

Inhaltsverzeichnis

1	Normale Anatomie der Skelettmuskulatur	19
Tobias Müller, Stephan Zierz		
1.1	Einleitung	19
1.2	Muskelfasern	19
1.2.1	Aufbau der Muskelfasern	19
1.2.2	Fasertypen	32
1.2.3	Faserkaliber	34
1.3	Innervation.....	35
2	Pathologie der Skelettmuskulatur	40
Tobias Müller, Stephan Zierz		
2.1	Einleitung	40
2.2	Veränderungen der Muskelfaser	40
2.2.1	Veränderungen von Kaliber und Verteilung.....	40
2.2.2	Kernanomalien	43
2.2.3	Degeneration und Nekrose	45
2.2.4	Regeneration	46
2.2.5	Spezielle Struktur anomalien	46
2.2.6	Pathologische Stoffspeicherung	56
2.4	Entzündliche Infiltrate, Veränderungen intramuskulärer Blutgefäße	58
2.4.1	Entzündliche Infiltrate	58
2.4.2	Veränderungen intramuskulärer Blutgefäße	58
2.5	Veränderungen intramuskulärer nervöser Strukturen.....	60
2.6	Myohistologische Gewebesyndrome ..	61
2.6.1	Myopathisches Gewebesyndrom	62
2.6.2	Neurogenes Gewebesyndrom	62
2.6.3	Myositisches Gewebesyndrom	64
3	Allgemeine klinische Symptomatik	66
Torsten Kraya, Stephan Zierz		
3.1	Einleitung	66
3.2	Familievorgeschichte und Genetik ...	66
3.3	Muskelschwäche.....	67
3.3.1	Manifestation der Muskelschwäche.....	67
3.3.2	Klinische Untersuchung.....	68
3.7	Myotonie, Tetanie, Tetanus	84
3.8	Kontraktionen, Muskelkrämpfe (Krampi)	85
3.9	Faszikulationen	87
3.10	Muskeltonus	87
3.11	Myoglobinurie	87
3.12	Kardiale Beteiligung bei Myopathien ..	88

Inhaltsverzeichnis

4	Spezielle Diagnostik	91
	<i>Torsten Kraya, Berit Jordan, Malte Kornhuber, Stephan Zierz</i>	
4.1	Einleitung	91
4.2	Klinisch-chemische Untersuchungen ..	91
4.2.1	Creatinkinase (CK).....	91
4.2.2	Metabolische Funktionstests.....	91
4.3	Bildgebende Verfahren	94
4.3.1	MRT-Sequenzen und ihre klinische Anwendung	94
4.3.2	MRT-Befunde bei Myopathien.....	95
4.3.3	Muskelsonografie	95
4.4	Elektrophysiologische Diagnostik	96
4.4.1	Nadel-Elektromyografie (EMG).....	96
4.4.2	Einzelfaser-EMG	101
4.4.3	Elektroneurografie	101
4.4.4	Endplattenbelastungstests.....	101
4.5	Muskelbiopsie	102
4.5.1	Vorüberlegungen.....	102
4.5.2	Technik der Biopsie.....	104
4.5.3	Probenaufbereitung	104
4.5.4	Versand	106
4.5.5	Spektrum der Untersuchungen.....	106
5	Muskeldystrophien	108
5.1	Einleitung, Klassifikation	108
	<i>Katharina Eger, Stephan Zierz</i>	
5.2	Dystrophinopathien.....	109
	<i>Katharina Eger, Stephan Zierz</i>	
5.2.1	Dystrophin, Dystrophin-Glykoprotein-Komplex	109
5.2.2	Epidemiologie	109
5.2.3	Krankheitsbilder	109
5.2.4	Differenzialdiagnostik.....	116
5.2.5	Therapie	117
5.5	Distale Myopathien	133
	<i>Torsten Kraya, Stephan Zierz</i>	
5.5.1	Einleitung, Klassifikation	133
5.5.2	Gesicherte Entitäten, häufige Formen	134
5.5.3	Allelische Formen und phänotypische Varianten anderer Myopathien.....	138
5.5.4	Seltene Formen	139
5.6	Muskeldystrophie Typ Emery-Dreifuss (EDMD) und Typ Hauptmann-Tannhauser (HTMD)	139
	<i>Torsten Kraya, Stephan Zierz</i>	
5.6.1	Einleitung.....	139
5.6.2	Muskeldystrophie Typ Emery-Dreifuss bei Emerinmutation (EDMD1).....	140
5.6.3	Muskeldystrophie Typ Hauptmann-Thannhauser (EDMD2, EDMD3)	142
5.6.4	Muskeldystrophie Typ Emery-Dreifuss bei Nesprin1-Mutationen (EDMD4)	143
5.6.5	Muskeldystrophie Typ Emery-Dreifuss bei Nesprin2-Mutationen (EDMD5)	143
5.6.6	Muskeldystrophie Typ Emery-Dreifuss bei FHL 1-Mutationen (EDMD6)	144
5.6.7	Muskeldystrophie Typ Emery-Dreifuss bei LUMA-Mutationen (EDMD7).....	144
5.3	Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD)	118
	<i>Katharina Eger, Stephan Zierz</i>	
5.3.1	Einleitung.....	118
5.3.2	Molekulargenetik	119
5.3.3	Klinik.....	120
5.3.4	Diagnostik	121
5.3.5	Differenzialdiagnostik.....	122
5.3.6	Verlauf, Prognose.....	122
5.3.7	Therapie	122
5.7	Okulopharyngeale Muskeldystrophie ..	144
	<i>Tobias Müller, Stephan Zierz</i>	
5.7.1	Definition	144
5.7.2	Epidemiologie	144
5.7.3	Ätiologie, Pathogenese	144
5.7.4	Klinik, Verlauf	146
5.4	Muskeldystrophien vom Gliedergürteltyp	122
	<i>Marcus Deschauer, Stephan Zierz</i>	
5.4.1	Einleitung.....	122
5.4.2	Klassifikation	123
5.4.3	Gliedergürtel-Muskeldystrophien allgemein	125
5.4.4	Autosomal-dominant vererbte Formen ...	127
5.4.5	Autosomal-rezessiv vererbte Formen....	129

