

4 Nerventrauma

Wilhelm Schulte-Mattler (Regensburg), Christian Bischoff (München), Ulf Schminke (Greifswald)

4.1 Definition

Übersicht/Systematik

[]

Verletzungen peripherer Nerven sind eher selten, deren Folgen aber sind sehr teuer und für die Betroffenen sehr belastend. Für eine adäquate medizinische Versorgung ist entscheidend, dass die notwendigen diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen zum richtigen Zeitpunkt getroffen werden.

Ziel der Diagnostik ist die rechtzeitige Feststellung von Ort und Art der Nervenläsion. Dies ist zwingende Voraussetzung für eine wirksame Behandlung.

Zur Klassifikation der Art und damit des Schweregrades einer Nervenverletzung haben sich die Einteilungen nach Seddon und nach Sunderland (► Tab. 4.1) bewährt:

Die Einteilung nach Sunderland erlaubt zwar die bessere Abschätzung der Prognose der Nervenläsion, setzt aber die genaue Beurteilung der Binnenstruktur des lädierten Nervenabschnitts voraus, was im Allgemeinen nicht möglich ist, ohne diesen unter dem Mikroskop zu untersuchen. So wird in der klinischen Praxis die Einteilung nach Seddon verwendet und bei der Axonotmesis zwischen partieller und totaler Axonotmesis unterschieden. Bei Ersterer sind nicht alle Axone des Nerven Opfer einer Wallerschen Degeneration geworden, bei Letzterer schon. Nach einer partiellen Axonotmesis kann eine Reinnervation durch kollaterale Aussprossung zu einer guten Rückbildung von Paresen innerhalb von wenigen Monaten führen, während nach einer totalen Axonotmesis eine

Funktionsverbesserung nur durch Axonwachstum möglich ist. Axonwachstum erfolgt mit einer Geschwindigkeit von 1 mm/Tag, was bei proximalen Nervenläsionen eine Krankheitsdauer von vielen Monaten zur Folge hat.

Bei allen therapeutischen Entscheidungen spielt die Zeit eine wichtige Rolle: Denervierte Muskeln beginnen etwa 12–18 Monate nach der Denervation ihr Regenerationspotenzial irreversibel zu verlieren. Eine Reinnervation kann danach nicht mehr erfolgreich sein.

4.2 Allgemeines Vorgehen – von der Diagnose zur Therapie

► Anamnese, Befund

- Wird über Schmerzen geklagt: Sind diese nozizeptiv oder neuropathisch?
- Gibt es neurologische Ausfälle, die sich genau dem Versorgungsgebiet eines oder einzelner peripherer Nerven zuschreiben lassen? Wenn ja: Wo ist die Läsion? Welcher Art ist diese Läsion?
- Gibt es neurologische Ausfälle, bei denen das nicht der Fall ist?
- Gibt es Hinweise auf vorbestehende Schäden am peripheren Nervensystem, z. B. eine Polyneuropathie?

► Ziel der neurophysiologischen Diagnostik

- Bestimmung von Art und Lokalisation einer Nervenläsion
- Abgrenzung von anderen Störungen
- Dokumentation evtl. Vorschäden
- Verlaufsbeurteilung

Tab. 4.1 Art und Schweregrad einer Nervenverletzung.

Läsionstyp nach Seddon	Läsionsgrad nach Sunderland	Definition	Therapie und Verlauf
Neurapraxie	I	Kontinuität und Binnenstruktur des Nerven vollständig erhalten, Störung der Nervenleitung („Block“)	Restitutio ad integrum ohne Operation am Nerv und innerhalb kurzer Zeit
Axonotmesis		Kontinuität des Nerven erhalten, Wallersche Degeneration der Axone	
	II	Endoneurium intakt	Operation meist nicht notwendig
	III	Endoneurium unterbrochen	Operation kann notwendig sein
	IV	wie III, zusätzlich Perineurium unterbrochen	ohne operative Nervenrekonstruktion keine Heilung
Neurotmesis	V	Nerv sichtbar durchtrennt	ohne operative Nervenrekonstruktion keine Heilungschance

► **Methoden:**

- EMG (S. 220)
- motorische und sensible Neurografie (S. 166)
- Nervensonografie (S. 181)

► **Neurophysiologische Befunde.** ► Tab. 4.2 und ► Tab. 4.3 listen neurophysiologische Befunde nach Nervenverletzungen und ihre diagnostische Bedeutung auf.

Daraus ergibt sich, dass es – abhängig vom jeweiligen Einzelfall – durch eine kluge Kombination von Untersuchungsmethoden und -zeitpunkten häufig möglich ist, die oben genannten Fragestellungen sinnvoll zu bearbeiten. ► Tab. 4.4 soll ein Gerüst für eine sinnvolle Planung von neurophysiologischen Untersuchungen nach einem Nerven trauma geben und helfen, deren Ergebnisse diagnostisch zu verwerten.

Tab. 4.2 EMG-Befunde in paretischen Muskeln und ihre diagnostische Bedeutung.

EMG-Befund	Ursache/Auftreten	wann im Verlauf
normal	zentralnervöse Ursache (z. B. intrakranielle Blutung)	immer
	nur gering ausgeprägte Nervenläsion	bis zum Auftreten von pathologischer Spontanaktivität (PSA)
pathologische Spontanaktivität PSA	Axonotmesis, Neurotmesis, Myopathie	10–14 Tage nach der Läsion nachweisbar, endet nach vollständiger Besserung, kann bei unvollständiger Besserung über Jahrzehnte persistieren
aufgesplitterte Potenziale motorischer Einheiten (PME)	partielle Axonotmesis, Myopathie	etwa 6 Wochen nach einer inkompletten Läsion nachweisbar, endet nach Erholung, wenige können persistieren
vergrößerte PME (mit geringer Aufspaltung)	partielle Axonotmesis	etwa 6–12 Monate nach einer inkompletten Läsion nachweisbar, persistieren auf Dauer
abnorm erhöhte Entladungsraten motorischer Einheiten (> 20/s)	Neurapraxie, partielle Axonotmesis	sofort nachweisbar, begleitet die Parese

Tab. 4.3 Elektroneurografische (ENG-)Befunde in einem verletzten Nerv und ihre diagnostische Bedeutung.

