

# 3. Myopathien

## Klinische Symptomatik

Unter dem Begriff „Myopathien“ versteht man eine Reihe von äußerst heterogenen Krankheitsbildern, denen eine primäre Erkrankung des Muskels zugrunde liegt. Unterschieden werden dabei Muskeldystrophien, kongenitale Myopathien, Strukturmyopathien, Myotonien und myotone Dystrophien, entzündliche Muskelerkrankungen (Myositiden), toxische und endokrine Myopathien.

## Diagnostik

Wenn die Symptome Muskelschwäche und Muskelatrophie im Vordergrund stehen, bedürfen sie einer eingehenden, durch gezielte Befragung ergänzten Analyse. Vor allem bei Muskelschwäche sind genaue Angaben über deren Hauptlokalisation, den zeitlichen Verlauf ihrer Entstehung und Ausbreitung, ihr Ausmaß (praktische Beispiele für die konkrete Bewegungsbehinderung) und die besondere Verlaufscharakteristik (z. B. episodisch, schubweise oder langsam progredient) der Grundstein für die richtige Diagnose. Die Bestimmung der Kreatinkinase (CK) im Blut erlaubt einen einfachen und schnellen Überblick über das Ausmaß des Muskelfaseruntergangs, sie gibt in der Regel aber keinen eindeutigen Hinweis auf den Grund des Zelluntergangs und damit auf die zugrunde liegende Erkrankung. Im Allgemeinen gilt die Faustregel, dass eine CK über 1000 U/l (normal < 180 U/l) auf eine primär myogene Ursache hindeutet. Allerdings gibt es auch Myopathien mit normaler CK.

Die Elektromyographie (EMG) sollte als Hilfsuntersuchung für die Diagnose einer Muskelerkrankung herangezogen werden, aber nie als einziger Befund zur Diagnosestellung dienen. Myopathien zeigen ein charakteristisches EMG-Muster, ohne dass daraus die Ursache der Erkrankung hervorgeht.

Die Kernspintomographie (MRT) ist das wichtigste bildgebende Verfahren bei entzündlichen Muskelkrankheiten. Bei akuten Myositiden kann häufiger ein Muskelödem dokumentiert werden. Bei chronischen Myositiden kann durch den Einsatz fettunterdrückender Untersuchungssequenzen eine für die

Gewebeentnahme (Muskelbiopsie) noch besonders geeignete Stelle festgelegt werden, bei der noch keine vollständige fettige Transformation des Muskels erfolgt ist.

Nach wie vor kommt der feingeweblichen Untersuchung einer Muskelbiopsie große Bedeutung zu. Die Untersuchung der Muskelbiopsie gehört wegen der Vielfalt der heute möglichen und erforderlichen Techniken in die Hände von Speziallabors. Für die Auswahl des Biopsieortes gilt als Faustregel, dass ein Extremitätenmuskel gewählt werden sollte, der im Verteilungsmuster der Erkrankung betroffen, jedoch nicht komplett paretisch ist.

## **Therapiemöglichkeiten**

Die individuelle Therapie richtet sich nach der zugrunde liegenden Erkrankung, so können z.B. endokrine Myopathien durch entsprechende internistisch-medikamentöse Therapie, toxische Myopathien durch Eliminierung des auslösenden Agens und metabolische Myopathien durch Substitution fehlender Stoffwechselprodukte behandelt oder zumindest positiv beeinflusst werden. Insgesamt steht bei den meisten hereditären Myopathien die symptomatische Therapie im Vordergrund, während molekulare Therapien für die Zukunft vielversprechendes bereithalten. Insbesondere der Physiotherapie kommt bei Fehlen kausaler Therapieformen eine entscheidende Bedeutung zu, um einen Kraftzuwachs in den weniger atrophierten Muskeln als auch eine allgemeine Stabilisierung der Patienten zu bewirken und sowohl Lebensqualität als auch Arbeitsfähigkeit möglichst lange zu erhalten.

## **Besonderheiten**

Wichtige präventive Maßnahmen sind die regelmäßige Kontrolle von krankheitsspezifischen Laborwerten, sowie Herzultraschall und Lungenfunktionsprüfung zur Frage einer kardialen oder pulmonalen Beteiligung. Supportiv können assistierte Ventilation, chirurgische Intervention zur Vorbeugung von Komplikationen, medikamentöse Therapie einer kardialen Begleiterkrankung, Physiotherapie, Hilfsmittelversorgung und Sozialberatung zur optimalen Behandlung der Patienten beitragen.