5.7.5	Diagnostik	147	5.8	Kongenitale Muskeldystrophien	148
5.7.6	Differenzialdiagnostik.....	148		<i>Berit Jordan, Stephan Zierz</i>	
5.7.7	Therapie	148			
			5.8.1	Einleitung.....	148
			5.8.2	Krankheitsbilder	150
6	Kongenitale Myopathien mit charakteristischen Strukturveränderungen	163			
	<i>Torsten Kraya, Stephan Zierz</i>				
6.1	Einleitung, Klassifikation	163	6.2.9	Sarkotubuläre Myopathie.....	182
6.2	Erkrankungen mit Strukturveränderung und Gendefekten 164		6.2.10	Zytoplasmatische oder Spheroidkörperchen-Myopathie.....	182
6.2.1	Nemalinmyopathie	164	6.2.11	Kongenitale Fasertypdisproportion (KFTD)	183
6.2.2	Zentronukleäre (myotubuläre) Myopathien	167			
6.2.3	Multicore-Minicore-Myopathie	172	6.3.1	Fingerprintkörperchen-Myopathie.....	184
6.2.4	Central-Core-Krankheit	174	6.3.2	Zebrakörperchen-Myopathie.....	184
6.2.5	Myofibrilläre Myopathien	175	6.3.3	Zylindrische-Spiralkörperchen-Myopathie	184
6.2.6	Cap-Myopathie	180	6.3.4	Myopathien mit tubulären Aggregaten ...	185
6.2.7	Hyalinkörperchen-Myopathie/ Myosinspeicherkrankheit	180			
6.2.8	Reducing-Body-Myopathie (RBM)	181	6.4	Therapie der kongenitalen Myopathien 185	
7	Myotonien und muskuläre Ionenkanalerkrankungen	191			
	<i>Malte Kornhuber, Stephan Zierz</i>				
7.1	Einleitung	191	7.3.3	Erkrankungen der Kalziumkanäle: hypokalämische periodische Paralyse Typ 1 ...	203
7.1.1	Ionenkanalveränderungen.....	191	7.3.4	Erkrankungen der Kaliumkanäle	205
7.1.2	Klassifikation	192			
7.2	Progrediente multisystemische Myotonien	193	7.4	Chondrodystrophische Myotonie (Schwartz-Jampel-Syndrom)	205
7.2.1	Myotone Dystrophie Curschmann-Steinert	193	7.4.1	Definition, Ätiologie	205
7.2.2	Proximale myotone Myopathie (PROMM).	196	7.4.2	Klinik.....	205
			7.4.3	Diagnostik	205
			7.4.4	Therapie	205
7.3	Muskuläre Ionenkanalerkrankungen: Myotonien und periodische Lähmungen	198	7.5	Störungen des Nervensystems mit myotonieähnlichen Symptomen	206
7.3.1	Erkrankungen der Chloridkanäle: Myotonie congenita Typ Thomsen und Becker.	198	7.5.1	Neuromyotonie (Isaacs-Syndrom)	206
7.3.2	Erkrankungen der Natriumkanäle	200			
8	Entzündliche Muskelkrankheiten	209			
	<i>Berit Jordan, Stephan Zierz</i>				
8.1	Einleitung	209	8.2	Polymyositis, Dermatomyositis	210
8.1.1	Klassifikation	209	8.2.1	Einleitung.....	210
8.1.2	Epidemiologie	209	8.2.2	Klinik.....	210
			8.2.3	Pathogenese.....	213
			8.2.4	Diagnostik	214

