

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung	1
	<i>U. Schara, C. Schneider-Gold, B. Schrank, A. Della Marina</i>	
2	Leitsymptome neuromuskulärer Erkrankungen	5
	<i>U. Schara, C. Schneider-Gold, B. Schrank, A. Della Marina</i>	
2.1	Anamnese	6
2.2	Leitsymptome	6
3	Klinische Befunde	7
	<i>U. Schara, C. Schneider-Gold, B. Schrank, A. Della Marina</i>	
4	Labor	11
	<i>U. Schara, C. Schneider-Gold</i>	
5	Neurophysiologische Diagnostik	13
	<i>U. Schara, C. Schneider-Gold, B. Schrank</i>	
6	Myosonographie	15
	<i>U. Schara, C. Schneider-Gold</i>	
7	Kernspintomographie der Skelett- und Herzmuskulatur, des zentralen Nervensystems	17
	<i>B. Schrank</i>	
8	Kardiale Diagnostik	21
	<i>B. Schrank</i>	
9	Pneumologische Diagnostik	25
	<i>B. Schrank</i>	
10	Muskelbiopsie	29
	<i>U. Schara</i>	
11	Genetik	33
	<i>U. Schara</i>	
12	Autosomal-rezessive proximale spinale Muskelatrophien	35
	<i>U. Schara, B. Schrank</i>	
12.1	Definition und Epidemiologie	36
12.2	Ätiologie und Pathogenese	36
12.3	Therapie	36
12.4	Spezielle Krankheitsbilder	37
12.4.1	Autosomal-rezessive spinale Muskelatrophie Typ I (SMA Typ I, syn. Typ Werdnig-Hoffmann)	37

12.4.2	Autosomal-rezessive spinale Muskelatrophie Typ II (SMA Typ II, syn. intermediärer Typ)	39
12.4.3	Autosomal-rezessive spinale Muskelatrophie Typ III (SMA Typ III, syn. Typ Kugelberg-Welander)	42
13	Hereditäre Neuropathien	47
	<i>U. Schara, B. Schrank</i>	
13.1	Definition und Epidemiologie	48
13.2	Ätiologie und Pathogenese	48
13.3	Therapie	49
13.4	Spezielle Krankheitsbilder	49
13.4.1	Hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie 1A, syn. CMT 1A	49
13.4.2	Déjérine-Sottas-Erkrankung (DSS) oder Déjérine-Sottas Phänotyp (DSP)	53
13.4.3	Kongenitale Hypomyelinisierungsneuropathie	55
14	Myasthenia gravis	57
	<i>A. Della Marina, U. Schara, C. Schneider-Gold</i>	
14.1	Hintergrund	58
14.2	Ätiologie und Pathogenese	58
14.3	Therapie	58
14.3.1	Thymektomie/Thymomektomie	58
14.3.2	Medikamentöse Basistherapie	58
14.4	Spezielle Krankheitsbilder	60
14.4.1	Myasthenia gravis	60
14.4.2	Juvenile Myasthenia gravis	63
15	Kongenitale myasthene Syndrome	69
	<i>A. Della Marina, U. Schara, C. Schneider-Gold</i>	
15.1	Definition und Epidemiologie	70
15.2	Ätiologie und Pathogenese	70
15.3	Therapie	71
15.4	Kongenitale myasthene Syndrome im Erwachsenenalter	75
15.4.1	Definition und Epidemiologie	75
15.4.2	Ätiologie und Pathogenese	75
15.4.3	Therapie	75
16	Metabolische Myopathien	79
	<i>B. Schrank</i>	
16.1	Definition	80
16.2	Myophosphorylase-Mangel – Glykogenose Typ V (McArdle-Erkrankung)	81
16.3	Lipidstoffwechselstörungen (Beta-Oxidationsdefekte)	83
16.4	Carnitin-Palmityl-Transferase-II-Mangel (CPT-II-Mangel)	84
16.5	Metabolische Myopathien mit permanenter proximaler Muskelschwäche	86
16.6	Morbus Pompe (Glykogenose Typ II)	86
16.7	Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenasemangel (MADD), myopathische Form der Glutarazidurie Typ II) – eine behandelbare Lipidspeichererkrankung	91
16.8	Mitochondriale Myopathien	93

