



August / September 2013

Patienten-Zeitung des Universitätsklinikums Ulm – Jahrgang 18 / Nr. 121

visite

Kein Schritt ohne Sauerstoffgerät

Wenn die Muskeln nicht gehorchen: Der 18-jährige Konstantin leidet an einer extrem seltenen Erkrankung

Man muss auch mal loslassen können!“ Über diesen ebenso wohlgemeinten wie leichtfertigen und ahnungslosen Rat einer Erzieherin ärgert sich Elisabeth Schmitt noch heute. Hätte sie ihn befolgt, wäre ihr damals ??? Jahre alter Sohn Konstantin im Schwimmbad ertrunken. Vor ihren Augen untergegangen wie ein Stein.

Der heute 18-Jährige leidet an Myotonie, einer extrem seltenen, genetisch bedingten Erkrankung, die weltweit nur bei etwa zehn Menschen beschrieben ist. „Davon kennen wir allein fünf, haben in Ulm also eine Expertise, die sonst nirgends zu finden ist. Konstantin ist der dritte überhaupt bekannte Fall“, sagt Professor Dr. Dr. h.c. Frank-Lehmann-Horn, Vorstandsvorsitzender des im vergangenen Jahr gegründeten *Zentrums für Seltene Erkrankungen* (Tel. 0731 500-23870; www.uni-ulm.de/zse).

Bei einer Myotonie bleibt die Spannung des Muskels nach einer willkürlichen Muskelkontraktion bestehen. Drückt Konstantin beispielsweise seine Hand für fünf Sekunden fest zu und versucht dann, diese schnell zu öffnen, gelingt ihm das oftmals nur mit sehr deutlicher Verspätung.

Verantwortlich für dieses Phänomen sind so genannte Natriumkanäle, die nicht richtig arbeiten und zu einer Übererregbarkeit der Muskelzellmembranen führen. Bei Konstantin verstärkt Kälte diesen Effekt. Kein Wunder, dass es im vergleichsweise



Die genetisch bedingte Myotonie bewirkt u.a., dass die Augen von Konstantin nicht sofort dem Finger von Prof. Lehmann-Horn folgen können. Foto: jp

kühlen Wasser zu einer Katastrophe gekommen wäre, die sich damals allerdings niemand hätte erklären können. Jahrelang konnte dem jungen Elternpaar Elisabeth und Heinz Schmitt nämlich kein Kinderarzt und auch kein sonstiger „Spezialist“ sagen, was Konstantin genau fehlt. Unzählige Diagnosen und Vermutungen, die im Rückblick von Ahnungslosigkeit bestimmt waren.

„Ein generelles Kennzeichen von seltenen Erkrankungen ist die durchschnittliche Diagnosedauer von rund 15 Jahren. Das ist natürlich viel zu lang und bedeutet für Betroffene und

deren Angehörige unendlich viel Leid, Angst und Ungewissheit“, sagt Professor Lehmann-Horn.

Das können die Schmitts bestätigen. Insbesondere im Kleinkindalter arbeitete die Kehlkopfmuskulatur ihres Sohnes nicht zuverlässig. „Wie oft Konstantin blau angelaufen ist und fast erstickt wäre, habe ich irgendwann nicht mehr gezählt“, schildert seine Mutter. Lange Zeit sei es mehrmals täglich vorgekommen. Dabei hatte das Ehepaar immer die Angst vor bleibenden Hirnschäden in den Hinterköpfen. „Wir haben damals keinen Schritt ohne Konstan-

tins Sauerstoffgerät gemacht“, sagt der Vater.

Besuch in Ulm auf dem Oberen Eselsberg. Professor Lehmann-Horn kennt seinen Patienten schon sehr lange. Als Kleinkind stellten ihn seine verzweifelten Eltern vor. Heute, nach ??? Jahren, möchte sich der Mediziner und Forscher erneut ein Bild von Konstantins Gesundheitszustand machen. Als Physiologe und Neurologe gehörte Professor Lehmann-Horn vor rund anderthalb Jahrzehnten (?) dem Team ??? an, das endlich die richtige Diagnose stellte. Eine gezielte Blutuntersuchung offenbarte die Myotonie.

