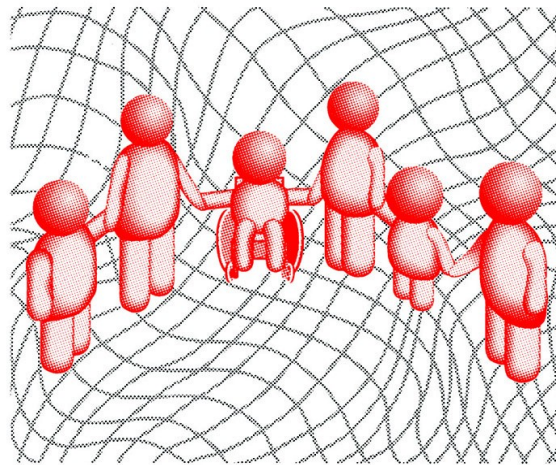


# Kindernetzwerk e.V.

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

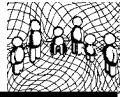
**KINDERNETZWERK**



**WIR HELFEN WEITER**

Krankheitsübersicht

## Münchmeyer- Syndrom



## **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 Nichtmediziner 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](http://www.kindernetzwerk.de)

# Münchmeyer-Syndrom

*Myodysplasia  
Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP)  
Myositis ossificans progressiva generalisata*

Zusammengestellt für das Kindernetzwerk von:  
*Prof. Dr. Gerhard Neuhäuser, Gießen*  
02 /2006

---

## Kurzbeschreibung

Genetisch bedingtes Syndrom mit fortschreitender Verknöcherung des Binde- und Stützgewebes innerhalb und außerhalb der Muskeln.

Es besteht meist eine angeborene Unterentwicklung von Daumen und Großzehen.

---

## Symptome, Formen, Krankheitsverlauf

**Bei der Geburt können bereits auffallen:**

- Verkürzte und unterentwickelte Daumen
- Klinodaktylie (Achsenabweichung)
- Verkürzung der Finger
- Fehlen der Großzehen oder eine Achsenabweichung (Hallux valgus)

**Weitere Symptome machen sich in den nächsten Lebensjahren bis zur Pubertät bemerkbar** (Krankheitsbeginn 1. bis 15. Lebensjahr):

Es kommt, gelegentlich mit Schmerzen und Fieber, zu Schwellungen im Bereich des Rückens und Nackens, beginnend evtl. als „Schiefhals“.

Später sind Hüften, Schulter- und Ellenbogengelenke und die Extremitäten betroffen, was zu Fehlhaltungen und später zu Verknöcherung mit Kontrakturen und Bewegungseinschränkung führt. So entstehen relativ charakteristische, unterschiedlich stark ausgeprägte **Hand- und Fußdeformitäten**, eine **gebeugte Körperhaltung** und **allgemein verminderte Beweglichkeit**. Es resultiert eine körperliche „Erstarrung“.

Die Knocheneinlagerungen entstehen zum Teil spontan, können aber auch durch Verletzungen am Muskelgewebe (Stürze, Prellungen, Einstiche) ausgelöst werden.

Durch die verminderte Beweglichkeit des Brustkorbes kann es bei älteren FOP-Betroffenen zu einer Einschränkung der Lungenfunktion kommen.

**Zusätzliche Symptome** können sein:

- Ohrfehlbildungen
- Hörstörung bis Taubheit

- Verzögerung der kognitiven Entwicklung mit geistiger Behinderung
  - Alopezie (Haarausfall)
  - Gebissanomalien
  - Sexuelle Reifungsstörungen
- 

## **Diagnostik**

Die Diagnose wird nach dem Verlauf und aufgrund des klinischen Befundes gestellt.

Röntgenaufnahmen zeigen keine spezifischen Veränderungen, lassen nur die Verkalkungen erkennen.

Nach Möglichkeit sollte auf Elektromyographie und Biopsie verzichtet werden, da diese Manipulationen das Auftreten von Verkalkungen begünstigen und die Befunde ebenfalls unspezifisch sind.

### **Verfügbarkeit/Indikation für molekulargenetische Diagnostik:**

Eine biochemische oder molekulargenetische Methode zum Nachweis der Erkrankung gibt es bisher nicht.

### **Früherkennung:**

Nicht bekannt.

---

## **Ursache der Erkrankung** **Ätiologie, Pathogenese, Genetik**

Die Krankheit tritt meist sporadisch auf, es handelt sich um Neumutationen, bei deren Entstehung das Alter des Vaters eine Rolle spielt (durchschnittliches Alter erhöht).

In manchen Familien gibt es Hinweise auf eine autosomal [dominante Vererbung](#) mit kompletter [Penetranz](#) (Auftreten in den Generationen) bei wechselnder [Expressivität](#) (Ausprägung), meist mit günstigerem Verlauf als bei Neumutationen. Ein [Gen](#) wurde auf [Chromosom](#) 20p12 lokalisiert.

