

# Eine wenig bekannte und erkannte Erkrankung

In einer orthopädischen Praxis gibt es, wie in jedem anderen Beruf, tägliche Routinearbeiten bzw. Routineerkrankungen, welche gewissenhaft behandelt werden. Jedoch gibt es gelegentlich auch so seltene Erkrankungen, welche man als Orthopäde statistisch in seinem Berufsleben nie oder vielleicht nur einmal sieht. Dazu lässt sich sicherlich das sehr seltene Stiff-Man-Syndrom oder Stiff-Person-Syndrom zählen.



DR. MARKUS STORK

Facharzt für Orthopädie

Mitglied der Regensburger OrthopädenGemeinschaft

## *Ursache: Hoher Muskeltonus*

In Deutschland gibt es nur etwa 100 registrierte Fälle bei circa 6000 niedergelassenen Orthopäden. Die Prävalenz (Krankheitshäufigkeit) liegt bei eins zu einer Million. Gekennzeichnet ist diese Erkrankung durch eine generalisierte Tonuserhöhung (Steifheit) der Muskulatur und schmerzhaft einschießende Krämpfe. Im Jahre 1956 beschrieben erstmals zwei Ärzte aus der Mayo-Klinik diese Erkrankung mit schnell fortschreitender Muskelsteifheit und schmerzhaften Krämpfen. Diese Ärzte benannten dieses Syndrom als „steifer Mann = Stiff-Man“.

## *Deutliche Bewegungseinschränkungen*

Gelegentlich können hier noch Gangstörungen, Stürze und gesteigerte Schreckhaftigkeit, Starthemmung bei Bewegungsbeginn („freezing“) gelegentlich auch Ängste bei freiem Gehen, zum Beispiel beim Überqueren von Straßen oder Plätzen, vorkommen. Durch die Steifheit auch der Rückenmuskulatur entstehen deutliche Bewegungseinschränkungen der Rumpfbeugung sowie auch der Hüft- und Beinmuskulatur, welche dann zu einem „hölzernen“ Gangbild führen können. Verstärkt werden können die krampfartigen Verspannungen durch sogenannte äußere und innere Stimuli (zum Beispiel Berühren, plötzliche Geräusche wie Telefonklingeln, Ärger oder Furcht), sodass nicht selten eine psychiatrische Fehldiagnose wie eine Konversionsneurose (mit ängstlich-protektivem Gangmuster, Angst- und Spasmusattacken bei motorischer und emotionaler Belastung) gestellt wird. Diese Symptome können sich über Monate

langsam einschleichen und sich mit nachfolgender Stabilität oft über Jahrzehnte hinziehen. Unterschieden werden heutzutage auch Unterformen wie das Stiff-leg-Syndrom, wobei nur ein Bein oder Arm betroffen sein kann.

## Diagnose

Bei der Diagnosefindung sind neben der Anamnese neurologische Untersuchungen und labormedizinische Untersuchungen wichtig. Der Nachweis von speziellen Antikörpern (seit 1990 erst möglich) gegen körpereigene Eiweiße (Autoantikörper gegen Glutamatdecarboxylase (GAD)) ist leider nicht beweisend, sondern nur hinweisend für diese Erkrankung, da diese Autoantikörper auch bei Erkrankungen wie zum Beispiel Diabetes Typ 1 vorhanden sein können. Das Stiff-Man- bzw. das geschlechtsneutrale Stiff-Person-Syndrom fällt daher auch in die Kategorie der Autoimmunerkrankungen.

Es gibt leider bis heute keine kausale Therapie, das heißt keine Therapie oder Medikament,

welches die Ursache behandelt und somit die Krankheit heilen kann. Empfohlen wird eine intravenöse Immuntherapie, Kortisontherapie sowie symptomatisch antispastische Substanzen wie Benzodiazepine (Valium), welche zum Teil sehr hoch dosiert werden müssen, dazu unterstützende Physiotherapie.

