

Inhaltsverzeichnis

1	Normale Anatomie der Skelettmuskulatur	19
	<i>Tobias Müller, Stephan Zierz</i>	
1.1	Einleitung	19
1.2	Muskelfasern	19
1.2.1	Aufbau der Muskelfasern	19
1.2.2	Fasertypen	32
1.2.3	Faserkaliber	34
1.3	Innervation	35
2	Pathologie der Skelettmuskulatur	40
	<i>Tobias Müller, Stephan Zierz</i>	
2.1	Einleitung	40
2.2	Veränderungen der Muskelfaser	40
2.2.1	Veränderungen von Kaliber und Verteilung	40
2.2.2	Kernanomalien	43
2.2.3	Degeneration und Nekrose	45
2.2.4	Regeneration	46
2.2.5	Spezielle Strukturanomalien	46
2.2.6	Pathologische Stoffspeicherung	56
2.3	Endomysiale Fibrose, Vakolfettvermehrung	57
2.4	Entzündliche Infiltrate, Veränderungen intramuskulärer Blutgefäße	58
2.4.1	Entzündliche Infiltrate	58
2.4.2	Veränderungen intramuskulärer Blutgefäße	58
2.5	Veränderungen intramuskulärer nervöser Strukturen	60
2.6	Myohistologische Gewebesynndrome ..	61
2.6.1	Myopathisches Gewebesyndrom	62
2.6.2	Neurogenes Gewebesyndrom	62
2.6.3	Myositisches Gewebesyndrom	64
3	Allgemeine klinische Symptomatik	66
	<i>Torsten Kraya, Stephan Zierz</i>	
3.1	Einleitung	66
3.2	Familienvorgeschichte und Genetik ...	66
3.3	Muskelschwäche	67
3.3.1	Manifestation der Muskelschwäche	67
3.3.2	Klinische Untersuchung	68
3.4	Muskelatrophie	82
3.5	Muskelhypertrophie und Pseudohypertrophie	82
3.6	Myalgien	82
3.7	Myotonie, Tetanie, Tetanus	84
3.8	Kontrakturen, Muskelkrämpfe (Krampi)	85
3.8.1	Kontrakturen	85
3.8.2	Krampi	85
3.9	Faszikulationen	87
3.10	Muskeltonus	87
3.11	Myoglobinurie	87
3.12	Kardiale Beteiligung bei Myopathien ..	88

4	Spezielle Diagnostik	91			
	<i>Torsten Kraya, Berit Jordan, Malte Kornhuber, Stephan Zierz</i>				
4.1	Einleitung	91	4.4	Elektrophysiologische Diagnostik	96
4.2	Klinisch-chemische Untersuchungen ..	91	4.4.1	Nadel-Elektromyografie (EMG)	96
4.2.1	Creatinkinase (CK)	91	4.4.2	Einzelfaser-EMG	101
4.2.2	Metabolische Funktionstests	91	4.4.3	Elektroneurografie	101
4.3	Bildgebende Verfahren	94	4.4.4	Endplattenbelastungstests	101
4.3.1	MRT-Sequenzen und ihre klinische Anwendung	94	4.5	Muskelbiopsie	102
4.3.2	MRT-Befunde bei Myopathien	95	4.5.1	Vorüberlegungen	102
4.3.3	Muskelsonografie	95	4.5.2	Technik der Biopsie	104
			4.5.3	Probenaufbereitung	104
			4.5.4	Versand	106
			4.5.5	Spektrum der Untersuchungen	106
5	Muskeldystrophien	108			
5.1	Einleitung, Klassifikation	108	5.5	Distale Myopathien	133
	<i>Katharina Eger, Stephan Zierz</i>			<i>Torsten Kraya, Stephan Zierz</i>	
5.2	Dystrophinopathien	109	5.5.1	Einleitung, Klassifikation	133
	<i>Katharina Eger, Stephan Zierz</i>		5.5.2	Gesicherte Entitäten, häufige Formen	134
5.2.1	Dystrophin, Dystrophin-Glykoprotein- Komplex	109	5.5.3	Allelische Formen und phänotypische Varianten anderer Myopathien	138
5.2.2	Epidemiologie	109	5.5.4	Seltene Formen	139
5.2.3	Krankheitsbilder	109	5.6	Muskeldystrophie Typ Emery-Dreifuss (EDMD) und Typ Hauptmann- Tannhauser (HTMD)	139
5.2.4	Differenzialdiagnostik	116		<i>Torsten Kraya, Stephan Zierz</i>	
5.2.5	Therapie	117	5.6.1	Einleitung	139
5.3	Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD)	118	5.6.2	Muskeldystrophie Typ Emery-Dreifuss bei Emerinmutation (EDMD1)	140
	<i>Katharina Eger, Stephan Zierz</i>		5.6.3	Muskeldystrophie Typ Hauptmann- Thannhauser (EDMD2, EDMD3)	142
5.3.1	Einleitung	118	5.6.4	Muskeldystrophie Typ Emery-Dreifuss bei Nesprin1-Mutationen (EDMD4)	143
5.3.2	Molekulargenetik	119	5.6.5	Muskeldystrophie Typ Emery-Dreifuss bei Nesprin2-Mutationen (EDMD5)	143
5.3.3	Klinik	120	5.6.6	Muskeldystrophie Typ Emery-Dreifuss bei FHL 1-Mutationen (EDMD6)	144
5.3.4	Diagnostik	121	5.6.7	Muskeldystrophie Typ Emery-Dreifuss bei LUMA-Mutationen (EDMD7)	144
5.3.5	Differenzialdiagnostik	122	5.7	Okulopharyngeale Muskeldystrophie ..	144
5.3.6	Verlauf, Prognose	122		<i>Tobias Müller, Stephan Zierz</i>	
5.3.7	Therapie	122	5.7.1	Definition	144
5.4	Muskeldystrophien vom Gliedergürteltyp	122	5.7.2	Epidemiologie	144
	<i>Marcus Deschauer, Stephan Zierz</i>		5.7.3	Ätiologie, Pathogenese	144
5.4.1	Einleitung	122	5.7.4	Klinik, Verlauf	146
5.4.2	Klassifikation	123			
5.4.3	Gliedergürtel-Muskeldystrophien allgemein	125			
5.4.4	Autosomal-dominant vererbte Formen ..	127			
5.4.5	Autosomal-rezessiv vererbte Formen	129			

