

Übersicht	Patientenreise Multiple Systematrophie (MSA)			
PHASEN	1 - Symptome	2 - Diagnose	3 - Behandlung	4 - Management
<p>Krankheit</p>	<p>Auftreten nach dem 30. Lebensjahr; durchschnittliches Erkrankungsalter zwischen 50 und 60+. Die Überlebenszeit beträgt durchschnittlich 6 - 9+ Jahre, MSA ist eine vielseitige Erkrankung mit 5 bis 7 Hauptsymptomen.</p> <p>Die ersten Symptome sind dezent und unspezifisch.</p> <p>Die Symptome lassen sich in zwei Kategorien einteilen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • motorische Symptome - dazu gehören ein unsicherer Gang und Schwierigkeiten beim Stehen, Gleichgewichtsstörungen, langsame Bewegungen, Zuckungen (Tremor) und Ungeschicklichkeit, unregelmäßiges Zittern der Gliedmaßen. Das Parkinson-Syndrom spricht schlecht auf Levodopa an • Fehlregulationen des autonomen Nervensystems, d.h. von unwillkürlichen Vorgängen, z.B. Herzfrequenz, Blutdruck, Husten, Blasen-, Darm- und Sexualfunktion <p>Weitere Symptome können unkontrolliertes Lachen oder Weinen (so genannte Affektlabilität), lebhaftere Träume, lautes Atmen am Tag,</p>	<p>Die Schwierigkeit bei der Diagnosestellung einer MSA liegt in der Bandbreite der Symptome.</p> <p>MSA ist eine klinische Diagnose und wird unterteilt in:</p> <ul style="list-style-type: none"> • MSA vom Parkinson-Typ (MSA-P), bei der verlangsamte Bewegungen, Steifheit und Tremor vorherrschen • MSA vom Kleinhirn-Typ (MSA-C), bei der Probleme mit dem Gleichgewicht, der Feinmotorik und der Sprache auftreten <p>In den neuesten internationalen Diagnosekriterien wurden verschiedene Stufen der Diagnosesicherheit definiert:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Klinisch etablierte MSA • Klinisch wahrscheinliche MSA • Prodromale MSA: Dies ist eine reine Forschungskategorie, die geschaffen wurde, damit Menschen mit frühen Anzeichen von MSA in klinische Studien eingeschlossen werden können. <p>Eine endgültige Diagnose der MSA ist nur durch eine histologische Untersuchung der Gehirnzellen aus verschiedenen Teilen des Gehirns möglich.</p> <p>Die Vielfältigkeit der MSA in der klinischen Praxis wirft die zentrale Frage nach dem Umgang mit der klinischen Diagnose und der supportiven Therapie der Symptome auf:</p> <p>a) Die Behandlung von neurologischen Symptomen ist in neurologischen Kliniken am effektivsten bei</p> <ul style="list-style-type: none"> • Schlafstörungen • logopädischen Problemen 	<p>Es gibt noch keine wirksamen verlaufsmodifizierenden Therapien, sodass die Behandlung derzeit symptomorientiert erfolgt</p> <p>Die Vielfältigkeit der MSA-Symptome erfordert die Zusammenarbeit verschiedener Fachdisziplinen.</p> <p>Ein Patient mit MSA in der Anfangsphase der Krankheit muss nicht unbedingt lange in einer neurologischen Klinik untergebracht werden.</p> <p>In der zweiten Krankheitsphase der MSA-nimmt die Häufigkeit medizinischer Maßnahmen bei individuell entwickelten Symptomen in verschiedenen Kliniken zu (Beatmung, Hustenassistent, Heimbeatmung, Gastro-/Ernährung/PEG, Physiotherapie...).</p> <p>In der dritten terminalen Phase (in der Regel sind Patienten bereits immobil unabhängig von Hilfsmitteln) kann ein Patient mit MSA</p> <p>a) in spezialisierten Langzeitkrankenhäusern in der Regel für kurze Zeit, oder</p>	<p>Überweisung an ein nationales Expertenzentrum unter Einbeziehung multidisziplinärer Teams im Hinblick auf diese seltene Krankheit</p>

