

Inhalt

Vorwort	11	
1	Muskelerkrankungen: Einteilung und Symptome	13
1.1	Einleitung	13
1.2	Klassifikation neuromuskulärer Erkrankungen	14
1.3	Muskuläre Symptome	17
1.3.1	Schwäche	17
1.3.2	Muskelschmerzen	19
1.3.3	Crampi	20
1.3.4	Atrophie, Hypertrophie und Pseudohypertrophie	21
1.3.5	Kontraktur	22
1.3.6	Muskeltonus und unwillkürliche Muskelaktivität	22
2	Diagnostik und Therapie von Muskelerkrankungen	25
2.1	Diagnostische Verfahren	25
2.1.1	Anamnese und klinische Untersuchung	28
2.1.2	Labordiagnostik	29
2.1.3	Elektrophysiologie	31
2.1.4	Bildgebung	33
2.1.5	Metabolische Funktionstests	35
2.1.6	Muskelbiopsie	36
2.1.7	Molekulargenetik	38
2.2	Häufige differenzialdiagnostische Probleme	39
2.2.1	Muskelschmerzen: Wie weit muss man diagnostisch gehen?	39
2.2.2	Hyper-CK-Ämie – immer eine Myopathie?	44
2.3	Therapeutische Optionen bei Muskelerkrankungen	45
2.3.1	Atemmuskelversagen	45
2.3.2	Kardiale Mitbeteiligung	46
2.3.3	Orthopädische Optionen, Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie	47
2.3.4	Selbsthilfe	47
3	Muskeldystrophien	49
3.1	Muskeldystrophie Typ Duchenne (DMD)	51
3.1.1	Klinik	52
3.1.2	Diagnose	55

6 Inhalt

3.1.3	Pathophysiologie	56
3.1.4	Molekulargenetische Diagnostik	57
3.1.5	Differenzialdiagnose	58
3.1.6	Weitere Untersuchungen und Betreuung	58
3.1.7	Therapie	59
3.2	Muskeldystrophie Typ Becker-Kiener (BMD)	64
3.2.1	Klinik	65
3.2.2	Diagnose	68
3.2.3	Molekulargenetik	69
3.2.4	Differenzialdiagnose	72
3.2.5	Therapie	72
3.2.6	Symptomatische Duchenne/Becker-Konduktorinnen	73
3.3	Gliedergürteldystrophien	74
3.3.1	Autosomal-rezessive Gliedergürteldystrophien	77
3.3.2	Autosomal-dominante Gliedergürteldystrophien	88
3.4	Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie (EDMD)	90
3.5	Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie	93
3.5.1	Klinik	94
3.5.2	Diagnose	99
3.5.3	Molekulargenetik	101
3.5.4	Therapie	102
3.6	Okulopharyngeale Muskeldystrophie	103
3.7	Kongenitale Muskeldystrophien	105
3.8	Distale Myopathien	107
3.9	Bethlem Myopathie	111
4	Kongenitale Myopathien	113
4.1	Central core-Myopathie	115
4.2	Multi-Minicore-Myopathie	116
4.3	Nemaline-Myopathie	118
4.4	Myotubuläre (zentronukleäre) Myopathie	122
5	Metabolische Myopathien	124
5.1	Atmungsketten-Defekte	126
5.1.1	Mitochondriales Genom	127
5.1.2	Diagnose	130
5.1.3	Krankheitsbilder	132
5.1.4	Therapie	136
5.2	Lipidmyopathien	137
5.2.1	Biochemie	137
5.2.2	Klinik	139
5.3	Glykogenosen	143
5.3.1	Glykogenose II (Saure Maltase-Mangel, M. Pompe)	145