ENG-Befund	Ursache/Auftreten	wann im Verlauf
normale Muskelsummenaktionspotenziale (MSAP)	zentralnervöse Ursache (z. B. intrakranielle Blutung), keine schwere Nervenläsion	immer
	Stimulation distal einer Nervenläsion	innerhalb der ersten 4–7 Tage nach Eintreten der Läsion
normale MSAP bei Stimulation distal einer Läsion, niedrige MSAP bei proximaler Stimulation*)	Neurapraxie (in anderem Zusammenhang auch „Leitungsblock“ genannt)	sofort nachweisbar, endet mit der Heilung
	Axonotmesis	endet 4–7 Tage nach der Läsion (wegen der dann eingetretenen Wallerschen Degeneration der Axone)
	Innervationsanomalie	stets vorhanden
abnorm niedrige MSAP unabhängig vom Stimulationsort, abnorm niedrige SNAP	Axonotmesis	4–7 Tage nach der Läsion nachweisbar, endet bei vollständiger Besserung
leicht verminderte NLG (im Bein: 30–40 m/s, im Arm: 40–50 m/s)	Axonotmesis	zusammen mit niedrigen MSAP
	vorbestehende Polyneuropathie	unabhängig vom Nerven trauma
stark verminderte NLG (im Bein: < 30 m/s, im Arm: < 40 m/s)	demyelinisierende Neuropathie	unabhängig vom Nerven trauma

* Dieser Befund wird häufig „Leitungsblock“ genannt, obwohl ein Leitungsblock nur eine seiner vielen möglichen Ursachen ist.

Tab. 4.4 Neurophysiologische Befunde nach Nerventrauma.

Typ der Schädigung				
Zeitpunkt nach dem Trauma		Neurapraxie	partielle Axonotmesis	totale Axonotmesis, Neurotmesis
sofort	EMG	Keine PSA, ER ↑, normale PME	keine PSA, ER ↑, normale PME	keine PSA, keine PME
	ENG	ΔMSAP	ΔMSAP	ΔMSAP
4–7 Tage	EMG	Besserung im Verlauf	keine PSA, ER ↑, normale PME	keine PSA, keine PME
	ENG		MSAP ↓	keine MSAP
10–20 Tage	EMG		PSA, ER ↑, normale PME	PSA, keine PME
	ENG		MSAP ↓	keine MSAP
>6 Wochen	EMG	Normal	PSA, ER ↑, aufgesplitterte PME	PSA, kleine aufgesplitterte („naszierende“) PME
	ENG	Normal	MSAP ↓	keine MSAP
Jahre	EMG	Normal	PME ↑	(PSA), PME ↑
	ENG	Normal	MSAP (↓)	MSAP ↓

ER: Entladungsraten (motorischer Einheiten!); ΔMSAP: normales MSAP nach Stimulation distal der Läsion, niedriges MSAP nach proximaler Stimulation (siehe ► Tab. 4.3); ↑: pathologisch vergrößert; ↓ oder erhöht (ER).

► **Neurophysiologische Befunde zu speziellen Zeitpunkten.** Einige Zeitpunkte- bzw. Intervalle sind zur Bearbeitung bestimmter Fragestellungen besonders geeignet bzw. besonders ungeeignet:

Unmittelbar nach dem Auftreten einer Lähmung kann ein EMG aus einem betroffenen Muskel sinnvoll sein. Werden PME registriert, ist eine Neurotmesis ausgeschlossen. Ist die Lähmung hochgradig, die Entladungsraten der registrierten motorischen Einheiten aber normal, so liegt – evtl. zusätzlich zur Nervenläsion! – eine zentrale Lähmung im weitesten Sinne vor; diese kann organisch verursacht sein (z. B. eine spinale Kontusion) oder nichtorganisch (z. B. Schmerzhemmung, Rentenbegehren). Findet sich PSA (innerhalb der ersten 10 Tage) oder aufgesplitterte oder vergrößerte PME (innerhalb der ersten 4 Wochen) so liegt ein Vorschaden vor.

Finden sich erhöhte (>20/s) Entladungsraten motorischer Einheiten, und zwar egal zu welchem Zeitpunkt, so ist eine periphere Läsion nachgewiesen.

Fallen/Probleme



- Normale Entladungsraten motorischer Einheiten schließen ein Nerventrauma nicht aus.
- Der Nachweis von PSA heißt nicht, dass eine frische Läsion vorliegt.

Unmittelbar in den ersten 3 Tagen nach dem Auftreten einer Lähmung kann eine motorische Neurografie sinnvoll sein, nämlich bevor eine eventuelle Wallersche Degeneration neurografisch in Erscheinung tritt. Während dieser Zeit ist der Nervenstumpf distal der Läsion nämlich noch elektrisch normal erregbar. Das resultiert in einem

normalen MSAP bei Reizung distal der Läsion und einem erniedrigten MSAP bei Reizung proximal der Läsion. Die Läsion wird dadurch lokalisierbar. Nach abgeschlossener Wallerscher Degeneration, also nach 11 Tagen, ist dies nicht mehr der Fall, die MSAP sind unabhängig vom Reizort erniedrigt. Ist das MSAP nach distaler Reizung bereits in den ersten 3 Tagen abnorm erniedrigt, so spricht dies für einen Vorschaden.

