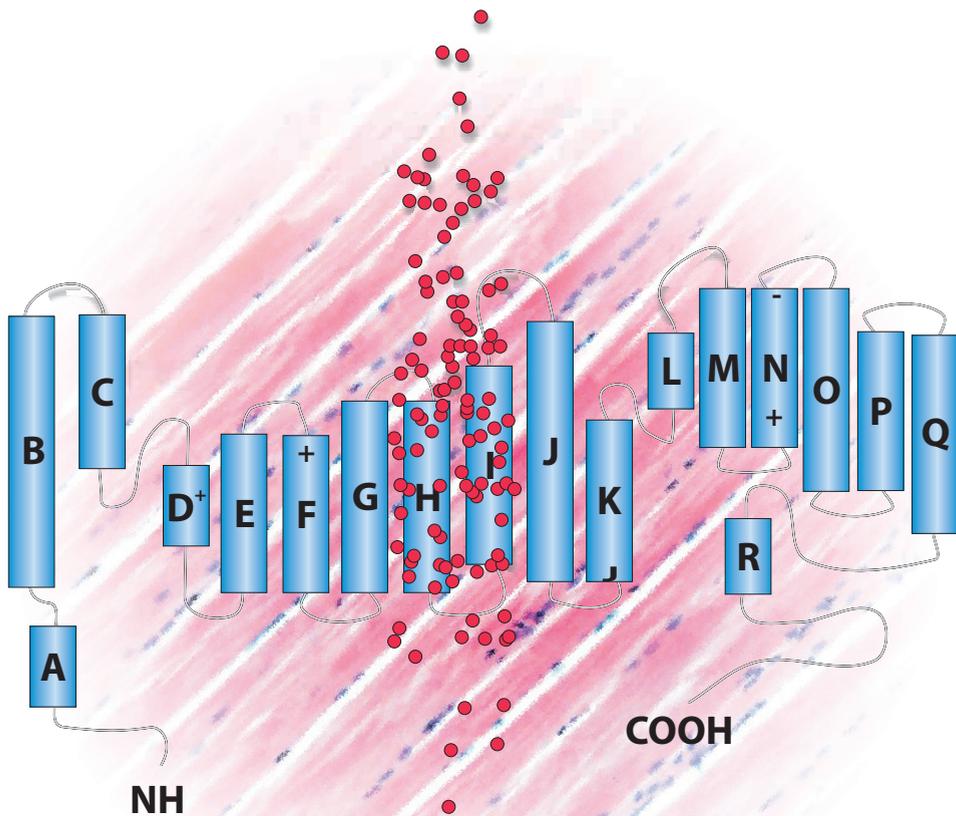


Myotone Muskelerkrankungen – Nicht-dystrophe und dystrophe Myotonien

Prof. Dr. Christiane Schneider-Gold
Prof. Dr. Benedikt Schoser
Prof. Dr. Matthias Vorgerd



Myotone Muskel- erkrankungen – Nicht-dystrophe und dystrophe Myotonien



UNI-MED Verlag AG
Bremen - London - Boston

Schneider-Gold, Christiane:

Myotone Muskelerkrankungen – Nicht-dystrophe und dystrophe Myotonien/
Christiane Schneider-Gold.-

1. Auflage - Bremen: UNI-MED, 2021

ISBN 978-3-8374-6431-3

© 2021 by UNI-MED Verlag AG, D-28323 Bremen,
International Medical Publishers (London, Boston)
Internet: www.uni-med.de, e-mail: info@uni-med.de

Printed in Europe

Das Werk ist urheberrechtlich geschützt. Alle dadurch begründeten Rechte, insbesondere des Nachdrucks, der Entnahme von Abbildungen, der Übersetzung sowie der Wiedergabe auf photomechanischem oder ähnlichem Weg bleiben, auch bei nur auszugsweiser Verwertung, vorbehalten.

Die Erkenntnisse der Medizin unterliegen einem ständigen Wandel durch Forschung und klinische Erfahrungen. Die Autoren dieses Werkes haben große Sorgfalt darauf verwendet, daß die gemachten Angaben dem derzeitigen Wissensstand entsprechen. Das entbindet den Benutzer aber nicht von der Verpflichtung, seine Diagnostik und Therapie in eigener Verantwortung zu bestimmen.

