

Aus der Klinik für Neurologie
der Medizinischen Fakultät der Charité – Universitätsmedizin Berlin

DISSERTATION

Die medizinische Versorgung erwachsener Patienten mit Muskelerkrankungen

Zur Erlangung des akademischen Grades
Doctor medicinae (Dr. med.)

vorgelegt der Medizinischen Fakultät der Charité –
Universitätsmedizin Berlin

von
Franziska Kuschel
aus Berlin

Gutachter: 1. Priv.-Doz. Dr. med. S. Spuler
 2. Prof. Dr. med. A. Melms
 3. Prof. Dr. med. R. Voltz

Datum der Promotion: 28.04. 2006

<u>1</u>	<u>EINLEITUNG</u>	<u>1</u>
<u>1.1</u>	<u>Muskelerkrankungen und neuromuskuläre Erkrankungen</u>	<u>1</u>
1.1.1	Myopathien	4
1.1.2	Motoneuronale Erkrankungen	8
1.1.3	Hereditäre Neuropathien	8
<u>1.2</u>	<u>Die Sonderstellung seltener Erkrankungen</u>	<u>8</u>
<u>1.3</u>	<u>Was beinhaltet die medizinische Versorgung muskelkranker Erwachsener?</u>	<u>10</u>
1.3.1	Die Diagnosestellung	10
1.3.2	Die Aufklärung der Patienten	11
1.3.3	Die Langzeitbetreuung	12
1.3.4	Stationäre Aufenthalte	15
1.3.5	Eigeninitiativen	15
<u>1.4</u>	<u>Kompetenzbündelung in der medizinischen Versorgung: Die Spezialambulanz</u>	<u>16</u>
<u>1.5</u>	<u>Daten zur medizinischen Versorgung muskelkranker Patienten</u>	<u>17</u>
<u>1.6</u>	<u>Konzeption des Forschungsprojektes und der vorliegenden Arbeit</u>	<u>19</u>
<u>2</u>	<u>MATERIAL UND METHODEN</u>	<u>21</u>
<u>2.1</u>	<u>Auswahlkriterien für die Probanden und Kontaktaufnahme</u>	<u>21</u>
<u>2.2</u>	<u>Methoden</u>	<u>22</u>
2.2.1	Der standardisierte Fragebogen	22
2.2.2	Das Leitfadeninterview	25
<u>3</u>	<u>ERGEBNISSE</u>	<u>28</u>
<u>TEIL A: AUSWERTUNG DER FRAGEBÖGEN</u>		<u>28</u>
<u>3.1</u>	<u>Probandenbeschreibung und demografische Angaben</u>	<u>28</u>
3.1.1	Überblick	28

3.1.2	<u>Bildung und Beruf</u>	29
3.1.3	<u>Diagnosen der Patienten</u>	30
3.2	<u>Der Weg zur Diagnose</u>	31
3.2.1	<u>Familiäre Erkrankung</u>	31
3.2.2	<u>Erste Beschwerden und Motivation zum Arztbesuch</u>	31
3.2.3	<u>Vermutungen der Patienten</u>	33
3.2.4	<u>Verzögerung auf dem Weg zum ersten Arztbesuch</u>	34
3.2.5	<u>Erster Arztkontakt: Alter der Patienten</u>	35
3.2.6	<u>Erster Arztkontakt und ambulante Arztkontakte</u>	36
3.2.7	<u>Ablauf der Diagnosestellung</u>	37
3.2.8	<u>Stationäre Aufenthalte zur Diagnosestellung</u>	38
3.2.9	<u>Vermutungen der Ärzte auf dem Weg zur Diagnose</u>	39
3.2.10	<u>Ärztliche Maßnahmen vor der Sicherung der Diagnose</u>	40
3.2.11	<u>Feststellung der Diagnose</u>	40
3.2.12	<u>Dauer der Diagnosestellung</u>	41
3.3	<u>Aufklärung des Patienten und Versorgungskonzept</u>	47
3.3.1	<u>Aufklärung des Patienten</u>	47
3.3.2	<u>Sicherstellung der weiteren Betreuung</u>	49
3.4	<u>Ambulante Langzeitbetreuung und Bewertung der medizinischen Versorgung</u>	51
3.4.1	<u>Niedergelassene Ärzte und Krankenhaussprechstunden</u>	51
3.4.2	<u>Physiotherapie</u>	52
3.4.3	<u>Medikamentöse Therapie</u>	53
3.4.4	<u>Kontrolle der Atemfunktion und der Herzfunktion</u>	54
3.4.5	<u>Erfahrungen von Patienten mit Atemproblemen</u>	55
3.4.6	<u>Hilfsmittelversorgung</u>	55
3.4.7	<u>Bewertung der medizinischen Versorgung durch die Patienten</u>	56
3.5	<u>Stationäre Aufenthalte/Krankenhausaufenthalte</u>	60
3.5.1	<u>Überblick</u>	60
3.5.2	<u>Stationäre Aufenthalte nach der Diagnosestellung</u>	60
3.5.3	<u>Abhängigkeit stationärer Aufenthalte nach der Diagnosestellung von der Diagnose und der Dauer der Erkrankung</u>	63

<u>3.6</u>	<u>Eigeninitiativen der Patienten</u>	65
-------------------	--	-----------

TEIL B: AUSWERTUNG DER INTERVIEWS **67**

<u>3.7</u>	<u>Ausgangspunkte der Diagnosestellung</u>	67
-------------------	---	-----------

<u>3.7.1</u>	<u>Subjektiv wahrgenommene Beschwerden</u>	67
--------------	--	----

<u>3.7.2</u>	<u>Kompensationsversuche der Patienten</u>	71
--------------	--	----

<u>3.7.3</u>	<u>Auffällige Untersuchungsbefunde oder familiäre Zusammenhänge</u>	72
--------------	---	----

<u>3.7.4</u>	<u>Zusammenfassung der Ausgangspunkte der Diagnosestellung</u>	72
--------------	--	----

<u>3.8</u>	<u>Schwierigkeiten und Hindernisse auf dem Weg zur Diagnose</u>	73
-------------------	--	-----------

<u>3.8.1</u>	<u>Reaktionen auf anamnestische Angaben</u>	73
--------------	---	----

<u>3.8.2</u>	<u>Reaktionen auf klinische Beobachtungen und körperliche Befunde sowie körperliche Untersuchung des Patienten</u>	75
--------------	--	----

<u>3.8.3</u>	<u>Reaktionen auf Ergebnisse von Laboruntersuchungen</u>	77
--------------	--	----

<u>3.8.4</u>	<u>Verlust von Untersuchungsmaterial oder Befunden</u>	79
--------------	--	----

<u>3.8.5</u>	<u>Mehrdeutige Befunde sowie ungeeignete Untersuchungen</u>	79
--------------	---	----

<u>3.8.6</u>	<u>Schwierigkeiten beim Erkennen einer Erbkrankheit</u>	80
--------------	---	----

<u>3.8.7</u>	<u>Zusammenfassung der Schwierigkeiten und Hindernisse auf dem Weg zur Diagnose</u>	81
--------------	---	----

<u>3.9</u>	<u>Zugang zum Neurologen bzw. Spezialisten bei Muskelkrankheit</u>	81
-------------------	---	-----------

<u>3.9.1</u>	<u>Zugang zum niedergelassenen Neurologen</u>	81
--------------	---	----

<u>3.9.2</u>	<u>Vorstellung im Krankenhaus bzw. in einer Krankenhaussprechstunde ohne Konsultation eines niedergelassenen Neurologen</u>	83
--------------	---	----

<u>3.9.3</u>	<u>Zusammenfassende Betrachtung des Zugangs zum Neurologen oder Spezialisten</u>	85
--------------	--	----

4 DISKUSSION **87**

<u>4.1</u>	<u>Diskussion der Stichprobe</u>	87
-------------------	---	-----------

<u>4.2</u>	<u>Diskussion der Methodik</u>	89
-------------------	---------------------------------------	-----------

<u>4.2.1</u>	<u>Wahl der Methoden</u>	89
--------------	--------------------------	----

<u>4.2.2</u>	<u>Validität der Ergebnisse</u>	90
--------------	---------------------------------	----

<u>4.3</u>	<u>Diskussion der Ergebnisse</u>	91
-------------------	---	-----------

<u>4.3.1</u>	<u>Diagnosestellung</u>	91
--------------	-------------------------	----

<u>4.3.2</u>	<u>Aufklärung und langfristiges Versorgungskonzept</u>	<u>97</u>
<u>4.3.3</u>	<u>Langzeitbetreuung</u>	<u>97</u>
<u>4.3.4</u>	<u>Stationäre Aufenthalte</u>	<u>100</u>
<u>4.3.5</u>	<u>Eigeninitiativen der Patienten</u>	<u>100</u>
<u>4.3.6</u>	<u>Gesamtbetrachtung der medizinischen Versorgung</u>	<u>101</u>
4.4	<u>Gründe für Defizite in der medizinischen Versorgung</u>	<u>102</u>
<u>4.4.1</u>	<u>Gründe für eine verzögerte Diagnosestellung</u>	<u>102</u>
<u>4.4.2</u>	<u>Gründe für Defizite in der Langzeitbetreuung muskelkranker Patienten</u>	<u>106</u>
4.5	<u>Fazit der Untersuchung</u>	<u>107</u>
<u>4.5.1</u>	<u>Vorschläge für weitere Untersuchungen</u>	<u>107</u>
<u>4.5.2</u>	<u>Vorschläge zur Verbesserungen der medizinischen Versorgung</u>	<u>108</u>
5	<u>ZUSAMMENFASSUNG</u>	<u>109</u>

LITERATURVERZEICHNIS **111**

<u>ABKÜRZUNGSVERZEICHNIS</u>	<u>I</u>
<u>ANHANG: ÜBERSICHT DER PATIENTENINTERVIEWS</u>	<u>II</u>
<u>ANHANG: LEITFADEN ZUM INTERVIEW</u>	<u>III</u>
<u>ANHANG: DER STANDARDISIERTE FRAGEBOGEN MIT ANLAGEN A UND H (GRAFISCHE KURZFASSUNG)</u>	<u>IV</u>
<u>DANKSAGUNG</u>	<u>XV</u>
<u>LEBENS LAUF</u>	<u>XVI</u>
<u>EIDESSTATTLICHE ERKLÄRUNG</u>	<u>XVII</u>

1 Einleitung

Die vorliegende Arbeit widmet sich der medizinischen Versorgung erwachsener Patienten mit Muskelerkrankungen bzw. weiter gefasst neuromuskulären Erkrankungen. Es handelt sich hierbei um weit über 100 verschiedene, chronisch verlaufende Krankheiten, die alle selten sind und in der Regel eine komplexe, interdisziplinäre Betreuung erfordern. Die Klassifikation dieser Erkrankungen, die früher auf klinischen, pathologischen, elektromyografischen bzw. biochemischen Befunden basierte, befindet sich nach neuen molekulargenetischen Erkenntnissen im Umbruch (Neudecker 2003; Zierz & Jerusalem 2003; Myology 2004; Muskelkrankheiten 2004). Den Fortschritten in der Grundlagenforschung sowie neuen diagnostischen Methoden und einer zunehmenden Zahl von Therapiestudien steht die alltägliche medizinische Versorgung der Patienten in Deutschland gegenüber, über die nur wenig objektiv bekannt ist. Die vorliegende Arbeit soll helfen, diese Lücke zu schließen. Sie kann jedoch nur einen ersten Schritt darstellen.

1.1 Muskelerkrankungen und neuromuskuläre Erkrankungen

Mögliche Symptome von Muskelkrankheiten sind unspezifische Muskelschwäche, Muskelatrophie, Muskelhypertrophie oder Muskelpseudohypertrophie, Myalgie, Myotonie, Krampi und Kontrakturen, Faszikulationen, ein veränderter Muskeltonus oder auch Myoglobinurie. Nur bei wenigen Erkrankungen erleichtern Stigmata wie z. B. Erytheme und sichtbarer lokalisierter Muskelabbau die Diagnose (Brooke 1999; Bertorini 2002a; Zierz & Jerusalem 2003; Tesch & Moers 2004). Viele Muskelkrankheiten Erwachsener sind hereditär. Manche Erkrankungen gehen mit relativ geringen Einschränkungen einher, andere führen zur Gehunfähigkeit und starken Behinderungen. Unterschiede finden sich auch im Auftreten respiratorischer (Perrin et al. 2004) und kardialer Komplikationen (Stöllberger & Finsterer 2001; Bertorini 2002a; Malcic et al. 2002; Bushby et al. 2003).

Verschiedene auch nicht-neurologische Differentialdiagnosen müssen bei Beschwerden wie Muskelschwäche und Muskelschmerzen ausgeschlossen werden. In der Anamnese können Probleme nach der Geburt und in der Kindheit (Bulcke & Baert 1982) hinweisend sein - zu denen neonatale Hypotonie (Richer et al. 2001; Thompson 2002) und motorische Entwicklungsverzögerung zählen (Stein et al. 2001). Zu beachten sind Auffälligkeiten bei Sportleistungen, neu aufgetretene Erschöpfung, Schwäche und Muskelschmerzen sowie eine positive Familienanamnese. Eine arbeits- und alltagsbezogene Muskelschwäche kann

Einleitung

jedoch auch mit psychologischem Stress verwechselt werden (Bulcke & Baert 1982). Die oft unscharfe oder abwechselnde Verwendung der Begriffe „schwach“, „taub“ und „müde“ durch die Patienten ist erschwerend (Brooke 1977). Belastungsintoleranz (z. B. bei mitochondrialen Myopathien) kann als Ausdruck von Bewegungsmangel verkannt werden (Flaherty et al. 2001). Insbesondere Gangstörungen und erschwertes Treppensteigen als vorgebrachte Beschwerden sollten aber aufhorchen lassen (Bernius & Reichelt 2000).

In der Diagnostik folgt der Anamnese die körperliche Untersuchung. Aufmerksame Ärzte können Symptome wie z. B. Hypertrophien, Atrophien und Faszikulationen sehen (Bulcke & Baert 1982). Mittels einer gezielten Untersuchung einschließlich Inspektion, Palpation, Reflexstatus und Feststellung der Muskelkraft kann ein Verdacht auf muskuläre Erkrankung überprüft werden. Als sinnvoll werden v. a. einfache funktionelle Tests benannt, wie z. B. das allgemeine Gangbild, Aufstehen vom Fußboden oder vom Stuhl, Hüpfen auf einem Bein, Heben der Arme über den Kopf oder die Prüfung der Handmuskeln (Brooke 1977; Zierz & Jerusalem 2003; Tesch & Moers 2004).

Technische Untersuchungen ergänzen die Anamnese und körperliche Untersuchung. So können erhöhte Werte der Kreatinkinase gesamt im Serum ein Leitsymptom von Muskelerkrankungen darstellen (Bulcke & Baert 1982; Brooke 1999; Reijnefeld et al. 2001; Bertorini 2002b), sie finden sich aber auch bei Herzerkrankungen, chronischer Niereninsuffizienz oder Schädigung des Gehirns (Labor und Diagnose 1998). Erhöhte Werte der Trans-aminasen können ebenfalls auf Muskelerkrankungen hinweisen (Begum et al. 2000; Bertorini 2002b; Bayas & Gold 2003). Sie sind in erster Linie aber typisch für Lebererkrankungen und Herzmuskelschädigungen (Labor und Diagnose 1998). Wegweisend sind pathologische EMG-Befunde (Brooke 1999; Bertorini 2002b). Neben elektrodiagnostischen Verfahren, speziellen biochemischen Tests wie z. B. in-vivo-Belastungs-Tests spielt die Muskelbiopsie und deren umfassende Aufarbeitung eine zentrale Rolle in der Diagnostik. Mehrere Krankheiten werden bereits molekulargenetisch ohne Muskelbiopsie diagnostiziert (Walter et al. 2002; Kornhuber & Zierz 2003). Seit der Entdeckung des Dystrophin-Gens im Jahre 1987 wurde bei vielen Muskelkrankheiten die Zuordnung des mutierten Genproduktes möglich (Emery 2002; Neudecker 2003; Zierz & Jerusalem 2003; Spuler & Moers 2004).

Einleitung

Bei Muskelerkrankungen i. e. S. bzw. Myopathien liegen pathologische Veränderungen im Bereich der Muskelfasern oder des Überganges der peripheren Nerven auf die Muskelfasern vor (letztere werden auch als neuromuskuläre Übertragungsstörungen bzw. Erkrankungen der motorischen Endplatte bezeichnet). Einige Myopathien sind Systemerkrankungen bzw. Erkrankungen, die zu systemischen Begleitsymptomen führen können. Besonders vielfältig ist das Bild bei der Myotonen Dystrophie Typ 1 (Meola 2000) oder auch bei mitochondrialen Myopathien (Schülke 2004). Zu den neuromuskulären Erkrankungen zählen neben Myopathien auch Erkrankungen, die bei Schädigung oder Funktionsstörung des zweiten motorischen Neurons entstehen (Motoneurerkrankungen). Beteiligungen des sensiblen oder vegetativen Nervensystems gehören nicht zum Bild von Myopathien oder Motoneurerkrankungen, treten aber bei einigen neuralen Erkrankungen auf, die ebenfalls zu Muskelschwäche führen können. Hierzu zählen u. a. die Hereditären motorischen und sensiblen Neuropathien (HMSN). Eine herausragende Gemeinsamkeit besteht in der Seltenheit all dieser Erkrankungen (Tab. 1).

Tabelle 1: Prävalenz einzelner Muskelerkrankungen/neuromuskulärer Erkrankungen

Erkrankung	Geschätzte Prävalenz nach Emery 1991	Geschätzte Prävalenz nach Visser et al. 1999
MD Duchenne	32:100.000	5:100.000 Männer
MD Becker	> 7:100.000	o. A.
FSH-D	20:100.000	5:100.000
Gliedergürteldystrophien	< 40:100.000	0,8:100.000
Myotone Dystrophien	50:100.000	12:100.000
Myotonia congenita	10:100.000 (alle Typen)	1:100.000 (Typ Thomsen)
Dermatomyositis/ Polymyositis	o. A.	6:100.000
Myasthenia gravis	o. A.	6-7:100.000
HMSN	100:100.000 (alle Typen)	20:100.000 (Typ 1 und 2)
Spinale Muskelatrophien	12:100.000 (Typ 2 und 3)	o. A.
ALS	o. A.	4-6:100.000

Einleitung

In der Europäischen Union sind seltene Erkrankungen mit einer Prävalenz von $< 5:10.000$ definiert (Peters 1998). In den USA bezieht man „rare diseases“ auf eine absolute Zahl von < 200.000 Betroffenen (Iribarne 2003). Laut Schätzungen könnte mindestens je 1:3.500 Personen von einer behindernden erblichen neuromuskulären Erkrankung im Laufe des Lebens betroffen sein (Emery 1991). Unter zusätzlicher Berücksichtigung der sehr seltenen erworbenen Muskelerkrankungen ließe sich für Berlin mit seinen ca. 3,4 Millionen Einwohnern (Statistiken: Bevölkerung 2005; Stand September 2004) für sämtliche neuromuskulären Erkrankungen, die bis ins Erwachsenenalter führen, eine Zahl von unter 2.000 betroffenen Patienten schätzen. Dies erklärt, warum die Untersuchung nicht auf die Gruppe der reinen Myopathien oder gar eine Untergruppe beschränkt wurde. Zudem führen bei unterschiedlichen Ätiologien Ähnlichkeiten in der Symptomatik dennoch zu vergleichbaren Bedingungen in der Diagnosestellung und zu ähnlichen Anforderungen in der medizinischen Versorgung, v. a. was die symptomatische Therapie angeht.

1.1.1 Myopathien

Die häufigsten Myopathien sind die Muskeldystrophien (MD). Die ursprünglich vorherrschende Klassifikation nach dem klinischen Bild wurde durch Identifizierung von ursächlichen Gendefekten und mutierten Genprodukten modifiziert. Bei Dystrophinopathien handelt es sich um eine phänotypisch heterogene Gruppe, bei der kongenitale Manifestationen wie auch asymptomatische Hyper-CK-ämien möglich sind. Die x-chromosomal vererbte MD Duchenne als schwerste und häufigste Form betrifft 1:3.500 männliche Neugeborene und führt zum Gehverlust um das 10. - 12. Lebensjahr sowie bei Langzeitbeatmung derzeit zum Erreichen des 3. Lebensjahrzehntes (Moers 2004). Diese Patientengruppe sowie Patienten mit kongenitalen Muskeldystrophien wurde bei Schwerpunktsetzung auf die Diagnosestellung im Erwachsenenalter nicht mit untersucht.

Die bislang umfangreichste Gruppe der Muskeldystrophien stellen die autosomal dominant (LGMD1 A-E) bzw. rezessiv (LGMD 2 A-J) vererbten Gliedergürteldystrophien dar, bei denen verschiedene Genloki und Genprodukte (u. a. Sarkoglykane, Lamin A/C, Dysferlin) beschrieben sind und ca. 60 % bisher genauer diagnostiziert werden können (Straub 2004). Die Muskelschwäche vorrangig im Schulter- und Beckengürtelbereich tritt je nach Typ bereits im Kindesalter oder auch erst im 3. oder 4. Lebensjahrzehnt auf (Zierz & Jerusalem 2003). Bei der fazioskapulohumeralen MD (FSH-D) mit ersten Symptomen meist im 2.

Einleitung

Lebensjahrzehnt sind typischerweise die Gesichtsmuskulatur und der Schultergürtel betroffen. Die okulopharyngeale MD beginnt im späteren Erwachsenenalter, wobei Ptosis und Dysphagie die Leitsymptome sind. Beide Erkrankungen werden autosomal dominant vererbt, molekulargenetisch diagnostiziert und haben einen überwiegend milden Verlauf (Spuler 2004a; Spuler 2004b). Distale Myopathien/distale Muskeldystrophien sind sehr seltene Erkrankungen des eher späten Erwachsenenalters und können eine Schwäche der Hände, Fußheberschwäche, aber auch generalisierte Schwäche hervorrufen (Udd 2004). Die Emery-Dreifuss-MD mit x-chromosomaler, autosomal-dominanter oder sehr selten autosomal-rezessiver Vererbung führt neben langsam progredienter Muskelschwäche und Kardio-myopathie zu frühen Kontrakturen u. a. der Ellenbogen (Emery 2002).

Kongenitale Myopathien sind Erkrankungen mit charakteristischen histopathologischen Befunden, wobei Genotyp-Phänotyp-Korrelationen unsicher sind. So finden sich auch sehr unterschiedliche Schweregrade im klinischen Verlauf der Nemalin-Myopathie, der Central-Core-Disease, der Minicore-Myopathie und der Myotubulären Myopathie (Jungbluth et al. 2003). Meist handelt es sich um langsam fortschreitende, im Kindesalter beginnende Erkrankungen (Goebel & Moers 2004). Desmin-assoziierte Myopathien als weitere Entität der Strukturmyopathien zeigen sich häufig im Erwachsenenalter mit distaler Muskelschwäche und führen auch zu einer kardialen Beteiligung (Goebel 2004).

Ionenkanalerkrankungen der Muskulatur führen entweder zu einem hyperexzitablen Sarkolemm und damit zur Myotonie oder zu einem hypoexzitablen Sarkolemm und darüber zur Paralyse. Dabei sind die Myotonia congenita Becker und Thomsen (Chlorid-Kanal, autosomal rezessiv bzw. dominant vererbt) wesentlich häufiger als die jeweils autosomal dominant vererbte hypokaliämische oder die hyperkaliämische periodische Paralyse (Kalzium- bzw. Natrium-Kanal). Andere Entitäten sind die Parymyotonia congenita, die kaliumaggravierte Myotonie und die Maligne Hyperthermie. In den temporär auftretenden Funktionseinschränkungen und der Möglichkeit molekulargenetischer Diagnostik bestehen Gemeinsamkeiten. Myotonien erfordern meist keine Therapie. Bei den periodischen Paralyse muss auf die Kaliumhomöostase geachtet werden, zudem sind intensivpflichtige Zustände mit Ateminsuffizienz möglich (Uhlenberg & Hübner 2004b).

Die autosomal dominant vererbten Myotonen Dystrophien sind nach der MD Duchenne die zweithäufigste hereditäre Myopathie. Sie beruhen auf der Expansion von Trinukleotid-

Einleitung

bzw. Tetranukleotid-Repeats und werden molekulargenetisch diagnostiziert. Von den reinen Myotonien unterscheiden sie sich durch progrediente Muskelschwäche, Atrophien und der Beteiligung weiterer Organsysteme. Bei der Myotonen Dystrophie Typ 1 treten Störungen des kardialen Reizleitungssystems, endokrine Störungen, Beschwerden des Gastrointestinaltraktes und Katarakte auf, ebenso zentral bedingte Tagesmüdigkeit (Meola 2000). Die Vermeidung bzw. Therapie respiratorischer und kardialer Komplikationen ist besonders relevant. Typisch sind neben allgemeiner Antriebschwäche die temporal betonte Muskelatrophie und eine ausgeprägte Fazies myopathica mit beidseitiger Ptosis. Dysarthrie und Dysphagie sind häufig. Eine intellektuelle Beeinträchtigung ist möglich. Die milder verlaufende Myotone Dystrophie Typ 2 betrifft vorrangig die proximale Muskulatur der unteren Extremitäten und seltener die mimische und oropharyngeale Muskulatur. Myalgien sind charakteristisch (Uhlenberg & Hübner 2004a).

Gute therapeutische Möglichkeiten bestehen i. d. R. bei entzündlichen Muskelerkrankungen. Als Autoimmunmyopathien können die Polymyositis (PM) und Dermatomyositis (DM) gesehen werden. Dort finden sich CD8-positive Zellen bzw. B-Zellen, Makrophagen und CD4-positive Zellen in der Histologie. Die Entstehung der häufigeren Sporadischen Einschlusskörperchenmyositis/sporadic Inclusion Body Myositis (s-IBM) bleibt dagegen bislang unklar. Während die Dermatomyositis zwei Altersgipfel aufweist (zwischen 5 und 15 Jahren sowie nach dem 45. Lebensjahr), betrifft die Polymyositis vorwiegend das höhere Lebensalter. Frauen sind bei beiden Erkrankungen doppelt so häufig betroffen wie Männer (Goebels & Pongratz 1998). Typisch ist eine generalisierte proximale Muskelschwäche sowie Muskelatrophie v. a. der Beckengürtelmuskulatur, bei der Dermatomyositis können darüber hinaus typische Stigmata wie das heliotrope Erythem (v. a. an Augenlidern, Wangen und Oberkörper) und Gottron-Papeln über den Fingerknöcheln auftreten. Da bei der Dermatomyositis etwa 20 % der Fälle (überwiegend in der älteren Population) paraneoplastisch bedingt sind, sollte eine Tumorsuche über mehrere Jahre durchgeführt werden (Hilton-Jones 2003). Die Polymyositis ist etwas seltener tumorassoziiert. Bis zu 50 % der Patienten mit DM oder PM leiden an Myalgien oder Arthralgien (Goebels 2004). Bei der s-IBM sind dagegen Schmerzen ungewöhnlich. Sie betrifft überwiegend selektive Muskeln, darunter den Quadrizeps und die langen Fingerbeuger, mit daraus resultierender starker funktioneller Beeinträchtigung der Patienten. Ein asymmetrischer Befall und eine Beteiligung der mimischen Muskulatur sind häufiger. Dysphagie kann bereits früh auftre-

Einleitung

ten (Hilton-Jones 2003) Von dieser Erkrankung sind 3-mal mehr Männer als Frauen betroffen. Im Gegensatz zur DM und PM spricht die s-IBM nicht oder ungenügend auf immunsuppressive Therapie an. Behandlungsversuche mit intravenösen Immunglobulinen scheinen dagegen gerechtfertigt (Zierz & Jerusalem 2003; Walter 2004a). Seltene entzündliche Muskelerkrankungen sind erregerbedingte Myositiden, die Begleitmyositis bei entzündlichen und rheumatischen Grunderkrankungen und z. B. die granulomatöse Myositis bzw. Muskelsarkoidose (Walter 2004b).

Erkrankungen des neuromuskulären Überganges betreffen spezifisch die motorische Endplatte. Leitsymptome sind die abnorme Ermüdbarkeit bei Belastung, die tageszeitliche Fluktuation der Muskelschwäche sowie Ptosis. Die Myasthenia gravis ist eine Autoimmunerkrankung, bei der in 80 bis 90 % der Fälle Antikörper gegen den Acetylcholin-Rezeptor vorliegen. Neben Doppelbildern kann auch ein Dropped-head-Syndrom auftreten (Spuler & Melms 2004). Die kongenitalen myasthenen Syndrome dagegen sind eine heterogene Gruppe hereditärer Erkrankungen, wobei präsynaptische, synaptische und postsynaptische Formen unterschieden werden können (Abicht & Lochmüller 2004). Das Lambert-Eaton-Syndrom tritt zu 60 % paraneoplastisch auf und führt neben Schwäche und Ermüdbarkeit auch zu einer Mitbeteiligung des autonomen cholinergen Systems (Zierz & Jerusalem 2003; Pellkofer & Voltz 2004).

Zu Myopathien im Rahmen von Systemerkrankungen zählen neben Paraneoplasien (s. o.) Myopathien bei endokrinen Erkrankungen (v. a. Schilddrüsenerkrankungen), bei Amyloidose, HIV-Erkrankung und Intoxikationen sowie neben der Critical-Illness-Myopathie/-Neuropathie die große Gruppe metabolisch-bedingter Myopathien. Dazu gehören die Lipidmyopathien, der Myoadenylat-Desaminase-Mangel, die mitochondrialen Myopathien und die Glykogenspeicherkrankheiten mit Skelettmuskelbeteiligung (Muskelkrankheiten 2004). Bei Muskelglykogenosen sind persistierende oder progrediente Paresen, aber auch transiente und belastungsabhängige Beschwerden möglich. Herz und Leber können betroffen sein (Zierz & Jerusalem 2003). Für die Studie interessierten adulte Typen, wie sie z. B. bei Glykogenose 2 und 5 auftreten können. Mitochondriopathien entstehen durch Defekte in Multienzymkomplexen, führen zu verminderter ATP-Synthese bzw. -Bereitstellung und beeinträchtigen v. a. Organe mit hohem Energieverbrauch. Mögliche Symptome sind Myalgien, Belastungsintoleranz, Kardiomyopathien, endokrine Störungen, ZNS-

Einleitung

Symptome wie Epilepsie, Störungen der Sinnesorgane, der Nieren oder der Leber. Typische Symptom-Kombinationen sind als Mitochondriopathie-Syndrome beschrieben. Klare Genotyp-Phänotyp-Beziehungen fehlen oft. Maternale, aber auch autosomal-dominante oder -rezessive Vererbungen sind möglich (Schülke 2004). Die Zahl identifizierter Gene und Mitochondriopathien nimmt stetig zu (Smeitink 2003).

1.1.2 Motoneuronale Erkrankungen

Die spinalen Muskelatrophien (SMA) treten erblich (autosomal-rezessiv oder -dominant, x-chromosomal-rezessiv) oder sporadisch auf. Sie entstehen durch die Degeneration motorischer Vorderhornzellen des Rückenmarks bzw. motorischer Hirnnervenkerne. Es kommt zu langsam fortschreitenden, atrophischen Lähmungen mit segmentaler Verteilung und Faszikulationen in betroffenen Muskeln. Es finden sich proximale und distale Formen sowie einige mit speziellem Verteilungsmuster, wie z. B. die bulbospinale Muskelatrophie Typ Kennedy, die auch endokrine Störungen aufweisen kann. Neben infantilen SMA gibt es Formen mit Beginn im frühen oder späten Erwachsenenalter (Zierz & Jerusalem 2003).

Die Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) entsteht bei einer raschen Degeneration des ersten und zweiten motorischen Neurons des pyramidalmotorischen Systems meist zwischen dem 45. und 70. Lebensjahr. Die verkürzte Lebenserwartung durch respiratorische Insuffizienz und Dysphagie steht im Vordergrund (Borasio & Miller 2001). Die Patienten beklagen Schwäche, vorzeitige Ermüdung, Steifigkeit, Krampi und krampfartige Muskelschmerzen. Neben schnell progredienter Muskelschwäche finden sich Faszikulationen und spastische Tonuserhöhungen. Die Diagnose ist sehr sorgfältig und klinisch durch den Verlauf und Ausschluss von Differentialdiagnosen zu stellen (Zierz & Jerusalem 2003).

1.1.3 Hereditäre Neuropathien

Die Hereditären motorischen und sensiblen Neuropathien (HMSN) gehören zur Gruppe der Polyneuropathien. Sie beinhalten distal beginnende, chronisch verlaufende atrophische Lähmungen, Störungen des Lage- und Vibrationssinnes sowie schmerzhaftes Muskelkrämpfe. Typisch sind sich entwickelnde Fußdeformitäten und Stepper- bzw. Bügeleisengang. Die motorischen Symptome stehen häufig ganz im Vordergrund (Poeck & Hacke 2001).

1.2 Die Sonderstellung seltener Erkrankungen

Bis Januar 2005 waren insgesamt etwa 6.000-7.000 seltene Krankheiten bekannt. Diese

Einleitung

ernsten, chronisch-verlaufenden Erkrankungen wurden lange von der Forschung und der Politik vernachlässigt. Betroffene Patienten und deren Angehörige sind häufig mit großen Schwierigkeiten in der Diagnosestellung und bei der Informationssuche konfrontiert (OrphanXchange). Eine Patientenstudie der US National Commission on Orphan Diseases ergab, dass ein Drittel der Patienten mit verschiedensten seltenen Krankheiten 1 bis 5 Jahre bis zur korrekten Diagnose benötigten, 15 % der Patienten sogar noch länger (zitiert nach Peters 1998). Bei fehlenden Therapiestandards und Leitlinien sind auch Fehlbehandlungen mit potentiell gefährlichen Medikamenten möglich (OrphanXchange). Die notwendige spezialisierte ärztliche Betreuung ist oft nur in wenigen Zentren vorhanden. Bei häufigen Erkrankungen sichern dagegen strukturierte Behandlungsprogramme und geeignete fachliche Einrichtungen einen Standard guter Behandlung und Betreuung (Haavisto 1998).

Das Bewusstsein der Öffentlichkeit für seltene Erkrankungen hat jedoch zugenommen. V.a. moderne Informationsmöglichkeiten für Patienten und Angehörige über das Internet führen zu mehr Druck auf die Ärzteschaft, die Pharmazeutische Industrie und auch die Politik, sich im Bereich seltener Erkrankungen zu engagieren (Kirsten & Costabel 2004). Auf europäischer Ebene wurden 1992 die EAGS (European Alliance of Parents and Patients Organisations of Genetic Services and Innovation in Medicine) und 1997 die EURORDIS (European Organisation for Rare Disorders) als Dachorganisationen von Selbsthilfegruppen gegründet (Orphanet). Patientenorganisationen speziell zu neuromuskulären Krankheiten schlossen sich in der EAMDA (European Alliance of Neuromuscular Disorders Associations) zusammen (Rüdel et al. 2000).

Angesichts mangelnder Erforschung seltener Krankheiten und fehlender Therapien wurde mehr öffentliche Förderung und entsprechende Gesetzgebung gefordert. Als „orphan drugs“ werden dabei die für die pharmazeutische Industrie angesichts eines geringen Marktpotentials unprofitablen Medikamente bezeichnet. Als praktisches Problem zeigte sich u. a. die geforderte Probandenzahl für klinische Studien. In den USA führte der 1983 beschlossene US Orphan Drug Act zu einer deutlichen Zunahme der Medikamente, die für seltene Erkrankungen entwickelt und zugelassen wurden. Weitere Gesetzgebungen 2002 führten in den USA zur Gründung des zentralen Office of Rare Diseases sowie autorisierter Rare Disease Regional Centers of Excellence als Anlaufstellen für Patienten und Wissenschaftler (Iribarne 2003). In Europa wurde gezielte Forschungsförderung durch neue gesetzliche Regelungen (u. a. Verordnungen (EG) 847/2000 und 141/2000) sowie der Auf-

Einleitung

bau eines Informationsnetzwerkes zu seltenen Erkrankungen (Beschluss 1295/1999/EG) ermöglicht. Mit Orphanet entstand eine frei zugängliche Datenbank zu über 3000 seltenen Krankheiten. Die Initiativen Erditi und OrphanXchange sollen die Entwicklung von Therapien fördern (Orphanet). Mit dem EuroMuscleNet wurde eine internetbasierte Informationsplattform zu Muskelerkrankungen geschaffen (EuroMuscleNet). Als u. a. von der EU gefördertes Forschungszentrum entstand das European Neuromuscular Centre ENMC (Rüdel et al. 2000). Das deutsche Ministerium für Forschung und Bildung fördert seit 2003 die Etablierung von 10 krankheitsspezifischen Netzwerken, u. a. des MD-Net zu Muskeldystrophien (Netzwerke zu seltenen Erkrankungen 2003). Dieses soll Forscher, Ärzte und Betroffene vernetzen und exakte Diagnosen ermöglichen. Betroffene sollen für die Anlage einer forschungsorientierten Datenbank rekrutiert werden (Lochmüller 2003).

Patientenregister für seltene Erkrankungen werden zunehmend gegründet. Sie können bei der Kontaktaufnahme zwischen Forschern und Patienten helfen, vorrangig vor klinischen Studien (Schulte am Esch & Roewer 1998; Kirsten & Costabel 2004; Leinmüller 2004). Auch Versorgungsstudien könnten erleichtert werden. Angesichts knapper werdender Ressourcen in der Medizin wird die Versorgungsforschung in Deutschland immer wichtiger und akzeptierter (Fülgraff 1999; Gandjour 2001; Gutachten 2000/2001 Bd. 3.1). Bisherige Ergebnisse kritisieren v. a. die Versorgung chronisch Kranker (Badura 1996; Sohn 1997; Gutachten 2000/2001 Bd. 3.1). So verwies der Sachverständigenrat für die Konzentrierte Aktion im Gesundheitswesen (im Folgenden: SV-Rat) darauf, dass die deutsche Medizin v. a. akutmedizinisch und kurativ orientiert sei. Sie versage bei der komplexen, multidisziplinären Betreuung chronisch Kranker, bei welcher Information, Prävention, Rehabilitation sowie Gespräch und Beratung bedeutend seien (Gutachten 2000/2001 Bd. 3.1). Die unzureichende Datenlage zur medizinischen Versorgung der Patienten mit seltenen Erkrankungen wurde bemängelt (Gutachten 2003 Bd. 2).

1.3 Was beinhaltet die medizinische Versorgung muskelkranker Erwachsener?

1.3.1 Die Diagnosestellung

An erster Stelle steht die korrekte Diagnose. Teilweise herrscht noch die Meinung, man könne bei Muskelerkrankungen „nichts machen“. Der Patient hat aber Anspruch auf einen rechtzeitigen Therapiebeginn bei vorhandener medikamentöser Therapie bzw. symptomatischer Therapie, den möglichen Einschluss in Therapiestudien und mit einer Diagnose auch

Einleitung

die Aussicht auf neue Therapien in der Zukunft (Marshall & Galasko 1995; Belsh & Schiffman 1996; Belsh 1999; Chio 1999; Eisen 1999; Hardiman 2000). Mit der Diagnosestellung ist auch das Erkennen persönlicher Risiken verbunden - so sind z. B. lebensbedrohliche Narkosezwischenfälle durch Vorsichtsmaßnahmen vermeidbar (Rozendaal & Ruprecht 1996; Hilton-Jones 1997; Gunkel et al. 2000; Baur et al. 2002). Unnötig lange Krankenhausaufenthalte und Fehlbehandlungen können vermieden werden. Eine verzögerte oder falsche Diagnose kann zu Vertrauensverlust gegenüber Ärzten und möglicherweise depressiven Reaktionen führen. Der Patient benötigt Sicherheit für die Zukunftspaltung. Eine Diagnose biete auch die Grundlage für mögliche finanzielle Unterstützung durch staatliche und andere Organisationen (Marshall & Galasko 1995; Belsh & Schiffman 1996; Belsh 1999; Chio 1999; Eisen 1999).

Als klassischer „three-step-approach“ auf dem Weg zur Diagnose einer neuromuskulären Erkrankung gilt der Besuch eines Allgemeinarztes, dem Überweisungen zum Neurologen und von dort zu einem Spezialisten folgen (Eisen 1999). Eine Krankenhauseinweisung ist dazu nicht mehr zwangsläufig erforderlich. Bei fehlender molekulargenetischer Diagnostik kann eine Muskelbiopsie indiziert sein. Diese kann jedoch auch ambulant durchgeführt werden, wobei sie aber an einer spezialisierten Einrichtung erfolgen sollte (Bayas & Gold 2003; Zierz & Jerusalem 2003; Lehmann & Spuler 2004).

1.3.2 Die Aufklärung der Patienten

An die exakte Diagnose sollte sich eine geeignete Aufklärung der Patienten anschließen. Mittlerweile ist anerkannt, dass selbst bei schwersten Erkrankungen die Diagnose den Patienten hilft, sich ihrer Situation zu stellen, wobei die emotionale Unterstützung bei der Informationsverarbeitung entscheidend ist (Schlömer-Doll & Doll 2000). In einer Untersuchung zur Aufklärung von ALS-Patienten wurde festgestellt, dass das Etikett einer Krankheit als etwas Positives wahrgenommen wurde. Als wichtig wurde die Möglichkeit von Fragen gesehen, dass die Aufklärung empathisch und direkt erfolgte, dass nicht sofort eine zu pessimistische Aussicht gegeben wurde und dass zum Zeitpunkt der Diagnose Informationen über Hilfsangebote einschließlich Patientenorganisationen existieren. Als negativ empfunden wurden u. a. eine zu späte Aufklärung und die fehlende Anwesenheit naher Angehöriger. Die Aufklärung wird als ein kontinuierlicher Prozess mit mehreren Schritten gesehen. Das Einholen einer zweiten Meinung zur Diagnose sollte diskutiert werden, eben-

Einleitung

so künftige diagnostische und therapeutische Schritte oder alternative Therapien. Schriftliches Informationsmaterial könne hilfreich sein (Borasio et al. 1998). Eine Mitarbeiterin der Deutschen-Multiple-Sklerose-Gesellschaft wies darauf hin, dass betroffene Patienten Gespräche zur Überwindung des Diagnoseschocks und Ansprechpartner z. B. bei durch die Erkrankung bedingten Konflikten in der Familie und einer gestörten beruflichen Entwicklung bräuchten. Der Arzt sollte eine vorausplanende Rehabilitation im Sinne haben und sei entscheidend bei Maßnahmen wie Hilfsmitteln, Anschlussheilbehandlungen, Teilzeitarbeit oder Rentenantrag (Bormann 1993).

Zu einer umfassenden Aufklärung von Patienten mit Muskelkrankheiten gehört jeweils krankheitsspezifisch und patientenorientiert eine prognostische Einschätzung und Beratung (z. B. Konsequenzen für Beruf, Wohnen, Mobilität; Vererbbarkeit der Erkrankung), Information über Therapien (medikamentös, wenn vorhanden; symptomatisch, z. B. Physiotherapie), Information über mögliche Komplikationen (z. B. Atmung, Herzfunktion) und über mögliche Maßnahmen zur Rehabilitation sowie geeignete Hilfsmittel im Verlauf. Es ist zu berücksichtigen, dass zum Zeitpunkt der Diagnosestellung die meisten Patienten den Großteil des Arbeitslebens noch vor sich haben (Fardeau-Gautier & Fardeau 1994). Die Patienten sollten an kompetente Ansprechpartner angebunden werden. Ein Versorgungskonzept sollte erstellt und vermittelt werden. Auch über soziale Hilfen und Selbsthilfegruppen sollte zumindest im Verlauf informiert werden.

1.3.3 Die Langzeitbetreuung

1.3.3.1 Die Akteure in der medizinischen Versorgung

Die Betreuung muskelkranker Patienten ist eine komplexe und multidisziplinäre Aufgabe. Kardiovaskuläre Komplikationen und Atemprobleme sind möglich, orthopädisch-chirurgische Behandlung kann in einigen Fällen angezeigt sein. In jedem Lebensalter und auf jeder Krankheitsstufe sollte die Funktionsfähigkeit und Lebensqualität des Patienten optimiert werden und zu erwartenden Komplikationen sollte im Sinne einer Sekundärprophylaxe frühzeitig begegnet werden (Korinthenberg 2002). Physiotherapie, Hilfsmittelversorgung, Ergotherapie, Sprachtherapie, Schulungen der Patienten sowie die Konsultation eines Sozialarbeiters, eines Berufsberaters oder eines Psychologen gehören zu den Möglichkeiten der Rehabilitation (Bach 1995). Verschiedene Akteure sind an der medizini-

Einleitung

schen Versorgung beteiligt, wobei eine gute Kooperation und Koordination nötig sind. Als wichtiges Versorgungselement wird die Spezialambulanz angesehen (siehe 1.4). Der Hausarzt sollte neben der allgemeinärztlichen Betreuung auch Ansprechpartner bei seltenen Erkrankungen sein. Patient und Hausarzt sollten sich dazu rechtzeitig und regelmäßig von Kompetenzzentren beraten lassen (Gutachten 2003 Bd. 2). Der Hausarzt sollte die Grundbetreuung übernehmen, wenn sich Behinderungen und Handicaps entwickeln. Die Situation des Patienten sollte er regelmäßig überprüfen, notwendige Hilfen arrangieren sowie Belastungen und Leid anerkennen (Wade 1990).

1.3.3.2 Medikamentöse Therapien

Mit einem wachsenden Verständnis der Erkrankungen verbessern sich die Aussichten auf Entwicklung von Therapien. Ein Beispiel ist die sich zurzeit noch in Pilotstudien befindende Enzymersatztherapie mit rekombinanter Alpha-Glukosidase bei Glykogenose II (van den Hout et al. 2000; Winkel et al. 2004). Bisher gibt es wirksame medikamentöse Therapien bei entzündlichen Muskelkrankheiten (Amato & Griggs 2003; Hilton-Jones 2003), entzündlichen Neuropathien (van Doorn & Garssen 2002) sowie der Myasthenia gravis und dem Lambert-Eaton-Syndrom (Newsom-Davis 2003). Auch bei Unterformen des kongenitalen myasthenen Syndroms bestehen Behandlungsmöglichkeiten (Harper & Engel 1998; Harper et al. 2003). Für die ALS wurde die lebensverlängernde Wirkung von Riluzol nachgewiesen (Bensimon et al. 1994). Der Gentherapie, der Zelltherapie einschließlich der Nutzung von Stammzellen oder auch auf dem Gebiet pharmakologischer Therapie z. B. der Muskeldystrophien gelang noch nicht der Durchbruch, wenn auch die Vielfalt der Forschungsansätze Hoffnung für die Zukunft macht (Skuk et al. 2002; Karpati & Sinnreich 2003; Partridge 2003). Die Patienten sollten über neue Entwicklungen und insbesondere über Therapiestudien informiert werden. Oft steht bislang jedoch die symptomatische Behandlung von Komplikationen sowie von Beschwerden (z. B. Gabe von Membranstabilisatoren bei belastender myotoner Symptomatik) im Vordergrund.

1.3.3.3 Kardiale und respiratorische Komplikationen

Veränderungen am Herzen können bei Dystrophinopathien, der MD Emery-Dreifuss, verschiedenen Formen der Gliedergürtel-Muskeldystrophie, bei der fazioskapulohumeralen MD, bei mitochondrialen Myopathien, bei Morbus Pompe, bei Dermatomyositis und

Einleitung

Polymyositis, der Periodischen Paralyse, bei Spinaler Muskelatrophie und anderen Myopathien vorliegen (Bertorini 2002a; Stöllberger & Finsterer 2001; Malcic et al. 2002). Patienten mit einer Myotonen Dystrophie Typ 1 sind v.a. durch Rhythmusstörungen gefährdet (Hilton-Jones 1997), sie können aber auch an einer dilatativen Kardiomyopathie erkranken (Gunkel et al. 2000). Patienten können in einem präklinischen Stadium bleiben und erst bei Hinzutreten von Umweltfaktoren (z. B. Narkose) akut symptomatisch werden (Nigro et al. 1995). So empfehlen sich regelmäßige EKG-Kontrollen bzw. die Durchführung von Echokardiografien je nach Art der Muskelerkrankung sowie abhängig von den Untersuchungsergebnissen eine symptomatische Behandlung bzw. entsprechende Vorsichtsmaßnahmen z. B. bei Allgemeinanästhesien.

