

# Sachverzeichnis

## A

A-Band 21  
Acetazolamid 202, 205  
Achsel-Brust-Falte 120  
Acyl-CoA-Dehydrierung 255  
Acyl-CoA-Dehydrogenase 256  
– Defekt 264  
– Mangel, multipler 265–266  
Acyl-CoA-Dehydrogenierungs-system 256  
– Defekt 256  
Adenosintriphosphat, und Mitochondrien 276  
Adie-Syndrom 166  
ADL-Score 317  
Aggregat, tubuläres 49, 52  
Agrinrezeptor LRP 4-Antikörper 321  
Ajmalin 319  
Akromegalie 300  
Aktin 21  
Albendazol  
– Trichinose 233  
– Zystizerkose 234  
Aldolase-A 242  
Aldolase-A-Mangel 253  
Aldosteronismus, primärer 302  
Alkoholabusus, chronischer 308  
Alpers-Syndrom 288  
Alpha-Glukosidase 242, 254  
Alpha-Glukosidasemangel 242  
– Therapie 253  
αB-Crystallin-Mutation 178  
α-Dystroglykan-Mangel 133  
ALS-LAUS 359  
Altersmyasthenie 331  
Ambenoniumchlorid 325  
Aminoglykoside 319  
Amitriptylin 198, 365  
Amphiphysin 2 172  
Amphiphysin-2-Mutation 169  
Amphiphysin-2-Mutation 170  
Amylo-1,4-1,6-Transglukosidase-Mangel 246  
Amylo-1,6-Glukosidase-Mangel 245  
Amyloid 371  
Amyloid, Speicherung, pathologische 56  
Amyloidmyopathie 371  
– Charakteristika 371  
– Diagnostik 371  
– Klinik 371  
Amyotrophie  
– benigne juvenile segmentale 347  
– diabetische 363  
– monomelische 363  
– Typ Hirayama, benigne monomelische oder segmentale 347  
Analgetika 319  
Andersen-Syndrom 192, 205  
Anderson-Erkrankung 89, 246  
Angst 368  
Anoctamin-5-Gen-Mutation 132

ANT1-Gen-Mutation, Ophthalmoplegie, chronisch-progrediente externe 280  
Anti-200/100-Antikörper 215  
Anti-ARS-Antikörper 215  
Anti-CADM140-Antikörper 215, 217  
Anti-EJ-Antikörper 215  
Anti-Ha-Antikörper 215  
Anti-Hu-Syndrom 363  
Anti-Jo1 215  
Anti-Jo1-Antikörper 215  
Anti-KS-Antikörper 215  
Anti-Ku-Antikörper 218  
Anti-LRP4-Antikörper 314  
Anti-Mi 2-Antikörper 215, 217  
Anti-OJ-Antikörper 215  
Anti-p140-Antikörper 215  
Anti-p155/140-Antikörper 215, 217  
Anti-PL 7-Antikörper 215  
Anti-PL 12-Antikörper 215  
Anti-PmScl-Antikörper 218  
Anti-Ri-Syndrom 363  
Anti-SAE-Antikörper 215  
Anti-SRP-Antikörper 215, 217  
Anti-SRP-Syndrom 217  
– Myopathie, nekrotisierende 221–222  
Anti-SSA/Ro-Antikörper 218  
Anti-SSB/La-Antikörper 218  
Anti-tRNA(his)-Antikörper 215  
Anti-tRNA-Synthetase-Antikörper 215  
Anti-U1RNP-Antikörper 218  
Anti-U2RNP-Antikörper 218  
Anti-U3RNP-Antikörper 218  
Anti-Yo-Syndrom 363  
Anti-Zo-Antikörper 215  
Antiarrhythmika 319  
Antibiotika 319  
Antidepressiva 319  
Antikonvulsiva 319  
Antikörper  
– gegen Acetylcholinrezeptor 312  
– gegen Rezeptor-Tyrosinkinase, muskelspezifische 313  
– Lambert-Eaton-Syndrom 334  
– monoklonaler  
–– Einschlusskörpermyositis 227  
–– Myasthenia gravis 328  
– Myasthenia-gravis-Klassifikation 311  
– myositisassoziierter 214, 217–218  
– myositispezifischer 214–215  
– Overlap-Syndrom 230  
Antimalariamittel 319  
Antiphlogistika, nicht-steroidale 228  
Antirheumatika 319  
Antisynthetase-Syndrom 216  
– Myopathie, nekrotisierende 221  
Arteriole  
– Dermatomyositis 60  
– Perimysium 37

– terminale 37  
Arthrogryposis, und Muskelatrophie, spinale 348  
Aspiration 366  
Atemfunktionskontrolle 185  
Atemmuskulatur, Beteiligung bei Myopathie 180  
ATPase-Reaktion, myofibrilläre 33  
Augen  
– Muskeldystrophie, fazioskapulo-humerale 121  
– Ophthalmoplegie, chronisch progrediente externe 279  
Augenschluss, maximaler 69  
Ausdauertraining, aerobes 254  
Awaji-Kriterien 362  
Azathioprin 327  
– Myasthenia gravis 326  
– Myositis 223  
– Neuromyotonie 207  
Azetylcholinesterase-Hemmer 325  
– Lambert-Eaton-Syndrom 334  
– Lateralsklerose, amyotrophe 365  
– Substanzen 325  
Azetylcholinesterase-Mangel  
– kongenitaler 335  
– kongenitalerl 335  
Azetylcholinrezeptor  
– Abnormalität, kinetische 336  
– Mangel, kongenitaler 335–336  
– Veränderung des Clusterings 336  
Azetylcholinrezeptor-Antikörper 312  
– High-Affinity- 320  
– Low-Affinity- 314, 320

## B

BAG3-Mutation 180  
Basallamina 32  
Becker-Dystrophie, *siehe* Muskeldystrophie, Typ Becker  
Becker-Myotonie, *siehe* Myotonia congenita Typ Becker  
Beevor-Zeichen 121  
Bent-Spina-Syndrom 371  
Beta-Enolase 242  
Beta-Enolase-Mangel 253  
Betablocker 319  
Betaoxidation 255  
– Defektsymptomatik 257  
Bethlem-Myopathie 89, 149, 152  
Bezafibrat 263  
Bindegewebe 32  
Blnl-Verdau 119  
Blutgefäß 37  
– intramuskuläres, Veränderung 58  
Blutsenkungsgeschwindigkeit 214  
Bornholm-Erkrankung 82, 235  
Borreliose 234  
Botulinumtoxin 307, 319, 366  
Branching-Enzym 242  
Brody-Erkrankung 207

Brody-Myopathie 267  
Bulbärparalyse 357

## C

Calcinosis cutis 122  
Calpain-3 31  
Calpain-3-Gen-Mutation 129  
Calpainopathie 129  
– Nachweis 130  
Cap-Myopathie 180–181  
– Gendefekt 163  
CapZ 22–23  
Carbamazepin 200  
– Carnitinmangel 260  
– Neuromyotonie 207  
Carnitin 258, 265  
Carnitin-Acylcarnitin-Translokase 256  
Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel 264  
Carnitin-Palmityl-Transferase 257  
– Charakteristika, biochemische 263  
– Regulation, abnorme 261  
Carnitin-Palmityl-Transferase-II-Gen 262  
Carnitin-Palmityl-Transferase-II-Mangel 261–262  
– Diagnostik 262  
– Differenzialdiagnostik 263  
– Klinik 261  
– Therapie 263  
Carnitinmangel 57, 89, 258  
– Klassifikation 258  
– primär muskulärer 258  
–– Carnitinspiegel 259  
–– Diagnostik 259  
– primär systemischer 259  
– sekundärer 257  
Carnitinmangelmyopathie 260  
Carnitinmangelsyndrom, sekundäres 260  
Carnitinsubstitution 260  
– Mitochondriopathie 290  
Caveolin-3 31  
Caveolin-3-Gen-Mutation 128  
Caveolinopathie 128  
Caveolinopathien 370  
CCDC78 172  
CCDC78-Mutation 172  
CCDC78-Protein-Mutation 170  
CD20-Antikörper-Therapie 228  
Central-Core-Krankheit 50  
Central-Core-Myopathie 89, 174, 176  
– Diagnostik 175  
– Gendefekt 163  
– Klinik 174  
– Nermalstruktur 166  
Chanarin-Dorfman-Krankheit 265  
Charcot-Marie-Tooth 2B1 142  
Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung 166  
CHAT-Gen 335