Die Krux für Familie Schmitt: Wie so oft bei seltenen Erkrankungen brachte die richtige Diagnose zwar endlich Klarheit, aber keine Heilung – nachvollziehbar bei einer genetischen Ursache. Aber auch sonst gilt: Oftmals gibt es keine ausgereiften Therapien und/oder entsprechende Medikamente. Ausnahmen nicht ausgeschlossen: „Wir forschen an einem Natriumkanalblocker und sind optimistisch“, so Lehmann-Horn.

Konstantin hat sein Leben derweil im Griff. Als junger Erwachsener kann er die Signale seines Körpers nun zuverlässig interpretieren und sich entsprechend verhalten. Seiner Ausbildung zum Verwaltungsfachangestellten steht die Myotonie nicht im Wege. Für diese Selbstbestimmtheit hat die Familie fast 20 Jahre sehr, sehr hart gekämpft. Jörg Portius

Verführerische Nuss-Nougat-Creme

Warum fällt der Verzicht auf eine übermäßige Kalorienzufuhr so schwer? Dr. Belinda Lennerz hat eine Antwort

Viele kennen es: Obwohl der Hosenbund immer mehr kneift und das Treppensteigen deutlich schwerer „als früher“ fällt, wird nicht aufgehört: Gerne gönnt sich „die Naschkatze“ im Laufe des Tages die zweite Tafel Schokolade sowie das dritte Stück Kuchen und sondiert ab 22 Uhr mit dem Löffel ausgiebig das verführerische Glas Nuss-Nougat-Creme ...

Warum ist das so? Warum fällt der Verzicht auf übermäßiges Essen so schwer, gelingt es vielen Menschen also nicht, die Kalorienaufnahme einzuschränken? Diesen Fragen ist Dr. Belinda Lennerz aus der Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie der Klinik für Kinder- und

Jugendmedizin nachgegangen. Das Ergebnis ihrer am Harvard Children's Hospital Boston (USA) durchgeführten Studie: So genannte raffinierte Kohlenhydrate aktivieren Suchtzentren im Gehirn. Vermeidet man diese Kohlenhydrate, kann das dazu beitragen, die suchtartigen Heißhungerattacken einzuschränken.

„Wir haben 12 gesunden, übergewichtigen Männern Milchshakes mit hohem glykämischem Index oder niedrigem glykämischem Index gegeben. Dieser Index ist ein Maß zur Bestimmung der Wirkung eines kohlenhydrathaltigen Lebensmittels auf den Blutzuckerspiegel“, erläutert Dr. Belinda Lennerz und ergänzt: „Weißmehl, Zucker und Süßgetränke führen

beispielsweise zu einem hohen Blutzuckeranstieg und haben somit einen hohen glykämischen Index. Allerdings fällt der Blutzucker im Anschluss auch rasch wieder ab, was zu verstärktem Hunger führt. Nach dem Verzehr von Gemüse und Hülsenfrüchten steigt der Blutzucker hingegen kaum, diese Lebensmittel haben einen niedrigen glykämischen Index.“

Vier Stunden nach Aufnahme der jeweiligen Milchshakes wurden die Gehirnaktivität und der Blutzuckerspiegel der Probanden gemessen. „Wie erwartet zeigte sich, dass Männer, die den Milchshake mit hohem glykämischen Index zu sich genommen hatten, einen raschen Blutzuckeranstieg und -abfall bis in die Unter-

zuckerung aufwiesen. Außerdem stellten wir fest, dass im Vergleich zu den Shakes mit einem niedrigen glykämischen Index eine starke Aktivierung im Nucleus Accumbens stattfand“, so Dr. Lennerz. Das ist eine Hirnregion des so genannten mesolimbischen Systems – dem „Belohnungssystem“ – das auch eine zentrale Rolle bei Suchtverhalten spielt.

Die Forscherin weist in Bezug auf die Versuchsanordnung darauf hin, dass die Milchshakes – abgesehen vom glykämischen Index – einen identischen Kalorien-, Fett-, Eiweiß- und Kohlenhydrat-Gehalt aufwiesen. „Auch geschmacklich gab es keinen Unterschied“, versichert die Ulmer Forscherin. Jörg Portius