17	Dermatomyositis	101
	<i>U. Schara, B. Schrank</i>	
17.1	Definition und Epidemiologie	102
17.2	Ätiologie und Pathogenese	102
17.3	Therapie	103
17.4	Spezielle Krankheitsbilder	103
17.4.1	Dermatomyositis im Erwachsenenalter	103
17.4.2	Juvenile Dermatomyositis (JDM)	105
18	Chronische inflammatorische demyelinisierende Polyneuritis (CIDP)	111
	<i>U. Schara, C. Schneider-Gold</i>	
18.1	Definition und Epidemiologie	112
18.2	Ätiologie und Pathogenese	112
18.3	Therapie	114
18.4	Spezielle Krankheitsbilder	115
18.4.1	CIDP im Erwachsenenalter	115
18.4.2	CIDP im Kindes- und Jugendalter	115
19	X-chromosomal rezessive Muskeldystrophien vom Typ Duchenne und Typ Becker und der KonduktorInnenstatus	119
	<i>U. Schara</i>	
19.1	Definition und Epidemiologie	120
19.2	Ätiologie und Pathogenese	120
19.3	Therapie	121
19.4	X-chromosomal rezessive Muskeldystrophie Typ Duchenne (DMD) und KonduktorInnenstatus	122
20	Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1/Curschmann-Steinert-Erkrankung)	129
	<i>U. Schara, C. Schneider-Gold</i>	
20.1	Hintergrund und Epidemiologie	130
20.2	Ätiologie und Pathogenese	130
20.3	Therapie	130
20.4	Spezielle Krankheitsbilder	131
20.4.1	Myotone Dystrophie (DM1) im Erwachsenenalter	131
20.4.2	Kongenitale myotone Dystrophie (DM1)	134
20.4.3	Myotone Dystrophie (DM1) im Kinder- und Jugendalter	137
21	Myotone Dystrophie Typ 2 (DM 2/PROMM)	141
	<i>C. Schneider-Gold</i>	
21.1	Definition und Epidemiologie	142
21.2	Ätiologie und Pathogenese	142
21.3	Therapie	142
21.4	Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2)	142
22	Nicht-dystrophe Myotonien	145
	<i>C. Schneider-Gold, U. Schara, A. Della Marina</i>	
22.1	Definition und Epidemiologie	146
22.2	Ätiologie und Pathogenese	146
22.3	Therapie	146

22.4	Spezielle Krankheitsbilder	147
22.4.1	Chloridkanalmyotonien.....	147
22.4.2	Natriumkanalmyotonien.....	148
22.4.3	Myotonia congenita Becker und Thomsen im Kindes- und Jugendalter.....	150
23	Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD)	155
	<i>U. Schara, C. Schneider-Gold</i>	
23.1	Definition und Epidemiologie.....	156
23.2	Ätiologie und Pathogenese.....	156
23.3	Therapie.....	156
23.4	Spezielle Krankheitsbilder.....	156
23.4.1	Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD) im Erwachsenenalter.....	156
23.4.2	Kongenitale Form einer fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie (FSHD).....	158
23.4.3	Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD) im Kinder- und Jugendalter.....	160
24	Kongenitale Muskeldystrophie mit Merosindefizienz (MDC 1A) und partieller Merosindefizienz (MDC 1B)	165
	<i>U. Schara</i>	
24.1	Kongenitale Muskeldystrophie mit Merosindefizienz (MDC 1A).....	166
24.2	Kongenitale Muskeldystrophie mit partieller Merosindefizienz (MDC1B).....	168
25	Kongenitale Muskeldystrophie Typ 1 C (MDC 1C) und Gliedergürtel-Muskeldystrophie 21 (LGMD2I)	171
	<i>A. Della Marina, U. Schara, B. Schrank</i>	
25.1	Kongenitale Muskeldystrophie (MDC 1C).....	172
25.2	Gliedergürtel-Muskeldystrophie LGMD 2I im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter.....	174
26	Multidisziplinäre Betreuung bei neuromuskulären Erkrankungen	179
	<i>U. Schara, C. Schneider-Gold, B. Schrank, A. Della Marina</i>	
26.1	Pneumologie.....	180
26.2	Kardiologie.....	180
26.3	Orthopädie.....	180
26.4	Gastroenterologie.....	181
26.5	Endokrinologie.....	181
26.6	Urologie.....	181
26.7	Gynäkologie/Geburtshilfe.....	181
26.8	Ophthalmologie.....	181
26.9	HNO – Pädaudiologie.....	182
26.10	Humangenetik.....	182
27	Rehabilitation und Hilfsmittelversorgung	183
	<i>U. Schara, C. Schneider-Gold</i>	
27.1	Neurorehabilitation.....	184
27.2	Physiotherapie.....	184
27.3	Atemtherapie.....	184
27.4	Ergotherapie.....	184

27.5 **Logopädie** 184

27.6 **Psychologie und Sozialarbeit**..... 184

28 **Weitere Therapieoptionen** 187

B. Schrank

28.1 **Immunmodulierende Therapie - Eskalationsschema**..... 188

28.2 **Enzyersatztherapie (EET)** 191

28.3 **Kreatin-Supplementation und andere Substanzen** 191

28.4 **Bewegung, Training** 192

29 **Transition**..... 195

U. Schara, C. Schneider-Gold, B. Schrank, A. Della Marina

29.1 **Aktuelle Situation – Mögliche Problemfelder** 196

29.2 **Was ist wichtig für eine gelungene Transition?** 196

29.3 **Welche Inhalte können wichtig sein?** 196

29.4 **Welche Strukturen gibt es zur Betreuung erwachsener Patienten
 mit neuromuskulären Erkrankungen?** 197

29.5 **Ausblick**..... 197

Links 199

Stichwortverzeichnis 201