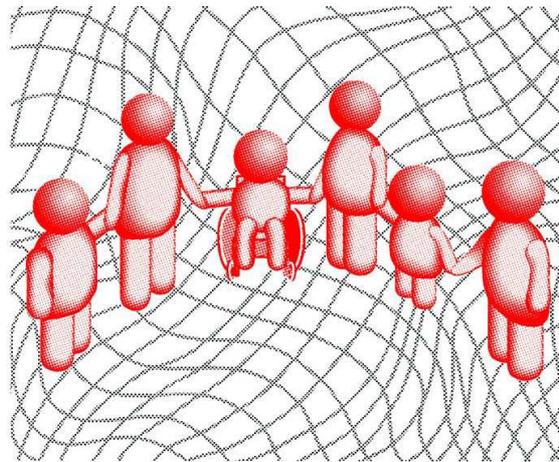


Kindernetzwerk e.V.

**für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit
chronischen Krankheiten und Behinderungen**

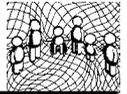
KINDERNETZWERK



WIR HELFEN WEITER

Krankheitsübersicht

Mitochondrio-(myo)pathien



AN ALLE BEZIEHER UND NUTZER DIESER KRANKHEITSÜBERSICHT

Mit den in dieser Krankheitsübersicht enthaltenen Informationen bietet das **Kindernetzwerk e.V.** lediglich einen ersten Überblick über die Erkrankung, die Behinderung oder das entsprechende Schlagwort.

Alle Informationen werden nach bestem Wissen – mit tatkräftiger Unterstützung unseres pädiatrischen Beraterkreises und wissenschaftlichen Fachbeirats – aus diversen Quellen (Fachbücher, Fachartikel, Kindernetzwerk-Archiv sowie aus dem Internet) zusammengestellt.

Bei der Krankheitsübersicht wird darauf geachtet, dass die Informationen verständlich und gut leserlich geschrieben sind. Wir möchten Eltern, Betroffenen und Nichtmedizinern dadurch ermöglichen, insbesondere auch seltene Erkrankungen besser zu verstehen.

Wir streben einen möglichst hohen Grad an Aktualität an, können aber wegen des rapiden medizinischen Fortschrittes nicht in jedem Fall garantieren, stets den allerneusten Stand des Wissens komplett abzubilden. Gerade deshalb empfehlen wir, sich immer an einer der zuständigen Selbsthilfegruppen zu wenden (siehe beiliegende Adressen) um dort weiteres aktuelles Material anzufordern und individuelle Beratung einzuholen!

Die Krankheitsübersicht ist nur für Ihren persönlichen Gebrauch bestimmt. Eine Weitergabe an Dritte ist aus urheberrechtlichen Gründen nicht gestattet. Die Unterlagen erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Die Inhalte der beigefügten Materialien stellen keine Bewertung von Seiten des Kindernetzwerks dar, sondern dienen der übersichtlichen Zusammenfassung vorhandener Informationsmaterialien in kompakter Form.

Bei einem Teil der Krankheitsbildern liegen beim Kindernetzwerk noch umfassendere Informationen (Infopakete) vor. Näheres erfahren sie über die Geschäftsstelle.

Aufgrund der Seltenheit vieler Erkrankungen ist es nicht möglich, bei allen Krankheitsübersichten ein Fallbeispiel darzustellen. Falls Sie uns dabei unterstützen möchten, nehmen sie bitte Kontakt mit dem Kindernetzwerk e.V. auf.

Servicetelefon: 0 60 21/1 20 30 oder 01 80/5 21 37 39

Telefonzeiten : Mo 9-14.00 Uhr

Di/Do 9-13.00 Uhr

Mi 9-16.00 Uhr

Internet : www.kindernetzwerk.de

Mitochondriale Erkrankungen

Mitochondriopathien

Mitochondriomyopathien

Mitochondrio-Enzephalomyopathien

Mitochondriale Zytopathien

Zusammengestellt für das Kindernetzwerk von:

Katharina Maidhof-Schmid und

Prof. Dr. Gerhard Neuhäuser, Gießen

Juli 2012

Kurzbeschreibung

[Mitochondriopathien](#) sind unterschiedlich verlaufende, meist degenerative, d. h. fortschreitende Erkrankungen infolge von Zahl- oder Strukturveränderungen der Mitochondrien und/oder von Störungen mitochondrialer Funktionen.

