

Herz unter Druck

VON JOHANNA BADORREK

Wenn der Herzmuskel aus genetischen Gründen unter Druck gerät, kann dies zum plötzlichen Herztod führen. Schuld ist die seltene Herzerkrankung HOCM. Carsten Schnauß, 1. Vorsitzender der Selbsthilfe-Bundesorganisation HOCM Deutschland e. V., erklärt die Krankheit und was sein Verein leistet.



Carsten Schnauß, 1. Vorsitzender der Selbsthilfe-Bundesorganisation HOCM Deutschland e. V.

„Bei mir war es ein Zufallsbefund“, sagt Carsten Schnauß. Damals war er 32 Jahre alt – und es war ein Schock, als ihm der Arzt sagte, er hätte HOCM. „Ich bin nach Hause und habe in einem Buch nachgelesen. Was hängen blieb, war die große Gefahr des plötzlichen Herztods. Wir erwarteten gerade unser erstes Kind, da geht einem einiges durch den Kopf.“ Die Hypertrophe Obstruktive Kardiomyopathie, kurz HOCM, ist eine seltene Erkrankung des Herzmuskels. Sie wirkt sich aus durch eine fortschreitende Verdickung der Muskulatur in mindestens einem Wandabschnitt der linken Herzkammer und wird autosomal-dominant vererbt. Mediziner gehen von 200 Fällen pro 100.000 Einwohner aus, da-

nach würde es in Deutschland ca. 160.000 HOCM-Patienten geben. „Das ist gar nicht so selten“, bemerkt Schnauß, „aber die Ärzte kennen sich nicht aus. Deshalb gibt es die gleichen Herausforderungen wie bei seltenen Erkrankungen.“


Alles drin: von unauffällig bis Herztod

Die Erscheinungsform der Erbkrankheit reicht von unauffälligen Verläufen bis zu einer schweren Herzschwäche mit Funktionsstörungen und dem gefürchteten plötzlichen Herztod. Die Funktionsstörungen führen zu Kurzatmigkeit, Atemnot, einer allgemeinen Schwäche, Brustenge, Herzklopfen, Schwindel und Bewusstlosigkeit. Gefährlich ist, dass die HOCM nicht unbedingt auffällt. Schnauß war wegen Bluthochdruck in Behandlung, bei Atemnot nahm er ein Asthmaspray und schob es auf seine Allergie. Erst der Routine-Check mit EKG und Ultraschall bei einem erfahrenen Arzt machte die Erkrankung sichtbar. Der plötzliche Herztod kann aber trotz Unauffälligkeit eintreten. „Wenn ein junger Fußballer auf dem Spielfeld tot umfällt, könnte HOCM die Ursache sein“, so Schnauß.

Darum geht es

Deshalb ist die frühzeitige Erkennung ein wichtiges Anliegen des Selbst-

hilfvereins. „Es gibt Checklisten und Risikogruppen“, erklärt Schnauß. Seine Kinder schicke er alle drei Jahre zum Kardiologen. Was natürlich nur nützt, wenn dieser aufgeklärt ist. Die Information von Medizinern ist somit ebenfalls wichtig im Portfolio. Da die HOCM für das private und berufliche Umfeld außerdem oft schwer zu greifen ist, unterstützt der Verein insbesondere hier mit Austausch.

Zwei weitere wichtige Themen sind sozialrechtliche Belange wie die Beantragung eines Schwerbehindertenausweises oder der Frührente sowie Forschung und medizinische Hilfen. Schnauß erzählt von implantierten Defibrillatoren, die das Herz im Notfall wieder zum Schlagen bringen. Und von OPs, bei denen die Verdickung chirurgisch entfernt wird. Das sei kompliziert, etwas einfacher wäre die Alkoholmethode. Dabei wird Alkohol in die Arterie gespritzt, die besagte verdickte Stelle mit Blut versorgt. Dort stirbt das Gewebe ab und vernarbt. Diese OP hat er selbst 2001 mit Erfolg durchführen lassen. Auch solche Erfahrungen teilt der Verein natürlich gern mit anderen Betroffenen. 

