

Neuromuskuläre Erkrankungen

Diagnose und Therapie von schlafbezogenen Atmungsstörungen

Mannheim, 11. November 2011 – Schnarchen, morgendliche Kopfschmerzen und Gereiztheit oder auch plötzliche Tagesmüdigkeit können auf schlafbezogene Atmungsstörungen hinweisen, deren Ursache einer differentialdiagnostischen Abklärung bedarf. Nicht selten liegt der nächtlichen Atmungsstörung eine dringend behandlungsbedürftige neuromuskuläre Erkrankung zugrunde, möglicherweise auch die auf einem Gendefekt beruhende Atemmuskelerkrankung Morbus Pompe. Die Krankheit tritt bei etwa einem von 40.000 Neugeborenen auf. In Deutschland gibt es rund 200 Morbus-Pompe-Patienten. Seit dem Frühjahr 2006 kann diese Erkrankung mit Alglucosidase alfa (Myozyme®) wirksam kausal behandelt werden.

Hinweise auf eine schlafbezogene Atmungsstörung (SBAS) sind Schnarchen, Tagesmüdigkeit, Kopfschmerzen beim Erwachen, Gereiztheit und plötzliches Einnicken am Tag. Eine ausführliche Befragung des Betroffenen sowie seines Partners bezüglich des Schlafverhaltens kann wichtige Informationen liefern.

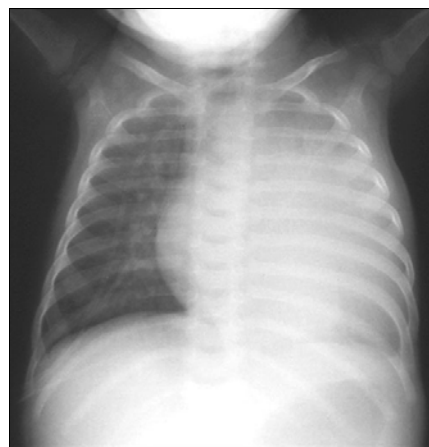
Schlafbezogene Atmungsstörungen haben zwar verschiedenste Ursachen, sind aber, wie Dr. Geert Mayer, Schwalmstadt, darlegte, immer verbunden mit Hypoventilation, obstruktivem Schlaf-Apnoe-Syndrom oder schlafbezogenen Atmungsstörungen anderer Genese. Generell stellt sich die Frage, was sich hinter der Symptomatik versteckt, ob der schlafbezogenen Atmungsstörung beispielsweise metabolische Myopathien, Myotonien oder auch eine Erkrankung des peripheren Nervensystems zugrunde liegen. Dies ist insofern besonders wichtig, weil diese Atmungsstörungen mit einer erheblichen Mortalität verbunden sind.

„Im Schlaf sinkt der Muskeltonus ab“, erklärte Mayer, „am stärksten im REM-Schlaf. Deshalb auch ist der REM-Schlaf eine absolut vulnerable Phase für alle Patienten mit neuromuskulären Störungen.“ Hier kommt es – anders als bei Patienten mit einer einfachen obstruktiven Schlaf-Apnoe – zu einer Hypoventilation und einer niedrigen Sauerstoffsättigung.

„Wichtig ist eine möglichst frühe Diagnostik“, sagte Mayer, „weil sie Lebensqualität verbessert und die Mortalität verringert“. Die Klärung differentialdiagnostischer Fragestellungen aber sollte v.a. in unklaren oder komplizierten Fällen in einer spezialisierten Schlafklinik, also im Schlaflabor erfolgen, denn die dort gegebene Möglichkeit einer Polysomnographie, also der Messung und Untersuchung bestimmter biologischer Parameter im Schlaf, ist die sicherste Methode zum Nachweis und zur Beurteilung der Schwere einer schlafbezogenen Atmungsstörung.

