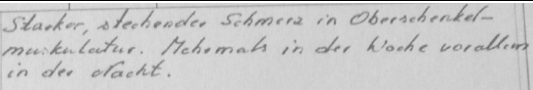
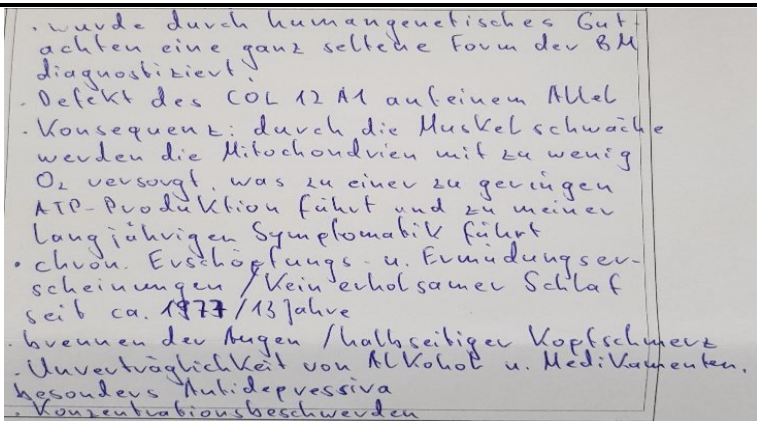


Typ bzw. Gendefekt in:		COL6 A1						COL6 A2				COL6 A3					COL12 A1		Nachweis durch Muskelbiopsi	
		P.1	P.2	P.3	P.4	P.5	P.6	P.8	P.9	P.10	P.11	P.11	P.12	P.13	P.14	P.19	P.15	P.16	P.17	P.18
	Alter:	41 J.	17 J.	24 J.	47 J.	12 J.	12 J.	63 J.	9 J.	47 J.	31 J.	13 J.	41 J.	33 J.	54 J.	5 J.	33 J.	55 J.	18 J.	
	Geschlecht:	wbl.	wbl.	wbl.	männl.	wbl.	männl.	wbl.	männl.	männl.	wbl.	männl.	wbl.	wbl.	wbl.	wbl.	männl.	männl.	wbl.	
P.1	Wichtige Info für Betroffene mit einer zusätzlichen Erkrankung wie einer Skoliose. Bitte achtet darauf einen guten Orthopäden zu finden, der sich auch mit der BM auskennt (Merkmal die Versteifung der Gelenke/Wirbelsäule und Sehnenverkürzungen) Ich habe leider mit meiner Tochter eine schlechte Erfahrung machen müssen. Wir hatten einer Klinik vertraut und trotz unserer Bedenken und Anmerkungen den Ärzten vertraut. Die letzten Korsetts waren fehlerhaft und haben dazu geführt, dass die Skoliose in einigen Monaten stark (bis zu der doppelten Gradzahl) zunahm. Trotz dass wir Eltern auf Mängel und Anmerkungen aufmerksam machten und auch bezügl. der BM hinwiesen, dass sich Sehnen verkürzen, bei nicht korrekter Aufrechthaltung usw. was nicht wieder in Ordnung zu bringen wäre. Waren die Ärzte davon überzeugt, alles richtig zu machen. Leider hat sich die Skoliose durch diese Mängel so stark verdreht und auch der Oberkörper hat sich stark verkürzt, so dass meine Tochter ihre Lunge keine Möglichkeit hat, ihren Körper ausreichend mit Sauerstoff zu versorgen. Ihr Körper befindet sich sozusagen immer im Hochleistungsbereich und verbrennt eine Unmenge an Kcal, am Tag. Da diese BM nicht viele Menschen haben, habe ich erst in den letzten Jahren mit anderen Betroffenen in Kontakt treten können. Keine der Personen hat eine Skoliose. Deshalb denke ich dass diese Info bezügl. eines Korsetts wichtig ist, falls eine Person mit BM eine Skoliose hat. Wichtig bei BM ist, den Oberkörper aufrecht zu halten, damit sich dieser nicht stark verkürzen kann und somit die Lunge und auch anderen Organe beengt. Ich habe seit kurzen einen Stehtrainer (der von der Sitzposition zur Stehposition elektr. funktioniert) den ich gern schon früher gehabt hätte, dann hätte ich noch mehr gegen die jetzigen Verkürzungen wirken können.																			
