

## 4. Myasthenien

Der Begriff Myasthenie kennzeichnet eine belastungsabhängige Muskelschwäche, die sich in Ruhe wieder bessert. Ursächlich dafür ist eine Störung der Erregungsübertragung vom Nerv auf den Muskel. Zu unterscheiden sind grundsätzlich zwei Formen der Myasthenie: die erworbene Autoimmunerkrankung „Myasthenia gravis“ (MG) und die genetisch determinierten angeborenen „kongenitalen myasthenen Syndrome“ (CMS).

Die MG ist eine Autoimmunerkrankung, bei der es zur Bildung von Autoantikörpern gegen körpereigene Bestandteile kommt – und zwar gegen die sogenannten Acetylcholinrezeptoren (AChR), die an der postsynaptischen Membran der neuromuskulären Endplatte sitzen. Kongenitale myasthene Syndrome (CMS) dagegen bilden pathogenetisch und klinisch eine heterogene Gruppe von Erkrankungen, denen eine angeborene erbliche Störung der neuromuskulären Erregungsübertragung zugrunde liegt. Ursächlich sind genetische Veränderungen verschiedener an der neuromuskulären Endplatte lokalisierter Proteine.

### Klinische Symptomatik

Klinisch machen sich beide Erkrankungen durch eine schnelle Ermüdbarkeit bei wiederholten Bewegungen bemerkbar. Am Morgen und nach Ruhepausen ist die Kraft am besten, doch nach wenigen wiederholten Bewegungen ist der Muskel erschöpft. Von den Lähmungen betroffen sind besonders kleine Muskeln, wie die der Augenlider und die äußeren Augenmuskeln. Typische Symptome sind daher eine Ptose (Hängen der Augenlider) sowie Doppelbilder. Weitere betroffene Muskelgruppen können die [mimische Muskulatur](#), die Kau- und Rachenmuskulatur, sowie die Muskulatur der Extremitäten sein. Ferner kann die Atemmuskulatur so stark beeinträchtigt werden, dass der Patient beatmet werden muss. Muskelgewebe ohne motorische Endplatten wie der [Herzmuskel](#) und die [glatte Muskulatur](#) sind nicht von der Krankheit betroffen.

Während der Erkrankungsbeginn bei der MG in jedem Alter liegen kann, treten die CMS in den meisten Fällen bereits bei Geburt oder in den ersten Lebensjahren in Erscheinung. Verlauf und Schweregrad der CMS können sehr unterschiedlich sein:

Die Symptomatik reicht vom schweren „floppy-infant“-Syndrom bei Geburt bis zu einer Minimalsymptomatik mit Ptose und leichter muskulärer Schwäche im Erwachsenenalter. Im Säuglingsalter fallen Trinkschwäche, kraftloses Schreien und generalisierte muskuläre Hypotonie, mit oder ohne Ptose auf. In vielen Fällen kommt es – ausgelöst durch respiratorische Infekte – zu krisenhaften Verschlechterungen, die zu einer plötzlichen Ateminsuffizienz und zum Kindstod führen können.

## Diagnostik

Bei entsprechendem klinischen Verdacht lässt sich eine neuromuskuläre Erregungsübertragungsstörung elektrophysiologisch durch den Nachweis eines pathologischen Dekrements in der repetitiven Nervenstimulation sichern.

Bei der autoimmunologisch verursachten MG lassen sich in den meisten Fällen AChR-Antikörper im Serum der Patienten nachweisen. Bei den hereditären CMS finden sich diese dagegen nicht. Hier spielt die Molekulargenetik zum Nachweis der ursächlichen genetischen Veränderung die herausragende diagnostische Rolle.

## Therapiemöglichkeiten

Bezüglich der Therapiemöglichkeiten unterscheiden sich MG und die CMS.

Symptomatisch lässt sich die MG durch die Gabe von Acetylcholinesterase-Hemmern (Mestinon®) behandeln. Diese Wirkstoffe steigern das Angebot des Botenstoffs Acetylcholin im synaptischen Spalt, weil sie den schnellen Abbau des Acetylcholins durch die Acetylcholinesterase verhindern. Damit bessert sich die neuromuskuläre Erregungsübertragung. Ursächlich wird die Myasthenia gravis durch eine Unterdrückung des körpereigenen Immunsystems behandelt (immunsuppressive Therapie) z.B. mit Cortison. Eine weitere Therapiemöglichkeit kann die Entfernung der Thymusdrüse sein, die in der Pathogenese der Erkrankung eine Rolle spielt.