Mittels elektrophysiologischer Methoden nicht lösbar ist das Problem der Differenzierung zwischen totaler Axonotmesis und Neurotmesis, da die jeweiligen Befunde identisch sind. Dies ist klar die Domäne bildgebender Verfahren einschließlich der hochauflösenden Nervensonografie, die genau diese diagnostische Lücke schließt.

Fallen/Probleme



Zwischen totaler Axonotmesis und Neurotmesis kann weder mittels EMG noch mittels ENG unterschieden werden.

Einen Vorschlag zum systematischen Vorgehen nach einem vermuteten Nerventrauma geben die beiden folgenden Flussdiagramme:

Bei der Anwendung der Flussdiagramme ist festzustellen, ob eine Erholung „zeitgerecht“ erfolgt. Dies hängt zunächst vom Läsionstyp ab: Nach einer partiellen Axonotmesis sollte bei erfolgreicher Reinnervation durch kollaterale Aussprossung eine deutliche Besserung nach 3 Monaten eingetreten sein. Ist das nicht der Fall, so sind zu viele Axone untergegangen. Dieser Fall ist so zu behandeln wie eine totale Axonotmesis oder eine operativ versorgte Neurotmesis. Hierbei erfolgt die Reinnervation durch Axonwachstum. Das Wachstum erfolgt vom Läsions-

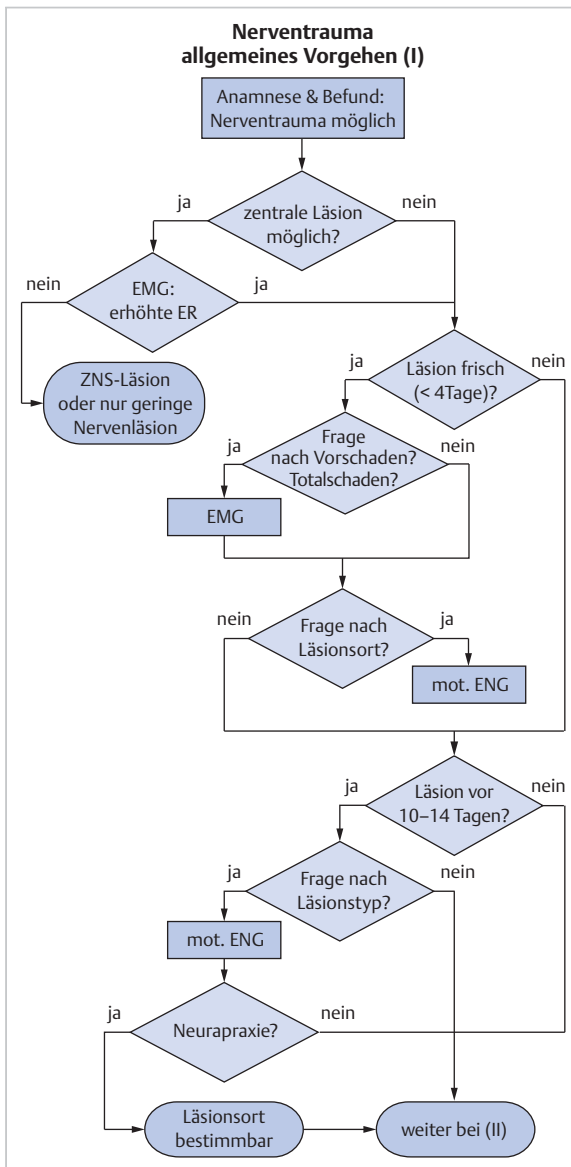


Abb.4.1 Nerventrauma - allgemeines Vorgehen I.

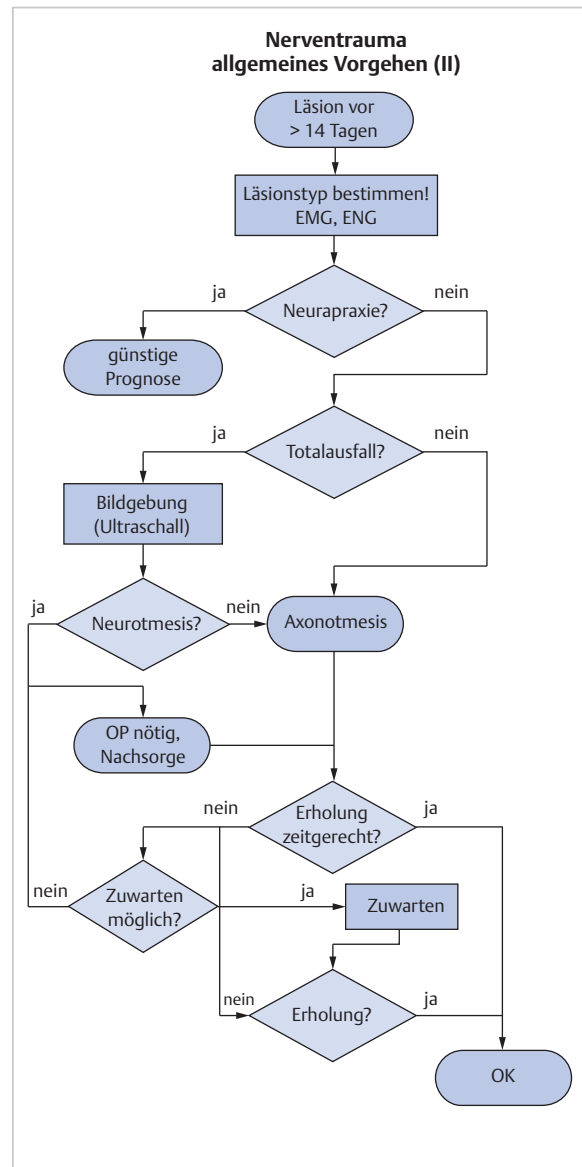


Abb.4.2 Nerventrauma - allgemeines Vorgehen II.

onsort bzw. der proximalen Nervenbahn ausgehend nach distal, und zwar mit einer Geschwindigkeit von ca. 1 mm/Tag. Die Zeitspanne bis zu einer möglichen Besserung errechnet sich also aus dem Abstand zwischen der Läsion und dem Zielmuskel. Erst nach Ablauf der so gegebenen Zeit kommt es im Falle einer erfolgreichen Reinnervation im Zielmuskel zunächst zum charakteristischen EMG-Befund der „naszierenden“, also sehr kleinen, aufgesplitterten, instabilen PME. Die Muskelkraft bessert sich wenige Wochen danach.

