im Erwachsenenalter erhalten haben, berichten über belastungsabhängige Muskelschmerzen und Muskelkrämpfe schon seit der Kindheit.

Oft Symptome von Kindheit an

Eine offene Umfrage unter McArdle-Betroffenen weltweit (Internet-Foren) zu Erfahrungen in ihrer Kindheit zeigt ein beunruhigendes Ergebnis. Die meisten Betroffenen berichten von einer reduzierten körperlichen Belastbarkeit von früher Kindheit an. Diese Einschränkungen erstrecken sich auf rasches Gehen, Treppensteigen, Lasten tragen, statische Positionen wie Hocken, aber auch sich wiederholende Bewegungen wie Zähneputzen und Haare waschen. Die Kindheit ist in vielen Fällen geprägt durch eine Odyssee von Arzt zu Arzt und durch Fehldiagnosen, die von Wachstumsschmerzen bis zum chronischen Erschöpfungssyndrom reichen [4]. Demütigungen durch Lehrer und Ärzte sollten hier nicht unerwähnt bleiben („von Natur aus faul oder bequem“).

Eine Diagnose in früher Kindheit, Versorgung durch fachärztliche Beratung und

Wesentliches für die Praxis ...**Typische Symptome der McArdle-Krankheit**

- Belastungsintoleranz
- Tachykardie bei körperlicher Belastung
- Muskelschmerzen, Muskelkrämpfe
- Myoglobinurie (Dunkelfärbung des Urins)
- Chronische Fatigue
- Erhöhte CK-Werte im Ruhezustand
- „Second wind“-Phänomen

Anleitung zu individuellem Management der Krankheit kann einen weniger schwerwiegenden Verlauf der Erkrankung begünstigen.

Diagnostische Methoden

Das „second wind“-Phänomen ist pathognomonisch, allerdings bei Kindern nicht immer erkennbar [4]. Ein hoher CK-Wert im Ruhezustand lässt differenzialdiag-

nostisch auch an die McArdle-Krankheit denken.

Die diagnostische Methode der Wahl ist eine molekulargenetische Untersuchung des PYGM-Gens. In Nordeuropa am häufigsten sind die p.R50X- und die p.G205S-Mutation [2]. Eine erste schnelle Analyse beschränkt sich auf diese beiden Mutationen.

Im Sinne einer intensivierten Forschungsförderung sollte jeder Arzt eine Eintragung in das Patientenregister für Betroffene mit McArdle und andere seltene neuromuskuläre Glykogenosen (EUROMAC) in Erwägung ziehen.

Literatur

1. Schröter C. Glykogenose Typ V (McArdle-Krankheit) (2014) In: vom Dahl S, Lammert F, Ullrich K, Wendel U (Hrsg.) Angeborene Stoffwechselkrankheiten bei Erwachsenen. Springer, Berlin-Heidelberg, S. 228
2. Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V. (2015) Morbus McArdle. Medizinische Übersicht. Informationen zur Unterstützung einer Primärversorgung von Betroffenen dieser seltenen metabolischen Muskelerkrankung. 17 Seiten, www.glykogenose.de
3. Quinlivan R, Buckley J, James M et al. (2010) McArdle Disease: a clinical review. J Neurol Neurosurg Psychiatry 81: 1182–1188
4. Birch KE (2012) Das McArdle-Handbuch – Eine Einführung der wissenschaftlichen und medizinischen Forschung zur McArdle-Krankheit in einfacher und verständlicher Sprache. Aus dem Englischen übersetzt. Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V., S. 31, www.glykogenose.de

Interessenkonflikt:

Die Autorin erklärt, keinen Interessenkonflikt im Zusammenhang mit diesem Beitrag zu haben.

Korrespondenzadresse

Dr. Monika Weingartz
Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V.
Theodor Heuss Straße 5
40670 Meerbusch
Tel.: 021 59/52 81 50
Fax: 021 59/67 86 50
E-Mail: monikaweingartz@googlemail.com

