

Geleitwort

Die 4. Ausgabe des Lehrbuchs „*Muskelerkrankungen*“ von Stephan Zierz und seinen Mitarbeitern ist ein herausragender Beitrag, um das sich rasch verändernde Fachgebiet der Myologie zu verstehen. Bereits die 1. Auflage des Buches, das der leider mittlerweile verstorbene Felix Jerusalem im Jahr 1979 verfasste, stieß auf eine begeisterte Leserschaft. Die 2. Auflage erschien unter der Federführung von Felix Jerusalem mit Reinhard Dengler und Stephan Zierz als Koautoren. Nach dem frühen Tod von Felix Jerusalem im Jahr 1996 vollendete Stephan Zierz die letzte Ausgabe 2003 und benannte Felix Jerusalem als Koautor.

Die aktuelle Ausgabe beginnt mit einer Beschreibung der normalen Anatomie der Muskelfaser und einem detaillierten Abschnitt zu manuellen Muskeltests. Danach folgt eine Übersicht über die pathologischen Reaktionen der Skelettmuskulatur, die allgemeinen Symptome und Anzeichen von Muskelerkrankungen sowie zum Einsatz spezieller Diagnosetechniken einschließlich bildgebender Verfahren mittels MRT und Ultraschall sowie Elektrodiagnostik und Muskelbiopsien. Die weiteren Abschnitte befassen sich mit den unterschiedlichen Muskelerkrankungen: Muskeldystrophien, kongenitalen Myopathien, muskulären Ionenkanalerkrankungen, entzündlichen Muskelerkrankungen, metabolischen Myopathien, mitochondrialen Myopathien sowie endokrinen und toxischen Myopathien. In den letzten Kapiteln des Buches diskutieren die Autoren Erkrankungen der neuromuskulären Übertragung und verschiedene Motoneuronerkrankungen.

Das Buch weist viele einzigartige und prägnante Charakteristika auf. Die verschiedenen Kapitel sind klar gegliedert, um den Leser sowohl durch historische als auch aktuelle grundlagenforschungsbasierte Aspekte des Fachgebiets zu führen. Diese Kapitel beschreiben klar und verständlich klinische, histopathologische und genetische Erkenntnisse, Diagnostik, Therapiemöglichkeiten und Prognose.

Zahlreiche Tabellen fassen das Wichtigste jedes Abschnitts jeweils kurz zusammen. Die vielen Illustrationen in allen Kapiteln liefern sorgfältig durchdachte und didaktisch ausgereifte Schemata und verdeutlichen zusammen mit Patientenfotos die Besonderheiten der verschiedenen Erkrankungen. Die umfangreichen Literaturangaben sind auf dem neuesten Stand. Beispielsweise listet das Kapitel „*Muskeldystrophien*“ nicht weniger als 434 Quellen auf.

Kurz gesagt: Die 4. Ausgabe der „*Muskelerkrankungen*“ ist ein ausgezeichnetes und gut lesbares Lehrbuch, das ich Medizinstudenten, Ärzten in der Facharztausbildung, Neurologen, Rheumatologen und Internisten nur empfehlen kann.

Rochester, Minnesota, im Mai 2014
Andrew G. Engel

Preface

The fourth edition of *Muskelerkrankungen* by Stephan Zierz and his coworkers is a remarkable contribution to understanding the rapidly changing field of myology. The first edition of the book, written in 1979 by the late Felix Jerusalem, was well received and widely read. The second edition published in 1991 was coauthored by Felix Jerusalem, Reinhard Dengler, and Stephan Zierz. After Felix Jerusalem's untimely death in 1996, the last edition in 2003 was completed by Stephan Zierz but still included Felix Jerusalem as a coauthor.

The current edition begins with a description of the normal anatomy of the muscle fiber and by a well-illustrated section on manual muscle testing. This is followed by an overview of the pathologic reactions of skeletal muscle, the general symptoms and signs of myopathies, the use of special diagnostic tests that include imaging by MRI and ultrasound as well as electrodiagnostic procedures, and muscle biopsy studies. The subsequent sections deal with different categories of muscle diseases, namely the muscular dystrophies, congenital myopathies, channelopathies, inflammatory myopathies, metabolic myopathies, mitochondrial myopathies, and endocrine and toxic myopathies. The final chapters of the book discuss disorders of neuromuscular transmission and different types of motor neuron diseases.

The book has many unique and distinguishing features. The different chapters are clearly organized to guide the reader through historic as well as basic science aspects of the topic. These chapters provide lucid descriptions of the clinical, histopathologic and genetic findings, tenets of the diagnosis, possible therapies, and prognosis.