	übermäßiges Schnarchen in der Nacht, ungewolltes Seufzen oder eine schwache, leise Stimme sein.	b) eine multidisziplinäre Betreuung ist essenziell, da einige der wichtigsten MSA-Symptome durch andere Disziplinen behandelt werden müssen (z.B. Blasenstörungen, gastrointestinale Symptome und-Ernährung, Physiotherapie, Atemwege usw.)	b) weiterhin in häuslicher Pflege (mit angemessener Unterstützung für Tracheostomie, künstliche Beatmung, Kardiologie, Ernährungsunterstützung - PEG) bleiben	
Klinik	<p>Sorgfältige Anamneseerhebung Ausführliche neurologische Untersuchung</p> <p>Untersuchungen: Prüfung auf posturalen (orthostatischen) niedrigen Blutdruck (Hypotonie), d.h. Messung des Blutdrucks im Liegen und nach 3 und 10 Minuten Stehen¹</p> <p>Ultraschall der Harnblase zur Beurteilung des Restharnvolumens. Eine In-Out-Katheterisierung dient ebenfalls der Beurteilung der Restharnbildung.</p> <p>MRT-Bildgebung des Gehirns und Befundung durch einen Neuroradiologen auf subtile Veränderungen in spezifischen Gehirnbereichen.</p> <p>Bei unklaren Fällen eine MIBG-Szintigraphie des Herzens oder einen DAT-Scan in Erwägung ziehen, falls in einer Spezialklinik verfügbar.</p>	<p>Verdacht auf eine MSA-Diagnose, wenn bei einer Person Folgendes vorliegt:</p> <ul style="list-style-type: none"> Ataxie und/oder Parkinsonismus mit einer autonomen Funktionsstörung, d.h. Harninkontinenz ohne strukturelle Ursache, erektile Dysfunktion bei einem Mann unter 40 Jahren und/oder neurogene orthostatische Hypotension (nOH) 	<p>Der Schwerpunkt liegt auf der Behandlung von Symptomen und supportiven Therapien:</p> <ul style="list-style-type: none"> Psychologische Unterstützung CPAP-Therapie bei übermäßigem Schnarchen, Schlafapnoe und Stridor Strategien für die Palliativversorgung nach Bedarf <p>Medikamente</p> <ul style="list-style-type: none"> Levodopa kann manchmal zur Behandlung von Parkinson-Symptomen eingesetzt werden Blasensymptome werden oft mit Medikamenten (z.B. gegen Dranginkontinenz) oder Selbstkatheterisierung behandelt. nOH kann mit Midodrin und Fludrocortison behandelt werden. Andere Medikamente können in spezialisierten Zentren empfohlen werden Clonazepam oder Melatonin können vor dem Schlafengehen bei Störungen des REM-Schlafs verwendet werden 	<p>Jährliche Besuche in einem spezialisierten Zentrum zur Beurteilung:</p> <ul style="list-style-type: none"> motorischer Symptome nicht-motorischer Symptome Reevaluierung der Diagnose, wenn sich die klinischen Symptome und/oder Anzeichen erheblich verändern Erfassung der Nebenwirkungen der Behandlung

