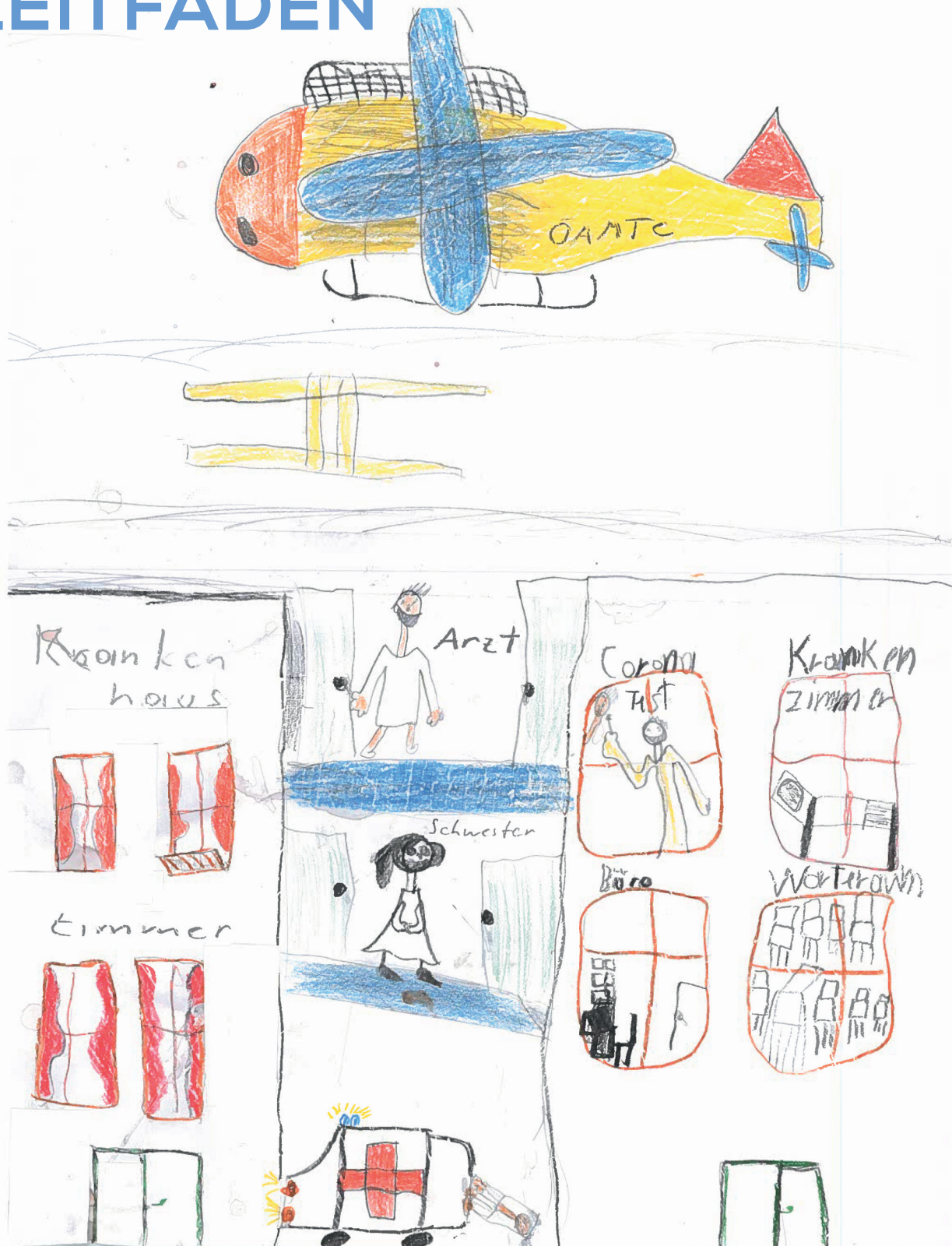


# NEUROMUSKULÄRE KRANKHEITEN

im Kindes- und Jugendalter erfolgreich  
diagnostizieren

## LEITFADEN



## Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen!

Neuromuskuläre Krankheiten des Kindes- und Jugendalters sind eine große Gruppe von Krankheiten. Jede einzelne kann sich mit ausgeprägter klinischer Variabilität präsentieren. Daher ist die Erstellung eines einfachen Entscheidungsbaumes nicht möglich.