- Chemosis 297  
 Chinidin 319  
 Chloridkanalerkrankung 192, 198  
 – Diagnostik 199  
 – Klinik 198  
 – Pathogenese 198  
 – Therapie 199  
 Chloroquinmyopathie 166  
 Cholin-Azetyltransferase-Gen (CHAT) 335  
 Cholinesterasehemmer 325  
 – Wirkung, unerwünschte 325  
 Ciclosporin 223  
 – Myasthenia gravis 327  
 CIM 372  
 CIP 372  
 CK-Isoenzym MM 214  
 Coenzym Q 265  
 – Mitochondriopathie 289  
 Coenzym-Q-Mangel, hereditärer 288  
 COLQ-Gen 335  
 Congenital muscular Dystrophy 142  
 Conn-Syndrom 302  
 Core-Faser 46  
 Cori-Forbes-Erkrankung 89, 245  
 Costamer 23–24  
 Coxsackie-B-Infektion 82  
 Creatinkinase 91  
 – Erhöhung bei Dermato-/Polymyositis 214  
 – Erhöhung, unklare 91  
 – Isoenzyme 91  
 CREST 230  
 CRIMYN 372  
 Critical-Illness-Myopathie 372  
 – Diagnostik 373  
 – Klinik 373  
 – Pathogenese 373  
 – Therapie, Prognose 373  
 Critical-Illness-Myopathie und -Neuropathie 372  
 Critical-Illness-Polyneuropathie 372  
 Curarederivate 319  
 Curschmann-Steinert-Myotonie, *siehe* Dystrophie Curschmann-Steinert, myotone  
 Cyclophosphamid 223  
 – Myasthenia gravis 327  
 Cytochrom-c-Oxidase 289
- D**  
 D-Penicillamin 306  
 D-Ribose-Therapie 267  
 Danon-Erkrankung 245  
 Dantrolen 270  
 Debranching-Enzym 242  
 Defekt  
 – postsynaptischer 336  
 – präsynaptischer 335  
 – synaptischer 335  
 Defektmyasthenie 331  
 Dekubitus 357  
 Demenz, frontotemporale 357  
 Denervierung  
 – ausgeprägte 99  
 – experimentelle 166  
 Depression 368  
 Dermatomyositis 209–210  
 – amyopathische 212  
 – Arteriole 60  
 – Atrophie, perifaszikuläre 220  
 – Begleiterkrankung 211  
 – Begleittherapie 224  
 – Beteiligung, kardiale 89  
 – Definition 210  
 – Diagnostik 214  
 – Differenzialdiagnose, histologische 220  
 – Differenzialdiagnostik 222  
 – Elektromyografie 217  
 – Epidemiologie 209  
 – Erythem 211  
 – Fasern, perifaszikuläre COX-negative 220  
 – Hautveränderung 211  
 – Infiltrat  
 – entzündliches 58  
 – lymphozytäres 220  
 – Infiltratnachweis, fehlender 219  
 – juvenile, mit Calcinosis cutis 212  
 – Kapillardichte 220  
 – Klinik 210  
 – klinisch amyopathische 217  
 – Krankheitsaktivität 224  
 – Malignomassoziation 213  
 – Mortalität 224  
 – Muskelbiopsie 219  
 – Muskequerschnitt 43  
 – Organbeteiligung 210, 212  
 – Pathogenese 213  
 – Prognose 224  
 – Therapie 222  
 – Tumorentität 213  
 – Verlauf 224  
 Desmin 24  
 – Speicherung, pathologische 56  
 Desmin-Gen-Mutation 129, 176  
 Diabetes mellitus, maternaler mit Taubheit 287  
 3,4-Diaminopyridin 334  
 Diät  
 – Carnitinmangelmyopathie 260  
 – ketogene 254  
 – proteinreiche 253  
 Diclofenamid 205  
 Diuretika 319  
 DNA, mitochondriale, *siehe* mtDNA  
 DNAJB6-Gen-Mutation 128  
 DOK7-Mutation 335–336  
 Dreschflgel-Arm-Syndrom 357  
 Duchenne-Dystrophie, *siehe* Muskeldystrophie Typ Duchenne  
 Duchenne-Muskeldystrophie, *siehe* Muskeldystrophie Typ Duchenne  
 Dynamin 2 172  
 Dynamin-2-Mutation 168–170  
 Dynapenie 375  
 Dysarthrie 366  
 Dysautonomie, familiäre 166  
 Dysferlin 31, 130  
 Dysferlinopathie 130  
 Dysmorphie 175
- Dysphagie 366  
 – Einschlusskörpermyositis 226  
 Dyspnoe 368  
 Dystroglykan 30  
 Dystrophia muscularis progressiva 108  
 Dystrophie 1, myotone 192  
 – Entladung, myotone 99  
 Dystrophie 2, myotone 192  
 – Entladung, myotone 99  
 Dystrophie Curschmann-Steinert, myotone 89, 192–193  
 – Beteiligung, multisystemische 193  
 – Diagnostik 195  
 – Form 194  
 – kongenitale 195  
 – Klinik 193  
 – kongenitale 196  
 – Merkmal, klinisches 197  
 – Muskelfaseratrophie 41  
 – Pathogenese 193  
 – Schwangerschaft 195  
 – Therapie 196  
 Dystrophie, myotone 139  
 – Fingerprint 52  
 – Narkoserisiko, erhöhtes 198  
 – Neminstruktur 166  
 – Typ 1 191  
 – Typ 2 191  
 Dystrophin 30, 109  
 – Western-Blot-Darstellung 114  
 Dystrophin-Glykoprotein-Komplex 29–30, 109  
 Dystrophinopathie 109, 114  
 – Beatmung 117  
 – Definition 109  
 – Diagnostik, kardiologische 117  
 – Differenzialdiagnose Myopathie 83  
 – Differenzialdiagnostik 116  
 – Epidemiologie 109  
 – Krankheitsbild 109  
 – mit Gliedergürtelsyndrom, klinischem 112  
 – Myopathie mit kardialer Beteiligung 89  
 – Physiotherapie 117  
 – Therapie 117  
 – medikamentöse 118  
 – molekulare 118  
 – orthopädische 117  
 – symptomatische 117  
 – Typ Becker 89, 115  
 – Typ Duchenne 89
- E**  
 Early adult Onset  
 – distal Myopathy Typ Miyoshi 134  
 – Myopathy Typ 2 Typ Laing 134  
 EcoRI-Verdau 119  
 Edrophoniumchlorid 325  
 Einheit, motorische  
 – Entladung, kontinuierliche 98  
 – Potenzial 96  
 Einschluss, parakristalliner 55  
 Einschlusskörperchen 54  
 Einschlusskörpermyopathie 191  
 Einschlusskörpermyositis 209, 224–225  
 – Diagnostik 226  
 – Differenzialdiagnostik 227  
 – Epidemiologie 209  
 – hereditäre 139, 225  
 – Infiltrat  
 – endomysiales lymphozytäres 219  
 – entzündliches 58  
 – Klinik 210, 225  
 – Lateralsklerose, amyotrophe 363  
 – Organbeteiligung 210, 226  
 – Saure-Maltase-Mangel 245  
 – sporadische 139, 224  
 – Therapie 227  
 – Vakuole  
 – basophil geränderte 219  
 – geränderte 219  
 Einstichaktivität 96  
 Einzelfaser-EMG 101  
 Eitest 320  
 Eizellemanipulation, genetische 291  
 EKG-Kriterien 96  
 Elektromyografie 217  
 – Dermato-/Polymyositis 217  
 – Verteilungsmuster 100  
 Elektroneurografie 101  
 Elektrophysiologie 96  
 Emerin 27, 140  
 Emerin-Gen-Mutation 139, 141  
 Emerinmutation 140  
 Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie 139  
 – bei LUMA-Mutation 144  
 – bei Nesprin1-Mutation 143–144  
 – bei Nesprin2-Mutation 143  
 – Diagnostik 141  
 – Emerinmutation 140  
 – Epidemiologie 140  
 – Genmutation 142  
 – Klinik 141  
 – Konduktorin 141  
 – Muskelschwäche 141  
 – Mutation, weitere 140  
 – Narkoserisiko 141  
 – Pathogenese 140  
 – Typ 140  
 – Verlauf 141  
 Emetinintoxikation 307  
 Endokrinerkrankung, und Muskel- 294  
 Endokrinerkrankung, gestörtes 116  
 Endomysium 32  
 Endplatte, motorische 29, 36  
 – Feinbau 37  
 – Innervation 35  
 – Veränderung 61  
 Endplattenaktivität, physiologische 97  
 Endplattenbelastungstest 101  
 Energiestoffwechsel, gestörter 86  
 Energiesubstrat 238  
 Entladung, myotone 99, 191  
 Enzephalomyelitis, progressive mit Rigidität und Myoklonien 376–377

