

Inhalt

I	Diagnostik	
1	Anamnese	11
2	Klinische Untersuchung	14
3	Technische Untersuchungen	16
	3.1 Labordiagnostik	16
	3.2 Neurografie	18
	3.3 Elektromyografie (EMG)	19
	3.4 Myosonografie	21
	3.5 Neurosonografie	23
	3.6 Weitere bildgebende Verfahren	24
	3.7 Muskelbiopsie	25
	3.8 Fibroblastenkultur	28
	3.9 Genetische Diagnostik	29
4	Leitsymptome und ihre Differenzialdiagnosen	31
	4.1 Floppy-Infant-Syndrom	31
	4.2 Muskelschwäche	33
	4.3 Myalgien	36
	4.4 Belastungsintoleranz	37
	4.5 Faszikulationen	38
	4.6 Fibrillationen	39
	4.7 Muskel-Rippling	40
	4.8 Tremor	40
	4.9 Trophische Störungen der Skelettmuskulatur	41
	4.10 Myotonie/Muskelsteifigkeit	43
	4.11 Rhabdomyolyse	45
	4.12 Ptosis	46
	4.13 Externe Ophthalmoplegie	47
	4.14 Störung der Pupillomotorik	48
	4.15 Fazies myopathica	49
	4.16 Sprechstörung-Dysarthrie	50
	4.17 Schluckstörung	52
	4.18 Sensibilitätsstörungen	53

5	Nichtmuskuläre Manifestationen bei Muskelerkrankungen ..	55
5.1	Respiratorische Insuffizienz	55
5.2	Kardiomyopathie	58
5.3	Zentralnervöse Manifestationen	60
5.4	Hepatopathie	62
5.5	Hörstörungen	63
5.6	Augensymptome/Störungen des Sehapparates	64
5.7	Skoliose	67
5.8	Kontrakturen	68
II	Krankheiten	
1	Vorderhornerkrankungen	73
1.1	Genetische Motoneuronopathien	73
1.2	Entzündliche Motoneuronenerkrankungen	94
2	Neuropathien	97
2.1	Entzündliche Neuropathien	97
2.2	Hereditäre Neuropathien	117
2.3	Toxische Neuropathien	135
3	Myopathien	139
3.1	Progressive Muskeldystrophien	139
3.2	Strukturmyopathien – kongenitale Myopathien mit Strukturbesonderheiten	186
3.3	Metabolische Myopathien	198
3.4	Maligne Hyperthermie	226
3.5	Myotonie/Kanalerkrankungen	229
3.6	Entzündliche Myopathien	241
4	Neuromuskuläre Übertragungsstörungen	253
4.1	Immunogene Erkrankungen der Synapse	253
4.2	Kongenitales myasthenes Syndrom (CMS)	267
4.3	Toxische Erkrankungen der neuromuskulären Übertragung .	277
III	Therapeutische Grundprinzipien	
1	Gesetzliche Bestimmungen der Leistungsträger	285
2	Grundsätze der Rehabilitation	287
3	Besonderheiten rehabilitativer Maßnahmen bei Kindern und Jugendlichen mit neuromuskulären Erkrankungen	288

4	Psychosoziale Betreuung	289
5	Physiotherapie	290
6	Ergotherapie	296
7	Logopädie	298
8	Anästhesie und Chirurgie bei neuromuskulären Erkrankungen	300
 IV Verzeichnisse		
	Literaturverzeichnis	303
	Autorenverzeichnis	307
	Abkürzungsverzeichnis	308
	Sachwortverzeichnis	311