Weitere Informationen unter www.hocm.de

ADVERTORIAL

Neuer Hoffnungsträger für Patienten mit spinaler Muskelatrophie

Spinale Muskelatrophie (SMA) wurde bereits im Jahr 1891 vom Neurologen Guido Werdnig beschrieben. Bis eine medikamentöse Behandlung zur Verfügung stand, dauerte es noch mehr als 120 Jahre. Seit Juli 2017 ist in Deutschland das erste Arzneimittel für die seltene Erkrankung SMA verfügbar. Es kann Patienten und deren Angehörigen neue Hoffnung geben – auch bei späterem Krankheitsbeginn.

In Deutschland sind etwa 1.500 Menschen an SMA erkrankt, schätzungsweise zwei Millionen Deutsche sind genetische Träger, oftmals ohne es zu wissen. Säuglinge und Kleinkinder sind meist schwer von der Erkran-



Braeden Farrell, ein Kind mit spinaler Muskelatrophie (SMA)

kung betroffen, sie ist deren häufigste genetisch bedingte Todesursache. Den Betroffenen ist es oft nicht möglich, sogenannte motorische Meilensteine zu

erreichen, also beispielsweise den Kopf zu halten oder sich auf den Rücken zu drehen. Auch Atmen und Schlucken sind ohne medizinische Unterstützung kaum möglich, so dass eine künstliche Beatmung und Ernährung unumgänglich werden. Viele Betroffene mit früh einsetzender SMA erreichen ohne Behandlung nicht einmal das zweite Lebensjahr. Eine später einsetzende SMA verläuft milder und macht sich zum ersten Mal oft erst in der Jugend oder im Erwachsenenalter bemerkbar.

Neues Arzneimittel als Hoffnungsträger

SMA geht auf einen Gendefekt zurück, der dazu führt, dass ein für die Muskeln notwendiges Eiweiß nicht in ausreichender Menge gebildet wird. In der Folge kommt es zu einer allmählichen Schwäche der Muskulatur und in schweren Fällen sogar zum Verlust der Bewegungsfähigkeit.

Durch einen innovativen Ansatz haben es Wissenschaftler geschafft, den Defekt bei SMA teilweise auszugleichen. Das Arzneimittel greift in den Ableseprozess eines bestimmten Gens ein und führt dazu, dass, sofern die Therapie erfolgreich ist, das notwendige Eiweiß in ausreichender Menge zur Verfügung steht. Patienten ist es dadurch möglich, wichtige motorische Meilensteine zu erreichen bzw. ihre Lebensqualität im Alltag zu erhalten.

Frühzeitige Diagnose wichtig

Umso wichtiger ist es, die Erkrankung frühzeitig zu erkennen. Bei Säuglingen und Kleinkindern erfolgt dies meist in einer Klinik. Bei später einsetzender SMA und mildereren Verlaufsformen ist dagegen häufiger eine genaue Diagnostik und Abgrenzung zu anderen Muskelerkrankungen notwendig. In-

zwischen steht hierfür unter anderem ein Gentest zur Verfügung, der sowohl von niedergelassenen Kinderärzten als auch Neurologen veranlasst werden kann.

Denn auch bei Jugendlichen und Erwachsenen hat SMA meist tiefgreifende Auswirkungen auf deren Leben und Alltag. Zudem ist sie eine fortschreitende Erkrankung, so dass sich der Gesundheitszustand ohne Behandlung im Zeitverlauf in der Regel verschlechtert. Wird eine SMA-Diagnose bestätigt, kann die Betreuung und Behandlung in spezialisierten Zentren erfolgen, die beispielsweise bei der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM e.V.) hinterlegt sind.



<http://bit.ly/SMA-DGM>