- Enzephalomyeloradikulitis 363  
 Enzephalomyopathie, mitochondriale 274  
 Enzephalopathie, myoneurogastrointestinale 281  
 Enzyersatztherapie, intravenöse 253  
 Erkrankung  
 – des rheumatischen Formenkreises 83  
 – extrapyramidal-motorisches System 86  
 – lymphoproliferative 363  
 – mit Entladung, myotoner 191  
 – thymomassozierte 316  
 Ernährung, kohlenhydratreiche 263  
 Erythem 211  
 – Dermatomyositis 211  
 Exophthalmus  
 – mit Augenmuskellähmung 297  
 – ophthalmoplegischer 294  
 Ezetimib 309
- F**
- Fahrradbelastungstest 93–94  
 Familienvorgeschichte 66  
 Faser, COX-negative  
 – Dermato-/Polymyositis 219  
 – Dermatomyositis 220  
 Faserkaliber, *siehe* Muskelfaserkaliber  
 Fasertyp, *siehe* Muskelfasertyp  
 Fasertypdisproportion 41  
 – kongenitale 183  
 – Form 183  
 – Gendefekt 163  
 Fast-Channel-Syndrom 335–336  
 Faszitis, eosinophile 229, 231  
 – CT-Befund 231  
 Faszikel 20  
 Faszikulation 87, 98  
 – Lateralsklerose, amyotrophe klassische 356  
 Faszikulationspotenziale 97  
 Fatigue-Syndrom, chronisches 374  
 18-FDG-PET (Fluorodesoxyglukose-Positronenemissionstomografie) 322  
 Fettsäureaufnahme/-transport 255  
 Fettsäureabbau, sukzessiver 256  
 Fettsäuretransport 255  
 Fettspeichermiopathie 57  
 Fibrillation 98  
 Fibrodysplasia 232  
 Fibromyalgie 374  
 – Diagnostik 374  
 – Differenzialdiagnostik 374  
 – Klinik 374  
 – Therapie 374  
 Fibrose, endomyosiale 57  
 Filamin-C-Mutation 179  
 Filaminmyopathie 89  
 Fingerprint 50, 52  
 Fingerprintkörperchen-Myopathie 163, 184  
 FKRP-Mutation 132
- FKRPopathie 131  
 Flecainid 199  
 – Natriumkanalerrkrankung 202  
 FRKP-Mutation 131  
 Fukutin-related Proteinopathie 149  
 Fukutinmutation 133  
 Funktionstest, metabolischer 91  
 Fußheberorthese 122
- G**
- Gabapentin 198  
 Gammopathie, monoklonale 166  
 Gastrointestinaltrakt  
 – Dermatomyositis 212  
 – Muskeldystrophie Typ Duchenne 112  
 – Polymyositis 212  
 Gefäßfehlbildung, kraniozervikale 363  
 Gendefekt, nukleärer  
 – Mitochondriopathie 278  
 – Ophthalmoplegie, chronisch progrediente externe 281–282  
 Genersatztherapie 118  
 Genetik 66  
 Genom, mitochondriales 276  
 Genreparatur 118  
 Gewebesyndrom  
 – myohistologisches 61  
 – myopathisches 62  
 – Stadium, fortgeschrittenes 62  
 – Veränderung 62  
 – myositisches 59, 64  
 – Infiltrat 65  
 – Veränderung 64  
 – neurogenes 62–63  
 Gliedergürtel-Muskeldystrophie 58, 89, 122  
 – autosomal-rezessiv vererbte (LGMD21) 83  
 – Beteiligung, kardiale 125  
 – Charakteristika 124  
 – Diagnostik 126  
 – Epidemiologie 125  
 – Erkrankung, allelische 125  
 – Form  
 – autosomal-dominant vererbte 127  
 – autosomal-dominante 124  
 – autosomal-rezessiv vererbte 129  
 – autosomal-rezessive 124  
 – Klassifikation 123  
 – Klinik 125  
 – LGMD2L-Mutation 132  
 – Prognose 125  
 – Proteindefekt 125  
 – Therapie 127  
 – Typ 1B 142  
 – Verlauf 125  
 Gliedergürtelsyndrom 67  
 – klinisches, bei Dystrophinopathie 112  
 Glukagon 239  
 Glukokortikoide 222, 319  
 – Einschlusskörpermyositis 227
- Muskelsarkoidose, 233  
 – Stoffwechsellage Muskel 239  
 – Thyreotoxikose 295  
 Glukoneogenese 242  
 Glukosebelastungstest 94  
 1,4-Glukosidase-Mangel 55  
 Glykogen 239  
 Glykogenabbau 240  
 Glykogenin 1 242  
 Glykogenin-1-Mangel 253  
 Glykogenose 239  
 – Grundlage, biochemische 239  
 – Krankheitsbild 242  
 – Manifestation, muskuläre 242  
 – Unterarmbelastungstest 248  
 – Prinzip, therapeutisches 253  
 – Typ 0 253  
 – Typ II 89, 242  
 – Typ III 89, 245  
 – Typ IV 89, 246  
 – Typ IX 251  
 – Typ V 89, 246  
 – Typ VII 89, 249  
 – Typ VIII 250  
 – Typ X 251  
 – Typ XI 251  
 – Typ XII 253  
 – Typ XIII 253  
 – Typ XIV 253  
 Glykogensack, membrangeschlossener 57  
 Glykogenspeichermyopathie 166  
 Glykogenspeicherung, pathologische 56–57  
 Glykogensynthese 242  
 Glykogensynthesemangel 253  
 Glykogensynthese 240  
 Glykolyse 240–241  
 Gottron-Zeichen 211  
 Gowers-Zeichen 125  
 Grippemittel 319  
 Gyrasehemmer 319
- H**
- H-Zone 21  
 Halothan-Koffein-Kontrakturtest 269  
 Halsflexor, Kraftprüfung 70  
 Hämodialyse 166  
 Harninkontinenz 112  
 Hauptmann, Alfred 140  
 Hauptmann-Thannhauser-Muskeldystrophie 139, 142–143  
 – Diagnostik 143  
 – Genmutation 142  
 – Klinik 142  
 – Lamin-A/C-Gen-Mutation 139  
 – Laminopathie 128  
 – Pathogenese 142  
 Heredoataxie, spinocerebelläre 41  
 Herz  
 – Central-Core-Myopathie 175  
 – Dermatomyositis 212  
 – Dystrophie Curschmann-Steinert, myotone 194  
 – Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie 141
- Muskeldystrophie  
 – fazioskapulohumerale 121  
 – okulopharyngeale 146  
 – Typ Becker-Kiener 115  
 – Typ Duchenne 111  
 – Myopathie, Kollagen-VI-assoziierte 152  
 – Ophthalmoplegie, chronisch progrediente externe 279  
 – Polymyositis 212  
 Hexosaminidase-A-Mangel 363  
 HIV-Infektion 234  
 HIV-Myopathie 306  
 – Nermalinstruktur 166  
 Hoffmann-Syndrom des Erwachsenenalters 294  
 Hörgerät 290  
 Hüftbeuger, Kraftprüfung 78  
 Hustenspitzenfluss 361  
 Hutchinson-Gilford-Progeria-Syndrom 142  
 Hutchinson-Trias 146  
 Hyalinkörperchen 50  
 Hyalinkörperchen-Myopathie 180  
 – Gendefekt 163  
 Hyperornithämie 185  
 Hyperparathyreoidismus 299  
 – Diagnostik 299  
 – Lateralsklerose, amyotrophe 363  
 – Therapie 300  
 Hyperthermie, maligne 191, 268, 304  
 – Central-Core-Myopathie 174  
 – Diagnostik 269  
 – Multicore-Minicore-Myopathie 173  
 – Myopathie, kongenitale 185  
 – Pathogenese 269  
 – Therapie 270  
 Hyperthyreoidose 99  
 Hyperthyreose 294  
 – Befund 298  
 – Chemosis 297  
 – Exophthalmus mit Augenmuskellähmung 297  
 – Lidödem 297  
 – maskierte 295  
 Hypertrophie 111  
 Hyperurikämie, belastungsinduzierte myogene 250  
 Hypogammaglobulinämie 316  
 Hypokalämie 304  
 Hypoparathyreoidismus 300  
 Hypothyreoidose 99  
 Hypothyreose 294, 298  
 – Befund 298  
 – Diagnostik 298  
 – Nermalinstruktur 166  
 – Therapie 298  
 Hypotonie, muskuläre 164
- I**
- I-Bande 21  
 Ichthyosis 265  
 Idebnon 289  
 Immunadsorption 328  
 Immunglobuline