Dieser Leitfaden soll KinderärztInnen unterstützen, die ein Kind unter der Fragestellung „Verdacht auf neuromuskuläre Krankheit“ erstmals sehen. Dabei soll es bereits im Erstkontakt zu einer möglichst exakten, systematischen Beschreibung von Anamnese und klinischem Bild kommen, um zielgerichtet erste laborchemische Analysen durchzuführen. Mit dieser Beschreibung kann dann Kontakt zu entsprechenden Spezialisten aufgenommen werden, um eine rasche, fokussierte und ökonomisch sinnvolle, für die PatientInnen möglichst wenig belastende spezifische Diagnostik einzuleiten. **Die zeitliche Komponente ist besonders für die behandelbaren Krankheiten dieser Gruppe entscheidend - sie sollten so früh wie möglich diagnostiziert werden.**

Mit freundlichen Grüßen der Autoren

Prof. Dr. Dipl.-Psych. Martina Huemer

OA Dr. Martin Flegler

Zur Illustration sind hier einige behandelbare neuromuskuläre Krankheiten des Kindes- und Jugendalters nach dieser Vorgehensweise mit kurzen „Steckbriefen“ aufgeführt

### Morbus Pompe, infantile Form

- Kongenitale symmetrische muskuläre Hypotonie und proximal betonte Muskelschwäche mit stark verminderten Spontanbewegungen
- Saug-, Schluck- und Atemstörung („paradoxe Schaukelatmung“ und „Glockenthorax“); Sprachstörung
- Oft große Zunge
- Rasch zunehmende respiratorische Insuffizienz und pulmonale Infekte
- Fehlende Kopfkontrolle
- Creatinkinase (CK) erhöht (> 2-3x oberer Normbereich)
- Hypertrophe Kardiomyopathie
- Im Verlauf oft Hörstörungen



Abb. 1: Morbus Pompe, infantile Form

### Muskeldystrophie Duchenne

- X-chromosomal erblich
- Primäre Manifestation 1.-6. Lebensjahr
- Muskelschwäche
- Rasch progrediente Gangstörung
- Gower-Zeichen
- Kognitive- und Sprachentwicklungsstörung in 30-40%
- CK >10 fach erhöht
- Zunächst proximales Verteilungsmuster
- Hypertrophie der Waden
- Kardiale Beteiligung (Arrhythmien, Dilatative Kardiomyopathie)

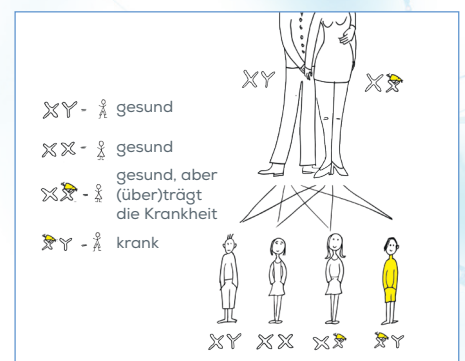


Abb. 2: Muskeldystrophie Duchenne

### Spinale Muskelatrophie Typ 1 (Werdnig-Hoffmann)

- Intrauterin verminderte Kindsbewegungen
- Kongenitale symmetrische muskuläre Hypotonie und proximal betonte Muskelschwäche mit stark verminderten Spontanbewegungen
- Areflexie
- Saug-, Schluck- und Atemstörung („paradoxe Schaukelatmung“ und „Glockenthorax“)
- Wacher und aufmerksamer Blick. Normale mentale Entwicklung
- Faszikulationen der Zunge
- Rasch zunehmende respiratorische Insuffizienz und pulmonale Infekte
- Fehlende Kopfkontrolle
- CK normal bis gering erhöht



Abb. 3: SMA Typ 1 (Werdnig-Hoffmann)





Titelbild: Mit freundlicher Genehmigung von OA Dr. Martin Flegler, Landeskrankenhaus Bregenz

Abb. 1: Mit freundlicher Genehmigung von Prof. Dr. Andreas Hahn, Universitätsklinikum Gießen

Abb. 2: Mit freundlicher Genehmigung von Prof. Dr. Dipl.-Psych. Martina Huemer, Landeskrankenhaus Bregenz

Abb. 3: Mit freundlicher Genehmigung der Angehörigen

---

Autoren:

Prof. Dr. Dipl.-Psych. Martina Huemer  
OA Dr. Martin Flegler

Landeskrankenhaus Bregenz  
Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde  
Carl-Pedenz-Straße 2  
6900 Bregenz



**LANDESKRANKENHAUS BREGENZ**  
*Akademisches Lehrkrankenhaus*

---

Diesen Leitfaden können Sie auch unter:

[https://www.landesskrankenhaus.at/  
leistungsangebot/fuer-patienten/  
medizinische-fachbereiche/lkh-bregenz/  
kinderheilkunde/ambulanzen](https://www.landesskrankenhaus.at/leistungsangebot/fuer-patienten/medizinische-fachbereiche/lkh-bregenz/kinderheilkunde/ambulanzen)

herunterladen.