Um respiratorische Insuffizienz bei häufig fehlender Korrelation zur Beeinträchtigung der Skelettmuskulatur bzw. wahrgenommenen Atembeschwerden zu erkennen, werden funktionelle Untersuchungen der Atmung wie z. B. die Spirometrie im Sitzen und im Liegen bei vielen Muskelerkrankungen als gerechtfertigt angesehen (Hours et al. 2004). Die Untersuchung sollte je nach Progression der Krankheit zwischen 1- bis 12-mal pro Jahr erfolgen (Bach 1995; Perrin 2004). Bei bestehenden Atemproblemen müssen zunächst andere Ursachen ausgeschlossen werden. Die Patienten sind zu informieren über mögliche Physiotherapie, Gefährdung durch respiratorische Infekte und auch über langfristige Möglichkeiten zur mechanischen nicht-invasiven bzw. auch invasiven Beatmung bei progredienter respiratorischer Insuffizienz. Eine progressive Kyphoskoliose als möglicher beeinträchtigender Faktor ist zu beachten. Bei schwersten Verläufen sollte frühzeitig die mögliche Beendigung der Beatmung thematisiert werden (Bach 1999; Perrin 2004).

1.3.3.4 Physiotherapie und Versorgung mit Hilfsmitteln

Die Therapieziele bei Muskelkranken sind der Erhalt der Muskelfunktion, die Linderung von Schmerzen, die Vorbeugung bzw. Behandlung von Gelenkfehlstellungen und Kontrakturen. Auch intensive Atemtherapie sowie Thrombose- und Dekubitusprophylaxe sind möglich (Werner et al. 2000). Angestrebt werden die Verlängerung bzw. Bewahrung von unabhängiger Funktion und Bewegung und letztlich die Integration in die Gesellschaft bei guter Lebensqualität (Fowler et al. 1998). Ein geringer Kraftzuwachs durch gezieltes Training wurde wiederholt bei Patienten mit langsam progredienten Muskelerkrankungen festgestellt. Dieser Effekt tritt jedoch v. a. in der Frühphase bei noch wenig beeinträchtigten

Einleitung

Patienten auf. Bei rasch progredienten Krankheiten wird maximal eine kurzfristige Verlangsamung der Progression der Muskelschwäche beschrieben (Fowler 2002). Die meisten Studien bieten bei methodischen Mängeln aber nur geringe Evidenz. Insbesondere ist keine Langzeitwirkung von Physiotherapie auf die Muskelkraft gesichert (Ansved 2003). Jedoch mindert Training die zusätzliche Inaktivitätsatrophie der Muskulatur, Gelenkkontrakturen und sekundäre Folgen der Immobilität wie Osteoporose, Übergewicht, Diabetes mellitus, mentale Gesundheitsprobleme, kardiovaskuläre Erkrankungen. Sie bessert auch die Atemfunktion (Moreno 1998; Fowler 2002; Ansved 2003). Auch soziale und psychologische Effekte der Physiotherapie seien zu beachten (Eagle 2002). Es empfiehlt sich die Absprache physiotherapeutischer Maßnahmen mit spezialisierten Zentren (Moreno 1998).

Mit Kommunikationshilfen und anderen Hilfsmitteln können Muskelkranke bei Behinderung unterstützt werden. Hausbesuche können zur Auswahl geeigneter Hilfsmittel beitragen. Zur erfolgreichen Anwendung gehört auch die Einweisung von Angehörigen zum Gebrauch der Hilfsmittel (Werner et al. 2000). Meist steht bei der Versorgung mit Hilfsmitteln die Ermöglichung der Mobilität im Vordergrund. Spezielle Einrichtungen erhalten darüber hinaus eine möglichst lange Selbständigkeit im eigenen Haus.

1.3.4 Stationäre Aufenthalte

Die Diagnostik von Muskelerkrankungen erfordert bei gutem Allgemeinzustand der Patienten in der Regel keine Krankenhauseinweisung mehr (siehe 1.3.1). Die medikamentöse Einstellung entzündlicher Muskelkrankheiten kann jedoch wegen möglicher Nebenwirkungen Anlass eines Krankenhausaufenthaltes sein. Komplikationen wie respiratorische oder kardiale Störungen oder auch orthopädische Eingriffe können einen stationären Aufenthalt erfordern. Ob Maßnahmen zur Rehabilitation stationär erfolgen sollen, wird diskutiert. So sei z. B. der kurzfristige Effekt stationärer Rehabilitation der längerfristigen ambulanten oder teilstationären, wohnortnahen Rehabilitation unterlegen. Andererseits wären z. B. aus organisatorischen Gründen, so bei zu „seltenen“ Erkrankungen, auch stationäre Programme indiziert (Gutachten 2000/2001 Bd. 3.1).

1.3.5 Eigeninitiativen

Eigeninitiativen finden innerhalb und außerhalb des „schulmedizinischen“ Rahmens statt. Sie können als Teil der Krankheitsbewältigung angesehen werden und begrenzt Defizite in der („schul-,)medizinischen Versorgung ausgleichen. So können Selbsthilfegruppen eine

Einleitung

wichtige Informationsquelle für Patienten darstellen. Sie leisten aber auch psychosoziale Unterstützung und erleichtern den Einstieg ins System professioneller Hilfe (Gutachten 2000/2001 Bd. 1). Als sich praktische Medizin und Wissenschaft wenig um seltene Krankheiten kümmerten, brachten Selbsthilfeorganisationen die Muskelerkrankungen ins öffentliche Bewusstsein und förderten die Forschung (Rüdel et al. 2000; Rabeharisoa 2003). Moderne Medien können ebenfalls bei der Informationssuche helfen. Zu den Aufgaben des Arztes gehört es auch, angesichts der fehlenden Qualitätssicherung von internetbasierten Gesundheitsinformationen darauf hinzuweisen, dass zwischen soliden wissenschaftlichen Einsichten und inakkurater oder missverständlicher Information unterschieden werden muss (Gutachten 2000/2001 Bd. 1; Gutachten 2003 Bd. 1). Bezüglich alternativer Therapien ist eine offene und ehrliche Kommunikation notwendig, damit Patienten vor medizinisch oder finanziell gefährlichen Behandlungen gewarnt und die Erwartungen auf ein realistisches Maß geführt werden können (Wasner et al. 2001). Sie können jedoch als wichtige Möglichkeit der Patienten gesehen werden, selbst aktiv zu sein und Beschwerden zu bewältigen. Schließlich sollten Patienten auch über die Möglichkeit der Teilnahme an Therapiestudien bzw. sonstigen krankheitsbezogenen Forschungsprojekten informiert werden. Neben möglichem therapeutischen und psychologischen Gewinn (Chio 1999) bieten sie auch eine intensivere Betreuung der Patienten (Belsh & Schiffman 1996).

1.4 Kompetenzbündelung in der medizinischen Versorgung: Die Spezialambulanz

Zur Betreuung muskelkranker Patienten werden spezialisierte regionale Einrichtungen empfohlen (Bezeichnung als tertiary medical center bzw. comprehensive care centre), an denen Kompetenz gebündelt vorliegt (Bach 1995; Korinthenberg 2002; Gutachten 2003 Bd. 2). Die Ansiedlung von Spezialambulanzen an einer großen Klinik erleichtert dabei die Behandlung der Patienten, da verschiedene Spezialisten mit hoher Qualifikation konsultiert werden könnten. Stationäre Aufenthalte sollten dabei nur bei unklarer Diagnose bzw. bei erwartetem positiven Therapieeffekt erfolgen (Kalinin et al. 1989). Eine Studie aus den USA zur ambulanten Rehabilitation muskelkranker Patienten kommt zum Schluss, dass die Betreuung an einer spezialisierten ambulanten Einrichtung nicht wirklich teuer, dabei aber sehr effektiv sei (Koch et al. 1986).

Mittlerweile gibt es in vielen Ländern Spezialambulanzen für Muskelerkrankungen bzw. neuromuskuläre Erkrankungen. Versorgungsstudien existieren bisher aber nur zu ALS-

Einleitung

Spezialambulanzen (z. B. van den Berg et al. 2003). So arbeitet in Irland die National Multidisciplinary Clinic für ALS mit Mitgliedern paramedizinischer Professionen, einer Forschungseinrichtung und einer Selbsthilfeorganisation zusammen (Corr et al. 1998). In einer prospektiven Studie wurde eine 7,5 Monate längere Überlebenszeit der dort betreuten ALS-Patienten festgestellt. Als ursächlich diskutiert wurden die intensive Betreuung respiratorischer Komplikationen, die offenere Haltung zur Gastrostomie, die kostenlose Gabe von Riluzol und die gebesserte psychologische Betreuung (Traynor et al. 2003).

Die Selbsthilfeorganisation DGM entwickelte Qualitätskriterien für sogenannte Muskelzentren der DGM, die neben Kooperation mit der DGM u. a. beschreiben, welche Fachrichtungen, Beratungsangebote, therapeutischen und diagnostischen Möglichkeiten eine solche Einrichtung vorhalten sollte. Zurzeit gibt es 26 Muskelzentren der DGM in insgesamt 15 Bundesländern (Stand 1.3.2003) und weitere Spezialsprechstunden. Die Mehrzahl der Sprecher der Zentren arbeiten an Universitätskliniken (Jahrbuch der neuromuskulären Erkrankungen 2002, 2003). Der SV-Rat sieht eine gute Versorgung erkrankter Patienten nur durch die rechtzeitige und regelmäßige Vorstellung der Patienten in solchen neuromuskulären Zentren mit interdisziplinären Muskelsprechstunden und adäquater Erfahrung im Einsatz der Diagnostik gewährleistet (Gutachten 2003 Bd. 2). Die vorliegende Studie kann deskriptive Angaben zum Besuch dieser Einrichtungen liefern, aber nicht näher auf ihre Bedeutung eingehen.

1.5 Daten zur medizinischen Versorgung muskelkranker Patienten

Zur medizinischen Versorgung muskelkranker Patienten existieren hauptsächlich Stellungnahmen von Experten sowie Einzelfallberichte über Fehldiagnosen bzw. Fehlbehandlungen. Nur wenige wissenschaftliche Studien weltweit haben sich mit einzelnen Aspekten medizinischer Versorgung bei einzelnen Krankheitsentitäten befasst.

Deutsche medizinische Fachgesellschaften (Gutachten 2000/2001 Bd. 3.1) beschrieben speziell im Bereich neuromuskulärer Erkrankungen eine Unterversorgung durch mangelnde Verfügbarkeit molekulargenetischer Diagnostik. Schluckstörungen würden zu selten interdisziplinär abgeklärt. Es fehlten Spezialisten, die ins Erwachsenenalter reichende pädiatrische Erkrankungen behandeln können – dazu gehören viele Muskelerkrankungen, insbesondere auch die MD Duchenne. Stellungnahmen der deutschen Betroffenenorganisationen wiesen bei Muskelkrankheiten auf eine verzögerte Überweisungsbereit-

Einleitung

schaft der Hausärzte und Neurologen hin. Es bestünde Unwissenheit unter der Ärzteschaft im Bereich der Hilfsmittelversorgung. So würden z. B. bei Post-Polio-Syndrom oder Skoliose Orthesen, Rollstühle oder Gehhilfen unzureichend oder falsch verordnet. Stationäre Rehabilitation würde z. B. bei Poliomyelitis-Betroffenen in dafür ungeeigneten Einrichtungen durchgeführt (Gutachten 2000/2001 Bd. 3.1). Die Selbsthilfeorganisation DGM berichtete zuvor über die besonderen Probleme in der Betreuung beatmeter Muskelkranker (Klier 1997). Eine medizinische Dissertation setzte sich mit dieser Problematik intensiver auseinander (Röhl 1992).

Der SV-Rat äußerte sich speziell zur Einrichtung der Spezialambulanzen. Er wies auf die Nicht-Einhaltung der Qualitätskriterien der DGM an einigen Muskelzentren, fehlende Outcome-Studien sowie die mangelnde Sicherung einer objektiven Zertifizierung und des Fortbestandes der Zentren hin. Ungeklärt sei auch, über welche Mindestfallzahl eine Einrichtung verfügen müsse, um ausreichend Erfahrung mit den Erkrankungen zu garantieren. Auch sei die Kooperation zwischen niedergelassenen Ärzten und solchen Zentren sowie die Zusammenarbeit mit Selbsthilfeorganisationen verbesserungswürdig. Defizite in der medizinischen Versorgung wurden einer Unter-, Fehl- sowie Überversorgung zugeordnet. Als Beispiele für Unterversorgung wurden die primäre Diagnostik im niedergelassenen Bereich, die Einleitung und Überwachung der Therapie von Autoimmun-Myopathien ohne Anbindung an ein neuromuskuläres Zentrum, die psychosoziale Betreuung, die physikalische Therapie, Ergotherapie, Hilfsmittelberatung und mangelhafte symptomatische Therapie bei ALS benannt. Zur Überversorgung wurde die Gabe von androgenen Anabolika, die Gabe von Insulin, die Immunsuppression bei ALS-Patienten, extensive Autoantikörperdiagnostik bei DM und PM sowie überflüssige wiederholte Antikörperbestimmungen bei Myasthenie gezählt. Als Fehlversorgung wurde alleinige Betreuung von Patienten durch einen Hausarzt, die Verordnung inadäquater Hilfsmittel und unregelmäßige physikalische Therapie benannt (Gutachten 2003 Bd. 2).

Internationale Studien widmeten sich in der Regel einzelnen Aspekten der medizinischen Versorgung. So stellte z. B. eine Studie aus den USA die Benachteiligung von Patienten mit (eher seltenen) neuromuskulären Erkrankungen im Vergleich zu Patienten mit (eher häufigeren) Rückenmarksverletzungen fest, was die Anerkennung und Förderung des beruflichen Rehabilitationspotentials angeht (Fowler et al. 1997). V. a. finden sich Berichte

Einleitung

zur speziellen Versorgungssituation von Patienten mit ALS (z. B. Traynor et al. 2003). Nur eine einzige Studie aus Frankreich konnte identifiziert werden, in der muskelkranke Erwachsene umfassend zu ihrer medizinischen Versorgung befragt wurden (Donze et al. 1999). Darin fiel v. a. die mangelhafte kardiologische und pulmologische Betreuung der Patienten auf. In einer amerikanischen Studie wurden 167 Direktoren verschiedener Kliniken einer Muskeldystrophie-Organisation zu dem an ihrer Klinik herrschenden Betreuungskonzept und therapeutischen Vorgehen befragt (Bach & Chaudhry 2000).

Angaben zur Diagnosedauer existierten bisher nur punktuell zu einigen Krankheiten wie der MD Duchenne, der Einschlusskörperchenmyositis und der ALS (siehe 4.3.1.2). V. a. zur Diagnosestellung und der daran anschließenden Betreuung erwachsener Patienten mit Muskeldystrophien oder Spinalen Muskelatrophien lagen keine Daten vor. Anamnesen der Patienten der Spezialambulanz für Muskelkrankheiten an der Charité machten jedoch auf lange Verläufe bis zur Diagnosestellung und Schwierigkeiten bei der Suche nach medizinischen Ansprechpartnern aufmerksam (Spuler 2001, persönliche Kommunikation).

1.6 Konzeption des Forschungsprojektes und der vorliegenden Arbeit

Angesichts der bisherigen Datenlage wurde ein exploratives Studiendesign verfolgt. Dieses hatte zum Ziel, die Gruppe erwachsener Patienten mit Muskelerkrankungen hinsichtlich der Verfahren, der Abläufe und Strukturen im Rahmen der medizinischen Versorgung zu erfassen. Vorrangig sollte das Diagnose- und Behandlungsverhalten von Ärzten untersucht werden, wobei Ärzte im Rahmen dieser Arbeit jedoch nicht selbst beobachtet bzw. befragt wurden, sondern die Erfahrungen der Patienten die Datengrundlage darstellten. So wurde auch auf die Auswertung medizinischer Akten verzichtet, da deren Angaben oft unvollständig sind. Zudem sollte neben der Erfassung „objektiver“ Daten wie der Dauer von Krankenhausaufenthalten oder der Häufigkeit kardiologischer Untersuchungen auch gemessen werden, welche Zufriedenheit bei den betroffenen Patienten durch die medizinische Versorgung „subjektiv“ erzeugt wird. Dazu wurde eine Kombination aus empirisch-quantitativer sowie empirisch-qualitativer Exploration verwandt (vgl. Bortz & Döring 1995c). Folgende Fragen sollte die Studie beantworten können:

Wie gestaltete sich die Diagnosestellung - wer war daran beteiligt, wie lange dauerte sie, worin lagen Schwierigkeiten? Haben das Geschlecht der Patienten und der zuerst gewählte Arztkontakt Einfluss auf die Dauer der Diagnosestellung? Wer klärte über die Erkrankung

Einleitung

auf? Was waren die Inhalte der Aufklärungsgespräche, in welcher Qualität wurden sie durchgeführt? Was sind die Informationsquellen der Patienten bezüglich ihrer Erkrankung?

Wurde ein Konzept für die Langzeitbetreuung erstellt und die medizinische Versorgung durch geeignete Ansprechpartner abgesichert? Welche Verlaufskontrollen wurden vereinbart? Wurden insbesondere Herzfunktion und Atmung im Verlauf untersucht? Welche physiotherapeutischen Maßnahmen wurden verordnet? Welche Hilfsmittel wurden verordnet? Wo sahen Patienten Schwierigkeiten? Wie wurden Patienten mit Atemproblemen informiert und behandelt? Welche Fachrichtungen bzw. welche Strukturen wurden in der Langzeitbetreuung aufgesucht? Wie häufig erfolgten stationäre Aufenthalte, was waren die Indikationen bzw. Gründe?

Welche Eigeninitiativen bezüglich der Erkrankung unternahmen die Patienten? Worauf sollten sich Ärzte im Umgang mit diesen Patienten einstellen? Widerspiegeln Eigeninitiativen der Patienten möglicherweise Mängel in der medizinischen Versorgung? Und schließlich - wie bewerteten die Patienten selbst die medizinische Versorgung?

Das Forschungsprojekt wurde in Zusammenarbeit mit der Berliner Landesgruppe der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke/ DGM und dem Berliner Zentrum Public Health (Projektpartnerin Frau Dr. M. Huber) durchgeführt. Die Untersuchung folgte den Prinzipien von Good Clinical Practice (Brown 2001) und wurde durch Mittel der Europäischen Union sowie durch universitäre Forschungsförderung unterstützt. Eine Meldung der Studie beim Datenschutzbeauftragten lag vor.

Der Schwerpunkt Diagnosestellung nimmt im Ergebnisteil und der Diskussion den größten Raum ein. Zu diesem Aspekt wurden auch die Interviews ausgewertet. Zu anderen Fragen beschränkte sich die Auswertung auf die Fragebögen. In der Diskussion werden die Ergebnisse der Studie mit bisherigen Erkenntnissen zur Versorgungssituation verglichen. Gründe für die Resultate der Untersuchung werden diskutiert und Schlussfolgerungen für künftige Untersuchungen sowie die praktische medizinische Versorgung formuliert.

2 Material und Methoden

2.1 Auswahlkriterien für die Probanden und Kontaktaufnahme

Kriterien für die Auswahl der Probanden waren das Vorliegen einer Muskelerkrankung und die Einwilligung der Patienten zur Teilnahme. In der Regel wurde die Diagnose einer Muskelerkrankung gestellt durch die Anamnese, klinische Befunde sowie Untersuchungen wie EMG, Laboruntersuchungen und Muskelbiopsien. Die Kenntnis des genauen Typs der Muskelerkrankung (molekulargenetische Zuordnung) war für den Einschluss in die Untersuchung nicht entscheidend, da entsprechende diagnostische Möglichkeiten erst seit einigen Jahren bestehen. Aus Interesse sowohl an Diagnosestellung als auch Langzeitbetreuung wurde bezüglich des Zeitpunktes der Diagnose keine Grenze gesetzt.

Die Probanden wurden auf verschiedenen Wegen aus dem Großraum Berlin-Brandenburg rekrutiert (Tab. 2). Zunächst erhielten im Zeitraum Herbst 2001 bis Frühjahr 2002 niedergelassene Nervenärzte bzw. Neurologen in Berlin einen Informationsbrief. Sie wurden gebeten, geeignete Patienten auf die Untersuchung hinzuweisen. Nach Einwilligung der Patienten nahmen diese bzw. deren Ärzte mit dem Forschungsprojekt Kontakt auf. Ebenfalls im Herbst 2001 wurde die geplante Studie der Berliner Landesgruppe der Selbsthilfeorganisation Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke vorgestellt. Durch deren aktive Unterstützung konnte etwa ein Drittel der Teilnehmer gewonnen werden. Die überregionale Zeitschrift „Muskelreport“ der DGM wies im Frühjahr 2002 auf das Forschungsprojekt hin. Parallel informierte Frau PD Dr. Simone Spuler geeignet erscheinende Patienten der Spezialambulanz für Muskelkrankheiten über die Möglichkeit der Teilnahme. Zunächst bekundeten insgesamt 63 muskelkranke Patienten ihr Interesse teilzunehmen. Ein Teil dieser Patienten wurde auf ein zusätzliches Interview angesprochen. Dabei wurde auf eine Vielfalt der Probanden hinsichtlich des Geschlechtes und des Alters, der Herkunft, der Art der Rekrutierung und der Diagnosen geachtet. Es wurden 63 Fragebögen verschickt bzw. im Anschluss an ein zuvor vereinbartes Interview übergeben. Alle Probanden waren zu Datenschutzfragen informiert. Sie wurden um eine schriftliche Einwilligung zur Verwendung der Daten gebeten. Letztlich konnten 51 Fragebögen (Rücklaufquote von 81 %) und 22 Interviews ausgewertet werden.

Tabelle 2: Rekrutierung der Teilnehmer

Zugang zur Untersuchung	Weibliche Teilnehmer	Männliche Teilnehmer	Anzahl der Teilnehmer gesamt
Über niedergelassene Fachärzte	4	7	11
Über die Spezialambulanz für Muskelkrankheiten an der Charité	6	8	14
Über die Berliner Landesgruppe der DGM	8	10	18
Über einen Artikel im Muskelreport/ andere Selbsthilfegruppen/ Bekannte	5	3	8
Gesamt	23	28	51

2.2 Methoden

2.2.1 Der standardisierte Fragebogen

2.2.1.1 Entwicklung des Fragebogens und Durchführung der Befragung

Für die Studie wurde ein standardisierter Fragebogen entwickelt, bei dem Wortlaut und Abfolge der Fragen eindeutig vorgegeben und verbindlich waren, während es für die Antwortmöglichkeiten teilweise keine Vorgaben gab (vgl. Bortz & Döring 1995a). Die verschiedenen Abschnitte einer chronischen Muskelerkrankung und die jeweils sinnvollen und möglichen Maßnahmen der medizinischen Versorgung sollten erfasst werden. Krankheitsspezifische Antworten sollten möglich sein, aber Gemeinsamkeiten im Vordergrund stehen. Dies erforderte neben geschlossenen Fragen auch offene oder halboffene Fragen, bei denen auf eine vorherige Kategorisierung verzichtet wird bzw. welche erst in der Datenverarbeitung vollzogen wird (Mayer 2002c).

Angestrebt wurden eine sorgfältige Fragebogenkonstruktion sowie ein standardisiertes Vorgehen bezüglich der Übergabe und Erläuterung der Fragebögen. Orientierung boten die Regeln der empirischen Sozialforschung (Gliederung des Fragebogens, Reihenfolge und Formulierung von Fragen, ästhetische Gestaltung des Fragebogens, Erstellung eines Anschreibens sowie Erinnerungsschreibens u. a. mehr - vgl. Bortz & Döring 1995a; Fried-

Material und Methoden

richs 1990; Kreutz & Titscher 1974; Mayer 2002c). Die Verständlichkeit des Fragebogens wurde in der Arbeitsgruppe sowie mit medizinischen Laien erörtert.

Die Erstellung des Fragebogens erfolgte in medizinischen Fragen in enger Absprache mit Frau PD Dr. Spuler von der Arbeitsgruppe Muskelerkrankungen sowie in Anlehnung an entsprechende Fachliteratur (u. a. Myology 1994). Das Berliner Zentrum Public Health half bezüglich sozialer Fragestellungen. Empfehlungen des Statistischen Bundesamtes wurden beachtet (Demografische Standards 1999). Ausführungen von J.R. Bach waren hilfreich für die Berücksichtigung der Patientensicht in der medizinischen Versorgung (Bach 1999). Es wurden z. T. Formulierungen des europäischen Informationsnetzwerkes über muskuläre Erkrankungen (EuroMuscleNet) verwendet. Das EuroQol-Business Management Rotterdam genehmigte die Verwendung des Kurzfragebogens EQ-5D/EQ-VAS (so genannter Euroqol - siehe Rabin & de Charro 2001) zu Aspekten der Behinderung und der Lebensqualität (Anlage Q) in der Studie.

Der Fragebogen enthielt ohne Anlagen insgesamt 115 Fragen auf 22 Seiten, davon 60 geschlossene, 19 halboffene und 36 offene Fragen. Als Zeitaufwand für das Beantworten eines Fragebogens wurden zwischen einer und mehreren Stunden in Abhängigkeit von der Dauer der Erkrankung veranschlagt. Einzelne Patienten mit Behinderung der Hände bzw. Arme füllten den Bogen in Dateiform auf ihrem Heimcomputer aus und schickten den Ausdruck zurück, andere Probanden verwendeten eine Schreibmaschine. Den interviewten Patienten wurden die Fragebögen persönlich im Anschluss an das Interview übergeben. Probanden ohne Interview erhielten die Fragebögen per Post, nachdem sie telefonisch ihre Bereitschaft zur Teilnahme erklärt hatten und unklare Fragen besprochen worden waren. Jeder Patient bekam einen frankierten Rückumschlag, wurde gebeten, die Fragebögen innerhalb der nächsten 2 Wochen zu beantworten und erhielt ein Erinnerungsschreiben. Alle Fragebögen wurden von März bis Juli 2002 ausgefüllt und zurückgesandt.

Die ersten 25 Fragen sollten einfach zu beantworten sein. Sie erfassten den soziodemografischen Hintergrund der Probanden. Die nächsten 38 Fragen waren dem Krankheitsbeginn und der Diagnosestellung einschließlich der Aufklärung des Patienten gewidmet. Der Wiedergabe von Krankheitsfolgen und bisher erfolgten Maßnahmen dienten 15 Fragen. 4 Fragen wurden zu sonstigen Erkrankungen und Medikamenteneinnahme des Patienten gestellt. In Tabellenform sollten auf eine entsprechende Frage bisherige Krankenhausauf-

Material und Methoden

enthalten notiert werden. Es folgten 4 Fragen zur ambulanten Versorgung der Patienten in den letzten 5 Jahren. Der letzte Abschnitt mit 28 Fragen widmete sich allgemeinen Aspekten wie z. B. der Eigeninitiative und der Einschätzung der persönlichen Situation in Bezug auf die Erkrankung und auf die medizinische Versorgung. Auf der letzten Seite des Fragebogens blieb zudem Platz für Anmerkungen der Probanden. Filterfragen sollten Probanden schneller durch sie nicht betreffende Abschnitte führen. So sollten nur entsprechend beeinträchtigte Patienten die Anlagen A (9 Fragen zu Aspekten der Atmung bzw. Beatmung) und Anlage H (8 Fragen zu Hilfsmitteln) ausfüllen. Als Anlage Q (6 Fragen) war der EQ-5D/EQ-VAS (Euroquol) vorgesehen. Auf die Auswertung dieser Fragen musste aufgrund von Fehlern im Druck leider verzichtet werden. Der komplette Fragebogen ist im Anhang wiedergegeben.

2.2.1.2 Auswertung der Fragebögen

Zur Auswertung vom Sommer 2002 bis Sommer 2003 wurde das Programm SPSS 11.0 für Windows/Standardversion (©SPSS Schweiz AG, Zürich) verwandt. Zur Eingabe der Daten wurde ein Codeplan aufgestellt, d. h. dass zu jeder Frage den möglichen Ausprägungen der Antwort einschließlich fehlender Werte eine Ziffer zugeordnet wurde. Aus den Listen der offenen Antworten wurden durch Zusammenfassungen Kategorien entwickelt, denen dann ebenfalls Zahlen zugeordnet wurden. Mehrfachantworten wurden in so viele Variablen aufgelöst, wie Antwortkategorien vorhanden waren. Eine Überprüfung auf Eingabefehler folgte (vgl. Bühl & Zöfel 2002).

Angesichts der Datenstruktur und des explorativen Studiendesigns standen deskriptive Statistiken wie Häufigkeitsverteilungen und Kreuztabellen bei der Auswertung im Vordergrund (Bortz & Döring 1995c). Eine analytische Statistik zur objektiven Überprüfung von Hypothesen wurde bei den Aspekten durchgeführt, die bereits im Vorfeld der Untersuchung diskutiert worden waren. Für Gruppenvergleiche bezüglich kategorieller (nominal oder ordinal skaliertes) Größen erfolgte der Chi-Quadrat-Test. Wenn in der Zellenbesetzung bei mehr als 25 % der Zellen die erwartete Häufigkeit kleiner als 5 betrug, wurde der exakte Test nach Fisher verwandt. Als Mittelwerttest bei intervallskalierten, nicht-normalverteilter Variablen wurde in Abhängigkeit von der Anzahl der zu vergleichenden Stichproben der U-Test nach Mann-Whitney sowie der H-Test nach Kruskal-Wallis benutzt. Eine Aussage wurde als signifikant gewertet, wenn die Irrtumswahrscheinlichkeit

Material und Methoden

bzw. der Signifikanzwert im 2-seitigen Test 0,05 oder weniger betrug (vgl. Sachs 1999; Bühl & Zöfel 2002).

2.2.2 Das Leitfadeninterview

2.2.2.1 Entwicklung und Durchführung des Interviews

Von März bis Juni 2002 führte ich mit einigen Patienten zusätzlich ein Leitfadeninterview durch (auch teilstrukturiert/halbstrukturiert oder problemzentriert genannt). Vorbereitete und vorformulierte Fragen als Leitfaden bilden das Gerüst für die Datenerhebung und -analyse. Durch den offenen Umgang mit dem Leitfaden bleibt Spielraum für neue Fragen und Themen, die im Fragekontext der Untersuchung als bedeutsam erscheinen bzw. sich aus dem Gespräch ergeben. Es handelt sich also um eine teil- bzw. halbstandardisierte Befragungsform (Hopf 1991; Bock 1992; Atteslander 2000a; Mayring 2002a). Als Ziele gelten u. a. die Rekonstruktion von Verläufen und das Erkennbarmachen bisher vernachlässigter Phänomene (Bortz & Döring 1995c). Hauptfragen decken die gewünschten Themen grob ab. Detaillierungsfragen zielen auf Teilaspekte und werden gestellt, wenn die Probanden diese nicht von sich aus ansprechen. Die aufgestellten drei Themenkomplexe sowie die entsprechenden Haupt- und Detaillierungsfragen lehnten sich an den Fragebogen an: Krankheitsbeginn und Diagnosestellung, die bisherige Betreuung und die momentane Situation. Zur Ermöglichung eines möglichst natürlichen Gesprächsablaufes waren die Fragen so weit wie möglich chronologisch geordnet. Ich erfragte jeweils auch, was bei diesen drei Komplexen bezüglich der medizinischen Versorgung als gut bzw. schlecht empfunden wurde. Der verwandte Interviewleitfaden findet sich im Anhang.

Zunächst war die Durchführung von ca. 25 Interviews geplant. Letztlich willigten 22 Probanden ein, sodass Interviews mit 11 Frauen und 11 Männern durchgeführt und ausgewertet werden konnten. Als Dauer eines Interviews wurden maximal 60 min veranschlagt. Die Interviews sollten mit wenig Aufwand für die Probanden verbunden sein, die z. T. gehbehindert oder rollstuhlabhängig waren. Daher fanden die Interviews in der Regel in der Wohnung der Probanden statt. Dies verlangte aber auch die Bereitschaft der Patienten, mir als einer fremden Person Zutritt in private Räume zu gewähren. In jeweils einem Fall erfolgte das Interview am Arbeitsplatz des Probanden, in Räumen der Klinik bzw. in einer Arztpraxis. In der allgemeinen Durchführung der Interviews wurde auf eine Standardisie-

Material und Methoden

nung geachtet. Dazu gehörten das Anschreiben, die rechtzeitige Vereinbarung des Termins, ausreichende Zeiteinplanung und gute technische Vorbereitung. In einem kurzen Vorgespräch, das auch zum Abbau von Distanz diente, informierte ich noch einmal über das Forschungsprojekt und sicherte Anonymität in der Auswertung zu. Während des Interviews strebte ich einen flüssigen Gesprächsablauf und eine vertrauensvolle, zugleich von Respekt geprägte Atmosphäre an. Der Interviewtermin endete jeweils mit einem kurzen Nachgespräch. Hilfreich waren 2 Vorinterviews, in welchen ich mich mit der Rolle des Interviewers vertraut machen und Verständnis für die Situation von muskelkranken Patienten entwickeln konnte.

Durch Mitschneiden per Tonband anstelle des Mitschreibens konnte ich mich auf die Fragen und das Gespräch konzentrieren; zudem wird so eine vorzeitige Selektion der Daten verhindert. Auch Interviewer-Effekte werden so dokumentiert (Friedrichs 1990). Ich verwendete ein Diktiergerät und Kassetten von 30 min Dauer. Ein Interview wurde durch ein Versehen nur zur Hälfte aufgezeichnet. Nach jedem Interview hielt ich Zeit und Ort des Interviews, Unterbrechungen, die Anzahl der bespielten Kassetten, meine eigene Verfassung sowie persönliche Eindrücke zum abgelaufenen Interview fest. Teilweise wurden nach Beendigung des offiziellen Interviews noch neue Aspekte erwähnt, die ich ebenfalls notierte. Diese Protokollierung der Umstände des Interviews ermöglicht das Einbeziehen der Entstehungssituation in die Auswertung der Interviews (Bortz & Döring 1995b). Im Frühjahr 2002 wurde unter Verwendung eines Transkriptionsgerätes mit der Niederschrift der Tonbanddokumente begonnen. Dazu sollte nach Regeln, aber nur so genau transkribiert werden, wie es dem theoretischen Interesse entspricht (Bortz & Döring 1995b). Bei der Transkription wurde ich durch eine studentische Hilfskraft unterstützt. Auf die Dokumentation von Details wie Pausenlängen wurde verzichtet.

2.2.2.2 Auswertung der Interviews

Im Sommer 2003 erfolgte die Auswertung der qualitativen Interviews. Bei der Analyse qualitativer Daten gelten als Prinzipien Offenheit (gegenüber dem theoretischen Konzept und in der Erhebungssituation), Kommunikativität (direkter Kontakt zum Betroffenen), Naturalistizität (alltagsnahe Erhebung und Verständnis der Sprachcodes der Probanden) und Interpretativität (d. h. es werden abhängig vom Material Hypothesen gewonnen und nicht vorab formulierte Hypothesen falsifiziert - vgl. Atteslander 2000b). Als Interpreta-

Material und Methoden

tionsregeln werden genannt das Vorverständnis zur Fragestellung, Kenntnis der Biographie bzw. Lebenssituation des Befragten und die Übereinstimmung mehrerer Interpreten als Maß der Reliabilität und Objektivität (Heckmann 1992). Bei einem induktiven Vorgehen werden eng am Material orientiert Kategorien und Kodierregeln entwickelt, die wiederum am Material überprüft werden und sich dadurch mehrfach ändern können (Bortz & Döring 1995b). Dabei sollte auf auffällige oder interpretationsbedürftige Textstellen geachtet werden. Wichtige Methoden sind die Paraphrasierung, Generalisierung und Reduktion durch Selektion, die Explikation und die Strukturierung (Mayring 1997). Ein eher deduktives Vorgehen wäre, sich an den vorgegebenen Themenkomplexen oder Kategorien zu orientieren und diesen relevante Textpassagen zuzuordnen (Bock 1992; Bortz & Döring 1995b; Mayer 2002b). Auch quantitative Analysen ohne Anspruch auf Repräsentativität sind möglich. Sie können helfen, neue Hypothesen zu erstellen. Die qualitative Auswertung der Interviews wurde aus zeitlichen und inhaltlichen Erwägungen auf die Textabschnitte zur Diagnosefindung beschränkt, orientiert an der Qualitativen Inhaltsanalyse nach Mayring (Mayring 1997):

- Transkription der Interviews nach festgelegten Regeln und Pseudonymisierung
- Lesen der Interviews, kurze Zusammenfassung als Fallbeschreibungen
- erste Ideen zu interessierenden Fragestellungen im Kontext der Diagnosefindung, Sammlung vorläufiger Kategorien
- Durchgehen des Textes anhand der vorläufigen Kategorien, Markieren entsprechender Textstellen
- Ergänzung und Änderung von Kategorien und Subkategorien
- fallübergreifende Sammlung aller zutreffenden Textstellen, quantitative Zusammenfassung erhaltener Kategorien, Sammlung prägnanter Textbeispiele
- fallweise und fallübergreifende Interpretation der Befunde

3 Ergebnisse

Teil A: Auswertung der Fragebögen

3.1 Probandenbeschreibung und demografische Angaben

3.1.1 Überblick

Das Geschlechterverhältnis in unserer Stichprobe war ausgeglichen, ebenso die Altersverteilung. 36 von 51 Patienten (71 %) wohnten in Berlin, 13 Patienten (25 %) im Land Brandenburg. Aus der ehemaligen DDR stammten 30 Probanden (59 %). 41 % der Patienten gaben den Beginn der Erkrankung noch in der Kindheit bzw. Jugend an. Die Diagnosestellung selbst erfolgte in den Jahren 1953 bis 2002. Bei etwa der Hälfte der Probanden wurde vor dem Jahr 1990 die Diagnose einer Muskelerkrankung gestellt, davon bei 16 Patienten in der damaligen DDR. Bei einem Durchschnittsalter der Patienten zum Zeitpunkt der Befragung von 48,5 Jahren waren 26 Probanden (51 %) verheiratet. 29 Patienten (57 %) hatten Kinder. Die Gruppe der hereditären Muskelkrankheiten wie Muskeldystrophien, kongenitale Myopathien und metabolische Myopathien war am häufigsten vertreten (Tab. 3).

Tabelle 3: Übersicht zu den untersuchten Probanden

	Weiblich (n = 23)	Männlich (n = 28)	Gesamt (n = 51)
Alter in Jahren*	48.6 ± 11.8 [49; 23 - 70]	48.3 ± 11.9 [46; 26 - 69]	48.5 ± 11.8 [46; 23 - 70]
Jahr der Diagnosestellung*	1987 ± 13 [1990; 1963 - 2002]	1987 ± 13 [1990; 1953 - 2002]	1987 ± 13 [1990; 1953 - 2002]
Diagnose wurde gestellt in:			
Bundesrepublik Deutschland	16 (70 %)	19 (68 %)	35 (69 %)
DDR (bis 1990)	7 (30 %)	9 (32 %)	16 (31 %)
Art der Erkrankung:			
Hereditäre Muskelkrankheit	14 (61 %)	18 (64 %)	32 (63 %)
Erworbene Muskelerkrankung	4 (17 %)	2 (7 %)	6 (12 %)

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

Neurale Erkrankung mit Muskelatrophien	5 (22 %)	8 (29 %)	13 (25 %)
Alter bei Erkrankungsbeginn:			
Kindheit/Jugend	10 (43 %)	11 (39 %)	21 (41 %)
Erwachsenenalter	13 (57 %)	17 (61 %)	30 (59 %)

*) angegeben ist der Mittelwert ± Standardabweichung [Median; Minimum - Maximum].

3.1.2 Bildung und Beruf

Zum beruflichen und Bildungshintergrund lagen 50 Angaben vor. 44 % der Befragten haben das Abitur bzw. Fachabitur, 42 % die Mittlere Reife. 14 % hatten eine Haupt- bzw. Volksschule absolviert. 32 % der Probanden verfügen über einen Hochschulabschluss, weitere 60 % der Probanden haben einen sonstigen Berufsabschluss. Etwa jeder 4. Proband ging zum Zeitpunkt der Befragung einer Vollzeitbeschäftigung nach. 62 % der Befragten waren Rentner, davon sind fast 75 % vorzeitig berentet worden (Abb. 1).

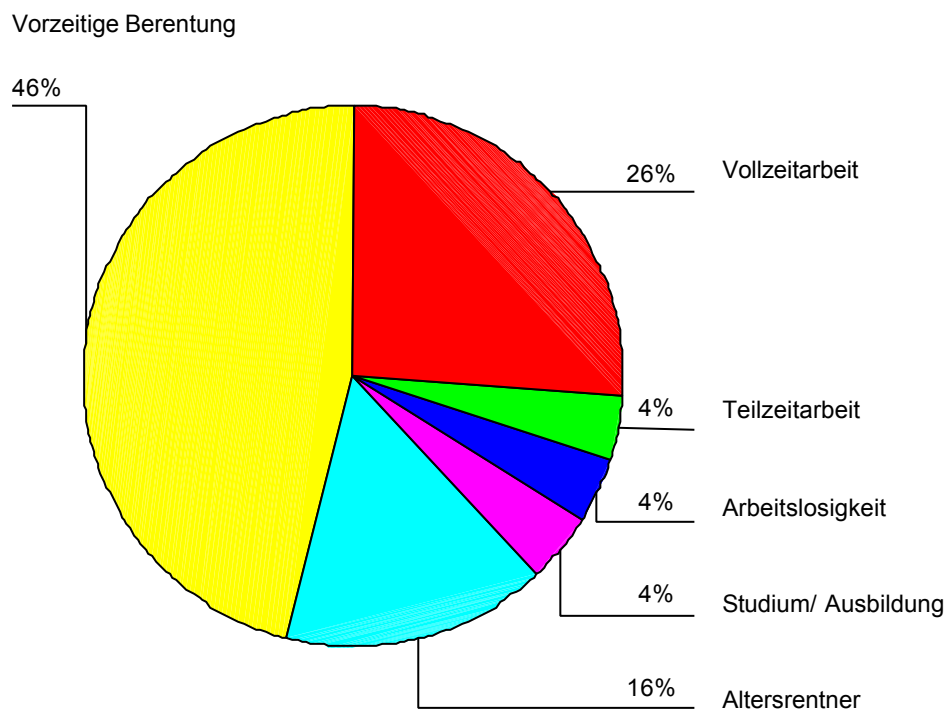


Abbildung 1: Erwerbstätigkeit zum Zeitpunkt der Befragung (insgesamt 50 Angaben)

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

3.1.3 Diagnosen der Patienten

Es folgen Übersichten über die in der Stichprobe vertretenen Diagnosen (Tab. 4 - 6).

Tabelle 4: Übersicht zu den Patienten mit hereditären Muskelkrankheiten

Hereditäre Muskelkrankheiten (n = 32)	Anzahl der Patienten
<i>Muskeldystrophien:</i>	22
MD vom Gliedergürtel-Typ	12
MD vom fazioskapulohumeralen Typ	3
Myotone Dystrophie Typ 1	6
Myotone Dystrophie Typ 2 (PROMM)	1
<i>Kongenitale Myopathien:</i>	7
Zentronukleäre Myopathie	1
Nemalin-Myopathie	1
Tubuläre Myopathie	1
Ionenkanalerkrankung, nicht zugeordnet	1
Myotonia congenita Oppenheim	1
Myotonia congenita Thomsen	1
Rippling Muscle Disease (RMD)	1
<i>Metabolische Myopathien:</i> Morbus Pompe vom Erwachsenentyp	2
<i>Sonstiges:</i> Verdacht auf hereditäre Myopathie	1

Tabelle 5: Übersicht zu den Patienten mit erworbener Muskelerkrankung

Erworbene Muskelerkrankungen (n = 6)	Anzahl der Patienten
<i>Entzündliche Muskelerkrankungen:</i>	5
Polymyositis (PM)	2
Dermatomyositis (DM)	1
Sarkoidose	1
Einschlusskörperchenmyositis (IBM)	1
<i>Neuromuskuläre Übertragungsstörung:</i> Myasthenia gravis	1

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

Tabelle 6: Übersicht zu den Patienten mit neuraler Erkrankung und Muskelatrophien

Neurale Erkrankungen (n = 13)	Anzahl der Patienten
Spinale Muskelatrophie	8
Hereditäre motorische und sensible Neuropathie (HMSN) Typ 1	2
Neurale Muskelatrophie ohne Angabe des Typs	1
Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)	2

3.2 Der Weg zur Diagnose

3.2.1 Familiäre Erkrankung

23 Patienten gaben an, an einer familiären Muskelerkrankung zu leiden. Von diesen erklärten 13 Patienten (56 %), dass es zu Beschwerdebeginn bereits Familienmitglieder gab, die ebenfalls erkrankt waren. Dies wurde jedoch häufig erst retrospektiv von den Patienten erkannt. Nur 4 Patienten (17 %) gaben an, zum Zeitpunkt der eigenen Diagnosestellung bereits gewusst zu haben, von welcher Erkrankung der/die Angehörige betroffen ist. Andererseits suchten 3 Patienten ohne eigene Beschwerden einen Facharzt auf, nachdem bei Angehörigen eine Muskelerkrankung diagnostiziert worden war.

3.2.2 Erste Beschwerden und Motivation zum Arztbesuch

Über 80 % der Patienten gaben als erste bemerkte Beschwerden und Symptome Schwächen bestimmter Muskelgruppen an, die zu Behinderung bei konkreten Bewegungsabläufen führten. 16 % der Patienten bemerkten eine allgemeine Schwäche und Leistungsminderung. 26 % der Patienten gaben Missempfindungen an, 20 % der Patienten hatten an sich sichtbare Veränderungen erkannt. Kardiale bzw. respiratorische Probleme oder andere assoziierte Organsymptome waren selten unter den zuerst wahrgenommenen Beschwerden (Tab. 7).

Neben den o. a. ersten Beschwerden und Symptomen gab es weitere Gründe für den ersten Arztbesuch. So suchte ein Patient mit Myotoner Dystrophie wegen Verdauungs- und abdominalen Beschwerden einen Arzt auf. 3 Patienten gingen gezielt zum Arzt, weil bei einem Angehörigen die Diagnose gestellt worden war. 3 Patienten gaben an, aus von der Muskelkrankheit unabhängigen Gründen beim Arzt gewesen zu sein. Dieser Arztbesuch

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

war dann der Anstoß zur Diagnosefindung. In 2 Fällen hatte das Krankenhaus nach der Geburt des Patienten auf Auffälligkeiten hingewiesen. In 2 weiteren Fällen äußerte ein Sportlehrer den Verdacht auf eine Erkrankung und motivierte zum Arztbesuch.

Tabelle 7: Erste Beschwerden der Patienten

Beschwerdegruppe (Kategorienbildung aus Freitextangaben)	Beispiele (Mehrfachnennungen waren möglich; insgesamt 50 Antworten)	Anzahl der Patienten (gültige %)
Schwächen bestimmter Muskelgruppen	Probleme beim Rennen, Springen, Gehen, Laufen, Treppensteigen, Stehen, Aufrichten aus der Hocke, häufige Stürze, häufiges Umknicken; Probleme beim Pfeifen, Schlucken, Kopfhaltten; Schwäche im Rücken-Rumpf-Bereich; Probleme im Arm-Schulter-Bereich; gestörte Feinmotorik der Hand	42 Patienten (84 %)
Allgemeine Schwäche	Leistungsminderung, Schwerfälligkeit, Verlangsamung	8 Patienten (16 %)
Missempfindungen	Schmerzen, Taubheitsgefühle, Krämpfe, Steifigkeit, Verspannung, Muskelzucken	13 Patienten (26 %)
Sichtbare Veränderungen	Verminderung der Handmuskulatur; dünne Gliedmaßen; abstehende oder nach vorn fallende Schultern; Fußdeformierung; Haltungsschwäche; geschwollene Hände; Muskelwogen (bei RMD); Hautrötungen (bei Dermatomyositis)	10 Patienten (20 %)
Respiratorische Probleme	Probleme mit der Atmung	3 Patienten (6 %)
Sonstige Organsymptome	Grauer Star (bei Myotoner Dystrophie)	1 Patient (2 %)

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

3.2.3 Vermutungen der Patienten

Nur 24 von 51 Patienten hatten konkrete Vermutungen zu der Ursache ihrer Beschwerden. 4 Patienten vermuteten eine Muskelerkrankung, darunter 2 Patienten, bei denen eine solche Erkrankung bereits familiär bekannt war. Ansonsten standen der Verdacht einer Konditionsschwäche sowie einer orthopädischen oder rheumatologischen Erkrankung im Vordergrund (Tab. 8). Einerseits fand sich die Vorstellung, man könnte eine Krankheit haben, andererseits bestand der Eindruck, der Körper sei lediglich in schlechter Form bzw. das Alter oder andere Eigenschaften des Patienten machten Probleme.

