



CMT Austria

Selbsthilfverein

CMT-Austria ist die Interessensgemeinschaft für Patienten mit vererbter Polyneuropathie (Charcot-Marie-Tooth-Syndrom)



CMT AUSTRIA

EIN LEITFADEN FÜR SCHULÄRZTINNEN, LEHRPERSONAL UND ELTERN, UM KINDERN ZU HELFEN



Das Charcot-Marie-Tooth Syndrom (CMT) stellt aufgrund unterschiedlichster Symptome und sich ändernder Bedürfnisse des Kindes eine besondere Herausforderung dar.

Für Kinder mit CMT und ihre Familien kann es anstrengend sein. Der Selbsthilfeverein CMT-Austria hat diesen Leitfaden erstellt, um SchulärztInnen und Lehrpersonal bei der Früherkennung und der Betreuung von Kindern mit CMT zu unterstützen.

- ▶ CMT (Charcot-Marie-Tooth Syndrom) ist die am häufigsten vererbte periphere Neuropathie. Mindestens einer von 2.500 Menschen in Österreich und 2,8 Millionen Menschen weltweit sind betroffen, viele davon sind Kinder und Jugendliche.
- ▶ Wegen fortschreitender Minderleistung der peripheren Nerven werden die Muskeln in Armen, Händen, Beinen und Füßen geschwächt und degenerieren. Das führt dazu, dass die Bewegungs- und Koordinationsfähigkeiten der Kinder und Jugendlichen beeinträchtigt sind.
- ▶ Für Schulmediziner und Lehrpersonal ist es wichtig zu wissen, wie sich CMT auf die Lernwelt des betroffenen Kindes auswirken kann.
- ▶ Sie sind oft die ersten, die eine Veränderung beim Kind bemerken.
- ▶ Wenn Sie die Auswirkungen von CMT kennen, können Sie das Kind, dessen Familie und Mitschüler unterstützen, mit der Situation besser umzugehen und dem Kind eine gute Schulerfahrung vermitteln.
- ▶ CMT verursacht keine geistigen Beeinträchtigungen. Ein Kind mit CMT kann aber eine Vielzahl von Symptomen, wie Einschränkungen in der Hand- oder Fußkoordination, eine schnellere Ermüdung oder Schmerzen aufweisen. Das kann sich auch auf die psychische Gesundheit und den Lernerfolg auswirken.

FÜR CMT GIBT ES KEINE HEILUNG, ABER VIELE WIRKSAME MASSNAHMEN AUS DER ERGOTHERAPIE, ELEKTROTHERAPIE UND (NEURO-)PHYSIOTHERAPIE. GEFÜHLSREIZE UND BEWEGUNG HELFEN IMMER!



INHALTSVERZEICHNIS

Warum diese Mappe entstand Sie sind oft die ersten, die eine Veränderung beim Kind bemerken. Bitte helfen Sie mit!	Seite 2
CMT-Austria Infoangebote Im Video einfach erklärt: „CMT-Infos für Kids“ und „Leben mit CMT“	Seite 4
Sichtbare und unsichtbare Symptome Weichen für das Leben stellen - Früherkennung hilft	Seite 5
Bei einer CMT-Erkrankung Von Abklärung bis Kartoffelsackrennen - Was LehrerInnen und SchulärztInnen tun können	Seite 6
Der schulische Alltag Der Grund heißt CMT - Wie „unsaubere Handschrift“ und langames Aufstehen zu schlechten Noten führen	Seite 7
Psychische und emotionale Stressoren Schwäche – Unsicherheit – Angriff	Seite 7
Organisatorische Hilfen von Seiten der Schule Raum geben, Zeit geben - Wachstumsphasen sind besonders fordernd	Seite 8
CMT aus Sicht der Heranwachsenden - Julia erzählt: „Eine Krankheit, die man nicht wirklich sieht ist schwer zu verstehen und zu akzeptieren.“	Seite 9
CMT aus Sicht der Erwachsenen - Barbara erzählt: ▶ Bitte diesen Brief bei Bedarf kopieren und dem Kind mitgeben Über das Hinfallen und das wieder Aufstehen - Was man trotz aller Schwierigkeiten tun kann	Seite 10
CMT aus Sicht der Wissenschaft Es gibt viele Formen von CMT, aber auch vieles, das hilft	Seite 12
Nützliche Adressen CMT ist die häufigste seltene Erkrankung, wird aber oft zu spät erkannt	Seite 14