Aus der geringen Wachstumsgeschwindigkeit der Axone ergibt sich, dass bei proximalen Nerventraumen sehr lange gewartet werden muss, bis klar wird, ob eine Re-

innervation eintritt. Dies kollidiert mit der Tatsache, dass ein Muskel nach 12–18 Monaten beginnt, sich irreversibel in Bindegewebe umzuwandeln und damit sein Reinnervationspotenzial zu verlieren. Wenn zu einem bestimmten Zeitpunkt nach einem Nerventrauma also klar ist, dass bei weiterem Warten auf Reinnervation eine evtl. nötige Operation so spät käme, dass das durch die Operation erst ermöglichte Axonwachstum auf einen bereits bindegewebig umgewandelten Muskel treffen würde, so kann bis zur Entscheidung über ein operatives Vorgehen nicht mehr gewartet werden. Die Operation wird dann auch unter dem Gesichtspunkt zu erfolgen haben, dass intraoperativ durch Neurografie direkt vom Nerv fest-

gestellt wird, ob ein Axonwachstum über den Läsionsort hinweg erfolgt ist oder nicht.

Möglicherweise wird in Zukunft die hochauflösende Nervensonografie bei der Klärung dieser Frage helfen.

4.3 Literatur

- [1] Deutsche Gesellschaft für Handchirurgie (DGH), Deutsche Gesellschaft für Neurologie (DGN), Deutsche Gesellschaft für Neurochirurgie (DGNC), Deutsche Gesellschaft für Orthopädie und Orthopädische Chirurgie (DGOOC), Deutsche Gesellschaft der Plastischen, Rekonstruktiven und Ästhetischen Chirurgen (DGPRÄC), Deutsche Gesellschaft für Unfallchirurgie (DGU). Leitlinien: Versorgung peripherer Nervenverletzungen. Im Internet: AWMF online: <http://www.awmf.org/>; Stand: 05.09.2017
- [2] Eder M, Schulte-Mattler W, Poschl P. Neurographic course of Wallerian Degeneration after human peripheral nerve injury. *Muscle Nerve* 2017; 56 (2): 247-252
- [3] Jürgens TP, Puchner C, Schulte-Mattler WJ. Discharge rates in electromyography distinguish early between peripheral and central paresis. *Muscle Nerve* 2012; 46 (4): 591-593
- [4] Pöschl P, Schulte-Mattler W. Neurophysiologische Diagnostik bei traumatischen Nervenläsionen. *Klin Neurophysiol* 2012; 43 (01): 1-9
- [5] Schulte-Mattler WJ. Diagnostische Bedeutung von Entladungsraten motorischer Einheiten. *Klin Neurophysiol* 2005; 36 (03): 110-115
- [6] Seddon HJ. Three types of nerve injury. *Brain* 1943; 66 (Pt 4): 238-288
- [7] Sunderland S. A classification of peripheral nerve injuries producing loss of function. *Brain* 1951; 74 (4): 491-516

5 Myopathie

Hubertus Axer (Jena), Stefan Quasthoff (Graz), Julia Wanschitz (Innsbruck)

5.1 Definition

Übersicht/Systematik

[]

- Myopathien sind primäre Erkrankungen der Muskulatur [4].
- Die Ätiologie von Myopathien ist heterogen, es werden erworbene von hereditären sowie akute von chronischen Formen unterschieden.
- Wichtigste Ursachen erworbener Myopathien stellen metabolische, endokrine Störungen, inflammatorische Prozesse und eine Exposition gegenüber toxischen Substanzen dar. Infektiöse Ursachen sind für eine echte Muskelschwäche selten, als Ursache von Muskelschmerzen jedoch häufig bei viralen Infektionen anzutreffen.
- Hereditäre Myopathien, welche insgesamt häufiger sind als erworbene, werden durch angeborene Defizienzen oder Defekte von Bestandteilen der Skelettmuskelfibrille, Strukturproteinen des Zytoskeletts oder von Enzymen verursacht.

► Systematik der Myopathien

- Erworbene Myopathien
 - Myopathien bei endokrinen Störungen (Schilddrüsenfunktionsstörungen, Nebennierenrindenfunktionsstörungen)
 - Toxische Myopathien (medikamentös (Statine, serotonerge Substanzen, Amiodaron), Alkohol, Heroin, Kokain)
 - Critical-Illness-Myopathie (CIM)
- Entzündliche Myopathien (Polymyositis, Dermatomyositis, immun-medierte nekrotisierende Myopathie, Einschlusskörpermyositis, Overlapsyndrome)
- Hereditäre Myopathien
 - Muskeldystrophien (Duchenne MD, Becker MD, Fazioskapuläre MD, Emery Dreifuss MD, Gliedergürtel MD, Walker-Warburg MD, Muscle-Eye-Brain-Disease MD, Congenitale MD mit Merosin Defizienz, Congenitale MD ohne Merosin Defizienz, Okulopharyngeale MD)
 - Distale Myopathien (late-onset Typ 1 (Welander), late-onset Typ 2 (Markesbury), early-onset Typ 1, early-onset Typ 2 (Miyoshi), Tibiale MD)
 - Kongenitale Myopathien (Central Core (Maligne Hyperthermie), Kongenitales Myasthenes Syndrom, Nemaline, Centronuklär-neonatal, Centronuklär-infantil, Centronuklär-adult; Multicore, Mini-core, Fingerprint, Hyaline-Körperchen)
 - Mitochondriale Myopathien (MERFF, MELAS, SDH-Defizienz, fatale infantile mit COX-Defizienz, benign

infantile mit COX-Defizienz, Leigh, Kearns Sayre, CPEO)