Tabelle 8: Vermutungen der Patienten bzw. Angehörigen zu ersten Beschwerden

Vermutete Ursache für die Beschwerden (Kategorienbildung)	Beispiele aus Freitextangaben (Mehrfachnennungen waren möglich)	Anzahl der Patienten
Muskelerkrankung	Gleiche Krankheit wie Geschwister; Muskelkrankheit	4 Patienten
Andere Krankheiten des Bewegungsapparates	Gelenkschädigung der Hüfte, des Knies, des Fußes; Rheuma; Bandscheibenvorfall	9 Patienten
Sonstige Internistische Erkrankung	Durchblutungsstörung der Beine; Nierenentzündung (als Ursache von Rückenschmerzen); Atemprobleme	3 Patienten
Konditionsschwäche – Körperzustand wird als nicht normal wahrgenommen	Sitzende Tätigkeit, schlechte Fitness, Korpulenz, allgemeine Unsportlichkeit	8 Patienten
Charakterschwäche – Körper wird als normal wahrgenommen	Trägheit, Faulheit; Trotteligkeit (bei Stürzen); Vorwurf, sich als Kind in den Mittelpunkt stellen zu wollen	4 Patienten
Alter des Patienten – Körper wird als altersentsprechend normal wahrgenommen	Altersbedingte Gelenkprobleme; Unlust an Bewegung in der Pubertät	2 Patienten

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

3.2.4 Verzögerung auf dem Weg zum ersten Arztbesuch

32 Patienten notierten, wie lange sie vom Beginn ihrer Beschwerden und Symptome bis zum ersten Arztbesuch gewartet hatten. 18 Patienten suchten innerhalb eines Jahres einen Arzt auf, 8 Patienten warteten zwischen 1 und 4 Jahren, 6 Patienten zögerten sogar länger als 4 Jahre, zum Arzt zu gehen. Eine längere Wartezeit gab es v. a. bei hereditären Muskelerkrankungen. Bei Erkrankungsbeginn im Erwachsenenalter ging nur knapp über die Hälfte der Patienten innerhalb eines Jahres zum Arzt. Bei Kindern kam es bis auf eine Ausnahme innerhalb eines Jahres zum Arztbesuch. Es fanden sich auch Unterschiede hinsichtlich der Wartezeit zwischen den Geschlechtern, so suchten Männer schneller einen Arzt auf. Weiterhin gingen Patienten, die an sich sichtbare Veränderungen feststellten, rascher zum Arzt als Patienten mit anderen Muskelbeschwerden. Einen Überblick zu möglichen Einflussfaktoren bei der Wartezeit gibt Tab. 9.

Tabelle 9: Verzögerung bis zum ersten Arztbesuch

	Wartezeit bis 1 Jahr	Wartezeit 1 bis 4 Jahre	Wartezeit über 4 Jahre
Alter bei ersten Beschwerden			
< 14 Jahre (n = 5)	4	0	1
14 bis 20 Jahre (n = 6)	2	2	2
> 20 Jahre (n = 21)	12	6	3
Art der Erkrankung			
Hereditäre Muskelkrankheit (n = 20)	9	5	6
Neurale Erkrankung mit Muskelatrophie (n = 8)	6	2	0
Erworbene Muskelerkrankung (n = 4)	3	1	0
Geschlecht			
Männlich (n = 17)	8	5	4
Weiblich (n = 15)	10	3	2
Art der ersten Beschwerden *			
Konkrete Muskelschwäche (n = 25)	14	7	4

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

Missempfindungen (n = 9)	5	2	2
Sichtbare Veränderungen (n = 8)	7	1	0
Respiratorische Probleme (n = 3)	1	0	2
Allgemeine Schwäche (n = 4)	1	1	2
Grauer Star (n = 1)	1	0	0

* Mehrfachangaben waren möglich; insgesamt 32 Angaben zur Wartezeit

3.2.5 Erster Arztkontakt: Alter der Patienten

Das Durchschnittsalter der Probanden beim ersten Arztbesuch betrug 29,1 Jahre. Das Minimum lag bei 0,5 Jahren, das Maximum bei 65 Jahren. Der Median betrug 28 Jahre. In unserer Stichprobe fanden sich geringfügige Unterschiede hinsichtlich des Geschlechts. So waren 3 männliche (11 %) und 9 weibliche Patienten (39 %) vor dem 14. Lebensjahr zum ersten Mal beim Arzt. 5 männliche Patienten (19 %) bzw. eine weibliche Patientin (4 %) suchten zwischen dem 14. und 20. Lebensjahr erstmals einen Arzt auf. Der Zeitpunkt des ersten Arztkontaktes hängt vom Beginn der Erkrankung ab. Der Erkrankungsbeginn liegt v. a. bei erworbenen Muskelerkrankungen im höheren Alter. Dies fand sich auch in dieser Stichprobe (Abb. 2).

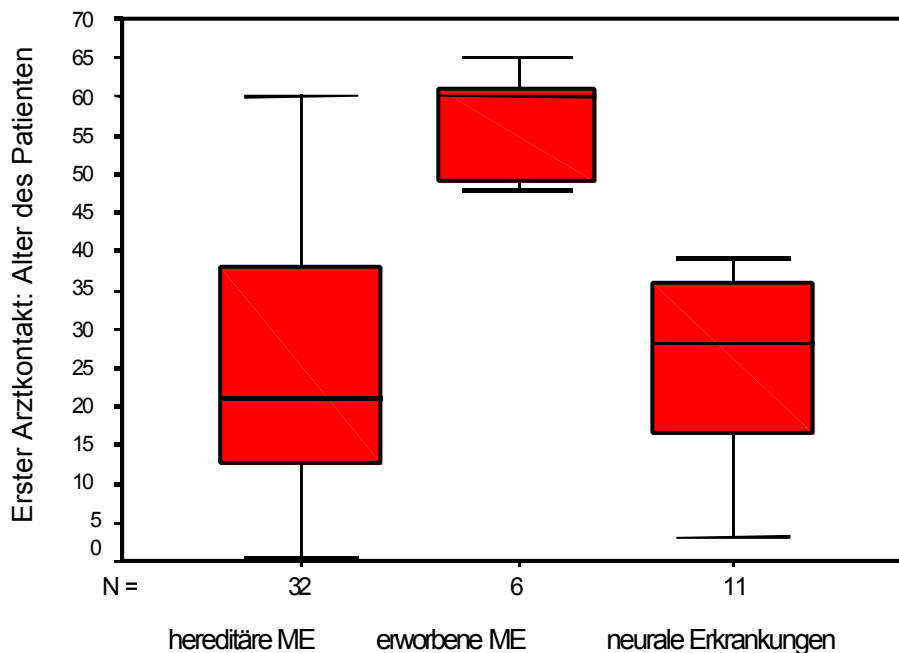


Abbildung 2: Alter beim ersten Arztkontakt und Art der Erkrankung

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

3.2.6 Erster Arztkontakt und ambulante Arztkontakte

In der Regel wurde zuerst ein niedergelassener Arzt aufgesucht. Etwa je 1/3 der Patienten konsultierte einen Orthopäden oder einen Allgemeinmediziner bzw. Hausarzt (Tab. 10). Nur 4 Patienten suchten primär einen Neurologen auf, wobei 2 Patienten direkt eine neurologische Spezialambulanz nach der Diagnosestellung bei Angehörigen konsultierten. 3 Patienten gaben primäre stationäre Aufenthalte im Kindesalter an - in einer orthopädischen (2) bzw. pädiatrischen Abteilung (1).

Tabelle 10: Erste besuchte Fachrichtung (ambulant oder stationär)

Erste aufgesuchte Fachrichtung	Anzahl der Patienten (insgesamt 51 Angaben)	Anteil der Patiente (gültige %)
Allgemeinmedizin	19 Patienten	37 %
Orthopädie	16 Patienten	31 %
Innere Medizin	6 Patienten	12 %
Neurologie/Psychiatrie	4 Patienten	8 %
Kinderheilkunde	3 Patienten	6 %
Sportmedizin	2 Patienten	4 %
Augenheilkunde	1 Patient	2 %

31 Patienten (61 % der Probanden) besuchten zwei oder mehr Fachrichtungen ambulant. Im Verlauf der Suche nach der Diagnose wurden Neurologen am häufigsten konsultiert, gefolgt von Allgemeinmedizinern und Orthopäden (Tab. 11). Insgesamt wurde aber nur etwa die Hälfte der Patienten von einem niedergelassenen Neurologen gesehen.

Tabelle 11: Aufgesuchte niedergelassene Fachärzte auf dem Weg zur Diagnose

	Fachrichtung wurde ambulant besucht auf dem Weg zur Diagnose - Anzahl der Patienten	Anteil an allen Probanden (Mehrfachnennungen waren möglich)
Neurologie/Psychiatrie	26 Patienten	51 %

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

Allgemeinmedizin	22 Patienten	43 %
Orthopädie	20 Patienten	39 %
Innere Medizin	8 Patienten	16 %
Sportmedizin	4 Patienten	8 %
Kinderheilkunde	2 Patienten	4 %
Augenheilkunde	1 Patient	2 %
Physikalische Medizin	1 Patient	2 %
Dermatologie	1 Patient	2 %
Humangenetik	1 Patient	2 %
Gynäkologie	1 Patient	2 %
„Gefäßspezialist“*	1 Patient	2 %

*nicht genauer zuordenbar; vollständige Angaben insgesamt von 45 Patienten

3.2.7 Ablauf der Diagnosestellung

Die Patienten sollten alle Arztkontakte bis zur Diagnosefindung notieren. Insgesamt liegen dazu 45 vollständig auswertbare Notizen vor. 5 verschiedene Abläufe sind erkennbar:

1. In Ausnahmefällen reichte der gezielte Besuch einer neurologischen Spezialsprechstunde nach Untersuchung Angehöriger zur Diagnosestellung.
2. Nach dem Besuch niedergelassener Ärzte konnte die Diagnose gestellt werden.
3. Eine Kombination niedergelassener Ärzte und einer neurologischen Spezialsprechstunde führte zur Diagnosestellung.
4. Niedergelassene Ärzte überwiesen zur Diagnosestellung ins Krankenhaus.
5. Neben dem Besuch niedergelassener Ärzte und einem Krankenhausaufenthalt war eine neurologische Spezialsprechstunde an der Diagnosestellung beteiligt.

In fast 70 % der Fälle erfolgten stationäre Aufenthalte zur Diagnosestellung. Am häufigsten ohne stationäre Aufenthalte wurden hereditäre Muskelerkrankungen, v. a. myotone Erkrankungen, diagnostiziert (Tab. 12). Dabei handelte es sich konkret um 4 Patienten mit Myotoner Muskeldystrophie Typ 1, einen Patienten mit Myotonia congenita Thomsen, einen Patienten mit RMD und 3 Patienten mit Gliedergürteldystrophie. Bei ei-

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

nem Patienten mit neuraler Muskelatrophie wurde die Erkrankung ebenfalls ambulant erkannt.

Tabelle 12: Ablauf der Diagnosestellung

	Hereditäre ME	Erworbene ME	Neurale Erkrankungen	Gesamt
Nur neurologische Spezialambulanz	2	0	0	2 (4 %)
Nur niedergelassene Ärzte beteiligt	3	0	1	4 (8 %)
Niedergelassene Ärzte und neurologische Spezialambulanz	4	0	0	4 (8 %)
Niedergelassene Ärzte und Krankenhaus	10	5	8	23 (45 %)
Niedergelassenen Ärzte, neurologische Spezialambulanz und Krankenhaus	7	1	4	12 (23 %)
Unvollständige Angaben	6	0	0	6 (12 %)
Gesamt	32	6	13	51 (100 %)

3.2.8 Stationäre Aufenthalte zur Diagnosestellung

Von den befragten 51 Patienten waren 41 vor Kenntnis ihrer Diagnose mindestens ein Mal im Krankenhaus, davon 39 Patienten gezielt zur Diagnosestellung bei Vorliegen muskulärer Beschwerden. Weitere Aufnahmegründe waren orthopädische Eingriffe wie eine Achillessehnenverlängerung oder die Behandlung eines Kataraktes. Am häufigsten war der Aufenthalt in einer neurologischen Abteilung (29 Patienten), einer orthopädischen Abteilung (8 Patienten) oder in einer internistischen Abteilung (5 Patienten). Je 3 Patienten waren in einer pädiatrischen bzw. neuropädiatrischen Abteilung. 2 Patienten suchten vor Bekanntsein der Diagnose eine Augenklinik auf. Ein Patient mit Ionenkanalerkrankung gab an, in die „Psychologie“ (wahrscheinlich Abteilung für Psychosomatik) überwiesen wor-

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

den zu sein. Je ein Patient war in einer Abteilung für Dermatologie (Patient mit Dermatomyositis), für Allgemeinchirurgie bzw. für Neurochirurgie.

Zu 27 der 39 Patienten mit Diagnosestellung während eines Krankenhausaufenthaltes liegen die Dauer des Aufenthaltes bzw. der Aufenthalte vor. Die Dauer der Aufenthalte reicht von einem Tag bei einem Patienten mit Myotoner Dystrophie bis zu insgesamt 483 Tagen durch multiple Krankenhausaufenthalte bei einem Patienten mit einer Ionenkanalerkrankung. Letzterer Patient wurde jeweils akut mit Beschwerden aufgenommen, bis nach mehreren Jahren eine Muskelerkrankung als Ursache diagnostiziert wurde (Tab. 13). Stationäre Aufenthalte über 21 Tage zur Diagnosefindung fanden sich bei allen Krankheitsgruppen und in jedem in der Untersuchung erfassten Jahrzehnt, d. h. auch nach 1990.

Tabelle 13: Dauer stationärer Aufenthalte zur Diagnosestellung

Anzahl stationärer Tage zur Diagnosestellung	Anzahl der Patienten
1 bis 7 Tage	4
8 bis 14 Tage	5
15 bis 21 Tage	3
Über 21 Tage	16

3.2.9 Vermutungen der Ärzte auf dem Weg zur Diagnose

Folgende Angaben aus Tab. 14 widerspiegeln die schwierige diagnostische Eingrenzung bei oft unspezifischen Symptomen sowie Gefahren der Fehlinterpretation.

Tabelle 14: von Patienten erinnerte Differentialdiagnosen auf dem Weg zur Diagnose

Kategorien	Beispiele aus den Freitextangaben
Internistische DD	Chronische Bronchitis Herzerkrankung Lebererkrankung Diabetes mellitus (als Ursache für Schwäche) Rheumatologische Erkrankung, Rheumatoide Arthritis

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

	Unklare Stoffwechselstörung
Neurologische DD	Bandscheibenvorfall Epilepsie Vitamin B12-Mangel Multiple Sklerose Karpaltunnelsyndrom Durchblutungsstörung der das Gehirn versorgenden Gefäße
Orthopädische DD	Arthrose des Sprunggelenkes, Fußfehlform Arthrose des Hüftgelenkes, Hüftdysplasie, Hüftluxation Wirbelsäulenerkrankung, Skoliose, Morbus Scheuermann Allgemeine Gelenkluxation
Sonstige ärztliche Vermutungen	Simulation des Patienten, Psychogene Gangstörung Morphinentzugserscheinungen Fibromyalgie Galaktosämie (als Ursache des Grauen Star) Konditionsschwäche des Patienten Fehlhaltung des Patienten durch Tragen der Schulmappe

3.2.10 Ärztliche Maßnahmen vor der Sicherung der Diagnose

17 von 51 Patienten (33 %) erhielten vor Sicherung der Diagnose Muskelerkrankung Behandlungsversuche. In erster Linie wurde Physiotherapie (9 Patienten) zur Verbesserung der Kondition bzw. als Therapie bei orthopädischen Befunden verordnet. Bei 4 Patienten wurde eine medikamentöse Therapie versucht (u. a. Vitamin B12), 2 Patienten erhielten Schmerzmedikamente bzw. Akupunktur gegen Schmerzen, ohne dass die Ursache geklärt war. Eine Patientin wurde unter Möglichkeit eines therapeutischen Eingriffs nach Herzbeschwerden und bei hohen CK-Werten mittels eines Herzkatheters untersucht. Bei 5 Patienten wurden orthopädische Eingriffe vor Diagnose der Muskelerkrankung durchgeführt. Bei einem Patienten mit Myotoner Dystrophie wurde ein Katarakt operiert.

3.2.11 Feststellung der Diagnose

45 Patienten gaben an, welche Fachrichtung letztlich die Diagnose stellte. In 39 Fällen

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

(87 %) war es ein Neurologe bzw. Nervenarzt, in 3 Fällen ein Neuropädiater bzw. Kinder- und Jugendneurologe. In je einem Fall hatten die Patienten einen Dermatologen, einen Allgemeinchirurgen bzw. einen Orthopäden als letzte Station angegeben. 30 Patienten gaben an, dass die Diagnose stationär gestellt wurde. Bei 12 Patienten wurde im Rahmen einer ambulanten Krankenhaussprechstunde die Muskelkrankheit erfasst. Nur bei 5 Patienten stellte ein niedergelassener Neurologe die Diagnose der Muskelerkrankung.

3.2.12 Dauer der Diagnosestellung

Bei 49 Patienten war die Berechnung der Dauer der Diagnosestellung möglich. Als Endpunkt wurde nicht die genaue Feststellung des Typs der Erkrankung gewählt, sondern die Feststellung einer Muskeldystrophie, die bioptische Sicherung einer Myopathie u. ä. Durchschnittlich benötigten die Patienten 4,1 Jahre bis zur Diagnose einer Muskelerkrankung (Standardabweichung 5,4 Jahre). Es lag keine Normalverteilung vor (Abb. 3). Die minimale Diagnosedauer errechnete sich mit einem halben Jahr. Das Maximum lag bei 23 Jahren. Der Median lag bei einem Jahr.

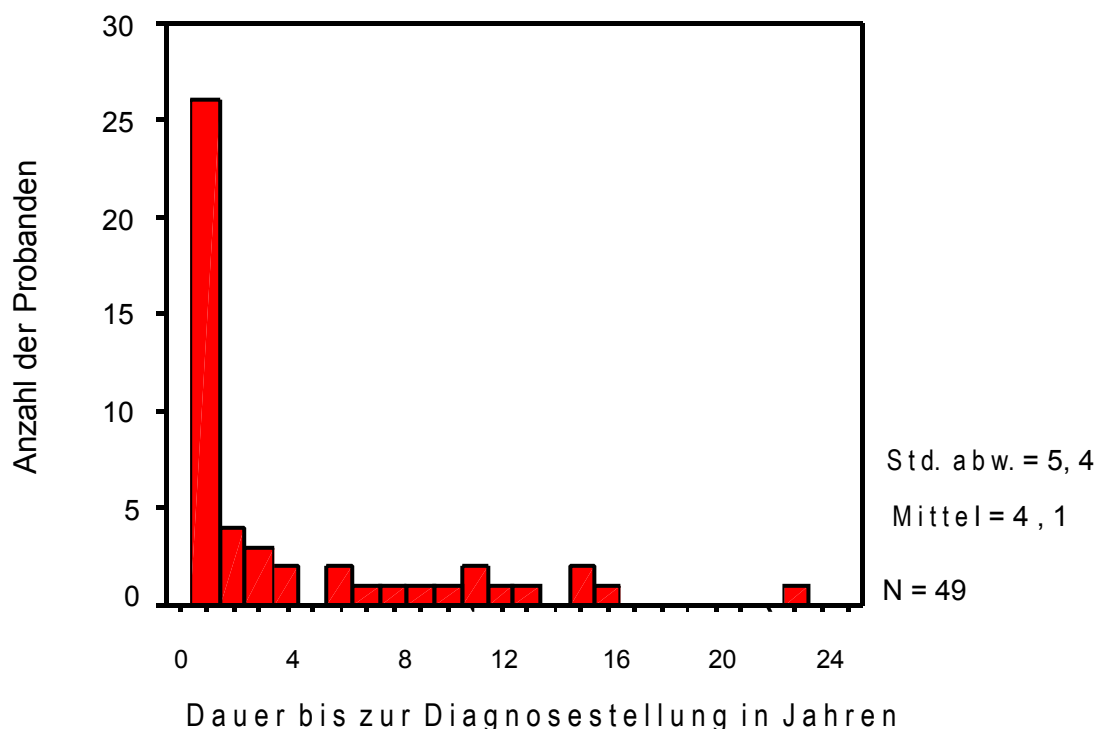


Abbildung 3: Dauer der Diagnosestellung

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

3.2.12.1 Abhängigkeit der Diagnosestellung von der zuerst besuchten Fachrichtung sowie vom Geschlecht des Patienten

Die bei der Planung der Studie gestellten Hypothesen zu Einflussfaktoren der Dauer der Diagnosestellung wurden zweiseitig mittels nichtparametrischer Tests geprüft. Es fand sich ein signifikanter Zusammenhang zwischen der zuerst gewählten Fachrichtung und der Diagnosedauer ($p = 0,009$; Kruskal-Wallis-Test), siehe auch Abb. 4. Im paarweisen Vergleich (Tab. 15) zeigte sich zwischen der Gruppe Hausarzt/Kinderarzt sowie Neurologe/Muskelspezialist als erstem Arztkontakt kein signifikanter Unterschied, aber im Vergleich dieser mit der Gruppe der sonstigen Fachärzte.

Tabelle 15: Vergleich der Fachrichtungen

Verglichene Arztgruppen	p-Wert im Mann-Whitney-Test
Hausarzt/Kinderarzt vs. Neurologe/Muskelspezialist	0,094 (nicht signifikant)
Hausarzt/Kinderarzt vs. Orthopäde und andere Fachärzte	0,033 (signifikant)
Neurologe/Muskelspezialist vs. Orthopäde und andere Fachärzte	0,011 (signifikant)

Patienten, die zuerst einen Hausarzt bzw. Kinderarzt aufgesucht hatten, benötigten durchschnittlich 2,9 Jahre bis zur Diagnosestellung (Median 0,5 Jahre). Bei Patienten, die direkt einen Neurologen konsultierten, wurde nach durchschnittlich einem halben Jahr (Median 0,5 Jahre) eine Muskelerkrankung festgestellt. Alle anderen Patienten erhielten nach durchschnittlich 5,8 Jahren die Diagnose einer Muskelkrankheit (Median 3,5 Jahre).

Zwischen dem Geschlecht der Patienten und der Diagnosedauer bestand kein signifikanter Zusammenhang ($p = 0,129$; Mann-Whitney-Test). Die durchschnittliche Diagnosedauer bei weiblichen Patienten betrug 5,7 Jahre (Median 4 Jahre), bei männlichen Patienten 2,7 Jahre (Median 1 Jahr). Eine deutliche Verzögerung fällt jedoch bei Frauen im Vergleich zu Männern auf, die einen anderen Facharzt als den Neurologen zuerst aufsuchten (Abb. 5 - 6).

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

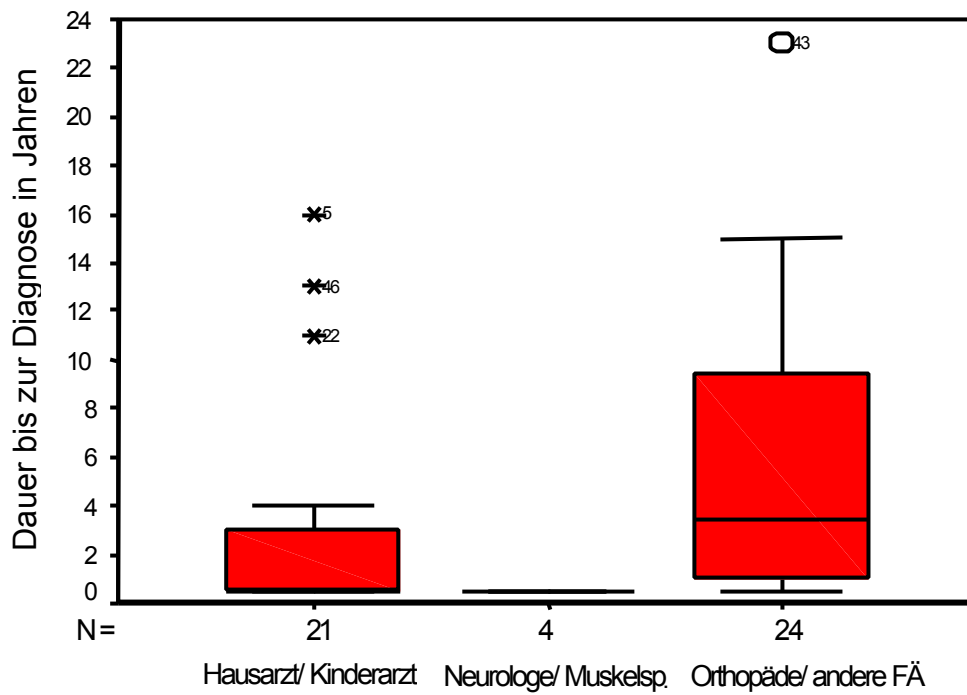


Abbildung 4: Diagnosedauer und erste aufgesuchte Fachrichtung

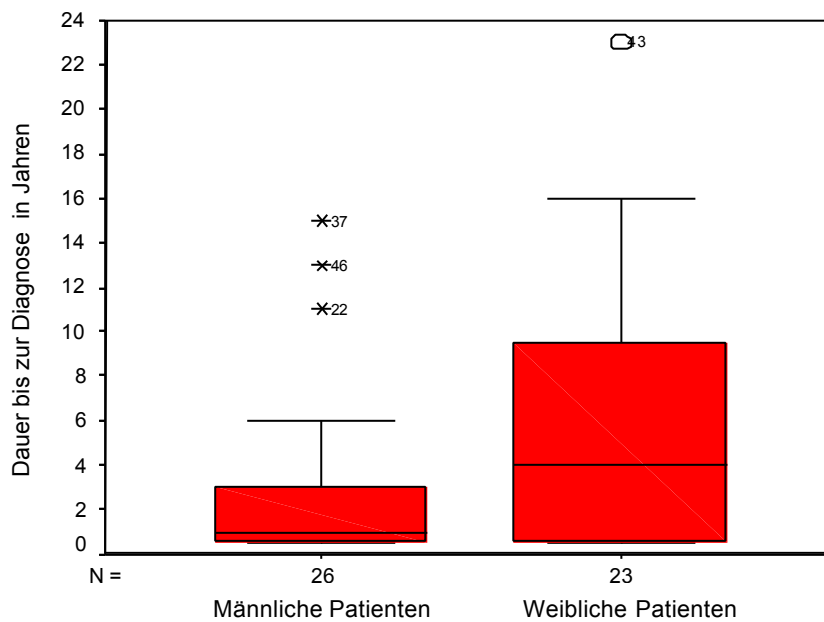


Abbildung 5: Diagnosedauer und Geschlecht des Patienten

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

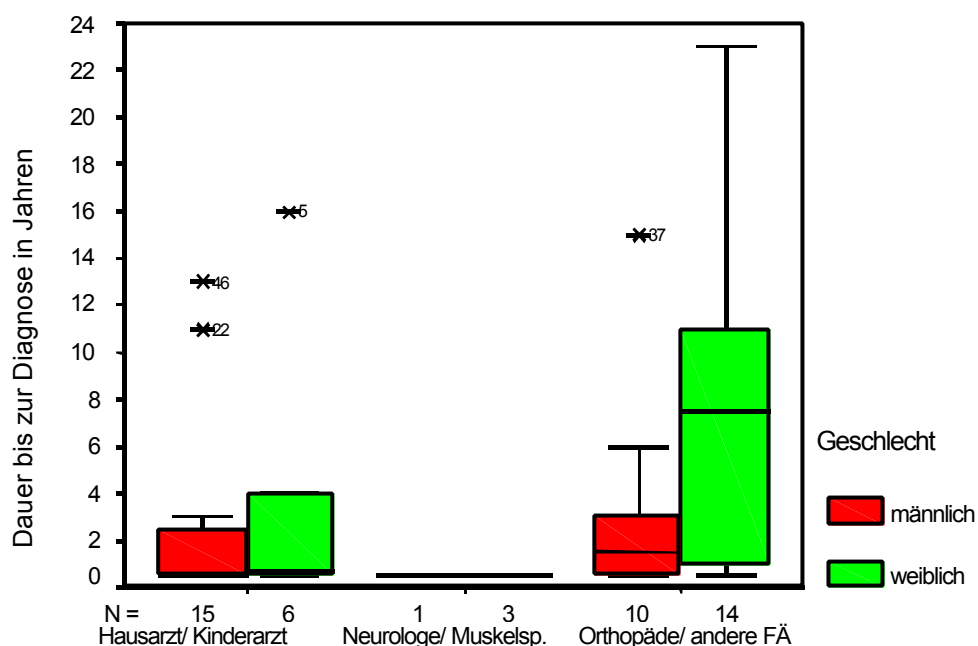


Abbildung 6: Erste aufgesuchte Fachrichtung, Geschlecht und Diagnosedauer

Es fand sich in unserer Stichprobe zudem ein geschlechtsspezifisches Verhalten bezüglich der Arztwahl, wenn auch nicht signifikant ($p = 0,06$; exakter Test nach Fisher). So waren 57 % der Männer zuerst beim Allgemein- bzw. Kinderarzt, dagegen nur 26 % der Frauen. Andererseits waren 61 % der Frauen zunächst beim Orthopäden bzw. einem anderen Facharzt, während es bei den Männern nur 39 % waren (Abb. 7).

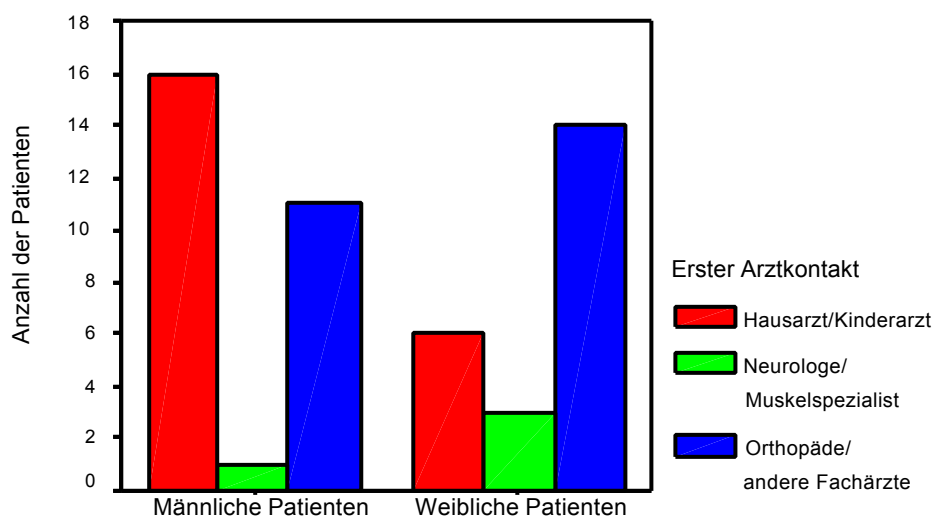


Abbildung 7: Erste besuchte Fachrichtung und Geschlecht des Patienten

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

3.2.12.2 Dauer der Diagnosestellung - weitere explorative Analysen

Im Rahmen dieser Studie ergab sich die Möglichkeit, weitere potentielle Einflussfaktoren explorativ zu prüfen. Die im Folgenden aufgeführten Signifikanztests wurden auf Probe durchgeführt und dienen der Ableitung von Hypothesen für künftige Untersuchungen. In der Tab. 16 sind die Ergebnisse der explorativen Untersuchung der Diagnosedauer zusammengefasst. Neben demografischen Faktoren wie Bildungsabschluss und Herkunft Ost/West untersuchte ich Faktoren, die mit der Art der Erkrankung zusammenhängen. So förderten Myotonien mit typischen Symptomen eine rasche Diagnosestellung. Erworbene Erkrankungen wurden ebenfalls vergleichsweise zügig diagnostiziert (Abb. 8). Dagegen fand sich keine wesentliche Reduktion der Diagnosedauer, wenn ein erkrankter Angehöriger bekannt war.

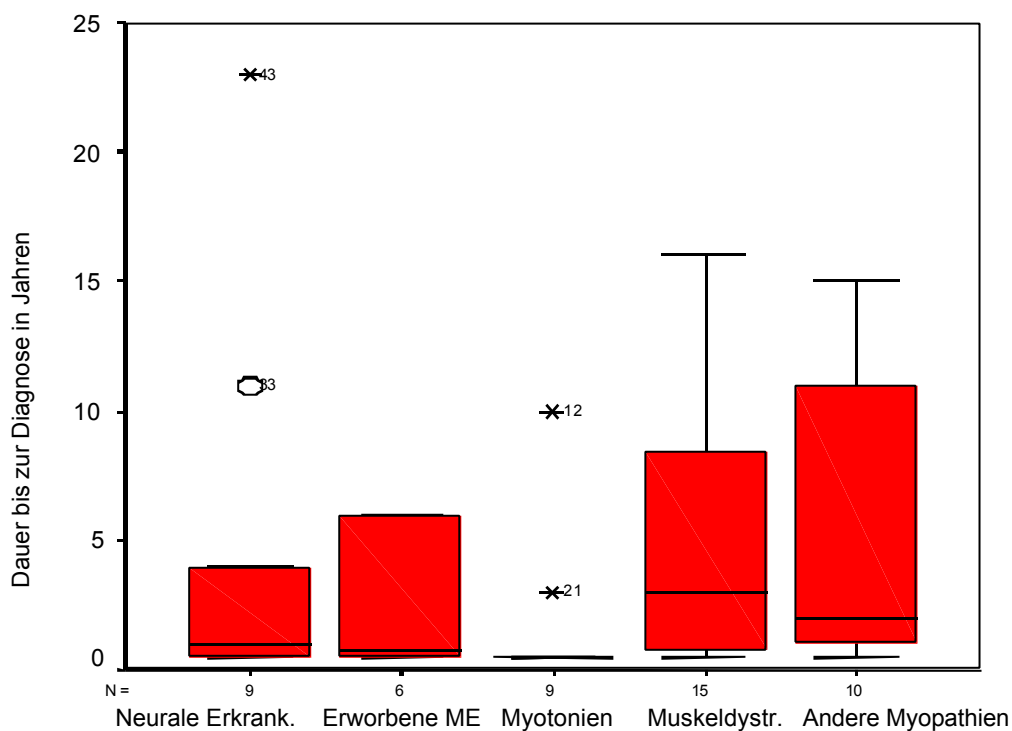


Abbildung 8: Dauer der Diagnose in Abhängigkeit von der Erkrankung

Besonders lange dauerte eine Diagnosestellung, wenn Symptome bereits im Kindes- oder Jugendalter auftraten und in diesem Alter zuerst ein Arzt aufgesucht wurde. Eine längere Wartezeit bis zum ersten Arztbesuch führte nur teilweise zu einer raschen Diagnosestel-

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

lung beim Aufsuchen eines Arztes. So kam es bei einigen erwachsenen Patienten, die im Vergleich zu anderen Patienten sehr lange mit dem ersten Arztbesuch gezögert hatten, im medizinischen System zu einer weiteren langen Verzögerung bis zur Diagnosestellung. Der Bildungsabschluss zeigte keinen eindeutigen Einfluss auf die Dauer bis zur Diagnose, ebenso war die Herkunft der Patienten ohne Bedeutung. Innerhalb der Stichprobe machte sich jedoch bemerkbar, wann die Patienten das erste Mal einen Arzt aufgesucht hatten - so dauerte die Diagnosestellung, beginnend vor 1990, durchschnittlich 5,7 Jahre, dagegen seit 1990 durchschnittlich 1,8 Jahre.

Tabelle 16: Dauer der Diagnose - Exploration weiterer Einflussfaktoren

Betrachteter Zusammenhang	Mittlere Diagnosedauer in Jahren	Median der Diagnosedauer in Jahren	p-Wert*
Erste Symptome			0,005
Kindheit/Jugend (n = 20)	7,1	5,5	
Erwachsenenalter (n = 29)	2,1	0,5	
Alter des Patienten beim ersten Arztkontakt			0,049
Bis 13 Jahre (n = 10)	7,8	8	
14 - 20 Jahre (n = 7)	3,1	2	
Über 20 Jahre (n = 31)	2,8	0,5	
Besondere Symptomatik - myotone Erkrankungen			0,036
Myotonien (n = 9)	1,8	0,5	
Alle anderen Erkrankungen (n = 40)	4,7	2	
Jahr des ersten Arztkontaktes			0,023
Vor 1990 (n = 29)	5,7	3	
Ab 1990 (n = 20)	1,8	0,5	
Erkrankung war familiär bekannt			0,903

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

Ja, vor Arztbesuch (n = 4)	4,5	1,25	
Nein (n = 42)	4,1	1,0	
Wartezeit vor erstem Arztbesuch			0,175
Bis 1 Jahr (n = 17)	3,9	1	
Über 1 bis 4 Jahre (n = 8)	2,5	1,25	
Über 4 Jahre (n = 6)	9,4	12,5	
Art der Erkrankung			0,675
Hereditäre ME (n = 32)	4,5	1,5	
Erworbene ME (n = 6)	2,4	0,75	
Neurale Erkrankungen (n = 11)	4,1	1	
Herkunft des Patienten: wo lebt der Patient vor 1990			0,990
DDR (n = 28)	4,5	2	
BRD (n = 20)	3,8	1	
Ausland (n = 1)	1	1	
Schulabschluss			0,405
Hauptschule/Volksschule (n = 6)	4,2	3,5	
Mittlere Reife (n = 20)	4,8	2	
Fachabitur/Abitur (n = 22)	3,6	0,5	

*ermittelt mit Mann-Whitney- bzw. Kruskal-Wallis-Test, explorativer Charakter

3.3 Aufklärung des Patienten und Versorgungskonzept

3.3.1 Aufklärung des Patienten

Zum Arzt, der über die Diagnose der Muskelerkrankung aufklärte, lagen 41 Angaben vor. In 90 % dieser Fälle übernahm ein Neurologe bzw. Nervenarzt diese Aufgabe (37 Patienten). Einzelne Patienten erfuhren ihre Diagnose durch ihren Hausarzt, einen Orthopäden, einen Genetiker, einen Dermatologen bzw. einen Kinderarzt. In 3 Fällen erfolgte die

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

Aufklärung durch mehrere Ärzte. Die meisten Patienten wurden während eines stationären Aufenthaltes aufgeklärt (27 Patienten).

Die Aufklärungsgespräche wurden überwiegend als ehrlich und mitfühlend erlebt, vermittelten aber wenig Zuversicht oder Handlungsmöglichkeiten (Tab. 17). Immerhin 6 Patienten empfanden die Aufklärung als wenig ehrlich und 13 Patienten erlebten das Gespräch als wenig oder gar nicht mitfühlend. Dabei bewerteten in der Regel jene Patienten die Aufklärung als mitfühlend, die auch hohe Werte für die Ehrlichkeit vergaben bzw. eine wenig ehrliche Aufklärung wurde meist auch als wenig mitfühlend und mit geringeren Werten an vermittelter Hoffnung bewertet.

Tabelle 17: Beurteilung des Aufklärungsgesprächs

Was trifft für die Beurteilung der Aufklärung zu?	Ehrlich	Mitfühlend	Handlungsmöglichkeiten wurden vermittelt	Hoffnung wurde vermittelt
Außerordentlich oder Ziemlich	32 (68 %)	20 (42 %)	10 (22 %)	6 (12 %)
Mittelmäßig	9 (19 %)	14 (30 %)	7 (15 %)	11 (23 %)
Wenig/Kaum oder Gar nicht	6 (13 %)	13 (28 %)	28 (62 %)	31 (65 %)
Anzahl der Angaben (= 100 %)	47	47	45	48

Nur 6 von 47 Probanden (13 %) gaben an, ihnen sei gedrucktes Informationsmaterial angeboten worden, nur 14 von 48 Patienten (29 %) wurden auf Selbsthilfegruppen hingewiesen. Bei den während der Aufklärungsgespräche besprochenen Themen stand die Gefährlichkeit klar im Vordergrund - 34 von 48 Patienten (71 %) berichteten, dass darüber gesprochen wurde. Der Bereich Bildungsweg/Beruf wurde bei 13 Patienten (27 %) thematisiert, die Wohnsituation bei 10 Patienten (21 %). Die Atmung sowie die Herzfunktion wurden nur bei 12 Patienten (25 %) erörtert. Zur Übersicht teilte ich die Probanden in Gruppen von Muskelkrankheiten ein, die bezüglich Verlauf und Komplikationen vergleichbar sind. Man erkennt, dass die Behandlung der Themen Atmung und Herz inner-

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

halb einer Diagnosegruppe nicht einheitlich gehandhabt wurde (Tab. 18). So wurden nur bei wenigen Patienten mit Muskeldystrophien oder erworbenen Muskelerkrankungen mögliche respiratorische oder kardiale Komplikationen angesprochen.

Als weitere behandelte Themen führten 4 Patienten die Schädigung weiterer innerer Organe, 2 Patienten die Schädigung der Augen sowie 3 Patienten Medikamentennebenwirkungen an. Mit 31 von 47 Patienten (66 %) wurde die Frage der Vererbbarkeit der Erkrankung besprochen. Immerhin 8 Patienten mit einer hereditären Erkrankung sowie 3 Patienten mit einer neuronalen Erkrankung gaben an, dass kein Gespräch zur Vererbung stattfand.

Tabelle 18: Thema Herzfunktion und Atmung in der Aufklärung

	Herzfunktion wurde besprochen	Atmung wurde besprochen
Muskeldystrophien (n = 14)	4	2
Myotonien (n = 9)	4	4
Morbus Pompe (n = 2)	2	2
Erworbene Muskelerkrankungen (n = 6)	1	2
Spinale und Neurale Muskelatrophien (n = 11)	0	0
ALS (n = 2)	1	2
Sonstige (n = 4)	0	0
Gesamt (n = 48)	12	12

3.3.2 Sicherstellung der weiteren Betreuung

22 Patienten (43 %) berichteten von Schwierigkeiten, einen Arzt zur weiteren Betreuung zu finden. Lediglich ein Patient gab an, nicht nach einem Arzt gesucht zu haben. Von 48 Patienten ist bekannt, wie die weitere Betreuung gesichert wurde: 16 Patienten (33 %) wurden zunächst durch den diagnosestellenden Arzt weiter betreut, 9 Patienten (19 %) wurden überwiesen bzw. erhielten konkrete Vorschläge zur Arztwahl. Ein Patient suchte einen ihm bereits von früher bekannten Facharzt auf. 22 Patienten (46 %) waren jedoch auf die eigene Suche nach einer weiteren Betreuung angewiesen. In 8 Fällen gaben Patienten zunächst einen stationären Aufenthalt in der Klinik bzw. einer Rehabilitationsklinik an -

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

dabei handelt es sich um 2 Patienten mit Muskeldystrophie, 4 Patienten mit entzündlicher Muskelerkrankung, einen Patienten mit Myotoner Dystrophie und einen Patienten mit unklarer Myopathie. 2 Patienten mit einer Muskeldystrophie erklärten, zunächst in gar keiner ärztlichen Betreuung gewesen zu sein. Bei den von 49 Patienten angegebenen ersten Anlaufstellen steht der niedergelassene Neurologe mit 16 Nennungen klar an erster Stelle. 8 Patienten wurden zunächst über eine neurologische Sprechstunde eines Krankenhauses betreut, 6 Patienten durch den Hausarzt. In den anderen 19 Fällen wurden Kombinationen aus verschiedenen Fachrichtungen bzw. aus ambulant und stationär tätigen Ärzten genannt. Zur Erstellung eines Betreuungskonzeptes und der Vereinbarung von Verlaufskontrollen äußerten sich 48 Probanden - dabei gaben nur 33 % an, dass ein längerfristiges Konzept zur Betreuung bzw. ein Therapieplan (Krankengymnastik, Medikamente usw.) erstellt wurde. Verlaufskontrollen (z. B. Wiedervorstellen beim Arzt, Tests zur Muskelkraft, Atmung, Herzfunktion) wurden dagegen bei 61 % der Patienten vereinbart. Innerhalb einzelner Krankheitsgruppen fand sich kein einheitliches Vorgehen (Tab. 19).

Tabelle 19: Verlaufskontrollen und Betreuungskonzept

	Verlaufskontrollen wurden vereinbart	Betreuungskonzept wurde erstellt
Muskeldystrophien (n = 14)	8	3
Myotonien (n = 9)	6	4
Morbus Pompe (n = 2)	2	2
Erworbene Muskelerkrankungen (n = 5)	4	3
Spinale und Neurale Muskelatrophien (n = 10)	4	1
ALS (n = 2)	2	1
Sonstige (n = 6)	5	3
Gesamt (n = 48)	31	17

3.4 Ambulante Langzeitbetreuung und Bewertung der medizinischen Versorgung

3.4.1 Niedergelassene Ärzte und Krankenhausprechstunden

41 von 49 Patienten (80 %) gaben an, einen Hausarzt zu haben, die gleiche Anzahl von Patienten besuchte regelmäßig mindestens einen Facharzt im Rahmen der Muskelerkrankung. Dabei handelte es sich um folgende Fachrichtungen:

- Neurologe: 29 Patienten (59,2 %)
- Orthopäde: 9 Patienten (18 %)
- Lungenarzt und Kardiologe: jeweils 5 Patienten (10 %)
- Augenarzt und HNO-Arzt: jeweils 3 Patienten (6 %)
- Humangenetiker: 2 Patienten (4 %)
- Niedergelassener Rheumatologe, Dermatologe und niedergelassener Schmerztherapeut: jeweils ein Patient (2 %)

21 von 49 Patienten (43 %) haben seit der Diagnosestellung ambulante Krankenhausprechstunden überwiegend mit neurologischem Schwerpunkt besucht:

- Spezialambulanz für Muskelkrankheiten an der Charité: 13 Patienten
- Neurologische Poliklinik an einer der Berliner Universitätskliniken: 6 Patienten
- Neurologische Abteilung eines Regionalkrankenhauses bzw. ein Sozialpädiatrisches Zentrum in Berlin: 2 Patienten
- Dermatologische bzw. Rheumatologische Krankenhausprechstunde: je ein Patient

Insgesamt waren 4 Patienten nur beim Hausarzt in Betreuung. 2 Patienten waren in den letzten 5 Jahren weder beim Hausarzt, noch beim niedergelassenen Neurologen, noch in einer Spezialambulanz. Am häufigsten wurden Patienten gemeinsam vom Hausarzt und einem niedergelassenen Neurologen betreut (18 Patienten), gefolgt von der Betreuung durch den Hausarzt und eine Spezialambulanz (12 Patienten). 7 Patienten gaben an, sowohl beim Hausarzt, beim niedergelassenen Neurologen, als auch in einer Spezialambulanz gewesen zu sein. Die Abstimmung zwischen den sie betreuenden Ärzten sowie auch Physiotherapeuten beurteilten 21 von 39 Patienten (54 %) als gar nicht oder nur wenig funktionierend. Nur 11 von 39 Patienten (28 %) beurteilten die Koordination als gut oder sehr gut. Insgesamt gaben 22 von 41 Patienten (54 %) an, dass sie keinen koordinierenden Ansprechpartner hätten.

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

3.4.2 Physiotherapie

45 von 51 Patienten (88 %) haben bereits Physiotherapie erhalten, davon erhielten 6 Patienten Physiotherapie jeweils nur zu akuten Anlässen, z. B. nach Stürzen. 6 von 51 Patienten (12 %) haben noch nie Physiotherapie erhalten. Dabei zeigt sich ein uneinheitliches Bild zur Verordnung von Physiotherapie (Tab. 20). In 17 von 44 Fällen (39 %) erfolgte die Verordnung von Physiotherapie durch mehrere Ärzte. In der Regel verschrieben Hausärzte (17 Nennungen) und Neurologen (19 Nennungen) die Physiotherapie. Es folgen Orthopäden und Fachärzte für Physikalische Medizin mit jeweils 9 Nennungen. Jeweils ein Mal genannt wurden der Chirurg, der Rheumatologe und der Humangenetiker.

Tabelle 20: Diagnose und Verordnung von Physiotherapie

	Physiotherapie – längerfristig verordnet	Physiotherapie – nur zu akuten Anlässen	Physiotherapie – nie verordnet
Muskeldystrophien (n = 15)	13	2	0
Myotonien (n = 9)	8	0	1
Morbus Pompe (n = 2)	0	1	1
Spinale und Neurale Muskelatrophien (n = 11)	7	2	2
ALS (n = 2)	2	0	0
Erworbene Muskelerkrankungen (n = 6)	4	0	2
Sonstige (n = 6)	5	1	0
Gesamt (n = 51)	39	6	6

Bei der Verordnung von Physiotherapie standen aktive Behandlungsmaßnahmen zur Muskelstärkung und zum Erhalt der Beweglichkeit wie Krankengymnastik (42 Nennungen), Gerätetraining (12 Nennungen) oder Schwimmen (11 Nennungen) im Vordergrund. In einzelnen Fällen wurden aber auch physiotherapeutische Verfahren zur Behandlung von Beschwerden wie Schmerzen, Entzündung, Verspannungen oder Schwellungen angewandt

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

(z. B. Massagen, Lymphdrainage, Wärme- oder Kältetherapie). 12 von 41 Patienten (29 %) gaben an, dass ihnen die Physiotherapie gar nicht oder nur wenig geholfen hat, 19 Patienten (46 %) dagegen, also fast die Hälfte der Patienten, bewerteten sie als gut bis sehr gut hilfreich. Andererseits haben 9 von 43 Patienten (21 %) Überlastung durch Training erlebt. 17 von 45 Patienten (38 %) wünschen sich mehr Physiotherapie.