CMTAUSTRIA

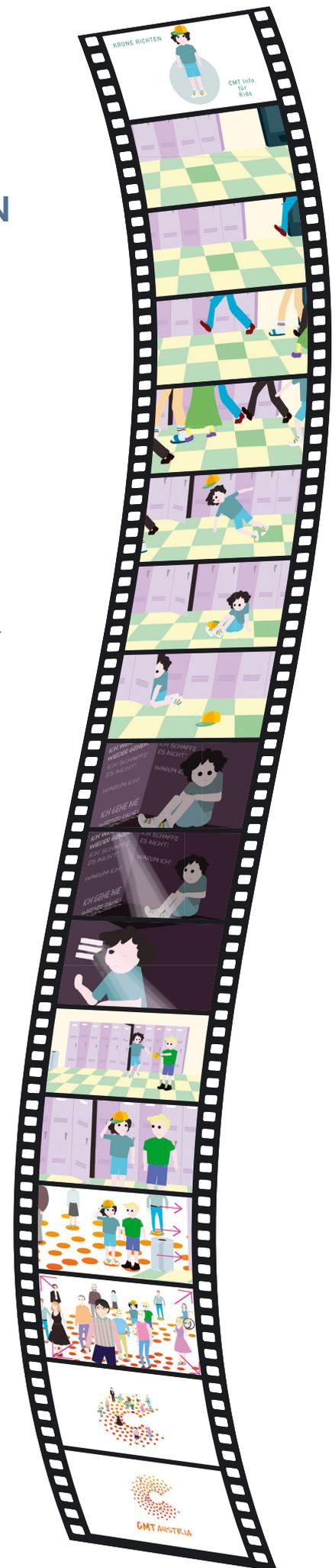
CMT-AUSTRIA HILFT BETROFFENEN UND IHREN FAMILIEN

- ▶ Online: Das CMT-Motivationsvideo für Kids
- ▶ Auf Youtube und unserer Homepage: Leben mit CMT

SCHAU REIN AUF

- ▶ www.CMT-Austria.at
Ein Selbsthilfeverein stellt sich vor
- ▶ CMT-Austria
Erfahrungsdatenbank – nur für registrierte Mitglieder
- ▶ CMT-Austria/DGM Infodienst
Liste der neurotoxischen Medikamente
- ▶ CMT-Austria/CMTA
Ärztlicher Leitfaden für orthopädische OPs
- ▶ CMT-Austria / Physio Austria und Special Olympics Österreich
Übungen aus dem FIT5Programm

CMT ist die häufigste „seltene Krankheit“ und wird leider viel zu oft, viel zu spät erkannt.



cmt-austria.at
office@cmt-austria.at
(+43) 0676 / 660 1851



SICHTBARE UND UNSICHTBARE SYMPTOME

Eine der größten Herausforderungen von CMT ist der unterschiedliche Verlauf und der unterschiedliche Schweregrad von Symptomen. Kinder mit CMT können sich in einem Moment gut fühlen und im nächsten Moment treten Müdigkeit oder Schmerzen ein. Jeder Krankheitsverlauf von CMT betroffenen Personen ist anders. Einige können sichtbare Symptome haben, andere unsichtbare Symptome und einige haben beides. Die Progressionsrate variiert von Monat zu Monat und von Jahr zu Jahr.

Während Phasen schnellerem Wachstums oder kurz vor Eintreten der Periode kommt es meist zu einer Verschlechterung, die aber vorübergehend sein kann.

SICHTBARE SYMPTOME

- ▶ Schwierigkeiten beim Gehen, abnormaler Gang und „Ungeschicklichkeit“ aufgrund von Muskelschwäche, Atrophie und Müdigkeit.
- ▶ Schwierigkeiten beim Treppensteigen.
- ▶ Charakteristischer „Fallfuß“ oder „Storchengang“.
- ▶ Häufiges Stolpern und Verletzungen durch Stürze, wie zum Beispiel aufgeschlagene Knie.
- ▶ Skelettanomalien, wie Hammerzehen, hoher Rist, Skoliose und Kyphose.
- ▶ Unvermögen, bei körperlichen Aktivitäten mit Gleichaltrigen Schritt zu halten.

UNSICHTBARE SYMPTOME

- ▶ Fatigue ist eine häufige Beschwerde bei Menschen mit CMT und sie kann bedeutsam genug sein, um die täglichen Aktivitäten zu beeinträchtigen. Diese Müdigkeit tritt manchmal täglich auf und wird im Laufe des Tages schlimmer. Fatigue kommt und geht oft ohne Vorwarnung.
- ▶ Neuropathische Schmerzen sind ein häufiger Begleiter bei Menschen mit CMT. Auch diese kommen und gehen ohne Vorwarnung und können im Laufe des Tages schlimmer werden. Es kann ein scharf stechender Schmerz, Kribbeln oder ein brennendes Gefühl in den Füßen, Beinen, Armen oder Händen sein.
- ▶ In Händen und Füßen können Krämpfe auftreten.
- ▶ Langsame, fortschreitende Schwäche und Atrophie der Muskeln in Füßen, Beinen, Armen und Händen.
- ▶ Die Propriozeption (das Gefühl, wo sich der Körper im Raum befindet) ist beeinträchtigt.
- ▶ Depressionen, Angstzustände und Stimmungsschwankungen sind bei Kindern und Jugendlichen mit CMT, die ein, zwei oder alle dieser Symptome haben, häufiger. Dies hängt mit der chronischen Krankheit zusammen, weil sie sich anders fühlen, als ihre Altersgenossen.
- ▶ In seltenen Fällen: Reduziertes bzw. fehlendes Temperatur- oder Schmerzempfinden.





