

Falter 17/93

Bezugsperson Hausarzt

GESUNDHEIT *Das Chaos in der Gesundheitspolitik könnte mit neuen Akzenten durchaus konstruktiv sein. Eine Antwort auf Werner Vogts „Thesen zur Gesundheitspolitik“*

WALTER HECKENTHALER



Im Falter 13/93 hat der Spitalsarzt Werner Vogt zehn Thesen zum Gesundheitssystem aufgestellt. Ein Schwerpunkt seiner Kritik ist das Chaos vor allem im Niedergelassenen-Bereich. Durch „Gesundheitszentren“, vermutlich in öffentlicher Hand, zusammen mit anderen Maßnahmen soll nach Vogts Vorschlag ein „Gesundheitssicherungssystem“ entstehen. Als niedergelassener praktischer Arzt möchte ich zwei Aspekte der Debatte aufgreifen, die sowohl in der Medizin als auch im Gesundheitssystem wichtig sind, nämlich die Begriffe „Chaos“ und Menschlichkeit.

Es gibt in der Physik den Begriff „determiniertes Chaos“. Anscheinend Chaotisches hat in Wirklichkeit eine innere Ordnung. Offene Systeme, die einer Unzahl von Reizen und Einflüssen ausgesetzt sind, wirken chaotisch. Auf Grund von Rückkopplungsmechanismen aber bleibt ein solches System, etwa das Wetter, immer innerhalb einer gewissen Bandbreite in einer vorgegebenen Bahn.

Mit mathematischen Modellen lassen sich lebendige Systeme und ihre Reaktionsmuster besser beschreiben, erforschen und in der Folge auch therapieren (z.B. Herzschlagverhalten). Hier bahnt sich auch in der Medizin ein Paradigmenwechsel an. Statt Starren auf statische Befunde, die ja nur Momentaufnahmen darstellen, wird vermehrt die Dynamik von Lebensvorgängen beachtet. Leben nennen wir ja die jederzeitige Fähigkeit der Reaktion und Anpassung an sich ständig ändernde Umweltbedingungen. Nicht das Regelmäßige ist normal, sondern das unregelmäßig Chaotische.

Der Aufbau eines Systems mit stark zentralisierenden Tendenzen führt zu unflexiblen Systemen. Die krankhafte „Regulationsstarre“ ist vorherbestimmt. Die Aufgabe der Politik sollte es daher sein, Rahmenbedingungen vorzugeben, durch die einerseits die bestehende Vielfalt erhalten bleibt,

andererseits Anpassungen an Erfordernisse möglich werden.

Als bestehende Struktur bieten sich die Hausärzte an. Sie sind in vielen Fällen erste Anlaufstation, Bezugsperson in Gesundheitsfragen und Begleiter der Patienten im Dschungel der Spezialisierung. Sie können sehr wohl Auffangnetz, Filter und Verteiler sein, die die Überlastung von Fachärzten, Ambulanzen und Spitalern verhindern. Dazu bedarf es einer Aufwertung dieses Bereichs durch: leistungsgerechte Honorierung mit Kostenvergleich zwischen Praxis und Spital, Möglichkeit neuer Praxisformen, Regelung eines patientennahen Bereitschaftsdienstes, regionale Vernetzung der sozialen und therapeutischen Angebote. Hier kann dann auch Präventivmedizin durchgeführt werden.

Nun zur Menschlichkeit – sie war Kollegen Vogt immer schon wichtig. Umso mehr wundert mich, daß er scheinbar ein System befürwortet, das Anonymität fördert und nur vorübergehende menschliche Kontakte zwischen Patienten und Arzt zuläßt.

Vermittlung von Menschlichkeit und „Herzensbildung“ muß auch in der Aus- und Fortbildung von Ärzten und Schwestern ihren Niederschlag finden. Fachliche und menschliche Qualitäten sollten sich die Waage halten.

Menschlichkeit und Achtung gilt auch für den Umgang der Ärzte mit den Schwestern. Der Ausbildungsgrad der Schwestern ist hoch genug. Ihr erworbenes Wissen, ihr Wissen um das „Befinden“ des Patienten wird in der derzeitigen „Befundmedizin“ meistens weder gefordert noch geachtet. Eine Änderung des Schwesternbildes muß nicht so sehr in Akademien stattfinden, sondern in den Köpfen der Ärzte.