3.4.3 Medikamentöse Therapie

Insgesamt erhielten 12 Patienten eine regelmäßige medikamentöse Therapie (Tab. 21). Weitere Patienten berichteten von der Verschreibung von Vitamin E bzw. Vitamin-Komplexen, von unspezifischen Analgetika, von Antidepressiva sowie von Medikamenten zur Verbesserung der Herz-Kreislauf-Situation. Diese Medikamente bzw. die anvisierten Beschwerden müssen jedoch nicht mit der Muskelerkrankung zusammenhängen.

Tabelle 21: Medikamenteneinnahme

Patienten	Medikament	Krankheit	Ziel-Symptom
n = 7*	Immunsuppressiva, z. B. Prednisolon, Methotrexat, Azathioprin	Erworbene Myopathien wie PM, DM, Myasthenia gravis	
n = 1	Pyridostigmin	Myasthenia gravis	
n = 1	Clenbuterol	Zentronukleäre Myopathie	
n = 1	Modafinil	Myotone Dystrophie Typ 1	Tagesmüdigkeit
n = 1	Simethicon	Nemalin-Myopathie	Blähungen bei Beatmung durch Tracheostoma
n = 1	Xylocain-Gel	Nemalin-Myopathie	Erleichterung des Kanülenwechsels bei Tracheostoma
n = 1	Dantrolen, Phenytoin	Myotone Dystrophie Typ 2	schmerzhafte Krampi
n = 1	Rilutek	ALS	

*Eine Patientin, bei der eine hereditäre Myopathie als Diagnose vermutet wird, nahm bis zur Befragung noch Methotrexat bei Verdacht auf eine Polymyositis ein.

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

3.4.4 Kontrolle der Atemfunktion und der Herzfunktion

Bei 36 Patienten (70 % der Probanden) wurde im Rahmen der Muskelerkrankung die Herzfunktion untersucht. Die Durchführung dieser Untersuchung sollte sich dabei nach der Art der Muskelerkrankung richten, da einige Muskelerkrankungen regelmäßig mit einer Herzmuskelbeteiligung einhergehen. So wurden alle Patienten mit einer Myotonie am Herzen untersucht, ebenso alle Patienten mit Morbus Pompe und keiner der Patienten mit ALS. Bei den anderen Diagnosen fand sich kein einheitliches Vorgehen (Tab. 22). Bei den 23 bezüglich der Atemfunktion untersuchten Patienten (45 % der Probanden) handelt es sich um Patienten mit unterschiedlichen Diagnosen.

Tabelle 22: Untersuchung der Atemfunktion und der Herzfunktion

	Atemfunktion wurde untersucht	Herzfunktion wurde untersucht
Muskeldystrophien (n = 15)	7	11
Myotonien (n = 9)	4	9
Morbus Pompe (n = 2)	1	2
Erworbene Muskelerkrankungen (n = 6)	4	5
Spinale und Neurale Muskelatrophien (n = 11)	3	4
ALS (n = 2)	0	0
Sonstige (n = 6)	4	5
Gesamt (n = 51)	23	36

Bei der Betrachtung der Untersuchung des Herzens bezogen auf das Jahrzehnt der Diagnosestellung fand sich eine Untersuchung des Herzens umso häufiger, je kürzer die Diagnose zurück lag. Zu ergänzen ist, dass bei jeweils 2 Patienten das Herz nur deswegen untersucht wurde, weil akute Beschwerden vorlagen bzw. weil der Patient die Untersuchung anregte. Das Standard-EKG und die Echokardiografie waren die häufigsten Untersuchungsmethoden.

Die Atmung wurde bei langer Krankheitsdauer nicht häufiger untersucht als bei kurzfristig zurückliegender Diagnosestellung. Teilweise wurde die Atemfunktion erst kontrolliert, als bereits akute Beschwerden (4 Fälle) vorlagen bzw. weil die Patienten selbst darauf dräng-

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

ten (3 Fälle). Ein Patient wurde im Rahmen einer Forschungsstudie untersucht. Am häufigsten wurden funktionelle Atemtests mittels der Spirometrie durchgeführt.

3.4.5 Erfahrungen von Patienten mit Atemproblemen

14 Patienten (27 % der Probanden) füllten auch den Anhang zum Thema Atmung aus. 7 von ihnen gaben an, sich nur wenig oder gar nicht in Sachen Atmung/Beatmung betreut zu fühlen und 5 Patienten schilderten, sie hätten die Erfahrung gemacht, dass Ärzte ihre Atembeschwerden nicht ernst genommen hätten oder nehmen. Keiner der 14 Patienten hat je etwas von einem Stufenkonzept der Beatmung gehört (d. h. er/sie weiß nicht, dass es verschiedene Formen der Beatmung gibt, von der unterstützenden zeitweiligen Beatmung hin zum vollständigen Ersatz der eigenen Atmung). Dies gilt auch für die 3 Patienten, die zurzeit Heimbeatmung erhalten. Insgesamt wurden 5 Patienten auf eine erhöhte Infektanfälligkeit hingewiesen, 2 Patienten erhielten Empfehlungen für Atemübungen, ein Patient erhielt gezieltes Training für die Atmung.

3.4.6 Hilfsmittelversorgung

27 von 51 Patienten (53 %) haben bereits einmal Hilfsmittel im Rahmen ihrer Muskelerkrankung erhalten und füllten den entsprechenden Anhang zu diesem Thema aus. Das Spektrum der verordneten Hilfsmittel zeigt Tab. 23.

Tabelle 23: Verordnete Hilfsmittel nach Angaben der Patienten

Anwendungsbereich	Häufigkeit der Nennung	Konkret verordnete Hilfsmittel
Gehhilfen, mechanische Rollstühle, motorisierte Fortbewegung	22 Patienten	Orthesen, Unterarmgehstützen, Rollator, Rollwagen, handgetriebener Rollstuhl, Elektrorollstuhl, Elektroantrieb für einen Rollstuhl, Elektrodreirad
Einrichtungen für das Bad	13 Patienten	Toilettensitzerhöhung, Duschstuhl, Toilettenrollstuhl, WC-Vamat, Wannenaufzug, drehbarer Badehelfer
Stabilisierung der Haltung, Training für die Muskulatur	9 Patienten	Hüftgürtel, Rückenstützbandage, Lumbotrain, Stehtherapiegerät, Motomed

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

Bewegungsfreiheit im Haus/in der Wohnung	5 Patienten	Teleskoprampe, Rutschbrett, Treppenlift, Treppenkuli, Hebelift, Deckenliftanlage, mobiler Lift
Einrichtungen für das Schlafzimmer	4 Patienten	Medizinisches Bett, Pflegebett, elektrisches Hubbett, Dekubitus-Bettauflagen
Hilfen für die Hand	1 Patient	Greifzange
Beatmung	1 Patient*	Beatmungsgerät, Absauggerät, Inhaliergerät, spezielle Sprechkanüle

(*in diesem Zusammenhang nur ein Mal aufgeführt; insgesamt haben aber 3 Patienten angegeben, dass sie Heimbeatmung erhalten)

21 von 27 Patienten (78 %) notierten, dass die verordneten Hilfsmittel gut oder sehr gut geholfen haben. 20 von 27 Patienten (74 %) gaben bei der Verordnung ihrer Hilfsmittel keine oder nur geringe Schwierigkeiten an. 7 Patienten (26 %) berichteten aber von einem schwierigen, langwierigen oder bürokratischen Prozess der Kostenübernahme. Ein Patient kritisierte die fehlende Beratung zu Hilfsmitteln durch Ärzte. 2 Patienten führten an, Hilfsmittel erhalten zu haben, die ungeeignet bis schädlich waren (feste Orthesen, mit denen man nicht laufen konnte sowie eine Gehhilfe, die bei Armschwäche wirkungslos war).

3.4.7 Bewertung der medizinischen Versorgung durch die Patienten

21 von 50 Patienten (42 %) bewerteten ihre derzeitige medizinische Versorgung als gut oder sehr gut. Immerhin 12 Patienten (24 %) sahen sie jedoch als schlecht oder sehr schlecht an. Gefragt nach den gesamten Erfahrungen bisher, verändert sich das Bild nur wenig - 19 Patienten (38 %) vergaben die Bewertung gut bis sehr gut und 11 Patienten (22 %) die Einschätzung schlecht bis sehr schlecht (Abb. 9). Die Patienten hatten die Möglichkeit, zusätzlich zu den vorgegebenen Fragen Erfahrungen im medizinischen Versorgungssystem zu notieren. Aus diesen Anmerkungen sind folgende Problemschwerpunkte ablesbar:

1. mangelnde Kompetenz der Ärzte bzw. Unsicherheit im Umgang mit der Erkrankung - 14 Nennungen
2. mangelhafte Information des Patienten über seine Erkrankung sowie über Therapie- und Betreuungsmöglichkeiten - 8 Nennungen
3. eine lange und schwierige Diagnosestellung - 7 Nennungen

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

4. Unzufriedenheit des Patienten mit dem Eingehen der Ärzte auf die persönliche Situation des Kranken - 7 Nennungen
 5. Probleme mit Kostenträgern (Bereich Rehabilitation, Hilfsmittel) - 5 Nennungen
 6. Infrastrukturprobleme in der Versorgung (Ärztmangel in Ostdeutschland, nicht rollstuhlgerechte Praxen) - 3 Nennungen
 7. mangelhafte Koordination bzw. Kontinuität in der medizinischen Betreuung - 3 Nennungen
- 2 Patienten beklagten zudem die geringe Medienpräsenz der Muskelerkrankungen. 3 Patienten verwiesen auf die verbesserungswürdige Situation Behinderter in der Gesellschaft.

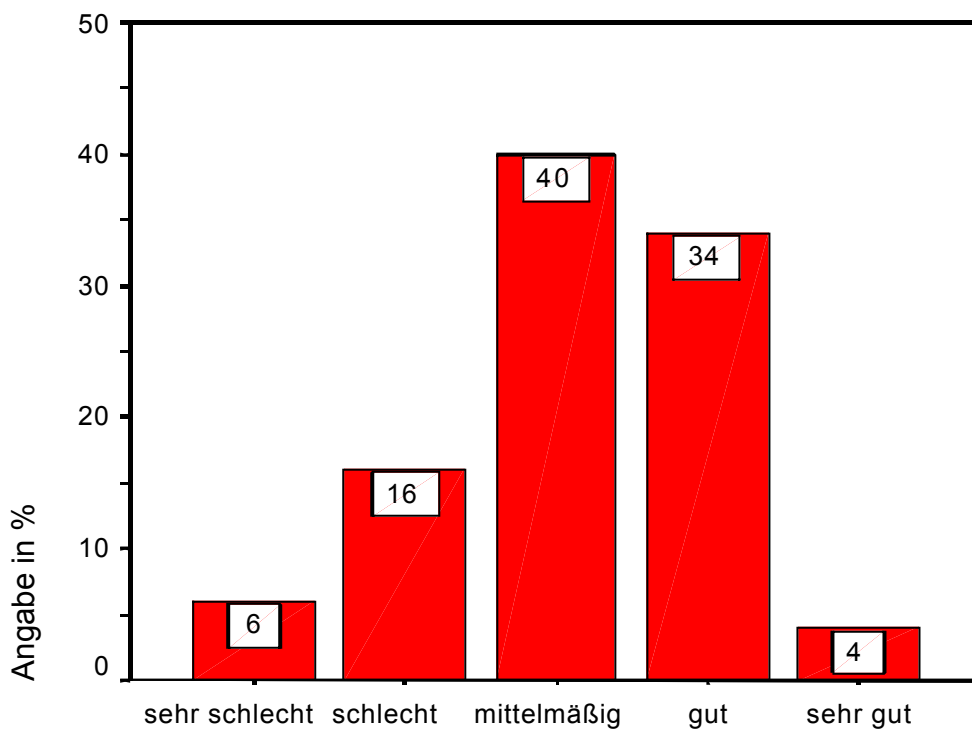


Abbildung 9: Zusammenfassende Bewertung der medizinischen Versorgung

3.4.7.1 Bewertung der medizinischen Versorgung: Zusammenhänge und Korrelationen

Der Zusammenhang zwischen der Einschätzung der medizinischen Versorgung insgesamt und Aussagen zu Aspekten der Versorgung sowie weiteren Faktoren wurde überprüft. Dazu wurden die Patienten in 2 Gruppen eingeteilt (Einschätzung sehr gut und gut vs. die übrigen). Mögliche Faktoren wurden geprüft mittels des Chi-Quadrat-Testes sowie exakten

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

Testes nach Fisher bzw. bei intervallskalierten Variablen mittels des Mann-Whitney-Testes. Nicht-parametrische Korrelationen wurden nach Spearman zweiseitig getestet. Nach Identifikation einiger wahrscheinlicher Einflussfaktoren wurde die binäre logistische Regression für einzelne Faktoren durchgeführt. Zuletzt wurden 5 Faktoren gemeinsam getestet (nach dem Einschlussverfahren und auch per Vorwärts- und Rückwärtsselektion).

Es fanden sich keine signifikanten Zusammenhänge:

- zum Geschlecht, Alter oder dem Schulabschluss der Patienten
- zur Art der Erkrankung oder zur subjektiv wahrgenommenen Lebensqualität zum Zeitpunkt der Befragung
- zur Dauer der Diagnosestellung
- ob die Patienten je zur Therapie sowie Rehabilitation oder wegen Komplikationen im Krankenhaus waren
- ob ein Hausarzt vorhanden ist, ob in den letzten 5 Jahren ein Neurologe oder eine Spezialprechstunde aufgesucht wurde
- ob je Herz oder Lunge untersucht wurden oder wie die Betreuung bei Atemproblemen eingeschätzt wurde und ob Probleme bei der Hilfsmittelversorgung angegeben waren

Dagegen zeigte sich ein signifikanter Zusammenhang, ob Verlaufskontrollen vereinbart wurden, ob ein Behandlungskonzept erstellt wurde und ob die Abstimmung/Koordination betreuender Ärzte und anderer medizinischer Berufsgruppen positiv erlebt wurde. Signifikant korrelierte auch, ob angegeben wurde, dass Ärzte über neues Wissen zur Krankheit sowie zu praktischen Möglichkeiten der Versorgung informierten. Freitextangaben zur Erfahrung mangelnder Kompetenz in der medizinischen Versorgung sowie der Eindruck, dass zuwenig Training verschrieben würde, waren jeweils signifikant mit einer negativen Einschätzung der medizinischen Versorgung verbunden (siehe Tab. 24).

Der stärkste Zusammenhang fand sich mit der Beurteilung der Abstimmung/Koordination in der Betreuung durch die Patienten. Alle weiteren aufgeführten Faktoren waren in der gemeinsamen Regressionsanalyse sowie Rückwärts- oder Vorwärtsselektion so eng damit korreliert, dass nur noch die Bewertung der Abstimmung als signifikanter Faktor erhalten blieb [Exp (B) = 29,2 bei $p < 0,0009$]. Die Beurteilung der Koordination/Abstimmung scheint die Gesamtbeurteilung also wesentlich zu beeinflussen oder gleich- bzw. gegen-

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

sinnig mit anderen Einschätzungen zur medizinischen Versorgung einherzugehen.

Tabelle 24: Übersicht zu relevanten Faktoren in der Korrelation-/Regressionsanalyse

Einschätzung der medizin. Versorgung insgesamt: betrachteter Faktor	Chi-Quadrat-Test bzw. Exakter Test nach Fisher	Korrelation nach Spearman	Exp (B) in der logistischen Regression (einzeln ermittelt)
Ja, gute Abstimmung/ Koordination	p < 0,0002	0,67 »mittel (bei p < 0,01)	33,3 (bei p < 0,0005)
Ja, Konzept erstellt	p < 0,0004	0,54 »mittel (bei p < 0,01)	12,0 (bei p < 0,0006)
Ja, neues Wissen durch Ärzte erfahren	p < 0,0004	0,52 »mittel (bei p < 0,01)	10,8 (bei p < 0,0007)
Ja, Verlaufskontrollen vereinbart	p < 0,003	0,45 »gering (bei p < 0,01)	16,0 (bei p < 0,011)
Ja, praktisches Wissen durch Ärzte erfahren	p < 0,008	0,39 »gering (bei p < 0,01)	6,5 (bei p < 0,011)
Ja, Erfahrung mangelnder Kompetenz	p < 0,009	-0,37 »gering (bei p < 0,01)	0,1 (bei p < 0,026)
Ja, Eindruck von zuwenig Training	p < 0,01	-0,41 »gering (bei p < 0,01)	0,1 (bei p < 0,014)

*Exp (B) = Faktor, um den sich die Chance für das Ereignis (positive Bewertung der medizinischen Versorgung) ändert, wenn die i-te unabhängige Variable (betrachteter Faktor) um eine Einheit wächst. Exp (B) > 1: Chance für das Ereignis steigt; Exp (B) < 1: Chance sinkt; Wert um 1: keine Änderung zu erwarten.

3.5 Stationäre Aufenthalte/Krankenhausaufenthalte

3.5.1 Überblick

- 45 von 51 Patienten (88 %) wurden bisher mindestens ein Mal aufgrund ihrer Muskelerkrankung ins Krankenhaus aufgenommen.
- 41 Patienten (80 %) waren bereits zur Diagnosestellung oder auf dem Weg dorthin im Krankenhaus. (Nähere Angaben siehe 3.2.8)
- 26 Patienten (51 %) waren nach der Diagnosestellung im Krankenhaus bzw. in einer Rehabilitationsklinik.

3.5.2 Stationäre Aufenthalte nach der Diagnosestellung

Die Patienten sollten ihre stationären Aufenthalte in eine Tabelle eintragen, unter Angabe der Aufenthaltsdauer, der Krankenhausabteilung und des Grundes des Aufenthaltes. Vermerkt werden sollte, ob die Aufnahme geplant war oder wegen eines Notfalles erfolgte. 2 Patienten mussten akut ins Krankenhaus, 18 Patienten waren zu geplanten Aufenthalten, bei 6 Patienten lagen sowohl geplante, als auch Notfall-Aufenthalte vor. Insgesamt erlebten 24 Patienten (47 %) geplante Krankenhausaufenthalte nach der Diagnosestellung, davon wurden 15 Patienten mehrfach aufgenommen; bei 8 Patienten (16 %) wurde eine Notfallaufnahme notwendig, davon bei 4 Patienten mehrfach (Tab. 25).

Tabelle 25: Anzahl der Krankenhausaufenthalte nach der Diagnosestellung

Krankenhausaufenthalte nach Diagnosestellung	Ohne Angabe der Anzahl	1 Mal	2 Mal	3 Mal	> 3 Mal
Geplant (n = 24 Patienten)	1	8	0	8	7
Notfallaufnahme (n = 8 Patienten)	0	4	3	1	0

Als Gründe für stationäre Aufenthalte fanden sich neben therapeutisch-rehabilitativen Indikationen auch Versuche, die Diagnose zu präzisieren bzw. erneut zu sichern. Solche Aufenthalte zur erneuten Diagnostik fanden bei 10 Patienten statt (20 % aller Patienten), wobei es sich meistens um einen einzigen Aufenthalt handelte. 17 Patienten (33 % aller Patienten) wurden aus therapeutisch-rehabilitativen Gründen aufgenommen, meist mehrfach. 11 Patienten (22 % aller Patienten) mussten wegen Komplikationen im Krankenhaus

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

behandelt werden, zumeist mehrfach (Tab. 26).

Tabelle 26: Anzahl der Krankenhausaufenthalte nach Art der Indikation

Krankenhausaufenthalte nach Diagnosestellung	1 Mal	2 Mal	3 Mal	> 3 Mal
Zur Diagnostik (n = 10 Patienten)	8	1	0	1
Zur Therapie/Rehabilitation (n = 17 Patienten)	5	4	5	3
Zur Behandlung von Komplikationen (n = 11 Patienten)	4	4	3	0

Zu den Krankenhausaufenthalten aufgrund von Organkomplikationen gehörten Katarakt-Behandlungen bei Myotoner Dystrophie, die Abklärung von Herzbeschwerden und die Behandlung von Lungen- bzw. Atemproblemen. Krankenhausaufenthalte in Folge von Stürzen und Unfällen wurden ebenfalls den Komplikationen zugeordnet. Eine Besonderheit der DDR war die enge Kopplung von Bildungs- und Krankeneinrichtungen, so gaben 2 Patienten an, ihr Abitur während eines stationären Aufenthaltes gemacht zu haben. Eine Übersicht findet sich in Tab. 27.

Tabelle 27: Gründe für die Krankenhaus- und Klinikaufenthalte

Gründe für stationäre Aufenthalte (Mehrfachnennungen möglich)	Aufenthalt: geplant (G)* oder Notfall (N)*	Zuordnung	Anzahl der Patienten
Diagnose präzisieren	G	Diagnostik	6
Neueinschätzung Krankheitsbild, Ausschluss Paraneoplasie	G	Diagnostik	4
		Diagnostik gesamt	10 Patienten
Medikamenteneinstellung, medikamentöse Therapie	G	Therapie/Rehabil.	3
Orthopädische Eingriffe, nicht unfallbedingt	G	Therapie/Rehabil.	4
Rehabilitation/Aufenthalt zur Stärkung	G/N	Therapie/Rehabil.	8

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

Schmerzbehandlung	N	Therapie/Rehabil.	2
Therapieversuche, Teilnahme an klinischen Studien	G	Therapie/Rehabil.	6
		Therapie und Re- habilitation gesamt	17 Patienten
Lungenprobleme	N/G	Komplikationen	5
Behandlung nach Stürzen, Brüchen bzw. Unfällen	N	Komplikationen	4
Herzprobleme	N	Komplikationen	2
Augenleiden	G	Komplikationen	1
		Komplikationen gesamt	11 Patienten
Schulaufenthalt**	G	Ohne Zuordnung	2

* Wertung durch die Patienten; ** stationärer Schulaufenthalt - Besonderheit in der DDR

Auch die Dauer von stationären Aufenthalten in den verschiedenen Indikationsgruppen interessierte. Auf Grund lückenhafter Angaben einzelner Patienten ist jedoch nur ein orientierendes Bild möglich. Die errechneten Durchschnittswerte pro Patient und Indikation fallen daher geringer aus als der wahre Wert (Tab. 28).

Tabelle 28: Stationäre Tage nach Indikationsart

Krankenhausaufenthalte nach Diagnosestellung	Zur Diagnostik	Zur Behandlung von Komplikationen	Zur Therapie/ Rehabilitation
Anzahl betroffener Patienten	10 Patienten	11 Patienten	17 Patienten
Unvollständige Angaben	1 Patient	1 Patient	3 Patienten
Angegebenes Minimum	5 Tage	3 Tage	4 Tage
Angegebenes Maximum	26 Tage	135 Tage	738 Tage
Krankenhaustage aller Patienten gesamt	121 Tage	380 Tage	1894 Tage

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

Errechneter Durchschnittswert pro betroffenem Patienten	ca. 12 Tage	ca. 34 Tage	ca. 111 Tage
Errechneter Durchschnittswert bezogen auf alle 51 Patienten	ca. 2 Tage	ca. 7 Tage	ca. 37 Tage

Insgesamt erhält man eine Summe von 2395 Tagen für die 26 Patienten mit Krankenhausaufenthalten nach der Diagnosestellung. Bezogen auf 51 Probanden war jeder von ihnen nach Diagnosestellung durchschnittlich schon 47 Tage im Krankenhaus, wobei das Spektrum von keinem stationären Aufenthalt bis zu über 10 Aufenthalten reicht.

Insgesamt ist festzustellen:

- 5 % der Zeit stationärer Aufenthalte diene diagnostischen Zwecken
- 16 % der Zeit stationärer Aufenthalte diene der Behandlung von Organkomplikationen (Lunge, Herz, Augen) sowie der akuten Behandlung nach Stürzen und Unfällen
- 79 % der Zeit stationärer Aufenthalte wurde von allgemeinen therapeutischen und rehabilitativen Bemühungen bestimmt

3.5.3 Abhängigkeit stationärer Aufenthalte nach der Diagnosestellung von der Diagnose und der Dauer der Erkrankung

In unserer Stichprobe waren Patienten mit neuralen Erkrankungen am seltensten nach der Diagnosestellung im Krankenhaus (nur 15 % dieser Patienten) - siehe Tab. 29 und 30. Dagegen fanden sich bei 66 % der Patienten mit erworbenen Muskelerkrankungen sowie bei 56 % der Patienten mit hereditären Muskelkrankheiten geplante Krankenhausaufenthalte. So waren Krankenhausaufenthalte zur Therapie bzw. Rehabilitation am häufigsten bei Patienten mit erworbenen Muskelerkrankungen (50 % dieser Patienten), gefolgt von Patienten mit hereditären Muskelkrankheiten (41 % jener Patienten, es handelte sich v. a. um Patienten mit Muskeldystrophien). Bei neuralen Erkrankungen stellte ein solcher Aufenthalt die Ausnahme dar. Der Anteil zusätzlicher stationärer Diagnostik lag bei Patienten mit neuralen Erkrankungen, erworbenen Muskelerkrankungen und hereditären Muskelkrankheiten zwischen 15 % und 22 %. Der Anteil an durch Komplikationen notwendig

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

gewordenen Krankenhausaufenthalten war bei Patienten mit hereditären Muskelerkrankungen am höchsten (28 % dieser Patienten, wobei auch hier Patienten mit Muskeldystrophien dominierten). In vorliegender Stichprobe kam es bei Patienten mit neuralen Erkrankungen bisher nicht zu Notfallaufnahmen ins Krankenhaus.

Tabelle 29: Krankenhausaufenthalte bei verschiedenen Muskelerkrankungen

Anzahl der Patienten mit stationärem Aufenthalt seit der Diagnosestellung	Hereditäre Muskelkrankheiten (n = 32)	Erworbene Muskelkrankheiten (n = 6)	Neurale Erkrankungen (n = 13)
Insgesamt stationär	20 (62 %)	4 (66 %)	2 (15 %)
Geplante Aufenthalte	18 (56 %)	4 (66 %)	2 (15 %)
Notfallaufenthalte	7 (22 %)	1 (17 %)	0 (0 %)
Mit Aufenthalten zu erneuter Diagnostik	7 (22 %)	1 (17 %)	2 (15 %)
Mit Aufenthalten zu Therapie und Rehabilitation	13 (41 %)	3 (50 %)	1 (8 %)
Mit Aufenthalten bei Komplikationen	9 (28 %)	1 (17 %)	1 (8 %)

*Prozentangaben bezogen auf die Art der Erkrankung

Die Häufigkeit stationärer Aufenthalte variiert vermutlich mit der Dauer der vorliegenden Muskelerkrankung. Als indirekter Parameter lässt sich der Zeitpunkt des ersten Arztkontaktes der Patienten bei Vorliegen muskulärer Beschwerden werten. Ein Vergleichspunkt wurde mit dem Jahr 1990 gewählt - erfolgte der erste Arztkontakt zur Diagnosestellung vor oder seit 1990. Dabei zeigt sich in dieser Studie nur hinsichtlich der Häufigkeit von Krankenhausaufenthalten bei Vorliegen von Komplikationen einer Muskelerkrankung ein größerer Unterschied - so wurden Patienten mit längerer Krankheitsdauer häufiger wegen Komplikationen stationär aufgenommen (Tab. 30).

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

Tabelle 30: Krankenhausaufenthalte in Abhängigkeit von der Dauer der Erkrankung

Anzahl der Patienten mit stationärem Aufenthalt seit der Diagnosestellung	Erster Arztkontakt zur Diagnosestellung erfolgte vor 1990 (n = 29 Patienten)	Erster Arztkontakt zur Diagnosestellung erfolgte ab 1990 (n = 20 Patienten)
Mit geplanten Aufenthalten	13 Patienten (45 %)	10 Patienten (50 %)
Mit Notfallaufenthalten	5 Patienten (17 %)	3 Patienten (15 %)
Mit Aufenthalten zu erneuter Diagnostik	3 Patienten (10 %)	6 Patienten (30 %)
Mit Aufenthalten zu Therapie und Rehabilitation	10 Patienten (34 %)	7 Patienten (35 %)
Mit Aufenthalten bei Komplikationen	8 Patienten (28 %)	2 Patienten (10 %)

3.6 Eigeninitiativen der Patienten

27 von 51 Patienten (53 %) benutzen das Internet beruflich oder privat. Etwa die Hälfte davon (14 Patienten) informiert sich durch dieses Medium auch gezielt über die Krankheit, über Therapien oder neue Forschungserkenntnisse.

4 von 51 Patienten (8 %) haben bisher an Forschungsprojekten (Therapiestudien, genetische Studien und Befragungen zur medizinischen Versorgung) teilgenommen. Ein Patient gab an, von einer Therapiestudie profitiert zu haben. Dabei handelte es sich um eine Studie zur medikamentösen Therapie der Tagesmüdigkeit bei Myotoner Dystrophie. Einzelne Patienten erklärten zudem, Studien gezielt als Zugang zu kompetenter Betreuung zu nutzen - so wurde in Studien z. B. erstmalig die Herzfunktion untersucht.

14 von 51 Patienten (27 %) haben bereits einmal alternative Verfahren angewandt. Aufgeführt wurden die Homöopathie, Traditionelle Chinesische Medizin einschließlich Akupunktur, Ayurveda, Aromatherapie, Entspannungs- und Bewegungstechniken wie Shiazu, Ganzkörpermassagen, Yoga, Rolfing, Feldenkrais, Atemtherapie und Danceability. Auch Schröpfkuren, eine Ernährungsumstellung sowie die Einnahme von Kreatin, Spezialtees

Ergebnisse - Auswertung der Fragebögen

und Spurenelementen wurden aufgezählt. 5 von 14 Patienten gaben eine gute oder sehr gute Wirkung der von ihnen gewählten alternativen Verfahren an, 7 Patienten erlebten nur eine geringe oder gar keine Wirkung. Dennoch äußerten 13 Patienten, dass alternative Verfahren ziemlich oder außerordentlich wichtig für sie seien.

25 von 50 Patienten (50 %) gaben Kontakte zu Selbsthilfegruppen an, 23 Befragte sind Mitglieder einer Selbsthilfeorganisation. Dieser vergleichsweise hohe Anteil kann auf die Selektion der Probanden zurückzuführen sein. Von diesen Patienten fühlte sich etwa jeder dritte (9 Patienten) gut oder sogar sehr gut durch die Selbsthilfegruppe im Alltag unterstützt. Vorrangig stellen Selbsthilfegruppen eine wichtige Informationsquelle dar - so gaben 22 Patienten die Selbsthilfegruppe als einen Zugang zu neuem Wissen über ihre Erkrankung an, nur knapp hinter dem Informationsgewinn durch Konsultation von Ärzten (23 Nennungen).

27 von 51 Patienten (53 %) gaben zusätzlich zu Leistungen der Krankenkasse Geld im Rahmen ihrer Erkrankung aus. An erster Stelle standen Kosten für alternative Verfahren, spezielle Präparate, Badezusätze u. ä. mit 16 Nennungen. Zusätzliche Physiotherapie wurde 7-mal aufgeführt. 5 Patienten gaben Mehrausgaben aufgrund ihrer Behinderung an - so z. B. Handwerker- oder Fahrkosten. 4 Patienten finanzierten privat spezielle Hilfsmittel oder Kleidung. Ein Patient gab Geld aus, um sich gezielter zu informieren.

Folgende weitere Eigeninitiativen wurden von 32 Patienten genannt (Mehrfachnennungen waren möglich):

1. Aktivität und Beweglichkeit erhalten, z. B. Übungen zu Hause oder zusätzliche Physiotherapie: 21 Patienten
2. Suche nach einem geeigneten Arzt bzw. Gespräche mit dem Arzt: 6 Patienten
3. Eigenständige Information über die Krankheit: 5 Patienten
4. Anstreben einer gesunden Lebensweise: 5 Patienten
5. Kontakte mit Betroffenen pflegen: 3 Patienten
6. Bewahren psychischer Stabilität/Entspannung: 2 Patienten
7. Pflege sozialer Kontakte: 2 Patienten
8. Bewahren der Selbständigkeit und Organisation von Hilfen: 2 Patienten

Teil B: Auswertung der Interviews

Die Interviews fanden überwiegend in einer freundlich-entspannten Atmosphäre statt. Die anfängliche Nervosität einzelner Probanden angesichts der Aufzeichnung per Tonband gab sich im Verlaufe des Gespräches. Die Patienten waren sehr bemüht, alle Fragen zu beantworten und einigen schien es eine Erleichterung zu sein, einmal über schlechte Erfahrungen reden zu können. Manchmal musste ich ausschweifende Erzählungen fokussieren oder Fragen wiederholen. Selten gab es Störungen durch Telefonanrufe oder die Anwesenheit dritter Personen. Die Auswertung der Interviews erfolgte zum Komplex der Diagnosestellung. Die ersten Beschwerden wurden erfasst. Es interessierte, wie sich die Patienten an Ärzte wandten, mit welchen Beschwerden oder Befunden, wie die Reaktionen darauf waren und wie die Probanden zu einem geeigneten Facharzt gelangten. Einzelne Fallbeispiele sind als gekürzte Ausschnitte aus den Transkriptionen aufgeführt.

(P = Patient; F = Interviewer; M = Ehemann; m = männlich; w = weiblich)

3.7 Ausgangspunkte der Diagnosestellung

3.7.1 Subjektiv wahrgenommene Beschwerden

Die in den Interviews erfassten, vom Patienten bzw. seinen Angehörigen oder z. B. Lehrern wahrgenommenen Beschwerden ließen sich folgenden Kategorien zuordnen:

1. Zeichen nach der Geburt und in der Kindheit
2. Auffälligkeiten bei Sportleistungen
3. Arbeits- und alltagsbezogene Muskelschwäche
4. Missempfindungen: Myalgien und Krampi
5. Sichtbare Zeichen
6. Systemische Auswirkungen oder Begleitsymptome

3.7.1.1 Zeichen nach der Geburt und in der Kindheit

Frühe Anzeichen kann der Patient in der Regel nicht selbst erinnern, sondern hat sie von Angehörigen erfahren. Bei 3 Patienten gab es Auffälligkeiten nach der Geburt (Fälle 12, 14 und 29). Z. B. hat das Kind „nicht so viel gestrampelt“, „die wirft die Decke nicht weg“ (Fall 14) oder das Kind konnte „den Kopf nicht anheben“ (Fall 29). Die motorische Ent-

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

wicklungsverzögerung in Fall 14 (die Patientin erlernte Hinsetzen und Krabbeln, jedoch nicht das Stehen) wurde lange als Spätentwicklung eingeschätzt.

3.7.1.2 Auffälligkeiten bei Sportleistungen

Bei 5 von 22 Patienten bestanden bereits in der Kindheit und der Jugend Schwierigkeiten im Sport (Fälle 1, 4, 13, 20, 21). 3 Patienten bemerkten die Muskelschwäche erstmals bei sportlicher Betätigung im Erwachsenenalter (Fälle 8, 10, 16). Neben größeren Anforderungen an die Muskulatur als sonst im Alltag üblich kommt es auch zum Vergleich mit der körperlichen Leistung anderer. So fällt z. B. plötzlich auf, dass man bei Radtouren nicht mithalten kann (Fall 8). Der Zusammenhang zwischen Schwierigkeiten beim Schulsport und der Muskelerkrankung wurde teilweise erst im Nachhinein hergestellt:

P: (...) ich vermute mal, dass ich es von Anfang an hatte, weil ich war immer eine „lahme Ente“ in Sport, ich war immer hinten dran, mit den Dicken praktisch und dann noch hinten dran, eigentlich, ich konnte viele Sachen nicht machen (...), also ich war eigentlich total in so einem Sportgefüge drin, und, ja, ich war trotzdem immer sehr schlecht in allen Sachen, (...) (Interview 13; w)

3.7.1.3 Arbeits- und alltagsbezogene Muskelschwäche

Die geschilderte Muskelschwäche im Alltag kann entsprechend der betroffenen Muskulatur bzw. der eingeschränkten Fähigkeiten der Bewegung weiter unterteilt werden:

- Laufen allgemein und schnelles Laufen
- Anstiege aller Art, einschließlich Treppensteigen
- Mangelnde Kontrolle bei Hindernissen und Fallneigung beim Laufen
- Aufstehen aus der Hocke, vom Sitzen und Liegen
- Tragen, Arme heben, Handbeweglichkeit
- Schwäche im Kopf-Hals-Bereich
- Generalisierte Schwäche

3.7.1.4 Laufen, Anstiege und Stolperneigung

11 Patienten hatten Schwierigkeiten bei der Bewältigung von Anstiegen (Fälle 1, 7, 9, 10, 11, 12, 13, 17, 18, 20, 24), wobei auch Bürgersteige, der Einstieg ins Auto, in die Tram u. ä. Probleme bereiteten:

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

P: Ja, also schon diese Unlust, (...), dann lieber auf den Fahrstuhl warten, als dass man die Treppen hoch steigt, auch wenn man es schafft, aber also ist unheimlich anstrengend und Herzrasen und keine Luft mehr kriegt (...) andere Leute haben halt das gar nicht gemerkt, also, wenn ich sage, „hach, jetzt ist es für mich schwieriger zu laufen, weil es ein Stück bergauf geht“, und alle Leute, „wieso, es geht doch gar nicht bergauf“, aber man merkt halt schon ein bisschen vorher. (Interview 20; w)

6 Patienten (Fälle 8, 11, 17, 18, 23, 27) berichteten von häufigen Stürzen bzw. Gangunsicherheit:

P: Also, seit circa (-), meine Beschwerden waren die, dass ich des Öfteren immer hingefallen bin, (...). Ich habe manchmal noch geguckt, ob irgendetwas zum Stolpern war oder so, war eigentlich nicht. Dann habe ich ab und zu gemerkt, wenn ich auf der Arbeit war und die Treppen runter ging, zum Feierabend zu, dass nur das eine Bein nach vorne geschnellt ist, als ob man überhaupt keine Gewalt drüber hat. (Interview 11; w)

5 Patienten gaben Probleme beim Laufen bzw. schnellen Laufen an (Fälle 4, 10, 13, 20, 21). So liefen die Patienten langsamer und bemerkten auch eine veränderte Haltung:

P: (...) meine Mutter hat immer gesagt, mein Kind kriegt die Beine nicht hoch, ich habe mich natürlich nie rennen sehen als Kind, aber ich habe gemerkt, dass mir die Schnellkraft fehlt, ich kam nicht weg vom Fleck, und sie meinte halt, ich laufe so, als ob ich Bleischuhe an hätte. (Interview 13; w)

3.7.1.4.1 Aufstehen aus der Hocke, vom Sitzen und vom Liegen

3 Patienten schilderten Probleme beim Aufstehen aus verschiedenen Positionen, die sich im Alltag bemerkbar machten - Aufstehen aus dem Sitzen (Fall 7), Aufrichten aus dem Liegen bzw. Sitzen in der Badewanne (Fall 9) sowie Aufrichten aus der Hocke (Fall 16).

3.7.1.4.2 Tragen, Arme heben, Handbeweglichkeit

2 Patienten schilderten Schwäche v. a. der Arme oder Hände, bezogen auf den Alltag. So fiel das Frisieren schwer (Fall 9) oder das Tragen von Kohleeimern (Fall 27).

3.7.1.4.3 Schwäche im Kopf-Hals-Bereich

Isolierte Schwäche im Kopf-Hals-Bereich wurde nicht berichtet. Sie trat jedoch im Rahmen generalisierter Schwäche auf (Fall 10).

3.7.1.4.4 Generalisierte Schwäche

Generalisierte Schwäche als Erstsymptom stellte bei den von den Patienten geschilderten Beschwerden die Ausnahme dar. Sie fand sich bei einem Patienten mit Myasthenia gravis (incl. Erholungstendenz nach Pausen) und einem Patienten mit Ionenkanalerkrankung:

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

P: (...), ich habe dann gemerkt, wenn ich dann am Computer saß, musste schreiben, ich hatte keine Kraft in den Händen, in den Armen, (...), und wenn ich einen großen Aktenordner raus gehoben habe oder ein schweres Buch zum Nachschlagen, ich musste es immer zu mir auf den Schoß nehmen und dann blättern, also, ich konnte mich nicht nach vorn beugen, (-). Ich bin oft zur Arbeit gelaufen, (...), und an manchen Tagen, habe ich kaum Luft bekommen unterwegs, das ist die Schultern nach unten, mein ganzer Rücken wurde immer krummer, ich hatte also Probleme mit, mit dem Atmen. Ich habe dann aber gemerkt, nach einer gewissen Erholphase, dann ging das wieder besser. (...) als ich praktisch den letzten Tag auf Arbeit war, (...), ich musste mich den Gästen widmen (...) hatte aber keine Kraft zum Stehen, musste mich wieder hinsetzen, oder mich irgendwo anlehnen (...) Dann hat mein Kopf keinen Halt mehr gehabt, (...), ich musste, (...), meinen Kopf mit beiden Händen halten, (...) Dann musste mich meine Frau zeitweise füttern, ich konnte nicht mehr schlucken. (...) und konnte auch wieder gut essen, nur beim Trinken, wenn ich die Tasse ansetzte, dann lief hier unten, da an der Unterlippe, lief die Flüssigkeit weg. (...) Ich bekam dann noch während dieser, des Krankenhausaufenthaltes noch Doppelbilder (...) (Interview 10; m)

P: (...) gab es immer wieder so Zeiten, da wo ich mich kaum bewegen konnte, man hat ein richtiges komisches Gefühl gehabt, Schwächegefühl gehabt, das war so wie Übelkeit, (...), man musste richtig um jede kleinste Bewegung war eine Anstrengung, die man sich nicht vorstellen kann. (...) Das hat, die längste Zeit waren drei Monate. Ging über drei Monate, ich musste hinterher das Laufen wieder neu lernen, ich musste sämtliche Bewegungen, also mit Krankengymnastik, Krankengymnastik langsam herangeführt werden (...) (Interview 29; m)

3.7.1.5 Missempfindungen: Myalgien und Krampi

8 Patienten von 22 klagten über Schmerzen als Beschwerden (Fälle 3, 8, 9, 13, 16, 17, 23, 29) wobei diese belastungsabhängig oder -unabhängig auftraten. In 2 Fällen traten diese Schmerzen nur in der Jugend auf (eine Patientin mit Verdacht auf eine hereditäre Myopathie und eine Patientin mit einer Gliedergürteldystrophie) und wurden dann auch als Wachstumsschmerzen interpretiert (Fall 8):

P: (...) mit 12, brach die Krankheit in der Art aus, dass ich Schmerzen, bei körperlicher Belastung, die nahmen immer mehr zu, also ich konnte immer weniger machen, (...) in den Oberschenkeln, das war so eine Art Brennen gewesen, (...), das ist ja mit Abklingen der Pubertät, ja, weggegangen, vollkommen weggegangen, (...) Ja, oder ob es daran liegt, dass ich gar nicht mehr in der Lage bin, mich körperlich *so* zu verausgaben, dass die Schmerzen kriegen könnte, also, ich weiß auch nicht, woran das liegt, dass das nicht mehr kommt. (Interview 13; w)

Ein Patient mit RMD schilderte starke Kopfschmerzen bei Verspannungen des Schulter-Nacken-Bereiches (Fall 3). 5 Patienten schilderten behindernde Verkrampfungen (Fälle 1, 3, 21, 23, 29). Die Patienten 21 und 23 beschreiben dabei typische myotone Reaktionen:

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

P: (...) die Muskeln verkrampfen, also bei einer Treppe zum Beispiel ist es so, dass ich die ersten beiden Stufen nur ganz langsam machen kann und dann entkrampfen sich die Muskeln peu a peu, (...), im Moment geht es mir relativ schlecht, das ist immer so am Ende des Winters, ist sicher allgemein so bei längerer Kälte (...) je mehr Muskeln ich habe, desto länger halten sich die Verkrampfungen in den Beinen, besonders, da merke ich es am meisten, aber manchmal auch beim Schlucken, oder beim Händedrücken oder... (Interview 21; m)

3.7.1.6 Sichtbare Zeichen

3 von 22 Patienten sahen schon am Anfang Folgen des Muskelumbaus bzw. -abbaus, wie Spitzfußbildung (Fall 7) oder abstehende Schulterblätter (Fälle 16 und 26).

3.7.1.7 Systemische Auswirkungen oder Begleitsymptome

In 3 Fällen wurden Beschwerden berichtet, wie sie bei Beteiligung des Herzens oder anderer Organe auftreten können. Patient 27 mit einer Myotonen Dystrophie berichtet die Erkrankung der Augen am Grauen Star, wie auch Probleme im Magen-Darm-Trakt und das Problem der Tagesmüdigkeit. Patientin 9 bemerkte das Erythem im Rahmen einer Dermatomyositis. Patientin 6 mit Einschlusskörperchenmyositis schilderte wahrscheinlich kardiale Beschwerden, die sich mit Luftnot und thorakalen Druckschmerzen äußerten.

3.7.2 Kompensationsversuche der Patienten

Die Patienten berichteten auch, wie sie mit den Einschränkungen durch die Muskelerkrankung umgingen. Drei verschiedene Kompensationsarten fanden sich:

1. Änderung des Bewegungsablaufes ohne Zuhilfenahme äußerer Hilfsmittel (Fälle 1, 3, 16, 17, 18, 23, 24, 29)

P: „Wie machen Sie das zu Hause denn?“ ja, ich sage, „dann krabbele ich auf allen Vieren zum Bett, lege mich halb rauf, wälze mich auf den Rücken, und dann kann ich wieder hoch“. (Interview 1; m)

P: Ich weiß, wenn ich eine Schraube fest halte und eine Mutter fest halte, dass ich irgendwann dann meinen Krampf kriege und weiß aber irgendwo auch mein Körper, die Anzeichen vorher schon zu deuten, dass ich also, bevor ich diesen Krampf habe, dann lieber erst mal einen Augenblick los lasse, bisschen mit den Fingern spiele, bis ich dann wieder weiter mache. (Interview 3; m)

2. Benutzen äußerer Hilfsmittel bei Bewegungen (Fälle 1, 7, 11, 24)

P: VW-Bus bin ich reingekommen, ja, da konnte ich mich so festhalten, mit Fuß hoch, und dann hochziehen, (...), war so ein Fiat. Da kam ich einfach nicht hoch. Bin

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

ich erst auf der anderen Seite, von der Beifahrerseite eingestiegen, ging immer, weil da, von dem, wie heißt der, Bordstein, der war ja ein bisschen höher, dann habe ich da, wie eine Treppe dann. (Interview 1; m)

P: (...) und die Weiterentwicklung war dann nachher vom, vom Sitzen aufstehen, dass man dann eine Stütze brauchte. Also, Tisch, oder Stuhllehne oder so was. (...) Ja, aber der Spitzfuß wurde beseitigt und nach, nach 4 Jahren war der Spitzfuß bereits wieder da, (...) bloß mittlerweile war ich dann erwachsener geworden und habe dann einfach hohe Absätze angezogen und habe das damit ausgeglichen. (...) Also, da, da konnte ich wunderbar drin laufen, damals waren die Bleistiftabsätze so, damit bin ich losgetipelt. (Interview 7; w)

3. Vermeidung bestimmter Bewegungen und Anstrengungen (Fälle 4, 20, 23, 24, 29)

P: (...) der Tag, wo Sport war, habe ich immer gefehlt, so oft geschwänzt die Schule, einfach nur weil Sport an dem Tag war, weil ich es so gehasst habe, weil die Lehrer das natürlich nicht geglaubt haben. (Interview 20; w)

P: (...) man fühlt sich immer negativer und zieht sich dann natürlich auch zurück, also wenn es heißt, wir wollen laufen gehen, um Gottes Willen, hat man alle möglichen Spaziergänge, hat man versucht abzublocken, irgendwie, mit irgendwelchen Ausreden, bloß nicht laufen, ja. (Interview 24; w)

P: (...) man hat sein Leben danach ausgerichtet eben, das nicht zu provozieren. Also keine Krämpfe zu provozieren, sich nicht zu belasten, (...) (Interview 29; m)

3.7.3 Auffällige Untersuchungsbefunde oder familiäre Zusammenhänge

Nur 2 Patienten fielen zunächst wegen erhöhter Blutwerte auf (Fälle 4 und 18). Nur eine Patientin sah ihre Beschwerden frühzeitig in einem familiären Kontext (Fall 23), da bei ihrer Mutter eine Muskelerkrankung erkannt worden war.