- Einschlusskörpermyositis 227
  - intravenöse 223
  - Lambert-Eaton-Syndrom 334
  - Myasthenia gravis 328
  - Myositis, okuläre 228
  - Immunsuppressiva 223
    - Einschlusskörpermyositis 227
    - Lambert-Eaton-Syndrom 334
    - Muskelsarkoidose, 233
    - Myasthenia gravis 326
    - Myositis, okuläre 228
    - Orbitopathie 297
  - In-Frame-Deletion 109
  - Infiltrat, entzündliches 58
  - Gewebesyndrom, myositisches 219
  - Influenza A 234
  - Influenza B 234
  - Innervation 35
  - Insulin 239
  - Integrinmangel-Muskeldystrophie, kongenitale 150
  - Intelligenz
    - Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie 141
    - Muskeldystrophie
      - fazioskapulohumerale 121
      - Typ Becker-Kiener 116
      - Typ Duchenne 112
  - Interferenzmuster 96
  - Interferon alpha 319
  - Ionenkanal
    - muskulärer, Veränderung 191
    - nicht muskulärer, Veränderung 192
  - Ionenkanalerkrankung, muskuläre 191
    - Klassifikation 192
    - Merkmal, klinisches 198
  - Ionenkanalveränderung 191
  - Isaacs-Syndrom 192, 206
    - Thymom 316
  - Ischämietest 92–93
    - Amylo-1,6-Glukosidase-Mangel 245
    - Myophosphorylasemangel 247
  - Isoenzym BB 214
  - Isoenzym MB 214
- J**
- Jo1-Syndrom, Lungenfibrose 216
- K**
- Kaliumkanalerkrankung 192, 205
  - Kalzium-ATPase-Mangel 267
    - Diagnostik 268
    - Pathogenese 267
  - Kalziumantagonisten 319
  - Kalziumaufnahme 267
  - Kalziumfreisetzung, kalziumgesteuerte 269
  - Kalziumkanal-Defekt 269
  - Kalziumkanalerkrankung 192, 203
    - Diagnostik 203
    - Differenzialdiagnostik 204
    - Klinik 203
  - Pathogenese 203
  - Therapie 205
  - Kamptokormie 371
  - Kardiomyopathie 111
    - alkoholtoxische 308
    - familiäre dilatative mit Reizleitungsstörung 142
  - Karzinom 316
  - Katarakt, präsenile 194
  - KCNA4-Kaliumkanal-Antikörper 321
  - Kearns-Sayre-Syndrom 278
    - Klinik 279
  - Keinig-Zeichen 211
  - Kern, *siehe* Muskelfasern
  - Kernhüllenmyopathie 89
    - Typ Emery-Dreifuss 89
    - Typ Hautmann-Tannhäuser 89
  - Kernhüllenprotein, Mutation 142
  - Ketolide 319
  - Kniebeuger, Kraftprüfung 79
  - Kocher-Debré-Semelaigne-Syndrom des Kindesalters 294
  - Kollagen 32
  - Kollagen IV 32
  - Kollagen-VI-Gen-Mutation 152
  - Kollagenose 82, 230
  - Kommunikation, intergenomische, Defekt 281
  - Konduktorin
    - Dystrophinopathie mit Glieder-gürtelsyndrom 112
    - Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie 141
    - Muskeldystrophie Typ Duchenne 112
      - Identifizierung 113
      - Myopathie mit kardialer Beteiligung 89
  - Kontraktur 304
    - Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie 141
    - Muskeldystrophie, progressive 111
      - muskuläre 85
  - Kopffextensor, Kraftprüfung 70
  - Kopfflexor, Kraftprüfung 70
  - Körperchen, zytoplasmatisches 49, 51
  - Kortikosteroide
    - Myasthenia gravis 326
    - Myositis, okuläre 228
  - Kortison 118
  - Kraftprüfung, klinische 68
  - Krampi, *siehe* Muskelkrampf
  - Krampus-Faszikulations-Myalgie-Syndrom, benignes 363
  - Krampus-Faszikulations-Syndrom 207
  - Kreatin 290
  - Krise
    - cholinerge 332
    - Klinik 332
    - Therapie 333
    - vs. myasthene 332
    - hepatozerebrale 259
    - insensitive 332
    - myasthene 332
    - Klinik 332
  - Therapie 332
  - vs. cholinerge 332
  - Kurzketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel 173, 264
- L**
- Lähmung
    - hypokalämische 204
    - periodische 193
    - bei Myotonie 192
    - hyperkalämische 204
    - Entladung, myotone 99
    - hypokalämische 204
    - thyreotoxische episodische 294
  - Laktatakkumulation 84
  - Laktatblutspiegel 92
  - Laktatdehydrogenase 242
  - Laktatdehydrogenasemangel 251
  - Lambert-Eaton-Syndrom 333
    - Diagnostik 334
    - Endplattenbelastungstest 102–103
    - Epidemiologie 333
    - Symptom, klinisches 333
    - Therapie 334
  - Lamin-A/C-Gen-Mutation 139
  - Lamine 27
  - Laminin 32
  - Laminin-2-Mangel 149
  - Laminin- $\alpha$ 2-(Merosin-)Mangel 89
  - Laminopathie 127
  - Langketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel 265
  - Laryngospasmus 368
  - Late Onset distal Myopathy Typ Marksberry-Griggs 134
  - Lateralsklerose, amyotrophe 352
    - Altersverteilung bei Erkrankungsbeginn 353
    - Atemfunktionseinschränkung 358
    - Awaji-Kriterien 362
    - Beatmung 367
    - Bildgebung 360
    - Bulsbärparalyse 357
    - Diagnostik 358
    - fakultative genetische 361
    - Kriterien 361
    - Differenzialdiagnostik 362–363
    - El-Escorial-Einteilung 352
    - El-Escorial-Kriterien, revidierte 361–362
    - Elektrophysiologie 359
    - Epidemiologie 353
    - familiäre 354
    - Funktion, respiratorische, Untersuchung 361
    - Gastrostomie 367
    - Immobilität, Therapie 365
    - Insuffizienz, chronische respiratorische 367
    - Klassifikation 352
    - Klinik 356
    - Kommunikationshilfe 366
    - Krankengymnastik 365
    - Labilität, emotionale 367
    - Laboruntersuchung 359
    - Lebenserwartung 358
    - Logopädie 366
    - Multisystemerkrankung 357
    - Muskelatrophie 356
    - Muskelbiopsie 361
    - Muskelrelaxanz 365
    - Pathogenese 353
    - PEG/PEJ 366
    - Prognose 358
    - Prognoseaufklärung 363
    - Schluckerleichterung 366
    - Schluckfunktionstest 361
    - Sekretexpektoration 367
    - Selbsthilfegruppe 364
    - sporadische 353
    - Sprachausgabesoftware, elektronische 366
    - Symptomatik 356
    - Terminalstadium 368
    - Therapie 363
      - spezifische 364
      - symptomatische 365
    - Therapiestudienteilnahme 364
    - Tracheotomie 367
    - Überlebenswahrscheinlichkeit 364
    - und Demenz, frontotemporale 357
    - und Motoneuronenerkrankung, andere 354
    - Ursache, genetische 355
    - Verlauf 358
    - Zungenatrophie 357
  - Leitungsblock 101
  - Leptomer 50
  - Leukodystrophie, metachromatische 41
  - LGMD1A 127
  - LGMD1B 127
  - LGMD1C 128
  - LGMD1D 128
  - LGMD1E 129
  - LGMD1F 129
  - LGMD1G 129
  - LGMD1H 129
  - LGMD2A 129
  - LGMD2B 130
  - LGMD2C 130
  - LGMD2D 130
  - LGMD2E 130
  - LGMD2F 130
  - LGMD2G 131
  - LGMD2H 131
  - LGMD2I 131
  - LGMD2J 131
  - LGMD2K 131
  - LGMD2L 132
  - LGMD2M 133
  - LGMD2N 133
  - LGMD2O 133
  - LGMD2P 133
  - LGMD2Q 133
  - Lidödem
    - Hyperthyreose 297
    - Myositis, okuläre 228
  - Lipidsenker 308

- Lipidspeichermyopathie, mit ungeklärtem Stoffwechseldefekt 266
- Lipidspeicherung, intramuskuläre 258
- Lipidstoffwechselmyopathie 255  
– Klassifikation 257  
– Krankheitsbild 257
- Lipin-1-Mangel 266
- Lipodystrophie vom Dunnigan-Typ, familiäre partielle 142
- Lipomatose, multiple symmetrische 287
- Lithium 319
- Lokalanästhetika 319
- Lorazepam 368
- Lunge  
– Central-Core-Myopathie 175  
– Dermatomyositis 212  
– Muskeldystrophie  
– Typ Becker-Kiener 116  
– Typ Duchenne 112  
– Polymyositis 212
- Lungenfibrose, Jo1-Syndrom 216
- Lupus erythematodes, systemischer 230  
– Antikörper 230  
– Häufigkeit 316
- Lyme-Erkrankung 234
- ## M
- M-Linie 21
- Magnesium 319
- Magnetresonanztomografie 94  
– Dermatomyositis 214  
– Polymyositis 214  
– Unterarm 95
- Makrolide 319
- Maligne-Hyperthermie-Suszeptibilität 174
- Mannose-6-phosphat-Rezeptor 254
- Masaoka-Klassifikation, Thymom 315
- MATR3-Gen-Mutation 138
- Matrin3-Mutation 139  
– Familienstammbaum 66
- Matrix, extrazelluläre 31
- McArdle-Erkrankung 89, 246
- McLeod-Syndrom 371  
– Diagnostik 372  
– Klinik 372  
– Pathogenese 372
- Mebendazol 233
- Mechanikerhände 211
- MELAS-Syndrom 89, 283–284  
– Diagnostik 283  
– Ophthalmoplegie, chronisch progrediente externe 281  
– Symptomhäufigkeit 283
- Membran, präsynaptische 333
- Membransystem 24
- Merosinopathie 150
- MERRF-Syndrom 284–285  
– Diagnostik 285  
– Ophthalmoplegie, chronisch progrediente externe 282  
– Symptomhäufigkeit 285
- Methotrexat 223  
– Myasthenia gravis 327
- Mexiletin 196  
– Chloridkanalerkrankung 199  
– Natriumkanalerkrankung 202
- Mexitil 319
- MHC-Fasertyp 33
- Mikrozephalie 348
- Mitochondrien 26  
– defekte 276  
– Einschluss, parakristalliner 289  
– Genetik 276  
– Häufung, subsarkomemale 56  
– und Adenosintriphosphat 276  
– Veränderung bei Myopathie 306
- Mitochondrienakkumulation, Ragged-red-Faser 274
- Mitochondrienmembran, innere 276
- Mitochondriopathie 274  
– Begriffsdefinition 274  
– Definition 275  
– Diagnostik 288  
– Grundlagen, biochemische 276  
– Klassifikation 274–275  
– Multiorganbeteiligung 275  
– Pigmentveränderung, retinale 288  
– Therapieansatz 289
- Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel 264
- MNGIE-Syndrom 281, 286
- Morbus Addison 302
- Morbus Hirayama 363
- Morbus Leigh 285  
– Diagnostik 286
- Morbus Pompe 191
- Morbus Whipple 185
- Morphin 368
- Morvan-Syndrom 206
- Motoneuronenerkrankung 207, 352
- Mottenfraßfaser 53
- mtDNA  
– Genverteilung 277  
– Mutation 277  
– Ophthalmoplegie, chronisch progrediente externe 278  
– Punktmutation 3243A G 283  
– Punktmutation 622G A 277
- MTM1-Necklace-Faser-Myopathie 172
- Multicore-Krankheit 49
- Multicore-Mincore-Myopathie 172  
– Diagnostik 173  
– Erkrankung, allelische 173  
– Gendefekt 163  
– Handbeteiligung 173  
– Klinik 173  
– mit kardialer Beteiligung 173  
– Pathogenese 172
- Multisystem-Selenoprotein-Mangel 173
- Musculi  
– adductores 78  
– glutei medius und minimus 79  
– interossei dorsalis I-IV 77  
– interossei palmares 77  
– lumbricales 75  
– lumbricales III und IV 75  
– peronei 81
- Musculus  
– abductor digiti V 77  
– abductor pollicis brevis 75  
– abductor pollicis longus 75  
– adductor pollicis brevis 76  
– biceps brachii 73  
– biceps femoris 79  
– brachioradialis 73  
– deltoideus 73  
– extensor carpi radialis longus 74  
– extensor digitorum 74  
– extensor digitorum brevis 81  
– extensor digitorum longus 81  
– extensor hallucis longus und brevis 81  
– extensor pollicis brevis 74  
– extensor pollicis longus 74  
– flexor carpi radialis 76  
– flexor carpi ulnaris 76  
– flexor digitorum profundus I und II 76  
– flexor digitorum superficialis 76  
– flexor pollicis longus 75  
– gastrocnemius 80  
– gluteus maximus 79  
– infraspinatus 72  
– latissimus dorsi 72  
– opponens digiti V 77  
– opponens pollicis 75  
– orbicularis oculi 69  
– pectoralis major 72  
– pronator teres 74  
– quadriceps femoris  
– Biopsie 104  
– Kraftprüfung 78  
– rhomboideus 71  
– sartorius 78  
– semimembranosus 79  
– semitendinosus 79  
– serratus anterior 71  
– sternocleidomastoideus 69  
– supraspinatus 71  
– tensor fasciae latae 79  
– tibialis anterior 80  
– tibialis posterior 80  
– trapezius 70  
– triceps brachii 73
- MuSK-Myasthenie 318
- Muskel  
– Belastung, motorische 238  
– Energiesubstrat 238  
– Fettsäureaufnahme/-transport 255  
– Glukoneogenese 242  
– Innervationseinfluss 239  
– Kraftprüfung, klinische 68  
– Postresorptionsphase 238  
– Regulation, hormonelle 238  
– Resorptionsphase 238  
– Stoffwechsellage 238  
– Störung, manifeste 238
- Muskel-Auge-Gehirn-Erkrankung 150–151
- Muskelatrophie 82  
– bulbospinale 346  
– distale, ZASP-Mutation A127T 136  
– fokale 82  
– generalisierte 82  
– Lateralsklerose, amyotrophe 356  
– spinale 41, 84, 340  
– Beratung 349  
– Beurteilung, prognostische 349  
– bulbäre, der Kindheit/Adoleszenz 346  
– chronische, Hirnnervbeteiligung 342  
– distale 340, 344  
– gutartige juvenile 347  
– mit Ragged-red-Fasern 348  
– Peronäaltyp 344–345  
– Unterarmtyp (Typ Aran-Duchenne) 345  
– Klassifikation 340  
– Krankengymnastik 349  
– Lateralsklerose, amyotrophe 363  
– mit Myoklonusepilepsie 348  
– mit Stimmbandlähmung 348  
– mit Wadenhypertrophie 348  
– Mobilisierung 349  
– NemaLinstruktur 166  
– okulopharyngeale 348  
– progressive, mit Mikroenzephalie und geistiger Behinderung 348  
– proximale 340  
– Diagnostik 343  
– Einteilung 340  
– Klinik 340  
– Kriterium, diagnostisches 344  
– Verlauf 340  
– Psychoreaktion 349  
– Quadrizeps 348  
– skapulo-plus-Form 346  
– Therapie 348  
– Typ  
– fazioskapulohumeraler 346  
– skapulohumeraler (Vulpian-Bernhard) 346  
– skapuloperonärer 346  
– Typ I (Werdnig-Hoffmann) 340–341  
– Typ II (intermediäre) 340–341  
– Krankheitsdauer 343  
– Typ III (Kugelberg-Welander) 340, 342  
– Krankheitsdauer 343  
– Saure-Maltase-Mangel 245  
– Verlauf 342  
– Typ IV (adulte) 340, 343  
– und Arthrogyriposis 348  
– und Ophthalmoplegie 348  
– Verteilungsmuster, spezielles 340, 346  
– X-chromosomale Typ Kennedy 346  
– spinobulbäre Typ Kennedy 363
- Muskelbiopsie 102  
– Aufarbeitung 102  
– Dermato-/Polymyositis 218  
– Hämatoxylin-Eosin-Färbung 34  
– Histochemie 106  
– Lateralsklerose, amyotrophe 361  
– Lokalanästhesie 104

