

Leitsymptome neuromuskulärer Erkrankungen

U. Schara, C. Schneider-Gold, B. Schrank, A. Della Marina

2.1 Anamnese – 6

2.2 Leitsymptome – 6

2.1 Anamnese

Der Anamnese, über welchen Zeitraum und unter welchen äußeren Bedingungen sich die Symptome entwickelt haben, kommt eine sehr wichtige differentialdiagnostische Bedeutung zu. Dabei liefern sowohl Eigenanamnese als auch Familienanamnese wichtige Informationen.

Im Kindesalter beginnt die **Eigenanamnese** schon pränatal; zu erfragen sind grundsätzlich:

- die **intrauterine Entwicklung**, fetale Symptome wie Poly- oder Oligohydramnion, verminderte Kindsbewegungen.
- der **Geburtsvorgang** mit Hinweisen für eine prä-, peri- oder postpartale Asphyxie. Dies dient der differentialdiagnostischen Abgrenzung gegenüber einer zentralnervösen Störung als Ursache eines hypotonen Neugeborenen / Säuglings. Bei einer zugrunde liegenden neuromuskulären Erkrankung kann die Geburt auch durch eine Asphyxie kompliziert sein.
- in der **Neugeborenen-Phase** Hypotonie und Muskelschwäche, bulbäre Symptome mit Schluck- und Saug Schwierigkeiten sowie respiratorische Probleme.

2.2 Leitsymptome

Bei späterer Manifestation in **jedem Lebensalter**:

- **Manifestationsalter und erste Symptome**
- motorische und mentale Meilensteine, **Muskeltonus** und **-kraft**; heute sind zunehmend neuromuskuläre Erkrankungen bekannt, die auch das ZNS und die mentale Entwicklung beeinträchtigen können. Gleichsam ist bei Multisystemerkrankungen die Skelettmuskulatur betroffen (mitochondriale Enzephalomyopathien, angeborene Störungen der Glykoylierung, CDG-Syndrome).
- **zeitlicher Ablauf**: Gibt es eine langsame Progredienz, z. B. bei einer Muskeldystrophie? Gibt es eine rasche Progredienz, z. B. wie bei rasch verlaufenden autoimmunen Myositiden (z. B. nekrotisierender Myositis) oder Myositiden im Rahmen von viralen oder bakteriellen Infekten?
- ein mögliches **episodisches Auftreten**, bei dem im Intervall Normalbefunde die Diagnostik lange Zeit erschweren können

- ein sog. »**Einbruch**« bei Infekten, d. h. eine rasche deutliche Verschlechterung von Symptomen wie Muskelschwäche, Kau- und Schluckstörungen und auch Beeinträchtigung der Atmung, z. B. bei Mitochondriopathien, metabolischen Myopathien und bei Störungen der neuromuskulären Transmission (autoimmune Myasthenia gravis, kongenitale myasthenische Syndrome)
- **Rhabdomyolysen** mit Erhöhung des Myoglobins im Serum und Urin mit Braunverfärbung, z. B. bei metabolischen Myopathien und auch bei der genetischen Disposition zur malignen Hyperthermie, seltener auch bei Muskeldystrophien
- andere betroffene Organsysteme (Sinnesorgane, Herz, ZNS)?

Durch die **Familienanamnese** können Informationen über weitere betroffene Familienmitglieder und die klinische Symptomatik in verschiedenen Altersstufen erfragt werden. Sie gibt Auskunft über Krankheitsverläufe und durch die Stammbaumanalyse (wünschenswert ist ein Stammbaum über mindestens drei Generationen) kann sie Hinweise für einen zugrunde liegenden Erbgang liefern.

Die entscheidenden anamnestischen Hinweise in Hinblick auf eine bestimmte neuromuskuläre Erkrankung werden jeweils **fallbezogen** dargestellt.

Literatur

- Engel AG, Franzini-Armstrong C (Hrsg., 2004) Myology. Vol 1 + 2, 3rd edn, McGraw-Hill, New York
- Forsyth R, Newton R (2007) Paediatric Neurology. Oxford Specialist Handbooks in Paediatrics. Oxford University Press, Oxford UK
- Mortier W (1994) Muskel- und Nervenkrankungen im Kindesalter. Georg Thieme Verlag Stuttgart
- Schara U (2012) Neuromuskuläre Erkrankungen. In: Gortner L, Meyer S, Sitzmann FC (Hrsg.). Duale Reihe Pädiatrie. Stuttgart, Georg Thieme Verlag, S. 688–712
- Schara U (2013) Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter. Erhöhung der Kreatinkinase: Sinnvolles Vorgehen. Pädiatr Praxis 80, 447–460
- Zschocke J, Hoffmann GF (2012) Vademecum Metabolicum. Diagnose und Therapie erblicher Stoffwechselkrankheiten. Schattauer Verlag, Milupa Metabolics GmbH, Friedrichsdorf und Stuttgart

Klinik und Transition neuromuskulärer Erkrankungen

Neuropädiatrie trifft Neurologie

Schara, U.; Schneider-Gold, C.; Schrank, B.

2015, XIII, 204 S. 90 Abb., Softcover

ISBN: 978-3-662-44238-8