## Persönliche Daten immer parat

Da diese Erkrankung so selten ist und sich bei einem Notfall der Notarzt über die hohen Mengen von Benzodiazepinen wundern könnte, wurde den betroffenen Patienten mit Unterstützung der Selbsthilfegruppe (Selbsthilfegruppe Regensburg Stiff-Person-Syndrom) nahegelegt, die kompletten persönlichen Datensätze, die eigene Krankengeschichte und offizielle Leitlinien des Stiff-Man-Syndroms samt neuester Literatur auf einem am Körper tragbaren USB-Stick zu speichern, sodass sich der Notarzt schnell einen Überblick über die Erkrankung samt individueller Medikation verschaffen kann.



# Große Angst vor dem Treppensteigen

Das folgende Gespräch mit einer betroffenen Patientin soll zeigen, welches komplexe Ausmaß diese seltene Erkrankung hat und wie sehr sie das tägliche Leben belastet. Birgit D. (Vorsitzende der Selbsthilfegruppe Stiff-Man-Syndrom/Stiff-Person-Syndrom Regensburg) leidet selbst an dem Stiff-Person-Syndrom.

**Dr. Stork:** Sehr geehrte Frau D., berichten Sie uns bitte, wie Ihre Erkrankung begonnen hat.

**Frau D.:** Die ersten Anzeichen für mich waren ständige Rückenschmerzen, Stürze, Stolpern aus unerklärlichen Gründen, Nackenschmerzen und Schwierigkeiten beim Gehen.

**Dr. Stork:** Haben sich die Erkrankung bzw. die Symptome immer wieder verschlech-

tert oder waren die Symptome und Probleme nur zeitweise vorhanden?

**Frau D.:** Nein, die Beschwerden waren immer vorhanden mit wechselndem Charakter, so waren sie manchmal schlimmer und in manchen Phasen weniger stark ausgeprägt.

**Dr. Stork:** Wie wurde die Erkrankung bei Ihnen festgestellt?

**Frau D.:** Dies war ein langer Weg, bei mir hat die Erkrankung schon vor circa 30 Jahren begonnen. Das Problem war, dass das Stiff-man-Syndrom in Deutschland praktisch nicht bekannt war. Bei mir war auch noch der Hauptgrund der, dass ich damals 3 kleine Kinder gehabt habe und zu dieser Zeit war ich überlastet, überarbeitet und stürzte auch gelegentlich die Treppe runter. Weiterhin hatte ich Schwierigkeiten mit dem Rücken, weil ich so viel tragen musste, ich dachte, dies käme letztendlich einfach von der zeitlichen und körperlichen Belastung als dreifache Mutter.

**Dr. Stork:** Sie sagen, vor 30 Jahren hätten Sie das Stiff-Person-Syndrom schon gehabt. Wie wurde es letztlich diagnostiziert? Hat man hier einen Labortest gemacht?

**Frau D.:** Nein, es wurde damals noch kein Labortest gemacht, mein Ex-Mann, der selber Arzt ist, hat sich in die Unibibliothek gesetzt, dieses nachgelesen und hat dann die Adresse von Prof. Dr. Meinck aus Heidelberg herausgefunden, der sich mit solchen Symptomen, da ja damals kein eigenständiges Krankheitsbild bekannt war, beschäftigt hat, und sich dann mit ihm in Verbindung gesetzt. Er hat bestimmte medizinische Unterlagen von meinem Ex-Mann angefordert und hat uns die Anregung gegeben, nach München in die Poliklinik zu fahren, weitere diagnostische Untersuchungen zu machen und ihm das Ergebnis zukommen zu lassen. Heutzutage werden durch eine Blutabnahme spezielle Antikörper festgestellt. Es folgen dann in der Regel noch Untersuchungen, um andere Erkrankungen auszuschließen. Eine



© katrin\_timoff - fotolia.com

Person mit einem Stiff-Man-Syndrom erkennt man alleine daran, wie sie sich verhält. Sie geht zum Beispiel an der Wand entlang, versucht sich festzuhalten, hat eine bestimmte Gangart. Dies alles sind Hinweise, dass es sich um ein Stiff-Person-Syndrom handeln könnte.