Zuletzt gilt die Menschlichkeit auch für die im System Tätigen. Menschengerechte Arbeitsbedingungen und ausreichende Erholungszeiten sind gerade in diesem belastenden Bereich unbedingt notwendig.

Dr. Walter Heckenthaler ist praktischer Arzt in Maria Enzersdorf-Südstadt

Alles beim Alten ...

Kürzlich habe ich alte Ordner ausgemistet, da mir fiel dieser 23 Jahre alte Artikel in die Hände, und ich hatte den Eindruck, wir laufen gegen die selben Mauern wie schon seit Jahrzehnten. Das könnte man fast 1 : 1 neu auflegen ...

Dr. Walter Heckenthaler,
Arzt für Allgemeinmedizin,
Maria Enzersdorf

Duchenne-Muskeldystrophie in



Abb. mit freundlicher Genehmigung der Deutschen Duchenne Stiftung der Aktion Bernini & Co. e. V.

Die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist eine progressive Muskeldystrophie, die sich zwischen dem zweiten und fünften Lebensjahr manifestiert. Es handelt sich um eine X-chromosomal rezessiv vererbte Erkrankung, bei der die männlichen Nachkommen betroffen sind und die Mutter Überträgerin (Konduktorin) des Merkmals ist, wenn es sich nicht um eine Spontanmutation handelt. Sie selbst ist in der Regel ohne Symptome. Gelegentlich können auch diese Überträgerinnen Krankheitssymptome wie eine milde Muskelschwäche und/oder Belastungsintoleranz zeigen, was jedoch häufig als „Unsportlichkeit“ fehlgedeutet wird. Oft ist auch die Kreatinkinase (CK) im Blut erhöht.

Den von DMD betroffenen Patienten fehlt das Muskelprotein Dystrophin, das auf dem X-Chromosom codiert wird. Das Dystrophin stabilisiert die Zellmembran, sein Fehlen führt zu Funktionsverlust und fortschreitendem Untergang der Skelett-, Atem- und Herzmuskulatur. Man schätzt, dass einer von etwa 3.500 männlichen Neugeborenen von DMD betroffen ist. Somit ist DMD die häufigste Muskeldystrophie.

Symptome

Die betroffenen Buben sind in der Regel im ersten Lebensjahr klinisch unauffällig. Zufällig oder aufgrund von Erkrankungen in der Familie durchgeführte Blutuntersuchungen zeigen jedoch auch zu diesem Zeitpunkt schon eine deutliche Erhöhung der Kreatinkina-

se im Blut (über das Zehnfache des Normwertes), was dann bereits zur Diagnosestellung führen kann.

Das erste Symptom ist in der Regel ein verzögertes Erlernen des freien Laufens. Es fallen Schwierigkeiten beim Rennen und Treppensteigen auf, das Aufrichten vom Boden fällt zunehmend schwer. Auffällig ist auch ein watschelnder Gang sowie das Abstützen mit den Armen an den Beinen und Emporklettern an sich selbst beim Aufstehen vom Boden, das sogenannte Gowers-Zeichen.

Noch im Vorschulalter kommt es durch die Verkürzung der Wadenmuskulatur zum Vorfuß-betonten und dann zum Zehenballengang. Bei den Buben erkennt man oft auch kräftige Wadenmuskeln (sogenannte Pseudohypertrophie), die auch bei der Palpation weniger elastisch als normaler Muskeln sind und sich wie „prall“ anfühlen.

In der Regel verlieren die Patienten zwischen dem achten und 15. Lebensjahr ihre Gehfähigkeit und sind dann auf den Rollstuhl angewiesen. Die Patienten versterben meist im dritten Lebensjahrzehnt an Atem- oder Herzmuskelschwäche. Durch unterstützende therapeutische Maßnahmen, wie z.B. Atemunterstützung (CPAP oder BiPAP), kann heute eine Lebenserwartung bis ins vierte Jahrzehnt erreicht werden.

Neben der Kreatinkinase sind bei Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie regelmäßig auch die Transaminasen (GOT und GPT) erhöht. Häufig fällt die Erhöhung dieser Werte als Erstes bei einer Routineblutabnahme auf und wird dann als Zeichen einer Lebererkrankung fehlgedeutet. Typisch ist in diesem Fall, dass keine weiteren Zeichen einer Lebererkrankung zu finden sind, weder am Patienten noch bei den weiteren Laborwerten (Bilirubin, Gamma-GT). Die Mitbestimmung der Kreatinkinase (CK) weist dann auf das Vorliegen einer Muskelerkrankung hin.