3.7.4 Zusammenfassung der Ausgangspunkte der Diagnosestellung

Bei den interviewten Patienten standen subjektive Beschwerden am Anfang der Diagnose klar im Vordergrund. Neben Symptomen der Muskelschwäche, die sich in alltäglichen Behinderungen zeigten, fanden sich auch Schmerzen und Verkrampfungen. Systemische Begleiterscheinungen stellten eine Ausnahme dar. Den meisten Patienten fiel das Treppensteigen schwer. Auffällig war auch die Neigung zu Stürzen. Die Patienten versuchten ihre Probleme zu kompensieren. Alle geschilderten Beschwerden eigneten sich als Anfangspunkt für eine genauere ärztliche Abklärung hinsichtlich der Differentialdiagnose einer Muskelerkrankung, auch wenn sie nicht diagnostisch beweisend sein konnten.

3.8 Schwierigkeiten und Hindernisse auf dem Weg zur Diagnose

Die Reaktionen der Ärzte auf vorgebrachte Beschwerden, auf beobachtete Probleme, körperliche oder paraklinische Befunde der Patienten wurden erfasst. Alle Arztkontakte wurden ausgewertet, die nicht durch Überweisung zustande kamen und bei denen keine Vorbefunde berücksichtigt wurden - im Folgenden als „Erstkontakte“ bezeichnet. Zu beachten ist, dass einzelne Patienten nacheinander mehrere Fachärzte ohne Überweisung oder Absprache konsultierten (mehrere Erstkontakte pro Patient möglich). Andere Patienten besuchten dagegen den gleichen Arzt über Jahre. Ausgewertete Beschwerden müssen dabei nicht mit den frühesten Symptomen identisch sein. Angaben zu EMG- oder Muskelbiopsie-Befunden wurden nur exemplarisch ausgewertet, da diese am Ende der Diagnosestellung stehenden Untersuchungen nicht gezielt erfragt worden waren.

3.8.1 Reaktionen auf anamnestische Angaben

Folgende Reaktionsmuster konnten bei Erstkontakten unterschieden werden, die sich nicht ausschließen müssen, d. h. einzelnen Fällen wurden mehrere Kategorien zugeordnet:

- Empfehlung von Training bzw. Verschreibung von Krankengymnastik
- Beschwerden nicht ernst genommen oder psychosomatische Deutung
- Untersuchung und/oder Behandlung auf eine andere Ursache als eine Muskelerkrankung
- Untersuchung auf eine Muskelerkrankung bzw. Überweisung zum Neurologen oder ins Krankenhaus

3.8.1.1 Muskelschwäche

13 Patienten gaben bei Erstkontakten mit Ärzten Muskelschwäche an. In 8 Fällen wurde Training oder Krankengymnastik empfohlen (Fälle 1, 6, 9, 11, 13, 17, 20, 24):

P: (...) ich habe nur gesagt, das Laufen fällt mir schwer, und da sagt der [Allgemeinmediziner] bloß „na ja, dann müssen Sie eben mal hier, die Parkberge 3- bis 4-mal hoch und runter laufen, was“. (Interview 1; m)

P: (...) Und da war ich beim Orthopäden, (...) “ja, Sie haben einen stehenden Beruf“, (...), dann habe ich ja auch Kinder großgezogen, und ich müsste mal meine Figur sehen, (...) Und das ist Verschleiß (...). Na ja, und dann hat er mir immer Krankengymnastik verschrieben und ich bin auch die ganzen Jahre immer 3-mal die Woche zur Krankengymnastik gegangen, aber es hat sich nicht verbessert. (...) (Interview 11; w)

In 6 Fällen wurde eine andere krankhafte Ursache gefunden bzw. daraufhin untersucht

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

oder behandelt (Fälle 9, 10, 11, 13, 20, 24):

P: [Schmerzen und Muskelschwäche geschildert] Und die Hausärztin hat mir erst Rheumatabletten gegeben, und Ibuprofen und alle diese Mittel, und das hat alles nichts geholfen. Dann bin zum Orthopäden geschickt worden. Dann bin ich weiterbehandelt worden beim Orthopäden mit den gleichen Mitteln, habe Krankengymnastik gekriegt. Es wurde immer schlimmer. (Interview 9; w)

P: (...) die [Orthopäden] haben dann alle immer was anderes festgestellt, also einer hat gesagt eine schiefe Wirbelsäule, (...), einer meinte, ich habe eine, Schenkelhals sind zu steil, also es war interessant, was ich so alles habe, aber es kam halt nicht die Muskelerkrankung heraus! (Interview 13; w)

In 4 Fällen äußerten die Patienten, ihre Beschwerden seien nicht ernst genommen worden (Fälle 13, 20, 24, 29). In 3 Fällen waren es Patienten im Kindes- oder Jugendalter, wobei deren Eltern z. T. als überempfindlich oder überehrgeizig bewertet wurden:

P: (...) Und [meine Mutter] ist darauf hin mit mir von Arzt zu Arzt getingelt, (...), aber sie wurde in keinsten Weise ernst genommen. (...) Das war erst der Kinderarzt gewesen, dann waren es Orthopäden gewesen, (...), aber es hat wirklich keiner sie ernst genommen, (...) Und sie haben wohl gedacht, ich habe so eine Eislaufmutter, die ihr Kind unbedingt ganz vorne ran preschen möchte (...) (Interview 13; w)

In 4 Fällen wurde die Schwäche als neurologisches Problem erkannt bzw. untersucht (Fälle 8, 23, 24, 27), darunter waren 2 Fälle, in denen der Patient direkt einen Neurologen aufgesucht hatte. Nur in 2 Fällen reagierte ein Nicht-Neurologe (Fälle 8 und 24) auf die Beschwerde Muskelschwäche mit dem Verdacht einer neurologischen Störung:

P: Bis irgendwann, (...), auch Einlagen usw., ein Bein kürzer, aber gehen Sie erst mal zum Neurologen und lassen da abklären, ob da alles in Ordnung ist. Das war der erste Orthopäde, also so nach 8 Jahren Orthopäden laufen, immer in Abständen, der gesagt hat, gehen Sie doch mal zum Neurologen. Der gesagt hat, wir ziehen überhaupt mal jemand anderes, was anderes in Betracht, als den Knochen unbedingt. (Interview 24; w)

3.8.1.2 Schmerzen

Insgesamt klagten 8 der 22 Patienten beim Arzt in auswertbaren Erstkontakten über Schmerzen (Fälle 3, 8, 9, 13, 16, 17, 23, 29). In 5 Fällen bestanden Schmerzen im Skelettmuskelbereich (je ein Patient mit Dermatomyositis, Morbus Pompe, Myasthenia gravis, Ionenkanalerkrankung, Muskeldystrophie). Ein Patient klagte über Bauchkrämpfe und Verdauungsbeschwerden (Patient mit Myotoner Dystrophie). Eine Patientin suchte mit kardial imponierenden Beschwerden eine kardiologische Klinik auf (Fall 6). Ein Patient

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

mit Rippling Muscle Disease (Fall 3) klagte über Kopfschmerzen bei Verspannungen im Schulter-Nacken-Bereich und wurde daraufhin von seiner praktischen Ärztin zum Neurologen überwiesen. Bei 2 Patienten wurden die Beschwerden nicht ernst genommen (Fälle 13 und 29). Bei 5 Patienten (Fälle 6, 9, 10, 16, 27) wurde auf eine andere Ursache als eine Muskelerkrankung untersucht bzw. auch behandelt:

P: [Die Schmerzen] Hat keiner sich erklären können. Hat keiner, wurde auch nicht, man ist überhaupt nicht drauf eingegangen. Könnte mit dem Wachstum zu tun haben, vielleicht, aber es wurde auch uns keine fachliche Anlaufstelle mal genannt, wo man sich mal in ein Krankenhaus mal richtig hätte wenden können. (Interview 13; w)

P: (...) die [Allgemeinärztin] hat mich dann überwiesen zu einer Physiotherapeutin, weil ich Rückenschmerzen hatte. Dort hatte ich dann Massagen bekommen, (...), ich habe dann Spritzen in die Lendenwirbel bekommen (...) (Interview 10; m)

3.8.2 Reaktionen auf klinische Beobachtungen und körperliche Befunde sowie körperliche Untersuchung des Patienten

Von 6 interviewten Patienten ist bekannt, dass sie sichtbare Beschwerden oder Symptome hatten, die beim Erstkontakt durch Ärzte wahrgenommen wurden (Fälle 1, 6, 7, 9, 14, 29). Einzelne Patienten schilderten aber auch, dass Ärzte ihnen ihre Beschwerden nicht ansahen bzw. andere offensichtliche Gründe für mögliche Beschwerden wahrnahmen und sich von diesen ersten Eindrücken leiten ließen:

P: (...) „na, Sie sehen doch schlank und gesund aus, es sieht doch gar nicht so aus, als hätten Sie Probleme mit dem Laufen oder so“ (...) (Interview 20; w)

P: (...) ich müsste mal meine Figur sehen, unten bin ich ja ziemlich breit im Vergleich zu oben, und das wäre eben alles ungünstig, und ich darf nicht stehen und das ist Verschleiß und ich bin eben „fertig auf die Bereifung“ (...) (Interview 11; w)

In 2 Arztkontakten führten sichtbare Beschwerden zur Überweisung zum Neurologen bzw. Differentialdiagnose einer Muskelerkrankung:

P: ...und da hat sie [die Hausärztin] festgestellt, dass ich Diabetes habe, (...), und da habe ich mich vorm Schreibtisch hingesetzt auf den Stuhl, wie ich aufstehen wollte, kam ich nicht mehr hoch, (...), „was haben Sie denn“, (...) ich sage, das weiß ich nicht, das geht schon eine ganze Weile so, wenn ich hier in die Knie gehe, dann sacke ich ganz zusammen, (...) Die hat mich dann, ins Krankenhaus angemeldet, ja, die hat da gesprochen (...), mit einem Neurologen, (...) (Interview 1; m)

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

P: Und dann merkte ich, dass ich an der Haut, am Dekolleté, an den Oberarmen und im Gesicht so rote Stellen kriegte. (...) Und der Hautarzt sagte mir dann, dass es eventuell eine Autoimmunerkrankung sein könnte, das würde zusammenpassen mit den Muskelschmerzen und mit diesem Haut..., aber er kennt sich da nicht so aus und hat mich dann zum, zur dermatologischen Abteilung im städtischen Krankenhaus im Bezirk geschickt. (Interview 9; w)

Bei 5 Arztkontakten führten klinische Beobachtungen zunächst zur Untersuchung auf andere Krankheitsbilder, so ordnete ein Allgemeinmediziner die Erytheme bei Dermatomyositis als Sonnenschaden ein (Fall 9), Grauer Star bei Myotoner Dystrophie wurde zunächst als isolierte Erkrankung wahrgenommen (Fall 27) und in 2 Fällen wurden Auffälligkeiten auf orthopädische Ursachen bezogen:

P: Also erst war es dann, da war ich 12 Jahre alt, da waren wir im Krankenhaus in der Orthopädie, weil der Spitzfuß bei mir schon so ausgeprägt war, dass eine Achillessehnenverlängerung gemacht werden musste...Und woher das kam, konnte uns keiner damals sagen, und die meinten, wenn der Spitzfuß beseitigt wäre, würde ich wieder besser laufen können und auch ausdauernder und so weiter. (...) und, ja, im Endeffekt, ja, war die, die orthopädische Fürsorgestelle, die einen einmal Jahr vorgeladen hat, da musste ich vorlaufen, und mir hat keiner gesagt, ja, ein Orthopäde hatte mal gesagt, der Gang sieht ja so, so, so, so wacklig aus, weil ich so ein bisschen den Bauch vorschob beim Laufen, aber damit war es getan. (Interview 7; w)

P: Hmm, das ist sehr schwierig, und zwar bin ich als Kind dadurch aufgefallen, dass ich mich nicht so gut bewegt habe, als ganz, also vielleicht mit 4 Wochen und so, und dann wurde eine doppelseitige Hüftluxation festgestellt, und danach wurden ganz viele Dinge orthopädisch versucht, ich wurde mehrfach operiert und die Krank-, die Diagnose, die ich jetzt habe, die ist dann erst mit, mit 10 Jahren festgestellt worden. (...) Das heißt, ich bin immer als orthopädischer Fall sozusagen von einem zum andern gereicht worden, (...) (Interview 14; w)

Ein Patient mit Ionenkanalerkrankung (Fall 29) wurde mehrfach mit akuten Lähmungen ins Krankenhaus aufgenommen, wurde sowohl internistisch untersucht, als auch auf einer psychosomatischen oder neurologischen Station, wobei die Muskelerkrankung erst nach Jahren als Ursache für diese Ereignisse anerkannt wurde.

Klinische Beobachtungen führten also zunächst selten auf die richtige Spur. Am Anfang einer Muskelerkrankung kann die Schwäche jedoch diskret sein, sodass sie evtl. nur durch gezielte Untersuchungen festzustellen ist. Immerhin 7 von 22 Patienten berichteten aber, dass sie nicht genauer körperlich untersucht worden sind (Fälle 1, 7, 9, 11, 17, 20, 24). Die Zahl liegt möglicherweise noch höher, da ich nicht alle Patienten explizit danach gefragt habe. So fanden selbst einfache Funktionstests in Erstkontakten nicht statt:

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

F: Und hat der Hausarzt, hat der Hausarzt Sie untersucht? Also hat der...

P: Nee gar nicht. (Interview 1; m)

P: [auf Frage nach körperlicher Untersuchung] Gar nichts. Gar nichts. Gar nicht. Gar nicht. Die haben nur auf, die haben beide auf, also mehrere Orthopäden auf, auf Rheuma getippt und ja, da ist nichts untersucht worden. Da sind keine Blutwerte gemacht worden, da ist...

F: Ich meine jetzt auch zum Beispiel die Armkraft und die Beinkraft.

P: Nein, gar nichts. Das wurde nur immer im Krankenhaus gemacht. In den Praxen gar nicht. (Interview 9; w)

F: (...), Sie haben ja gesagt, beim Neurologen wären Sie gründlich untersucht worden und vorher, bei den Orthopäden nicht, was meinen Sie denn mit "gründlich untersucht"?

P: Na, der hat alle, na, wie soll ich sagen, er hat alle Reaktionen der Muskulatur, (...), alles so was untersucht, zum Beispiel, das Gegenstemmen usw., da mit den Füßen und so, er hat eine Dreiviertelstunde mich untersucht und der Orthopäde, der kennt mich ja schon Jahre lang, wollen wir mal so sagen, aber er hat es immer darauf geschoben, dass ich (...) praktisch aufhören müsste zu arbeiten. (...)

F: Also, er hat auch nicht mal die Muskelkraft getestet...

P: Nein, nein, er hat immer nur sich die Füße sich angeguckt und Krankengymnastik verschrieben, das war's. (Interview 11; w)

Problematisch waren in mehreren Fällen bildgebende Untersuchungen, deren Befunde dazu einluden, die Beschwerden der Patienten allein darauf zurückzuführen - so führe z. B. Hüftdysplasie bzw. Hüftschiefstellung zu den Gangstörungen (Fälle 13, 14, 20, 24).

Bei der Auswertung von Belastungstests wie der Fahrrad-Ergometrie ist zu berücksichtigen, dass neben dem Herz-Kreislauf-System v. a. auch die Muskulatur beansprucht wird. Dies wird in der Auswertung jedoch nicht unbedingt berücksichtigt:

P: (...) Wenn man, wo ich dann praktischen Arzt immer war, die machen dann immer mal, ich sage mal, mindestens 1 Mal im Jahr, also so ein Belastungs-EKG oder so, und da ist dann immer festgestellt worden, dass ich also, schnell erschöpft bin, aber vielleicht hat das schon mit den Muskeln zusammen gehangen, ich musste mich da immer richtig quälen, und ich habe mich aber auch immer schnell erholt, muss ich sagen. Wissen Sie, wenn ich dann mal aus der Puste war, dann habe ich mich auch schnell regenerieren können. (Interview 17; m)

3.8.3 Reaktionen auf Ergebnisse von Laboruntersuchungen

Bei Verdacht auf eine Muskelerkrankung gehört die Bestimmung des CK-Wertes zu den grundlegenden Untersuchungen, wobei auch andere Laborwerte pathologisch sein können. Bei einigen interviewten Patienten wurden Blutwerte jedoch aus anderen Gründen be-

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

stimmt, als die Beschwerden durch die Muskelerkrankung noch nicht so im Vordergrund standen. So wurden in 4 Fällen erhöhte „Leberwerte“ gemessen (Fälle 4, 13, 16, 18), wobei nur bei einem Patienten schnell die Verdachtsdiagnose Muskelerkrankung im Raum stand:

P: (...) dann habe ich, muss man sagen aus jetziger Sicht, das große Glück gehabt, in der Pubertät ohnmächtig zu werden, ich bin ins Krankenhaus eingeliefert gekommen, (...), und da hat man erst mal im Krankenhaus so eine Blutuntersuchung gemacht, und da hat man festgestellt, dass diese Gamma-BOT[?-GT? GOT?], also diese Werte, diese Leberwerte, sage ich mal, also dass die unheimlich hoch sind bei mir, und da ist man wohl erst mal auf die Idee gekommen, dass ich vielleicht eine Muskelerkrankung hätte. (...) Man hat im Krankenhaus geraten, eine Muskelbiopsie zu machen, und das wurde dann in der Poliklinik der Universität genommen, (...), und man hat auch ein MS, EMS [EMG] gemacht, (...) (Interview 13; w)

Bei den anderen 3 Patienten wurde eine Lebererkrankung vermutet (Fälle 4, 16, 18):

P: (...) um meine Dienstzeit zu verlängern, (...), und da wurde mein Blut untersucht, (...) und dann wurde festgestellt, dass der CK-Wert erhöht war und daraus wurde geschlossen, dass meine Leber nicht in Ordnung war. (...) und mir wurde dann halt ins Gesicht gesagt, „Sie haben ja gestern getrunken“, (...) Und dann haben sie mich eine Zeit lang ins Krankenhaus gesteckt, um den Wert zu senken, haben sie auch irgendwie geschafft, haben's noch mal gemessen nach einer Weile, nachdem ich wieder im Dienst war und haben wieder festgestellt, dass der Wert zu hoch ist, (...), haben mich in verschiedene Krankenhäuser geschickt (...) (Interview 4; m)

F: Ja, sie haben gerade gesagt, Sie waren immer regelmäßig zur Berufsgenossenschaft zur Untersuchung?

P: Ja, alle 4 Jahre wurden wir untersucht.

F: Und da ist aufgefallen, dass die Leberwerte nicht gut waren.

P: Ja, und stand immer dahinter „den Hausarzt aufsuchen, so schnell wie möglich“. Und da kriegt man dann schon Angst, also wenn die Leberwerte...Meine Schwester, die hat dann immer gesagt, „ja, du trinkst zuviel“. (...) Und der Hausarzt hat dann eben gesagt, „na ja, ist eine Hepatitis eventuell“, (...) Das hat sich aber auch nicht bestätigt. So, na ja, und dann war die Sache erledigt. (Interview 16; m)

P: Also das muss dann 1968 gewesen sein, (...) da ist irgendwo eine Gelbsucht ausgebrochen, in der Schule. (...) Also, da wurde die Schule evakuiert und ungefähr landeten aus unserer Klasse zehn im Krankenhaus, ja. (...). Ja und bei mir haben sie dann bemerkt, tja, Mensch, irgendwie hat der durch die Gelbsucht einen Leberschaden davon getragen. Die Leberwerte sind immer erhöht. (...) So, und dann ging das los. Dann ins Krankenhaus raus, ins Krankenhaus rein, Leberfunktion gemacht, die Leberfunktion ergab: wieder alles in Ordnung. Wieder raus, die Leberwerte waren wieder erhöht beim Blut. Ja, und das zog sich dann so ewig hin, eineinhalb Jahre. Und dann haben sie, weil sie sich keinen Rat mehr wussten, zur Universitätsklinik überwiesen und da gab's dann einen Dr. Claus, der da auf der auf der Kinderklinik gearbeitet hat, ja. Da wurde dann noch eine Leberspiegelung gemacht, (...). Und der kam dann auf die Idee, dass das eine Verbindung miteinander hat. (...). Und der kam dann auf die Idee, tja, das ist Muskeldystrophie, aber, wie gesagt, dass konnte auch

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

damals keiner richtig deuten. Die haben mir dann zwar eine Muskelfaser irgendwo hier rausgenommen und das untersucht, aber wie gesagt, das war da in der dritten, vierten Klasse, war da nichts zu merken. (...) (Interview 18; m)

Bei einer Patientin mit Einschlusskörperchenmyositis wurde der CK-Wert nach möglichen Herzbeschwerden bestimmt und führte auch zunächst in die falsche Richtung:

P: (...) ging dort hin zur, zur Beobachtung, und die erste Untersuchung, die stattfand, Blut untersucht, „ja, wir müssen noch mal abnehmen, noch mal, hier stimmt was nicht“. Das haben sie dann 2-mal gemacht und kamen dann an, halb schreiend, „ Sie haben dicken Herzinfarkt, Sie haben dicken Herzinfarkt“. (...) Und dann war ich da 3 Wochen im Krankenhaus, und dann haben die mich da einigermaßen umgedreht, haben Herzkatheter gemacht, haben nichts gefunden, und haben alles mögliche, Herzmuskelbiopsie haben sie auch gemacht, die war negativ, und Schilddrüsenuntersuchung. (...) (Interview 6; w)

3.8.4 Verlust von Untersuchungsmaterial oder Befunden

Auf dem Weg zur Sicherung bzw. Spezifizierung der Diagnose Muskelerkrankung spielen Muskelbiopsie und genetische Untersuchungen eine wichtige Rolle. Immerhin 4 der interviewten Patienten berichteten jedoch vom Verlust von Befunden bzw. dass sie Untersuchungsergebnisse nicht erfahren oder erhalten hätten (Fälle 8, 13, 24, 29).

3.8.5 Mehrdeutige Befunde sowie ungeeignete Untersuchungen

In der Regel stand eine gezielte Muskelbiopsie am Ende der Diagnostik. 4 Patienten gaben aber an, dass die Untersuchung einer Muskelbiopsie nicht sehr weitergeholten hat, da die Befunde uneindeutig waren (Fälle 8, 11, 13, 29). Eine Patientin wurde bei V. a. Polymyositis in der Biopsie über mehrere Jahre mit Immunsuppressiva erfolglos behandelt; mittlerweile ist jedoch der hereditäre Charakter ihrer Muskelerkrankung erkannt worden (Fall 8). Eine Patientin wurde sogar 4-mal biopsiert:

P: Man hat im Krankenhaus geraten, eine Muskelbiopsie zu machen, und das wurde dann in der Poliklinik der Universität genommen, (...), und das ist aber verloren gegangen, (lacht), blieb ein Dreivierteljahr verschollen, und man hat auch ein MS, EMS [EMG] gemacht, (...) Jedenfalls, als man nach einem Dreivierteljahr dieses Muskelstück gefunden hat, irgendwann, man, das hat man gesagt, ja, da könnte was sein, aber so genau, es wäre zu klein. Und darauf wurde noch mal eine gemacht, (...) meine Mutter war auch eine Frau, die das den anderen Ärzten auch weiter erzählt hat in der Hoffnung, weitere Information zu kriegen. Da war, da hat mir, auch das Pech, war eigentlich gut gemeint, meine Hautärztin damals, ja, ihre Schwester ist im Städtischen Krankenhaus Ärztin, und die sind ja auch führend gewesen in der Kinderorthopädie, die können sich das auch mal angucken. Und das führte dazu, dass praktisch 2 Muskelbiopsien innerhalb eines Jahres gemacht wurden, und dann in einem

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

Abstand, noch mal 2 große, was eigentlich total, was heute absolut blödsinnig ist, habe da eine Narbe und dort, jedes Mal ein fetter Schnitt, wurden was rausgenommen, und in einem Jahr kann ja nicht so viel passieren. Jetzt plötzlich haben sie es alle untersucht, aber man hat halt nicht herausgefunden, was das ist. (...) und da ich so eine starke Hüftschiefstellung habe, soll ich mal, ja, es gibt jetzt diese Möglichkeit keine Röntgenbilder zu machen, sondern sich fotografieren zu lassen, (...), er meint, das machen wir mal alles zusammen, und dann gucken wir mal, was rauskommt. Na ja, da habe ich gedacht, ich habe ja sonst niemand anders, mache ich das mal mit, aber bei dieser Muskelbiopsie, das war ja so wenig gewesen, was er da rausbekommen hat, das war ja mehr Fett, was er da raus geholt hat, da kam nix raus, ach ja, dann wurde noch ein MRT gemacht, von den Oberschenkeln, ja, da sieht man halt auch nur, dass die Muskeln ganz wenig sind, (...) (Interview 13; w)

Bei einer Patientin verschlechterte sich die Gangstörung, nachdem eine durchgeführte Sprunggelenksspiegelung zu einer Entzündung/Infektion geführt hatte:

P: (...) Na, nachhaltig schlecht fand ich den Arzt, der mir diese Spiegelung gemacht hat im Sprunggelenk. Ich hatte wirklich nichts an dem Bein, ich konnte vorher einwandfrei den Fuß bewegen und ich habe ihm darauf dann hingewiesen, habe gesagt, „na Herr Doktor“, sage ich, "ich krieg das Bein, kann nicht mehr so bewegen“ (...) „das konnte ich doch vorher“. Da guckt er in meine Akte, sagt er, „wie alt sind Sie?“ „Ach, na etwa 52“. „Na“, sagt er, „wie eine Ballerina“ (also über Treppenlaufen habe ich das gesagt, ich kann ja nicht mit dem Fuß abrollen), „na, wie eine Ballerina müssen Sie die Treppen nicht runter laufen“. (Interview 11)

3.8.6 Schwierigkeiten beim Erkennen einer Erbkrankheit

Eine interviewte Patientin suchte gezielt nach Diagnosestellung bei der Mutter Ärzte auf (Fall 23). In den Interviews wurde jedoch deutlich, dass es schwierig sein konnte, den hereditären Charakter von Muskelbeschwerden frühzeitig zu erkennen. So kannten Patienten enge Familienangehörige nicht oder nur flüchtig (Fälle 1, 12, 23). Beschwerden in der Familie konnten als familiäre Unsportlichkeit oder Eigenart verkannt werden (Fall 20). Schließlich erkrankten Angehörige parallel oder erst, nachdem der Patient seine Diagnose bereits kannte (Fall 16). Als Beispiel sei der Fall einer Patientin angeführt, bei der lange eine Polymyositis als Erkrankung vermutet worden ist:

P: (...) aber in der Zwischenzeit war dann meine Tochter da, (...), und da fängt es jetzt schon an, dass sie Beschwerden hat, aber vielleicht auch mit dem Bewusstsein, Mutter hat's ja. Und ich weiß, das meine Mutter auch nicht laufen konnte, also auch genauso lief wie ich jetzt, also das habe ich noch in Erinnerung, sie lebt ja nun nicht mehr, kann sie ja nun nicht befragen, aber sie hatte ja nun noch zusätzlich mit der Wirbelsäule zu tun, die hatte 3 Frakturen, und da hat man natürlich auch nicht auf diese Lähmung geachtet, sondern immer nur die Frakturen bearbeitet und untersucht, (...) Und ich kann mich erinnern, ich war damals 3 Jahre, als meine Großmutter starb, mütterlicherseits, dass sie mir immer erzählt haben, die konnte auch nicht laufen.

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

Aber warum, wieso, weswegen, das ist unbekannt. (...). Aber, es spricht ja alles dafür, also, dass die Generationen, dass sich das fortsetzt, dass es doch eine vererbte Sache ist. (...), und dadurch sind wir natürlich da drauf gekommen, und dann anhand dieser Biopsie! Zeigte also immer an, eine Entzündung, oder so, aber auch nicht 100 %ig. Also nur teilweise. (...) (Interview 8; w)

3.8.7 Zusammenfassung der Schwierigkeiten und Hindernisse auf dem Weg zur Diagnose

Insgesamt wurden bei den interviewten Patienten die vorgebrachten Beschwerden nur selten von Ärzten in Zusammenhang mit einer möglichen Muskelerkrankung bzw. einer neurologischen Ursache gebracht. Es bestand die Tendenz, eine andere krankhafte Störung als Grund zu sehen bzw. mangelnde Fitness anzunehmen. Zudem erfolgten Behandlungsversuche ohne Ursachenforschung über z. T. lange Zeiträume, so z. B. Krankengymnastik oder Schmerztherapie. Mindestens jeder 3. interviewte Patient wurde nicht oder nur oberflächlich körperlich untersucht. Weitere Schwierigkeiten bestanden in nicht-indizierten apparativen Untersuchungen bzw. uneindeutigen oder verschollenen Untersuchungsbefunden. Aus verschiedenen Gründen war zudem das Erkennen einer hereditären Erkrankung erschwert.

3.9 Zugang zum Neurologen bzw. Spezialisten bei Muskelkrankheit

In diesem Abschnitt werden nicht die Arzt-„Erstkontakte“ betrachtet, sondern jene Arztbesuche, die letztlich zur Diagnosestellung führten. Als klassischen Weg zur Diagnose wurde vermutet, dass niedergelassene Ärzte einschließlich des Neurologen aufgesucht würden und dann durch den Neurologen die Einweisung ins Krankenhaus erfolgen würde. Die Auswertung der Fragebögen zeigte allerdings, dass nur 26 von 51 Patienten bei einem niedergelassenen Neurologen waren. Insofern findet sich dieser „klassische Weg“ auch nur bei einem Teil der im Folgenden betrachteten 18 Interviews. 4 Interviews wurden bei lückenhaften bzw. widersprüchlichen Angaben nicht berücksichtigt (Fälle 7, 12, 26, 29).

3.9.1 Zugang zum niedergelassenen Neurologen

7 Fälle ließen sich dazu auswerten (Fälle 1, 8, 10, 11, 16, 17, 24). Es fanden sich folgende Konstellationen:

1. Überweisung auf Initiative des Arztes zum Neurologen
2. Besuch eines Neurologen auf Empfehlung von Ärzten oder medizinischen Berufen

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

3. Eigeninitiative des Patienten aus Unzufriedenheit mit bisheriger Betreuung war entscheidend für den Besuch eines Neurologen

3 Patienten wurden vom Hausarzt zum Neurologen überwiesen (Fälle 1, 10, 17), 2 Patienten vom Orthopäden (Fälle 8 und 24) und ein Patient vom Chirurgen (Fall 16). Eine Patientin folgte der Empfehlung eines Vertrauensarztes und einer Krankengymnastin, nachdem sie vorher jahrelang bei Orthopäden gewesen war, die nicht überwiesen hatten:

P: Und dann bin ich einmal, zum Vertrauensarzt, weil ich wieder krankgeschrieben war, war wieder gefallen, und die hatte mich dann gleich wieder gesund geschrieben, und hatte gemeint ich sollte mal zum Internisten gehen, nee, zum Neurologen (...) Und die Krankengymnastin hat dann einmal zu mir gesagt "wissen Sie, Frau X., dass das bei Ihnen schlimmer geworden ist". Ich sage, „ja, merke ich auch schon“. (...) Da sagt sie zu mir "Haben sie schon mal Muskeln messen lassen?" Ich sage „Wa? Nee?“ Na, also, da hat sie mir dann eine Adresse gegeben und der hat mich dann weiter vermittelt zu einem Neurologen. (Interview 11; w)

Die Initiative zur Überweisung lag nicht immer beim Arzt. In 2 Fällen trug die Unzufriedenheit der Patienten mit dem bisherigen Verlauf dazu bei (Fälle 10 und 17):

P: So, nachdem die Physiotherapeutin mir nicht helfen konnte, habe ich dann verlangt, dass mich ein Neurologe mal untersucht.

F: (...), woher kam diese Idee.

P: Spontan, einfach gefühlsmäßig. Ich habe ja gesagt, wenn es vom Rücken nicht kommt, (...), da muss etwas, muss etwas woanders herkommen. Und da habe ich einfach mal den Versuch unternommen, gesagt, „dann schicken Sie mich doch mal zum Neurologen“.

F: Das haben Sie also Ihrer Hausärztin vorgeschlagen.

P: Ja, und die hat sich nicht dagegen gestemmt, und ich hätte mir das nicht bieten lassen, ich wäre dann von mir aus, wäre ich dann weggegangen. (Interview 10; m)

In weiteren Fällen erfolgte die Überweisung zum Neurologen zwar auf Initiative des Arztes, aber erst, nachdem der Patient vorher mehrfach vorstellig oder auch schon bei anderen Ärzten gewesen war. So war ein Patient vorher bei einem anderen Hausarzt gewesen (Fall 1). Ein Patient war bereits anderthalb Jahre bei dem gleichen Chirurgen in Betreuung (Fall 16). Eine Patientin war sogar über 8 Jahre bei verschiedenen Orthopäden in Betreuung, ehe sie überwiesen wurde (Fall 24). Nur 3 von 7 Patienten wurden von jenem Arzt zum Neurologen geschickt, bei dem sie sich zuerst mit ihren Beschwerden vorstellten (Fall 8, 10, 16). Nur ein Arzt überwies bereits nach einer einzigen Konsultation zum Neurologen:

P: Dann fing es an in den Knien, (...), und dann bin ich zum Orthopäden, und der hat mich untersucht, und konnte natürlich von dort aus nichts feststellen, nichts gravie-

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

rendes, (...) Der hat mich dann überwiesen zum Neurologen, und der hat dann diese, Muskeluntersuchung gemacht, wie die jetzt richtig heißt (...) Er, er [der Orthopäde] vermutete irgendwie so, (...), Myositis oder so, (...) (Interview 8; w)

Wie ging es nach dem Besuch eines niedergelassenen Neurologen weiter? 6 Patienten wurden vom Neurologen ins Krankenhaus überwiesen (Fälle 1, 8, 10, 11, 16, 17). Bei einer Patientin sprach der Neurologe lediglich eine Empfehlung aus:

P: (...) dieser Neurologe hat zwar nichts festgestellt, der hat, der hat wohl mein Problem gesehen, er hat gesehen, dass ich aus der Hocke nicht hoch komme, ohne mich auf den Knien abzustützen. Er sagt „ ich sehe Ihr Problem, ich kann aber nichts feststellen, es ist alles in Ordnung mit der Muskulatur“, er hatte eine Untersuchung gemacht, wie das Ding heißt da...

F: Mit diesen Nadeln? EMG?

P: Genau, ja. Dies hat er gemacht, hat gesagt, ist alles in Ordnung, „wenn der Orthopäde bei Ihnen jetzt nichts ändern kann, dann gehen Sie mal ins Uniklinikum“, hat er gesagt. So, dann habe ich noch ungefähr ein Jahr rumgezögert und dann bin ich dann mal ins Uniklinikum gegangen. (Interview 24; w)

3.9.2 Vorstellung im Krankenhaus bzw. in einer Krankenhaussprechstunde ohne Konsultation eines niedergelassenen Neurologen

In 11 Fällen wurde kein niedergelassener Neurologe aufgesucht (Fälle 3, 4, 6, 9, 13, 14, 18, 20, 21, 23, 27). Es fanden sich folgende Gründe für die Konsultationen einer Krankenhaussprechstunde bzw. für Krankenhausbesuche bei der Diagnosestellung:

1. Akute Beschwerden bzw. Verdacht auf akute Erkrankung
2. Eigeninitiative des Patienten bei Verdacht oder Vorliegen einer familiären Erkrankung
3. Eigeninitiative des Patienten bei vorhandenem medizinischen Fachwissen im familiären Umfeld
4. Einweisung/Überweisung durch nicht-neurologische Fachärzte

Von o. g. 11 Patienten lag bei 5 kein stationärer Krankenhausaufenthalt vor, sondern sie besuchten gezielt die ambulante Sprechstunde eines Krankenhauses, wo eine Muskelerkrankung (z. T. noch ohne Spezifizierung) festgestellt wurde (Fälle 3, 20, 21, 23, 27). Bei 3 Patienten waren familiäre Erkrankungsfälle bekannt (Fälle 3, 20, 23):

P: (...) er [der Vater] wurde damals angesprochen, wo er in der Universitätsklinik war, dass sie gerne auch mal die Blutwerte erst mal hätten auch von mir, das heißt,

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

dass er mir eigentlich mal Bescheid sagen sollte, dass ich mal zum Internisten gehen sollte, (...), wenn die also erhöht wären, dann sollte ich noch mal rüber kommen, (...) Ich vergesse den immer wieder, COT, GOT oder ... (...). So, das habe ich dann damals auch gemacht, der Wert war mit etwa übers 10fache erhöht. Dann bin ich hier nach Berlin ins Krankenhaus und die haben dann EMG gemacht, hatten dann auch mal Blutuntersuchung gemacht... (Interview 3; m)

P: Und dann war das nachher so schlimm, dass meine Mutter dann was hatte, schlechter laufen konnte mit den Jahren an, und dann habe ich mir gedacht, Mensch, dann wirst du mal da hingehen, und wirst dich mal untersuchen lassen. Und dann bin ich nach Tegel gegangen, also jetzt zu meiner Ärztin dann nach Tegel, und bei dem Dr. Loos, der da Spezialist für Nerven, äh, Muskeln, ich verwechsle das, und habe mich da untersuchen lassen, (...) (Interview 23; w)

Bei 2 Patienten lag medizinisches Fachwissen im familiären Umfeld vor (Fälle 21 und 27):

P: Nein, also wie gesagt, ich hab, ich wusste ja auch nicht, dass es so was gibt [Myotone Dystrophie] und so, habe natürlich nicht daran gedacht, und wie gesagt, über diesen Verdauungsweg [krankheitsbedingte gastrointestinale Beschwerden] bin ich dann zu meinem Bruder gegangen und der hat mich dann wie gesagt zu der Neurologie geschickt und dann, dann wusste ich halt sozusagen. Dann stand das sozusagen fest.

F. Und ihr Bruder, welche Fachrichtung macht der?

P: Der ist HNO-Arzt.

F: Ja also, dass solange über ihren Bruder, ja, die inneren Organe abgeklopft worden sind und er dann meinte, sie müssten zum Neurologen gehen.

P: Ja.

F: Und sind sie dann, ja, wie haben sie sich dann in Berlin einen Neurologen gesucht? Wonach sind sie da gegangen?

P: Na ja, ich hab halt mal gedacht, ich geh zum Krankenhaus und dann habe ich mir das nächste gesucht, (...).(Interview 27; m)

2 Patienten suchten mit akuten Beschwerden ein Krankenhaus auf (Fälle 6 und 13) und wurden zunächst auf eine internistische bzw. pädiatrische Station aufgenommen. In beiden Fällen waren die Beschwerden wahrscheinlich nicht auf die Muskelerkrankung selbst zurückzuführen. Bei einer jungen Patientin mit Kreislaufkollaps sollte eine Meningitis ausgeschlossen werden; im Verlauf kam man über erhöhte CK-Werte zur Diagnostik einer Muskelerkrankung (Fall 13). Eine andere Patientin stellte sich mit fraglichen Herzbeschwerden vor, sodass zunächst ein Herzinfarkt ausgeschlossen wurde:

P: Und dann war ich da 3 Wochen im Krankenhaus, und dann haben die mich da einigermaßen umgedreht, haben Herzkatheter gemacht, haben nichts gefunden, und haben alles Mögliche, (...) Und da kam ich zum Dr. Schneider. (...) Der hat eine, eine verringerte Muskelfähigkeit festgestellt, also, das war einfach nicht mehr ganz in Ordnung und vor allen Dingen hat man ja den hohen CK-Wert gehabt. Und aus die-

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

ser Kombination schloss man wohl, dass da was nicht in Ordnung ist.
M: Und dann hat er dich zum Volkmann geschickt, hier ins städtische Krankenhaus, weil man vermutete, dass es eine Autoimmunerkrankung ist (...) (Interview 6; w)

Schließlich wurden 4 Patienten von nicht-neurologischen Fachärzten ins Krankenhaus eingewiesen (Fälle 4, 9, 14, 18). In 2 Fällen fielen erhöhte Transaminasen auf und nach mehreren Krankenhausaufenthalten wurde eine neurologische Ursache festgestellt (Fälle 4 und 18). In einem Fall überwies der Dermatologe bei Verdacht auf Dermatomyositis ins Krankenhaus, nachdem der Hausarzt und andere Ärzte mit den Beschwerden der Patientin nichts anfangen konnten, dort wurde die Diagnose gestellt (Fall 9). Bei einer jungen Patientin wurde, nachdem sie schon nach der Geburt auffällig gewesen war, mit 10 Jahren die Diagnose einer Myatonia congenita Oppenheimer gestellt:

P: Also die Orthopäden waren ständig unzufrieden, (...), also gab keine Erfolgsmeldung über mich, und dann kam einer von denen mal auf die Idee zu gucken, also sich die Frage laut zu stellen, das könnte noch eine andere Krankheit sein. (...) Dann bin ich zum Kinderneuropsychiater gebracht worden, (...), in die Nervenklinik Rostock, und die haben sich dann auf die Diagnose geeinigt, (...) da, wo sich dann auch dieser neue Chefarzt auftat, der dann als Orthopäde sagte, das ist nicht mein Fachgebiet, das müsste was Neurologisches sein und mich dann überwiesen hat, in die Neurologie in Rostock. (...) es gab immer zwischen ihm und der Krankengymnastin einen Streit, sie wollte mich immer zum Laufen bringen und (...), er hat immer gesagt, man kann es ja versuchen, aber er glaubt nicht dran, dass ich laufen werde. Und dann muss das dann ja irgendwie in eine Form gegossen werden (...) (Interview 14; w)

3.9.3 Zusammenfassende Betrachtung des Zugangs zum Neurologen oder Spezialisten

Zu den ausgewerteten Fällen lässt sich feststellen, dass

- nur die Patienten einen neurologischen Facharzt (auch im Rahmen einer Krankenhausprechstunde) direkt aufsuchten, bei denen eine familiäre Erkrankung bereits erkannt war bzw. die Zugang zu medizinischem Fachwissen hatten
- nur wenige der insgesamt vielen besuchten niedergelassenen Ärzte die Patienten zum niedergelassenen Neurologen überwiesen
- nur in einem Fall der zuerst aufgesuchte Arzt direkt zum Neurologen überwies
- kein niedergelassener Nicht-Neurologe direkt auf eine neurologische Station einwies
- besuchte niedergelassene Neurologen immer zu weiterer stationärer neurologischer Diagnostik überwiesen oder rieten

Ergebnisse - Auswertung der Interviews

- nicht wenige Patienten aus verschiedenen Gründen ohne vorherigen Besuch eines Neurologen zu einem Krankenhausaufenthalt gelangten und dann im Verlauf durch Konsile bzw. Verlegung in die Neurologie die Muskelerkrankung festgestellt wurde
- in 2 Fällen Patienten erst nach mehreren Krankenhausaufenthalten an die richtige Stelle gelangten, wo eine Muskelerkrankung festgestellt wurde (Fälle 4 und 18)

Dass nur wenige Patienten von sich aus zum Neurologen gingen bzw. um eine Überweisung baten, kann auch an Vorurteilen hängen:

P: (...) und hatte gemeint, ich sollte mal zum Internisten gehen, nee, zum Neurologen. Und da habe ich gedacht, na ja, habe ja nichts am Kopf oder so, weil ich konnte mir da nichts drunter vorstellen. Habe ich also fallen lassen. (...), ich dachte immer, Neurologe ist was mit Nerven, und mit Nerven habe ich eigentlich nichts, ich bin eigentlich ziemlich ausgeglichener Mensch, denke ich, (...) (Interview 11; w)

Grenzen medizinischen Wissens bzw. medizinischer Zuständigkeit wurden ärztlicherseits nicht erkannt bzw. zugegeben. Die verschiedenen Fachrichtungen agierten zu separiert:

P: (...) Also, er [der Orthopäde] hat schon gemerkt, dass ich die Kraft nicht habe, aber er hat nie irgendwie gedacht, dass das an den Muskeln oder so sein könnte. (...), hat vielleicht auch nicht mit „orthopädisch“ zu tun, (...) (Interview 11; w)

P: Schlecht würde ich mal meinen, das mich der, der Orthopäde, ja, nur auf, angeschaut hat dort, der hat mich ja nicht einmal angefasst, was ich ihm ja übelgenommen habe, denn der hätte ja auch mal sagen können, ich schicke Sie mal zum Neurologen (...) (Interview 17; m)

P: (...) also der Orthopäde war auch immer der Meinung, das ist, das liegt an seinem Knochen, oder an meinem Knochen und die bearbeitet er, das ist sein Gebiet, und ich sage mal, ein bisschen Mikrowelle, ein bisschen hier Bestrahlung, und ein bisschen Spritze. (...) die Orthopäden, bei denen ich alle war, die haben anscheinend auch nur ihr eigenes Feld gesehen und, wahrscheinlich ihren eigenen Verdienst, ihren Patienten, der ihnen vielleicht abhanden kommt, ich weiß nicht. Oder Desinteresse, oder ich weiß es nicht. Unwissenheit kann es fast nicht sein. (...) Ja, nach dem bekannt war, dass ich eine Muskeldystrophie habe, hat dann der Orthopäde hier, (...), mir Krankengymnastik verschrieben und (...) speziell aufgeschrieben, dass es für die Hüfte sein soll. (...). Aber vorher bin ich X-mal da gewesen und er hat nie gesagt, wir wollen mal untersuchen, ob da irgendwas ist. Er konnte schon was mit der Krankheit anfangen, es war nachher nicht so, dass er nicht wusste, was das ist, (...). Ja, aber er hatte vorher keine Anzeichen gegeben, dass er mal sagte, (...), gehen Sie mal zu einem anderen, andere Fachrichtung von Ärzten, ne. (Interview 24; w)

P: (...) Also das Problem ist ja, dass ja für die Diagnose Neurologen zuständig sind und für die Therapie ja so eher Orthopäden sozusagen. (...) meine Krankengymnastik Rezepte immer vom Orthopäden bekommen und kriege ich auch jetzt immer noch von dem und da gibt's ja wenig Verbindung (...) (Interview 27; m)

4 Diskussion

Umfassende Studien zur medizinischen Versorgung von erwachsenen Patienten mit Muskelerkrankungen lagen nicht vor. Den sozioökonomischen Aspekten dieser seltenen Erkrankungen, also auch der Versorgungsrealität, wird bisher nur sehr begrenzt Rechnung getragen. So enthielt z. B. das Standardwerk „Myology“ in seiner 2. Auflage erstmalig ein Kapitel zu diesem Thema (Fardeau-Gautier & Fardeau 1994); jedoch musste es in der 3. Auflage (Myology 2004) den umfangreicher gewordenen molekulargenetischen Erkenntnissen in der Diagnostik weichen. Die Autoren des o. g. Kapitels diskutierten, dass biologisch orientierte Forscher ökonomische, soziologische und psychologische Forschung als weniger wichtig und von geringerer wissenschaftlicher Qualität betrachteten. Zudem sei die Seltenheit der Erkrankungen mitverantwortlich für die geringe Anzahl von Publikationen z. B. zur Frage der Behinderung (Fardeau-Gautier & Fardeau 1994). In diesem Kontext möchte ich die vorliegende Arbeit nun diskutieren.

4.1 Diskussion der Stichprobe

Auswahlverfahren für Populationen mit einem Anteil von unter 1-5 % der Gesamtbevölkerung können nicht in gleichem Maße standardisiert sein wie solche für die Allgemeinbevölkerung (Schnell et al. 1999a). So ist z. B. für Berlin nur eine Zahl von unter 2000 an den verschiedensten neuromuskulären Erkrankungen leidenden Erwachsenen zu schätzen (siehe 1.1). In Deutschland existieren bisher keine nationalen oder regionalen Register von Patienten mit Muskelerkrankungen, aus denen Fälle rekrutiert werden könnten. Es wurden lediglich wenige Fälle von Dermatomyositis und Polymyositis in einem nationalen rheumatologischen Register erfasst (Zink et al. 2001) sowie ein Register für Maligne Hyperthermie initiiert (Schulte am Esch & Roewer 1998). Im Aufbau ist eine Forschungsdatenbank zu Muskeldystrophien (Lochmüller 2003). In den USA dagegen gibt es u. a. Register für Juvenile Dermatomyositis, Fazioskapulohumerale Dystrophie und Myotone Dystrophie, Maligne Hyperthermie und Charcot-Marie-Tooth-Disease/HMSN Typ 1. Internationale Register wurden für Morbus Pompe und Spinale Muskelatrophien gegründet (Quellenangaben siehe Literaturverzeichnis). Dabei handelt es sich in erster Linie um Register, die gezielt zur Rekrutierung von Patienten für Therapiestudien (z. B. von der Firma Genzyme zur Behandlung des Morbus Pompe) bzw. zur Erforschung der Erkrankung allgemein gegründet wurden. Demzufolge werden nur die Erkrankungen erfasst (und das

Diskussion

häufig auch nur lokal), die momentan im Fokus der Forschung stehen.

