

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 ▶ Muskeltrophik ▶ Kontrakturen ▶ Skelettveränderungen ▶ myotone Zeichen ▶ Rippling des Muskels ▶ Labor: <ul style="list-style-type: none"> ▶ CK ▶ TSH ▶ ggf. Autoantikörper ▶ ggf. Alpha-Glukosidase Trockenblut ▶ EMG ▶ Neurografie <p>erweiterte Diagnostik (fakultativ)</p> <ul style="list-style-type: none"> ▶ Bildgebung: MRT (Sonografie, CT) ▶ kardiale Diagnostik ▶ Lungenfunktion ▶ Ophthalmologie ▶ Endokrinologie 	<input type="radio"/> Gliedergürtelsyndrom	<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"/> 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"> ▶ Molekulargenetik, ggf. 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/Molekulargenetik 	
	<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"> ▶ Ggf. MRT Muskeln ▶ Ggf. Molekulargenetik/Muskelbiopsie oder Verlaufskontrolle 		