DIAGNOSE CMT

LehrerInnen, SchulärztInnen und Eltern sind bei einer erkannten CMT-Erkrankung gleichermaßen gefordert und können sich gegenseitig sehr unterstützen. Unsere Bitte an LehrerInnen und SchulärztInnen:

- ▶ Beobachten Sie Aktivitätseinschränkungen bewusst und immer wieder aufs Neue. Bewerten Sie die Symptomlast situations- und momentbezogen.
- ▶ Unterstützen Sie den Weg der medizinischen Abklärung (NeurologIn), der Suche nach Therapieoptionen (FA für Physikalische Medizin) und des sinnvollen Einsatzes von Orthesen, orthopädischen Schuhen oder Operationen (OrthopädiIn).
- ▶ Beziehen Sie rechtzeitig den schulpsychologischen Dienst, Schulsozialarbeit oder Jugendcoaching ein.

VERSTECKTES UNWOHLSEIN

Viele Schüler empfinden „unsichtbare“ Symptome, wie Schmerzen und Müdigkeit als den schwierigsten Teil des Lebens mit CMT. Die Leute sagen ihnen: „Aber du siehst so gut aus... du kannst nicht krank sein.“

Es ist wichtig, auch die „unsichtbaren“ Symptome zu verstehen, nicht nur diejenigen, die gesehen werden können. Es ist wichtig klar zu machen, dass eine Erkrankung sehr beeinträchtigend sein kann, auch wenn sie nicht von außen sichtbar ist.

Hilfreiche gruppendynamische Methoden sind:

- ▶ Ein Rennen, bei denen die Füße der Kinder in Skischuhen oder Säcken mit Kartoffeln stecken.
- ▶ Ein Spiel wie z.B. Tischfußball, bei dem die Handbewegung durch Fitnessbänder erschwert wurde.
- ▶ Der Gehversuch auf der Turnmatte.

BEI VERDACHT AUF CMT: BITTE WERDEN SIE AKTIV!

- ▶ Früherkennung hilft! Sie ermöglicht gezielte therapeutische Intervention (Neurophysiotherapie, Ergotherapie), die Suche nach einem geeigneten Sport und nach sinnvollen regelmäßigen Bewegungsportionen. Das beeinflusst den Krankheitsverlauf und die Schulkarriere positiv.
- ▶ Meist ist es im ersten Moment für das Kind und die betroffene Familie ein Schock, mit dem „Verdacht auf CMT“ konfrontiert zu werden. Aber diese Früherkennung ermöglicht es, weiteren negativen Auswirkungen entgegenzusteuern. Oft ist es nach der Schockphase eine Erleichterung, wenn ein gewisses „Anderssein“ eine Ursache und einen Namen hat.
- ▶ Am Ende des Leitfadens finden Sie eine Briefvorlage. Wir bitten Sie, diese zu kopieren und dem Kind mit dem gelben Zettel mitzugeben.



AUSWIRKUNG AUF SCHULISCHEN ALLTAG

Viele der körperlichen Defizite haben Auswirkung auf den schulischen Alltag, können als Unwillen oder Unvermögen ausgelegt werden und so zu schlechter Bewertung und Motivationsverlust führen:

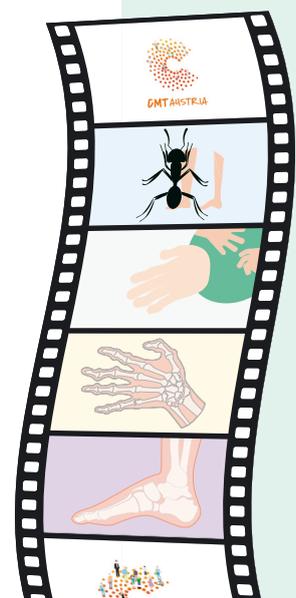
- ▶ Mangel an Muskelkraft und Geschicklichkeit in den Fingern und Händen können das Halten eines Stiftes und Bleistifts erschweren. Die Handschrift kann als unordentlich empfunden werden.
- ▶ Die Handschwäche kann es schwierig machen, schnelle Notizen aufzuschreiben (z.B. bei Diktaten), oder für längere Zeit mit Füllfeder oder Stift zu schreiben (Schularbeiten).
- ▶ Defizite bei feinmotorischen Fähigkeiten können beim Basteln, Knöpfe öffnen/schließen, Maschen binden etc. zu Problemen führen.
- ▶ Schwierigkeiten beim Aufstehen aus einer sitzenden Position vom Boden, oder von einem Stuhl, in die stehende Position.
- ▶ Unvermögen, so schnell wie andere Schüler, von Klassenzimmer zu Klassenzimmer, zu wechseln.
- ▶ Verminderte Fähigkeiten bei körperlichen Aktivitäten, wie Laufen, Springen, Hocken, Gehen, Klettern, Balancieren und Bewegung von Ferse zu Zehe.

WEITERE PHYSISCHE UND EMOTIONALE STRESSOREN

- ▶ Schwierigkeiten beim Treppensteigen aufgrund von Gleichgewichtsstörungen, Schwäche oder Müdigkeit.
- ▶ Schmerzen, Zittern oder Krämpfe können kommen und gehen, ohne dass andere es merken und haben Auswirkungen auf die Arbeitsprozesse im Klassenzimmer.
- ▶ Sensorische Störungen (Brennen, Kribbeln, stechender Schmerz) und / oder das Fehlen von Empfindung in Händen / Füßen (Parästhesie).
- ▶ Angst oder Depression. Wie bei jeder chronischen Krankheit haben SchülerInnen mit CMT oft Angst, aufgrund ihrer Krankheit, gehänselt und gemobbt zu werden. Es ist daher sehr wichtig, dass die Schule Unterstützung und Schutz bietet, um die Angst des Kindes zu lindern und Raum für Entwicklung zu schaffen.