[Mitochondrien](#) sind kompliziert aufgebaute Zellorganellen mit einer aus Membranen und Leisten (Cristae) aufgebauten Struktur. Als „Zellkraftwerke“ dienen sie vor allem dazu, Energie herzustellen, die für fast alle Reaktionen des Organismus benötigt wird. Können zu wenige oder defekte Mitochondrien den Energiebedarf der Zellen nicht ausreichend decken, wirkt sich dies auf die Funktion der Organe aus, z. B. in der Muskulatur oder im Nervengewebe, kann auch zum Zelltod (Apoptose) führen.

Mitochondriale Erkrankungen betreffen meist gleichzeitig mehrere Organe und Organsysteme, vor allem solche mit einem hohen Sauerstoff- und Energieverbrauch, wie das Zentralnervensystem und die Skelett- sowie Herzmuskulatur, aber auch Sinnesorgane, Leber, Bauchspeicheldrüse und Nieren. Es handelt sich also um Multiorgankrankheiten.

- Stehen muskuläre Symptome im Vordergrund, spricht man von **Mitochondriomyopathie** (Myo = Muskel),
- Kommen neurologische Symptome hinzu, wird die Erkrankung als **Mitochondrioenzephalomyopathie** oder **Enzephalomyelopathie** bezeichnet (Enzephalon=Hirn/Gehirn; Myelon=Rückenmark).
- Da neben Gehirn und Muskulatur auch viele weitere Organe betroffen sein können, verwendet man als Überbegriff den der **mitochondrialen Zytopathie** (Zyto=Zelle).

Symptome/Formen/Krankheitsverlauf

Betroffen sind von Mitochondriopathien vor allem Organe mit hohem Energiebedarf und großem Sauerstoffverbrauch. Die dann auftretenden Symptome sind recht heterogen und oft wenig spezifisch. Bei der Kombination von mehreren, zunächst nicht erklärbaren Symptomen in von einander unabhängigen Organsystemen kommt deshalb stets auch eine Mitochondriopathie als Ursache in Frage.

Zu je etwa 30% beginnt die Krankheit bereits kurz nach der Geburt, in den ersten Lebensjahren oder erst im späteren Alter.

Der Krankheitsverlauf ist recht variabel: Oft gehen mitochondriale Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter mit psychomotorischer Entwicklungsverzögerung und Muskelschwäche sowie unerklärlicher Gedeihstörung und Wachstumsrückstand einher. Vor allem im frühen Kindesalter gibt es aber auch schwere Verlaufsformen mit ungünstiger Prognose: Es kommt zu akuter Stoffwechselentgleisung (metabolische Krise), zu Anfällen oder zu Herzschwäche durch Cardiomyopathie. Bei manchen Formen, vor allem im späteren Kindes- und Erwachsenenalter, findet man ophthalmologische, neuromuskuläre und neuroendokrine sowie weitere Störungen; diese sind folgendermaßen zu charakterisieren:

- **Augen:** Optikusatrophie (Degeneration der Sehnervenfasern); Ptosis (hängende Augenlider), PEO (progressive externe Ophthalmoplegie = Lähmung der äußeren Augenmuskeln mit eingeschränkter Beweglichkeit der Augäpfel), Pigmentdegeneration der Retina, Katarakt (Linsentrübung)
- **Zentralnervensystem:** Krampfanfälle, Schlaganfall-Episoden, Entwicklungsverzögerung, mentale Retardierung (geistige Behinderung), Demenz, Migräne, Ataxie (Koordinationsstörungen)
- **Herz:** Cardiomyopathie, verschiedene Rhythmusstörungen (auch Herzblock bzw. AV-Block)
- **Muskulatur:** Progressive Myopathie mit fortschreitender Muskelschwäche (beim Säugling als Muskelschlaffheit des „floppy infant“), Muskelatrophie, Belastungsintoleranz
- **Endokrine Organe:** Diabetes mellitus, multiple endokrine Störungen (Schilddrüse, Gonaden), Wachstumshormon-Mangel
- **Gehör:** Neurosensorischer Hörverlust
- **Darm:** Chronische Diarrhöe, rezidivierendes Erbrechen

Die pathogenetische Bedeutung mitochondrialer Stoffwechselstörungen wird auch bei Morbus Parkinson und bei Alterungsprozessen (Zelltod bzw. Apoptose) diskutiert.

