

Maligne Hyperthermie

Inklusive Checkliste für
den Alltag mit MH

Kurzinformation für Patientinnen und Patienten



Liebe Patientin, lieber Patient,

es ist gut, dass Sie sich zum Thema maligne Hyperthermie informieren möchten. Bei Ihnen oder bei einem Ihrer Angehörigen ist die Veranlagung zur malignen Hyperthermie festgestellt worden? Dann bietet Ihnen diese Broschüre eine erste Orientierung. Wir hoffen, dass wir einige nützliche und neue Informationen für Sie zusammengefasst haben, die Sie unterstützen.

Bitte beachten Sie: Diese Broschüre liefert einen Überblick, ersetzt aber nicht das Informationsgespräch mit Ihrem Arzt!

Maligne Hyperthermie verstehen

Was ist eine maligne Hyperthermie?

Bei der malignen Hyperthermie (MH) handelt es sich um einen seltenen, **potenziell lebensgefährlichen Notfall, der in erster Linie in Zusammenhang mit einer Vollnarkose auftritt**. Eine MH kann aber durch die Gabe bestimmter Narkosemittel auch auf Intensivstationen, bei einer Notfallversorgung im Krankenwagen, bei einer ambulanten Operation in einer Praxis oder auch erst nach einer Operation während der Überwachungszeit auftreten.¹

Die Veranlagung zu einer malignen Hyperthermie wird **in den meisten Fällen vererbt**. Ihr liegt ein genetischer Defekt in der Skelettmuskulatur zugrunde, den in Deutschland **einer von 2.000 – 3.000 Menschen²** ein Leben lang in sich trägt – mehr, als man früher geglaubt hat. Erhält ein Patient mit dieser Veranlagung bestimmte Narkosemedikamente und/oder Succinylcholin (Medikament zur Muskelentspannung), kann es zu einer unkontrollierten Aktivierung des Stoffwechsels der gesamten Muskulatur kommen. Dies muss aber nicht zwingend bei jedem Kontakt mit diesen Narkosemitteln passieren. Eine MH kann auch nach vormals unauffällig verlaufenen Narkosen auftreten.¹

Was passiert während einer malignen Hyperthermie?

Menschen mit der Veranlagung zur MH merken davon im täglichen Leben praktisch nichts. Erst wenn sie bestimmte Narkosemedikamente und/oder Succinylcholin erhalten, wird auf der Ebene der einzelnen **Muskelzellen der Zellstoffwechsel aktiviert**. Im Normalfall würde eine körperliche Erschöpfung zum Stopp dieser Vorgänge führen. Bei der MH kommt es stattdessen zu einer **übermäßigen Muskelarbeit**, die den Körper im Extremfall in lebensbedrohlichem Umfang überfordert.³

Eine MH verläuft nicht immer gleich. **Es gibt leichte bis schwerwiegende und potenziell tödliche Verlaufsformen.**¹ Ihre Symptome können in Reihenfolge, Schnelligkeit des Auftretens und Stärke der Ausprägung sehr unterschiedlich sein. Die Symptome reichen von einer gesteigerten Atemfrequenz über Herzrhythmusstörungen und Verkrampfungen der Muskulatur bis hin zu einem starken **Temperaturanstieg**.⁴ Der Temperaturanstieg war zwar namensgebend für die Erkrankung, tritt jedoch **meist erst im Spätstadium** einer voll ausgebildeten MH-Krise auf.^{1,4}

Gut zu wissen

Ärzte können bei Erkennen eine MH gut behandeln und sie bei gefährdeten Personen vermeiden.

Patienten mit einer MH-Veranlagung können sich durch Vorsichtsmaßnahmen gut schützen.

Was sind die Auslöser für eine maligne Hyperthermie?

Die maligne Hyperthermie wird durch bestimmte Narkosemedikamente und Succinylcholin, sogenannte **Triggersubstanzen**, ausgelöst. Dabei handelt es sich um Medikamente, die **bei Vollnarkosen (Allgemeinanästhesien)** eingesetzt werden.

Auslöser (Triggersubstanzen) der malignen Hyperthermie:^{5,6}

1. Narkosemittel, die eingeatmet werden (Enfluran, Isofluran, Desfluran, Sevofluran, Halothan)
2. Substanz zur Muskelentspannung (Succinylcholin)

Wichtig

Patienten mit einer MH-Veranlagung können trotzdem operiert werden und sollten keinesfalls auf notwendige Operationen verzichten. **Es stehen eine ganze Reihe von Narkosemitteln zur Verfügung, deren sichere Anwendbarkeit bei MH-Patienten bewiesen ist.**⁶ Eine lokale Betäubung (Regionalanästhesie) ist je nach Eingriff eine weitere mögliche Alternative.⁶

Es sind auch Fälle bekannt, bei denen unabhängig von Triggersubstanzen eine MH aufgetreten ist. Auslösende Faktoren waren hier körperliche Extrembelastung oder exzessiver Alkohol- bzw. Drogenkonsum.^{7,8}

Mit einer MH-Veranlagung umgehen

Woher weiß man von einer MH-Veranlagung?

Da sie **nicht sichtbar** ist, erkennt man eine Veranlagung zur MH ggf. **erst durch einen entsprechenden Zwischenfall** bei einer Operation. In den meisten Fällen wird die Veranlagung zur MH vererbt. Wenn also bei einem **Verwandten die Veranlagung zur MH nachgewiesen** wurde bzw. während einer OP ein MH-Ereignis stattgefunden hat, könnten auch alle Familienmitglieder davon betroffen sein. Eine Veranlagung zur MH kann aber auch durch **Neumutationen** entstehen.⁹ Darüber hinaus ist eine **MH-Assoziation im Falle bestimmter Muskelerkrankungen** (z. B. Central core disease (CCD) oder Multi minicore disease (MmD)) sehr wahrscheinlich.⁶ Besteht ein Verdacht, kann die Veranlagung durch spezielle Untersuchungen bestätigt werden.⁶

Wie und bei wem wird eine Veranlagung zur MH untersucht?