TYPISCHE SYMPTOME

- | | |
|-------------------------------|---------------------------------------------------|
| ▶ Gefühlsstörungen | ▶ Krallenzehen |
| ▶ Unsicherer Gang/Steppergang | ▶ Feinmotorische Probleme |
| ▶ Fußaußenrandbelastung | ▶ Muskelschwäche und -schwund in Händen und Füßen |
| ▶ Hoher Rist | |





BITTE HELFEN SIE KINDERN MIT CMT, DEN ALLTAG ZU MEISTERN!

ORGANISATORISCHE MASSNAHMEN - HILFREICHE ERLEICHTERUNGEN FÜR BETROFFENE VON SEITEN DER SCHULE:

- ▶ **Zeit für Physiotherapie**
Physiotherapieprogramme verhindern Kontrakturen und Atrophien, die Bewegungsprozesse zusätzlich zur nervenbasierten Grunderkrankung einschränken. Gezielte Muskelübungen sind für die Verlangsamung des Fortschreitens der Krankheit unerlässlich, insbesondere während Wachstumsschüben im Zusammenhang mit der Pubertät.
- ▶ Schwere Türen, Treppen und große Entfernungen können ermüdend sein und sollten vermieden werden.
- ▶ Das Bereitstellen eines Aufzugspasses und das Anbringen von Handläufen für Treppen.
- ▶ Um schwere Rucksäcke zu vermeiden, stellen Sie Schülern ein Schließfach oder einen leicht zugänglichen Stauraum für Schulsachen zur Verfügung.
- ▶ Rollstuhlzugang für ein Kind, das sich von einer Operation erholt oder stärker von CMT betroffen ist.
- ▶ Zwei Bücher, eines für zu Hause und eines für die Schule, um das Tragen eines schweren Buches zu vermeiden.
- ▶ Durch das Bereitstellen von Kopien der Lehrernotizen müssen die Schüler kein eigenes Skriptum von Hand machen.
- ▶ Angepasstes Programm in den Turnstunden (weniger Wiederholungen, Pausen).





CMTAUSTRIA

CMT AUS SICHT DER HERANWACHSENDEN

JULIA ERZÄHLT

Hallo 😊

Mein Name ist Julia. Ich bin 22 Jahre alt, habe bereits einen Behindertengrad von 70%, bin seit zwei Jahren in einer glücklichen Beziehung und habe eine Lehre zur Einzelhandelskauffrau abgeschlossen. Eigentlich sollte ich schreiben, wie ich mein Leben trotz CMT positiv meistere, viel lieber erzähle ich euch aber die WAHRHEIT, wie mein Leben bis jetzt war.

In der zweiten Volksschule hatte ich bereits die ersten zwei Operationen. Es war zwar „nur“ die Achillessehne, die wieder lang gemacht wurde, aber ohne diese OP könnte ich heute nicht mehr gehen. Meine Lehrerin musste mich jeden Tag rauf und runter tragen in der Schule, da meine Klasse im dritten Stock war.

Es klingt ja nicht schlimm, aber für Kinder in diesem Alter ist das ein gefundenes Fressen, dass sie einen hänseln und ausschließen können. So war ich auch vom Turnunterricht immer befreit, was für andere Kinder: „Die will ja nur nicht turnen!“ bedeutet. Also kann man sich ja vorstellen, wie für mich die Volksschule war....

Mein Vater hat bis heute noch nicht kapiert, was meine Krankheit mit mir macht. Er hat mir immer nur gesagt: „Ach, bis zum Heiraten ist alles wieder gut“. Ich habe so gut wie keinen Kontakt mehr zu ihm. Bei einem Gespräch, zwischen meiner Mama und meinem Arzt, habe ich in diesem Alter das Gespräch mit gehört, wo es darum ging, dass ich vermutlich mit spätestens 40 im Rollstuhl sitzen werde. Ich persönlich sehe das nicht so!

In der dritten Hauptschule hatte ich wieder zwei Operationen. Beide Sprunggelenke wurden versteift. Da ich auch in der Hauptschule nicht oft mitturnen konnte, war ich nicht wirklich beliebt bei meinen Mitschülern. Es kam sogar soweit, dass mir sogar der Tod für die Operationen gewünscht wurde. Ich hatte meinen eigenen Spitznamen „das Reh“ weil ich so lustig ging und so dünn war. Ich wurde alle vier Jahre lang in der Hauptschule gemobbt. Mit mir wollte keiner wirklich was zu tun haben, andauernd hörte ich nur: „Die hat keine Krankheit, die täuscht das nur vor“. Eine Krankheit, die man nicht wirklich sieht, ist schwer zu verstehen und zu akzeptieren.

Im neunten Schuljahr war's auch nicht besser... Wieder das Gleiche. Dass ich vom Turnunterricht befreit war, wurde von keinem akzeptiert. Das war mir dann alles zu viel. Ich entschied mich arbeiten zu gehen.