„Möglicherweise sind die Symptome ein Indikator dafür, eine neuromuskuläre Erkrankung zu erkennen.“ Dabei kann es sich u.a. aber auch um die relativ seltene, als „Morbus Pompe“ bezeichnete autosomal-rezessiv vererbte lysosomale Glykogenspeichererkrankung handeln, die anfangs leicht übersehen wird, da sie sich zunächst nur in SBAS manifestieren kann. Es ist jedoch eine progressive, zu andauernder Behinderung führende und häufig lebensbedrohende neuromuskuläre Erkrankung, die charakterisiert ist durch Degeneration von Skelett-, Atem- und Herzmuskeln.

Thoraxröntgen eines Kleinkindes mit Morbus Pompe mit ausgeprägter Kardiomegalie.



(© Von B. Byrne, MD)

Frühzeitiger Therapiebeginn und konsequente Dauerbehandlung

Während SBAS bei neuromuskulären Erkrankungen i.d.R. mittels nächtlicher Heimbehandlung (nächtliche nicht-invasive Atemunterstützung per Masken-Überdruckbeatmung) behandelt werden, ist bei Morbus Pompe eine kausale Enzymersatztherapie mit Alglucosidase alfa (Myozyme®) indiziert. Da Morbus Pompe

eine progressive, zu dauerhafter Behinderung führende Erkrankung mit hoher Mortalität ist, kommt einem frühzeitigen Therapiebeginn und der konsequenten Dauerbehandlung eine prognostisch entscheidende Bedeutung zu. Je eher die Enzymmangelerkrankung diagnostiziert und therapiert wird, desto höher sind die Chancen, irreversible Organschäden zu vermeiden oder zu verzögern.

Das seit dem Frühjahr 2006 verfügbare Myozyme® ist ein in einem aufwändigen biotechnologischen Prozess hergestelltes Enzym (rekombinante humane alpha-Glukosidase Typ II), das den genetisch bedingten Mangel an saurer alpha-1,4-Glukosidase (GAA) bei Morbus Pompe-Patienten ausgleichen und ein Fortschreiten der Erkrankung verhindern kann. Es ist die erste und bislang einzige kausale Therapie für Patienten mit einem Mangel an saurer alpha-Glukosidase.

Der Wirkstoff gelangt nach intravenöser Infusion über die Blutbahn durch rezeptorvermittelte Endozytose in die intrazellulären Lysosomen und baut dort – analog zu körpereigener GAA – hydrolytisch Glykogen zu Glukose ab. Dadurch wird akkumuliertes Glykogen in den Lysosomen abgebaut und somit eine weitere Speicherung verhindert.

Die Applikation des Medikamentes muss von einem in der Versorgung von Morbus Pompe-Patienten oder einer anderen erblichen Stoffwechsel- oder neuromuskulären Erkrankung erfahrenen Arzt überwacht werden. Da es sich um eine Enzyersatztherapie handelt, ist eine lebenslange Behandlung notwendig.

hb

Infantile Verlaufsform des M. Pompe

Der Zeitpunkt an dem die Krankheit auftritt sowie der Schweregrad der Symptomatik können von Fall zu Fall erheblich unterschiedlich sein. Neben einer fortschreitenden Muskelschwäche, kommt es in den meisten Fällen zu mehr oder minder stark ausgeprägten Atemproblemen, die auf eine Zwerchfellschwäche zurückzuführen sind. Als kuppelförmiger Muskel fungiert das Zwerchfell als wichtigster Einatemmuskel. Tritt M. Pompe bereits im Säuglingsalter auf ("infantile Verlaufsform"), kann es infolge einer zunehmenden Herzmuskelschwäche zu Herzversagen kommen.

Bei der schwersten Verlaufsform des M. Pompe („infantiler M. Pompe“) setzen die Symptome bereits in den ersten Lebensmonaten ein. Im Vordergrund steht eine massive Herzvergrößerung, aufgrund des deutlich reduzierten Muskeltonus wirken die Kinder schlaff (im englischen Sprachraum als "floppy baby" bezeichnet). Unbehandelt versterben viele bereits im ersten Lebensjahr.

Quelle:

*Symposium „Neuromuskuläre Patienten im Schlaflabor: Neurologie meets Atmung“.
Mannheim, 11. November 2011 – Veranstalter: Genzyme, Neu-Isenburg.*

www.medizin-telegramm.com