

## INHALTSVERZEICHNIS

- 1. Neuropatho II
- 1.1. Grundlagen
- 1.2. Muskeldystrophie
- 1.3. Diag
- 1.4. Duchenne
- 1.5. Myotone Dystrophie
- 1.6. Charcot-Marie-Tooth
- 1.7. spinale Muskelatrophie
- 1.8. SMA I
- 1.9. SMA II
- 1.10. SMA III

### 1. NEUROPATHO II

Erbliches - Frau Professor Zerres, Nein: Rudnik-Schöneborn

#### 1.1. Grundlagen.

- motorische Einheit
- Dystrophin meistens betroffen

#### 1.2. Muskeldystrophie.

- ab 5 Lebensjahr
- mit 10-15 Jahren kein gehen mehr möglich
- Tod mit 20 durch Atemstillstand

#### 1.3. Diag.

- Elektromyographisch kann festgestellt werden ob Muskel oder Nerv betroffen ist
- Muskelbiopsie oft nächster Schritt
- Muskeldystrophie im Mikroskop mit viel BG zwischen den Muskelzellen
- Immunhistochemisch kann man nun feststellen ob Duchenne oder sonst was

#### 1.4. Duchenne.

- 1 • autosomal rezessiv
- 1 • kann sogar anscheinend über Fruchtwasser untersucht werden

#### 1.5. Myotone Dystrophie.

- 1 • nicht nur am Muskel
- 1 • auch Grauer Star
- 1 • Rhythmusstörungen
- 1 • Durchfälle
- 1 • Diabetes, Schilddrüse, Hypergonadismus
- 2 • Stirnglatze
- 2 • autosomal dominant
- komischerweise wird die Krankheit immer Schlimmer je Generation
- Mild: Grauer Star im Alter
- Mittel: Stirnglatze, Myotonie
- Kongenital: Dumm und richtig richtig krank
- Fachwort: Trinucleotid-repeaterkrankungen
- Diese Wiederholungen werden immer mehr und mehr
- das waren die mit den beeindruckenden Folien

#### 1.6. Charcot-Marie-Tooth.

- Muskelschwäche Hände & Füße
- Dominante Vererbung (autosomal)
- Fachworte: CMT1 und 2
- Nervenbiopsie bringt Klarheit (Suralnerv)
- Mikroskopisch: Zwiebschalenartiger Aufbau des Nerven, wie halbgammelige Zwiebel, so unregelmäßig

#### 1.7. spinale Muskelatrophie.

- Untergang von Nervengewebe am Vorderhorn führt zu Untererregung der Muskeln und sie schrumpfen entsprechend

#### 1.8. SMA I. = Spinale Muskelatrophie

- Trichterbrust
- Starke Muskelschwäche

**1.9. SMA II.**

- nicht ganz so schlimm
- Kinder schlau
- aber natürlich Schwerbehindert
- von Kindheit an einschränkungen

- kein eigenes Verlustempfinden, da sie nie laufen lernen konnten

**1.10. SMA III.**

- Schweregrad sehr sehr unterschiedlich
- Typisch für solche Erbkrankheiten, hohe Symptombreite