Es stellte sich heraus, dass es gar nicht so leicht ist, mit so einer Krankheit eine Arbeit zu finden. Ich habe über ein Jahr eine Lehrstelle gesucht. Immer nur Absagen! „Es wird jemand gesucht, der zu 100% einsatzfähig ist“. Toll zu hören, ich kann die Krankheit auch nicht wegzaubern. Nach langem Suchen hat mich doch jemand aufgenommen, für den es gar kein Problem war, dass ich krank bin und ab und zu eine Pause brauche. Hier habe ich das erste Mal erlebt, was Wertschätzung ist und dass mich jemand mag und braucht.

Also mein Tipp: Man soll das Leben trotzdem schätzen, nicht immer nur das Schlechte sehen, sich von Menschen die einen nicht gut tun lösen und sich auf das Wesentliche konzentrieren: Die Gesundheit! Denn es gibt nur eine. Das war ein kleiner Einblick von meinem Leben.

Liebe Grüße

Julia



cmt-austria.at
office@cmt-austria.at
(+43) 0676 / 660 1851



CMTAUSTRIA

CMT AUS SICHT DER ERWACHSENEN

BARBARA ERZÄHLT

BITTE ALS BRIEF KOPIEREN UND DEN NAMEN DES KINDES EINSETZEN.

Liebe

Lieber

Mein Name ist Barbara. Ich bin nun 50 Jahre alt. Ich bin verheiratet, unsere Tochter ist 17. Ich habe nach dem Studium als Journalistin gearbeitet, unter anderem beim ORF. Ich bin stolz auf unser Haus, für das ich selbst Wände umgelegt, Mörtel gemischt und Dachziegel eingehängt habe. Nun habe ich einen tollen Job in der Medizintechnik-Branche und zwei Hunde.

Wie ich etwa so alt war, wie du, bin ich gerne mit Freunden abgehangen und eigentlich auch gerne zur Schule gegangen. Nur Turnen mochte ich nicht, Volleyball ging gar nicht. Ich habe das auf meine Brille geschoben und eben die Schiedsrichterin gemacht. Basketball war dafür super, wir haben Tischtennis gespielt, ich war im Freigegegenstand Jazzdance und im Sommer sehr gerne schwimmen.

Zwei Dinge waren irgendwie komisch: Das mit den Stöckelschuhen habe ich nicht hinbekommen. Und ab und zu bin ich gestolpert. Dann bin ich eben wieder aufgestanden. Ich habe mich geärgert, dass ich keine kurzen Röcke tragen konnte, wenn das Knie aufgeschlagen war. Ich habe es einfach zugeklebt und niemandem davon erzählt. Dann waren eben wieder Jeans angesagt, am liebsten Bootcut mit Stiefeln oder Turnschuhen.

Heute weiß ich, dass damals meine Fußheber schwach waren, meine Nerven mit der Versorgung der rasch wachsenden Muskeln überfordert waren. Die Ursache dafür ist eine Veränderung in den Nervenbahnen. Das Ganze hat einen Namen: Charcot-Marie-Tooth-Syndrom. Die Hüllen der Nerven, die bis in die Zehenspitzen führen, bauen sich bei mir nicht so gut nach, wie das im Bauplan des Menschen (alle sieben Jahre sind unsere Zellen neu) vorgesehen ist.

Erst mit 35 Jahren habe ich herausgefunden, dass die Ursache dafür dieses CMT-Syndrom ist. Seit damals weiß ich, dass es ohne Üben nicht geht. Und dass es wichtig ist (bzw. gewesen wäre), dass ich Unterstützung hole. Dazu gibt es Menschen, "Spezialisten", die helfen, herauszufinden, was Spaß macht. Sie erfinden Bewegungsübungen für dich und mich, die helfen, so kleine wichtige Muskeln, wie den Fußheber zu stärken und zu erhalten um noch mehr Einschränkungen vorzubeugen.

Es ist nämlich so: Sobald man das Bewegungsmuster verlässt, das die Natur super effizient angelegt hat (Stichwort ergonomisch – schau mal nach, was das heißt. 😊) verschwinden Muskeln und Fähigkeiten, die man noch gut hätte erhalten können. Außerdem wird das Gehen um Vieles anstrengender, wenn zum Beispiel das Abrollen nicht mehr funktioniert.

Die Mattenübung - Lass das eure beste Turnerin ausprobieren!

Schau mal zu, wenn jemand das erste Mal über einen schwammigen Untergrund geht, zum Beispiel über die dicke Turnmatte oder einen schwankenden Steg. Er oder sie macht kürzere Schritte, geht langsam. Andere Muskelketten spannen sich, als sonst beim Gehen, an. Das Gewicht wird bei jedem Schritt gestoppt und muss neu in Bewegung gesetzt werden. Der Fuß setzt anders auf, die Kraftübertragung und die ganze Bewegung ist anders. Ich bin nur noch so gegangen. Es ist





CMTAUSTRIA

weder mir noch sonst jemandem aufgefallen. Dadurch haben sich Muskeln und Sehnen verkürzt und zurückgebildet... und alles ist noch mühsamer geworden.