P.2	Mit der BM komme ich soweit gut klar. Ich habe eine zusätzliche Erkrankung (Skoliose). Meine Mutter hat extra darauf geachtet, dass ich möglichst gut behandelt werden mit der Skoliose, da bei der BM, sich die Wirbelsäule mit zunehmenden Alter versteift, bzw. die Sehnen sich ja mit verkürzen im Oberkörper. Der man aber durch gute Geräte, wie Stehtrainer, Krankengymnastik und eine abwechslungsreiche Bewegung (Stehen, Sitzen, Liegen) gut aufhalten kann. Leider haben wir den falschen Ärzten vertraut in einer Klinik. Ich bekam nach einigen Korsetts. Plötzlich ein falsches Korsett, als ich ca. 13 Jahre alt war. Meine Eltern wiesen die Ärzte darauf hin. Es wurde leider nicht richtig korrigiert. Innerhalb einiger Monate verschlechterte sich meine Skoliose um fasst das doppelte. Auch danach die 2 folge Korsetts waren nicht im Lot. Deshalb bekam ich natürlich starke Verkürzungen im Oberkörper und ich stand leicht schief, womit sich auch die Beine nicht mehr richtig strecken ließen, woraus auch wieder Verkürzungen kamen. Sind dann gewechselt zu einem guten Orthopäden, der sich auch gut mit der BM auskennt. Dadurch erhielt ich auch die guten Tips und Hilfsmittel, die mir gut tun. Leider ist die Skoliose nicht mehr so korrigierbar, da sich mein Rücken natürlich schon versteift hatte bzw. fest geworden ist von den Knochen her. Deshalb kann ich nur jedem Raten der eine BM hat und eine Skoliose dazu. Sich einen guten Korsettbauer zu suchen. Und darauf zu achten, dass das Korsett im Lot steht und vorallem in Jungen Jahren auch im Brustbereich geschlossen ist. Dadurch erhält man den Optimalen Halt mit der Korektur.																			
P.3	Ich habe Schwierigkeiten abzuhusten, besonders nach warmen, sehr kalten oder stark milchhaltigen Speisen, deshalb muss ich dreimal täglich mit dem Abbeutel das Husten trainieren. --> sehr gefährlich bei Grippe																			
P.4																				
P.5																				

Typ bzw. Gendefekt in:		COL6 A1						COL6 A2				COL6 A3					COL12 A1		Nachweis duch Muskelbiopsi	
		P.1	P.2	P.3	P.4	P.5	P.6	P.8	P.9	P.10	P.11	P.11	P.12	P.13	P.14	P.19	P.15	P.16	P.17	P.18
	Alter:	41 J.	17 J.	24 J.	47 J.	12 J.	12 J.	63 J.	9 J.	47 J.	31 J.	13 J.	41 J.	33 J.	54 J.	5 J.	33 J.	55 J.	18 J.	
	Geschlecht:	wbl.	wbl.	wbl.	männl.	wbl.	männl.	wbl.	männl.	männl.	wbl.	männl.	wbl.	wbl.	wbl.	wbl.	männl.	männl.	wbl.	
P.6	UNSER SOHN HAT SCHWIERIGKEITEN BEIM TRETTEN STEIGEN, DER LAUF RADFAHREN IST NUR MIT E-BIKE MÖGLICH. ANSONSTEN IST ER NOCH SEHR MOBIL - KANN TENNIS SPIELEN, TRAMPOLINSTRINGEN, STIELT TENORHORN. ER ERHÜDET JEDOCH SEHR RASCH UND BRAUCHT ERHOLUNGSPAUSEN. GERÄTE TURNEN IST NICHT MÖGLICH! LAUFSPORT " " IN DER SCHULE IST ER EIN SEHR GUTER SCHÜLER. ES GIBT ERST ANZEICHEN DER MUSKELVERKÜRZUNG IM NADENBE- REICH. HERZMUSKEL, LUNGE UNAUFFALLIG																			
P.7																				
P.8																				
P.9	Prinzipiell bislang keine größeren Einschränkungen. Es fällt auf, dass unsere Sohn insgesamt weniger Kraft hat, sprich der ganze Körper wirkt kraftloser als bei anderen Kindern. Dementsprechend ist er keine Sportskanone, wobei er sich aber sehr gerne bewegt und alles in seinem Tempo und Vermögen mitmacht. Aber auch dies ist tagesformabhängig. Gelegentlich meistert er Treppen im Nachstellschritt öfters morgens nach dem Aufstehen.																			