Numerous tables summarize key features of each topic. Many illustrations in all chapters provide carefully constructed and highly didactic schematic diagrams together with patient photographs to demonstrate special features of the different disorders. The references are up-to-date and extensive. Of note, the chapter on Muscular Dystrophies list no fewer than 434 references.

In summary, the fourth edition of *Muskelerkrankungen* provides an excellent and highly readable textbook of muscle diseases. It is recommended to medical students, neurology residents, practicing neurologists, rheumatologists and internists.

Rochester, Minnesota, May 2014
Andrew G. Engel

Geleitwort zur 3. Auflage

Erkrankungen der Muskulatur gehen mit mehr oder weniger ausgeprägten Muskelatrophien, mit Schwäche und mit Lähmungen einher. Dies sind wohl die Gründe, warum diese Krankheitsgruppe in den Zuständigkeitsbereich des Neurologen gerückt wurde. Lange waren Muskelkrankheiten allerdings zwar als vielfach genetisch bedingt erkannt, aber als therapeutisch wenig dankbar vernachlässigt worden. So war es schon 1979 ein besonderes Verdienst von Felix Jerusalem, diesem Spezialgebiet innerhalb der Neurologie die 1. Auflage seiner sorgfältigen Monografie gewidmet zu haben.

In den seither vergangenen 24 Jahren, besonders auch in den seit der gemeinsam mit Stephan Zierz herausgebrachten 2. Auflage verflossenen 12 Jahren, sind enorme Fortschritte erzielt worden: Die genetische Basis vieler erblicher Myopathien ist aufgedeckt worden, die Rolle der Ionenkanäle, die Bedeutung der Mitochondrien ist geklärt worden, die Auswirkung der Endokrinopathien und der exogen toxischen Einflüsse auf die Funktion der Muskelfasern besser erforscht worden. Vor allem hat man eine zunehmend große Erfahrung in der therapeutischen Beeinflussung entzündlicher Muskelschäden und in der Behandlung der Myasthenie gewonnen.

Dies alles sind Gründe, das bewährte Lehrbuch in 3. Auflage herauszugeben. Nach dem allzu frühen Tod von Felix Jerusalem hat Stephan Zierz die Überarbeitung allein

übernommen. Bei aller notwendigen Aktualisierung war es jedoch sein Ziel, den ursprünglichen Charakter des Werkes nicht zu verändern und insbesondere die immer noch gültigen exzellenten klinischen Beschreibungen von Felix Jerusalem möglichst unverändert beizubehalten. Weil ein Hauptautor im Wesentlichen für den Inhalt verantwortlich ist, hat das Buch – im Gegensatz zu gewissen ausländischen umfangreicheren Werken – den großen Vorteil einer Einheitlichkeit im Stil einerseits und einer vernünftigen Gewichtung der Aspekte andererseits. Das Buch ist v. a. für den Facharzt bestimmt, der die Differenzialdiagnose eines neuromuskulären Leidens zu klären hat. Zwar wird der Hauptakzent auf die eigentlichen Muskelerkrankungen gelegt, aber es werden zu Recht die spinalen Muskelatrophien sorgfältig abgehandelt, da sie sich grundsätzlich ähnlich präsentieren wie die Myopathien.

Möge das Buch wie die beiden Voraufagen dazu beitragen, diese Krankheitsbilder dem Arzt näherzubringen.

Zürich, im Frühjahr 2003
Marco Mumenthaler

Vorwort zur 2. Auflage

Seit der Erstauflage der „Muskelerkrankungen“ (1979) sind 11 Jahre vergangen. Die Entwicklung ist unter anderem auf den Gebieten der Molekulargenetik, Myobiochemie und Immunologie unerwartet schnell vorangekommen. Dabei haben vorerst noch die Diagnostik und Kenntnisse der Pathogenese der Muskelerkrankungen besonders profitiert, aber am Horizont zeichnen sich wesentliche neue Therapieansätze und Behandlungsfortschritte ab, auf die unsere Patienten hoffen und die das Ziel der vielfältigen Anstrengungen der Muskelforschung sind.