- Metabolische Myopathien (Glykogenosen, McArdle, Carnitinmangel, CPT-Mangel; Myoadenylatdeaminase-Mangel)
- Primär periodische Lähmungen
- Myotonien (Curshmann-Steinert (Myotone Dystrophie), PROMM, Thompson, Becker, Myotonia fluctuans, Paramyotonia congenita, Schwartz-Jampel-Syndrom)

5.2 Allgemeines Vorgehen – von der Diagnose zu Therapie

- Die Diagnostik basiert auf Anamnese und klinisch-neurologischer Untersuchung (► Abb. 5.1).
- Die wichtigsten Zusatzuntersuchungen umfassen Labor, EMG, bildgebende Verfahren des Muskels, erweiterte Zusatzuntersuchungen, Muskelbiopsie und Genetik.
- Die Zusatzuntersuchungen werden gezielt eingesetzt, wobei je nach vermuteter Erkrankung die Reihenfolge und Gewichtung der Zusatzuntersuchung unterschiedlich sein kann (► Abb. 5.2).

► Anamnese

- Das Leitsymptom einer Myopathie ist die Muskelschwäche, seltener eine Muskelatrophie oder Myalgien.
- Der zeitliche Verlauf (akut, subakut, chronisch) und das Manifestationsalter sind wichtig.
- Subakute Myopathien sind in der Regel erworben, während hereditäre Myopathien langsam progredient verlaufen. Bei den kongenitalen Myopathien werden motorische Meilensteine verzögert erlernt.
- Die Familienanamnese mit Erstellung des Stammbaums gibt Aufschluss über den Vererbungsmodus.

► **klinische Untersuchung.** Vor allem müssen das Verteilungsmuster, die Ausprägung der Muskelschwäche (MRC Skala) und -atrophie sowie zusätzliche Symptome erfasst werden.

- Verteilungsmuster:
 - distaler Typ
 - Gliedergürteltyp
 - okulobulbärer Typ
 - fazioskapulohumeroperonealer Typ
- Gelenkskontrakturen und Achillessehnenverkürzung sowie eingeschränkte Mobilität der Wirbelsäule (Rigid Spine) und Skoliose sprechen für eine Muskeldystrophie.
- Hypermobile Gelenke treten bei der Bethlehem-Myopathie auf.

- myotone Phänomene (Greifmyotonie, Augenschlussmyotonie oder Perkussionsmyotonie)

► Elektromyografie

- Grundsätzlich sollen immer mehrere klinisch betroffene Muskeln untersucht werden. Ein allgemeines Untersuchungsschema sollte proximale und distale Muskeln aller Extremitäten beinhalten (z. B. M. deltoideus rechts, M. abductor pollicis brevis rechts, M. vastus lateralis links, M. tibialis anterior rechts).
- Eine Muskelbiopsie sollte nicht aus einem Muskel entnommen werden, bei dem vorher eine EMG-Untersuchung durchgeführt wurde, da die EMG-Nadel zu Verletzungen des Muskels führt und so der histologische Befund beeinflusst wird.
- Typisch myopathische Potenziale während einer Willküraktivierung weisen niedrige Amplituden, eine verkürzte Dauer und eine erhöhte Polyphasierate auf. Allerdings hängen Ausmaß und Art der Veränderung auch stark von der Dauer der Erkrankung ab, so dass

bei chronischen Myopathien häufig auch „neurogene“ Potenziale zu finden sind.

- Beim Versuch der maximalen Innervation ist eine abnorm frühe Rekrutierung motorischer Einheiten zu beobachten, da die frühe Rekrutierung gerade schon bei geringer Anspannung kommt. Das Interferenzmuster ist dicht bis gelichtet mit kleinen Amplituden, und die Potenziale sind von kurzer Dauer.
- Eine EMG-Untersuchung kann einerseits eine Myopathie nicht ausschließen, andererseits kann bei manifester Myopathie die EMG-Untersuchung unauffällig sein.
- Typische myotone Entladungen sind wegweisend für die Diagnostik einer myotonen Dystrophie oder einer nicht-dystrophen Myotonie, finden sich jedoch auch bei anderen Myopathien.
- Typische Befunde einer Myositis sind das Auftreten von pathologischer Spontanaktivität zusammen mit myopathischen Veränderungen (kleine, polyphasische Potenziale motorischer Einheiten, kurze Dauer und frühes,