Diagnostik

Erforderlich sind stets eine genaue Anamnese (eventuell mit einem standardisierten Fragebogen; siehe AWMF-Leitlinien) und die eingehende klinische, neurologische und (neuro)radiologische Untersuchung, oft zu ergänzen durch Befunde des HNO- Bereichs und der Augen. Ziel ist zu klären, ob überhaupt eine Mitochondriopathie vorliegt, und falls dies zu bestätigen ist, welche Möglichkeiten der Behandlung und einer pränatalen Diagnostik es gibt. Die Basisdiagnostik erfolgt durch klinisch-chemische Analysen von Blut, Urin und Liquor.

Als spezielle Nachweismethoden kommen in Frage:

- Bestimmung des Blutlaktatspiegels (>20 mg/dl), eventuell mehrfach zu unterschiedlichen Zeitpunkten als 24-Stunden-Tagesprofil
- Tandem-Massenspektroskopische Analyse (auch als Screening-Methode geeignet)
- Gleichzeitiges Bestimmen von Laktat, Glucose, Pyruvat; ferner Blutgasanalyse und Bestimmen der Anionenlücke (>15 mmol/l); Ketonkörper (Acetoacetat), freie Fettsäuren (3-Hydroxybutyrat), Karnitin und Kreatinkinase, Alanin, andere Aminosäuren und organische Säuren; bei endokriner Störung Kortisol, T3, T4, TSH, HbA1c.
- Apparative Diagnostik: EKG, Echokardiographie, Sonographie (Bauchorgane), EEG, neurophysiologische Untersuchungen (EMG, NLG, EVP, besonders frühe akustisch evozierte Potentiale), Magnetresonanztomographie (MRT), Protonen- oder Phosphorspektroskopie ausgesuchter Hirnregionen und der Muskulatur mit MRT, Positronenemissions-

tomographie (PET). Im MRT sind hinweisend vor allem vermehrte Signalintensität im Bereich der Stammganglien und des Hirnstamms, Leukodystrophie (Veränderung der weißen Substanz), auch eine allgemeine Atrophie (Substanzminderung) oder keilförmige Infarktbezirke.

- Funktionsdiagnostik (bei gegebener Indikation): Kohlenhydrat-(Glukose)-Belastung
- Ergometrie mit Blutlaktatbestimmung; bei Indikation Lungenfunktionsdiagnostik
- Muskelbiopsie (grundsätzlich am Ende des diagnostischen Vorgehens): Histologie, evtl. Histochemie, differenzierte biochemische Analyse des mitochondrialen Stoffwechsels in Spezialinstituten
- Molekulargenetische Analyse: Suche nach Genmutationen in der mtDNA bzw. in der nDNA

Ursachen

Die Mitochondrien haben eine eigene Erbsubstanz ([mtDNA](#)), die im Wesentlichen von der mütterlichen Eizelle weiter gegeben wird (maternale Vererbung; die Spermazellen enthalten kaum Mitochondrien). In dieser Erbsubstanz können Veränderungen (Defekte, Mutationen) auftreten, wovon dann die mitochondrialen Enzyme betroffen sind. Die Möglichkeit sehr verschiedener Enzymdefekte im Bereich der komplexen mitochondrialen Stoffwechselwege sind der Grund für die Vielzahl der dann entstehenden Krankheitssymptome und der bisher bekannten Syndrome. Eine Variabilität kommt auch durch Heteroplasmie zustande, wenn nämlich bei Mutationen der mtDNA in einer Zelle mutierte und nicht-mutierte DNA-Kopien nebeneinander vorkommen, was wiederum in den einzelnen Organen unterschiedlich sein kann.

Manche der mitochondrialen Erkrankungen werden [autosomal-rezessiv](#) bzw. (selten) [dominant](#) vererbt. Ihnen liegen Mutationen der nukleären [DNA](#) (nDNA) zugrunde, die nach den Mendelschen Regeln weiter gegeben werden.