**Dr. Stork:** Sie leiden bereits unter einem 30-jährigen Verlauf. Ist diese Erkrankung schleichend schlechter geworden oder gibt es eher Schübe bei dieser Erkrankung? Wann ging es Ihnen besonders schlecht oder wurde die Erkrankung durch andere Einflüsse getriggert?

**Frau D.:** Die Erkrankung verläuft in Schüben und wird getriggert. Am schlimmsten ging es mir, als ich selbst im Rollstuhl saß und überhaupt nicht mehr gehen konnte. Dann ging es wieder nach Heidelberg zu Dr. Meinck. Dort wurde dann die Medikation – in dem Falle Diazepam – an die neue Situation angepasst. Höhepunkte gibt's selten, weil es eigentlich nur dadurch geschafft wird, dass man diese Medikamente „hörschraubt“. Subjektiv gesehen wurde es dadurch jedoch besser erträglich.

**Dr. Stork:** Wie sieht es mit den Gefühlen aus, weinen Sie leicht oder freuen Sie sich leicht, lachen Sie viel oder sind Sie eher ausgeglichen?

**Frau D.:** Das ist ganz verschieden, weil ich ein Mensch bin, der sich selten unterkriegen lässt. Ich kann trotz-

dem sehr viel lachen, es gibt aber sehr viele Menschen, die sehr depressiv und deswegen auch in der Psychiatrie sind. Weil Sie eben sagen, ich habe Angst, die Treppe runterzugehen: Ich gehe da nicht runter und weine dabei. Mit diesem Verhalten werden sie schnell auf die psychische Schiene geschoben und sind dann in der Psychiatrie. Ich kenne Patienten aus ganz Deutschland, die 3 Jahre in der Psychiatrie waren, ohne dass die Erkrankung erkannt wurde.

**Dr. Stork:** Machte diese Erkrankung auch Umstellungen im täglichen Leben notwendig?

**Frau D.:** Ja, weil ich nur noch Treppen steigen kann, wenn ich mich mit einer Hand am Treppenlauf festhalten kann. Deshalb musste ich meine Eigentumswohnung im ersten Stock verkaufen. Ich habe dann ein Haus erworben, in das ich ebenerdig reingehen und in das ich notfalls einen Treppenlift einbauen kann, wenn es doch schlimmer werden sollte.

**Dr. Stork:** Was für Wünsche hätten Sie für die Zukunft?

**Frau D.:** (Lacht), Da die Wissenschaft kein großes Interesse daran hat, diese Krankheit zu erforschen, weil die Lobby eben nicht sehr groß ist, wäre mein Wunsch natürlich, dass es mehr wissenschaftliche Studien gäbe, um diese Problematik enger einzugrenzen.

**Dr. Stork:** Sie haben eine Selbsthilfegruppe Stiff-Person-Syndrom in Regensburg gegründet.

**Frau D.:** Ich habe die Selbsthilfegruppe deswegen gegründet, weil die Dunkelziffer meiner Meinung nach mindestens 5-Mal so hoch ist wie die erkrankten Patienten. Es sind nicht mal 100 Patienten in Deutschland, man sagt 1 Patient auf 1 Million Menschen, weltweit, und ich selber kenne fast alle aus Deutschland. Es sind knapp 100 Patienten und – wie gesagt – die Dunkelziffer ist deutlich höher und durch diese Regionalgruppen versuche ich eben, die Leute zu sensibilisieren und auch die Ärzte, damit sie die Krankheit erkennen.

**Dr. Stork:** Haben Sie sich z.B. für einen Notfall speziell präpariert?

**Frau D.:** Ja, wir haben einen Notfall-Stick (USB-Stick) entwickelt, auf dem die Leitlinien des Stiff-Person-Syndroms sind. Die wichtigsten Maßnahmen, die ein Arzt oder Rettungsassistent zu ergreifen hat, weil eben die Dosierung von Diazepam in der Regel bei dieser Erkrankung sehr, sehr hoch ist und die üblichen 5 mg Dormicum oder Diazepam in der Notfallsituation überhaupt nichts bewirken würden.

**Dr. Stork:** Herzlichen Dank!

Weitere Infos:

[www.shg-stiff-person-syndrom.de](http://www.shg-stiff-person-syndrom.de)