

Eva-Luise Köhler Forschungspreis für seltene Erkrankungen

an PD Dr. Karin Jurkat-Rott und PD Dr. Marc-André Weber

Erkrankungen des Muskels sind zwar selten, aber eine fortschreitende Muskelschwäche verändert das Leben der Betroffenen durch zunehmende Immobilität drastisch. Auch für die Familienangehörigen und die Gesellschaft sind die Muskelkrankheiten aus sozialen und ökonomischen Gründen bedeutend. Die Ursachen der Muskelkrankheiten sind vielfältig und reichen von entzündlich bis erblich. Für die erblichen Muskelkrankheiten gibt es bislang keine therapeutischen Möglichkeiten, den Prozess einer fortschreitenden Muskelschwäche aufzuhalten.

Eine Gruppe der erblichen Muskelerkrankungen ist bedingt durch krankhafte Ionenkanäle der Zellmembran. Als Analogie kann man sich den kranken Muskel als Batterie vorstellen, die ausläuft und damit entlädt, so dass sie den Muskelmotor nicht mehr antreiben kann. Die Folge ist eine zur Immobilität führende Lähmung. Ein Beispiel ist die hypokaliämische periodische Paralyse. Typischerweise erleiden Patienten, nachdem sie am Vorabend üppig gespeist haben, eine Muskelschwäche in den Morgenstunden, so dass sie gelähmt im Bett liegen und es mehrere Stunden nicht verlassen können. Ursächlich für die Lähmungsattacke ist ein Abfall des Kaliums im Blut. Wenn das Kalium im Blut wieder normalisiert ist, sind junge Patienten wieder mobil. Ein normaler Kaliumspiegel wirkt dem Auslaufen der „Muskelzellebatterie“ entgegen, was erklärt, dass zumindest junge Patienten bei normalem Kaliumspiegel auch eine normale Kraft haben.

Man kann sich gut vorstellen, dass diese Symptomatik dazu führt, dass die Krankheit verkannt wird. Häufig landen die Patienten zunächst beim Psychiater anstatt beim Neurologen. Die Prävalenz der Krankheit wird auf 1:100.000 geschätzt, allerdings wird es aus naheliegenden genannten Gründen eine erhebliche Dunkelziffer geben.

Darüber hinaus entwickelt etwa die Hälfte der Patienten mit zunehmendem Alter einen Muskelschwund mit Gehbehinderung bis hin zur Notwendigkeit, einen Rollstuhl zu verwenden. In der Kernspintomographie (Magnetresonanztomographie) kann man bei diesen Patienten eine Natrium- und Wassereinlagerung feststellen. In Analogie zu letzterem kann man bei einer alten Autobatterie eine Wasseransammlung bzw. Verdünnung der Schwefelsäure feststellen, die, ist ein kritischer Wert erreicht, dazu führt, dass der Automotor nicht mehr gestartet werden kann. Um beim Vergleich zu bleiben, sowohl bei der lecken Muskelbatterie als auch der alten Autobatterie sind Kälte und Alter ungünstige Faktoren.

Diese sich über Jahre verschlimmernde Muskelschwäche wurde bisher für unaufhaltsam bzw. für nicht umkehrbar gehalten. Um zu überraschender war es, dass eine Ausschwemmung von Wasser und Natrium aus den Muskelzellen zur Wiedergewinnung der Muskelkraft führt. Dies kann schon mit einigen der bekannten „Wassertabletten“ (Diuretika) erreicht werden, und die Muskulatur kann sogar wieder trainiert und aufgebaut werden.

Mit dem Preisgeld sollen erstmalig die Muskelbatterieaufladung direkt am lebenden Menschen gemessen werden. Dazu ist es nötig, die Verteilung von Chlorid im Blut und in den Muskelzellen zu bestimmen. Um dieses Ziel zu erreichen, wird an einem hochmodernen Magnetresonanztomographen (MRT) eine

Messtechnik etabliert, die es ermöglicht, neben dem Signal von Wasserstoff und Natrium auch das Signal von Chlor in den Muskelzellen zu bestimmen. Die Konzentration im Blut kann dagegen sehr einfach im Routinelabor bestimmt werden.

Mit diesem Instrumentarium ausgerüstet, besteht die Möglichkeit, den Erfolg von Heilversuchen mit verschiedenen Diuretika schon nach kürzester Therapiedauer zu ermitteln. Denn neben dem bereits getesteten Diuretikum gibt es zugelassene Substanzen, die das Kalium bei Patienten mit der hypokaliämischen periodischen Paralyse zusätzlich anheben und somit einen positiven Doppeleffekt ausüben könnten.

Kontakt:

Prof. Dr. Frank Lehmann-Horn, Sprecher Muskelzentrum Ulm, Institutsdirektor Angewandte Physiologie

PD Dr. Karin Jurkat-Rott, Sekretär Muskelzentrum Ulm, Leiter der Genetik, Angewandte Physiologie

Albert-Einstein-Allee 11

89081 Ulm

Tel. 0731 502 3250

frank.lehmann-horn@uni-ulm.de

karin.jurkat-rott@uni-ulm.de

Das Radiologische Klinik und das DKFZ Heidelberg

Prof. Dr. Hans-U. Kauczor, Direktor Diagnostische und Interventionelle Radiologie

PD Dr. Marc-André Weber, Oberarzt, Sektionsleiter Muskuloskelettale Radiologie

Im Neuenheimer Feld 110

69120 Heidelberg

Tel. 06221 966601

hu.kauczor@med.uni-heidelberg.de

marcandre.weber@med.uni-heidelberg.de