Die Erreichbarkeit der Patienten stellte eine Herausforderung dar, der wir auf verschiedenen Wegen zu begegnen versuchten (siehe 2.1). Dabei konnte die Verwendung mehrerer „Listen“ der Zielpopulation helfen, der Repräsentativität nahe zu kommen (Schnell et al. 1999a). Zu bedenken ist, dass wahrscheinlich nicht alle Muskelkranken regelmäßig zum Nervenarzt oder in eine Spezialambulanz gehen. Der Anteil von Patienten in einer Selbsthilfegruppe wird für verschiedene Erkrankungen auf nur 1-6 % geschätzt (Gutachten 2000/2001 Bd. 3.1). Zwar könnte er bei seltenen Erkrankungen höher liegen, dennoch ist der in der Studie vertretene hohe Anteil von Patienten mit Mitgliedschaft in einer Selbsthilfegruppe (45 %) vermutlich nicht repräsentativ. Möglich erscheint zudem eine überproportionale Beteiligung von Patienten mit negativen Erfahrungen im Gesundheitswesen. Das Geschlechterverhältnis und die Altersverteilung waren ausgeglichen. Der Anteil an Probanden aus der ehemaligen DDR mit etwa 60 % ist bei Teilnehmern aus Berlin und Brandenburg plausibel.

Quantitative und qualitative Angaben zu den Ausfällen der Stichprobe (Nicht-Erreichte und Verweigerer) sind aufgrund der gewählten Rekrutierung nicht möglich. So können wir z. B. nicht angeben, wie viele Patienten von ihrem Neurologen angesprochen wurden und nicht an der Untersuchung interessiert waren oder aber im Untersuchungszeitraum ihren Arzt gar nicht aufgesucht haben. Der Anteil der Nicht-Erreichten soll mehr vom Auswahlverfahren und die Zahl der Verweigerer eher von bestimmten Eigenschaften der Person abhängen (Esser 1974). Teilnehmer von Befragungen stellen eher den „aktiven Teil“ der Bevölkerung dar, mit einer positiven Lebenseinstellung, einer besseren Ausbildung sowie einem höheren sozioökonomischen Status (Esser 1974; Bortz & Döring 1995a). So haben 42 % der Probanden die mittlere Reife und 44 % das Abitur/Fachabitur, verglichen mit 27 % bzw. 20 % der Bürger bundesweit (Bildungsabschluss 2000-2002). Zudem fand sich mit 81 % ein sehr hoher Rücklauf. In der Literatur sind Rücklaufquoten zwischen 10 und 90 % bzw. 15 und 60 % bei postalischen Befragungen angegeben (Wieken 1974; Mayer 2002c). Jedoch sollen sich Befragengruppen mit einem aktuellen Interesse am Thema einer Studie von reinen Bevölkerungsstichproben in der Teilnahmebereitschaft unterscheiden und z. B. längere Fragebögen tolerieren (Wieken 1974).

Aufgrund der Seltenheit von Myopathien wurden auch zu Muskelatrophien führende

Diskussion

neurale Erkrankungen in die Studie mit eingeschlossen. Bei einer großen klinischen Heterogenität bestehen dennoch genügend Gemeinsamkeiten in den Anforderungen an die medizinische Versorgung. Die interviewte Gruppe unterschied sich von der Gesamtgruppe dahingehend, dass dafür nur Patienten mit primären Myopathien angesprochen worden waren. Entsprechend epidemiologischen Daten waren in der Studie hereditäre Muskelerkrankungen, insbesondere Muskeldystrophien, am häufigsten vertreten. Eine Diagnosebestätigung durch eigene Untersuchungen in der Spezialambulanz für Muskelkrankheiten an der Charité oder durch Nachprüfen von Akten erfolgte aufgrund der Vertraulichkeit der Untersuchung nicht. Ein Fragebogen wurde jedoch wegen des Verdachtes auf eine zusätzlich bestehende psychiatrische Krankheit nicht ausgewertet.

Zusammenfassend kann im Rahmen der vorhandenen Möglichkeiten von einer für Deutschland mit Einschränkungen repräsentativen Stichprobe gesprochen werden.

4.2 Diskussion der Methodik

4.2.1 Wahl der Methoden

Bei der Untersuchung der medizinischen Versorgung erwachsener Muskelkranker war kein Rückgriff auf erprobte Untersuchungsinstrumente möglich, sodass ein standardisierter Fragebogen sowie ein Leitfadeninterview entwickelt wurden. Die Gemeinsamkeiten, Überschneidungen und Kombinationsmöglichkeiten quantitativer und qualitativer Methoden werden in der Forschung zunehmend anerkannt (Mayer 2002a). Ein Fragebogen als standardisiertes quantitatives Messinstrument bot vor allem die Vorteile des geringeren Aufwandes in der Durchführung und Auswertung, der kompakten Abdeckung vieler Themen und einer leichteren Feststellung der Korrelation einzelner Faktoren. Den Teilnehmern kam möglicherweise die Anonymität der Untersuchungssituation und die Vorgabe von Antwortmöglichkeiten entgegen, da nicht jedem die Verbalisierung seiner Gedanken liegt (Bortz & Döring 1995b). Wegen der Vielfalt der Krankheitsverläufe enthaltene offene und halboffene Fragen boten neben Nachteilen auch den positiven Aspekt, der Ermüdung durch Verwendung von Serien geschlossener Fragen entgegenzuwirken. Beim Leitfadeninterview waren keine Antwortmöglichkeiten vorgegeben. Es ermöglichte eine stärkere Einstellung auf die Perspektive und Sprache des Patienten. Die Erfragung genauer Daten der Diagnosestellung im Interview hätte zu Unterbrechungen (Blättern in Arztbriefen u. ä.) und zur Ablenkung von den subjektiven Erfahrungen geführt. Im Gegensatz dazu konnte

Diskussion

der Fragebogen in Ruhe und unter Verwendung alter Unterlagen beantwortet werden; jedoch waren bei Unklarheiten keine Rückfragen möglich. Kritisch anzumerken sind die insgesamt zu großzügige Fragenauswahl sowie der Verzicht auf einen Pretest des Fragebogens mit betroffenen Probanden. Neben Überschneidungen zwischen Interview und Fragebogen fanden sich aber auch interessante Zusatzinformationen. Die Fülle des Datenmaterials erforderte allerdings eine Schwerpunktsetzung in der Auswertung.

4.2.2 Validität der Ergebnisse

Erstrebenswert ist die Anwendung bekannter Messinstrumente, für welche die Gütekriterien Objektivität, Reliabilität und Validität in Untersuchungen mit großen Fallzahlen weitgehend nachgewiesen wurden. Zum Thema seltener Muskelerkrankungen konnte lediglich für den Aspekt der Lebensqualität die Verwendung des Euroquol eingeplant werden. Weiter ist zu bedenken, dass Befragungen immer in einem sozialen Kontext mit Einflussfaktoren stattfinden (Atteslander 2000a). Die Objektivität, also Unabhängigkeit vom Untersucher, wurde weitgehend gesichert, da standardisiert festgelegt wurde, wie die Untersuchung durchzuführen, auszuwerten und zu interpretieren ist (Bortz & Döring 1995a). Allerdings wurde entsprechend dem qualitativen Design sowie angesichts z. T. schwer kranker Probanden vom Konzept des neutralen Interviewers abgewichen, bei dem Gefühle möglichst ausgeschaltet werden (Atteslander 2000a). Stattdessen versuchte ich, mich auf jeden Probanden individuell einzustellen. Es ist zu betonen, dass sämtliche Ergebnisse auf subjektiven Aussagen beruhen. Aufgrund des Themas der Untersuchung und der zugesicherten Anonymität gab es vermutlich keine Anreize, Fragen in eine bestimmte Richtung zu beantworten. Die Reliabilität als Grad der Genauigkeit der Messungen wird unter anderem beeinflusst durch situative Störungen, Müdigkeit der Probanden, die Tagesform, Missverständnisse oder auch Raten (Bortz & Döring 1995a; Hobart & Thompson 2001). Problematisch waren evtl. die Länge des Fragebogens sowie der hohe Anteil von Fragen, deren Beantwortung ein gutes Erinnerungsvermögen erforderten (Bortz & Döring 1995a). Fragen nach Fakten gelten dabei als weniger kritisch als retrospektive Fragen zu Meinungen und Einstellungen (Schnell et al. 1999b).

Die Validität eines Instrumentes gibt an, ob es auch misst, was beabsichtigt ist. Sie ist kontextabhängig und kann nicht bewiesen werden. Bezüglich der Inhaltsvalidität ist neben intuitiver Übereinstimmung von erfragten Attributen und angestrebten Konstrukten auch

Diskussion

die methodologische Herleitung der Items aus der Literaturrecherche, Patientengesprächen etc. als unterstützend zu werten. Die Prüfung der Konstruktvalidität und die Kriteriumsvalidierung waren im Rahmen dieser Studie u. a. wegen Fehlen eines Goldstandards bzw. vergleichbarer Instrumente nicht möglich (vgl. Hobart & Thompson 2001). Zur Auswertung der Interviews ist zu sagen, dass es keine eindeutige Interpretation von Texten geben kann (Mayer 2002b). Als Gütekriterien/Validitätskriterien qualitativer Forschung gelten die Verfahrensdokumentation, die (auf einem adäquaten Vorverständnis basierende) argumentative Interpretationsabsicherung, Regelgeleitetheit trotz Offenheit in der Herangehensweise, die Nähe zum Gegenstand (Ansetzen an konkreten sozialen Problemen), die Triangulation (die Verbindung mehrerer Analysegänge - z. B. Anwendung verschiedener Verfahren) und die kommunikative Validierung (Mayring 2002b). Diesen Kriterien wurde weitgehend Rechnung getragen. Die Diskussion der Ergebnisse mit den Beforschten selbst steht noch aus. Schließlich müssen auch die Ergebnisse weiterer Untersuchungen zeigen, wie gültig die Aussagen der vorliegenden Untersuchung sind.

4.3 **Diskussion der Ergebnisse**

4.3.1 *Diagnosestellung*

4.3.1.1 *Ablauf der Diagnosestellung*

Die Konstellation Hausarzt/Allgemeinmediziner, dann Neurologe, dann Muskelspezialist fand sich bei nicht einmal der Hälfte der Probanden. So haben von 51 Patienten nur 19 Patienten zunächst einen Allgemeinmediziner/Hausarzt bzw. 3 Patienten einen Kinderarzt aufgesucht. Sowohl Hausärzte, als auch aufgesuchte spezialisierte Fachärzte konnten oft zunächst nichts mit den vorgebrachten Beschwerden anfangen, sodass ambulant mehrere Fachrichtungen und innerhalb einer Fachrichtung auch mehrere Ärzte konsultiert wurden. Im Verlauf waren schließlich 26 Patienten bei einem niedergelassenen Neurologen. Allerdings erfolgten Überweisungen oft erst spät oder auf Initiative der Patienten. Auf Überweisungen scheinen die Patienten jedoch angewiesen, da außer Patienten mit medizinischem Fachwissen in der Familie nur jene Patienten direkt einen Neurologen aufsuchten, die Angehörige mit einer bereits diagnostizierten Muskelerkrankung hatten. Wenn ein niedergelassener Neurologe aufgesucht wurde, so wurde die Diagnostik in der Regel stationär fortgeführt. In 25 Fällen erfolgte die Diagnosestellung ohne Konsultation eines niedergelassenen Neurologen mehr oder minder über Umwege/Zufälle. Wenige Nicht-Neurologen

Diskussion

wiesen jedoch bei vermuteter Muskelkrankheit Patienten gezielt stationär ein.

Insgesamt waren 41 Patienten vor Bekanntsein der Diagnose im Krankenhaus, davon 39 Patienten gezielt zur Diagnosestellung. In 29 Fällen waren die Patienten auf einer neurologischen Station. 23 Patienten waren länger als eine Woche zur Diagnosestellung im Krankenhaus. Bei den Patienten, deren Erkrankung ambulant erfasst wurde, handelte es sich um Patienten mit Myotoner Muskeldystrophie Typ 1, Myotonia congenita Thomsen und RMD, also Erkrankungen, die typische Symptome aufweisen, aber auch um einzelne Patienten mit Gliedergürteldystrophie bzw. neuraler Muskelatrophie. Vergleichbare Daten zum Ablauf der Diagnosestellung bei Muskelkrankheiten lagen nicht vor.

4.3.1.2 Dauer der Diagnosestellung und Einflussfaktoren

Die vorliegende ermittelte durchschnittliche Dauer bis zum Stellen der Diagnose einer Muskelkrankheit liegt mit 4,1 Jahren deutlich höher als in Studien zu ALS und MD Duchenne. Sie reflektiert wahrscheinlich, dass langsam progrediente Muskelerkrankungen Erwachsener schlechter erkannt werden als rasch progrediente Muskelkrankheiten.

Vergleichbare Studien zur Diagnosestellung bei Muskelerkrankungen Erwachsener wie den Gliedergürteldystrophien, den Myotonen Dystrophien oder Spinalen Muskelatrophien waren nicht auffindbar, lediglich Einzelberichte, die auf eine verbesserungswürdige Situation hinweisen (z. B. Gunkel et al. 2000). Konkrete Zahlen über die Dauer der Diagnosestellung bei Muskelerkrankungen fanden sich nur zu ausgewählten Erkrankungen. So dauerte die Diagnose der Motoneuronenerkrankung ALS vom ersten Arztbesuch bis zur korrekten Diagnose im Mittel zwischen 11 und 13 Monaten (Belsh & Schiffman 1990; Belsh & Schiffman 1996; Chio 1999). Bei der im Kindesalter beginnenden MD Duchenne wurde eine mittlere Diagnosezeit von 23 Monaten ermittelt (Marshall & Galasko 1995). In anderen Studien wurde die Zeit ab Beginn von Symptomen bis zur Diagnose betrachtet oder das Alter, in dem eine Erkrankung festgestellt wurde - so v. a. bei Kindern mit MD Duchenne. Allerdings ermöglichen solche Angaben keine genaue Aussage zur Verzögerung auf ärztlicher Seite, da Patienten u. U. erst nach Jahren gezielt einen Arzt aufsuchen bzw. Kinder beim Arzt vorgestellt werden (siehe 3.2.4). Als durchschnittliche Dauer vom Beginn der Symptome bis zur Diagnosestellung wurden ermittelt: bei deutschen Patienten mit Myasthenia gravis 2,7 Jahre (Kugler 2003; Kugler & DMG 2004), bei Patienten mit Ein-

Diskussion

schlusskörperchenmyositis in den USA 6,3 Jahre (Lotz et al. 1989), bei erwachsenen österreichischen Patienten mit Respiratory Chain Disorders bzw. Mitochondriopathien 12,7 Jahre (Finsterer et al. 2001) und bei finnischen Patienten mit Myotonia congenita Becker bzw. Thomsen (einer eher mild verlaufenden Erkrankung) 18 Jahre (Baumann et al. 1998). In Studien zur Diagnosedauer bzw. zu Fehldiagnosen bei ALS fand sich ein Einfluss des Geschlechtes der Patienten, des Alters, wo die Symptome zuerst lokalisiert waren, ob das typische Symptom Faszikulation vorhanden war, ob der Patient in einer großen Stadt lebte und wann ein Neurologe gesehen wurde (Tab. 31).

Tabelle 31: Untersuchungen zur Diagnosestellung bei ALS vs. eigene Studie

Studien zum Vergleich	Untersuchte Faktoren und Einfluss auf Häufigkeit von Fehldiagnosen bzw. Dauer der Diagnosestellung
Belsh & Schiffman 1990 (ALS)	Alter - Unterschiede in Fehldiagnosen nicht signifikant Geschlecht - Männer mit mehr Fehldiagnosen, nicht signifikant
Belsh & Schiffman 1996 (ALS)	Alter - Patienten über 60 Jahre mit mehr Fehldiagnosen, signifikant Geschlecht - Frauen mit mehr Fehldiagnosen, nicht signifikant Größe des Wohnortes - mehr Fehldiagnosen bei Patienten aus Städten mit über 100.000 Einwohnern, nicht signifikant
Chio 1999 (ALS) [keine Angaben zur Signifikanz der Ergebnisse]	Patientenwissen über ALS - kein Einfluss auf die Diagnosedauer Lokalisation von Erstsymptomen - Bulbärsymptome und Symptome oberer Extremitäten führten schneller zur Diagnose als Symptome unterer Extremitäten Vorhandensein von Faszikulationen - beschleunigte die Diagnose Frühes Aufsuchen eines Neurologen - führte zu schnellerer Diagnose
Vorliegende Studie (verschiedene ME)	Geschlecht - Frauen mit längerer Diagnosedauer, nicht signifikant Erster Arztkontakt: nicht-neurologische Fachärzte vs. Neurologe und Allgemeinmediziner – signifikant längere Diagnosedauer

In vorliegender Untersuchung fand sich ein signifikanter Einfluss des ersten aufgesuchten Arztes. Bei den Patienten, die zuerst einen Neurologen aufsuchten, wurde die Diagnose der

Diskussion

Muskelerkrankung erwartungsgemäß am zügigsten gestellt. Eine wesentliche Verzögerung erlitten die Patienten, die einen anderen Facharzt einem Allgemeinarzt oder Kinderarzt vorzogen. Hausärzte kennen ihre Patienten länger und besser, während ein Spezialarzt sich in kurzer Zeit ein zutreffendes Urteil von der Befindlichkeit eines Patienten bilden soll, der ihm unter einer einengenden diagnostischen Annahme überwiesen wurde (Gutachten 2000/2001 Bd. 2) bzw. der ihn eben selbst unter dieser einengenden Annahme aufsuchte.

Zudem zeigte sich (wenn auch nicht signifikant) die Diagnosestellung bei Frauen sowie Kindern und Jugendlichen verzögert. Es ist bekannt, dass Frauen häufiger an psychischen und psychosomatischen Krankheitsbildern leiden als Männer und dass das medizinische Versorgungssystem auf Geschlechter unterschiedlich reagiert. So wurden z. B. in verschiedenen Studien Frauen bei Myokardinfarkt weniger aufwendig diagnostiziert und therapiert (Kolip 1998). Frauen leiden auch häufiger am Fibromyalgie-Syndrom, orthopädischen Fußproblemen und anderen muskuloskelettalen Störungen als Männer (Arendt 2000). Eine Benachteiligung von Frauen in der Diagnosestellung scheint also durchaus möglich. Vielleicht zeigen Männer durch häufigere physische Arbeit und sportliche Betätigung auch deutlichere Symptome bzw. ihre Einschränkungen werden ernster genommen. Interessant waren Befunde zu Fehldiagnosen bei Multipler Sklerose in Israel: Männer und Frauen wurden dort zwar ähnlich häufig fehldiagnostiziert - bei Frauen wurden jedoch psychiatrische und bei den Männern orthopädische Ursachen für die Beschwerden vermutet (Levin et al. 2003). Viele Studien zu Gender Bias und spezialisierter ärztlicher Versorgung sollen jedoch methodologische Mängel aufweisen (Raine 1999).

4.3.1.3 Erfasste Schwierigkeiten bei der Diagnosestellung

Die Vorstellungen von Laien über Gesundheit und Krankheit sind kulturell, durch soziale Bezugsgruppen, das Geschlecht sowie durch frühere Erfahrungen geprägt. Auch die Einordnung in einen „Zwischenzustand“ (weder krank noch gesund) ist beschrieben. Körperliche Phänomene werden dann besser wahrgenommen, wenn sie komplexe, neue oder herausgehobene Empfindungen darstellen (Faltermeier 1994). Einzelne Patienten warteten mehr als 4 Jahre, bevor sie mit Beschwerden einen Arzt aufsuchten. Viele Probanden bzw. deren Angehörige vermuteten anfangs gar keine „richtige“ Erkrankung und wenn, dann vermuteten sie in erster Linie Erkrankungen der Knochen, Gelenke bzw. Bänder - also häufige Erkrankungen. Nur Patienten mit betroffenen Angehörigen erwogen eine seltene

Diskussion

Muskelerkrankung. Von 51 Patienten suchten 41 % einen Allgemeinmediziner bzw. Kinderarzt auf, trafen also keine fachliche „Vorauswahl“. 35 % gingen allerdings primär zum Orthopäden bzw. Sportarzt und 12 % zum Internisten.

23 von 51 Patienten gaben eine familiäre Erkrankung an. Jedoch wussten nur 4 Patienten von einer Muskelerkrankung Angehöriger vor ihrer eigenen Diagnose. Die Interviews zeigten dafür verschiedene Gründe auf. Bei den von den Patienten geschilderten Beschwerden dominierte die Muskelschwäche, die zu konkreten Einschränkungen und Funktionsverlusten führte. Es folgten Myalgien und Krampi, sichtbare Veränderungen und allgemeine Schwäche. Die in den Interviews erfassten Versuche der Patienten, ihre Beschwerden zu kompensieren, könnten diese Symptome jedoch über einen längeren Zeitraum milder erscheinen lassen. Letztlich enthielten alle in Interview und Fragebogen geschilderten Anamnesen Angaben, die in der Literatur als mögliche Hinweise auf Muskelerkrankungen bereits lange beschrieben sind (z. B. Brooke 1977; Bulcke & Baert 1982, Myology 1994; Zierz & Jerusalem 2003; Tesch 2004). Jedoch wurde nur in 4 von 13 Fällen die Muskelschwäche als mögliches neurologisches Problem erkannt bzw. untersucht, wobei allerdings davon 2 Patienten direkt zum Neurologen gegangen waren. Von 8 Patienten, die im Interview Schmerzen geschildert hatten, wurde auch nur 1 Patient zeitnah zum Neurologen überwiesen. Es fanden sich 4 Reaktionsmuster, wie Ärzte auf geschilderte Beschwerden reagierten. Mir scheint besonders die psychosomatische Deutung bzw. das Nicht-Ernst-Nehmen der Beschwerden und die unkritische Empfehlung von Training bzw. Verordnung von Krankengymnastik ohne weitere Diagnostik bzw. Überweisung an andere Ärzte bedenklich. Dagegen könnte die Untersuchung auf eine andere Ursache hin längerfristig noch zur richtigen Diagnose führen.

Nur bei 6 von 22 interviewten Patienten hatten deren Ärzte sichtbare Beschwerden bzw. Symptome wahrgenommen. Davon führten in 2 Fällen diese sichtbaren Probleme zeitnah die Ärzte auf die richtige Spur. Zum Teil schien der äußerliche Eindruck des Patienten (Alter, Gewicht) eher hinderlich bei der Diagnosestellung. Auch wurde in mehreren Fällen auf eine körperliche Untersuchung des Patienten einschließlich einfacher funktioneller Tests verzichtet, selbst bei wiederholten Arztbesuchen. Dagegen zeigten sich in der Bildgebung Nebenbefunde, die als Hauptursache der Beschwerden verkannt wurden (z. B. bei 4 Patienten die Hüftdysplasie). Auch Blutwertbestimmungen konnten problematisch sein.

Diskussion

So wurde bei 3 von 4 Patienten mit eher zufällig bestimmten Transaminasen hartnäckig der Verdacht auf eine Lebererkrankung verfolgt. Ähnliche Verläufe sind bei Kindern mit Muskeldystrophie Duchenne bekannt, deren Erkrankung erst nach negativen Befunden in der Leberbiopsie erkannt wurde (Bushby et al. 1999; Mohamed et al. 2000).

Die Patienten erinnerten internistische, neurologisch-psychiatrische, orthopädische Differentialdiagnosen der Ärzte und auch die Vermutung einer unspezifischen Konditionsschwäche. Immerhin bei jedem 3. Patienten gab es vor der Diagnosestellung Behandlungsversuche, in erster Linie Physiotherapie. Die gravierendsten aufgeführten Eingriffe umfassen eine Herzkatheteruntersuchung bei Verdacht auf Herzinfarkt, eine Leberspiegelung sowie orthopädische Eingriffe, die zumindest bei ungenauer Indikation durchgeführt wurden, wenn sie nicht sogar kontraindiziert waren. Eine Studie zur ALS berichtete bei 14 von 17 fehldiagnostizierten Patienten Behandlungsversuche, davon in 5 Fällen chirurgische Eingriffe, in 8 Fällen eine nicht indizierte medikamentöse Therapie, ein Patient wurde psychiatrisch vorgestellt; die Spinalkanalstenose bzw. -erkrankung stellte die häufigste Fehl-diagnose dar (Belsh & Schiffman 1996). Weitere ermittelte Fehldiagnosen der ALS waren Bandscheibenvorfälle sowie Arthrose/Periarthritis (Chio 1999).

Schwierigkeiten bei der Diagnosestellung wurden meist in Form von Kasuistiken bzw. Case reports auch bei anderen Muskelerkrankungen beschrieben, so beim Post-Polio-Syndrom (Meyer 2000), bei der Myasthenia gravis (Kleiner-Fisman & Kott 1998; Leon-S. & de Cotes 2001; Ngeh & McElligott 2001), beim kongenitalen myasthenen Syndrom (Spuler et al. 2004), bei der Myotonia congenita (Baumann et al. 1998; Weinberg et al. 1999), bei Rippling Muscle Disease (So et al. 2001), bei der Einschlusskörperchenmyositis (Dabby et al. 2001), bei Polymyositis (Prime et al. 2003), bei Dermatomyositis (Cleland & Venzke 2003), bei zu Muskelschwäche führenden Neuropathien wie CIDP oder MMN (Visser et al. 2002; Pandian & Khosla 2003), bei Amyloid-Myopathie (Hull et al. 2001), bei mitochondrialer Myopathie (Finsterer 2003), bei der Glykogenose Typ 5/McArdle-Erkrankung (Wolfe et al. 2000) oder bei der Spinobulbären Muskelatrophie (Udd et al. 1998). Umfassendere Untersuchungen zur Diagnosestellung finden sich aber in erster Linie für die ALS (Belsh & Schiffman 1996; Chio 1999; Hardiman 2000) und die MD Duchenne (Appleton & Nicolaides 1995; Marshall & Galasko 1995; Bushby et al. 1999; Zalaudek et al. 1999; Mohamed et al. 2000, Araujo et al. 2004). Einerseits werden neurologische Diffe-

Diskussion

rentialdiagnosen diskutiert, andererseits wird darauf hingewiesen, dass eine neurologische Ursache überhaupt erst einmal in Erwägung gezogen werden muss.

4.3.2 Aufklärung und langfristiges Versorgungskonzept

37 von 51 Patienten wurden von einem Neurologen über ihre Erkrankung aufgeklärt. Dabei beurteilten 13 Patienten die Aufklärung als wenig oder gar nicht mitfühlend und 6 Patienten sie als wenig oder gar nicht ehrlich. Über die Hälfte der Probanden gab an, dass ihnen wenig oder gar keine Handlungsmöglichkeiten sowie Hoffnung vermittelt wurden. Nur 6 Probanden haben schriftliches Informationsmaterial erhalten und nur 14 wurden über Selbsthilfegruppen informiert. Mit immerhin 8 Patienten mit einer hereditären Erkrankung ist die Vererbbarkeit nicht besprochen worden. In einer Befragung in Frankreich fanden sich ebenfalls Mängel bei der genetischen Beratung (Donze et al. 1999).

Zudem gab die Mehrheit der Probanden an, dass nach der Diagnosestellung kein Betreuungskonzept erstellt wurde, während Verlaufskontrollen zumeist vereinbart wurden. Die Themen Atmung und die Herzfunktion wurden nur sporadisch in der Aufklärung behandelt. In erster Linie wurde die Gehfähigkeit besprochen. Bildungsweg, Beruf und die Wohnungssituation wurden deutlich seltener thematisiert, obwohl sich fast alle Muskelkrankungen diesbezüglich auf das Leben der Patienten auswirken. Fast die Hälfte der Patienten berichtete von Schwierigkeiten, überhaupt einen Arzt zur weiteren Betreuung zu finden. Der diagnosestellende Arzt sicherte nur in 23 % der Fälle die weitere Betreuung. 46 % der Patienten mussten sich selbst einen Arzt suchen – obwohl eine Erkrankung diagnostiziert wurde, bei der nur wenige Ärzte ausreichend Erfahrung und Kompetenz besitzen. Der Übergang von der Diagnosestellung zur Langzeitbetreuung zeigte sich als Problembereich.

4.3.3 Langzeitbetreuung

4.3.3.1 Übernahme der Betreuung

41 Patienten (80 %) gaben an, einen Hausarzt zu haben. Insgesamt wurde der Hausarzt in Freitextangaben als wichtig eingestuft, wenn er auch von vielen Patienten als nicht zuständig für die Muskelkrankheit bzw. sogar hilflos im Umgang mit ihr angesehen wurde. Praktische Bedeutung hat er jedoch für viele Patienten z. B. durch Überweisungen an Fachärzte, Verschreibung von Hilfsmitteln, Hilfe bei Kuranträgen oder durch regelmäßige

Diskussion

Laborkontrollen bei Einnahme von Immunsuppressiva. 29 Patienten (57 %) waren in den letzten Jahren bei einem niedergelassenen Neurologen. 21 Patienten besuchten eine neurologische Spezialambulanz, je 1 Patient eine rheumatologische bzw. eine dermatologische Ambulanz. Verschiedenste weitere niedergelassene Fachärzte wurden aufgesucht. Immerhin 6 Patienten waren in keiner neurologischen Betreuung. Die Koordination zwischen verschiedenen Fachrichtungen bzw. auch zu anderen Therapeuten wurde in der Studie nur von 11 Patienten als gut oder sehr gut bewertet, dabei sind die Patienten auf eine gute Kooperation verschiedener Fachrichtungen angewiesen.

Auf eine mangelnde Aufklärung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen und die schlechte Koordination von Dienstleistungen/Hilfen verwiesen amerikanische Autoren. In Interviews zur Lebensqualität von 36 Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen zeigte sich die Erwartung, dass Ärzte als Bindeglied zu verschiedenen Diensten fungierten. Die Ärzte wollten sich jedoch auf reine Gesundheitsfragen beschränken (Abresch et al. 1998). In der französischen Untersuchung (Donze et al. 1999) waren 33 % der muskelkranken Patienten regelmäßig beim Neurologen, in erster Linie jene Patienten, die eine medikamentöse Therapie erhielten. Dagegen wurden v. a. Patienten mit Muskeldystrophien aufgrund der Komplikationen überwiegend von anderen Spezialisten betreut. 67 % der Patienten hatten dort einen Hausarzt, der v. a. pathologische Manifestationen der Grundkrankheit überwachen sollte.

4.3.3.2 Herzfunktion und kardiale Komplikationen

In dieser Studie gaben 39 von 51 Patienten, ihre Herzfunktion sei im Rahmen der Muskelerkrankung untersucht worden. Aber nicht alle Patienten wurden untersucht, bei denen es angezeigt wäre. Zudem lagen zwischen Untersuchungen z. T. mehrere Jahre. Interessanterweise wurde die Herzfunktion v. a. bei den Patienten untersucht, deren Diagnose noch nicht so lange zurück liegt - das Bewusstsein für die Herzbeteiligung bei Muskelkrankheiten scheint sich erst zunehmend einzustellen. Auf eine unzureichende kardiologische Betreuung muskelkranker Patienten wurde auch in Frankreich bzw. den USA geschlossen (Donze et al. 1999; Bach & Chaudhry 2000). In einem Projekt zur klinischen Genetik in Schottland erhöhte sich die Rate durchgeführter EKGs bei Patienten mit Myotoner Dystrophie von 33 % auf 72 %, nachdem nationale Leitlinien und integrated care pathways entwickelt und dann angewandt wurden (Campbell et al. 2000).

Diskussion

4.3.3.3 *Lungenfunktion und Beatmung*

In vorliegender Studie wurde bei 23 von 51 Patienten die Lungenfunktion untersucht, dabei in 4 Fällen nur aufgrund akuter Beschwerden, in 3 Fällen aufgrund von Eigeninitiative und in einem Fall im Rahmen einer Studie. 7 von 14 Patienten mit Atemproblemen gaben an, sich in dieser Hinsicht nicht oder nur wenig betreut zu fühlen. 5 Patienten berichteten, mit ihren Atembeschwerden nicht ernst genommen worden zu sein. Bereits zuvor wurde in Deutschland über eine sehr unterschiedliche Aufklärung muskelkranker Patienten berichtet, zudem würden Patienten „je nach Einstellung des Arztes beatmet oder nicht beatmet“ (Röhl 1992). Die Selbsthilfeorganisation DGM berichtete von Problemen v. a. beim Übergang von der Beatmung in der Klinik in die häusliche Umgebung sowie von Koordinations- und Kooperationsdefiziten und gab Empfehlungen zur Heimbeatmung bei neuromuskulären Erkrankungen Erwachsener heraus (Klier 1997; Winterholler et al. 1997). In einer Untersuchung in den USA wurde von der häufigen Verwendung aufwendiger und teurer Untersuchungen anstelle der zu bevorzugenden Spirometrie berichtet, außerdem von der Verwendung ungeeigneter Verfahren zur Beatmung. Zudem wurde die Lebensqualität von Patienten unter der Beatmung von behandelnden Ärzten als fälschlich zu gering eingeschätzt (Bach & Chaudhry 2000). In einer Befragung französischer Patienten wurde insgesamt die pulmologische Betreuung von Patienten mit Myotoner Dystrophie und Polymyositis als nicht ausreichend bewertet (Donze et al. 1999).

4.3.3.4 *Physiotherapie, Ergotherapie und Versorgung mit Hilfsmitteln*

45 von 51 Patienten (88 %) erhielten regelmäßig Physiotherapie, am häufigsten Krankengymnastik (82 %). 19 Patienten bewerteten erhaltene Physiotherapie als sehr gut oder gut hilfreich, 9 Patienten schilderten Überlastung. 17 Patienten wünschten sich mehr Physiotherapie. In einer französischen Studie wurde die Betreuung von Patienten mit MD Duchenne durch Physiotherapeuten als zu gering bewertet. Insgesamt erhielten dort 80 % aller befragten Patienten regelmäßig Krankengymnastik (Donze et al. 1999). 9,2 % der Patienten dort erhielten auch Ergotherapie, wobei die Autoren vermuteten, dass diese Profession in ihrer Bedeutung nicht richtig beurteilt würde. Abhängig von der Art der Muskelerkrankung und des Verlaufes ist die Ergotherapie als wichtiger Bestandteil des Behandlungskonzeptes anzusehen. In vorliegender Studie fehlte eine Frage dazu.

Diskussion

17 von 45 Patienten (38 %) wünschen sich mehr Physiotherapie. Dabei gaben sowohl Patienten mit positiven, als auch mit negativen Erfahrungen zur Wirksamkeit der Physiotherapie an, dass zu wenig Training verschrieben würde. Bislang fehlen randomisierte, kontrollierte Studien, getrennt nach Erkrankungstypen, die einen positiven Langzeiteffekt gezielter Trainings für die Muskelkraft belegen, während positive Effekte auf den Gesamtorganismus durch die Minderung der Immobilität als gesichert gelten (Ansved 2003). Eine unkritische und ungezielte Verordnung von Physiotherapie ist zu hinterfragen. So seien z. T. Therapie-Regime zu Standards geworden, ohne dass ausreichende Evidenz besteht. Die Änderung oder Streichung existierender therapeutischer Praxis stelle jedoch ein ethisches Dilemma dar (Eagle 2002).

27 von 51 Patienten haben bereits Hilfsmittel erhalten. 21 Patienten empfanden diese als gute oder sehr gute Hilfe. Die Verordnung bereitete in der Mehrheit keine oder nur wenig Probleme. Einzelne Patienten äußerten Schwierigkeiten bei der Kostenübernahme, die Verordnung ungeeigneter Hilfsmittel oder bemängelten die Beratung durch Ärzte. In Schottland und Irland dagegen ist die langsame Bearbeitungszeit im staatlichen Gesundheitswesen beklagt worden (Corr et al. 1998; van Teijlingen et al. 2001).

4.3.4 Stationäre Aufenthalte

Insgesamt lagen bei 45 von 51 Patienten Krankenhausaufenthalte vor. Dabei erfolgten bei 41 Patienten diese bereits vor bzw. zur Diagnosestellung. In dieser Untersuchung wurden 80 % der stationären Tage nach Diagnosestellung therapeutischen und/oder rehabilitativen Zwecken gewidmet, 15 % dienten der Behandlung von Organkomplikationen bzw. Komplikationen wie Stürze und 5 % der Tage erneuten diagnostischen Maßnahmen. Bei den Komplikationen lagen Lungenprobleme mit 5 Nennungen an erster Stelle, gefolgt von Stürzen und Unfällen mit 4 Nennungen, Herzproblemen mit 2 Nennungen und Augenleiden mit 1 Nennung. Solche Aufenthalte sind teilweise vermeidbar – so wurden die Atemprobleme einer interviewten Patientin (Fall 12) lange vom Hausarzt nicht ernst genommen wurde, bis sie bei akuter Verschlechterung tracheotomiert wurde. Hier scheinen Verbesserungen möglich, wenn bedenkt, dass viele Probanden nicht hinsichtlich Herz und Atmung aufgeklärt bzw. entsprechend untersucht wurden. Vergleichsdaten lagen nicht vor.

4.3.5 Eigeninitiativen der Patienten

14 von 51 Patienten benutzen das Internet, um sich über die Krankheit und Therapien zu

Diskussion

informieren. Genauso viele Patienten (27 %) haben bereits einmal alternative Therapien angewandt. In einer Befragung von ALS-Patienten hatten 54 % der Probanden alternative Therapien erprobt (Wasner et al. 2001). Immerhin 4 von 51 Patienten hatten bereits selbst an früheren Forschungsprojekten teilgenommen, wobei ein Patient von einer Therapie-studie profitiert hatte. Weitere genannte Eigeninitiativen kreisten um wichtige Themen wie Aktivität, soziale Kontakte, Selbständigkeit und psychische Stabilität. 23 Probanden sind Mitglied einer Selbsthilfegruppe. Diese wurde in vorliegender Untersuchung fast genauso häufig wie betreuende Ärzte als Informationsquelle der Patienten zu neuem Wissen über die Erkrankung benannt. Über die verschiedenen Möglichkeiten der Eigeninitiativen sollte mit den Patienten gesprochen werden und Vor- und Nachteile diskutiert werden. Möglicherweise reflektieren diese Eigeninitiativen teilweise die unzureichende Aufklärung und Beratung der Patienten über ihre Krankheit. Andererseits bietet die „Schulmedizin“ bislang auch nur die wirksame Therapie weniger Muskelkrankheiten.

4.3.6 Gesamtbetrachtung der medizinischen Versorgung

Insgesamt wurde die medizinische Versorgung nur von 21 Patienten als gut oder sehr gut bewertet, 12 Patienten empfanden sie als schlecht oder sehr schlecht. Als signifikant mit dieser Einschätzung korreliert zeigten sich die Einschätzung der Abstimmung und Koordination der Betreuung, ob Verlaufskontrollen vereinbart und ein Behandlungskonzept erstellt wurden, ob Ärzte über neues Wissen und praktische Möglichkeiten der medizinischen Versorgung informierten. Auch der Eindruck von zuwenig verschriebenem Training sowie Erfahrung mangelnder Kompetenz korrelierten mit der Gesamteinschätzung der medizinischen Versorgung.

Objektiv fanden sich in der Studie Mängel in der Diagnosestellung, der Aufklärung der Patienten und der Sicherstellung der Langzeitbetreuung einschließlich der entsprechenden kardiologischen und pulmologischen Betreuung. Als zufrieden stellend zeigte sich die Häufigkeit der Verordnung von Physiotherapie und die Versorgung mit Hilfsmitteln.

In einer Untersuchung zu Muskeldystrophie-Kliniken in den USA zeigten sich Mängel in der kardiologischen und pulmologischen Betreuung der Patienten. Zudem wurde die fehlende Frühchirurgie bei Sehnenverkürzung sowie der zu geringe Anteil an Wirbelsäulen-chirurgie bei Patienten mit MD Duchenne und das Festhalten an veralteten und unterlegenen Behandlungsformen kritisiert (Bach & Chaudhry 2000). Die Befragung erwachsener

Diskussion

neuromuskulärer Patienten in Frankreich ergab neben einer unzureichenden kardiologischen und pulmologischen Betreuung Mängel in der Verordnung von Physiotherapie und Ergotherapie sowie bei der genetischen Beratung (Donze et al. 1999). In Untersuchungen zur Betreuung von ALS-Patienten in Schottland (van Teijlingen et al. 2001) und Irland (Corr et al. 1998) zeigten sich der erschwerte Zugang zu medizinischen Diensten, fehlende Pläne für Weiterbehandlung und Kontrollen, fehlende Überweisungen an lokale Dienste, Wartezeiten v. a. bei der Ergotherapie, eine schleppende Versorgung mit Hilfsmitteln sowie mangelnde Finanzierung von Beatmung. Auch wurde die Information der Patienten über ihre Erkrankung, über Leistungsansprüche und existierende Selbsthilfegruppen bemängelt. In einer Befragung von deutschen Patienten mit Myasthenia gravis zeigte sich neben einer zu lange dauernden Diagnosestellung Kritik der Patienten an der fachlichen Kompetenz der betreuenden Ärzte sowie verhältnismäßig geringe Verordnung von Physiotherapie und stationärer Rehabilitation. Schwankungen bei den Dosierungen der Medikamente ließen auf Über- und Unterdosierung schließen (Kugler 2003; Kugler & DMG 2004). Verbesserungsbedarf besteht also in verschiedenen Bereichen der medizinischen Versorgung muskelkranker Patienten.

4.4 Gründe für Defizite in der medizinischen Versorgung

Die Analyse und die Verbesserung der medizinischen Versorgung muskelkranker Patienten stehen noch am Anfang. Die vorliegende Untersuchung ersetzt bzw. ergänzt bisherige Expertenstellungnahmen durch objektive Daten einer kontrollierten Studie. Dabei konnten deutliche Mängel im Diagnose- und Behandlungsverhalten ermittelt werden. Diese deskriptive Studie kann die Ursachen dieser Mängel nicht klären, lediglich einzelne Hinweise geben. Mögliche Gründe möchte ich jedoch im Folgenden diskutieren.

4.4.1 Gründe für eine verzögerte Diagnosestellung

Verschiedene Faktoren tragen zu einer verzögerten Diagnosestellung mit bei: sowohl die Krankheiten mit ihrer Symptomatik und die von ihnen betroffenen Patienten, als auch die an der Diagnosestellung beteiligten Ärzte und allgemeine Aspekte bzw. allgemeine Bedingungen und Strukturen des Gesundheitswesens.

Zu den Erkrankungen ist zu sagen, dass sie sich z. T. schleichend entwickeln. Die Diagnosestellung ist besonders schwierig, wenn die Diagnose nur klinisch im Verlauf gestellt werden kann, wie z. B. bei der ALS und dem Post-Polio-Syndrom (Chio 1999; Hardiman

Diskussion

2000; Meyer 2000). Auch ein atypischer oder seltener Verlauf einer Erkrankung, das Fehlen prägnanter Symptome, das Überwiegen scheinbar „nicht-neurologischer“ bzw. unspezifischer Symptome, die Präsentation der Patienten im Frühstadium einer Erkrankung oder von Symptomen bei multimorbiden bzw. älteren Patienten erschweren die Diagnosestellung (Marshall & Galasko 1995; Parboosingh et al. 1997; Udd et al. 1998; Belsh 1999; Bushby et al. 1999; Chio 1999; Hardiman 2000; Meyer 2000; Mohamed et al. 2000; Ngeh & McElligott 2001). So wird eine Dermatomyositis mit Erythem deutlich leichter diagnostiziert als eine Polymyositis (Amato & Barohn 1999). Bei initial lokalen Symptomen der Extremitäten bzw. Bulbärsymptomen wird vielleicht die ALS als generalisierte Erkrankung der Motoneurone nicht differentialdiagnostisch erwogen (Belsh & Schiffman 1990; Swash 1998). Bei einer Mitochondriopathie werden möglicherweise die verschiedenen Symptome nicht auf eine einzige Ursache zurückgeführt (Finsterer et al. 2001). Zudem befinden sich im Bereich entzündlicher Myopathien Zuordnungen und Definitionen noch im Fluss (Amato & Griggs 2003; van der Meulen et al. 2003). Auch bei Mitochondriopathien werden Krankheitsbilder z. T. erst noch neu entdeckt und definiert (Smeitink 2003). Die Seltenheit der Erkrankungen kann dazu führen, dass sie in der medizinischen Aus- und Fortbildung evtl. vernachlässigt werden. Die seltene Konfrontation mit betroffenen Patienten führt wahrscheinlich dazu, dass diese Erkrankungen im Gedächtnis nicht präsent bleiben. Zudem fehlen bei vielen Krankheiten wirksame Therapien (siehe 1.3.3.2), sodass auch die Pharmaindustrie wenig Aufmerksamkeit für diese Erkrankungen erzeugt.

Die Patienten selbst müssen zunächst überhaupt einen Arzt aufsuchen, was bei leichten bzw. sich schleichend entwickelnden Beschwerden meist spät erfolgt (Baumann et al. 1998; Swash 1998; Gelinas 1999; siehe auch 3.2.4). In den USA werden auch der Versichertenstatus und berufliche, soziale Ängste der Patienten sowie wirtschaftliche Interessen der Gesundheitsdienstleister als bedeutsame Faktoren bezüglich der Konsultation eines Arztes diskutiert (Gelinas 1999). Vermutlich haben Betroffene kaum von diesen seltenen Erkrankungen gehört. Es könnte hinderlich sein, dass sie andere Vermutungen verfolgen (siehe 3.2.3) oder ihre Beschwerden nicht „gut“ zum Ausdruck bringen. Erkrankungsfälle in der Familie sind z. T. den Patienten nicht bekannt oder werden nicht als solche wahrgenommen (siehe 3.8.6). Beschrieben ist die z. B. bei der SMA vom Typ Kennedy (Udd et al. 1998). Ähnlich erschwerend wirkt beim Post-Polio-Syndrom, wenn eine zurückliegende Poliomyelitis nicht erinnert wird (Meyer 2000).

Diskussion

Auf Seiten der konsultierten Ärzte könnte die Kompetenz zu einer raschen Diagnostik fehlen, da oft nur Spezialisten mit solch seltenen Erkrankungen vertraut sind. Es ist anzuerkennen, dass sich viele Patienten mit unspezifischen Muskelschmerzen und Fatigue beim Arzt präsentieren. Die Herausforderung für Allgemeinärzte, Orthopäden und auch Neurologen besteht darin, die verhältnismäßig kleine Anzahl der Patienten zu identifizieren, die an einer spezifischen Muskelerkrankung leiden (Schapira & Griggs 1999). Als zentrale Punkte für eine verzögerte Diagnose werden in der Literatur die fehlende Vertrautheit des Arztes mit der Erkrankung sowie das fehlende Bedenken einer neurologischen Ursache überhaupt mit fehlender oder später Überweisung an einen Neurologen genannt (Belsh 1999; Chio 1999; Hardiman 2000; Mohamed et al. 2000).

Andererseits ist zu diskutieren, dass „Nicht-Wissen“ nicht für „Nichts-Tun“ bzw. ungeeignete Maßnahmen entschuldigt. Zu ärztlicher Kompetenz gehört auch, eigene Grenzen zu erkennen und mit Kollegen zu kooperieren. Zudem können auch Nicht-Spezialisten durch eine detaillierte Anamnese und eine gezielte körperliche Untersuchung die Notwendigkeit weiterer Untersuchungen bzw. der Überweisung an Kollegen erkennen. So sollte z. B. die Überprüfung der Muskulatur und des neurologischen Status auch zum Untersuchungsgang in der Orthopädie gehören (Bernius & Reichelt 2000; Roth 2000). In grundsätzlichen Mängeln in der Erhebung der Anamnese und der klinischen Untersuchung sowie mangelnder Überweisungsbereitschaft liegen wichtige Ursachen für eine verzögerte Diagnosestellung (siehe 3.8 und 3.9). Die mangelnde Wertschätzung von Anamnese und klinischer Untersuchung wird immer wieder beklagt (Brooke 1977; Halkin et al. 1998).

Verschiedene Fehler bzw. Schwierigkeiten im klinischen Untersuchungsgang sowie weiterführender Diagnostik sind beschrieben. Für die Dermatomyositis wurde das Übersehen von typischen Kopfhautveränderungen beschrieben (Kasteler & Callen 1994). Bei einem Myotonie-Patienten wurden kein Belastungstest und kein EMG durchgeführt (Weinberg et al. 1999). Eine angezeigte genetische Untersuchung auf Kennedy-Syndrom wurde unterlassen (Parboosingh et al. 1997). Bei Kindern mit möglicher MD Duchenne wurde die CK-Bestimmung herausgezögert (Mohamed et al. 2000; Araujo et al. 2004). Die Fehlinterpretation von Elektrophysiologie und anderen Untersuchungen wurde ebenfalls beschrieben (Chio 1999; Hardiman 2000). Wichtig ist auch die umfassende Aufarbeitung korrekt durchgeführter Muskelbiopsien einschließlich von Spezialuntersuchungen auf Mitochon-

Diskussion

driopathien oder z. B. Amyloidose (Spuler et al. 1998). In dieser Studie wurde dagegen die fehlende körperliche Untersuchung durch Nicht-Neurologen, gekoppelt mit einer irreführenden orthopädisch-ausgerichteten bildgebenden Diagnostik als Problem identifiziert (siehe 3.8 und 3.9). Die Überversorgung mit bildgebender Diagnostik in Deutschland ist bekannt (Gutachten 2000/2001 Bd. 3.1). Falsch-positive Ergebnisse bildgebender Verfahren sind aber möglich und problematisch (Niethard & Pfeil 1997; Halkin et al. 1998); zudem können eigentliche Nebenbefunde als Hauptursache von Beschwerden verkannt werden (siehe 3.8.2).