- Muskelauswahl 103
- Myasthenia gravis 322
- Nadelbiopsie 104
- Probenaufbereitung 104
- Probenversand 106
- Störung, neurogene 41
- Technik 104
- Untersuchungsspektrum 106
- Vorgehen, chirurgisches 105
- Muskeldystrophie 42, 108
- fazioskapulohumerale 89, 118, 139
- Diagnostik 121
- Differenzialdiagnostik 122
- Epidemiologie 118
- genetisch negative 119
- Klinik 120
- Molekulargenetik 119
- MRT 96
- Muskulatur 120
- Organbeteiligung 121
- Phänotyp, typischer 120
- Prognose 122
- Therapie 122
- Verlauf 122
- Genersatztherapie 118
- Genreparatur 118
- Gliedergürteltyp, *siehe* Gliedergürtel-Muskeldystrophie
- Klassifikation 108
- kongenitale 89, 148–149
- Integrimangel 150
- Klassifikation 148
- klassische 149
- mit Merosinmangel 150
- Krankheitsbild 150
- Lamin-A/C-assozierte 150
- LARGE related 150
- Merosinmangel
- primärer 149
- sekundärer, Typ 2 149
- sekundärer (partieller) Typ 1 149
- mit ZNS-Beteiligung 149
- Typ Fukuyama 89, 149–150
- Typ Ullrich 149, 152
- Kortisontherapie 118
- MRT-Befund 95
- okulopharyngeale 139, 144, 146
- Diagnostik 147
- Differenzialdiagnostik 148
- Epidemiologie 144
- Erbgang 147
- Familienfoto 146
- GCN-Expansion, unterschiedliche 145
- Genotyp 147
- Klinik 146
- Muskelfaseratrophie 41
- Pathogenese 144
- Penetranz, altersabhängige 145
- Symptom 146
- Therapie 148
- Verlauf 146
- Phänotyp 109
- atypischer 121
- progressive 84
- Typ Duchenne 61, 110
- Therapie, Kompensationsansatz 118
- tibiale, Typ Udd 134
- Transkriptreparatur 118
- Typ Becker
- Epidemiologie 109
- Variante 116
- Typ Becker-Kiener 114–115
- Diagnostik 116
- Klinik 115
- Molekulargenetik 115
- Muskulatur 115
- Organbeteiligung 115
- Prognose 116
- Typ Duchenne
- bei Patientin (Konduktorin) 112
- Charakteristik 109
- Diagnostik 112
- Epidemiologie 109
- Klinik 111
- Konduktorin-Identifizierung 113
- Molekulargenetik 110, 113
- Organbeteiligung 111
- Prognose 113
- Symptomentwicklung 111
- Typ Emery-Dreifuss
- Typ Hauptmann-Tannhauser, *siehe* Hauptmann-Thannhauser-Muskeldystrophie
- vom Gliedergürteltyp 89
- Zelltherapie 118
- Muskeleigenreflex 111
- Muskelerkrankung
- bei Endokrinopathie 294
- bei Hyper-/Hypothyreose 294
- Bewertungspunkt für Behinderung 69
- entzündliche 89
- Muskelfaser 19
- atrophische 41
- Bau, schematischer 20
- Differenzierung, histologische 33
- Durchmesser, durchschnittlicher 35
- Einheit, motorische 33
- Glykogenspeicherung 55
- hypertrophe 42
- intrafusale, Veränderung 60
- Kapillarenlage 37–38
- Längsschnitt 21
- mit Rimmed Vacuole 147
- Nekrose 45
- quer geschnittene 34
- Struktur-anomalie 46
- trilineäre 53
- Veränderung, pathologische 40
- Verteilungsmuster 33
- Verteilungsveränderung 40
- Muskelfaseratrophie 42
- Faserkaliber 35
- fokale gruppierte 64
- perifaszikuläre 42
- selektive 41
- Muskelfaserbündel 20
- Muskelfaserdegeneration 45–47
- Muskelfaserhypertrophie 35, 42
- Muskelfaserkaliber 34
- Altersabhängigkeit 34
- durchschnittliches 35
- Einflussgröße 35
- Veränderung 40
- Muskelfaserkern 26
- Anomalie 43–45
- Form 27
- Gewebesyndrom, neurogenes 64
- Hülle 27
- subsarkolemmal gelagerter 26
- Muskelfasermembran 29
- Reparatur, dysferlinvermittelte 31
- Muskelfasernekrose, mit Abräumreakation, sekundärer 220
- Muskelfaserquerschnitt, Veränderung 40
- Muskelfaserregeneration 46, 49
- Stadium 48
- Muskelfasertyp 32
- Disproportion 42
- Gruppierung 41
- histochemischer 33
- Prädominanz 33
- Reaktion, histochemische 34
- Muskelfibrose 304
- Muskelhypertrophie 82
- generalisierte 199
- Muskelkater 84
- Muskelkrampf 85
- Differenzialdiagnose 86
- Energiestoffwechsel, gestörter 86
- idiopathischer 85
- Lateralsklerose, amyotrophe 365
- klassische 356
- Serientladung 99
- Therapie 87
- Ursache
- neurogene 86
- zentralnervöse 86
- Muskelkrankheit, entzündliche, *siehe* Myositis
- Muskelphosphofruktokinase-Mangel
- Glukoseeffekt 249
- Symptom 249
- Muskelrelaxanz 319
- nicht depolarisierendes 319
- Muskelsarkoidose 232
- Muskelschmerz 82
- Muskelschwäche 67
- Beschwerden, subjektive 68
- Dermatomyositis 210
- distale 68
- Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie 141
- Gesichtsbeteiligung, bilaterale 67
- Lateralsklerose, amyotrophe 365
- Manifestation, okuläre 67
- Polymyositis 210
- proximale 67
- Myopathie 180
- Seitendifferenz 68
- Untersuchung, klinische 68
- Ursache, psychogene/organische 81
- zervikale 67
- Muskelsonografie 95
- Muskelspindel 36
- Innervation 36
- Veränderung 60
- Muskeltonus 87
- Muskulatur
- glatte 19
- quer gestreifte 19
- Antikörper 321
- Trichinose 233
- Myalgie 82
- Dermatomyositis 211
- Differenzialdiagnose 83
- epidemische 235
- nach schwerer körperlicher Arbeit 84
- Polymyositis 211
- Myalgie-Adynamie-Syndrom, postinfektiöse 231
- Myasthenia gravis 307, 311
- Antikörper 313
- Antikörperdiagnostik 320
- Antikörpertiter, Relevanz 321
- Auslöser 318
- Blockade, neuromuskuläre medikamenteninduzierte 318
- Diagnostik 319
- radiologische 322
- Elektrophysiologie 321
- Endplattenbelastungstest 101
- Epidemiologie 311
- Häufigkeit 316
- Immunsuppression, Absetzen 328
- Klassifikation 311
- nach Antikörper 311
- nach Ossermann 311–312
- Kortikosteroide 326
- Medikamenteneinfluss 319
- Muskelbiopsie 322
- Pathogenese 312
- Klinik 316
- seropositive 312
- Subgruppe 318
- Subtyp, klinischer 318
- Synapse, neuromuskuläre 313
- Therapie 323
- interventionelle 328
- medikamentöse 319
- Thymom 315
- Häufigkeit 316
- Myasthenie 185
- Antikörper-Nachweisrate 321
- bei Thyreopathie, immunogener 299
- doppelt seronegative 313
- familiäre infantile 335
- generalisierte 329
- Azetylcholinrezeptor-Antikörper-positive 323
- Verlauf 329
- juvenile 330
- nach Thymektomie 331
- okuläre 330
- Verlauf 329
- spätmanifestierte 331