Die **sicherste Möglichkeit**, eine MH-Veranlagung beim Menschen zu diagnostizieren, besteht in der Durchführung eines **In-vitro-Kontrakturtests (IVKT)**. Hierbei wird dem Patienten eine Muskelprobe am Oberschenkel entnommen. Diese wird dahingehend untersucht, ob sie sich unter dem Einfluss von Halothan (ein Narkosemedikament) und Coffein (eine Substanz mit stimulierender Wirkung) zusammenzieht und hart wird (Kontraktur). Ist dies der Fall, liegt eine MH-Veranlagung (malignant hyperthermia susceptibility, MHS) vor.²

Alternativ zum IVKT besteht in manchen Fällen auch die Möglichkeit eines **molekulargenetischen Tests**. Er alleine ist aber **nicht immer aussagekräftig**. Man kann mit ihm u. U. eine Mutation (Genveränderung) aufdecken, die für die MH-Veranlagung verantwortlich ist.⁶

Z. B. folgende Personen sollten sich auf eine MH-Veranlagung testen lassen:

- **Patienten, die vermutlich eine MH-Krise durchlebt haben⁶** (um zukünftige MH-Episoden zu verhindern und um Familienmitglieder zu untersuchen, die ebenfalls von dieser genetischen Veranlagung betroffen sein könnten)
- **Patienten mit einer MH-Anamnese (Krankengeschichte) in der Familie⁶** (zur Bestätigung oder zum Ausschluss einer MHS)

Merke

Besprechen Sie die Notwendigkeit zur Testung mit einem MH-Zentrum (einen Hinweis hierzu finden Sie auf der Rückseite). Hier wird man Ihnen in relevanten Fällen eine Empfehlung aussprechen.

Worauf sollte man achten, wenn eine MH-Veranlagung vorliegt?

Personen, bei denen eine MH-Veranlagung diagnostiziert wurde, erhalten vom MH-Zentrum einen **MH-Warnausweis**, der **IMMER bei sich getragen** werden sollte – zu Hause, auf der Arbeit, in der Freizeit und auf Reisen. Zusätzlich besteht in den meisten Mobiltelefonen die Möglichkeit zur Hinterlegung von Notfallkontakten und Vorerkrankungen. Vor einem Eingriff oder einer Notfallbehandlung müssen die behandelnden Personen **dringend darüber informiert werden, auch wenn sie nicht danach fragen**. Außerdem sollten möglichst viele Personen im Umfeld von der Veranlagung wissen. Das kann gerade in Notfallsituationen oder bei Kindern entscheidend sein.

Wichtig

Warten Sie nicht darauf, dass Sie nach einer MH-Veranlagung gefragt werden, sondern sprechen Sie sie von sich aus an!

Ihre MH-Checkliste

Wichtige ToDos für Ihren Alltag mit einer MH-Veranlagung

- MH-Warnausweis IMMER bei sich tragen.
- Zusätzliche Hinweismöglichkeiten wie SOS-Ketten und Aufkleber für das Auto nutzen.
- Vermerk im Mobiltelefon hinterlegen, z. B. unter „ICE“ (In Case of Emergency) oder „Health“.
- Im Falle einer Narkose von sich aus auf die MH-Veranlagung hinweisen.
- Möglichst viele Personen im direkten Umfeld über die Veranlagung informieren.
- Bei Kindern auch Betreuungspersonen zu Hause, in Kindergarten und Schule informieren.
- Bei Reisen ins Ausland einen Ausweis in Landessprache oder in englischer Sprache mitführen.

Wo kann man sich auf eine MH testen lassen?

Sie finden Zentren in Deutschland und Europa, die mit einer In-vitro-Kontrakturtestanlage ausgestattet sind bzw. deren Ansprechpartner auf der Website der European Malignant Hyperthermia Group (EMHG).

Quellen:

1. Klingler W, et al. S1-Leitlinie: Therapie der malignen Hyperthermie. *Anästh Intensivmed* 2018; 59: 204–208.
2. Wolak S, et al. Homozygous and compound heterozygous RYR1 mutations. New findings on prevalence and penetrance of malignant hyperthermia. *Anaesthesist* 2014; 63: 643–650.
3. Schneiderbanger D, et al. Management of malignant hyperthermia: diagnosis and treatment. *Ther Clin Risk Manag* 2014; 10: 355–362.
4. Glahn KP, et al. Recognizing and managing a malignant hyperthermia crisis: guidelines from the European Malignant Hyperthermia Group. *Br J Anaesth*. 2010; 105: 417–420.
5. Kunst G, et al. Differential effects of sevoflurane, isoflurane, and halothane on Ca²⁺ release from the sarcoplasmic reticulum of skeletal muscle. *Anesthesiology*. 1999; 91: 179–186.
6. Klingler W, et al. *Maligne Hyperthermie und assoziierte Erkrankungen in Anästhesie und Intensivmedizin*, Thieme Verlag, 2016.
7. Tobin JR, et al. Malignant hyperthermia and apparent heat stroke. *JAMA*. 2001; 286: 168–169.
8. Loghmanee F & Tobak M. Fatal malignant hyperthermia associated with recreational cocaine and ethanol abuse. *Am J Forensic Med Pathol*. 1986; 7: 246–248.
9. Litman R. Susceptibility to malignant hyperthermia: Evaluation and management. *UpToDate*, Jul 2016.