

Betreuung von Glykogenosepatienten

Glykogenosen gehören zu den seltenen Krankheiten. Sie werden in der Praxis häufig erst spät erkannt. So erhalten Patienten mit Morbus McArdle (Glykogenose V) zu 90 Prozent zunächst Fehldiagnosen, obwohl erste Symptome der genetisch bedingten Erkrankung bereits im Kleinkindalter auftreten. Das Durchschnittsalter der korrekten Diagnose liegt bei 33 Jahren. Falsche Beratung und Behandlung können irreversible Muskelschäden und Rhabdomyolysen mit lebensbedrohenden Komplikationen, wie akutes Nierenversagen und Kompartmentsyndrom begünstigen.

Die seit längerem vorhandenen klinischen Leitlinien für die seltenen Erkrankungen Morbus McArdle (Glykogenose V) und Morbus Tarui (Glykogenose VII) wurden nun durch Ausführungen zur praktischen Umsetzung der Guidelines ergänzt. Das sogenannte Continuum-of-Care-Modell stellt ein praktisches Instrument für Kliniker und für McArdle-Patienten dar. Es werden 5 Schritte skizziert (Diagnose, Verstehen, Akzeptanz, Lernen und Übung), die den behandelnden Ärzten helfen sollen, den patientenspezifischen Lernbedarf zu ermitteln und die Versorgung der Patienten zu optimieren. red ▲

Medienmitteilung Dr. Monika Weingartz, Glykogenose Deutschland e.V., vom 20. August 2023



Originalversion (in Englisch):

<https://www.rosenfluh.ch/qr/care>

Reason SL et al.: Development of Continuum of Care for McArdle disease: A practical tool for clinicians and patients. *Neuromuscul Disord.* 2023;33(7):575-579.



Deutsche Übersetzung auf

www.glykogenose.de:

https://www.rosenfluh.ch/qr/care_d



Übersichtsartikel zu Morbus McArdle in ARS MEDICI:

<https://www.rosenfluh.ch/qr/mcardle>



Broschüren der International Association for Muscle Glykogen Storage Disease (in Englisch):

<https://www.rosenfluh.ch/qr/iamgsd>