- thymomassozierte 329
- transiente neonatale 329
- und Gravidität 331
- Verlauf 329
- Myastheniescore 317
- Myatonia congenita 163
- Mycophenolatmofetil 223
  - Myasthenia gravis 327
- Myelinfigur 54
- Myelopathie, zervikale 363
  - Lateralsklerose, amyotrophe 363
- MYF6 172
- MYF6-Mutation 169–170
- Myoadenylatdeaminase-Mangel 266
- Myofasziitis 209
- Myofibrille 19–20
- Myofibrillolyse, segmentale 52
- Myofilament 19
- Myoglobin 214
- Myoglobinurie 87, 262
  - akute, Arzneimittel-/Toxin-induzierte 305
  - Diagnostik 88
  - Symptom 87
  - Therapie 88
  - Ursache 88
- Myoklonusepilepsie 348
  - mit Ragged-red-Fasern (MERRF) 89
- Myokymie 87, 98
  - fokale 207
- Myopathia distalis tarda hereditaria Typ Welander 134
- Myopathie 300–302
  - Aggregat, tubuläres 163, 185
  - akute hypokalämische bei Alkoholabusus, chronischem 308
  - akute/subakute schmerzhafte proximale 303
  - alkoholische 185
    - akute 166
    - alkoholtoxische chronische 308
    - Äthanol-induzierte 307
    - bei Funktionsstörung der Nebenschilddrüse 299
    - bei Schilddrüsenfunktionsstörung 294
    - Beteiligung, kardiale 88–89
    - Coenzym-Q-Mangel, hereditärer 288
    - distale 68, 89, 133
      - autosomal-dominante
      - mit adulter Spätmanifestation 134–136
      - mit frühem Beginn Typ Laing 137
      - mit Stimmband- und Rachen-schwäche 138
      - autosomal-rezessive, mit adulter Frühmanifestation
      - Typ Miyoshi 137
      - Typ Nonaka 137
      - Desminmutation 89
      - Entität, gesicherte 134
      - Form 134
      - adult onset autosomal dominant 134
      - adult onset autosomal recessive 134
      - allelische 138
      - early adult onset autosomal recessive 134
      - early onset autosomal dominant 134
      - early onset autosomal recessive 134
      - häufige 134
      - late adult onset autosomal dominant 134
      - seltene 139
      - hereditäre 133
      - Klassifikation 133
        - nach Erkrankungsalter und Vererbungsmodus 134
        - Phänotyp 139
        - Rimmmed Vacuoles Typ Nonaka 134
        - Schwäche des Larynx und Pharynx 134
        - Typ Marksberry Griggs 89
        - Variante, phänotypische 138
        - dysthyreote 191
        - Emetinintoxikation 307
        - endokrine 83
        - entzündliche 166, 304, 306
        - exogen-toxische 303
        - Charakteristik 303
        - Klassifikation 303
        - Fasertypdisproportion 41
        - fokale 304
        - frühe, mit Areflexie, respiratorischer Defizienz, Dysphagie 173
        - genetisch determinierte 84
        - Hyperparathyreoidismus 299
        - hypothyreote 294, 298
        - immunvermittelte nekrotisierende 209, 220
        - Form 221
        - HMG-coA-Reduktase-AK-assoziierte 221
        - isolierte mitochondriale 287
        - Kollagen-VI-assoziierte 149, 152
        - kongenitale
          - Krankengymnastik 185
          - mit Struktur-anomalie 83
          - mit Strukturveränderung, charakteristischer 163
          - mit typischen Cores 173
          - MRT-Befund 95
          - Therapie 185
          - Überwachung, kardiologische 185
          - medikamentös-toxische 295
          - metabolische 83, 238
          - Differenzialdiagnose Muskelkrampf 86
          - mitochondriale 89
          - Nemalinstruktur 166
          - Mitochondrienveränderung 306
          - Morbus Addison 302
          - MRT-Befund 95
          - Muskelfaserquerschnitt 40
          - Muskelschwäche, proximale und frühe Beteiligung der Atemmuskulatur 180
          - myofibrilläre 139, 175, 178, 191, 307
          - BAG3-Mutation 180
          - Befund, typischer 177
          - Desminmutation 176
          - Entladung, myotone 99
          - Filamin-C-Mutation 179
          - Gendefekt 163
          - Klassifikation 176
          - Myotilin-Mutation 178
          - Vererbungsmodus 176
          - ZAPS-Mutation 179
          - $\alpha$ B-Crystallin-Mutation 178
          - myotubuläre 89
          - (zentronukleäre), Muskelfaser-atrophie 41
          - nekrotisierende 305
          - akute 307
          - Anti-SRP-Syndrom 222
          - Diagnostik 305
          - Klinik 305
          - mit Pipestem-Kapillaren 221
          - paraneoplastische 221
          - Pathogenese 305
          - Pipestem-Kapillaren-Nachweis 221
          - SRP-AK-assoziierte 221
          - okuläre 294
          - proximale 185
          - proximale myotone 89, 192, 196
          - Diagnostik 197
          - Klinik 196
          - Merkmal, klinisches 197
          - Prognose 198
          - Schädel-MRT 197
          - Therapie 198
          - sarkotubuläre 182
          - Gendefekt 163
          - Speicherung, abnormer lysosomaler 306
          - statininduzierte 191, 308
          - Epidemiologie 309
          - Manifestation, klinische 309
          - Myohistologie 310
          - Pathogenese 309
          - Prognose 310
          - Struktur, hexagonaler kristalloider 163
          - Strukturbesonderheit 89
          - Strukturveränderung 306
          - subakute/chronische schmerzlose proximale 304
          - thyreotoxische 294
          - Diagnostik 295
          - Pathogenese 294
          - Therapie 295
          - toxische 84, 307
          - Entladung, myotone 99
          - Nemalinstruktur 166
          - trilaminäre 163
          - Typ Marksberry-Griggs 135
          - Typ Udd 136
          - Typ-II-Faser-Atrophie 307
          - vakuoläre 306
          - Verlust dicker Filamente 307
          - zentronukleäre 139, 171
          - (myotubuläre) 167
          - Gendefekt 163
          - Amphiphysin-2-Mutation 169
        - Besonderheit, histologische 170
        - CCDC 78-Protein-Mutation 170
        - Dynamin-2-Mutation 168–169
        - Entladung, myotone 99
        - Gen 172
        - Genetik 172
        - Genort 172
        - Histologie 172
        - Klinik 172
        - MYF6-Mutation 169
        - Myotubularin-Mutation 170
        - Protein 172
        - Ryanodinrezeptor-Mutation 169
          - zytoplasmatische 182
          - $\alpha$ 7-Integrinmangel 151
        - Myopathie, axiale 371
          - Differenzialdiagnostik 371
          - Klinik 371
        - Myophosphorylase 242
        - Myophosphorylase-Gen 248
        - Myophosphorylase-mangel 246–247
          - Belastungstoleranz 247
          - Glukoseeffekt 249
          - Symptom, klinisches 246
          - Therapie 254
        - Myosin 20–21
        - Myosinspeicherkrankheit 180
        - Myositis 83
          - bakterielle 234
          - D-Penicillamin-induzierte 229
          - Definition 209
          - Einteilung 209
          - Entladung, myotone 99
          - Epidemiologie 209
          - fokale 209, 231
          - granulomatöse 58, 60, 232
          - Immunsuppressive 223
          - infektiöse 233
          - karzinomassozierte 209
          - Klassifikation 209
          - Klinik 210
          - Labordiagnostik 218
          - MRT-Befund 95
          - noduläre 209
          - okuläre 209, 227
          - Augenmuskel-MRT-Befund 228
          - Definition 227
          - Diagnostik 228
          - Epidemiologie 227
          - Klinik 227
          - Therapie 228
          - Verlauf 228
          - Organbeteiligung 210
          - virale 234
        - Myositis ossificans 232
          - localisata 232
          - progressiva 232
        - Myotendinöse Verbindung 29
        - Myotilin 127
        - Myotilin-Gen-Mutation 127, 178
        - Myotilinopathie 127
        - Myotonia congenita 185, 191
          - Entladung, myotone 99
          - Muskelhypertrophie, generalisierte 199
          - Typ Becker 192, 198