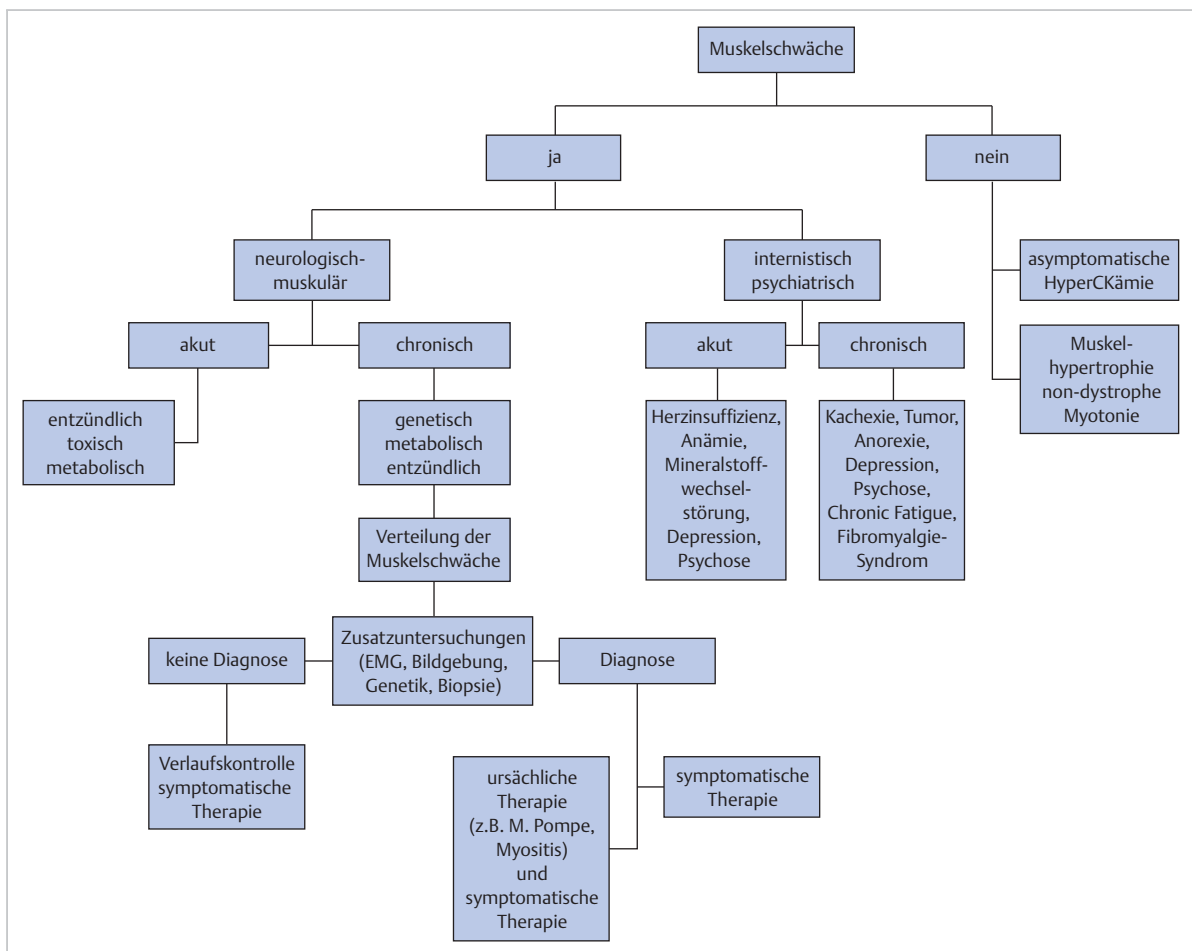


Abb. 5.1 Myopathie: Generelle Vorgehensweise.

kleinamplitudiges dichtes Interferenzmuster unter Maximalinnervation).

- Bei chronisch entzündlichen Prozessen über eine längere Zeit lassen sich auch hochamplitudige, polyphasische Potenziale motorischer Einheiten kurzer Dauer finden, da der chronische Entzündungsprozess zu Denervierung und Reinnervierung der Muskulatur führt.

► **Bildgebung**

- MRT und Ultraschall zeigen die Verteilung und Ausprägung von Veränderungen an und können gute Orte für eine Muskelbiopsie definieren.
- Die MRT zeigt die Atrophie, fettige Degeneration (Hyperintensität in der T1-Wichtung), Ödem (T2-Wichtung) und Kontrastmittelaufnahme der Muskeln. Die Stärke der MRT liegt in der Detektion von Ödemen (fett-supprimierte T2-Wichtung z. B. STIR) und in der Detektion von Kontrastmittelaufnahme als Hinweis auf einen akut entzündlichen Prozess.
- Die Muskelsonografie zeigt die Atrophie des Muskels und seine Strukturveränderungen im Sinne einer Veränderung der Echointensität des Muskels (S. 185).
 - Bei den Myopathien ist die Muskelstruktur eher homogen verändert.
 - Bei den inflammatorischen Myopathien findet sich eine fokale und inhomogene Hyperechogenität. Eine akute Myositis äußert sich durch ödematöse, leicht hyperechogene Veränderungen und geschwollene Muskeln. Es findet sich ein erhöhtes Dopplersignal bei Hypervaskularisierung. Eine chronische Myositis zeichnet sich durch fettige Degeneration, Atrophie und ein deutlich hyperechogenes Muster aus. Bei der juvenilen Dermatomyositis finden sich zusätzlich Kalzifikationen.
 - Bei der Einschlusskörpermyositis findet sich eine starke Atrophie mit stark hyperechogen veränderten Muskeln, hier ist früh der M. flexor digitorum profundus betroffen.
 - Die Muskeldystrophien zeigen eine diffus erhöhte Echogenität und ein reduziertes oder verschwundenes Knochenecho. Auch die nicht-dystrophen Myotonien zeigen eine erhöhte Echogenität. Im Gegensatz hierzu ist bei den mitochondrialen Myopathien ein abnormes Muskelecho in nur wenigen Fällen nachweisbar.

