

# Myotonia congenita und Schmerzen

Als Moderatorin einer großen internationalen Selbsthilfegruppe für nicht-dystrophische Myotonien höre ich oft von Mitgliedern, deren Ärzte ihnen sagen, dass alle muskuloskelettalen Schmerzen, die sie haben, durch die Myotonie verursacht werden. Es gibt zwei Hauptgründe, die ich für diese Fehleinschätzung gesehen habe.

Der erste Grund ist, dass die meisten Ärzte noch nie einen Patienten mit Myotonia congenita gesehen haben, so dass sie entweder in ihren Neurologie-Lehrbüchern nachsehen (die oft veraltet sind) oder eine schnelle Suche im Internet durchführen, um zu versuchen, einige Informationen zu bekommen. Leider beziehen sich die meisten Artikel, wenn sie den Suchbegriff "Myotonie" verwenden, auf die myotone Dystrophie (DM) und nicht auf die Myotonia congenita (MC). Wenn sie über die Symptome lesen, die eine signifikante Nervenbeteiligung beinhalten können, nehmen sie an, dass dies auf MC zutrifft. Aus dem gleichen Grund schreiben sie oft kardiale Anomalien oder GI-Probleme der MC zu.

Der zweite Grund, warum es oft missverstanden wird, ist, dass sie annehmen, dass Myotonia congenita eine neuromuskuläre Erkrankung ist, also auch Nerven und Nervenentzündungen betreffen kann. Tatsächlich ist Myotonia congenita eine Chlorid-Ionenkanalstörung, die nur die Zellen in den Skelettmuskeln betrifft. Wenn sich der Muskel zusammenzieht, müssen die positiv geladenen Natrium- und Kalium-Ionen durch Chlorid-Ionen neutralisiert werden, damit sich der Muskel entspannen kann. Normalerweise geschieht dies reibungslos, und der Depolarisations-/Repolarisationszyklus wird nicht wahrgenommen, da wir unsere Muskeln willentlich bewegen. Aber bei einer Person mit MC kann dieser Prozess zehnmal länger dauern, und das kann sehr auffällig werden. In einigen Fällen, wie z. B. bei der rezessiven Becker-MC, kann die Person mehrere Sekunden lang einen Krampfanfall erleiden und sogar stürzen. Dies ist die Ursache für das Fallen, das man bei "ohnmächtigen Ziegen" sieht.

Myotonia congenita ist die Unfähigkeit des Muskels, diesen Zyklus von Kontraktion /Entspannung in einem normalen Tempo aufrechtzuerhalten. Das ist alles. Sie kann jeden Teil des Körpers betreffen, der mit der Skelettmuskulatur zusammenhängt, einschließlich der Augen, des Zwerchfells, des Rachens, der oberen Speiseröhre und sogar der Zunge. Die größeren weißen Fasermuskelgruppen wie Waden, Quads, Bauchmuskeln und Bizeps sind in der Regel am meisten betroffen. Aber auch die Hände sind recht problematisch, da es schwierig ist, einen Griff schnell zu lösen, wenn man Türen öffnet, Hände schüttelt oder einen Gegenstand abstellt.

Myotonia congenita betrifft nicht die glatten Muskeln wie den GI-Trakt, die Gebärmutter, die Blase oder die Nieren. Da das obere Drittel der Speiseröhre aus Skelettmuskulatur besteht, kann es zur Neigung zum Verschlucken oder zur Entwicklung von Speiseröhrenbeuteln führen. Schließmuskeln sind im Allgemeinen nicht betroffen, die einzige Ausnahme scheint der anale Schließmuskel zu sein, der sich im Laufe der Zeit so verändert, dass er etwas Skelettmuskel enthält. Myotonische Entladungen wurden in diesem Schließmuskel beobachtet und könnten zu einigen Spasmen beitragen.

Der Skelettmuskelschmerz bei Myotonie wird durch Mikrorisse im Muskel verursacht, wenn Kraft auf einen Muskel ausgeübt wird, der sich von der aktuellen Kontraktion nicht entspannt (repolarisiert) hat. Wir sehen dies besonders, wenn Menschen selbstbewusst Treppen steigen und ihr Bein zwingen, die nächste Stufe zu nehmen, wenn es sich von der vorherigen Kontraktion nicht entspannt hat. Der Effekt ist dem von Bodybuildern sehr ähnlich, die Muskeln absichtlich "zerreißen", um mehr Masse zu bekommen. Da sich die adaptiven Fasern bilden, um mit der zusätzlichen Belastung fertig zu werden, führt dies zur Hypertrophie des Muskels. Der Grad der Hypertrophie, der bei jemandem mit Myotonie zu beobachten ist, hängt von der genetischen Ausstattung ab, einschließlich der Verteilung der weißen und roten Muskelfasern, der Glykogenspeicherung, dem Elektrolythaushalt und dem Grad der Hemmung des Ionenkanals, der durch die jeweilige Mutation oder Mutationen verursacht wird.