Wenn die beste Turnerin/der beste Turner die Herausforderung annimmt, trotz des wackeligen Untergrundes, zu versuchen „normal“ zu gehen - also lange Schritte zu machen - wird ihr/ihm das nach einigem Üben gelingen. Und das kannst Du auch!

Darum geht es: In Bewegung bleiben, Spaß an der Bewegung, am Leben zu haben.

Wir, von CMT Austria haben neben diesem Brief auch ein Video vorbereitet. - Schau nach auf: www.cmt-austria.at. Und das kannst du auch! Deine Sehnen bleiben geschmeidig und deine Muskeln erhalten. Ich weiß, im ersten Moment ist der „Verdacht auf CMT“ eine sehr schockierende Nachricht.

Aber: Je früher man weiß, was los ist, desto besser kann man sich Unterstützung holen.

Vieles davon zahlt die Krankenkasse. Das können angenehme Massagen sein oder ein Physiotherapeut, der hilft, das am wenigsten anstrengende – ergonomische - Schrittmuster wieder zu finden. Eine Orthopädieschusterin, die in coole Boots noch eine Abrollhilfe einbaut. Ein Ergotherapeut, bei dem man spielen, stampfen, klettern und auf einer dicken Matte hinfallen darf, um souverän wieder aufstehen zu üben. Oder Dich interessiert eine Ganganalyse und Du suchst Dir eine Jugend-Reha an einem coolen Ort aus? Ich habe so schon viele tolle Menschen kennen gelernt, manche sind Freunde geworden....

Es gibt viele Formen von CMT, aber auch viel, das hilft!

CMT ist bei jedem anders, vielleicht ist es bei Dir gar nicht das Gehen, sondern das Greifen, weil der kleine Finger oder Daumen nicht mehr mitunterstützt. Es gibt viele Formen von CMT aber auch viel, das hilft! Wir aus der Selbsthilfegruppe teilen gerne unsere Erfahrung. Es gibt Kontakte mit Betroffenen in der ganzen Welt. Befreundete Selbsthilfegruppen in Australien und Amerika organisieren Camps für Kinder und Jugendliche. Wir tauschen uns aus über neue medizinische Entwicklungen. Vielleicht wirst Du selbst einmal Forscher oder Forscherin in dem Bereich?

Wir wünschen dir alles, alles Gute. Bitte ruf uns an oder schicke eine Nachricht, wenn du reden möchtest.

Barbara und das Team von CMT-Austria

PS: Meine 7 x 7 Jahre, also 49, habe ich groß gefeiert – mit einer Vinylparty, bei der ich bis in die Morgenstunden getanzt habe. Fast wie damals, als ich so alt war wie Du. 😊 Mein Motto: Bleib dran! Das Leben ist schön!



cmt-austria.at
office@cmt-austria.at
(+43) 0676 / 660 1851



CMT AUSTRIA

Polyneuropathie ist häufig und selten zugleich

NEUROLOGIE ■ In Österreich wird die Zahl der Patienten mit hereditärer Neuropathie auf rund 3.200 geschätzt. Durch die Kenntnis zahlreicher involvierter Gene werden erste kausale Therapien entwickelt.

Ingeborg Hirsch

Polyneuropathien sind grundsätzlich häufige Erkrankungen, denn acht bis zehn Prozent aller Menschen ab dem 50. bis 60. Lebensjahr sind in unterschiedlichster Ausprägung davon betroffen, und mit zunehmendem Lebensalter steigt die Inzidenz. Polyneuropathie ist eine Erkrankung des peripheren Nervensystems. Im Normalfall sind ZNS und Rückenmark nicht involviert. Erworbene Formen können durch Diabetes mellitus, Alkoholabusus, Chemotherapien, aber auch Entzündungen oder paraneoplastische Syndrome bedingt sein. Angeborene Formen der Polyneuropathie hingegen werden den seltenen Erkrankungen zugerechnet, wobei sie innerhalb dieser Gruppe wiederum zu den häufiger auftretenden Störungen gehören. Nach ihren Erstbeschreibern werden hereditäre Polyneuropathien auch als Charcot-Marie-Tooth-Syndrom (CMT) bezeichnet.

Demyelinisierendes versus axonales CMT-Syndrom

Zahlreiche in der Vergangenheit vorgenommene histologische Untersuchungen und Messungen der Nervenleitgeschwindigkeit haben dazu geführt, dass man diese Erkrankungen heute besser charakterisieren kann.

► **Demyelinisierende Form (CMT1):** Bei einer großen Gruppe der CMT-Patienten liegt die Ursache in Defekten der Myelinscheide; in diesen Fällen leitet der Nerv sehr langsam, im Durchschnitt mit 30 Meter pro Sekunde, in den oberen Extremitäten, wobei zumindest 47–50 Meter pro Sekunde als normal anzusehen sind.

► **Axonale Form (CMT2):** Die zweite große Gruppe leidet an einer axonalen Form des CMT-Syndroms, dabei ist die Ner-

venleitgeschwindigkeit normal oder nur gering verlangsamt, aber die Amplituden sind deutlich erniedrigt.