5.7.5	Diagnostik	147	5.8	Kongenitale Muskeldystrophien	148
5.7.6	Differenzialdiagnostik	148		<i>Berit Jordan, Stephan Zierz</i>	
5.7.7	Therapie	148	5.8.1	Einleitung	148
			5.8.2	Krankheitsbilder	150
6	Kongenitale Myopathien mit charakteristischen Strukturveränderungen	163			
	<i>Torsten Kraya, Stephan Zierz</i>				
6.1	Einleitung, Klassifikation	163	6.2.9	Sarkotubuläre Myopathie	182
6.2	Erkrankungen mit Strukturveränderung und Gendefekten	164	6.2.10	Zytoplasmatische oder Spheroidkörperchen-Myopathie	182
6.2.1	Nemalinmyopathie	164	6.2.11	Kongenitale Fasertypdisproportion (KFTD)	183
6.2.2	Zentronukleäre (myotubuläre) Myopathien	167	6.3	Erkrankungen mit Strukturveränderungen ohne Gendefekt	184
6.2.3	Multicore-Minicore-Myopathie	172	6.3.1	Fingerprintkörperchen-Myopathie	184
6.2.4	Central-Core-Krankheit	174	6.3.2	Zebkörperchen-Myopathie	184
6.2.5	Myofibrilläre Myopathien	175	6.3.3	Zylindrische-Spiralkörperchen-Myopathie	184
6.2.6	Cap-Myopathie	180	6.3.4	Myopathien mit tubulären Aggregaten ...	185
6.2.7	Hyalinkörperchen-Myopathie/Myosinspeicherkrankheit	180	6.4	Therapie der kongenitalen Myopathien	185
6.2.8	Reducing-Body-Myopathie (RBM)	181			
7	Myotonien und muskuläre Ionenkanalerkrankungen	191			
	<i>Malte Kornhuber, Stephan Zierz</i>				
7.1	Einleitung	191	7.3.3	Erkrankungen der Kalziumkanäle: hypokalämische periodische Paralyse Typ 1 ...	203
7.1.1	Ionenkanalveränderungen	191	7.3.4	Erkrankungen der Kaliumkanäle	205
7.1.2	Klassifikation	192	7.4	Chondrodystrophische Myotonie (Schwartz-Jampel-Syndrom)	205
7.2	Progrediente multisystemische Myotonien	193	7.4.1	Definition, Ätiologie	205
7.2.1	Myotone Dystrophie Curschmann-Steinert	193	7.4.2	Klinik	205
7.2.2	Proximale myotone Myopathie (PROMM)	196	7.4.3	Diagnostik	205
7.3	Muskuläre Ionenkanalerkrankungen: Myotonien und periodische Lähmungen	198	7.4.4	Therapie	205
7.3.1	Erkrankungen der Chloridkanäle: Myotonia congenita Typ Thomsen und Becker	198	7.5	Störungen des Nervensystems mit myotonieähnlichen Symptomen	206
7.3.2	Erkrankungen der Natriumkanäle	200	7.5.1	Neuromyotonie (Isaacs-Syndrom)	206
8	Entzündliche Muskelkrankheiten	209			
	<i>Berit Jordan, Stephan Zierz</i>				
8.1	Einleitung	209	8.2	Polymyositis, Dermatomyositis	210
8.1.1	Klassifikation	209	8.2.1	Einleitung	210
8.1.2	Epidemiologie	209	8.2.2	Klinik	210
			8.2.3	Pathogenese	213
			8.2.4	Diagnostik	214