► **Labor**

- Muskel: CK, Myoglobin, Aldolase
- Entzündung: CRP, BB, Myositis spezifische Antikörper, ANA, ANCA
- Metabolismus: Laktat, Laktat-Ischämie-Test, Fahrradergometertest

► **andere Zusatzuntersuchungen**

- Echokardiografie (Kardiomyopathie), Langzeit-EKG (Herzrhythmusstörungen)
- Lungenfunktionstestung, Blutgasanalyse, Polysomnografie
- Dysphagiediagnostik
- augenärztliche Untersuchung (Katarakt, Retinopathie)
- endokrine Untersuchungen
- bei Malignomassoziation (z. B. Dermatomyositis) Tumorsuche

► **Muskelbiopsie**

- Speziallabor: histologische, histochemische, immunhistochemische und elektronenmikroskopische Techniken
- Auswahl eines geeigneten Muskels: betroffener, aber nicht zu stark atrophier Muskel, Auswahl anhand von MRT oder Ultraschall
- Präparat kurz nach Entnahme ins Labor (max. 4 Stunden bei 4 °C in feuchter Kammer)
- Differenzierung zwischen Muskeldystrophien, Strukturmyopathien (z. B. kongenitale Myopathien), inflammatorischen und metabolischen Myopathien
- biochemische Untersuchungen des Muskelgewebes (metabolische und mitochondriale Myopathien, Untersuchungen der mitochondrialen DNA)

► **Genetik**

- Die Identifikation des verursachenden Gendefekts erlaubt eine präzise Diagnose der Erkrankung und bietet damit eine klare Aussage bezüglich des Vererbungsmodus und der Prognose.
- Es müssen mögliche Kandidaten für Gendefekte/Muskelerkrankungen benannt werden.
- Die Gendiagnostik muss immer an eine humangenetische Beratung gekoppelt sein.

► **Therapie**

- Die überwiegende Zahl der Myopathien ist ursächlich noch nicht therapierbar.
- Regelmäßige Physiotherapie ist essenzieller Bestandteil der Therapie aller Muskelerkrankungen.
- Die Therapie der entzündlichen Myopathien fußt auf einer anti-inflammatorischen Therapie (Glukokortikoid, ggf. mit Azathioprin oder Methotrexat kombiniert, alternativ Immunglobuline, Rituximab, Cyclophosphamid oder Tacrolimus).

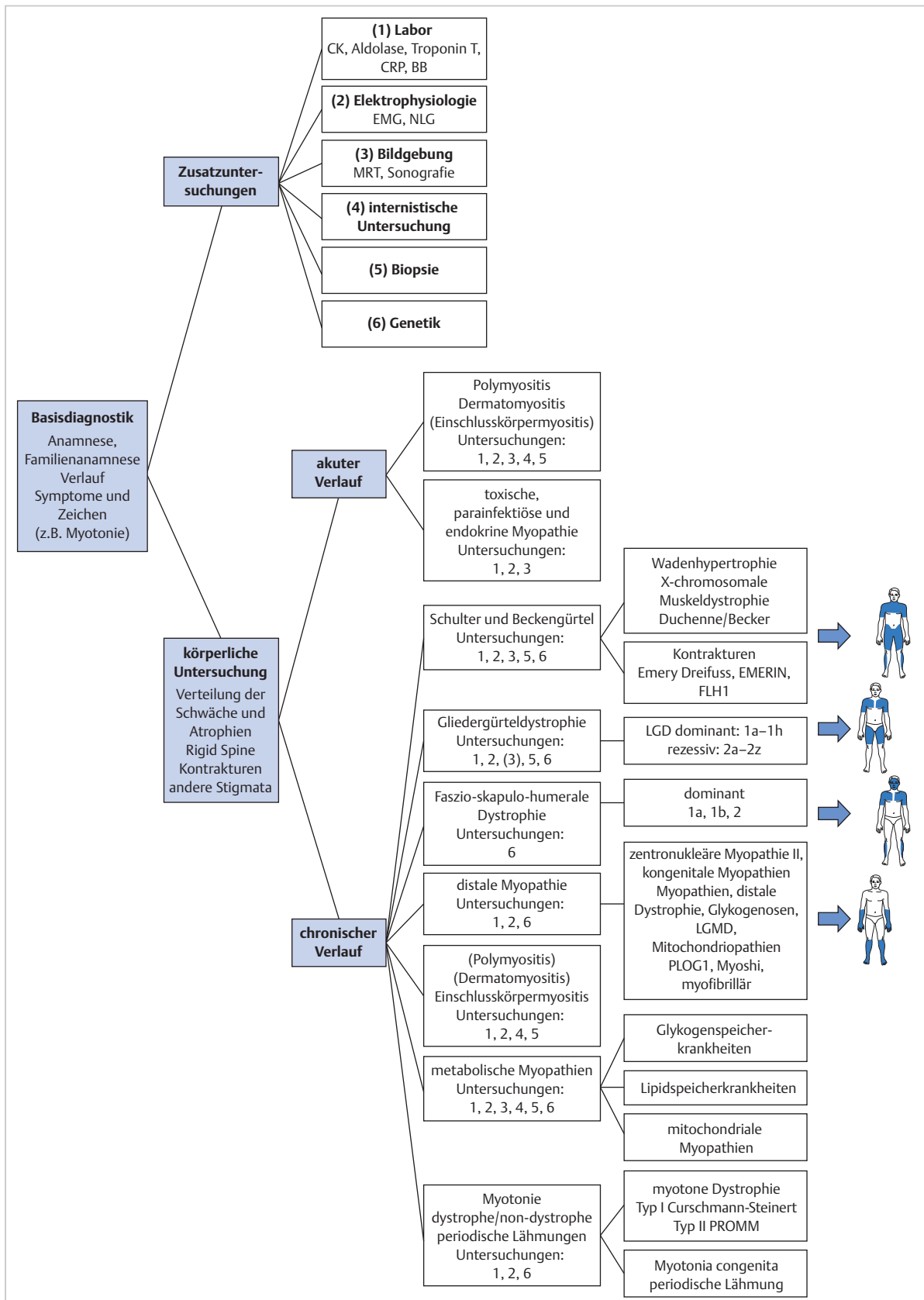


Abb. 5.2 Myopathie: vom Symptom zur Erkrankung.