5.3.2	Glykogenose V (Myophosphorylase-Mangel, McArdle-Krankheit)	152
5.3.3	Glykogenose VII (Phosphofruktokinase-Mangel, Tarui-Krankheit)	154
5.4	Myoadenylat-Desaminase (MAD)-Mangel	155
5.4.1	Biochemie	155
5.4.2	Klinik	155
5.4.3	Diagnose	155
6	Myotonien, periodische Paralysen und andere muskuläre Ionenkanalerkrankungen	157
6.1	Elektrophysiologie des Muskels	158
6.2	Myotonien und periodische Paralysen	160
6.2.1	Klinische Untersuchung	160
6.2.2	Elektromyographie	161
6.3	Muskuläre Ionenkanalerkrankungen	163
6.3.1	Chloridkanal-Erkrankungen	163
6.3.2	Natriumkanal-Erkrankungen	164
6.3.3	Calciumkanal-Erkrankungen	168
6.3.4	Kaliumkanal-Erkrankungen	171
6.4	Myotone Dystrophien	172
6.4.1	Pathogenese	172
6.4.2	Klinik	175
6.4.3	Diagnose	176
6.4.4	Therapie	177
7	Entzündliche Muskelerkrankungen	179
7.1	Dermatomyositis und Polymyositis	180
7.1.1	Klinik	180
7.1.2	Diagnostik	182
7.1.3	Therapie	188
7.2	Einschlusskörpermyositis (inclusion body myositis, IBM)	191
7.2.1	Klinik	191
7.2.2	Diagnose	192
7.2.3	Differenzialdiagnose	193
7.2.4	Pathogenese	193
7.2.5	Therapie	194
7.3	Erregerbedingte Myositiden	194
7.3.1	Virale Myositiden	194
7.3.2	Bakterielle Myositiden	195
7.3.3	Parasiten	195
7.4	Weitere Myositiden	195

8	Toxisch und endokrin bedingte Myopathien	196
8.1	Medikamenten- und Toxin-induzierte Myopathien	196
8.1.1	Steroidmyopathien	200
8.1.2	Cholesterinsenker	202
8.1.3	Zidovudin-Myopathie und andere HIV-assoziierte Myopathien	203
8.1.4	Lysosomale Speichermyopathien	205
8.1.5	Alkohol-induzierte Myopathien	206
8.1.6	Myositiden	207
8.2	Rhabdomyolyse	208
8.2.1	Klinik	208
8.2.2	Ursachen	208
8.2.3	Diagnostik	210
8.2.4	Therapie	211
8.3	Endokrine Myopathien	211
8.3.1	Schilddrüsenfunktionsstörungen	211
8.3.2	Störungen der Hypophyse/Nebennierenrinde	214
8.3.3	Nebenschilddrüsenfunktionsstörungen und Vitamin-D-Mangel	215
9	Myasthenia gravis und andere Endplattenerkrankungen	216
9.1	Myasthenia gravis	217
9.1.1	Ätiologie	219
9.1.2	Klinik und Verlaufstypen	220
9.1.3	Zusatzdiagnostik	225
9.1.4	Differenzialdiagnose	230
9.1.5	Therapie	231
9.1.6	Therapie in besonderen Lebensphasen	236
9.1.7	Medikamentöse Interaktionen und Impfungen	239
9.1.8	Flankierende Maßnahmen	239
9.1.9	Prognose	240
9.2	Lambert-Eaton-Syndrom	241
9.2.1	Klinisches Bild	241
9.2.2	Diagnose	242
9.2.3	Therapie	243
9.3	Botulismus	243
9.4	Neuromyotonie (Isaacs-Syndrom)	244
9.5	Kongenitale Myasthenie-Syndrome	244
9.5.1	Klinisches Bild	245
9.5.2	Zusatzdiagnostik	246
9.5.3	Therapie	247

10	Motorische Systemerkrankungen	249
10.1	Amyotrophe Lateralsklerose	249
10.1.1	Klinisches Bild	251
10.1.2	Primäre Lateralsklerose und andere Varianten	257
10.1.3	Prognose	258
10.1.4	Diagnose	259
10.1.5	Differenzialdiagnose	262
10.1.6	Pathologie und Pathogenese	267
10.1.7	Behandlung	272
10.2	ALS-Mimics	280
10.2.1	Multifokale motorische Neuropathie mit Leitungsblock	280
10.2.2	Bulbospinale Muskelatrophie Typ Kennedy	282
10.3	Spinale Muskelatrophien	285
10.3.1	Proximale spinale Muskelatrophie	286
10.3.2	Distale spinale Muskelatrophie	293
10.3.3	Monomele spinale Muskelatrophie Typ Hirayama (Benigne fokale Amyotrophie)	295
10.3.4	Postpoliomyelitissyndrom	296
11	Schlussbetrachtung	300
Abkürzungen		302
Literatur		305
Stichwortverzeichnis		324