Die mtDNA und die nDNA kodieren für verschiedene mitochondriale Enzymsysteme, die am Energiestoffwechsel beteiligt sind. Die mitochondrialen Erkrankungen unterscheiden sich also sowohl nach der Genetik wie auch in der Art der jeweils entstandenen Enzymdefekte. Allen Mitochondriopathien gemeinsam ist, dass die Zellen nicht genügend Energie zur Verfügung haben und es häufig zu einem Rückstau von Stoffwechselzwischenprodukten kommt, was zur Stoffwechselentgleisung mit weitreichenden Folgen führt (verminderte intrazelluläre ATP-Bildung, .u. a. vorzeitiger Zelltod bzw. Apoptose).

Biochemische Grundlagen der mitochondrialen Erkrankungen

In den Mitochondrien erfolgt der **oxidative Energiestoffwechsel**, es werden also die **Nährstoffe unter Sauerstoffbeteiligung bis hin zu Stoffwechselendprodukten abgebaut**.

Zur Energiegewinnung des Organismus dienen vor allem die Nährstoffe Kohlenhydrate und Fette. Diese gelangen, nachdem sie im Verdauungstrakt verdaut, aufgenommen (resorbiert) und zum Teil bereits aufgespalten wurden, in die Zellen. Dort erfolgt der **Abbau der Kohlenhydrate in der Glycolyse** und der **Abbau der Fette als Lipolyse**. Dies ist die Aufgabe der Mitochondrien. Als **Stoffwechselendprodukte** bleiben schließlich **Wasser (H₂O)** sowie **Kohlendioxid (CO₂)** übrig und werden ausgeschieden. An den Abbauvorgängen sind verschiedene Enzymsysteme beteiligt, die in Membranen und Leisten der Mitochondrien lokalisiert sind.

Bei mitochondrialen Erkrankungen sind diese Enzyme nicht (oder nicht ausreichend) in der Lage, den oxidativen Stoffwechsel zu gewährleisten und genug Energie in Form von ATP (Adenosintriphosphat) herzustellen. Dabei können unterschiedliche Stoffwechselwege betroffen sein.

- **Störungen im Pyruvatstoffwechsel:**

Pyruvat (Brenztraubensäure) ist ein wichtiges Stoffwechselzwischenprodukt (Metabolit) im Kohlenhydratstoffwechsel. Der **Pyruvatdehydrogenase (PDH)-Komplex** bildet das Bindeglied zwischen Glycolyse und Zitratzyklus, er ermöglicht die oxidative Decarboxylierung von Pyruvat zu Acetyl-Co-A. („aktive Essigsäure“). Thiamin (Vitamin B1) und Lipoonsäure sind dabei als Coenzyme notwendig

Bei **Pyruvatdehydrogenasemangel bzw. -defizienz (PDHD)** kann Pyruvat nicht in Acetyl-Co-A überführt werden. Dadurch sind der weitere Abbau und die Einschleusung in die sich anschließenden Stoffwechselwege blockiert. Pyruvat muss nun auf andere Wege ausweichen und wird zu Laktat (Milchsäure) umgewandelt. Deshalb ist der Laktatspiegel im Blut (auch im Urin und im Liquor) stark erhöht. Es kommt zu einer **Übersäuerung** (Hyperlaktatämie, Laktatazidose) und zu einer **Unterversorgung mit Energie**.

Ein weiterer Defekt im Pyruvatstoffwechsel ist der **Pyruvatcarboxylasemangel (PC-Mangel)**, der ebenfalls zu einer schwerwiegenden Stoffwechselstörung führt, meist schon im Neugeborenenalter.

- **Störungen im Zitratzyklus:**

Die **aktive Essigsäure (Acetyl-CoA)** hat eine zentrale Stellung im Stoffwechsel und ist einer der wichtigsten Knotenpunkte: Hier treffen sich die Abbauege der Kohlenhydrate und der Fette sowie einiger Aminosäuren.

Die aktive Essigsäure verbindet sich mit Oxalacetat zu Zitronensäure; danach ist der Zitratzyklus benannt. Er wird auch als Krebs-Zyklus oder Tri-Carbonsäure-Zyklus bezeichnet und hat als wesentliche Aufgaben, Kohlendioxid und Wasserstoff abzuspalten. Kohlendioxid ist vom Organismus nicht weiter zu nutzen und wird über die Lungen abgeatmet. Wasserstoff wird von „Trägern“ übernommen und zur Atmungskette weitergeleitet.