Mit dem Wechsel von Zürich nach Bonn (1981) hat sich mir die Möglichkeit gegeben, den wissenschaftlichen Schwerpunkt Myologie zu intensivieren. Entscheidend war die Entwicklung einer klinisch orientierten Myobiochemie in Bonn durch Stephan Zierz. Ferner der Aufbau eines klinischen elektrophysiologischen Labors, an dem W. Tackmann und P. Vogel beteiligt waren und das jetzt von R. Dengler geleitet wird. Von W. Schubert wurde die Immunpathologie intensiv bearbeitet und ein entsprechendes Labor etabliert. Ursula Thiemens hat in Praxis und Lehre exzellente Beiträge auf dem Gebiet der Krankengymnastik geleistet. Den genannten Mitarbeitern und zahlreichen Assistenten und Doktoranden ist es zu verdanken, daß die Bonner Neurologische Universitätsklinik heute über eine sehr leistungsfähige Abteilung für Diagnostik und Therapie von Muskelerkrankungen verfügt.

Sowohl die Ergebnisse der in Bonn gemeinsam geleisteten Arbeit als auch die zahlreichen neuen Erkenntnisse anderer Autoren aus den vergangenen 10 Jahren sind im Rahmen des Möglichen in der Neuauflage berücksichtigt worden. Es war notwendig, die klinischen Kapitel ganz neu zu schreiben. Ferner haben die erwähnten Mitarbeiter die Darstellung ihrer Spezialgebiete in der neuen Auflage übernommen. Ihnen allen und auch den zahlreichen Patienten, die unsere Anstrengungen bereitwillig und geduldig unterstützten, gilt ein besonderer Dank. Zu danken ist ferner der Rheinischen Friedrich-Wilhelms-Universität, der Landesregierung, der Deutschen Forschungsgemeinschaft und der Deutschen Gesellschaft zur Bekämpfung der Muskelkrankheiten, die die Muskelforschung Bonn intensiv unterstützten.

Bonn, im Herbst 1990
Felix Jerusalem

Vorwort zur 1. Auflage

Große klinische und genetische Studien, die Anwendung der Histochemie und Elektronenmikroskopie sowie elektrophysiologischer, immunologischer und biochemischer Methoden haben die Kenntnisse auf dem Gebiet neuromuskulärer Erkrankungen in jüngster Zeit enorm erweitert. Diese neuen Resultate sind teilweise in den deutschsprachigen Lehrbüchern der Klinik und Pathologie unbefriedigend berücksichtigt. Dieses Taschenbuch soll der raschen Orientierung über den derzeitigen Wissensstand der Klinik, Therapie und Morphologie der Muskelerkrankungen dienen.

Die starke Berücksichtigung der Myopathologie als Ergänzung der klinischen Darstellung basiert auf der Erfahrung, daß für eine exakte klinische Arbeit und Beurteilung neuromuskulärer Krankheitsbilder morphologische Kenntnisse oft unerläßlich sind und daß andererseits der Morphologe nicht ohne klinische Grundkenntnisse arbeiten kann. Zusätzlich werden die Grundlagen der Elektrophysiologie und der Biochemie des Muskels skizziert. Die heute noch stark vernachlässigte biochemische Analyse erkrankter Muskulatur hat in jüngster Vergangenheit gezeigt, wie groß für die Klinik der Erkenntnisgewinn aus einer Untersuchung des Funktions- und Baustoffwechsels der Muskulatur ist. Soweit es im Rahmen eines Taschenbuches möglich ist, werden diese neuen und klinisch relevanten Befunde in der Darstellung der Pathogenese der verschiedenen Krankheitsbilder berücksichtigt und Literaturhinweise gegeben.

Danken möchte ich Herrn Prof. A. G. Engel von der Mayo Clinic, in dessen Neuromuscular Research Laboratory ich den größten Teil der Ausbildung in der Histochemie und Elektronenmikroskopie erhielt, und Herrn Prof. G. Baumgartner, der meine Arbeit in den vergangenen 15 Jahren intensiv förderte.

Die diesem Taschenbuch zugrunde liegende klinische und myopathologische Erfahrung basiert auch wesentlich auf gemeinsamen Arbeiten mit den Dissertanten J. Pauli, W. Ingold, G. Schick, M. Rakusa, H. Mattle, L. Glutz, Th. Marty, T. Schubert, G. Casanova und auf der stetigen Hilfe von Fräulein Lea Kläusli, Vreni Siegrist und Frau Ursula Schill.

Ein besonderer Dank gilt den Kranken, die bei wissenschaftlichen Untersuchungen im Zürcher Muskellabor bereitwillig mitarbeiteten und mir gestatteten, ihre Photographien zur Demonstration verschiedener Krankheitsbilder zu verwenden.

Zürich, im Herbst 1978
F. Jerusalem