P.10	Spontanes Hinfallen beim gehen durch versagen der Kniegelenke.																			
P.11	siehe - über uns																			
P.12																				
P.13	Ich habe eine Hypermobilität der Finger und in den Handgelenken, im LWS Bereich und im Bereich der Füße wodurch diese Bereich instabil sind. Muskelkrämpfe in Armen und Beinen bes. bei Überanstrengung od. z.B. beim Schwimmen. Krämpfe in der Zunge z.B. beim Gähnen od. beim Zunge rollen, dies ist nicht mehr möglich. Bei Zungenkrämpfen ist meine Atmung erschwert bis der Krampf abklingt. Weiter bin ich häufig müde und komme morgens auch nur langsam in die gänge und könnte viel Schlafen, deswegen Trinke ich bspw. viel Koffeinhaltige Getränke um mein Aktivitätslevel zu steigern, auch wenn das vielleicht absurd klingt.																			

Typ bzw. Gendefekt in:		COL6 A1						COL6 A2				COL6 A3					COL12 A1		Nachweis durch Muskelbiopsi	
		P.1	P.2	P.3	P.4	P.5	P.6	P.8	P.9	P.10	P.11	P.11	P.12	P.13	P.14	P.19	P.15	P.16	P.17	P.18
	Alter:	41 J.	17 J.	24 J.	47 J.	12 J.	12 J.	63 J.	9 J.	47 J.	31 J.	13 J.	41 J.	33 J.	54 J.	5 J.	33 J.	55 J.	18 J.	
	Geschlecht:	wbl.	wbl.	wbl.	männl.	wbl.	männl.	wbl.	männl.	männl.	wbl.	männl.	wbl.	wbl.	wbl.	wbl.	männl.	männl.	wbl.	
P.14	seit März extrem nachlassende Muskelleistung, nur noch kurze Wege möglich, Hilfe beim Aufstehen, Ankleiden und Ausziehen (untere Extremitäten), Hilfe beim Treppensteigen, 3 Kinder 1. Kind Mädchen(31), Hüftluxation bei der Geburt, Hackenfüße, Extreme Narbenbildung, Hautveränderungen, laufen ab dem 3. Lebensjahr, mit 22 Jahren künstliches Hüftgelenk, Krankheit mit stärksten Verlauf 2. Kind Mädchen(23), Hüftluxation bei der Geburt, Hackenfüße, Heute ist die Hüfte noch unterentwickelt, Krankheit mit weniger starken Verlauf, jedoch stärker ausgeprägt als bei mir. 3. Kind Junge(22), keine Anzeichen der Erkrankung (nicht getestet) Enkel, positiv getestet, Hinweis auf Hüfte, nach 3 Wochen breit wickeln jedoch alles in Ordnung																			
P.15	ständiges Umknicken des Sprunggelenkes inkl. mehrf. Bänderriss, Kontrakturen in den Zehengelenken, Probleme nach dem Aufstehen aus Liegeposition um dann gerade Laufen zu können, Langsitz auf Grund verkürzter Ischiocrurale Muskulatur nicht möglich, im Kindesalter: übermäßig viel Kraft in den Händen mit eingeschränkter Handmotorik, Husten, ständige Heiserkeit, übermäßige Hitze / Schwitzen																			
P.16	 • wurde durch humangenetisches Gutachten eine ganz seltene Form der BM diagnostiziert • Defekt des COL 12 A1 auf einem Allel • Konsequenz: durch die Muskelschwäche werden die Mitochondrien mit zu wenig O₂ versorgt, was zu einer zu geringen ATP-Produktion führt und zu meiner langjährigen Symptomatik führt • chron. Erschöpfung - u. Ermüdungsscheinungen / kein erholsamer Schlaf seit ca. 1977 / 13 Jahre • brennen der Augen / halbseitiger Kopfschmerz • Unverträglichkeit von Alkohol u. Medikamenten, besonders Antidepressiva • Konzentrationsbeschwerden																			
P.19	Bei Geburt bds. Hüftdysplasie, welche einseitig operiert werden musste. Probleme beim Laufen - läuft im direkten Vergleich zu Gleichaltrigen langsamer & unsicherer. Beim Treppensteigen (aufwärts) braucht sie auch Hilfe! Anziehen schafft sie alleine, dauert halt ein bisschen.....																			