Eine Mutation zu haben, die mit Myotonie assoziiert ist, verursacht an sich noch keine Schmerzen. Die Mehrheit der Patienten mit dokumentierten Mutationen hat keine Schmerzen, sondern nur Steifheit. Wir können das Reißen der Muskeln und den daraus resultierenden Muskelkater und die Verkrampfung oft kontrollieren, indem wir uns unserer Bewegungen bewusst sind und innehalten, um einer kontrahierten Muskelgruppe Zeit zur Entspannung zu geben. Das ist jedoch nicht immer bequem oder gar möglich. Dieser Schmerz sollte dem entsprechen, was Sie bei Menschen sehen würden, die ins Fitnessstudio gehen und sich überanstrengen. Bei einer normalen Person würde dieser Muskelkater normalerweise in ein paar Tagen abheilen. Da wir aber täglich mit dieser isometrischen Kraft konfrontiert sind, jedes Mal, wenn wir aus einem Stuhl aufstehen und anfangen zu gehen oder Treppen zu steigen, kann der Schmerz durch die Muskelschädigung hartnäckig sein, aber er ist nicht dauerhaft und wird nicht durch nervenbezogene Probleme verursacht.

Wenn eine Person mit Myotonia congenita Symptome von Wirbelsäulenschmerzen oder Entzündungen hat, oder wenn es anhaltende, weit verbreitete Muskelschmerzen gibt, dann sollte man davon ausgehen, dass es sich um eine co-existierende Erkrankung handelt. Es ist genauso wahrscheinlich wie bei jedem anderen, dass wir Rücken- und Gelenkschmerzen oder Neuropathie entwickeln. Wenn Patienten diese Symptome ihren Ärzten gegenüber erwähnen, wird ihnen leider oft gesagt, dass es nur an der Myotonie liegt und es werden keine weiteren Untersuchungen durchgeführt. Das Ergebnis ist, dass viele unnötig leiden, obwohl die anderen Erkrankungen erfolgreich behandelt werden könnten.

Die häufigsten Gründe für Schmerzen, die ich außer Muskelkater gesehen habe, sind Bandscheibenvorfälle oder -vorwölbungen, Spinalkanalstenose, degenerative Bandscheibenerkrankungen, periphere Neuropathie und Autoimmunerkrankungen. Einige unserer Mitglieder haben auch das Ehlers-Danlos-Syndrom oder eine mitochondriale Erkrankung. Diese sind völlig unabhängig von der Myotonia congenita. Die bevorzugte pharmazeutische Behandlung für MC sind entweder Natriumkanalblocker wie Mexiletin oder Flecainid, oder die Medikamente gegen Krampfanfälle wie Carbamazepin und Lamotrigin. Diese reduzieren die Anzahl der positiv geladenen Ionen in einer Muskelzelle, so dass weniger Chlorid-Ionen zur Repolarisierung der Zelle benötigt werden. Ärzte verschreiben oft Muskelrelaxantien, die nicht wirksam sind, es sei denn, die Person hat eine zusätzliche Erkrankung, die von ihnen profitiert.

Bei der Behandlung von Schmerzen bei jemandem mit Myotonie können NSAIDs die Steifheit sogar verschlimmern. Das liegt daran, dass sie dazu neigen, das Serumkalium zu erhöhen, daher ist Mäßigung der Schlüssel. Lokalanästhetika, die für Nervenblockaden verwendet werden, müssen ohne Vasokonstriktoren sein. Epinephrin wird die Myotonie vorübergehend stark verschlechtern. Kortikosteroide können die Myotonie aufgrund der erhöhten Kaliumausscheidung vorübergehend verbessern, aber wegen der langfristigen Nebenwirkungen wird von ihnen als regelmäßige Behandlung abgeraten, es sei denn, sie werden zur Kontrolle von Autoimmunerkrankungen benötigt. Magnesium hat sich als sehr vorteilhaft bei der Linderung von Myotonie sowie von Nervenschmerzen erwiesen. Die Formen, die am effektivsten zu sein scheinen, sind Magnesiumglycinat oder -zitat.

Abschließend ist es wichtig, dass ein medizinischer Betreuer zwischen dem Muskelkater und den Krämpfen, die normalerweise bei Myotonie in den Skelettmuskeln auftreten, und den Schmerzen aufgrund anderer Erkrankungen unterscheidet. Myotonia congenita wird nicht als behindernde oder lebensverkürzende Erkrankung angesehen. Wenn jemand so stark betroffen ist, dass er nicht in der Lage ist, zu arbeiten oder an normalen täglichen Aktivitäten teilzunehmen, dann trägt entweder eine andere genetische oder erworbene Erkrankung dazu bei, oder er nimmt Medikamente ein, die den Chloridkanal weiter hemmen, oder er ist Umweltfaktoren wie Pestiziden und Herbiziden ausgesetzt, die die Funktion des Enzyms beeinträchtigen (siehe Liste der kontraindizierten Medikamente). Eine kaliumreiche Ernährung und Nahrungsergänzungsmittel können die Myotonie ebenfalls verschlimmern, ebenso wie ein hoher Zuckerkonsum, Stress (durch erhöhte Adrenalinausschüttung) und intensives Training (erhöhter Insulinspiegel).

Ich hoffe, dass dies hilfreich ist, um festzustellen, ob zusätzliche Tests durchgeführt werden sollten, um mögliche koexistierende Bedingungen zu diagnostizieren.

Quelle:

Janet Stone, CFT / ©2017 Das Myotonie-Projekt, [jan@MyotoniaCongenita.org](mailto:jan@MyotoniaCongenita.org)

-> Übersetzt mit [www.DeepL.com/Translator](http://www.DeepL.com/Translator) (kostenlose Version)