Maßgebend für die Unterscheidung der demyelinisierenden von der axonalen Form sind der motorische N. medianus oder N. ulnaris. Bei der CMT-Erkrankung besteht meist eine Fuß- und Zehenheberschwäche, der Patient kann seinen Vorfuß nicht heben und bewegt sich in einem Steppergang fort. Vor allem bei der axonalen Form sind die Unterschenkel aufgrund der ausgeprägten Muskelatrophie oft sehr dünn. Je nach Muskelschwäche und Nervenschaden kann das Gangbild bei Polyneuropathien sehr unterschiedlich sein, die Patienten stolpern häufig und können keinen Fersengang ausführen. Auch auffällige Hohlfüße gehören oft zum Erscheinungsbild der CMT-Erkrankung.

Klinische und genetische Heterogenität

„Hereditäre Polyneuropathien sind chronische Erkrankungen, die sich in ihrer klassischen Ausprägung allmählich verschlechtern. Kommen im Laufe des Lebens weitere toxische Nervenschädigungen dazu, kann das für die Betroffenen bereits in frühen Jahren zur schweren Gehbeeinträchtigung bis zur Rollstuhlabhängigkeit führen“, betont Univ.-Prof. Dr. Michaela Auer-Grumbach, Leiterin der Neuromuskulären Fußambulanz am AKH Wien. „Wenn Sie den Verdacht eines CMT-Syndroms haben, ist es wesentlich nachzufragen, ob weitere Familienmitglieder betroffen sind.“

Mittlerweile sind mehr als 80 Gene bekannt, die für diese Erkrankung verantwortlich zeichnen, erklärt Auer-Grumbach,





aber es sind noch viele mehr, die bisher noch nicht identifiziert wurden. „Aktuell können wir zirka 50 Prozent der Patienten einem bestimmten Genotyp zuordnen.“

Das CMT-Syndrom ist aber nicht nur genetisch, sondern auch klinisch heterogen. Der Erbgang ist autosomal dominant oder rezessiv oder X-chromosomal gebunden, wobei bei den X-chromosomalen Formen Frauen zwar als Überträgerinnen fungieren, aber durchaus selbst betroffen sein können, auch wenn Männer meist einen früheren Krankheitsbeginn und schwereren Verlauf zeigen.

„Manchmal kommen Eltern mit dem pubertierenden Sohn oder der Tochter in die Ambulanz und sagen, dass mit dem Gang oder der Feinmotorik der Hände ihres Kindes etwas nicht stimmt. Allerdings findet man bei genauer Betrachtung und Mituntersuchung der Eltern nicht selten auch bei einem der beiden subklinische Zeichen, die sich erst im höheren Alter manifestieren werden und daher die familiäre Erkrankung zunächst maskieren“, erzählt Auer-Grumbach.

Foundereffekt in der Steiermark

Eine besondere klinische Verlaufsform der hereditären Polyneuropathie ist die distale hereditäre motorische Neuropathie Typ 5 (dHMN-V), die die Neurologin und Neurogenetikerin Auer-Grumbach vor Jahren genetisch aufklären konnte. Die dHMN-V ist in Österreich aufgrund einer Foundermutation im BSCL2- Gen, die sich bis ins späte 17. Jahrhundert zurückverfolgen lässt, besonders häufig. Diese Erkrankung beginnt oft in der Jugend mit einer einseitigen Atrophie der Handmuskulatur, wobei sehr oft nur der Thenar oder die dorsale interosäure

Muskulatur isoliert atroph sind. Die Betroffenen merken zum Beispiel, dass sie einen Stift nicht mehr richtig halten können. Ein kleinerer Teil dieser Gruppe entwickelt bereits initial Gangstörungen durch die distale Muskelschwäche und/oder auch durch eine Tonuserhöhung der unteren Extremitäten sowie Deformationen an den Füßen, während Krankheitsanzeichen in der oberen Extremität manchmal sogar völlig fehlen.

„Zahlreiche Mitglieder dieser Familie wurden in der Geschichte oftmals falsch behandelt, weil man an ein Karpaltunnelsyndrom oder an eine Ursache in der Halswirbelsäule dachte“, resümiert die Neurologin. „Wir wissen bis heute noch nicht, warum manche dieser Patienten an der Hand und andere am Fuß befallen sind bzw. warum die Phänotypen in ihrer Ausprägung völlig unterschiedlich sein können. Möglicherweise handelt es sich um modifizierende genetische Faktoren, die mitsegregieren, aber hier bedarf es noch weiterer Forschung.“

In Österreich wird die Zahl der Patienten mit hereditärer Neuropathie auf rund 3.200 geschätzt, d.h. die Inzidenz beträgt 1 : 2.500. Allerdings könnte die Dunkelziffer wesentlich höher sein, da es auch viele leichte Verlaufsformen gibt. Durch die Kenntnis zahlreicher involvierter Gene werden erste kausale Therapien entwickelt, wobei für eine schwere Verlaufsform bereits Therapieoptionen vorhanden sind. Für andere gibt es aktuell klinische Studien, in die Patienten eingeschlossen werden können. Als Ansprechpartner dient die Neuromuskuläre Fußambulanz im AKH Wien. Für CMT-Patienten wurde in Österreich eine Selbsthilfegruppe gegründet, die unter www.cmt-austria.at erreichbar ist.