Unter den Patienten mit Dystrophinopathien gibt es auch leichtere Verlaufsformen, die man als Becker-Muskeldystrophie bezeichnet, bei der das Dystrophin zwar vorhanden, aber in seiner Funktion gestört ist. Hier ist das Krankheitsbild milder und zeigt eine langsamere Progredienz.

Diagnostik

Sollten diese Symptome vorliegen, kann die weitere Diagnostik nach Vorstellung in einer Spezialambulanz an den meisten universitären, manchen städtischen oder am Muskelzentrum am Preyer'schen Kinderspital gemacht werden.

Dort wird neben einer ausführlichen Anamnese und, je nach spezieller Konstellation der Symptome notwendigen weiteren Untersuchungen, auch eine molekulargenetische Diagnostik anhand einer Blutprobe durchgeführt. Sollte sich die Verdachtsdiagnose

der Praxis für Allgemeinmedizin

Muskeldystrophie Duchenne bestätigen, ist bei ca. 75% aller Patienten ein eindeutiges Ergebnis, meist eine (große) Deletion (ca. 65%) oder eine Duplikation (ca. 10%) im Dystrophin-Gen zu erwarten. Bei den übrigen Patienten liegen kleine Mutationen oder Punktmutationen vor, die nur mittels vollständiger Sequenzierung des Dystrophin-Gens ermittelt werden können. Dazu gehören z.B. Nonsense-Mutationen, Missense-Mutationen und Frameshift-Mutationen.

Bei unklarer Diagnose wird zusätzlich eine Muskelbiopsie durchgeführt, die Hinweis darauf gibt, ob Dystrophin gebildet wird oder nicht.

Zur Untersuchung gehört auch die kardiologische Diagnostik, um eine Herzbeteiligung festzustellen oder auszuschließen.

Therapie

Die Therapie der Duchenne-Muskeldystrophie ist in erster Linie symptomatisch zur Erhaltung der Funktionsfähigkeit und der Lebensqualität. Hierzu gehören Physiotherapie, die Verordnung entsprechender Hilfsmittel, manchmal Operationen (z.B. bei Spitzfuß und Skoliose), Atemtraining und nächtliche Heimbeatmung (nichtinvasiv über eine Atemmaske).

Der goldene Standard einer medikamentösen Therapie ist die Verordnung von Kortikosteroiden (Prednison, Deflazacort), da diese, wie in großen Studien bewiesen werden konnte, sowohl zunächst die Gehfähigkeit verbessern, dann den Zeitpunkt des Verlustes der Gehfähigkeit hinauszögern und letztlich auch die Lungen- und Herzfunktion unterstützen.

Seit Ende 2014 gibt es erstmalig auch eine kausale Therapie der Duchenne-Muskeldystrophie, jedoch nur für Träger einer bestimmten Mutation, die den genetischen Ablesevorgang vorzeitig abbricht, einer sogenannten Nonsense-Mutation. Diese Therapie ist in Österreich mit chefärztlicher Bewilligung möglich und wird bei passendem genetischen Befund von der betreuenden Muskelambulanz initiiert. Auch aus diesem Grund ist es wichtig, dass ein Patient zu einem Muskelspezialisten überwiesen und genetisch ausreichend abgeklärt wird.

Auswirkungen auf die Familie

Die Diagnose Duchenne-Muskeldystrophie ist ein Schock für jede Familie. Das Leben aller Familienmitglieder ist von den dramatischen Auswirkungen dieser Erkrankung betroffen. Somit braucht die Familie nicht nur medizinische und soziale, sondern oft auch psychotherapeutische Unterstützung. Weiters ist der persönliche Austausch mit anderen Familien über eine Patientenselbsthilfegruppe, wie z.B. verein-marathon.at und der Kontakt zur Öster-

reichischen Muskelforschung (www.muskelforschung.at) von großer Bedeutung.

Ein anderes Thema ist die zukünftige Familienplanung. Daher ist es wichtig, dass auch die Mutter und gegebenenfalls Schwester eines Patienten genetisch untersucht und beraten werden.

