

Clinical Pathway – Diagnostik von Myopathien

<p>Basisdiagnostik</p> <ul style="list-style-type: none"> ▶ Anamnese: <ul style="list-style-type: none"> ▶ Lokalisation Muskelschwäche ▶ Verlauf: Entstehung/Ausbreitung ▶ konkrete Bewegungsbehinderung ▶ Muskelschmerz incl. Belastungsabhängigkeit ▶ Braunfärbung des Urins ▶ Medikamenteneinnahme (v.a. Statine) ▶ endokrine Störungen ▶ Familienanamnese ▶ körperliche Untersuchung, vor allem: <ul style="list-style-type: none"> ▶ Verteilungstyp Paresen ▶ Muskelatrophie ▶ Kontrakturen ▶ Skelettveränderungen ▶ myotone Zeichen ▶ Rippling des Muskels ▶ Labor: <ul style="list-style-type: none"> ▶ CK ▶ TSH ▶ ggf. Autoantikörper ▶ EMG ▶ Neurografie <p>erweiterte Diagnostik (fakultativ)</p> <ul style="list-style-type: none"> ▶ Bildgebung: MRT (CT, Sonografie) ▶ kardiale Diagnostik ▶ Lungenfunktion ▶ Ophthalmologie ▶ Endokrinologie 	<input type="radio"/> Myotonie (klinisch/EMG)	<ul style="list-style-type: none"> ▶ Molekulargenetik myotone Dystrophie Typ 2 ▶ weiter s. LL „Myotone Dystrophien, nicht dystrophe Myotonien und periodische Lähmungen“ 		
	<input type="radio"/> Gliedergürtelsyndrom	<input type="radio"/> keine Myotonie (klinisch/EMG)	<input type="radio"/> V.a. Gliedergürtel-dystrophie	<ul style="list-style-type: none"> ▶ Molekulargenetik: MLPA-Dystrophin-Gen ggf. Sequenzierung Dystrophin-Gen und LGMD-Gene ▶ Muskelbiopsie ▶ kardiale Diagnostik
			<input type="radio"/> alle anderen	<ul style="list-style-type: none"> ▶ Muskelbiopsie ▶ kardiale Diagnostik ▶ bei Myositis weiter s. LL „Myositiden“
	<input type="radio"/> distale Muskelschwäche	<input type="radio"/> Myotonie (klinisch/EMG)		<ul style="list-style-type: none"> ▶ Molekulargenetik myotone Dystrophie Typ 1 ▶ weiter s. LL „Myotone Dystrophien, nicht dystrophe Myotonien und periodische Lähmungen“
		<input type="radio"/> keine Myotonie (klinisch/EMG)		<ul style="list-style-type: none"> ▶ Muskelbiopsie
	<input type="radio"/> okulopharygeales Syndrom/externe Ophthalmoplegie			<ul style="list-style-type: none"> ▶ Molekulargenetik OPMD ▶ Muskelbiopsie
	<input type="radio"/> fazioskapulohumeroperoneales Syndrom			<ul style="list-style-type: none"> ▶ Molekulargenetik FSHD
	<input type="radio"/> Rhabdomyolyse-Attacken			<ul style="list-style-type: none"> ▶ Unterarmbelastungstest ▶ Acyl-Carnitin-Spektrum ▶ Muskelbiopsie
	<input type="radio"/> Myalgien/Krampi			<ul style="list-style-type: none"> ▶ siehe LL „Diagnostik und Differenzialdiagnose bei Myalgien“
	<input type="radio"/> Myotonie/periodische Paralysen			<ul style="list-style-type: none"> ▶ Untersuchung Ionenkanalgene ▶ weiter s. LL „Myotone Dystrophien, nicht dystrophe Myotonien und periodische Lähmungen“
<input type="radio"/> asymptomatische Hyper-CK-ämie			<ul style="list-style-type: none"> ▶ MRT Muskeln ▶ Muskelbiopsie oder Verlaufskontrolle 	