Lange Nacht der Seltenen Erkrankungen;
Wien, Februar 2019



cmt-austria.at
office@cmt-austria.at
(+43) 0676 / 660 1851



CMTAUSTRIA

INFORMATION UND ADRESSEN

Ärzte und Therapeuten

Fachärztinnen und -ärzte für Neurologie:

**Univ. Prof. Dr. Michaela
Auer – Grumbach**
Sprechstunde Graz:
Plüddemanngasse 16/1
A-8010 Graz
Terminvereinbarung:
Tel.: (+43) 0664 2306050

Sprechstunde Wien:
Orthopädische Klinik, AKH Wien
Neuromuskuläre Fußambulanz
Terminvereinbarung:
Tel.: (+43) 01-40400-4080

Dr. Karin Gruber
Neurologische Ordination
Sterneckstrasse 10
9020 Klagenfurt und
Kirchweg 19
9313 St Georgen/Längsee
Terminvereinbarung:
(+43) 0676 9718194

Univ. Prof. Dr. Wolfgang Löscher
Sprechstunde Innsbruck:
Neuromuskuläre Ambulanz der
Univ.-Klinik für Neurologie
Medizinische Universität Innsbruck
Anichstraße 35
A - 6020 Innsbruck
Terminvereinbarung:
(+43) 0512 504-23886

Priv.-Doz. Dr. Raffi Topakian
Muskel-Nerv-Ambulanz
LNK Wagner-Jauregg
Wagner-Jauregg-Weg 15
4020 Linz
Terminvereinbarung:
(+43) 050 55462-25739

Mehr Infos und Tipps:

Facebook

www.cmt-austria.at – mit Erfahrungs-
datenbank, Arztinfo und weiteren
Adressen

Fachärztinnen und -ärzte für Kinder- und Jugendheilkunde:

OA. Dr. Manuela Baumgartner
Ambulanz für Entwicklungsneurologie
und Neuropädiatrie
Krankenhaus der Barmherzigen
Schwestern Linz Betriebsges.m.b.H.
FN 140108 t, Landesgericht Linz,
Firmensitz Linz
4010 Linz, Seilerstätte 4
Terminvereinbarung:
(+43) 0732 7677-7211

OA. Dr. Michaela Brunner-Krainz
OA. Dr. Ursula Gruber-Sedlmayr
Neuropädiatrie-Ambulanz
Univ. Kinderklinik Graz
Neuropädiatrie-Ambulanz
Auenbruggerplatz 34/2
A-8036 Graz
Terminvereinbarung:
(+43) 0316 385-12813

OA Dr. Matthias Baumann
Neuropädiatrie
Department für Kinder- und
Jugendheilkunde
Universitätsklinik für Pädiatrie I,
Anichstraße 35, A-6020 Innsbruck
Terminvereinbarung:
(+43) 0512 504-82292

OA Dr. Michael Freilinger
Neuropädiatrische Ambulanz
Universitätsklinik für Kinder- und
Jugendheilkunde
Medizinische Universität Wien -
AKH Wien
Währinger Gürtel 18-20
1090 Wien
Terminvereinbarung: DI - FR von 8-9 Uhr
unter (+43) 01-40400-3258 oder per Mail
an michael.freilinger@meduniwien.ac.at

Mag. Dr. Doris Kuchernig
Neuropädiatrie
Abt. für Kinder- und Jugendheilkunde
(ELKI)
Klinikum Klagenfurt am Wörthersee
St. Veiter Strasse 47
9020 Klagenfurt am Wörthersee
Terminvereinbarung:
Tel.: (+43) 0463 538-25415
E-Mail: doris.kuchernig@kabeg.at





CMTAUSTRIA

Leben, das Lernen,
die Arbeit,... Lass uns
drüber reden, wenn Du
Dich unsicher fühlst!

Ergotherapie, Physio-
therapie, Elektrotherapie,
Reha. - Probiere einfach
aus! Spaß haben, dran
bleiben!

Gib nicht auf!
Gemeinsam schaffen
wir es!



Herausgeber: Verein CMT Austria, 8785 Hohentauern, Kirchgasse 2 // Obfrau Silvia Kendler // office@cmt-austria.at // Redaktion: Klaus Mannsberger und Barbara Chaloupek // Nach einer Vorlage der CMTA Charcot-Marie-Tooth Assosiation - www.cmta.or // Anfragen bitte an: service@cmt-austria.at // Lektorat: Regina Kendler und Silvia Kendler // Artwork: Adnan Popovic - Trickfilmelemente // Sonja Egger/arsprototo.at - CI und Logogestaltung // Gerald H. Reisner/mausblau.at - Produktion und Layout // Wir danken für die - zu einem großen Teil ehrenamtliche - Unterstützung unserer Vereinsarbeit. Ein herzliches Dankeschön an die wissenschaftliche Leiterin Frau Univ. Prof. Dr. Michaela Auer-Grumbach für ihre fachliche Unterstützung und die Durchsicht des Manuskripts. //  Gefördert durch ÖKUSS – aus Mitteln der Sozialversicherung. // V8/21



cmt-austria.at
office@cmt-austria.at
(+43)0676/660 1851

