

INHALTSVERZEICHNIS

1. Physiologie I - Genetische Störungen Skelettmuskel	1
1.1. Kanalkrankheiten	1
1.2. Arten	1
1.3. Kanäle	1
1.4. Natriumkanal	1
1.5. Paramyotonia congenita	1
1.6. Hyperkalämische periodische Paralyse	1
1.7. Hypokaliämische periodische Paralyse	1
1.8. Clorid-Kanal	2
1.9. Zusammenfassung	2

1. PHYSIOLOGIE I - GENETISCHE STÖRUNGEN SKELETTMUSKEL

Kühn

1.1. Kanalkrankheiten.

- probleme bei den Ionenkanälen
- 1 von 1000 Leuten hat so eine Krankheit
- Häufig prozrierender Trigger wie Kälte oder körperliche Aktivität

1.2. Arten.

- Genetische gründe → Heute
- Toxische Gründe
- Transkriptionsproblem-Gründe

1.3. Kanäle.

- Kationen- & Anionenkanäle
- Ort: Muskelzellmembran, SR-Membran, Synaptische membranen
- Problem bei Kalium-Ionenkanälen: Die Domänen die je durch ein Gen kodiert werden sind nicht-kovalent miteinander verbunden → Großer effekt bei mut
- Natriumkanäle: nicht ganz so schlimm, da mehrere Gene für eine Untereinheit

- Kalziumkanäle: 8 Gene für 6 verschiedene Kanäle
- Mehrere möglichkeiten der Störungen: Myotonie oder Paralyse verschiedener Ursprünge
- Störungen können natürlich an vielen Orten auftreten, anschließend werden die entsprechenden Krankheiten vorgestellt

1.4. Natriumkanal.

- Natriumkanal: Immer α -Untereinheit
- meist lokalisation im Spannungssensor

1.5. Paramyotonia congenita.

- wenn man den Arm kühlt kann er z.B. nicht mer die Faust öffnen
- Nächster Schritt: Paralyse
- Eindrucksvoller film: Bei Kühlung werden ein Haufen APs ausgelöst, Danach Schwäche wegen der Erschöpfung
- häufig betroffen: Gesicht, Nacken (Eislutschen, Luftzug...)
- Grund: verlangsamte/unvollständige schnelle Inaktivierung
- das Equivalent zum Kalium Ball an der Chain ist sozusagen träge (eine Schleife)

1.6. Hyperkalämische periodische Paralyse. autosomal-dominant

- leichte Paresen mit Attackencharakteristik (z.B: halbe Stunde)
- autosomal-dominant
- bei Stress, Körperl. Anstrengung aber auch in Ruhe
- auch Kaliumzufuhr oder Nahrungskarenz

1.7. Hypokaliämische periodische Paralyse.

- auch autosomal dominant
- schlimmer
- bereits im Kindesalter
- Parese über Stunden/Tage
- Problem: Leckstrom
- Zwei Typen: Entweder Leckstrom im Ruhezustand oder im aktiven Zustand, jeweils am Spannungssensor, der ja eigentlich andere Aufgaben hat

1.8. **Clorid-Kanal.** Myotonia Congenita

- Kopfempfindlich, wenn man auf die Zunge oder den Daumenmuskel klopft mit Reflexhammer gibt es einen Krampf
- auch Augenlieder krampfen wenn man sie arg kräftig zukneift
- verlangsamte Repolarisation ist da Problem
- Typen Thomson oder Becker

1.9. **Zusammenfassung.**

- irgendwie ist immer der Ablauf des AP gestört
- verzögerte Na-Inaktivierung
- verminderte Cl-Leitfähigkeit
- Youtube nachsehen: myotonic goats, soll sehr lustig sein