

# Inhalt

<b>Vorwort</b> .....	11
<b>1 Muskelerkrankungen: Einteilung und Symptome</b> .....	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
<b>2 Diagnostik und Therapie von Muskelerkrankungen</b> .....	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
<b>3 Muskeldystrophien</b> .....	49
3.1 Muskeldystrophie Typ Duchenne (DMD) .....	51
3.1.1 Klinik .....	52
3.1.2 Diagnose .....	55

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
<b>4</b>	<b>Kongenitale Myopathien . . . . .</b>	<b>113</b>
4.1	Central core-Myopathie . . . . .	115
4.2	Multi-Minicores-Myopathie . . . . .	116
4.3	Nemaline-Myopathie . . . . .	118
4.4	Myotubuläre (zentronukleäre) Myopathie . . . . .	122
<b>5</b>	<b>Metabolische Myopathien . . . . .</b>	<b>124</b>
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
<b>6</b>	<b>Myotonien, periodische Paralysen und andere muskuläre Ionenkanalerkrankungen . . . . .</b>	<b>157</b>
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
<b>7</b>	<b>Entzündliche Muskelerkrankungen . . . . .</b>	<b>179</b>
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	Parasitosen . . . . .	195
7.4	Weitere Myositiden . . . . .	195

<b>8</b>	<b>Toxisch und endokrin bedingte Myopathien</b>	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
<b>9</b>	<b>Myasthenia gravis und andere Endplattenerkrankungen</b>	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

<b>10</b>	<b>Motorische Systemerkrankungen</b>	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
<b>11</b>	<b>Schlussbetrachtung</b>	300
	<b>Abkürzungen</b>	302
	<b>Literatur</b>	305
	<b>Stichwortverzeichnis</b>	324