– Typ Thomson 192, 198  
 Myotonia fluctuans 201  
 Myotonia levior 199  
 Myotonia permanens 201  
 Myotonie 84, 191  
 – Chloridkanalerkrankung 198  
 – chondrodystrophische 192, 205  
 – Differenzialdiagnose Muskelkrampf 86  
 – Dystrophie Curschmann-Steinert, myotone 194  
 – dystrophische 191  
 – kaliumsensitive 192, 201  
 – Leitsymptom 201  
 – Klassifikation 192  
 – nicht progrediente (nicht dystrophische) und periodische Lähmung 193  
 – progrediente (dystrophische) multisystemische 192  
 – progrediente multisystemische 192–193  
 – und Lähmung, periodische 192  
 – Ursache/EMG-Befund 84  
 Myotubularin 172  
 Myotubularin-Mutation 170–171

## N

Nackenextensor, Kraftprüfung 70  
 Nackenextensormyopathie 371  
 Nadel-Elektromyografie 96  
 – Einstichaktivität 97  
 – Spontanaktivität 97  
 NAIP-Gen 344  
 Narkotika 319  
 NARP-Syndrom 285–286  
 Natrium-Kalium-ATPase-Pumpe 296  
 Natriumbikarbonat 263  
 – Mitochondriopathie 290  
 Natriumkanal 200  
 Natriumkanalerkrankung 192, 200  
 – Diagnostik 202  
 – Klinik 200  
 – Leitsymptom 201  
 – Pathogenese 200  
 – Therapie 202  
 NaV1.4-Defekt 335  
 Nebenschilddrüsen-Funktionsstörung 299  
 Nebulin 22–23  
 Nemalin-Körper 48, 51  
 Nemalinmyopathie 164–165  
 – Diagnostik 164  
 – Epidemiologie 164  
 – Gendefekt 163  
 – Klassifikation  
 – genetische 167–168  
 – klinische 166  
 – Klinik 164  
 – kongenitale  
 – adulte 167  
 – asymptotische 167  
 – juvenile 167  
 – Verlauf  
 – nicht progredienter/langsam progredienter 166

– schwerer und rasch progredienter 166  
 – Muskelfaseratrophie 41  
 – Myopathie  
 – distale, Phänotyp 139  
 – mit Strukturbesonderheit 89  
 – sporadische mit spätem Manifestationsbeginn 167  
 Neostigmin 325  
 Nervenast, intramuskulärer  
 – Aufzweigung 36  
 – Innervation 35  
 Nervenbündel 36  
 Nervenfasertyp 36  
 Nervenfaszikel, Veränderung 61  
 Nervenleitgeschwindigkeit, maximale 101  
 Nervensystemstörung, mit Symptom, myotonieähnlichem 192, 206  
 Nervi pectorales medialis et lateralis 72  
 Nervus  
 – accessorius 69–70  
 – axillaris 73  
 – dorsalis scapulae 71  
 – facialis 69  
 – femoralis 78  
 – fibularis 81  
 – gluteus inferior 79  
 – gluteus superior 79  
 – ischiadicus 79  
 – medianus 74–76  
 – musclocutaneus 73  
 – obturatorius 78  
 – radialis 73–75  
 – suprascapularis 71–72  
 – thoracicus longus 71  
 – thoracodorsalis 72  
 – tibialis 80  
 – ulnaris 75–77  
 Neuromyotonie 192, 206  
 – Diagnostik 206  
 – Häufigkeit 316  
 – Klinik 206  
 – Pathogenese 206  
 – Therapie 207  
 Neuropathie  
 – entzündliche 207  
 – hereditäre 207  
 – motorische 354  
 – multifokal motorische 363  
 Neutralfett, Speicherung, pathologische 56  
 Neutralfett-Speichererkrankung 265  
 Nuclear Envelopathies 140

## O

Octreotidszintigrafie, Ganzkörper-323  
 Ohren, Muskeldystrophie, fazioskapulohumerale 121  
 Ophthalmopathie, euthyreote 297  
 Ophthalmoplegia plus 278  
 – Klinik 279  
 – Symptom, akzessorisches 279

Ophthalmoplegie  
 – bei Muskelatrophie, spinaler 348  
 – chronisch progrediente externe 89, 278  
 – Agarose-Gelelektrophorese 290  
 – Bezeichnung, diagnostische 282  
 – Diagnostik 280  
 – dominant vererbte 280  
 – Gendefekt, nukleärer 281–282  
 – Klinik 278  
 – Mitochondriopathie 274  
 – Muskelgewebe 289  
 – Mutation, mitochondriale 280  
 – Southern-Blot-Analyse 290  
 – Symptom, akzessorisches 278  
 – und Syndrom, mitochondriales 281  
 – externe 279  
 – Multicore-Minicore-Myopathie 173  
 Optikusatrophie 289  
 Optikusneuropathie, Leber'sche hereditäre 89, 287  
 Orbitopathie, endokrine 296  
 Organophosphat 307  
 Out-of-Frame-Deletion 109  
 Out-of-Wind-Phänomen 249  
 Overlap-Myositis 229  
 Overlap-Syndrom 209, 229  
 – Antikörper 230  
 – Therapie 224

## P

PABPN1-Gen-Mutation 144–145  
 Panhypopituitarismus 300  
 Paralyse  
 – episodische, Klassifikation 192  
 – hyperkalämische periodische 192  
 – Klinik 201  
 – Leitsymptom 201  
 – Myotonie, klinische 191  
 – hypokalämische periodische 192, 201  
 – mit Aggregat, tubulärem 185  
 – Typ 1 192, 203  
 – Typ 2 192, 202  
 – thyreotoxische periodische 295  
 Paramyotonia 201  
 Paramyotonia congenita 192  
 – Entladung, myotone 99, 191  
 – Klinik 201  
 Paraplegie, hereditäre spastische 363  
 Paraproteinämie 363  
 Parasitose 233  
 Parese  
 – bulbäre (oropharyngeale) 67  
 – Dystrophie Curschmann-Steinert, myotone 194  
 – Einschlusskörpermyositis 225  
 – Lateralsklerose, amyotrophe klassische 356  
 – Nemalinmyopathie 164  
 – proximale, Polymyositis 211  
 – Schweregrad 68  
 – Zeitverlauf 68  
 Pearson-Syndrom 287  
 Periarthritis nodosa 230  
 Perimysium 36  
 Perkussionsmyotonie 194–195  
 Perlecan 32  
 PERM 376  
 Phenobarbital 260  
 Phenytoin  
 – Chloridkanalerkrankung 200  
 – Dystrophie Curschmann-Steinert, myotone 196  
 – Neuromyotonie 207  
 Phosphofruktokinase 242  
 Phosphofruktokinase-Mangel 249  
 Phosphoglukomutase 242  
 Phosphoglukomutase-1-Mangel 253  
 Phosphoglyzeratkinase 242  
 Phosphoglyzeratkinase-Mangel 251  
 Phosphoglyzeratmutase 242  
 Phosphoglyzeratmutasemangel 185, 251–252  
 Phosphorylase-B-Kinase 242  
 Phosphorylase-B-Kinase-Mangel 250  
 Physiotherapie  
 – Dystrophinopathie 117  
 – Einschlusskörpermyositis 227  
 – Gliedergürtel-Muskeldystrophie 127  
 – Lateralsklerose, amyotrophe 365  
 – Muskelatrophie, spinale 349  
 – Muskeldystrophie, fazioskapulohumerale 122  
 – Myopathie, proximale myotone 198  
 Pigmentveränderung, retinale 288  
 PIMM 370  
 Pipestem-Kapillare 221  
 PIRC 370  
 Plakin 23  
 Plasmamembran 28  
 Plasmapherese  
 – Dermato-/Polymyositis 223  
 – Lambert-Eaton-Syndrom 334  
 – Myasthenia gravis 328  
 Plasmozytom 363  
 Plectin-Gen-Mutation 133  
 Pleurodynie 235  
 Polyglukosankörper 245  
 Polymyalgia rheumatica 82  
 Polymyositis 89, 209–210  
 – Begleiterkrankung 211  
 – Begleittherapie 224  
 – Definition 210  
 – Diagnostik 214  
 – Differenzialdiagnose, histologische 220  
 – Differenzialdiagnostik 222  
 – Elektromyografie 217  
 – eosinophile 231  
 – Epidemiologie 209  
 – Häufigkeit 316  
 – Hautveränderung 211  
 – Infiltrat