8.2.5	Differenzialdiagnostik.....	222	8.4	Okuläre Myositis.....	227
8.2.6	Therapie.....	222	8.4.1	Definition, Epidemiologie.....	227
8.2.7	Verlauf, Prognose.....	224	8.4.2	Klinik.....	227
8.3	Einschlusskörpermyositis.....	224	8.4.3	Diagnostik, Differenzialdiagnostik.....	228
8.3.1	Epidemiologie.....	224	8.4.4	Therapie, Verlauf.....	228
8.3.2	Ätiologie, Pathogenese.....	224	8.5	Myopathische und myositische Syndrome bei anderen Erkrankungen .	229
8.3.3	Klinik.....	225	8.5.1	Overlap-Syndrome.....	229
8.3.4	Diagnostik.....	226	8.5.2	Spezielle seltene myositische Syndrome ..	229
8.3.5	Differenzialdiagnostik.....	227	8.5.3	Infektiöse Myositiden.....	233
8.3.6	Therapie.....	227			
9	Metabolische Myopathien.....	238			
	<i>Marcus Deschauer, Stephan Zierz</i>				
9.1	Energiesubstrate und Stoffwechsellagen des Muskels	238	9.4.2	Klinik.....	267
9.1.1	Stoffwechsellagen.....	238	9.4.3	Diagnostik.....	267
9.1.2	Hormonelle Regulation.....	238	9.4.4	Therapie.....	267
9.1.3	Einfluss der Innervation.....	239	9.5	Kalzium-ATPase-Mangel (Brody-Myopathie).....	267
9.2	Glykogenosen.....	239	9.5.1	Pathogenese.....	267
9.2.1	Biochemische Grundlagen.....	239	9.5.2	Klinik.....	268
9.2.2	Krankheitsbilder.....	242	9.5.3	Diagnostik.....	268
9.2.3	Therapeutische Prinzipien.....	253	9.5.4	Therapie.....	268
9.3	Lipidstoffwechsellmyopathien.....	255	9.6	Maligne Hyperthermie.....	268
9.3.1	Biochemische Grundlagen.....	255	9.6.1	Pathogenese.....	269
9.3.2	Krankheitsbilder.....	257	9.6.2	Klinik.....	269
9.4	Myoadenylatdeaminase-Mangel	266	9.6.3	Diagnostik.....	269
9.4.1	Biochemische Grundlagen.....	266	9.6.4	Therapie.....	270
10	Mitochondriopathien.....	274			
	<i>Marcus Deschauer, Stephan Zierz</i>				
10.1	Einleitung, Klassifikation	274	10.4.3	MERRF-Syndrom.....	284
10.2	Biochemische Grundlagen.....	276	10.4.4	NARP-Syndrom.....	285
10.3	Genetik der Mitochondrien.....	276	10.4.5	Morbus Leigh.....	285
10.4	Krankheitsbilder und Syndrome mit Muskelbeteiligung.....	278	10.4.6	MNGIE-Syndrom.....	286
10.4.1	Chronisch progrediente externe Ophthalmoplegie (CPEO), Ophthalmo- plegia plus, Kearns-Sayre-Syndrom	278	10.4.7	Isolierte mitochondriale Myopathie.....	287
10.4.2	MELAS-Syndrom.....	283	10.4.8	Weitere Syndrome	287
			10.4.9	Myopathie bei hereditärem Coenzym-Q- Mangel	288
			10.5	Diagnostisches Vorgehen.....	288
			10.6	Therapieansätze.....	289

