

„Hope‘ trotz unheilbarer Krankheit

Stoffwechselkrankheit Morbus Pompe verursacht bei Erwachsenen Schwäche der Skelettmuskulatur / UKM-Patientin Sandra Schmit ist Schirmherrin des Selbsthilfeprojekts „Hope‘ in Deutschland

Münster (ukm/jug). Im Alter von 13 Jahren fing es eher harmlos an. „Als Teenager habe ich viel Sport gemacht. Ich hatte aber schnell Muskelkater und vermehrt auch Muskelkrämpfe“, erinnert sich Sandra Schmit zurück an eine Zeit, in der sie noch problemlos Fußball spielen und reiten konnte. Heute ist das für die 37-jährige undenkbar: Sie leidet unter Morbus Pompe, einer degenerativen Stoffwechselkrankheit, die sich primär in der Muskulatur bemerkbar macht. „Den Betroffenen fehlt erblich bedingt ein Enzym, das in den Muskeln zum Abbau des Kohlenhydrats Glykogen benötigt wird. Das Glykogen sammelt sich also in den Muskelzellen an und verursacht letztlich, dass diese zerstört werden“, erklärt Schmits behandelnder Arzt Priv.-Doz. Dr. Matthias Boentert, Leitender Oberarzt am Institut für Schlafmedizin und Neuromuskuläre Erkrankungen am UKM (Universitätsklinikum Münster).

Trotz ihrer langen Leidensgeschichte wurde die korrekte Diagnose erst im letzten Jahr am UKM gestellt. Davor vermuteten Mediziner jahrelang eine Muskeldystrophie. Profitiert hat Schmit letztlich davon, dass die Forschung in den letzten Jahren Fortschritte gemacht hat und sie somit am UKM auf Morbus Pompe getestet werden konnte. Die Glykogenspeicherkrankheit zeigt sich bei Erwachsenen vor allem in einer Schwäche der Skelettmuskulatur. „Ich habe Schwierigkeiten beim Laufen, Treppen steigen und aufstehen, das war früher nicht so“, sagt Schmit. Die Folge ist ein typisches Gangbild, „schließlich ist die gesamte Rumpfmuskulatur betroffen. Langfristig wird sich eine Atemmuskelschwäche einstellen, weil auch das Zwerchfell in seiner Funktion eingeschränkt sein wird“, so Boentert. Wird die Krankheit bei Säuglingen diagnostiziert, ist meist neben der Rumpfmuskulatur auch das Herz betroffen. Morbus Pompe gilt als seltene Erkrankung, bei der die Verläufe umso schwerer sind, je früher sich die Krankheit manifestiert. In Deutschland sind wenige hundert Patienten betroffen, das UKM betreut 33 von ihnen.

Hoffnung und eine verbesserte Lebensqualität verspricht den Betroffenen eine Enzyersatztherapie, die seit 2006 zugelassen ist. Alle zwei Wochen wird den Patienten das Enzym als Infusion verabreicht, um den körpereigenen Mangel daran zumindest teilweise zu kompensieren. Schmit hat das Medikament erstmals vor einem Jahr bekommen: „Meine Blutwerte haben sich verbessert und die Muskulatur ist deutlich stabilisiert. Ich merke, dass es mir viel besser geht und ich einfach mehr Kraft habe“, berichtet die Team-Assistentin von den positiven Effekten. Parallel zu ihrer Behandlung nimmt sie am UKM an einer klinischen Studie teil, in der die Wirkung des Medikaments weiter erforscht wird.

Morbus Pompe ist (noch) nicht heilbar. Trotz der schwierigen Perspektive bleibt Sandra Schmit positiv und optimistisch, will auch anderen Betroffenen Hoffnung machen. Seit letztem Jahr engagiert sie sich im Projekt ‚Hope Travels‘: „Ein Stofftier namens Hope reist dabei durch die Welt zu den Betroffenen, die dann Fotos mit Hope auf Facebook veröffentlichen“, so Schmit, die Schirmherrin des Projekts für Deutschland ist. Das Maskottchen des Projekts ist ein Faultier, „wir sind ja auch etwas schwerfälliger“, erzählt sie mit einem Schmunzeln. Ihren Humor und ihre Tatkraft wird Morbus Pompe ihr nicht nehmen.

Weitere Informationen zum Hope-Projekt finden Sie hier:

<https://www.mpompe.de/pompe/community/hope>