Bisher sind zwei (sehr seltene) Enzymdefekte bekannt, die den Zitratzyklus betreffen: **Keto-Glutarat-Dehydrogenase-Mangel** und **Fumarasemangel**.

- **Störungen im System der Atmungskette bzw. bei der oxidativen Phosphorylierung (Atmungskettendefekte, OXPHOS)**

Beim Ablauf der Atmungskette verbindet sich Wasserstoff mit Sauerstoff aus der eingeatmeten Luft zu Wasser. Dies erfolgt in mehreren Reaktionsschritten und wird auch als oxidative Phosphorylierung oder **Zellatmung** bezeichnet. Wasserstoff wird von einer Energiestufe zur anderen weitergegeben, dabei speichert der Organismus einen Teil der Energie in **energiereichen Verbindungen (Adenosintriphosphat=ATP)**. Die mitochondriale Atmungskette besteht aus fünf Enzymkomplexen (Komplex I-V, im Bereich der inneren Mitochondrienmembran gelegen), die nochmals zahlreiche (mehr als 60) Untereinheiten besitzen.

Der vollständige Abbau (Oxidation) eines Glucosemoleküls zu **CO₂** und **H₂O** durch Glycolyse, Pyruvatdecarboxylierung, Zitronensäurezyklus und Atmungskette liefert unter normalen aeroben Bedingungen 38 Moleküle ATP pro Molekül Glucose. Endet der Glucoseabbau jedoch schon beim Pyruvat, weil die mitochondrialen Enzymsysteme defekt sind, können nur 2 ATP-Moleküle pro Glucose-Molekül geliefert werden.

Jede Störung in diesen Reaktionsabläufen führt also immer durch Mangel an ATP zum Energieverlust und zu einer erhöhten Laktatproduktion mit Übersäuerung des Organismus (Azidose).

Ursache einiger Mitochondriopathien sind Mutationen oder Anomalien im Bereich der fünf Enzymkomplexe und ihrer Untereinheiten in der Atmungskette; dabei kann das mitochondriale Genom (mtDNA) oder der Zellkern (nDNA) betroffen sein.

Häufigkeiten

- Angenommene Häufigkeit: 1 : 5 000 bei Kindern bzw. 17,4 auf 100000 Einwohner
- Die Anzahl der diagnostizierten Fälle nimmt zu.

Mitochondriale Erkrankungen und Syndrome: **Verwandte Krankheiten**

Bisher sind mehr als 40 verschiedene mitochondriale Erkrankungen und die verantwortlichen Genmutationen bekannt. Einige der häufigsten Syndrome sind im Folgenden aufgeführt (für manche gibt es eine gesonderte Krankheitsübersicht des Kindernetzwerks):

- [Kearns-Sayre-Syndrom](#) (KSS) mit PEO, Herzblock, Kleinwuchs, Ataxie und Retinitis pigmentosa
- [Pearson-Syndrom](#) (PS) mit Panozytopenie (starke Verminderung der Blutzellen aller Systeme) und Pankreasinsuffizienz
- [Leigh-Syndrom](#): Subakute, nekrotisierende Enzephalomyopathie mit Atemstörungen
- [Alpers-Huttenlocher-Syndrom](#): Mikrozephalie, Epilepsie, Leberfunktionsstörung, rasch fortschreitende Neurodegeneration
- **Mitochondriale Enzephalomyopathie, Laktatazidose und Schlaganfall-ähnliche Episoden sowie Schwerhörigkeit ([MELAS-Syndrom](#))**
- **Myoklonus-Epilepsie mit *ragged (=zerrissen) red fibers* ([MERRF-Syndrom](#)):** Langsam fortschreitende Demenz, Taubheit, Ataxie
- **Mitochondriale neurogastrointestinale Enzephalomyopathie ([MNGIE](#))** mit Myopathie, Pseudoobstruktionen des Darmtrakts, Ptosis, PEO
- **Neuropathie, Ataxie, Retinitis pigmentosa ([NARP](#))**
- **Lebersche hereditäre Optikus-Neuropathie ([LHON](#))**

Standardtherapie

Eine Behandlung, mit der Heilung zu erreichen wäre, ist nach dem gegenwärtigen Wissensstand nicht möglich. So besteht die Therapie bislang hauptsächlich aus symptomatischen Maßnahmen, z. B. der Gabe von Medikamenten bei Krampfanfällen, Physiotherapie bzw. Ergotherapie bei Myopathien und Bewegungsstörungen, Seh- und Hörhilfen, psychosozialer Unterstützung.