<p>Herausforderungen</p>	<p>MSA kann im Anfangsstadium oft mit der Diagnose einer Ataxie oder der Parkinson-Krankheit verwechselt werden</p> <p>Eine korrekte Diagnose erfolgt oft verzögert</p>	<p>Eine verspätete MSA-Diagnose erschwert die Pflege der Person, da sich die Pflegekräfte der Komplikationen nicht bewusst sind, die auftreten können bei</p> <ul style="list-style-type: none"> • schweren Stürzen aufgrund von orthostatischer Hypotonie, • Hypertensiven Notfällen im Falle von • gleichzeitiger Hypertonie in Rückenlage Harnwegsinfektionen und Urosepsis, Atemwegssymptomen, Aspiration, Atemnot, Lungenentzündung • Unterernährung aufgrund von Schluckbeschwerden 	<p>Notwendigkeit einer intensiven Forschung, um ein Heilmittel für diese schwerwiegende Krankheit zu finden</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Suche nach einem Krankenhausarzt mit Erfahrung mit MSA • Die Praxis der häuslichen Pflege von MSA-Patienten zeigt den Bedarf an systematischer medizinischer Anbindung außerhalb von Kliniken • Zugang zu einem spezialisierten Pflegedienst zwischen den Krankenhausaufenthalten • Das Primärversorgungsteam stellt bei Bedarf die Verbindung zu spezialisierten Diensten her, um Beratung und Symptomkontrolle zu gewährleisten.
<p>Ziele</p>	<p>Bewusstsein für "Red Flags" und/oder schnelleres Fortschreiten der Krankheit (als bei der ursprünglichen Diagnose erwartet) erhöhen, z.B. bei einem Parkinson-Syndrom mit frühen Stürzen, schnellen Bewegungseinschränkungen, zunehmenden autonomen Symptomen, frühen Sprach- und Schluckproblemen</p> <p>Regelmäßige Re-Evaluation bei nicht eindeutig erfüllten Diagnosekriterien</p>	<p>Stärkere Sensibilisierung der Gesundheitsdienstleister für:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Die Diagnose der MSA 2) Das Management der Symptome 3) Die psychologischen und emotionalen Bedürfnisse von Menschen mit MSA 	<p>Entwicklung einer internationalen Kooperation für neue Therapien für Menschen mit MSA.</p> <p>Sensibilisierung für die Auswirkungen von MSA auf das Leben einer Person, z.B. auf Arbeit, soziales Leben, Beziehungen, Finanzen, psychische Auswirkungen und Sorgen.</p> <p>Entwicklung eines Versorgungspfades für vermutete und bestätigte MSA</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Verfügbarkeit von qualifizierter Physiotherapie, Ernährungsberatung, psychologischer Unterstützung, Behandlung von Schlafstörungen und Inkontinenz • Pflegenden Angehörige/ Patienten könnten Informationen darüber

	oder Zweifeln an der Diagnose. Einholen eines Zweitgutachtens oder Konsultation von Kolleg*innen des ERN-RND.			austauschen, welche Maßnahmen nützlich sind und wie man sie umsetzen kann
--	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--	------------------------------------------------------------------------------------

1 Die neurogene orthostatische Hypotension (nOH) ist eine Form des niedrigen Blutdrucks. Sie tritt auf, wenn sich die Blutgefäße beim Aufstehen nicht verengen (zusammenziehen). Sie wird auch als posturale Hypotonie bezeichnet und ist definiert als ein Abfall des Blutdrucks (BP) innerhalb von 3 Minuten nach dem Aufstehen um mindestens 20 mm HG systolisch oder 10 mm HG diastolisch. Ist die Person nicht in der Lage, aufzustehen, wird der Head Up Tilt (HUT)-Test durchgeführt. Die Person wird unter ständiger Überwachung von Blutdruck und Herzfrequenz allmählich aufgerichtet. Orthostatische Hypotonie (OH) ist ein unspezifisches Zeichen, das in der Regel eher ein Symptom einer zugrunde liegenden Störung als einer eigenständigen Krankheit ist und nicht isoliert betrachtet werden sollte. Eine verzögerte OH, d. h. eine OH, die nicht nach 3 Minuten, sondern innerhalb von 10 Minuten nach dem Aufrichten auftritt, wird als Merkmal einer klinisch wahrscheinlichen MSA angesehen.

- CPAP** Continuous Positive Airway Pressure (Beatmungshilfe/-unterstützung beim Schlafen)
- DAT** Hirnszintigraphie (Dopamin-Rezeptor-Szintigraphie)
- MIBG** MetalodoBenzylGuanidine Scan (des Herzens)
- MRT** Magnetresonanztomographie (Kernspin)
- PEG** Perkutane Endoskopische Gastrostomie (Magensonde)
- REM** Rapid Eye Movement (Traumphase während des Schlafens mit schnellen Augenbewegungen)

Bitte beachten Sie, dass bestimmte Begriffe (z. B. häusliche Pflege, Hausarzt, Physiotherapie) nicht in allen EU-Ländern dieselben Leistungen umfassen und von Land zu Land unterschiedlich sein können. Patientenorganisationen können Patienten und Patientinnen sowie deren Familien oft Unterstützung und Ressourcen bieten.

Haftungsausschluss

ERN-RND lehnt ausdrücklich jegliche Gewährleistung der Marktgängigkeit oder der Eignung für einen bestimmten Gebrauch oder Zweck ab. ERN-RND übernimmt keine Verantwortung für Personen- oder Sachschäden, die sich aus der Nutzung dieser Informationen ergeben oder damit in Zusammenhang stehen, oder für etwaige Fehler oder Auslassungen.

Update: April 2024



Kofinanziert von der
Europäischen Union



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)