11	Muskelerkrankungen bei Endokrinopathien	294			
	<i>Katharina Eger, Stephan Zierz</i>				
11.1	Einleitung	294	11.4	Myopathie bei Erkrankungen der Hypophyse	300
11.2	Myopathien bei Schilddrüsenfunktionsstörungen	294	11.4.1	Akromegalie	300
11.2.1	Hyperthyreose	294	11.4.2	Panhypopituitarismus	300
11.2.2	Hypothyreose	297	11.5	Myopathie bei adrenaler Störung	301
11.2.3	Myasthenie bei immunogener Thyreopathie	298	11.5.1	Steroidmyopathie	301
11.3	Myopathien bei Funktionsstörung der Nebenschilddrüse	299	11.5.2	Myopathie bei Hyperaldosteronismus (Conn-Syndrom)	302
11.3.1	Hyperparathyreoidismus	299	11.5.3	Myopathie bei Hypoaldosteronismus (Morbus Addison)	302
12	Exogen-toxische Myopathien	303			
	<i>Katharina Eger, Stephan Zierz</i>				
12.1	Einleitung, Klassifikation	303	12.5	Myopathien mit Strukturveränderungen	306
12.2	Nekrotisierende Myopathien und Rhabdomyolyse	305	12.6	Störungen der neuromuskulären Überleitung	307
12.2.1	Ätiologie, Pathogenese	305	12.7	Ausgewählte toxische Myopathien	307
12.2.2	Klinik	305	12.7.1	Äthanolinduzierte Myopathien	307
12.2.3	Diagnostik	305	12.7.2	Statininduzierte Myopathien	308
12.3	Entzündliche Myopathien	306			
12.4	Myopathien mit Mitochondrienveränderungen	306			
13	Myasthenia gravis und myasthene Syndrome	311			
	<i>Berit Jordan, Stephan Zierz</i>				
13.1	Myasthenia gravis	311	13.1.7	Therapie	323
13.1.1	Einleitung	311	13.1.8	Verlauf der Myasthenie	329
13.1.2	Epidemiologie, klinische Klassifikation ...	311	13.1.9	Besondere Formen der Myasthenie	329
13.1.3	Pathogenese	312	13.2	Myasthene Syndrome	333
13.1.4	Rolle des Thymus	314	13.2.1	Lambert-Eaton-Syndrom (LEMS)	333
13.1.5	Klinik	316	13.2.2	Kongenitale myasthene Syndrome	334
13.1.6	Diagnostik	319			
14	Spinale Muskelatrophien	340			
	<i>Torsten Kraya, Stephan Zierz</i>				
14.1	Einleitung, Klassifikation	340	14.2.2	Distale spinale Muskelatrophien	344
14.2	Krankheitsbilder	340	14.2.3	Spinale Muskelatrophien mit speziellem Verteilungsmuster	346
14.2.1	Proximale spinale Muskelatrophien	340	14.3	Therapie, prognostische Beurteilung ..	348

15	Amyotrophe Lateralsklerose und andere Motoneuronerkrankungen	352		
	<i>Katharina Eger, Stephan Zierz</i>			
15.1	Einleitung	352	15.6.2	Elektrophysiologische Untersuchungen... 359
15.2	Klassifikation	352	15.6.3	Bildgebung
15.3	Epidemiologie	353	15.6.4	Muskelbiopsie
15.4	Ätiologie, Pathogenese	353	15.6.5	Untersuchung der Schluckfunktion
15.4.1	Sporadische ALS	353	15.6.6	Untersuchung der respiratorischen Funktion
15.4.2	Familiäre ALS	354	15.6.7	Fakultative genetische Diagnostik
15.4.3	Klinik	356	15.6.8	Diagnostische Kriterien
15.5	Verlauf, Prognose	358	15.7	Differenzialdiagnostik
15.6	Diagnostik	358	15.8	Therapie
15.6.1	Laboruntersuchungen	359	15.8.1	Allgemeine Therapie
16	Miszellanea	370	15.8.2	Spezifische Therapie
	<i>Katharina Eger, Stephan Zierz</i>		15.8.3	Symptomatische Therapie
16.1	Rippling-Muskelerkrankung	370	16.6	Fibromyalgie, chronisches Fatigue-Syndrom
16.2	Amyloidmyopathie	371	16.6.1	Fibromyalgie
16.3	Axiale Myopathie	371	16.6.2	Chronisches Fatigue-Syndrom
16.4	McLeod-Syndrom	371	16.7	Sarkopenie
16.5	Critical-Illness-Myopathie und -Neuropathie	372	16.8	Stiff-Person-Syndrom
	Sachverzeichnis			381