Auch Vorurteile, gar Überheblichkeit gegenüber einzelnen Patienten und fehlende sachliche Überprüfung intuitiver Annahmen, wie z. B. der Zuschreibung von Beschwerden zu psychosomatischen Krankheitsbildern, tragen zu Fehldiagnosen bzw. Verzögerungen bei (siehe 3.8.1 und 3.8.2). Auch geschlechtsbezogene Vorurteile sind zu bedenken (siehe 4.3.1.2). So wurde bei der MD Duchenne beschrieben, dass Ärzte Müttern von betroffenen Kindern nicht „richtig zugehört“ hätten (Appleton & Nicolaidis 1995). Ein intuitiver Blick bzw. „pattern recognition“ kann sinnvoll und arbeitserleichternd sein, allerdings dürfen nicht vorurteilhaft von begrenzten Daten unzulässige Schlüsse gezogen werden (Gutachten 2000/2001 Bd. 2; Rutkove 2003). Ein Problem könnte auch darin bestehen, dass Ärzte die Notwendigkeit und den Sinn einer schnellen und korrekten Diagnosestellung anzweifeln, da sie bei Muskelerkrankungen keine therapeutischen Konsequenzen erwarten.

Neben individuellen Gründen für eine unangemessene Arbeitsweise sind sicherlich strukturelle Ursachen zu diskutieren. So fördert die Vergütung ärztlicher Leistungen vorrangig technische Untersuchungen (Badura & Feuerstein 2003). Bei z. T. sehr hohem Patientendurchlauf bleibt wenig Zeit für den einzelnen Patienten. Vielleicht führen auch wirtschaftliche Interessen zu einer eingeschränkten Überweisungsbereitschaft und zum Festhalten an einer vermuteten (aber falschen) Diagnose. Eine weitere Problematik besteht in Fehlinterpretationen der Ergebnisse technischer Untersuchungen (Badura & Feuerstein 2003). Die Technisierung der Medizin und auch die mögliche Einforderung technischer Untersuchungen durch Patienten kann also auch zu Fehldiagnosen beitragen, wobei jedoch die Verantwortung zur Indikationsstellung und zur Interpretation von Befunden letztlich beim einzelnen Arzt liegt. Defizite in der Aus- und Fortbildung von Ärzten können nicht nur in der Vermittlung entsprechenden Fachwissens bestehen, sondern auch, was die Notwendigkeit

Diskussion

des Anerkennens eigener Grenzen sowie von gelungener Kommunikation, Kooperation und Koordination in der Medizin angeht. Schließlich führt die Spezialisierung und Fragmentierung in der medizinischen Versorgung zum Auftreten vielfältiger Schnittstellenprobleme: Versorgungsabläufe werden nicht selten inhaltlich, zeitlich und auch sozial mangelhaft koordiniert (Badura & Feuerstein 2003).

4.4.2 Gründe für Defizite in der Langzeitbetreuung muskelkranker Patienten

Wenn die korrekte Diagnose gestellt ist, sollte eine kompetente Betreuung möglich sein. Nicht jeder Arzt kann auch ein Muskelspezialist sein, aber er sollte sich um die Vermittlung an kompetente Ansprechpartner bemühen bzw. notwendige Informationen zur Weiterbehandlung der Patienten einholen. Mängel in der Langzeitbetreuung können also einerseits an einem absoluten Mangel kompetenter Ansprechpartner liegen, aber auch an unzureichendem Nutzen dieser Ressourcen. Die nur regionale Verfügbarkeit solcher Zentren könnte ein praktisches Problem für die oft eingeschränkt mobilen Patienten darstellen. Zum Teil lange Wartezeiten könnten sie abschrecken. Zudem müssen die Patienten selbst gut informiert und motiviert sein, um z. B. bei Myotoner Dystrophie Typ 1 regelmäßige EKG-Kontrollen auch bei fehlender klinischer Symptomatik wahrzunehmen. Hier habe sich z. B. eine vom Patienten geführte care card bewährt (van Engelen et al. 2005). In einer Studie zur Betreuung von Patienten an Zentren für klinische Genetik (u. a. Patienten mit Myotoner Dystrophie) wurde auch der Personalwechsel in Spezialzentren als Problem beschrieben. Es wurde angemerkt, dass ein klinisches follow-up nach Diagnosestellung v. a. dann stattfinden würde, wenn die Verantwortlichkeit dafür zuvor klar dokumentiert worden sei (Campbell et al. 2000).

Letztlich scheint mir die Aufklärung der Patienten nach der Diagnosestellung entscheidend zu sein - dort müssen die Weichen gestellt werden für die Langzeitbetreuung. Ob die Koordination ein Facharzt für Neurologie, klinische Genetik oder eine andere Fachrichtung übernimmt, erscheint zweitrangig. Problematisch ist, wenn sich Ärzte z. B. nur für die Diagnosestellung zuständig fühlen und die Patienten danach sich selbst überlassen (siehe 3.3.2). Aber auch bei initialem Fehlen eines geeigneten Versorgungskonzeptes kann ein betreuender Arzt (z. B. der Hausarzt) die Überweisung an ein Kompetenzzentrum erwägen, um den neuesten Stand der Forschung abzurufen sowie von Erkenntnissen zur medizinischen Versorgung zu profitieren und diese in die zukünftige Betreuung einfließen zu las-

Diskussion

sen. Auch hier könnte die mangelnde Wertschätzung von Kooperation und Koordination eine Rolle spielen. Fehlendes Wissen über die Notwendigkeit bzw. Anzweifeln des Sinnes einer spezialisierten Betreuung könnten zu geringem ärztlichen Engagement beitragen. Spezielle Versorgungsstrukturen sind vielleicht nicht bekannt, sodass Engagement erforderlich ist, um geeignete Spezialisten herauszufinden. Dank neuer Medien wie dem Internet wird die Information und Kontaktaufnahme z. B. zu Spezialambulanzen erleichtert.

Schließlich fehlen auch qualitätssichernde Maßnahmen und Angaben zur Qualität z. B. von Spezialambulanzen (Gutachten 2003 Bd. 2), sodass auch die Überweisung an ein Kompetenzzentrum nicht zwangsläufig zu einer gebesserten Versorgung beitragen muss. Insgesamt erschwerend ist sicher auch die eingeschränkte Datenlage zur langfristigen Betreuung muskelkranker Patienten. Nur zu einzelnen Versorgungsaspekten sind gut-evidierte Leitlinien vorhanden. Häufig existieren z. T. widersprüchliche Empfehlungen von Experten, sodass die Orientierung insbesondere für Nicht-Spezialisten erschwert ist.

4.5 Fazit der Untersuchung

4.5.1 Vorschläge für weitere Untersuchungen

Diese Untersuchung kann einen Überblick über die medizinische Versorgung erwachsener Patienten mit unterschiedlichen Muskelerkrankungen geben. Als Problembereiche zeigten sich u. a. die Diagnosestellung und die Sicherung der weiteren Betreuung. Es wäre interessant zu untersuchen, ob die Dauer bis zur Diagnosestellung künftig verkürzt werden kann und inwieweit diese Krankheiten künftig ambulant diagnostiziert werden. Um genauere Aussagen z. B. zur kardiologischen Betreuung machen zu können, sollte diese bei Patienten mit spezifischen Krankheiten wie Myotoner Dystrophie Typ 1 entsprechend gültigen Leitlinien überprüft werden. Auch die m. E. empfehlenswerte Vorstellung an einer Spezialambulanz nach Diagnosestellung könnte konkret erfragt werden. Wie schon der SV-Rat bemerkte, fehlen jedoch Outcome-Studien zur Betreuung von Patienten durch Spezialambulanzen. Können diese die Diagnosestellung beschleunigen und sichern sie eine adäquate Betreuung nach dem neuesten Stand der Wissenschaft?

Schließlich könnte die Befragung von niedergelassenen Ärzten, welche von betroffenen Patienten als erstes aufgesucht werden, das Bild wesentlich ergänzen. Wie sehen sie ihr Wissen über Muskelkrankheiten und über geeignete Ansprechpartner? Wie ist ihre Ein-

Diskussion

stellung zu dieser Gruppe der Erkrankungen? Wie erklären sie Defizite im Diagnose- und Behandlungsverhalten, wo sehen sie konkrete Verbesserungsmöglichkeiten?

Davon unberührt herrscht weiter ein großer Forschungsbedarf zum klinischen Management muskelkranker Patienten, denn zu vielen Aspekten der medizinischen Versorgung existieren bislang nur Expertenmeinungen oder Studien eingeschränkter Qualität (Beispiel Effektivität von Physiotherapie - siehe 1.3.3.4).

4.5.2 Vorschläge zur Verbesserung der medizinischen Versorgung

Primäre Grundlage für eine frühe und korrekte Diagnose bleibt die sorgfältige Anamnese und die körperliche bzw. speziell neurologische Untersuchung, auch in Zeiten moderner Technologien (Belsh 1999). Neurologen, aber in erster Linie Nicht-Neurologen müssten fortgebildet werden. Nicht-Neurologen müssen ihre Rolle als erste Anlaufstelle erkennen und rechtzeitig überweisen (Belsh 1999; Chio 1999; Eisen 1999; Mohamed et al. 2000). Letzteres gilt insbesondere für die Fachrichtung Orthopädie, die häufig von betroffenen Patienten konsultiert wurde (siehe 3.2.6). V. a. bei persistierender Muskelschwäche sollte frühzeitig an einen Neurologen zum Ausschluss einer Muskelerkrankung überwiesen werden. Eine hereditäre Muskelerkrankung ist trotz scheinbar leerer Familienanamnese nicht sicher auszuschließen (siehe 3.8.6). Bei Verdacht auf eine Muskelerkrankung sollte dann frühzeitig Kontakt mit einer Spezialeinrichtung aufgenommen werden, um neueste diagnostische Möglichkeiten nutzen zu können. Als weitere Möglichkeit zur Verkürzung der Diagnosezeiten wird die Förderung des öffentlichen Bewusstseins für die Erkrankungen genannt (Eisen 1999). Auch über die notwendige krankheitsspezifische Langzeitbetreuung von Muskelkranken sollte m. E. verstärkt informiert werden. Als zentral sehe ich die umfassende Aufklärung der Patienten auch bezüglich möglicher Komplikationen, notwendiger Kontrollen, aber auch der Möglichkeit von Therapiestudien oder Kontaktaufnahme zu Selbsthilfegruppen an. Schließlich muss direkt im Anschluss an die Diagnosestellung die weitere Betreuung durch Spezialisten personell bzw. strukturell gesichert werden. Auch im Verlauf sollte mit Spezialisten kooperiert werden, um auf den neuesten Stand der Forschung und der Versorgungsstandards zu gelangen.

5 Zusammenfassung

Muskelkrankheiten sowie neuromuskuläre Erkrankungen im weiteren Sinne sind hereditäre oder erworbene, seltene bis sehr seltene, chronisch verlaufende Erkrankungen. Die Betreuung betroffener Patienten ist eine komplexe, multidisziplinäre Aufgabe. In Deutschland und weltweit existierten bisher in erster Linie Expertenstellungnahmen und Kasuistiken, aber nur einzelne kontrollierte Studien zur medizinischen Versorgung der von Muskelkrankheiten betroffenen Patienten. Vor allem zur Diagnosestellung bei Muskelerkrankungen im Erwachsenenalter fanden sich nur sporadische Angaben. Seltene Erkrankungen wurden generell lange von der Forschung und der Politik vernachlässigt.

Im Frühjahr/Sommer 2002 wurde deshalb eine Befragung von 51 erwachsenen Patienten mit Muskelerkrankungen im Raum Berlin-Brandenburg zu verschiedenen Aspekten der medizinischen Versorgung durchgeführt. Dazu gehörten die Diagnosestellung und Aufklärung der Patienten, die ambulante Langzeitbetreuung einschließlich Physiotherapie, die Versorgung mit Hilfsmitteln, die Betreuung pulmonaler und kardialer Komplikationen sowie stationäre Aufenthalte. Ein standardisierter Fragebogen sowie ein Leitfadeninterview wurden dazu entwickelt. Als Untersuchungsschwerpunkt wurde die Diagnosestellung gewählt.

Vom ersten Arztbesuch wegen Myopathie-bezogener Symptome bis zur Diagnose vergingen durchschnittlich 4,1 Jahre. Als ursächliche Faktoren wurden eine unzureichende Anamneseerhebung, die mangelnde körperliche Untersuchung sowie eine geringe Bereitschaft zur Überweisung an neurologische Fachärzte identifiziert. Es fanden sich signifikante Verzögerungen für Patienten, die als erstes zu einem nicht-neurologischen Facharzt gegangen waren im Vergleich zu Patienten, die einen Allgemein- bzw. Hausarzt aufgesucht hatten. Die Diagnosestellung der meisten Patienten (59 %) erfolgte während eines Krankenhausaufenthaltes.

Die Aufklärung der Patienten stellte sich als überwiegend nicht befriedigend dar und wurde begleitet von Schwierigkeiten, nach der Diagnosestellung einen geeigneten Ansprechpartner für die Langzeitbetreuung zu finden (43 % der Patienten). 31 % der Patienten erhielten keine Beratung hinsichtlich der möglichen Heredität ihrer Erkrankung. Fehlende Behandlungskonzepte und mangelnde Verlaufskontrollen zeigten sich u. a. in einer unzureichenden Aufklärung und Überwachung hinsichtlich kardialer und pulmonaler Kompl-

Zusammenfassung

kationen. So wurden nur 23 % aller Patienten darüber aufgeklärt und nur bei 71 % bzw. 45 % aller Patienten wurde jemals die Herz- bzw. die Atemfunktion untersucht. Die Verordnung von Physiotherapie und Hilfsmitteln wurde überwiegend positiv erlebt.

Rehabilitation war nach der Diagnosestellung häufigster Grund für stationäre Aufenthalte. Einzelne Patienten mussten aufgrund von Komplikationen wie pulmonalen Problemen oder Verletzungen durch Stürze ins Krankenhaus. Kritik der Patienten betraf v. a. die mangelnde Kompetenz vieler Ärzte, die schwierige Diagnosestellung sowie die schwierige Suche nach geeigneten Spezialisten. Eigeninitiativen der Patienten bestanden u. a. in der Kontaktaufnahme zu Selbsthilfegruppen und im Ausprobieren alternativer Verfahren.

Die Ergebnisse unserer Befragung bestätigen Defizite der medizinischen Versorgung, die zum Teil auch in wenigen kontrollierten Studien aus den USA, Frankreich und anderen europäischen Ländern zu finden waren sowie durch Expertenstellungnahmen beschrieben worden sind. Zum Ablauf der Diagnosestellung gab es lediglich speziell zur ALS vergleichbare kontrollierte Studien, jedoch nicht zu Muskelkrankheiten allgemein im Erwachsenenalter.

Falsche oder späte Diagnosen könnten dem Patienten neue Entwicklungen in der Therapie vorenthalten. Als riskant für die Patienten ist vor allem die erkannte unzureichende kardiologische und pulmologische Betreuung einzuschätzen. Das Bewusstsein für therapeutische Möglichkeiten und Notwendigkeiten im Bereich der Muskelkrankheiten sollte sowohl unter Ärzten, paramedizinischen Professionen, als auch in der Öffentlichkeit geschärft werden. Als wichtige Konsequenz muss auch die zügige Überweisung zum Neurologen bei Verdacht auf eine Muskelschwäche sowie die Besinnung auf gründliche Anamnesen und klinische Untersuchungen benannt werden.

Die vorliegende Untersuchung belegt die Notwendigkeit einer Verbesserung der medizinischen Versorgung im Bereich der Muskelkrankheiten. Als geeignetes Versorgungsmodell im Bereich seltener Erkrankungen wie den Muskelerkrankungen gilt eine Spezialambulanz, die eine multidisziplinäre Betreuung der Patienten nach neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen sichern sollte. Parallel zur Förderung spezialisierter Strukturen einschließlich ihres Bekanntheitsgrades unter Ärzten und Patienten sollten jedoch auch objektive Outcome-Studien zu diesen Einrichtungen erfolgen.

Literaturverzeichnis

Abicht A, Lochmüller H: Kongenitale myasthene Syndrome, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 225-231

Abresch RT, Seyden NK, Wineinger MA: Quality of life- Issues for persons with neuro-muscular diseases, *Phys Med Rehabil Clin N Am* 1998, 9 (1): 233-248

Amato AA, Barohn RJ: Inflammatory myopathies: dermatomyositis, polymyositis, inclusion body myositis and related diseases, in Schapira AHV, Griggs RC (Hrsg): *Muscle diseases*, Butterworth-Heinemann, Boston [u. a.] 1999, S. 299-338

Amato AA, Griggs RC: Treatment of idiopathic inflammatory myopathies, *Curr Opin Neurol* 2003; 16 (5): 569-75

Amato AA, Griggs RC: Unicorns, dragons, polymyositis, and other mythological beasts, *Neurology* 2003; 61: 288-290

Ansved T: Muscular dystrophies: influence of physical conditioning on the disease evolution, *Curr Opin Clin Nutr Metab Care* 2003; 6: 435-439

Appleton RE, Nicolaidis P: Early diagnosis of Duchenne muscular dystrophy, *Lancet* 1995; 345: 1243-1244

Araujo AP de QC, Deco MC de, Kloh B de Sá, Costa MR da, Gois FV de, Chaves Mendonca Guimaraes AF: [Diagnosis delay of Duchenne Muscular Dystrophy], *Rev. Bras. Saúde Matern. Infant.*, Recife, 2004; 4 (2): 179-183

Arendt EA: Gender differences in musculoskeletal health, *J Gend Specif Med* 2000; 3(7): 58-64

Atteslander P: Erhebung sozialer Daten - Befragung, in: *Methoden der empirischen Sozialforschung*, 9. Auflage, de Gruyter, Berlin [u. a.] 2000, S. 114-181

Atteslander P: Inhaltsanalyse - Forschungsablauf, in: *Methoden der empirischen Sozialforschung*, 9. Auflage, de Gruyter, Berlin [u. a.] 2000, S. 221-225

Bach JR: Introduction to rehabilitation of neuromuscular disorders, *Semin Neurol* 1995; 15 (1): 1-6

Bach JR: *Guide to the Evaluation and Management of Neuromuscular Disease*, Hanley and Belfus, Philadelphia 1999

Bach JR, Chaudhry SS: Standards of care in MDA clinics, *Am J Phys Med Rehabil* 2000; 79 (2): 193-196

Badura B: Patientenorientierte Systemgestaltung im Gesundheitswesen, in Badura B, Feuerstein G (Hrsg): *Systemgestaltung im Gesundheitswesen: zur Versorgungskrise der hochtechnisierten Medizin und den Möglichkeiten ihrer Bewältigung*, 2. Auflage, Juventa, Weinheim [u. a.] 1996, S. 255-310

Badura B, Feuerstein G: Gesundheit und Gesundheitswesen, in Joas H (Hrsg): *Lehrbuch der Soziologie*, 2. Auflage, Campus, Frankfurt [u. a.], 2003, S. 363-388

Literaturverzeichnis

- Baumann P, Myllylä VV, Leisti I: Myotonia congenita in northern Finland: an epidemiological and genetic study, *J Med Genet* 1998; 35: 293-296
- Baur CP, Schlecht R, Jurkat-Rott K, Georgieff M, Lehmann-Horn F: Anästhesie bei neuromuskulären Erkrankungen. Teil 1: Einführung, *Anästhesiol Intensivmed Notfallmed Schmerzther* 2002; 37: 77-83
- Bayas A, Gold R: Diagnostische Prinzipien bei Muskelerkrankungen, *Fortschr Neurol Psychiat* 2003; 71: 61-66
- Begum T, Oliver MR, Kornberg AJ, Dennett X: Elevated aminotransferase as a presenting finding in a patient with occult muscle disease, *J Paediatr Child Health* 2000; 36: 189-190
- Belsh JM: Diagnostic challenges in ALS, *Neurology* 1999; 53 (8) *Suppl.*: 26-30
- Belsh JM, Schiffman PL: Misdiagnosis in patients with amyotrophic lateral sclerosis, *Arch Intern Med* 1990; 150: 2301-2305
- Belsh JM, Schiffman PL: The ALS patient perspective on misdiagnosis and its repercussions, *J Neurol Sci* 1996; 139 (Suppl.):110-116
- Bensimon G, Lacomblez L, Meininger V, ALS/Riluzole Study Group: A controlled trial of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis, *N Engl J Med* 1994; 330: 585-591
- Bernius P, Reichelt A: Orthopädische Untersuchung und Diagnostik, in Reichelt A (Hrsg): *Orthopädie*, Steinkopff, Darmstadt 2000, S. 3-15
- Bertorini TE: Overview and Classification of Neuromuscular Disorders, in Bertorini TE (Hrsg): *Clinical evaluation and diagnostic tests for neuromuscular disorders*, Butterworth Heinemann, Amsterdam [u. a.] 2002, S. 1-14
- Bertorini TE: Clinical evaluation and clinical diagnostic tests, in Bertorini T E (Hrsg): *Clinical evaluation and diagnostic tests for neuromuscular disorders*, Butterworth Heinemann, Amsterdam [u. a.] 2002, S. 15-97
- Bock Marlene: Das halbstrukturierte-leitfadenorientierte Tiefeninterview in Hoffmeyer-Zlotnik JHP (Hrsg): *Analyse verbaler Daten*, Westdeutscher Verlag, Opladen 1992, S. 90-107
- Borasio GD, Miller RG: Clinical characteristics and management of ALS, *Semin Neurol* 2001; 21(2): 155-66
- Borasio GD, Sloan R, Pongratz DE: Breaking the news in amyotrophic lateral sclerosis, *J Neurol Sci* 1998; 160 (*Suppl.1*):127-133
- Bormann R von: Erwartungen von Selbsthilfegruppen an die sozialmedizinische Kompetenz von Ärzten- ein Beitrag aus Sicht der Sozialarbeit bei Verlauf und Bewältigung chronischer Erkrankungen am Beispiel der multiplen Sklerose, *Gesundheitswesen* 1993; 55 (*Sonderheft 2*), S. 66-68
- Bortz J, Döring N: Quantitative Methoden: Befragen, in *Forschungsmethoden und Evaluation*, 2. Auflage, Springer, Berlin [u. a.] 1995, S. 216-240
- Bortz J, Döring N: Qualitative Methoden, in *Forschungsmethoden und Evaluation*, 2. Auflage, Springer, Berlin [u. a.] 1995, S. 271-325

Literaturverzeichnis

- Bortz J, Döring N: Hypothesengewinnung und Theorienbildung, in Forschungsmethoden und Evaluation, 2. Auflage, Springer, Berlin [u. a.] 1995, S. 327-367
- Brooke MH: The symptoms and signs of neuromuscular diseases, in: A clinician's view of neuromuscular diseases, Williams and Wilkins, Baltimore 1977, S. 1-33
- Brooke MH: Clinical evaluation of patients with neuromuscular disease, in Schapira AHV, Griggs RC (Hrsg): Muscle diseases, Butterworth-Heinemann, Boston [u. a.] 1999, S. 1-24
- Brown L: Quality control and data monitoring: A guide to good clinical practice, in Guiloff RJ (Hrsg): Clinical trials in neurology, Springer, London [u. a.] 2001, S. 81-94
- Bühl A, Zöfel P: SPSS 11, 8. Auflage, Pearson Studium 2002
- Bulcke JAL, Baert AL: Myopathies: Definitions, clinical presentations and classification, in: Clinical and radiological aspects of myopathies: CT scanning, EMG, radioisotopes, Springer, Berlin [u. a.] 1982, S. 7-25
- Bushby K, Muntoni F, Bourke JP: 107th ENMC International Workshop: the management of cardiac involvement in muscular dystrophy and myotonic dystrophy. 7th-9th June 2002, Naarden, the Netherlands, Neuromuscul Disord 2003; 13: 166-172
- Bushby KMD, Hill A, Steele JG: Early diagnosis in Duchenne muscular dystrophy, Lancet 1999; 353: 1975
- Campbell H, Bradshaw N, Davidson R, Dean J, Goudie D, Holloway S, Porteous M: Evidence based medicine in practice: lessons from a Scottish clinical genetics project, J Med Genet 2000; 37: 684-691
- Chio A: ISIS-Survey: an international study on the diagnostic process and its implications in amyotrophic lateral sclerosis, J Neurol 1999; 246 (Suppl.3): 3/1-3/5
- Cleland JA, Venzke JW: Dermatomyositis: evolution of a diagnosis, Phys Ther 2003; 83: 932-945
- Corr B, Frost E, Traynor BJ, Hardiman O: Service provision for patients with ALS/MND: A cost-effective multidisciplinary approach, J Neurol Sci 1998; 160 (Suppl.1): 141-145
- Dabby R, Lange DJ, Trojaborg W, Hays AP, Lovelace RE, Brannagan TH, Rowland LP: Inclusion body myositis mimicking motor neuron disease, Arch Neurol 2001; 58: 1253-1256
- Donze C, Delattre S, Viet G, Thevenon A: [Neuromuscular diseases: health care accessibility in the Nord-Pas-de-Calais region], Rev Neurol (Paris) 1999; 155 (12): 1063-1070 (Französisch)
- Eagle M: Report on the muscular dystrophy campaign workshop: exercise in neuromuscular diseases Newcastle, January 2002, Neuromuscul Disord 2002; 12 (10): 975-983
- Eisen A: How to improve the diagnostic process, J Neurol 1999; 246 (Suppl.3): 3/6-3/9
- Emery AE: Population frequencies of inherited neuromuscular diseases- a world survey, Neuromuscul Disord 1991; 1 (1): 19-29
- Emery AE: The muscular dystrophies, Lancet 2002; 359 (9307): 687-695

Literaturverzeichnis

- Esser H: Der Befragte, in Koolwijk J van, Wieken-Mayser M (Hrsg): Techniken der empirischen Sozialforschung, Band 4 - Erhebungsmethoden: Die Befragung, R. Oldenbourg, München [u. a.] 1974, S. 107-129
- Faltermeier T: Subjektive Theorien von Gesundheit und präventives Gesundheitsverhalten als Forschungsgegenstand, in: Gesundheitsbewusstsein und Handeln, Beltz Psychologie-Verlags-Union, Weinheim 1994, S. 67-154
- Fardeau-Gautier M, Fardeau M: Socioeconomic aspects of neuromuscular diseases, in Engel AG, Franzini-Armstrong C (Hrsg): Myology: basic and clinical, 2. Auflage, McGraw-Hill, New York [u. a.] 1994, S. 739-745
- Finsterer J: Mitochondriopathy mimicking Amyotrophic Lateral Sclerosis, *Neurologist* 2003; 9: 45-48
- Finsterer J, Jarius C, Eichberger H, Jaksch M: Phenotype variability in 130 adult patients with respiratory chain disorders, *J Inherit Metab Dis.* 2001; 24: 560-576
- Flaherty KR, Wald J, Weisman IM, Zeballos RJ, Schork MA, Blaivas M, Rubenfire M, Martinez FJ: Unexplained exertional limitation, *Am J Respir Crit Care Med* 2001; 164: 425-432
- Fowler WM: Consensus conference summary: Role of physical activity and exercise training in neuromuscular diseases, *Am J Phys Med Rehabil* 2002; 81 (*Suppl*): 187- 195
- Fowler WM, Abresch RT, Moch T, Brewer ML, Boweden RK, Wanlass RL: Employment profiles in neuromuscular diseases, *Am J Phys Med Rehabil* 1997, 76 (*1*): 26-37
- Fowler WM, Carter GT, Kraft GH: The role of physiatry in the management of neuromuscular disease, *Phys Med Rehab clin N Am* 1998, 9 (*1*): 1-8
- Friedrichs J: Methoden in: Methoden empirischer Sozialforschung, 14. Auflage, Westdeutscher Verlag, Opladen 1990, S. 224-246
- Fülgraff G: Perspektiven der Public-Health-Forschung, in Deutsche Gesellschaft für Public Health (Hrsg): Public-Health-Forschung in Deutschland, Hans Huber, Bern [u. a.] 1999, S. 33-36
- Gandjour A: Angemessenheit in der Gesundheitsversorgung: Länderbericht Deutschland, in Bundesministerium für Gesundheit (Hrsg): Angemessenheit medizinischer Leistungen-Tagungsband WHO-Workshop in Koblenz vom 23. bis 25.3.2000, Nomos, Baden-Baden 2001, S. 77-83
- Gelinas D: Conceptual approach to diagnostic delay in ALS: a United States perspective, *Neurology* 1999; 53 (*8 Suppl.5*): 17-19
- Goebel HH: Desmin-assoziierte Myopathien, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 169-174
- Goebel HH, Moers A von: Kongenitale Myopathien, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 160-169
- Goebels N: Polymyositis und Dermatomyositis, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 194-207

Literaturverzeichnis

- Goebels N, Pongratz D: Myositiden, in Brandt T, Dichgans J, Diener HC (Hrsg): Therapie und Verlauf neurologischer Erkrankungen, Kohlhammer, Stuttgart 2003, S. 1284-1299
- Gunkel O, Reichenbach H, Thamm B, Wetzel U, Bratanow S, Kirchhof M, Lauer B, Froster U, Schuler G: Späte Diagnose einer myotonen Dystrophie Curschmann-Steinert bei einer Patientin mit Dilatativer Kardiomyopathie und ihrem Sohn, *Z Kardiol* 2000; 89: 599-605
- Haavisto KH: Research into rare diseases: The European Commission's activities, in: Dijkstra H, Poot E, Wilczek I (Hrsg): Biomedical research and orphan medicinal products, Fontein, Baarn, 1998, S. 35-38
- Halkin A, Reichman J, Schwaber M, Paltiel O, Brezis M: Likelihood ratios: getting diagnostic testing into perspective, *Q J Med* 1998; 91: 247-258
- Hardiman O: Pitfalls in the diagnosis of motor neuron disease, *Hosp Med* 2000; 61(11): 767-771
- Harper CM, Engel AG: Quinidine sulfate therapy for the slow-channel congenital myasthenic syndrome, *Ann Neurol* 1998; 43: 480-484
- Harper CM, Fukudome T, Engel AG: Treatment of slow-channel congenital myasthenic syndrome with fluoxetine, *Neurology* 2003; 60: 1710-1713
- Heckmann F: Interpretationsregeln zur Auswertung qualitativer Interviews und sozialwissenschaftlich relevanter Texte, in Hoffmeyer-Zlotnik JHP (Hrsg): Analyse verbaler Daten, Westdeutscher Verlag, Opladen 1992, S. 142-164
- Hilton-Jones D: Myotonic dystrophy - forgotten aspects of an often neglected condition, *Curr Opin Neurol* 1997; 10: 399-401
- Hilton-Jones D: Diagnosis and treatment of inflammatory muscle diseases, *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2003; 74 (Suppl.2): ii25-ii31
- Hobart JC, Thompson AJ: Assessment measures and clinical scales, in Guilloff RJ (Hrsg): Clinical trials in neurology, Springer, London [u. a.] 2001, S. 17-28
- Hopf C: Qualitative Interviews in der Sozialforschung. Ein Überblick, in Flick U, Kardoff E von, Steinke I (Hrsg): Qualitative Forschung: Ein Handbuch, 3. Auflage, Rowohlt, Reinbek bei Hamburg 2004, S. 349-360
- Hours S, Lejaille M, Pozzi D, Falaize L, Zerah-Lancner F, Raphael JC, Lofaso F: Perceived inspiratory difficulty in neuromuscular patients with primary muscle disorders, *Neuromuscul Disord* 2004; 14 (5):289-296
- Hull KM, Griffith L, Kuncl RW, Wigley FM: A deceptive case of amyloid myopathy, *Arthritis Rheum* 2001; 44(8): 1954-1958
- Iribarne A: Orphan diseases and adoptive initiatives, *JAMA* 2003; 290 (1): 116
- Jungbluth H, Sewry CA, Muntoni F: What's new in neuromuscular disorders? The congenital myopathies, *Eur J Paediatr Neurol* 2003; 7: 23-30
- Kalinin VA, Temin PA, Arkhipov BA, Zavadenko NN: [Organization of therapeutic aid to patients with hereditary neuromuscular diseases], *Zh Nevropatol Psikhiatr Im SS Kor-*

Literaturverzeichnis

- sakova 1989; 89 (12): 26-29 (Russisch)
- Karpati G, Sinnreich M: The molecular era of myology, *J neuropathol exp neurol* 2003, 62 (12): 203-210
- Kasteler JS, Callen JP: Scalp involvement in dermatomyositis: often overlooked or misdiagnosed, *JAMA* 1994; 272: 1939-1941
- Kirsten D, Costabel U: Orphan diseases- ein weltweites Problem, *Pneumologie* 2004; 58: 707-708
- Kleiner-Fisman G, Kott HS: Myasthenia gravis mimicking stroke in elderly patients, *Mayo Clin Proc* 1998; 73: 1077-1078
- Klier H: Beatmung- und was dann?, *Med Klin* 1997; 92, *Suppl.1*: 137-139
- Koch SJ, Arego DE, Bowser B: Outpatient rehabilitation for chronic neuromuscular disease, *Am J Phys Med* 1986; 65 (5): 245-257
- Kolip Petra: Frauen und Männer, in Schwartz FW, Badura B, Leidl L, Raspe H, Siegrist J (Hrsg): *Das Public Health Buch: Gesundheit und Gesundheitswesen, Urban und Schwarzenberg, München [u. a.] 1998, S. 506-516*
- Korinthenberg R: Neuromuskuläre Erkrankungen: Therapiekonzepte, in Aksu F (Hrsg): *Neuropädiatrie: Diagnostik und Therapie neurologischer Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter, UNI-MED, Bremen [u. a.] 2002, S. 128-136*
- Kornhuber ME, Zierz S: Diagnostische Möglichkeiten bei neuromuskulären Krankheiten, *Psychoneuro* 2003; 29 (3): 94-103
- Kreutz H, Titscher S: Die Konstruktion von Fragebögen, in Koolwijk J van, Wieken-Mayser M (Hrsg): *Techniken der empirischen Sozialforschung, Band 4 - Erhebungsmethoden: Die Befragung, R. Oldenbourg, München [u. a.] 1974, S. 25-72*
- Kugler J: Lebenssituation von Patienten mit Myasthenia gravis, Vortrag vom 13.9.2003 in Weimar, Jahrestreffen der Regionalgruppe Thüringen der Deutschen Myastheniegesellschaft (DMG)
- Kugler J, Deutsche Myasthenie-Gesellschaft (DMG)
Ergebnisse der Mitgliederbefragung der Deutschen Myasthenie-Gesellschaft
www.dhmd.de/forum-wissenschaft/fachtagung04/ft04-kugler_ref.htm (Zugang 7.7.2005)
- Larach MG, Muldoon SM: North American malignant hyperthermia registry clinical and research mission, *ASA Newsletter* 1997: 61 (4)
www.asahq.org/Newsletters/1997/04_97/MH_Registry.html (Zugang 7.7.2005)
- Lehmann T-N, Spuler S: Muskelbiopsie, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): *Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 42-47*
- Leinmüller R: Akromegalie. Harte Daten, *Dtsch Ärztebl* 2004, 101 (8): A-479
- Leon-S. FE, Cotes A F de: [Chronic myasthenia gravis simulating a muscular dystrophy, in eastern Colombia], *Rev Neurol* 2001; 32 (2): 145-147 (Spanisch)
- Levin N, Mor M, Ben-Hur T: Patterns of misdiagnosis of multiple sclerosis, *Isr Med Assoc*

Literaturverzeichnis

J 2003; 5 (7): 489-490

Lochmüller Hanns: Das Muskeldystrophie-Netzwerk (MD-NET) in Aktion- von der Muskelzelle bis zur klinischen Studie, in Bundesministerium für Bildung und Forschung (Hrsg): Gesundheitsforschung: Forschung für den Menschen. Seltene Erkrankungen- aber Millionen Patienten, BMBF publik, 2003
siehe: www.gesundheitsforschung-bmbf.de/_media/Presseordner-gesamt.pdf (Zugang 7.7.2005)

Lotz BP, Engel AG, Nishino H, Stevens JC, Litchy WJ: Inclusion body myositis- observations in 40 Patients, Brain 1989; 112: 727-747

Malcic I, Jelusic M, Kniewald H, Barisic N, Jelasic D, Bozikov J: Epidemiology of Cardiomyopathies in children and adolescents: a retrospective study over the last 10 years, Cardiol Young 2002, 12: 253-259

Marshall PD, Galasko CSB: No improvement in delay of Duchenne muscular dystrophy, Lancet 1995; 345: 590-591

Mayer HO: Methodologie als Basis von Methode, in: Interview und schriftliche Befragung: Entwicklung, Durchführung und Auswertung, R. Oldenbourg, München [u. a.] 2002, S. 15-26

Mayer HO: Qualitative Befragung- das Leitfadenterview, in: Interview und schriftliche Befragung: Entwicklung, Durchführung und Auswertung, R. Oldenbourg, München [u. a.] 2002, S. 36-56

Mayer HO: Quantitative Befragung- der standardisierte Fragebogen, in: Interview und schriftliche Befragung: Entwicklung, Durchführung und Auswertung, R. Oldenbourg, München [u. a.] 2002, S. 57-135

Mayes MD, Giannini EH, Pachman LM, Buyon JP, Fleckman P: Connective tissue disease registries, Arthritis Rheum 1997; 40: 1556-1559

Mayring P: Techniken qualitativer Inhaltsanalyse, in: Qualitative Inhaltsanalyse, 6. Auflage, Beltz Deutscher Studien Verlag, Weinheim [u. a.] 1997, S. 42-99

Mayring P: Erhebungsverfahren- Problemzentriertes Interview, in: Einführung in die Qualitative Sozialforschung, 5. Auflage, Beltz, Weinheim [u. a.] 2002, S. 67-72

Mayring P: Gütekriterien qualitativer Forschung, in: Einführung in die Qualitative Sozialforschung, 5. Auflage, Beltz, Weinheim [u. a.] 2002, S. 140-148

Meola G: Clinical and genetic heterogeneity in myotonic dystrophies, Muscle Nerve 2000; 23 (12): 1789-99

Meyer R: Post-Polio-Syndrom: Eine häufig übersehene Entität, Dtsch Ärztebl 2000; 97 (7): A-357-358

Moers A von: Dystrophinopathien, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 85-93

Mohamed K, Appleton R, Nicolaides P: Delayed diagnosis of Duchenne muscular dystrophy, Eur J Paediatr Neurol 2000; 4: 219-223

Literaturverzeichnis

- Moreno B: Funktionelle Therapie wichtig, Dtsch Ärztebl 1998; 95 (46): A-2931
- Neudecker S: Klassifikation und Benennung von Myopathien, Psychoneuro 2003; 29 (3): 86-93
- Newsom-Davis J: Therapy in myasthenia gravis and Lambert-Eaton myasthenic syndrome, Semin Neurol 2003; 23 (2): 191-198
- Ngeh JKT, McElligott G: Myasthenia gravis-an elusive diagnosis in older people, J Am Geriatr Soc 2001; 49 (5): 683-684
- Niethard FU, Pfeil J: Orthopädische Diagnostik, in: Orthopädie, 3. Auflage, Hippokrates, Stuttgart 1997, S. 20-54
- Nigro G, Comi LI, Politano L, Nigro V: Dilated cardiomyopathy of muscular dystrophy: a multifaceted approach to management, Semin Neurol 1995; 15 (1): 90-105
- o.V.
Bildungsabschluss 2000-2002, Statistisches Bundesamt (Hrsg), 2002
www.destatis.de/basis/d/biwiku/bildab1.htm
(aktualisiert am 23.Juni 2003; Zugang 7.7.2005)
- o.V.
Demografische Standards, Statistisches Bundesamt (Hrsg), 3. Auflage, Wiesbaden 1999
www.gesis.org/Methodenberatung/Untersuchungsplanung/Standarddemografie/dem_standards/demsta99.pdf (Zugang 7.7.2005)
- o.V.
EuroMuscleNet, PD Dr. Simone Spuler (Projektkoordination)
www.euromusclenet.org (Zugang 7.7.2005)
- o.V.
Gutachten 2000/2001-Bedarfsgerechtigkeit und Wirtschaftlichkeit, Band 1: Zielbildung, Prävention, Nutzerorientierung und Partizipation, Sachverständigenrat für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen (Hrsg), Nomos, Baden-Baden 2002
(im Text: Gutachten 2000/2001 Bd. 1)
- o.V.
Gutachten 2000/2001-Bedarfsgerechtigkeit und Wirtschaftlichkeit, Band 2: Qualitätsentwicklung in Medizin und Pflege, Sachverständigenrat für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen (Hrsg), Nomos, Baden-Baden 2002
(im Text: Gutachten 2000/2001 Bd. 2)
- o.V.
Gutachten 2000/2001-Bedarfsgerechtigkeit und Wirtschaftlichkeit, Band 3: Über-, Unter- und Fehlversorgung, 3.1 Grundlagen, Übersichten, Versorgung chronisch Kranker, Sachverständigenrat für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen (Hrsg), Nomos, Baden-Baden 2002
(im Text: Gutachten 2000/2001 Bd. 3.1)
- o.V.
Gutachten 2003-Finanzierung, Nutzerorientierung und Qualität, Band 1: Finanzierung und Nutzerorientierung, Sachverständigenrat für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen

Literaturverzeichnis

(Hrsg), Nomos , Baden-Baden 2003
(im Text: Gutachten 2003 Bd. 1)

o.V.

Gutachten 2003- Finanzierung, Nutzerorientierung und Qualität, Band 2: Qualität und Versorgungsstrukturen, Sachverständigenrat für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen (Hrsg), Nomos, Baden-Baden 2003
(im Text: Gutachten 2003 Bd. 2)

o.V.

Jahrbuch der neuromuskulären Erkrankungen 2002: im Auftrag der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V., Pongratz D, Fischer W (Hrsg), Arcis, München 2003

o.V.

Labor und Diagnose, Thomas L (Hrsg), 5. Auflage, TH Books, Frankfurt/Main 1998

o.V.

Muskelkrankheiten, Spuler S, Moers A von (Hrsg), Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004

o.V.

Myology: basic and clinical, Engel AG, Franzini-Armstrong C (Hrsg), 2. Auflage, McGraw-Hill, New York [u. a.] 1994

o.V.

Myology: basic and clinical, Engel AG, Franzini-Armstrong C (Hrsg), 3. Auflage, McGraw-Hill, New York [u. a.] 2004

o.V.

Netzwerke zu seltenen Erkrankungen. Die Förderung durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung, in Bundesministerium für Bildung und Forschung (Hrsg): Gesundheitsforschung: Forschung für den Menschen. Seltene Erkrankungen-aber Millionen Patienten, BMBF publik, 2003

siehe: www.gesundheitsforschung-bmbf.de/_media/Presseordner-gesamt.pdf (Zugang 7.7.2005)

o.V.

Orphanet

siehe www.orpha.net (Beiträge zu seltenen Krankheiten, Selbsthilfegruppen - Zugang 7.7.2005)

siehe www.orpha.net/orphacom/press/orphanxchange/DE-PressOrphanXchange.doc (Presseveröffentlichung August 2004 zu OrphanXchange und Erditi – Zugang 7.7.2005)

o.V.

OrphanXchange

siehe www.orphanxchange.org (Beiträge zu seltenen Erkrankungen - Zugang 7.7.2005)

o.V.