Eine kausale Therapie gelingt lediglich bei verschiedenen Defekten in der Ubichinonsynthese, wenn Mutationen in den mitochondrialen Genen COQ2, PDSS1 und PDSS2 vorliegen: Es kann Coenzym Q10. Substituiert werden.

Durch die Gabe von **Dichlorazetat** ist der **Blutlaktatspiegel zu senken**, besonders bei einer Stoffwechselentgleisung; die klinischen Symptome werden aber nicht immer verändert und der Verlauf nur wenig zu beeinflusst (die Gefahr von Nebenwirkungen ist zu beachten).

Bei manchen mitochondrialen Erkrankungen erhofft man sich durch die Gabe von **stoffwechselaktiven Substanzen**, wie

- Ubichinon (Coenzym Q10),
- Vitamin C (Ascorbinsäure)
- Vitamin K (Menadion),
- Vitamine der B-Gruppe (Riboflavin, Thiamin),
- Karnitin und
- freien Fettsäuren

eine **Steigerung der zellulären Energieproduktion** und eine Besserung des Krankheitsverlaufs. Die Erfolge sind meist nicht überzeugend. Von der differenzierten Diagnose hängt es ab, welche Möglichkeiten gegebenenfalls sinnvoll sind (Fehlen von Cofaktoren).

Diätetische Maßnahmen bestehen in einer **kohlenhydratarmen, protein- und energiebilanzierten** sowie einer **extrem fettreichen (ketogenen) Diät** (vor allem bei PDHD).

Bei der ketogenen Diät wird der Hungerstoffwechsel imitiert: Beim Fasten verwendet der Organismus vermehrt körpereigene Fette zum Energiegewinn. Es entstehen dabei sogenannte **Ketonkörper** und werden im Stoffwechsel als Ersatz für die fehlenden Kohlenhydrate zum Energiegewinn genutzt. Bei der ketogenen Diät ist die Kohlenhydratzufuhr streng limitiert, so dass vermehrt Nahrungsfette zum Energiegewinn genutzt werden: Die entstehenden Ketone können unter Umgehung der normalen Stoffwechselwege abgebaut werden und versorgen die Körperzellen mit Energie. Bei einigen Formen der Mitochondriopathien kann so auch die Laktatproduktion gesenkt und einer Laktatazidose entgegen gewirkt werden.

Vermieden werden sollten:

- Längere Nüchternperioden, zu hohe Kohlenhydratzufuhr
- Körperliche Belastung (Stresssituationen); auch Krampfanfälle führen zu einem erhöhtem Energiebedarf (regelmäßige Medikamenteneinnahme erforderlich)
- Fieber erhöht den Energiebedarf, es sollten deshalb großzügig fiebersenkende Maßnahmen erfolgen
- Potentiell toxisch wirkende Arzneimittel und Substanzen sind z. B. Barbiturate, Choramphenicol, Tetracycline sowie Alkohol, Nikotin, Zigarettenrauch, Mono- Natriumglutamat (Geschmacksverstärker, Würzmittel). Bei der Behandlung von Krampfanfällen ist die Gabe von Valproat zu verm

Weitere Therapien, zum Teil noch in der Erforschung:

Große Hoffnungen werden in gentherapeutische Verfahren gesetzt. Man will versuchen, durch das „Einschleusen“ von genetischem Material in defekte Mitochondrien eine „Korrektur“ der veränderten mtDNA zu erreichen und damit den Enzymdefekt zu beseitigen.

Die weiter verfolgten pharmakologischen Therapieansätze haben folgende Ziele: Reduktion von toxischen Metaboliten, Gabe von Elektronentransportern, Stimulation der Enzymaktivität durch Cofaktoren (Coenzyme), Radikalfänger, antioxidative Membranprotektion, Auffüllen des Energiespeicherpools, Supplementierung bei sekundären Defizienzen (Leitlinien der AWMF: Diagnostik und Therapieansätze bei Mitochondriopathien im Kindes- und Jugendalter, 2009).