Inhaltsverzeichnis

8.2.5	Differenzialdiagnostik.....	222	8.4	Okuläre Myositis.....	227
8.2.6	Therapie	222	8.4.1	Definition, Epidemiologie	227
8.2.7	Verlauf, Prognose.....	224	8.4.2	Klinik.....	227
8.3	Einschlusskörpermyositis.....	224	8.4.3	Diagnostik, Differenzialdiagnostik	228
8.3.1	Epidemiologie	224	8.4.4	Therapie, Verlauf.....	228
8.3.2	Ätiologie, Pathogenese	224	8.5	Myopathische und myositische Syndrome bei anderen Erkrankungen ..	229
8.3.3	Klinik.....	225	8.5.1	Overlap-Syndrome	229
8.3.4	Diagnostik	226	8.5.2	Spezielle seltene myositische Syndrome ..	229
8.3.5	Differenzialdiagnostik.....	227	8.5.3	Infektiöse Myositiden.....	233
8.3.6	Therapie	227			
9	Metabolische Myopathien.....				238
	<i>Marcus Deschauer, Stephan Zierz</i>				
9.1	Energiesubstrate und Stoffwechsellagen des Muskels	238	9.4.2	Klinik.....	267
			9.4.3	Diagnostik	267
			9.4.4	Therapie	267
9.1.1	Stoffwechsellagen	238	9.5	Kalzium-ATPase-Mangel (Brody-Myopathie).....	267
9.1.2	Hormonelle Regulation	238			
9.1.3	Einfluss der Innervation.....	239			
9.2	Glykogenosen	239	9.5.1	Pathogenese.....	267
			9.5.2	Klinik.....	268
9.2.1	Biochemische Grundlagen.....	239	9.5.3	Diagnostik	268
9.2.2	Krankheitsbilder	242	9.5.4	Therapie	268
9.2.3	Therapeutische Prinzipien.....	253	9.6	Maligne Hyperthermie	268
9.3	Lipidstoffwechselmyopathien	255	9.6.1	Pathogenese.....	269
			9.6.2	Klinik.....	269
9.3.1	Biochemische Grundlagen.....	255	9.6.3	Diagnostik	269
9.3.2	Krankheitsbilder	257	9.6.4	Therapie	270
9.4	Myoadenylatdeaminase-Mangel	266			
9.4.1	Biochemische Grundlagen	266			
10	Mitochondriopathien				274
	<i>Marcus Deschauer, Stephan Zierz</i>				
10.1	Einleitung, Klassifikation	274	10.4.3	MERRF-Syndrom.....	284
			10.4.4	NARP-Syndrom	285
10.2	Biochemische Grundlagen	276	10.4.5	Morbus Leigh.....	285
			10.4.6	MNGIE-Syndrom	286
10.3	Genetik der Mitochondrien	276	10.4.7	Isolierte mitochondriale Myopathie.....	287
			10.4.8	Weitere Syndrome	287
10.4	Krankheitsbilder und Syndrome mit Muskelbeteiligung	278	10.4.9	Myopathie bei hereditärem Coenzym-Q-Mangel	288
10.4.1	Chronisch progrediente externe Ophthalmoplegie (CPEO), Ophthalmoplegia plus, Kearns-Sayre-Syndrom	278	10.5	Diagnostisches Vorgehen.....	288
10.4.2	MELAS-Syndrom	283	10.6	Therapieansätze	289

