

Inhalt

1	Diagnostik	9
1.1	Anamnese	9
1.2	Klinische Untersuchung	11
1.3	Labordiagnostik	12
1.4	Neurographie	14
1.5	Elektromyographie (EMG)	16
1.6	Myosonographie	17
1.7	Weitere bildgebende Verfahren	19
1.8	Muskelbiopsie	19
1.8.1	Indikation – Technik – Präparation	20
1.8.2	Untersuchungsmethoden	22
1.9	Genetische Diagnostik	23
2	Leitsymptome und ihre Differenzialdiagnosen	25
2.1	Floppy-infant-Syndrom	25
2.2	Muskelschwäche	27
2.3	Myalgien	29
2.4	Belastungsintoleranz	30
2.5	Faszikulationen	32
2.6	Fibrillationen	32
2.7	Muskel-Rippling	33
2.8	Tremor	33
2.9	Trophische Störungen der Skelettmuskulatur	35
2.10	Myotonie/Muskelsteifigkeit	36
2.11	Rhabdomyolyse	38
2.12	Ptoxis	39
2.13	Externe Ophthalmoplegie	40
2.14	Störung der Pupillomotorik	41
2.15	Fazies myopathica	42
2.16	Sprechstörung	43
2.17	Schluckstörung	44
2.18	Sensibilitätsstörungen	46
3	Nichtmuskuläre Manifestationen bei Muskelerkrankungen	48
3.1	Respiratorische Insuffizienz	48
3.2	Kardiomyopathie	50
3.3	Zentralnervöse Manifestationen	53
3.4	Hepatopathie	55

3.5	Hörstörungen	55
3.6	Störungen des Sehapparates	57
3.6.1	Katarakt (Syn. Grauer Star)	57
3.6.2	Retinopathia pigmentosa (Syn. tapetoretinale Degeneration, Retinitis pigmentosa)	58
3.6.3	Optikusatrophie	58
3.7	Skoliose	59
3.8	Kontrakturen	61

4	Einzelne Erkrankungen	63
4.1	Vorderhornerkrankungen	63
4.1.1	Spinale Muskelatrophie Typ I (akutes Werdnig-Hoffmann-Syndrom)	63
4.1.2	Spinale Muskelatrophie Typ II/III (Intermediärform/Kugelberg-Welander)	68
4.1.3	SMARD1-Syndrom (syn. Distale hereditäre motorische Neuropathie VI)	74
4.1.4	Neurogene Arthrogryposis multiplex	77
4.1.5	Distale hereditäre Motoneuronopathie	80
4.1.6	Poliomyelitis ähnliche Erkrankungen	82
4.2	Neuropathien	83
4.2.1	Guillain-Barré-Syndrom (GBS)	83
4.2.2	Chronisches Guillain-Barré-Syndrom (CIDP)	87
4.2.3	Miller-Fisher-Syndrom	91
4.2.4	Critical-Illness-Neuropathie/Critical- Illness-Myopathie	93
4.2.5	Neuralgische Schulteramyotrophie (Syn. Parsonage-Turner-Syndrom)	96
4.2.6	Infektiöse Neuropathien	99
4.2.7	Hereditäre sensomotorische Neuropathie (syn: HMSN, CMT, Charcot-Marie- Tooth-Erkrankung)	100
4.2.8	Polyneuropathie bei neurometabolischen/ neurodegenerativen Erkrankungen	110
4.2.9	Toxische Neuropathien	112
4.3	Primäre Erkrankungen des Muskels	115
4.3.1	Progressive Muskeldystrophien	115
4.3.1.1	Dystrophinopathien (X-chromosomal rezessive Form Typ Duchenne und Typ Becker)	115
4.3.1.2	Gliedergürtel-Muskeldystrophien (Limb-girdle muscular dystrophy/LGMD)	131

4.3.1.3	Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (syn: FSHD, Muskeldystrophie Landouzy-Dejerine)	141
4.3.1.4	Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie	146
4.3.2	Kongenitale Muskeldystrophien	150
4.3.3	Strukturmyopathien	160
4.3.3.1	Zentronukleäre Myopathie	165
4.3.4	Metabolische Myopathien	168
4.3.4.1	Myopathie mit saurem Maltase-Mangel (M. Pompe)	175
4.3.4.2	Myopathie mit Myophosphorylase-Mangel (McArdle-Erkrankung)	179
4.3.4.3	Myopathie mit Carnitin-Palmytoyl-Transferase-Mangel (CPT-II)	182
4.3.4.4	Mitochondriopathien	183
4.3.5	Maligne Hyperthermie	190
4.3.6	Myotonie	192
4.3.6.1	Myotone Dystrophie (Dystrophia myotonica, DM1)	192
4.3.6.2	Myotonia und Paramyotonia congenita (Typ Becker, Typ Thomsen)	197
4.3.7	Entzündliche Myopathien	202
4.3.7.1	Autoimmunmyositiden	202
4.3.7.2	Dermatomyositis	203
4.3.7.3	Akute benigne Myositis	208
4.4	Neuromuskuläre Übertragungsstörungen	211
4.4.1	Myasthenia gravis	211
4.4.2	Kongenitale myasthene Syndrome (CMS)	219
4.4.3	Botulismus	228
4.4.4	Lambert-Eaton-Syndrom (LEMS)	232
5	Therapeutische Grundprinzipien	237
5.1	Gesetzliche Bestimmungen der Leistungsträger	237
5.2	Grundsätze der Rehabilitation	238
5.3	Besonderheiten rehabilitativer Maßnahmen bei Kindern und Jugendlichen mit neuromuskulären Erkrankungen	239
5.4	Psychosoziale Betreuung	239
5.5	Physiotherapie	240
5.5.1	Typische Elemente der Physiotherapie	240
5.6	Ergotherapie	246
5.7	Logopädie	247

Autorenverzeichnis 249

Abkürzungsverzeichnis 250

Register 253