

Vorwort

Neuromuskuläre Erkrankungen beinhalten Erkrankungen der Motorneurone in der Medulla oblongata und im Rückenmark, der peripheren Nerven, der Nerv-Muskel-Synapse sowie der Herz- und Skelettmuskulatur. Es handelt sich im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter um seltene Erkrankungen, für viele gibt es keine Angaben zur Prävalenz und Inzidenz. Eine kausale Therapie kann derzeit für keine der Erkrankungen angeboten werden.

Dennoch ist die individuelle Diagnosesicherung notwendig, um in der Beratung der Patienten und deren Familien bessere Aussagen zu Prognose und ggf. Pränataldiagnostik machen zu können sowie die symptomatische Therapie der Patienten zu optimieren. Durch eine sorgfältige Anamnese und klinische Untersuchung lassen sich Leitsymptome herausarbeiten, die in dem weiteren »work-up« um Neurophysiologie, Bildgebung der Muskulatur, Muskelbiopsie und genetische Analysen individuell sinnvoll ergänzt werden müssen. Neuromuskuläre Erkrankungen können sich in unterschiedlichen Altersstufen mit differenten Phänotypen manifestieren. Bei bekannter klinischer und genetischer Heterogenität ist die Planung der Diagnostik für jeden individuellen Patienten eine Herausforderung im klinischen Alltag. Bei fehlenden kausalen Therapieoptionen ist die umfassende symptomatische Therapie umso wichtiger; in der Regel ist sie multidisziplinär angelegt und erfordert Kooperationen mit Kardiologen, Pulmonologen, Gastroenterologen, Endokrinologen und Orthopäden mit Expertise im Kindes- und / oder Erwachsenenalter. Aufgrund der verbesserten Betreuung hat sich die Lebensqualität und -erwartung bei vielen der Erkrankungen positiv verändert, sodass zahlreiche Betroffene heute das Erwachsenenalter erreichen. Im Gegensatz dazu ist aktuell eine geordnete Transition in den gegebenen begrenzten und sehr heterogenen Versorgungsstrukturen von der Kinder- in die Erwachsenen-Versorgung selten möglich.

Die Autoren möchten mit diesem Buch den Themen *Unterschiedliche Phänotypen einer neuromuskulären Erkrankung im Kindes- und Erwachsenenalter* und *Die Transition der Patienten von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin* Rechnung tragen. Es soll motivierend werben für eine Betrachtung der Krankheitsbilder in beide Altersrichtungen und für eine multidisziplinäre Patientenversorgung in jedem Alter. Mit dem Kapitel zu sinnvollen diagnostischen Möglichkeiten soll es einen Werkzeugkasten für alle Pädiater, Neuropädiater, Neurologen und beteiligte Spezialisten darstellen. Mit zahlreichen Kasuistiken möchten die Autoren bei unterschiedlichen Erkrankungen das individuelle Vorgehen im Kindes- wie im Erwachsenenalter verdeutlichen; hier sollen jahrelange eigene Erfahrungen, Abbildungen und praxisnahe Empfehlungen als Stilelemente den didaktischen Aufbau unterstützen.

Dies soll ein erstes Buch sein, das systematisch und interdisziplinär die Transition bei neuromuskulären Erkrankungen behandelt. Es möge eine Hilfe im praktischen Alltag für jeden sein, der Patienten mit diesen seltenen Erkrankungen betreut, ob jung oder älter. Es soll rasch Antworten auf verschiedenste Fragen zu einer Erkrankung geben und die Lektüre möge Freude bereiten. Dann ist das Ziel erreicht.

Ulrike Schara, Christiane Schneider-Gold, Bertold Schrank, Adela Della Marina

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