Prognose

Bei vielen Patienten verläuft die Krankheit progredient und ist durch keine Therapie zu beeinflussen. Andere Patienten zeigen stabile Phasen und eine leichte Verbesserung der Symptome bei Gabe stoffwechselaktiver Substanzen und symptomatischer Therapie.

Beratung der Familien

- Aufklärung und Beratung der betroffenen Familien über Ursachen, Verlauf und möglicher Therapiemaßnahmen bei mitochondrialen Erkrankungen (siehe beiliegende Adressenliste).
- Frühförderung und Begleitung der Familie, sobald bei Kindern eine Mitochondriopathie festgestellt ist.
- [Genetische Beratung](#) in Spezialinstituten. Informationen über Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik bei Kinderwunsch.

Literatur

Für diese Kurzinformation wurden folgende Informationsquellen verwendet:

Atlas der Klinischen Syndrome, 5. Auflage, 2001, Schattauer-Verlag, Stuttgart: Mitochondriale Myopathie

Smeiting, J.; Wendel, U.: Mitochondriopathien S. 381-391, Pädiatrische Grundlagen und Praxis, 2. Auflage, Springer-Verlag 2002;

Ganten / Ruckpaul: Mitochondriale Myopathien, Monogen bedingte Erbkrankheiten, Handbuch der Molekularen Medizin, 1. Auflage, 1999 / 2000;

Wilichowski, E., Korenke, G. C., Christen, H. J., Wagner, M., Ratig, D., Hanefeld, F.: Medikamentöse und Diätetische Therapie der mitochondrialen Zytopathien des Kindesalters, Monatszeitschrift Kinderheilkunde (1997) 145:5-19, Springer-Verlag 1997;

Walker, U.: Mitochondriale Medizin: Das 25 Chromosom des Menschen und mitochondriale Erkrankungen, Dtsch. Med. Wschr. 124(1999), 189-192;

Deufel, T., E. Mönch, I. Paetzke, H., Przyrembel, U. Wendel, E. Wilichowski: Diagnostik und Therapie von mitochondrialen (Encephalo)Myopathien, Empfehlungen der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Stoffwechselstörungen;

Weitere Informationen stammen von folgenden Internetadressen:

www.stoffwechselzentrum-muenchen.de

www.mitoresearch.org

www.mdausa.org/publications/mitochondrial_myopathies.html

BUNDESVERBÄNDE

Bei folgenden BUNDESWEITEN ANLAUFSTELLEN können Sie Informationsmaterial anfordern. Fragen Sie dort auch nach Ansprechpartnern des jeweiligen Verbandes in der Umgebung Ihres Wohnortes! Falls vorhanden, sind auch Auslandsadressen mit aufgelistet. Bitte haben Sie dafür Verständnis, daß wir in Bereichen, in denen bereits bundesweite Ansprechpartner existieren, primär diesen Initiativen den Versand von Informationsmaterial und die Vermittlung spezieller Hilfen überlassen. Bei zusätzlichen Fragen können Sie sich natürlich jederzeit wieder an das Kindernetzwerk wenden!

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. DGM

BUNDESGESCHÄFTSSTELLE

Im Moos 4

79112 Freiburg

Tel.: 0 76 65/94 47 - 0

Fax: 0 76 65/94 47 - 20

e-mail: info@dgm.org

Internet: www.dgm.org

Ansprechpartner/innen: Horst Ganter

Bürozeiten: Mo-Fr 9.00 bis 16.00 Uhr

Bei der Bundesgeschäftsstelle können Ansprechpartner der Region angefragt werden!

European Mitochondrial

Disease Network (EMDN)

15 Clough Road

GB- OL13 9LP Bacup, Lancashire

Tel.: 0044 1760 8709 70

Fax: 0044 1706 8709 70

e-mail: pprestonmitonet@netcentral.co.uk

Internet: www.netcentral.co.uk/emdn

United Mitochondrial

Disease Foundation

8085 Saltsburg Rd / Suite 201

U.S.A. - Pittsburgh, PA 15239

Tel.: 001 4127 9380 77

Fax: 001 4127 9364 77

e-mail: info@umdf.org

Internet: www.umdf.org

Fatty Oxidation Disorder

Family Support Group (FOD)

805 Montrose Drive

U.S.A. - Greensboro, NC 27410

Tel.: 001 3365 4786 82

e-mail: deb@fodsupport.org

Internet: www.fodsupport.org