Geschützte Warennamen (Warenzeichen) werden nicht besonders kenntlich gemacht. Aus dem Fehlen eines solchen Hinweises kann also nicht geschlossen werden, daß es sich um einen freien Warennamen handele.

UNI-MED. Die beste Medizin.

In der Reihe UNI-MED SCIENCE werden aktuelle Forschungsergebnisse zur Diagnostik und Therapie wichtiger Erkrankungen “state of the art” dargestellt. Die Publikationen zeichnen sich durch höchste wissenschaftliche Kompetenz und anspruchsvolle Präsentation aus. Die Autoren sind Meinungsbildner auf ihren Fachgebieten.

Der Verlag dankt der Firma Hormosan Pharma GmbH für die Unterstützung der Produktion dieser Auflage. Der Verlag versichert, dass der Industriepartner keinerlei Einflussnahme auf den Inhalt des Buches, insbesondere auch nicht auf Therapieempfehlungen, nehmen konnte.

Vorwort und Danksagung

Myotone Muskelerkrankungen zählen zu den seltenen Erkrankungen und werden häufig erst verzögert diagnostiziert. Klinisch und genetisch gliedern sie sich in die nicht-dystrophen Myotonien (NDM), die auf genetischen Defekten des muskulären Chlorid- oder Natriumkanals beruhen und reine Ionenkanalerkrankungen darstellen, und die dystrophen Myotonien, üblicherweise als myotone Dystrophien bezeichnet. Zu den NDM zählen die Myotonia congenita Thomsen/Becker, Paramyotonia congenita, die Kalium-sensitiven Myotonien (Myotonia fluctuans oder permanens) und die Acetazolamid-sensitiven Myotonien. Die myotonen Dystrophien lassen sich sowohl klinisch als auch genetisch in eine myotone Dystrophie Typ 1 und 2 (DM1 und DM2) differenzieren. Die DM1 und DM2 stellen sogenannte Repeat-Erkrankungen mit Myotonie und Muskelschwäche und multisystemischem Symptomspektrum einschließlich Katarakt, Herzbeteiligung, Diabetes mellitus, Hypogonadismus, ZNS-Beteiligung mit *White matter lesions* u.v.m dar. Die DM1 ist mit einer CTG-Repeat-Expansion im Dystrophia myotonica-Proteinkinase-Gen auf Chromosom 19q13.3, die DM2 mit einer CCTG-Repeat-Expansion im Intron 1 des CNPB-Gens auf Chromosom 3q21.3 assoziiert.

Dieses Buch soll dazu beitragen, einen Überblick über diese Erkrankungen zu vermitteln und die Aufmerksamkeit hinsichtlich myotoner Muskelerkrankungen und das Verständnis für die unterschiedlichen Facetten und krankheitsassoziierten Fragestellungen und Problematik der verschiedenen Formen zu verbessern. Ein weiterer Fokus liegt auf der symptomatischen Therapie sowohl bei NDM als auch bei DM1 und DM2. Auch mögliche zukünftige Therapien werden kurz umrissen.

Bochum und München, im Juli 2021

Prof. Dr. Christiane Schneider-Gold, Bochum

Prof. Dr. Benedikt Schoer, München

Prof. Dr. Matthias Vorgerd, Bochum

Autoren

Prof. Dr. Christiane Schneider-Gold
Klinik für Neurologie – Neuromuskuläre Ambulanz
St. Josef-Hospital
Klinikum der Ruhr-Universität Bochum
Gudrunstraße 56
44791 Bochum
Kap. 2., 3.

Prof. Dr. Benedikt Schoser
Friedrich-Baur-Institut
Neurologische Klinik
LMU-Klinikum
Ludwig-Maximilians-Universität München
Ziemssenstr. 1a
80336 München
Kap. 4.

Prof. Dr. Matthias Vorgerd
Neurologische Klinik der Ruhr-Universität Bochum
Berufsgenossenschaftliches Universitätsklinikum Bergmannsheil GmbH
Bürkle-de-la-Camp-Platz 1
44789 Bochum
Kap. 1., 2.