Inhalt

I Diagnostik

1 Anamnese **11**

2 Klinische Untersuchung **14**

3 Technische Untersuchungen **16**
3.1 Labordiagnostik 16
3.2 Neurografie 18
3.3 Elektromyografie (EMG) 19
3.4 Myosonografie 21
3.5 Neurosonografie 23
3.6 Weitere bildgebende Verfahren 24
3.7 Muskelbiopsie 25
3.8 Fibroblastenkultur 28
3.9 Genetische Diagnostik 29

4 Leitsymptome und ihre Differenzialdiagnosen **31**
4.1 Floppy-Infant-Syndrom 31
4.2 Muskelschwäche 33
4.3 Myalgien 36
4.4 Belastungsintoleranz 37
4.5 Faszikulationen 38
4.6 Fibrillationen 39
4.7 Muskel-Rippling 40
4.8 Tremor 40
4.9 Trophische Störungen der Skelettmuskulatur 41
4.10 Myotonie/Muskelsteifigkeit 43
4.11 Rhabdomyolyse 45
4.12 Ptosis 46
4.13 Externe Ophthalmoplegie 47
4.14 Störung der Pupillomotorik 48
4.15 Fazies myopathica 49
4.16 Sprechstörung-Dysarthrie 50
4.17 Schluckstörung 52
4.18 Sensibilitätsstörungen 53

5 Nichtmuskuläre Manifestationen bei Muskelerkrankungen .. 55
5.1 Respiratorische Insuffizienz 55
5.2 Kardiomyopathie 58
5.3 Zentralnervöse Manifestationen 60
5.4 Hepatopathie 62
5.5 Hörstörungen 63
5.6 Augensymptome/Störungen des Sehapparates 64
5.7 Skoliose 67
5.8 Kontrakturen 68

II Krankheiten

1 Vorderhornerkrankungen 73
1.1 Genetische Motoneuronopathien 73
1.2 Entzündliche Motoneuronerkrankungen 94

2 Neuropathien 97
2.1 Entzündliche Neuropathien 97
2.2 Hereditäre Neuropathien 117
2.3 Toxische Neuropathien 135

3 Myopathien 139
3.1 Progressive Muskeldystrophien 139
3.2 Strukturmyopathien – kongenitale Myopathien mit Strukturbesonderheiten 186
3.3 Metabolische Myopathien 198
3.4 Maligne Hyperthermie 226
3.5 Myotonie/Kanalerkrankungen 229
3.6 Entzündliche Myopathien 241

4 Neuromuskuläre Übertragungsstörungen 253
4.1 Immunogene Erkrankungen der Synapse 253
4.2 Kongenitales myasthenes Syndrom (CMS) 267
4.3 Toxische Erkankungen der neuromuskulären Übertragung . 277

III Therapeutische Grundprinzipien

1 Gesetzliche Bestimmungen der Leistungsträger 285

2 Grundsätze der Rehabilitation 287

3 Besonderheiten rehabilitativer Maßnahmen bei Kindern und Jugendlichen mit neuromuskulären Erkrankungen 288

4 Psychosoziale Betreuung **289**

5 Physiotherapie **290**

6 Ergotherapie **296**

7 Logopädie **298**

8 Anästhesie und Chirurgie bei neuromuskulären Erkrankungen **300**

IV Verzeichnisse

Literaturverzeichnis **303**

Autorenverzeichnis **307**

Abkürzungsverzeichnis **308**

Sachwortverzeichnis **311**