Der **Basisdefekt ist noch unbekannt**. Möglicherweise ist der lokale Prostaglandinstoffwechsel gestört bzw. eine verstärkte Bildung des Knochenmorphogenese Proteins-4 (Bone morphogenetic protein, BMP) verantwortlich.

Jedenfalls kommt es zur Proliferation, also zur Wucherung von kollagenem Bindegewebe, gefolgt von kartilaginärer und ossärer Metaplasie (Umwandlung in knorpeliges und knöchernes Gewebe) die zur Verkalkung im Gewebe innerhalb und außerhalb der Muskeln führt.

---

## **Häufigkeit**

Nach der Literatur ist mit einer Häufigkeit von **1:1 000 000** zu rechnen.

Das Geschlechterverhältnis beträgt 1:1.

Schätzungsweise gibt es weltweit 2 500 Betroffene.

---

---

## **Differentialdiagnose / Verwandte Krankheiten / Begleitfehlbildungen**

Zunächst sind alle Erkrankungen in Betracht zu ziehen, die mit uncharakteristischen Schwellungen einhergehen. vor allem solche aus dem rheumatischen Formenkreis.

Später kommen als Differentialdiagnose in Frage:

- **multiple cartilaginäre Exostosen,**
- **progressive Lipidcalzinose,**
- **Calcinosis universalis,**
- **tricho-rhino-phalangeales Syndrom II** sowie
- **traumatische Myositis ossificans circumscripta** (umschriebene Muskelverkalkung nach Verletzungen)

---

## **Standardtherapie**

Alle Manipulationen am Muskel (chirurgische Eingriffe, Injektionen) begünstigen die Neigung zu Verkalkungen. Auch Physiotherapie ist zu meiden, da sie zu Mikrotraumen und damit zu einer Verschlechterung führen kann.

Die Behandlung mit Diphosphonat bzw. EHDP (Äthyl-11-Hydroxy-1,1-Diphosphonat) ist nicht erfolgversprechend, was auch für eine lokale Röntgenbestrahlung gilt.

Bei schmerzhaften Schüben können Indometacin und Corticoide Linderung bringen.

Orthopädische Maßnahmen und Hilfsmittel sollten bei kritischer Indikationsstellung bedarfsgerecht verordnet werden.

### **Weitere Therapien, zum Teil noch in der Erforschung:**

Es ist zu hoffen, dass die Analyse der biochemischen Vorgänge, die sich bei der abnormen Ossifikation abspielen, Hinweise für begründete therapeutische Maßnahmen bringt und dass Medikamente entwickelt werden, die neue FOP-Schübe verhindern oder vermindern können.

---

## **Prognose**

Eine zunehmende Einschränkung der Thoraxatmung wird durch Einsatz der Bauchmuskeln und des Zwerchfells meist gut ausgeglichen; selten tritt ein Cor pulmonale (Belastung des Herzens) auf. Als lebensbegrenzend können sich Verletzungen, lange Bettlägrigkeit und Marasmus auswirken; dies kann vor allem im 2. Lebensjahrzehnt zum Tod führen.

Nach der Pubertät kommt es zu einer gewissen Stabilisierung.

---

## **Beratung der Familien**

Familien sollten bezüglich der Prognose beraten werden und erforderlich psychosoziale Unterstützung erhalten.

[Genetische Beratung](#) ist nötig, wenn Symptome bei Verwandten aufgetreten sind (Wiederholungsrisiko 50%).

**Ausführliche Informationen** und Hinweise auf aktuelle Forschung finden sich bei: [www.FOP-EV.de](http://www.FOP-EV.de)

---

## 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!

**FOP e.V. - Förderverein für Fibrodys-  
plasia Ossificans Progressiva-Erkrankte**

**Fischener Str. 6**

**87448 Waltenhofen**

Tel.: 0 83 03/92 10 62

Fax: 0 83 03/92 10 63

e-mail: [info@fop-ev.de](mailto:info@fop-ev.de)

Internet: [www.fop-ev.de](http://www.fop-ev.de)

Ansprechpartner/innen: Petra Sommer

**FOP UK**

**c/o Contadt a Family**

**209-211 City-Road**

**GB-EC1V 1JN London**

Tel.: 0044 1772 3392 96

e-mail: [margaret@parkers36.fsnet.co.uk](mailto:margaret@parkers36.fsnet.co.uk)

**International Fibrodysplasia ossificans  
progressiva Association (IFOPA)**

**P.O. Box 196217**

**U.S.A.- Winter Springs, FL 32708-6217**

Tel.: 001 4073 6541 94

Fax: 001 4073 6532 13

e-mail: [together@ifopa.org](mailto:together@ifopa.org)

Internet: [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org)