- endomysiales lymphozytäres 219
  - entzündliches 58
  - Infiltratnachweis, fehlender 219
  - Kapillardichte 220
  - Klinik 210
  - Krankheitsaktivität 224
  - Malignomassoziation 213
  - Mortalität 224
  - MRT 216
  - Muskelbiopsie 219
  - Organbeteiligung 210, 212
  - Parese, proximale 211
  - Pathogenese 213
  - postinfektiöse 231
  - Prognose 224
  - Saure-Maltase-Mangel 245
  - Therapie 222
  - Tumorentität 213
  - Verlauf 224
  - Polyneuropathie, chronisch inflammatorische demyelinisierende 363
  - Polyradikulitis 363
  - POMGnT 1-Gen-Mutation 133, 151
  - Pompe-Erkrankung 89, 242
    - klassische 243
  - POMT 2-Gen-Mutation 133
  - POMT1-Gen-Mutation 131
    - Walker-Warburg-Syndrom 151
  - POMT2-Gen-Mutation 151
  - Post-Polio-Syndrom 363
  - Postthymektomie-Myasthenie 222
  - Potenzialanalyse 99
  - Praziquantel 234
  - Pregabalin 198
  - Procainamid
    - Myasthenia gravis 319
    - Myoptahie, entzündliche 306
  - Propafenon 202
  - Propranolol 260, 319
  - Protein, trifunktionelles, Mangel 264
  - Proteinopathy, Fukutin-related 149
  - Pseudobulbärparalyse nach Ischämie 363
  - Pseudohypersalivation 365
  - Pseudohypertrophie 82
    - Wade 131
  - Psychopharmaka 319
  - Pyridostigmin 325
    - Myasthenia gravis 325
  - Pyruvatbelastungstest 94
- Q**
- Quadrizeps-SMA 348
  - Querstreifung 19
- R**
- Radiojodtherapie 297
  - Ragged-red-Faser 55
    - bei Muskelatrophie, spinaler 348
    - Mitochondrienakkumulation 274
  - fuchsinophile subsarkolemmale und intermyofibrilläre 55
  - RAPSN-Mutation 335–336
  - Reducing Bodies 53
  - Reducing-Body-Myopathie 181
    - Gendefekt 163
  - Rekrutierung, vorzeitige 100
  - Rekrutierungsverhalten 100
  - Retikulum, sarkoplasmatisches 24
  - Reye-Syndrom 260
  - Rezeptor-Tyrosinkinase, muskel-spezifische
    - Antikörper 313, 321
    - Synapse 313
  - Rhabdomyolyse 305
    - akute 304
    - alkoholtoxische 307
    - Carnitin-Palmityl-Transferase-II-Mangel 263
    - Diagnostik 305
    - Klinik 305
    - Myoglobinurie 87
    - Pathogenese 305
  - Riboflavin 265
  - Riesenmitochondrien 56
  - Rigid-Spine-Syndrom 149
  - Riluzol 364
  - Rimmed Vacuoles 54
  - Ringbinde 53
  - Rippling 370
  - Rippling-Muskelerkrankung 370
    - diagnostische Kriterien 370
    - Differenzialdiagnostik 370
    - Klinik 370
    - Pathogenese 370
  - Rippling-Myopathie 128
  - Rituximab 223
    - Myasthenia gravis 328
  - Rod-Körper 48, 51
  - Rückenextensor, Kraftprüfung 77
  - Rumpfbeuger, Kraftprüfung 78
  - Ryanodinrezeptor 172
  - Ryanodinrezeptor-Mutation 169, 171
  - RYR1-Gen-Mutation 173–174
  - Ryukyuan-SMA 348
- S**
- SANDO-Syn 280
  - Sarkoglykan 31
  - Sarkoglykanopathie 130
  - Sarkolemm 28
  - Sarkomer 19
    - Längsschnitt 25
  - Sarkopenie 375
    - Diagnostik 375
    - Pathogenese 375
    - Therapie, Prävention 375
  - Sarkoplasma 28
  - Sarkoplasmatische Masse 53–54
  - Satellitenzelle 27–28
  - Sauerstoff 270
  - Saure-Maltase-Mangel 99, 242
    - Diagnosesicherung 244
    - Enzymmangelnachweis 244
    - Late-Onset-Typ 243
  - Scapulae-Elevation 120
  - Schilddrüse, Über-/Unterfunktion 298
  - Schilddrüsenfunktionsstörung 294
  - Schizophrenie 166
  - Schlangengift 307
  - Schluckfunktionsuntersuchung 361
  - Schmerzfaser 82
  - Schmerzsyndrom, myofasiales 374
  - Schreibkrampf 86
  - Schultergürtelschwäche 120
  - Schwartz-Jampel-Syndrom 192, 205
  - Schwermetallvergiftung 363
  - Scopolamin 365
  - Second-Wind-Phänomen 247
  - Sehr-Langketten Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel 265
  - Serienentladung 98
    - myotone 99
    - pseudomyotone 99
  - Serumenzym, muskuläres 214
  - Sharp-Syndrom 230
    - Antikörper 230
  - Sialorrhö 365
  - Simpson-Test 319
  - Sjögren-Syndrom 230
  - Skelett
    - Dystrophie Curschmann-Steinert, myotone 195
    - Muskeldystrophie Typ Duchenne 112
    - Ophthalmoplegie, chronisch progrediente externe 279
  - Skelettmuskulatur
    - Anatomie 19
    - Pathologie 40
  - Sklerodermie 230
  - Sklerose
    - multiple 363
    - symmetrische, der Vorderseitenstränge 352
    - systemische 230
  - Antikörper 230
  - Slow-Channel-Syndrom 335–336
  - SMA
  - Small dark angulated Fibers 64
  - SMN-Gen 344
  - SOD1-Gen 354
  - Somatotropin 239
  - Spastik 365
  - Sphäroidkörperchen 50
  - Sphäroidkörperchen-Myopathie 182
    - Gendefekt 163
  - Sphinkter, präkapillärer 37–38
  - Spinalparalyse, familiäre spastische 363
  - Spirale, zylindrische 53
  - Spironolacton 205
  - Spontanaktivität 96–97
    - Erkrankung 99
    - pathologische 98
  - Statine 308, 319
  - Steroidmyopathie 301
    - Diagnostik 301
    - Differenzialdiagnostik 301
    - Therapie 301
  - Steroidresistenz 222
  - Stiff-Limb-Syndrom 377
  - Stiff-Man-Syndrom 86
  - Stiff-Person-Syndrom 207, 375
    - Diagnostik 377
    - Differenzialdiagnostik 378
    - Klinik 376
    - Minus-/Plusvariante 377
    - Pathogenese 375
    - Therapie 378
  - Stimmbandlähmung 348
  - Stoffspeicherung, pathologische 56
  - Strychninvergiftung 86
  - Superoxiddismutase 1 354
  - Synapse, Veränderung Actelycholinerrezeptor 336
  - Synaptopathie 336
  - Syndrom
    - hypereosinophiles 229
    - mit Polymyositis, eosinophiler 231
    - kongenitales
    - Muskelatrophie, spinale 348
    - myasthenes 334
    - Häufigkeit 335
    - mit episodischer Apnoe 335
    - mitochondriales 281
    - myasthenes 311, 333
    - myotones 83, 304
    - paraneoplastisches
    - Lateralsklerose, amyotrophe 363
    - Thymom 315
    - zerebrokolumuskuläres 151
  - Syphilis 234
  - Syringobulbie 363
  - Syringomyelie 363
- T**
- Tacrolimus
    - Dermato-/Polymyositis 223
    - Myasthenia gravis 328
  - Target-Faser 48, 50, 64
  - Tarui-Erkrankung 89, 249
  - Telethonin 131
  - Tender Points 374
  - Tensilonstest 320
  - Tetanie 85
  - Tetanus 85
  - 201-Thallium-Szintigrafie 322
  - Thomsen-Myotonie, *siehe* Myotonia congenita Typ Thomson
  - Thymektomie 323
    - Myasthenie, nachfolgende 331
  - Thymidinphosphorylase 291
  - Thymitis 314
  - Thymom 314
    - benignes 315
    - ektopes 322
    - Häufigkeit nach WHO 316
    - Klassifikation
    - histologische 314
    - nach Masaoka 315
    - malignes
    - Kategorie I 315
    - Kategorie II 315
    - Myasthenia gravis 315

– Syndrom, paraneoplastisches 315  
 – WHO-Klassifikation 314–315  
 Thymombehandlung 324  
 Thymus 314  
 Thymusatrophie 314  
 Thymushyperplasie 314  
 Thymuspathologie 314  
 Thyreopathie, immunogene, mit Myasthenie 299  
 Thyreotoxikose 363  
 Thyroxin 239  
 Timolol 319  
 Titin 22–23  
 Titin-Gen-Mutation 131  
 Toxoplasmose 234  
 Training, körperliches 291  
 Transkriptreparatur 118  
 Trendelenburg-Zeichen 79  
 Triade 25  
 – Kalziumkanal-Defekt 269  
 Trichinellose 233  
 Trichinose der Muskulatur 233  
 Trihepanoin 265  
 TRIM32-Defekt 131  
 Trinukleotidexpansion 193

Trizyklika 198  
 Tropomyosin 22  
 Troponin 22  
 Tubuli 25  
 Tumor, kraniozervikaler 363  
 Typ-I-Faser 32  
 Typ-II-Faser 32

## U

Überleitung, neuromuskuläre, Störung 307  
 Unterarmbelastungstest 248

## V

Vakafettvermehrung 57  
 Vakuole 54  
 Vaskulitis 230  
 Venole 37  
 Verapamil 268  
 Vererbungsmodus 66  
 Videofluoroskopie 361  
 Videopharyngolaryngoskopie 361  
 Vitalkapazität 361

Vitamin B<sub>6</sub> 248  
 Vitamin-B<sub>12</sub>-Mangel 363  
 Vitamine 290

## W

Waden-Pseudohypertrophie 131  
 Walker-Warburg-Syndrom 150–151  
 50-ml-Wasser-Test 361  
 Weichteiltumor 166  
 Welle, positive scharfe 98  
 Whorled-Faser 53  
 Willküraktivität 99  
 Wolfram-Syndrom 287  
 Wurzelkompression, polysegmentale 363

## Z

Z-Band-Strom 46  
 – Multicore-Krankheit 49  
 Z-Scheibe 22  
 ZASP(Z-Band alternatively spliced PDZ-motif containing proteine)-Mutation 135

– A147T 136  
 -- MRT-Befund 136  
 ZASP-Mutation 179  
 Zebrakörperchen 50  
 Zebrakörperchen-Myopathie 163, 184  
 Zehenflexor, Kraftprüfung 80  
 Zelltherapie 118  
 Zidovudinmyopathie 306  
 ZNS-Beteiligung  
 – Dystrophie Curschmann-Steinert, myotone 194  
 – Erkrankung, thymomassoziierte 316  
 – Muskeldystrophie  
 -- kongenitale 149  
 -- okulopharyngeale 145  
 Zungenatrophie 357  
 Zwangslachen 367  
 Zwangswainen 367  
 Zylindrische-Spiralkörperchen-Myopathie 163, 184  
 Zystizerkose 234  
 Zytopenie 316  
 Zytoskelett 23