Statistiken: Bevölkerung, Statistisches Landesamt Berlin 2005
www.statistik-berlin.de (Zugang 7.7.2005)

Pandian JD, Khosla P: A misdiagnosis of multifocal motor neuropathy, Lancet Neurology 2003; 2: 317-318

Literaturverzeichnis

- Parboosingh JS, Figlewicz DA, Krizus A, Meininger V, Azad NA, Newman DS, Rouleau GA: Spinobulbar Muscular Atrophy can mimic ALS: The importance of genetic testing in male patients with atypical ALS, *Neurology* 1997; 49 (2): 568-572
- Partridge TA: Stem cell route to neuromuscular therapies, *Muscle Nerve* 2003; 27: 133-141
- Pellkofer H, Voltz R: Paraneoplastische Erkrankungen des Muskels und der muskulären Endplatte, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): *Muskelkrankheiten*, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 274-278
- Perrin C, Unterborn JN, D'Ambrosio C, Hill NS: Pulmonary Complications of chronic neuromuscular diseases and their management, *Muscle Nerve* 2004; 29: 5-27
- Peters P: The European Commission's views on rare diseases, in Dijkstra H, Poot E, Wilczek I (Hrsg): *Biomedical research and orphan medicinal products*, Fontein, Baarn 1998, S. 20-30
- Poeck KP, Hacke W: Polyneuropathien und hereditäre Neuropathien, in: *Neurologie*, 11. Auflage, Springer, Berlin [u. a.] 2001, S. 637-661
- Prime KP, Edwards SG, Pakiatnathan MR, Holton JL, Scaravilli F, Miller RF: Polymyositis masquerading as mitochondrial toxicity, *Sex Transm Infect* 2003; 79: 417-418
- Rabeharisoa V: The struggle against neuromuscular diseases in France and the emergence of the „partnership model” of patient organisation, *Soc Sci Med* 2003; 57: 2127-2136
- Rabin R, Charro F de: EQ-5D: a measure of health status from the EuroQol Group, *Ann Med* 2001; 33: 337-343
- Raine R: Does gender bias exist in the use of specialist health care?, *J Health Serv Res Policy* 2000; 5 (4): 237-249
- Reijnefeld JC, Notermans NC, Linssen WHJP, Bär PR, Wokke JHJ: Hyper-CK-aemia revisited, *Neuromuscul disord* 2001; 11: 163-164
- Richer LP, Shevell ME, Miller SP: Diagnostic profile of neonatal hypotonia: an 11-year study, *Pediatr Neurol* 2001; 25: 32-37
- Röhl R: Beurteilung durch Ärzte und Ärztinnen, in: *Die intermittierende häusliche Langzeitbeatmung bei Patienten mit Duchenn'scher Muskeldystrophie und anderen neuromuskulären Erkrankungen*, Medizinische Dissertation, Berlin 1992, S. 45-46
- Roth A: *Orthopädische Befunde: Untersuchungstechniken, Befundauswertung, Krankheitsbilder*, Springer, Berlin [u. a.] 2000
- Rozendaal FW, Ruprecht J: [Fatal arrhythmia following administration of suxamethonium in a post-partum woman subsequently found to have dystrophia myotonica], *Ned Tijdschr Geneeskd.* 1996; 140 (25): 1317-1319 (Niederländisch)
- Rüdel R, Nigro G, Poortman Y: Ten years of ENMC - from a patients' initiative to a successful European research institution: the story of the European Neuromuscular Centre, *Neuromuscul Disord* 2000; 10 (1): 75-82
- Rutkove SB: Pattern recognition, *Neurology* 2003; 61: 585-586

Literaturverzeichnis

- Sachs L: Angewandte Statistik: Anwendung statistischer Methoden, 9. Auflage, Springer, Berlin [u. a.] 1999
- Schapira AHV, Griggs R: Preface, in Schapira AHV, Griggs RC (Hrsg): Muscle Diseases, Butterworth-Heinemann, Boston [u. a.] 1999, S.XV-XVI
- Schlömer-Doll U, Doll D: Patienten mit Krebs: Information und emotionale Unterstützung, Dtsch Ärztebl 2000; 97 (46): A-3076-3081
- Schnell R, Hill PB, Esser E: Befragung, in: Methoden der empirischen Sozialforschung, 6. Auflage, R. Oldenbourg, München [u. a.] 1999, S. 299-357
- Schnell R, Hill PB, Esser E: Exkurs: Zufallsauswahlverfahren für seltene Populationen in: Methoden der empirischen Sozialforschung, 6. Auflage, R. Oldenbourg, München [u. a.] 1999, S. 272-275
- Schülke M: Mitochondriale Myopathien, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 231- 240
- Schulte am Esch J, Roewer N: Maligne-Hyperthermie-Register- Ein Beitrag für höhere Patientensicherheit, Anästhesiol Intensivmed Notfallmed Schmerzther 1998; 33: 207-209
- Skuk D, Vilquin JT, Tremblay JP: Experimental and therapeutic approaches to muscular dystrophies, Curr Opin Neurol 2002; 15: 563-569
- Smeitink JAM: Mitochondrial disorders: clinical presentation and diagnostic dilemmas, J Inherit Metab Dis 2003; 26: 199-207
- So YT, Zu L, Barraza C, Figueroa KP, Pulst S-M: Rippling Muscle Disease: evidence for phenotypic and genetic heterogeneity, Muscle Nerve 2001; 24: 340-344
- Sohn W: Wie gesund sind chronisch Kranke? Optionen einer salutogenetischen Sicht in der allgemeinärztlichen Langzeitbetreuung, in Seelbach H, Kugler J, Neumann W (Hrsg): Von der Krankheit zur Gesundheit, Hans Huber, Bern [u. a.] 1997, S. 89-101
- Spuler S: Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD), in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 111-113
- Spuler S: Okulopharyngeale Muskeldystrophie, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 114-117
- Spuler S, Emslie-Smith A, Engel AG: Amyloid myopathy: an underdiagnosed entity, Ann Neurol 1998; 43: 719-728
- Spuler S, Lehmann T-N, Engel AG: Differenzialdiagnostik eines kongenitalen myasthenen Syndroms, Nervenarzt 2004; 75: 141-144
- Spuler S, Melms A: Myasthenia gravis, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 216-225
- Stein MT, Abbott MB, Bennett FC: Early delay in motor development, J Dev Behav Pediatr 2001; 22 (2) Suppl.: 93-98
- Stöllberger C, Finsterer J: Echokardiographie bei Speichererkrankungen und neuromuskulären Erkrankungen, Wien Klin Wochenschr 2001; 113 (11-12): 408-415

Literaturverzeichnis

- Straub V: Gliedergürteldystrophien, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 93-110
- Swash M: Early diagnosis of ALS/MND, J Neurol Sci 1998; 160 (*Suppl. 1*): 33-36
- Tesch M: Klinische Untersuchung und Diagnostik, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 17-22
- Tesch M, Moers A von: Körperliche Untersuchung, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 22-32
- Thompson CE: Benign congenital hypotonia ist not a diagnosis, Dev Med Child Neurol 2002, 44: 283-284
- Traynor BJ, Alexander M, Corr B, Frost E, Hardiman O: Effect of a multidisciplinary amyotrophic lateral sclerosis (ALS) clinic on ALS survival: a population based study, 1996-2000, J Neurol Neurosurg Psychiatry 2003; 74: 1258-1261
- Udd B: Distale Myopathien, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 117-127
- Udd B, Juvonen V, Hakamies L, Nieminen A, Wallgren-Pettersson C, Cederquist K, Savontaus M-L: High Prevalence of Kennedy's Disease in Western Finland- is the syndrome underdiagnosed?, Acta Neurol Scand 1998; 98: 128-133
- Uhlenberg B, Hübner C: Myotone Dystrophien, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 175-181
- Uhlenberg B, Hübner C: Ionenkanalerkrankungen, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): Muskelkrankheiten, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 182-187
- van den Berg JP, Kalmijn S, Lindeman E, Wokke JH, van den Berg LH: Rehabilitation care for patients with ALS in The Netherlands, Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2003; 4 (3): 186-90
- van den Hout H, Reuser AJJ, Vulto AG, Loonen MCB, Cromme-Dijkhuis A, van der Ploeg AT: Recombinant human a-glukosidase from rabbit milk in Pompe patients, Lancet 2000; 356: 397-398
- van der Meulen MFG, Bronner IM, Hoogendijk JE, Burger H, van Venrooji WJ, Voskuyl AE, Dinant HJ, Linszen WHJP, Wokke JHJ, de Visser M: Polymyositis- an overdiagnosed entity, Neurology 2003; 61: 316-321
- van Doorn PA, Garssen MP: Treatment of immune neuropathies, Curr Opin Neurol 2002; 15 (5): 623-631
- van Engelen BG, Eymard B, Wilcox D: 123rd ENMC International Workshop: Management and Therapy in Myotonic Dystrophy, 6-8 February 2004, Naarden, The Netherlands, Neuromuscul Disord 2005; 15 (5): 389-394
- van Teijlingen ER, Friend E, Kamal AD: Service use and needs of people with motor neurone disease and their carers in Scotland, Health Soc Care Community 2001; 9 (6): 397-403
- Visser J, van den Berg-Vos RM, Franssen H, van den Berg LH, Vogels J, Wokke JHJ, de

Literaturverzeichnis

- Jong JMBV, de Visser M: Mimic syndromes in sporadic cases of progressive spinal muscular atrophy, *Neurology* 2002; 58: 1593-1596
- Visser M de, Vermeulen M, Wokke JHJ: Neuromusculaire ziekten, Elsevier/ Bunge, Maarssen 1999 (Niederländisch)
- Wade D: Neurological disability, in Hasler J, Schofield T (Hrsg): *The management of chronic disease*, 2. Auflage, Oxford University Press, Oxford [u. a.] 1990, S. 240-257
- Walter MC: Seltene entzündliche Muskelerkrankungen, in Spuler S, Moers A von (Hrsg): *Muskelkrankheiten*, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 213-215
- Walter MC: Sporadische Einschlusskörperchenmyositis (s-IBM), in Spuler S, Moers A von (Hrsg): *Muskelkrankheiten*, Schattauer, Stuttgart [u. a.] 2004, S. 207-213
- Walter MC, Pongratz D, Lochmüller H: Diagnostik und Therapien bei Muskeldystrophien, *Nervenheilkunde* 2002; 21; 17-23
- Wasner M, Klier H, Borasio GD: The use of Alternative Medicine by Patients with ALS, *J Neurol Sci* 2001; 191: 151-154
- Weinberg J, Curl LA, Kuncel RW, McFarland EG: Occult presentation of myotonia congenita in a 15 year old athlete, *Am J Sports Med* 1999; 27 (4): 529-531
- Werner GT, Diehl R, Klimczyk K, Rude J: Neurologische Erkrankungen-Myopathien, in: *Checkliste Physikalische und Rehabilitative Medizin-Naturheilverfahren*, 2. Auflage, Thieme, Stuttgart [u. a.] 2000, S. 240-241
- Wieken K: Die schriftliche Befragung, in Koolwijk J van; Wieken-Mayser M (Hrsg): *Techniken der empirischen Sozialforschung, Band 4 - Erhebungsmethoden: Die Befragung*, R. Oldenbourg, München [u. a.] 1974, S. 146-161
- Winkel LPF, van den Hout JMP, Kamphoven JHJ, Disseldorp JAM, Remmerswaal M, Arts WFM, Loonen MCB, Vulto AG, van Doorn PA, de Jong G, Hop W, Smit GPA, Shapira SK, Boer MA, van Diggelen OP, Reuser AJJ, van der Ploeg AT: Enzyme replacement therapy in late-onset Pompe's disease: a three-year follow-up, *Ann Neurol* 2004; 55: 495-502
- Winterholler M, Claus D, Bockelbrink A, Borasio GD, Pongratz D, Schrank B: Empfehlungen der bayerischen Muskelzentren in der DGM zur Heimbeatmung bei neuromuskulären Erkrankungen Erwachsener, *Nervenarzt* 1997; 68: 351-357
- Wolfe GI, Baker NS, Haller RG, Burns DK, Barohn RJ: McArdle's disease presenting with asymmetric, late-onset arm weakness, *Muscle Nerve* 2000; 23: 641-645
- Zalaudek I, Bonelli RM, Költringer P, Reisecker F, Wagner K: Failure of early diagnosis in symptomatic Duchenne muscular dystrophy, *Lancet* 1999; 353: 557-558
- Zierz S, Jerusalem F: *Muskelkrankheiten*, 3. Auflage, Thieme, Stuttgart [u. a.] 2003
- Zink A, Listing J, Klindworth C, Zeidler H, for the German Collaborative Arthritis Centres: The national database of the German Collaborative Arthritis Centres: I. Structure, aims and patients, *Ann Rheum Dis* 2001; 60: 199-206

Literaturverzeichnis

Quellenangaben zu Krankheitsregistern in den USA sowie international:

National Registry of Myotonic Dystrophy and FSHD Patients and Family Members (University of Rochester/USA)

siehe: www.urmc.rochester.edu/nihregistry (Zugang 7.7.2005)

North American Malignant Hyperthermia Registry

siehe: Larach MG, Muldoon SM

The Charcot-Marie-Tooth Disease (CMT) North American Database (Wayne-State-University/USA)

siehe: med.wayne.edu/neurology/ClinicalPrograms/CMT/Database/CMTDatabase.htm (Zugang 7.7.2005)

New-Onset Juvenile Dermatomyositis Registry

siehe: Mayes MD, Giannini EH, Pachman LM, Buyon JP, Fleckman P

The International SMA Patient Registry (Indiana University School of Medicine/USA)

siehe: www.medicine.indiana.edu/news_releases/archive_02/genetics.html

oder www.curesma.com/german/registry2002_ger.htm (Zugang 7.7.2005)

Pompe Registry-

siehe: www.lsdregistry.net/pomperegistry (Zugang 7.7.2005)

Abkürzungsverzeichnis

ALS	= Amyotrophe Lateralsklerose
ATP	= Adenosintriphosphat
CIDP	= Chronische inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie
CK	= Kreatinkinase
DD	= Differentialdiagnosen
DGM	= Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke
DMG	= Deutsche Myasthenie-Gesellschaft
DM	= Dermatomyositis
EKG	= Elektrokardiogramm
EMG	= Elektromyografie
FÄ	= Fachärzte
FSH-D	= Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie
G-GT	= γ -Glutamyltransferase
GOT	= Glutamat-Oxalacetat-Transaminase
HIV	= Human Immunodeficiency Virus
HMSN	= Hereditäre motorische und sensible Neuropathie
HNO	= Hals-Nasen-Ohren
(s-)IBM	= (sporadic) inclusion body myositis/(sporadische) Einschlusskörperchenmyositis
LGMD	= limb girdle muscle dystrophy/Gliedergürteldystrophie
MD	= Muskeldystrophie/n
ME	= Muskelerkrankung/en
MMN	= Multifokale motorische Neuropathie
MRT	= Magnetresonanztomografie
PM	= Polymyositis
PROMM	= Proximale myotone Myopathie
RMD	= Rippling Muscle Disease
SMA	= Spinale Muskelatrophie/n
SV-Rat	= Sachverständigenrat für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen
ZNS	= Zentrales Nervensystem

Anhang: Übersicht der Patienteninterviews

Fallnummer	Geschlecht	Alter der Probanden zur Zeit des Interviews	Erkrankung der Patientin/des Patienten
1	m	62 Jahre	Zentronukleäre Myopathie
3	m	40 Jahre	Rippling Muscle Disease
4	m	26 Jahre	Gliedergürtel-Muskeldystrophie
6	w	70 Jahre	Einschlusskörperchenmyositis
7	w	61 Jahre	Gliedergürtel-Muskeldystrophie
8	w	66 Jahre	Verdacht auf hereditäre Myopathie
9	w	67 Jahre	Dermatomyositis
10	m	69 Jahre	Myasthenia gravis
11	w	57 Jahre	Polymyositis
12	w	35 Jahre	Nemaline-Myopathie
13	w	31 Jahre	Gliedergürtel-Muskeldystrophie
14	w	49 Jahre	Myatonia congenita Oppenheim
16	m	37 Jahre	Glykogenose II (adulte Form)
17	m	65 Jahre	Sarkoidose
18	m	43 Jahre	Gliedergürtel-Muskeldystrophie
20	w	23 Jahre	Gliedergürtel-Muskeldystrophie
21	m	42 Jahre	Myotonia congenita Thomsen
23	w	44 Jahre	Myotone Dystrophie Typ 1
24	w	48 Jahre	Gliedergürtel-Muskeldystrophie
26	m	29 Jahre	Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie
27	m	42 Jahre	Myotone Dystrophie Typ 1
29	m	28 Jahre	Ionenkanalerkrankung

Anhang: Leitfaden zum Interview

Hauptfragen und Detaillierungsfragen

Wenn Sie sich erinnern an Ihren Krankheitsbeginn, wie war das denn ?

Zeit der Diagnosestellung

1. Was waren Ihre Beschwerden ?
2. An wen haben Sie sich gewandt ?
3. Was wurde vermutet ?
4. Wie kam man zur Diagnose ?
5. Bei wie viel und welchen Ärzten (Fachrichtung, stationär?) waren Sie?
6. Wie wurde Ihnen die Diagnose mitgeteilt ?
7. **Was war gut, was war schlecht** auf dem Weg zur Diagnose?

Wie ist es denn dann weitergegangen ?

1. Was wurde mit Ihnen besprochen, was **Prognose** und **Therapie** angeht?
Wie wurden Sie sonst beraten?
2. Inwiefern wurden Sie über die **Vererbbarkeit** der Erkrankung aufgeklärt?
3. Auf welche **Organkomplikationen** wurden Sie hingewiesen; in welchen Abständen wurden diese kontrolliert? (krankheitsspezifisch nachfragen)
4. Wer hat Ihre **medizinische Betreuung** übernommen?
In welchen Abständen waren Sie in ärztlicher Betreuung?
5. Welche **unterstützenden Maßnahmen** zur Rehabilitation haben Sie erhalten? (Krankengymnastik/ Ergotherapie/ Physiotherapie u. ä.) Wie oft bzw. regelmäßig?
6. Wie wurde Ihnen **sozial und finanziell** geholfen? Auf welche **Ansprüche**, resultierend aus Ihrer Erkrankung, wurden Sie hingewiesen?
7. Welche **stationären Aufenthalte** hatten Sie im Rahmen Ihrer Erkrankung?
8. Traten **Komplikationen** auf ? Wie wurden Sie behandelt? (krankheitsspezifisch nachfragen)
9. Wie sind Sie mit der Information umgegangen, dass es **keine spezifische/ursächliche Therapie** gibt?
10. **Was war gut, was war schlecht** in der medizinischen Versorgung, seitdem Ihre Erkrankung festgestellt worden ist?

Wenn Sie jetzt an Ihren Gesundheitszustand denken, und an Ihre medizinische und soziale Versorgung jetzt, wie ist das?

1. Welche **Beschwerden / Einschränkungen** stehen im Vordergrund?
2. Fühlen Sie sich **ausreichend versorgt** ?
3. Wo sind jetzt **Probleme**? (offene Frage für Themen, an die wir möglicherweise nicht gedacht haben)
4. **Was ist jetzt gut, was ist schlecht?**

Anhang: Der standardisierte Fragebogen mit Anlagen A und H (grafische Kurzfassung)

Forschungsprojekt zur Versorgung von Patienten mit seltenen Muskelkrankheiten

Fragebogen zur Versorgungssituation

Codenummer: VSM-

Ausgefüllt am: _____.____.2002

Interview geführt am: _____.____.2002

Wie haben Sie von dieser Studie erfahren:

DGM

andere Selbsthilfegruppe

Zeitschrift Muskelreport der DGM

Muskelambulanz am Virchow-Klinikum

Facharzt für Neurologie/ Nervenheilkunde

sonstige Ärzte

Bekannte/ Freunde/ Familie

Soziodemographische Daten

1. Geschlecht: Männlich Weiblich

2. In welchem Jahr sind Sie geboren: _____

3. Nationalität: deutsch andere : _____

4. Staatsangehörigkeit: BRD andere: _____

5. Wo wohnen Sie jetzt: Land Berlin Land Brandenburg

6. Wo sind Sie vorwiegend aufgewachsen bzw. haben Sie vor 1990 vorwiegend gelebt:

ehemalige DDR (bis 1990)

ehemalige BRD/ Berlin-West (bis 1990)

Ausland, wo: _____

7. Wo haben Sie nach 1990 vorwiegend gelebt (> 5 Jahre):

Berlin

neue Bundesländer

alte Bundesländer

Ausland, wo: _____

8. Wie ist Ihr Familienstand?

verheiratet

ledig

geschieden

verwitwet

9. Haben Sie derzeit eine feste Partnerschaft: Ja Nein

10. Haben Sie Kinder: Ja Nein >>> Falls nein, weiter mit Frage 12

11. Wie viele Kinder leben im gleichen Haushalt: _____

12. Wie viele Personen leben insgesamt ständig in Ihrem Haushalt, Sie selbst eingeschlossen: _____

13. Wie wohnen Sie:

allein
mit einem Partner/ Ehegatten
bei Eltern oder anderen Verwandten
private Wohngemeinschaft
Wohnheim
betreute Einrichtung, und zwar: _____
Sonstiges : _____

14. Welchen höchsten Schulabschluss haben Sie?

Kein Schulabschluss
Hauptschul- bzw. Volksschulabschluss
Mittlere Reife (Realschulabschluss / POS 10. Klasse)
Fachabitur/ Abitur (Gymnasium / EOS)
anderer Schulabschluss, und zwar: _____

15. Welchen höchsten Berufsabschluss haben Sie?

kein Berufsabschluss
beruflich-schulische Ausbildung (Berufsfachschule, Handelsschule)
beruflich-betriebliche Ausbildung (Lehre)
Fachhochschulabschluss / Universitätsabschluss
anderer beruflicher Abschluss, und zwar: _____

16. Sind Sie zur Zeit erwerbstätig? Was aus der folgenden Liste trifft für Sie zu? (Unter Erwerbstätigkeit wird jede bezahlte bzw. mit einem Einkommen verbundene Tätigkeit verstanden, egal, welchen zeitlichen Umfang sie hat.)

vollzeit-erwerbstätig (wöchentlich mindestens 35 Stunden)
teilzeit-erwerbstätig (wöchentlich zwischen 15 und 34 Stunden)
teilzeit- oder stundenweise tätig (wöchentlich weniger als 15 Stunden)
Mutterschafts- oder Erziehungsurlaub oder sonstige Beurlaubung
Auszubildender/ Lehrling / Umschüler
zur Zeit nicht erwerbstätig (einschließlich Studenten, die nicht gegen Geld arbeiten, Arbeitslose, Null-Kurzarbeit, Vorruhestand, Rentner)

17. Wenn Sie nicht erwerbstätig sind, waren Sie früher einmal erwerbstätig: Ja Nein

18. Wenn Sie nicht erwerbstätig sind, zu welcher Gruppe auf folgender Liste gehören Sie:

Schüler >>>Falls Schüler, weiter mit Frage 23
Student
Rentner/ Pensionär, im Vorruhestand
zur Zeit arbeitslos bzw. Null-Kurzarbeit
Hausfrau/ Hausmann
Wehr-/ Zivildienstleistender
aus anderen Gründen nicht vollzeit-erwerbstätig

19. Welchen Beruf haben Sie gelernt: _____
(>>>Falls kein Beruf erlernt, weiter mit Frage 21)

20. Ist dieser Beruf

vorwiegend körperliche Arbeit
vorwiegend sitzende oder körperlich leichte Tätigkeit

21. Welche Berufe haben Sie bisher ausgeübt?

Bitte machen Sie dazu jeweils eine ungefähre Jahresangabe.
Welche Berufstätigkeit übten Sie vor Ihrer Erkrankung aus und welche danach?

Vor der Diagnose:

Nach der Diagnose:

22. Wenn Sie jetzt berufstätig sind, sind Sie beschäftigt in einer

- unteren Erwerbsgruppe (z. B. Arbeiter, Reinigungskraft, Bürohilfin)
- mittleren Erwerbsgruppe (z. B. Mechaniker, Arzthelferin)
- höheren Erwerbsgruppe (z. B. angestellte Akademiker/in, Angestellte/r in hoher Leitungsposition)
- selbständig (z. B. eigene Firma)
- selbständige/ r Akademiker/in (z. B. Anwalt/in, Arzt/ in)
- mithelfendes Familienmitglied
- sonstiges: _____

23. Wenn Sie nicht berufstätig sind, erhalten Sie

- Sozialhilfe
- Arbeitslosengeld/-hilfe
- Altersrente
- Berufsunfähigkeitsrente; Falls befristet, bis wann: _____
- Erwerbsunfähigkeitsrente; Falls befristet, bis wann: _____
- Unterstützung von Familienangehörigen
- Unterstützung von (Ehe-) partner/ in (Hausfrau, Hausmann)
- Bafög oder Ausbildungsförderung
- Mittel aus der Pflegeversicherung
- sonstiges: _____

24. Wie viele Personen (Sie eingeschlossen) tragen insgesamt zum Einkommen in Ihrem Haushalt bei:

(Denken Sie dabei bitte nicht nur an Arbeitseinkommen, sondern auch an Renten, Pensionen und andere Einkommen.)

_____ Personen

25. Wie sind Sie krankenversichert:

- gesetzliche Krankenkassen
- private Krankenversicherung

Krankheitsbeginn und Diagnosestellung

26. Wie lautet die Diagnose Ihrer Muskelerkrankung: _____

27. Welche ersten Anzeichen haben Sie bemerkt:

28. In welchem Altersabschnitt befanden Sie sich zur Zeit Ihrer ersten Beschwerden:

- Kindheit (< 14 Jahre)
- Jugend (14-20 Jahre)
- Erwachsenenalter (>20Jahre)

29. Wann war das ungefähr:

- früher als 1980
- zwischen 1980 und 1995
- nach 1995

30. Welche Vermutungen hatten Sie und Angehörige bezüglich der Beschwerden:

31. Wie lange haben Sie gewartet, bis Sie mit Ihren Beschwerden einen Arzt aufgesucht haben:

32. Welche Beschwerden genau veranlassten Sie, zum Arzt zu gehen :

33. Wen haben Sie zuerst aufgesucht - Ihren Hausarzt oder einen Facharzt:

34. Welche Fachrichtungen waren vertreten unter den Ärzten, die Sie aufgesucht haben:

35. Bitte geben Sie nun, soweit wie Ihnen möglich, chronologisch die Ärzte in der Reihenfolge der Konsultationen bis zur hin zur Diagnosestellung an :

(Falls Sie bei der Diagnosestellung noch sehr jung waren, so geben Sie bitte an, was Ihren Eltern mitgeteilt wurde bzw. was Sie durch Ihre Eltern über diese Zeit wissen.)

Bitte geben Sie jeweils an:

- **Wann** dort gewesen;

- **Ambulant / Stationär** (Praxis, Klinik/Krankenhaus), welche Fachrichtung

- was **vermutete** der Arzt zunächst als Ursache der Beschwerden

- welche **Untersuchungen** wurden durchgeführt (soweit Sie sich erinnern können; evtl. haben Sie noch Arztbriefe aus der Zeit?)

Durch wen und wann wurde die endgültige Diagnose gestellt ?

Zur Verdeutlichung ein Beispiel

1. von Juni bis November 1990 - Facharzt für Innere Medizin, ambulant

Vermutet rheumatische Erkrankung

Durchgeführt wurden: ausführliches Gespräch und körperliche Untersuchung, auch Muskelkraft und Reflexe getestet, Blutabnahme –Suche nach Rheumafaktor

Überweisung zum Orthopäden

2. von November 1990 bis.... – Facharzt für Orthopädie

36. In welchem Land haben Sie zur Zeit der Diagnosestellung gelebt:

ehemalige DDR (bis 1990)

ehemalige BRD/ Berlin-West (bis 1990)

BRD nach 1990

Ausland, wo: _____

37. Fühlten Sie sich jeweils über den Sinn und die Aussagekraft der durchgeführten Untersuchungen hinreichend aufgeklärt:

gar nicht

wenig/ kaum

mittelmäßig

gut

sehr gut

38. Haben Sie die verschiedenen Ärzte jeweils aktiv um die entsprechenden Informationen gebeten:

Ja Nein >>> Falls nein, weiter mit Frage 40

39. Wie oft wurde Ihrer Bitte um Informationen entsprochen:

nie

selten

gelegentlich

oft

immer

40. Wer hat Ihnen (bzw. Ihren Eltern) die Diagnose mitgeteilt:

(Angabe Fachrichtung, ambulant, stationär) _____

oder:

Es ist noch keine genauere Diagnose gestellt worden.

>>> Falls keine genaue Diagnose gestellt wurde, weiter mit Frage 50

41. Welche Punkte treffen für die Aufklärung über die Diagnose zu?

Sie erfolgte: schriftlich telefonisch im persönlichen Gespräch

42. Als wie "ehrlich" beurteilen Sie die Aufklärung heute :

gar nicht

wenig/kaum

mittelmäßig

ziemlich

außerordentlich

43. Als wie "mitfühlend" beurteilen Sie die Aufklärung heute :

gar nicht

wenig/kaum

mittelmäßig

ziemlich

außerordentlich

44. Inwieweit wurde Ihnen neben der Diagnose auch Hoffnung vermittelt:

gar nicht wenig/kaum mittelmäßig ziemlich außerordentlich

45. Inwiefern wurden Ihnen auch Handlungsmöglichkeiten vermittelt:

gar nicht wenig/kaum mittelmäßig ziemlich außerordentlich

46. Wurde Ihnen gedrucktes Informationsmaterial angeboten: Ja Nein

47. Wurden Sie auf Selbsthilfegruppen hingewiesen, nachdem die Diagnose gestellt war: Ja Nein

48. Hat der Arzt in den Gesprächen mit Ihnen folgende Bereiche thematisiert/ besprochen (ja - bitte ankreuzen):

- Gehfähigkeit
- Atmung
- Herzfunktion:
- Bildungsweg/ Beruf
- Wohnsituation

49. Auf welche möglichen Organschädigungen und Risiken wurden Sie sonst hingewiesen:

50. Ist Ihre Erkrankung familiär:

Ja Nein >>> Falls nein, weiter mit Frage 53

51. Waren andere Familienmitglieder bereits vor Ihnen erkrankt: Ja Nein

52. Wussten Sie, welche Krankheit Ihre Angehörigen hatten: Ja Nein

53. Hat ein Gespräch über eine mögliche Vererbbarkeit der Erkrankung stattgefunden:

Ja Nein

54. Ist die Diagnose Ihrer Erkrankung durch eine molekulargenetische Untersuchung gesichert worden: Ja Nein

55. War es schwierig für Sie, nach der Feststellung einer Muskelerkrankung einen Arzt zu finden, der Ihre medizinische Betreuung übernahm: Ja Nein

56. Wie wurde die weitere medizinische Versorgung sichergestellt:

- der diagnosestellende Arzt übernahm die weitere Betreuung
- durch konkrete Vorschläge bzw. Überweisung des diagnosestellenden Arztes
- eigenverantwortliche Suche nach weiterbehandelndem Arzt

57. Welcher Arzt/ welche Ärzte übernahm/en zunächst nach der Diagnosestellung Ihre medizinische Betreuung:

(Bitte Angabe der Fachrichtung und ob ambulant oder stationär):

Wenn mehrere Ärzte und Physiotherapeuten Sie seitdem betreuten:

58. wie funktionierte die Abstimmung:

gar nicht wenig/ kaum mittelmäßig gut sehr gut

59. gab es einen koordinierenden Ansprechpartner:

nein

ja, und zwar (Angabe Fachrichtung, ambulant o. Stationär): _____

60. Wurde für Sie ein längerfristiges Konzept zur Betreuung bzw. ein Therapieplan (Krankengymnastik, Medikamente, usw.) für Sie erstellt: Ja Nein

61. Wurden Verlaufskontrollen (z. B. Wiedervorstellen beim Arzt, Test zur Muskelkraft, Atmung, Herzfunktion) vereinbart: Ja Nein

62. Welche Untersuchungen/ Konsultationen wurden in welchem Abstand vereinbart:

63. Wie lange dauerte es nach der Diagnosestellung, bis es zu einer für Sie zufriedenstellenden Betreuung kam (Zutreffendes bitte unterstreichen):

_____ Wochen / Monate / Jahre

oder

bis jetzt noch nicht zufrieden mit der ärztlichen Betreuung

Anmerkungen dazu:

Krankheitsfolgen und erfolgte Maßnahmen

Beschwerden bis heute

64. Seit Beginn Ihrer Erkrankung bis heute, welche Probleme/ Symptome sind im Rahmen Ihrer Erkrankung aufgefallen bzw. aufgetreten: (Zutreffendes bitte ankreuzen, Mehrfachnennungen sind möglich)

64.1 Allgemeine Muskelsymptome

schon vor der Geburt verminderte Bewegungen im Bauch der Mutter

Ungeschicklichkeit

allgemeine Muskelschwäche

vorübergehende Schwäche

Muskelschmerzen

Schmerzen bei Belastung/ Bewegung

Muskelkrämpfe

Muskelsteife / fehlende Entspannung der Muskeln nach Bewegung

vorzeitige Ermüdung / Ermüdbarkeit der Muskeln

Unverträglichkeit von körperlicher Belastung

allgemeine Müdigkeit

64.2 Muskelsymptome nach Ort des Auftretens

Muskelschwäche der Arme bzw. Hände

Muskelschwäche des Rumpfes

Kurzatmigkeit

anfallsweise Atemnot

Muskelschwäche der Beine

Gang auf den Zehen/ dem Vorderfuß

häufige Stürze

Unfähigkeit zu rennen

Verlust der Gehfähigkeit

Muskelschwäche der Gesichtsmuskeln und Halsmuskeln

Probleme beim Kopfhalten

Probleme beim Kauen

Probleme beim Sprechen

Probleme beim Schlucken

Unfähigkeit zu pfeifen

Doppeltsehen

64.3 Auswirkungen an anderen Organen

Herzfunktionsstörungen bzw. Veränderungen am Herzmuskel

Einschränkungen der Beweglichkeit der Gelenke

Verformung der Wirbelsäule

Probleme im Magen-Darm-Bereich

erhöhte Infektanfälligkeit der Atemwege

erhöhte Infektanfälligkeit der Harnwege

Störungen an anderen Organen infolge spezieller Muskelerkrankungen

Katarakt (grauer Star)

hormonelle Störungen

64.4 andere oben noch nicht erwähnte Beschwerden:

Gewicht

65. Wird im Rahmen Ihrer Erkrankung Ihr Gewicht kontrolliert:

Ja Nein

Schluckstörungen

66. Wurden Sie das mögliche Auftreten von Schluckstörungen hingewiesen:

Ja Nein

Physiotherapie

67. Welche physiotherapeutischen Maßnahmen haben Sie bisher erhalten:

Krankengymnastik

Gerätetraining

Muskelstimulator

Aquafitness

Schwimmen

Sonstiges: _____

keine >>> weiter mit Frage 74

68. Wie haben Ihnen diese Maßnahmen geholfen:

gar nicht wenig/ kaum mittelmäßig gut sehr gut

69. Wie viel Prozent dieser Maßnahmen (geschätzt) hat Ihnen die Krankenversicherung bezahlt:

_____ %

70. Wer hat Ihnen diese Maßnahmen jeweils verschrieben (z. B. Krankengymnastik-Hausarzt):

71. Wie wichtig zum Erhalt dieser Maßnahmen war Ihre Eigeninitiative:

gar nicht wenig/ kaum mittelmäßig ziemlich außerordentlich

72. Kam es zeitweilig zur Überlastung durch zu viel Training: Ja Nein

73. Denken Sie, dass Sie zu wenig Training verschrieben bekamen: Ja Nein

>>> Falls Sie im Rahmen Ihrer Erkrankung auch Hilfsmittel, z. B. zur Fortbewegung, erhalten haben, so füllen Sie bitte auch Anlage H aus.

Herz

74. Wurde Ihre Herzfunktion im Rahmen der Erkrankung untersucht:

Ja Nein >>> Falls nein, weiter mit Frage 77

75. Mit welchen Untersuchungen und in welchen Abständen wurde Ihre Herzfunktion bisher untersucht (EKG, Ultraschall, Belastungstest usw.):

76. Falls Sie aufgrund Ihrer Muskelerkrankung Probleme am Herzen festgestellt wurden, welche Maßnahmen haben Sie erhalten bzw. welche Medikamente bekommen Sie deswegen:

Lunge/ Atmung

77. Wurde Ihre Lungenfunktion im Rahmen der Erkrankung untersucht:

Ja Nein >>> Falls nein, weiter mit Frage 79

78. Wie und in welchen Abständen wurde/ wird Ihre Lungen- bzw. Atemfunktion untersucht:

>>> Falls Sie Atemprobleme hatten oder zeitweilig beatmet werden, füllen Sie bitte auch Anlage A aus.

Sonstige Erkrankungen und Medikamenteneinnahme

79. Haben Sie außer der Muskelerkrankung noch andere dauerhaft behandlungsbedürftige Erkrankungen bzw. Erkrankungen mit andauernden Folgen:

Ja Nein

Welche:

80. Nehmen Sie regelmäßig Medikamente ein:

Ja Nein

Welche:

81. Haben Sie schon einmal Medikamente eingenommen, die Ihre Muskelbeschwerden verstärkt haben:

Ja Nein >>> Falls nein, weiter mit Frage 83

Name des Medikamentes/ Medikamentengruppe	Grund der Einnahme	Angabe, ob selbst gekauft bzw. verschrieben (Fachrichtung, ambulant/ stationär)
---	--------------------	---

82. Passierte das, nachdem Ihre Erkrankung bekannt war: Ja Nein

Krankenhausaufenthalte/ stationäre Aufenthalte

83. Falls es im Rahmen Ihrer Muskelerkrankung nach der Diagnosestellung Aufenthalte im Krankenhaus gab, geben Sie bitte folgendes an:

Warum erfolgte eine stationäre Aufnahme? Was passierte dort? (z. B. Untersuchungen während der Diagnosestellung, Rehabilitationsmaßnahmen, orthopädische Maßnahmen / Chirurgie, Lungenprobleme)

War der Aufenthalt **geplant** > **G** oder eine **Notaufnahme** > **N**?

Waren Sie nacheinander in mehreren Krankenhäusern bzw. Stationen?

Bitte nutzen Sie für Ihre Angaben folgende Tabelle, Sie haben dafür 2 Seiten Platz.

Jahr und Aufenthaltsdauer	Krankenhaus-welche Abteilung/Fachrichtung	Art der Aufnahme G / N	Grund des Krankenhausaufenthaltes
---------------------------	---	------------------------	-----------------------------------

Ambulante Versorgung der letzten 5 Jahre

Jetzt geht es nochmals ganz konkret um die ambulante Betreuung, die bei chronischen Erkrankungen wie den Muskelkrankheiten besonders wichtig ist.

Bitte geben Sie uns einen Überblick, durch wen und wie Ihre ambulante medizinische Versorgung seit 1998 im Rahmen Ihrer Muskelerkrankung übernommen wurde.

Ergänzen Sie dabei, was Sie uns an anderer Stelle bereits mitgeteilt haben.

84. Wie wichtig ist für Sie der Hausarzt; haben Sie überhaupt einen? ie lange sind Sie dort schon in Behandlung? Wie oft suchen Sie ihn auf? Welche Aufgaben übernimmt er im Rahmen Ihrer Betreuung?

85. Bei welchen Fachärzten (Angabe Fachrichtung) waren Sie? Sind diese niedergelassen (Praxis) oder an einer Klinik (SPZ/ Poliklinik) ? In welchen Abständen waren Sie jeweils da? (z. B. alle 4 Wochen, bei Bedarf, ein Mal pro Jahr)

Welche Aufgaben übernehmen diese Ärzte bei Ihrer Betreuung?

86. Welche Maßnahmen wurden durch die Ärzte in den letzten 5 Jahren jeweils getroffen (Kontrolluntersuchungen- in welchen Abständen, welche Medikamente, welche Hilfsmittel verordnet, Haushaltshilfe organisiert, orthopädische Maßnahmen usw.) Wie oft und in welchen Abständen erhielten Sie Krankengymnastik verordnet?

87. Wo gab es Probleme? Wie oft haben Sie den Arzt gewechselt, was waren Ihre Gründe für einen Arztwechsel?

Informationsgewinnung, Unterstützung bei der Krankheit Eigeninitiative und Einschätzung der eigenen Situation

88. Woher beziehen Sie heutzutage in der Regel neues Wissen über Ihre Erkrankung:

- Gespräche mit Familie, Freunden, Bekannten
- Informationen der Krankenkasse
- Ärztinnen und Ärzte
- Zeitschriften
- Fernsehen und Radio
- Bücher
- Internet
- Selbsthilfegruppe
- Wissenschaftliche Tagungen, Vorträge und ähnliches
- Anderes: _____

89. Wie und wo informieren Sie sich über die Gesundheitsversorgung vor Ort (z. B. welche Ärzte in Frage kommen):

- Gespräche mit Familie, Freunden, Bekannten
- Informationen der Krankenkasse
- Gespräche mit Ärzten
- Zeitung, Radio, Fernsehen
- Internet
- Selbsthilfegruppe
- Telefon-/ Branchenbuch
- Anderes: _____

90. Wie haben Sie bisher von finanziellen und rechtlichen Ansprüchen erfahren, die sich aus Ihrer chronischen Erkrankung ergeben (Schwerbeschädigtenausweis, Rentenanspruch und ähnliches) :

- Gespräche mit Familie, Freunden, Bekannten
- Informationen der Krankenkasse
- Gespräche mit Ärzten bzw. Verweisung an den Sozialdienst
- Zeitung, Radio, Fernsehen
- Internet
- Selbsthilfegruppe
- Anderes: _____

91. Wie informierten Sie Ihre Ärzte bzw. der Sozialdienst über Ihre finanziellen und rechtlichen Ansprüche:

gar nicht wenig/ kaum mittelmäßig gut sehr gut

92. Was Ihre praktische Unterstützung im Alltag angeht, wie unterstützt Sie Ihr Partner:

gar nicht wenig/ kaum mittelmäßig gut sehr gut

93. wie unterstützt Sie Ihre Familie:

gar nicht wenig/ kaum mittelmäßig gut sehr gut

94. wie unterstützen Sie Ihre Freunde:

gar nicht wenig/ kaum mittelmäßig gut sehr gut

95. Wie bedeutend ist für Sie der Kontakt zu anderen Muskelerkrankten:

gar nicht wenig/kaum mittelmäßig ziemlich außerordentlich

96. Haben oder hatten Sie Kontakte zu Selbsthilfegruppen: Ja Nein

>>>Falls nein, weiter mit Frage 99

97. Sind Sie Mitglied einer Selbsthilfegruppe : Ja Nein

98. Wie fühlen Sie sich von Selbsthilfegruppen im Alltag unterstützt:

gar nicht wenig/kaum mittelmäßig gut sehr gut

99. Benutzen Sie das Internet: Ja Nein >>>Falls nein, weiter mit Frage 102

100. Wie bedeutend ist für Sie im Rahmen Ihrer Erkrankung das Internet:

gar nicht wenig/kaum mittelmäßig ziemlich außerordentlich

101. Wozu nutzen Sie es:

102. Haben Sie im Rahmen Ihrer Muskelerkrankung alternative Verfahren genutzt (Akupunktur, bestimmte Heilkräuter usw.): Ja Nein

>>>Falls nein, weiter mit Frage 106

103. Wenn ja, welche waren das:

104. Wie bedeutend sind für Sie alternative Verfahren:

gar nicht wenig/kaum mittelmäßig ziemlich außerordentlich

105. Wie haben Ihnen diese Verfahren geholfen:

gar nicht wenig/kaum mittelmäßig gut sehr gut

106. Haben Sie im Rahmen Ihrer Muskelerkrankung schon einmal an Forschungsprojekten teilgenommen: Ja Nein

>>>Falls nein, weiter mit Frage 108

107. Worum ging es bei dem Forschungsprojekt, inwiefern hat Ihnen die Teilnahme geholfen:

108. Geben Sie Geld zusätzlich zu Ausgaben durch Ihre Krankenversicherung im Rahmen Ihrer Erkrankung aus: Ja Nein

>>>Falls nein, weiter mit Frage 111

109. Wie viel Geld pro Monat ist das etwa: _____ EURO

110. Wofür geben Sie dieses Geld aus:

111. Was unternehmen Sie sonst noch auf eigene Initiative wegen Ihrer Erkrankung /Ergänzungen zu bereits genanntem:

112. Wie eingeschränkt fühlen Sie sich durch Ihre Erkrankung:

gar nicht wenig/kaum mittelmäßig ziemlich außerordentlich

113. Wie beurteilen Sie Ihre Lebensqualität:

sehr schlecht schlecht mittelmäßig gut sehr gut

114. Wie bewerten Sie momentan Ihre medizinische Versorgung:

sehr schlecht schlecht mittelmäßig gut sehr gut

115. Wie bewerten Sie zusammenfassend Ihre medizinische Versorgung:

sehr schlecht schlecht mittelmäßig gut sehr gut

Zum Schluss bitten wir Sie, Anlage Q zur Einschätzung Ihrer gesundheitlichen Situation und gesundheitsbezogenen Lebensqualität auszufüllen.

Wenn es Dinge gibt, die Sie uns noch gern wissen lassen möchten, Fragen, die Ihnen gefehlt haben sowie Anmerkungen, dann haben Sie hier Platz dafür.

Wir danken Ihnen ganz herzlich für Ihre Mühe und Mitarbeit.

Anlage A – zu Atemproblemen und Beatmung

1. Welche Probleme sind bei Ihnen aufgetreten, die zur Feststellung einer Atemschwäche geführt haben (z. B. Atemnot, verstärkte Tagesmüdigkeit):
2. Als Atemstörungen auftraten, was wurde unternommen:
(Bei welchen Ärzten/Fachärzten waren Sie, welche Untersuchungen erfolgten, wie wurden die Probleme mit der Atmung aufgefangen?)
3. Erhalten Sie Heimbeatmung: ja nein
4. Sind Sie auf eine erhöhte Infektanfälligkeit hingewiesen worden: ja nein
5. Erhalten Sie gezieltes Training für die Atemmuskeln und die Dehnbarkeit der Lunge: ja nein
6. Wurde Ihnen durch Ärzte ein Stufenkonzept der Atemtherapie vorgestellt (daher wissen Sie, dass es verschiedene Formen der unterstützenden zeitweiligen oder ständigen Beatmung gibt, man die eigene Atmung aber auch komplett ersetzen kann): ja nein
7. Wer sind Ihre Ansprechpartner in Fragen der Atmung/ Beatmung:
8. Fühlen Sie sich in Fragen der Atmung/ Beatmung gut betreut:
gar nicht wenig/ kaum einigermaßen gut sehr gut
9. Falls Sie unzufrieden waren/ sind über den Umgang mit Ihren Atemproblemen, was genau fanden/ finden Sie schlecht:

Anlage H –Versorgung mit Hilfsmitteln

Wie oft benötigen Sie:

1. Gehhilfen:
immer teilweise nie
Falls ja, seit welchem Jahr:

2. Rollstuhl:
immer teilweise nie
Falls ja, seit welchem Jahr:

3. Welche Hilfsmittel insgesamt wurden Ihnen in welchem Jahr verordnet
(Gehhilfen, Rollstuhl, Wannenlift, Treppenlift usw.) :

Jahr	Hilfsmittel
------	-------------

4. Haben Ihnen die verordneten Hilfsmittel geholfen:
gar nicht wenig/ kaum einigermaßen gut sehr gut
5. Welche Hilfsmittel haben Ihnen tatsächlich geholfen:
6. Gibt es verordnete Hilfsmittel, die Ihnen eher geschadet haben; inwiefern waren sie schädlich:
7. Hatten Sie Schwierigkeiten, Hilfsmittel verordnet zu bekommen:
gar nicht wenig/kaum mittelmäßig ziemlich außerordentlich
8. Anmerkungen dazu:

Danksagung

Diese Dissertation wurde an der Klinik von Herrn Prof. Karl M. Einhäupl durchgeführt. Seine gelungenen Vorlesungen haben zu meinem Interesse an der Neurologie beigetragen.

Bei meiner Betreuerin Frau PD Dr. Simone Spuler möchte ich mich für die Überlassung des interessanten Themas bedanken. Sie hat sich aus Engagement für Patienten mit Muskelerkrankungen auf das ihr bislang fremde Gebiet der Versorgungsforschung begeben und mich kontinuierlich bei der Umsetzung des Forschungsprojektes unterstützt. Im Spannungsfeld zwischen sozialwissenschaftlichen Fragen und Ansprüchen sowie dem Blickwinkel der Medizin und dem Interesse der Patienten an einer verbesserten medizinischen Versorgung stand sie mir mit Engagement und praktischem Rat stets beiseite.

Frau Dr. med. Monika Huber, MPH gewährleistete die Kooperation mit dem Berliner Zentrum Public Health und stellte wichtige Kontakte her.

Frau Dipl.-Math. Andrea Stroux danke ich herzlich für ihre umfassende Unterstützung in statistischen Fragen sowie auch für allgemeine methodische Beratung.

Herr Sven Kallenberger, Student der Sportwissenschaften, unterstützte mich bei der Transkription der Interviews.

Frau Prof. Dr. phil. Adelheid Kuhlmei möchte ich für ihre sehr konstruktiven Hinweise zur Einordnung der Ergebnisse aus soziologischer Perspektive danken.

Herrn Dipl.-Phys. Bernd Pilgermann danke ich für Beratung zu Fragen des Datenschutzes. Herrn Dipl.-Math. Gerald Splettstößer danke ich für beruhigende Worte bezüglich der statistischen Validität der Ergebnisse.

Meinen Freundinnen Katja und Stefanie danke ich herzlich für ihr aufmerksames Korrekturlesen.

Frau Gerlinde Hoherz, Sekretariat, und den Mitarbeiterinnen in der Anmeldung der Neurologischen Poliklinik danke ich ebenfalls für ihre freundliche Unterstützung.

Mein ganz besonderer Dank gilt jedoch allen Patienten, die unser Forschungsprojekt mit Interesse begleitet haben bzw. sich vertrauensvoll und auch sehr geduldig als Teilnehmer der Untersuchung zur Verfügung stellten. In diesem Zusammenhang möchte ich unbedingt die Unterstützung durch die Selbsthilfeorganisation DGM (Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke), insbesondere durch die Berliner Landesgruppe sowie die Regionalgruppe Teltow-Fläming in Brandenburg, hervorheben.

Persönlich möchte ich mich an dieser Stelle bei meinen Eltern bedanken, die mir das Medizinstudium mit vielen Freiheiten ermöglichten und mir als Kind Optimismus und Zielstrebigkeit auf den Weg gaben und so wesentlich zum Erfolg dieser Arbeit beitrugen.

Lebenslauf

Am 14.12. 1975 wurde ich als 3. Kind meiner Eltern Roland Kuschel (Diplom-Ingenieur für Elektrotechnik) und Dr. med. Erdmute Kuschel (Fachärztin für Neurologie/Psychiatrie) in Berlin geboren. Ich wuchs mit meinen Schwestern Antje und Ulrike auf.

Schulbildung

- 1982 – 1984 Besuch einer Polytechnischen Oberschule in Berlin-Lichtenberg
- 1984 – 1995 Besuch einer Polytechnischen Oberschule mit Sprachfrühunterricht in Berlin-Karlshorst, seit 1990 „Hans-und-Hilde-Coppi-Gymnasium“
- 06/1995 Erlangung der Allgemeinen Hochschulreife
- 1995 - 1996 Aupair-Tätigkeit in Dublin/Irland

Medizinstudium

- 10/1996 Immatrikulation an der Medizinischen Fakultät der Humboldt-Universität Berlin, Charité
- 09/1998 Ärztliche Vorprüfung (Note: Gut)
- 08/1999 Erster Abschnitt der Ärztlichen Prüfung (Note: Gut)
- 1999 - 2000 Studium an der Universität Valladolid/Spanien
- 03/2003 Zweiter Abschnitt der Ärztlichen Prüfung (Note: Gut)
- 2001 - 2003 Arbeit als studentische Hilfskraft im Fachbereich Medizinische Soziologie/ Berufsfelderkundung
- 11/2003 Teilnahme an der 14th European Students' Conference an der Charité Berlin mit dem Vortrag „The role of general practitioners and gender in the diagnosis of myopathies – a prototype of rare diseases“, Auszeichnung für die beste mündliche Präsentation im Bereich Environmental Medicine/ Epidemiology
- 2003 - 2004 Praktisches Jahr:
Neurologie - Charité Campus Virchow-Klinikum
Chirurgie - Helios-Klinikum Berlin-Buch
Innere Medizin - Bürgerspital Solothurn/Schweiz
- 11/2004 Ärztliche Prüfung (Note: Gut)
- 4/2005 Aufnahme der ärztlichen Tätigkeit im Geriatrie-Zentrum am Helios-Klinikum Erfurt

Berlin im Juli 2005

Eidesstattliche Erklärung

Ich, Franziska Kuschel, erkläre an Eides statt, dass ich die vorgelegte Dissertationsschrift mit dem Thema: „Die medizinische Versorgung erwachsener Patienten mit Muskelerkrankungen“ selbst verfasst und keine anderen als die angegebenen Quellen und Hilfsmittel benutzt, ohne die (unzulässige) Hilfe Dritter verfasst und auch in Teilen keine Kopien anderer Arbeiten dargestellt habe.

Berlin im Juli 2005

Franziska Kuschel