5.3 Spezielle Fragestellungen

5.3.1 Entzündliche Myopathien

Myositiden sind eine Gruppe von Erkrankungen, bei denen eine Immunreaktion gegen Muskelfasern oder endo- und perimysiale Gefäße zu einer erworbenen Muskelschwäche führt [1].

► **Dermato-/Polymyositis (DM/PM), immun-medierte nekrotisierende Myopathie (IMNM):**

- Über Wochen bis Monate progrediente proximale Muskelschwäche. Starke CK-Erhöhung.
- DM: heliotropes Exanthem, Gottron'sche Knötchen, periunguale Teleangiectasien, Calcinosis cutis, perifaszikuläre Muskelfaseratrophie und Reduktion kapillärer Gefäße in der Muskelbiopsie. Entzündliche Infiltrate im perimysialen und perifaszikulären Bindegewebe, Invasion von Gefäßen. MSA/MAA-Antikörper in 60–70%.
- PM: zelluläre Infiltrate im Endomysium
- IMNM: schwerer Verlauf, Nachweis von anti-SRP oder anti-HMG-CoA-Reduktase-Antikörpern, Muskelfasernekrosen und Regenerate, kaum entzündliche Infiltrate in der Muskelbiopsie.

► **Overlap-Myositis:**

- Myositis mit Multiorganbeteiligung, zusätzlich intersti-zielle Lungenerkrankung, Arthritis, Raynaud-Phänomen, Fieber oder hyperkeratotische Läsionen der Hände („Mechanic's Hands“)
- Anti-tRNA-Synthetase-Antikörper (z. B. Jo-1)

5.3.2 Critical-Illness-Myopathie

- Verlust der dicken Myosinfilamente bei kritischer intensivpflichtiger Erkrankung, Sepsis und Multiorganversagen
- proximal betonte symmetrische Muskelschwäche, die rasch zu Muskelatrophien führt
- häufig assoziiert mit der Critical-Illness-Polyneuropathie
- direkte Muskelstimulation: Ableitung von Muskelaktionspotenzialen mit einer EMG-Nadel von derselben Position sowohl nach direkter elektrischer Stimulation des Muskels als auch nach Stimulation des versorgenden Nervs. Eine Amplitude < 3 mV zeigt eine Myopathie an. Das Verhältnis zwischen den Amplituden der nerven- und muskelevozierten Muskelaktionspotenziale erlaubt Rückschlüsse auf den Anteil der myopathischen und neuropathischen Anteile der Muskelschwäche.

5.3.3 Muskeldystrophien

- symmetrische proximale Schwäche und Wadenhypertrophie bei Muskeldystrophie Duchenne (Beginn in der Kindheit) und Becker (Beginn im Erwachsenenalter),

charakteristischer „Watschelgang“ und lumbosakrale Hyperlordose

- Gliedergürteldystrophien (Limb Girdle Muscle Dystrophy – LGMD): symmetrische Schwäche der proximalen Muskulatur, autosomal dominante (LGMD 1) und rezessive (LGMD 2) Formen
- fazio-skapulo-humerale Dystrophie (FSHD) typische Verteilung mit Schwäche im Schultergürtel mit ausgeprägter Scapula alata und einer Schwäche der Gesichtsmuskulatur (Facies myopathica), Hutchinson'sche Trias (bilaterale Ptose, Dauerkontraktion der Stirnmuskeln und Reklination des Kopfes)

5.3.4 Distale Myopathien

- rein distale Muskelschwäche, initial meist der M. tibialis anterior betroffen (Steppergang)
- distale Myopathie Mioshi betrifft vorwiegend den M. triceps surae mit massiv erhöhten CK-Werten

5.3.5 Metabolische Myopathien

- Eine Schwäche der Augenmuskulatur mit oder ohne Facies myopathica findet sich häufig bei mitochondrialen Myopathien.
- isolierte chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO)
- generalisierte, meist proximale Myopathie mit Belastungsintoleranz mit zusätzlichen Symptomen (Neuropathie, Retinitis pigmentosa, Enzephalopathie, epileptische Anfälle, Kleinwuchs, Innenohrschwerhörigkeit, Kardiomyopathie, Laktatazidose, Schlaganfälle)

5.3.6 Asymptomatische HyperCKämie

- erhöhte CK Werte bei fehlender Muskelschwäche [3]
- Ausschluss CK-Erhöhlungen anderer Ursache (sportliche Aktivität, Medikamente, Muskeltrauma)
- Untersuchung anderer Familienmitglieder auf HyperCKämie
- häufigste genetische Ursache CPT-II-Mangel
- günstige Prognose

5.4 Literatur

- [1] Benveniste O, Stenzel W, Allenbach Y. Advances in serological diagnostics of inflammatory myopathies. Curr Opin Neurol 2016; 29: 662–73
- [2] Deschauer M et al. S1-Leitlinie Diagnostik von Myopathien. 2016. In: Deutsche Gesellschaft für Neurologie, Hrsg. Leitlinien für Diagnostik und Therapie in der Neurologie. Im Internet: www.dgn.org/leitlinien; Stand: 01.08.2017
- [3] Kyriakides T, Angelini C, Schaefer J et al. EFNS Guidelines on the diagnostic Approach to pauci- or asymptomatic HyperCKemia. Eur J Neurol 2010; 17: 767–773
- [4] Zierz S. Muskelerkrankungen. 4. Aufl. Stuttgart: Thieme; 2014