*Prim. Univ.-Doz. Dr. Günther Bernert
Gottfried von Preyer'sches Kinderspital, 1100 Wien*

Ausblick

Die tatsächliche Prävalenz und der Verbleib der Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie ist unklar und nicht auf einfachem Weg zu ermitteln. Dies ist Anlass zur Sorge, da sowohl die symptomatische Therapie wie auch neue kausale Ansätze den Verlauf der Erkrankung und die Lebensqualität beeinflussen können. Alle kausalen Ansätze einer Therapie setzen einen genetischen Befund voraus. Daher ist es wichtig, dass DMD-Patienten genetisch untersucht werden und regelmäßig bei einem Muskelspezialisten betreut werden.

In dieser Ausgabe der ÖGAM-News finden Sie ein Schreiben mit einer kurzen Erklärung zur Duchenne-Muskeldystrophie sowie drei Fragen. Wir bitten Sie, die ausgefüllten Fragen an die angegebene Faxnummer zu senden.

*Vielen Dank vorab und mit
freundlichen Grüßen,
Prim. Univ.-Doz. Dr.
Günther Bernert*



Die Arbeit in der ÖGAM ist in den letzten Jahren vielfältig und umfangreich geworden.

Ihre Mitarbeit ist willkommen!

Unsere Kontaktadresse: office@oegam.at



OBGAM-Kongress

Schlaflos durch die Nacht?

Nach einem spannenden Pre-Opening (siehe JAMÖ-Teil dieser Ausgabe) startete am 12. 3. 2016 der 22. Frühlingkongress der OBGAM. Neben dem ärztlichen Track gab es auch heuer wieder einen Track für Ordinationsassistentinnen. Die Rückmeldungen aus diesem sind neuerlich sehr positiv. Diesjähriges Thema des Kongresses waren Schlaf und Schlafstörungen, beginnend von der allgemeinmedizinischen Perspektive (Dr. Panhofer – Präsident der ÖGPAM – Gesellschaft für Psychosomatik in der AM) über die Einteilung und Ursachen der Insomnie und Schlafstörungen (Univ.-Prof. Dr. Birgit Högl/Med Uni Innsbruck), Ursachen der Schlafstörung aus pulmonologischer Sicht (Prim. Dr. Bernhard Baumgartner/KH Vöcklabruck) bis hin zur Therapie in Kindes und Jugend-Alter (Prim. Dr. Adrian Kamper/KH Grieskirchen) und bei geriatrischen Patienten (Prim. Dr. Elmar Kainz/KUK Neuromed Campus) und allgemeinen Maßnahmen zur Schlafhygiene und Interventionsmöglichkeiten (Mag. Dr. Claudia Hockl/

Enns, Klinische und Gesundheitspsychologin). Trotz des sehr engen und doch umfangreichen Themas gelang es den Vortragenden in kompakten Referaten und ohne viele Überschneidungen den Anwesenden eine gute Übersicht über Schlafstörungen, Anamnese, Diagnostik und Therapie (vor allem auch nichtmedikamentöse Maßnahmen) zu vermitteln. Indikation und Möglichkeiten der Polysomnografie waren deutlich klarer, die Wichtigkeit einer Screening-Möglichkeit bezüglich OSAS im niedergelassenen Bereich gerade durch Allgemeinmediziner wurde mehrfach betont.



Dr. Maria Wendler



Samstag: 23. April 2016
 Ärztekammer Salzburg
 Faberstraße 10, 5020 Salzburg



Information:
www.oegpam.at

Das Redaktionsteam:

Leitung: Dr. Barbara Degn
 Dr. Cornelia Croy, Dr. Christoph Dachs, Dr. Reinhold Glehr, Dr. Susanna Michalek, Dr. Susanne Rabady

ÖGAM-Mitglieder wissen mehr!

Sie haben hohe Qualitätsansprüche und schätzen umfangreiche Information? Dann sind Sie bei uns richtig! Zur ÖGAM-Mitgliedschaft kommen Sie unter www.oegam.at

Korrespondenzadresse:

ÖGAM-Sekretariat
 c/o Wiener Medizinische Akademie
 Herr Christian Linzbauer
 Alser Straße 4, 1090 Wien
 Tel.: 01/405 13 83-17
 Fax: 01/407 82 74
office@oegam.at

Die ÖGAM-News sind offizielle Nachrichten der Österreichischen Gesellschaft für Allgemein- und Familienmedizin.