11	Muskelerkrankungen bei Endokrinopathien	294
<i>Katharina Eger, Stephan Zierz</i>			
11.1	Einleitung	294
11.2	Myopathien bei Schilddrüsenfunktionsstörungen	294
11.2.1	Hyperthyreose	294
11.2.2	Hypothyreose	298
11.2.3	Myasthenie bei immunogener Thyreopathie	299
11.3	Myopathien bei Funktionsstörung der Nebenschilddrüse	299
11.3.1	Hyperparathyreoidismus	299
11.4	Myopathie bei Erkrankungen der Hypophyse	300
11.4.1	Akromegalie	300
11.4.2	Panhypopituitarismus	300
11.5	Myopathie bei adrenaler Störung	301
11.5.1	Steroidmyopathie	301
11.5.2	Myopathie bei Hyperaldosteronismus (Conn-Syndrom)	302
11.5.3	Myopathie bei Hypoaldosteronismus (Morbus Addison)	302
12	Exogen-toxische Myopathien	303
<i>Katharina Eger, Stephan Zierz</i>			
12.1	Einleitung, Klassifikation	303
12.2	Nekrotisierende Myopathien und Rhabdomyolyse	305
12.2.1	Ätiologie, Pathogenese	305
12.2.2	Klinik	305
12.2.3	Diagnostik	305
12.3	Entzündliche Myopathien	306
12.4	Myopathien mit Mitochondrienveränderungen	306
12.5	Myopathien mit Strukturveränderungen	306
12.6	Störungen der neuromuskulären Überleitung	307
12.7	Ausgewählte toxische Myopathien	307
12.7.1	Äthanolinduzierte Myopathien	307
12.7.2	Statininduzierte Myopathien	308
13	Myasthenia gravis und myasthene Syndrome	311
<i>Berit Jordan, Stephan Zierz</i>			
13.1	Myasthenia gravis	311
13.1.1	Einleitung	311
13.1.2	Epidemiologie, klinische Klassifikation	311
13.1.3	Pathogenese	312
13.1.4	Rolle des Thymus	314
13.1.5	Klinik	316
13.1.6	Diagnostik	319
13.1.7	Therapie	323
13.1.8	Verlauf der Myasthenie	329
13.1.9	Besondere Formen der Myasthenie	329
13.2	Myasthene Syndrome	333
13.2.1	Lambert-Eaton-Syndrom (LEMS)	333
13.2.2	Kongenitale myasthene Syndrome	334
14	Spinale Muskelatrophien	340
<i>Torsten Kraya, Stephan Zierz</i>			
14.1	Einleitung, Klassifikation	340
14.2	Krankheitsbilder	340
14.2.1	Proximale spinale Muskelatrophien	340
14.2.2	Distale spinale Muskelatrophien	344
14.2.3	Spinale Muskelatrophien mit speziellem Verteilungsmuster	346
14.3	Therapie, prognostische Beurteilung	..	348

Inhaltsverzeichnis

15	Amyotrophe Lateralsklerose und andere Motoneuronerkrankungen	352
Katharina Eger, Stephan Zierz		
15.1	Einleitung	352
15.2	Klassifikation	352
15.3	Epidemiologie	353
15.4	Ätiologie, Pathogenese.....	353
15.4.1	Sporadische ALS	353
15.4.2	Familiäre ALS	354
15.4.3	Klinik.....	356
15.5	Verlauf, Prognose	358
15.6	Diagnostik.....	358
15.6.1	Laboruntersuchungen.....	359
15.6.2	Elektrophysiologische Untersuchungen...	359
15.6.3	Bildgebung	360
15.6.4	Muskelbiopsie	361
15.6.5	Untersuchung der Schluckfunktion	361
15.6.6	Untersuchung der respiratorischen Funktion	361
15.6.7	Fakultative genetische Diagnostik	361
15.6.8	Diagnostische Kriterien	361
15.7	Differenzialdiagnostik	362
15.8	Therapie.....	363
15.8.1	Allgemeine Therapie.....	363
15.8.2	Spezifische Therapie.....	364
15.8.3	Symptomatische Therapie	365
16	Miszellanea	370
Katharina Eger, Stephan Zierz		
16.1	Rippling-Muskelerkrankung	370
16.2	Amyloidmyopathie.....	371
16.3	Axiale Myopathie	371
16.4	McLeod-Syndrom	371
16.5	Critical-Illness-Myopathie und -Neuropathie	372
16.6	Fibromyalgie, chronisches Fatigue-Syndrom.....	374
16.6.1	Fibromyalgie	374
16.6.2	Chronisches Fatigue-Syndrom.....	374
16.7	Sarkopenie	375
16.8	Stiff-Person-Syndrom	375
Sachverzeichnis		381