

## Clinical Pathway – Diagnostik von Myopathien

<p><b>Basisdiagnostik</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Anamnese: <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Lokalisation Muskelschwäche</li> <li>▶ Verlauf: Entstehung/Ausbreitung</li> <li>▶ konkrete Bewegungsbehinderung</li> <li>▶ Muskelschmerz incl. Belastungsabhängigkeit</li> <li>▶ Braunfärbung des Urins</li> <li>▶ Medikamenteneinnahme (v.a. Statine)</li> <li>▶ endokrine Störungen</li> <li>▶ Familienanamnese</li> </ul> </li> <li>▶ körperliche Untersuchung, vor allem: <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Verteilungstyp Paresen</li> <li>▶ Muskelatrophie</li> <li>▶ Kontrakturen</li> <li>▶ Skelettveränderungen</li> <li>▶ myotone Zeichen</li> <li>▶ Rippling des Muskels</li> </ul> </li> <li>▶ Labor: <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ CK</li> <li>▶ TSH</li> <li>▶ ggf. Autoantikörper</li> </ul> </li> <li>▶ EMG</li> <li>▶ Neurografie</li> </ul> <p><b>erweiterte Diagnostik (fakultativ)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Bildgebung: MRT (CT, Sonografie)</li> <li>▶ kardiale Diagnostik</li> <li>▶ Lungenfunktion</li> <li>▶ Ophthalmologie</li> <li>▶ Endokrinologie</li> </ul>	<input type="radio"/> Myotonie (klinisch/EMG)	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Molekulargenetik myotone Dystrophie Typ 2</li> <li>▶ weiter s. LL „Myotone Dystrophien, nicht dystrophe Myotonien und periodische Lähmungen“</li> </ul>		
	<input type="radio"/> Gliedergürtelsyndrom	<input type="radio"/> keine Myotonie (klinisch/EMG)	<input type="radio"/> V.a. Gliedergürtel-dystrophie	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Molekulargenetik: MLPA-Dystrophin-Gen ggf. Sequenzierung Dystrophin-Gen und LGMD-Gene</li> <li>▶ Muskelbiopsie</li> <li>▶ kardiale Diagnostik</li> </ul>
			<input type="radio"/> alle anderen	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Muskelbiopsie</li> <li>▶ kardiale Diagnostik</li> <li>▶ bei Myositis weiter s. LL „Myositiden“</li> </ul>
	<input type="radio"/> distale Muskelschwäche	<input type="radio"/> Myotonie (klinisch/EMG)		<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Molekulargenetik myotone Dystrophie Typ 1</li> <li>▶ weiter s. LL „Myotone Dystrophien, nicht dystrophe Myotonien und periodische Lähmungen“</li> </ul>
		<input type="radio"/> keine Myotonie (klinisch/EMG)		<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Muskelbiopsie</li> </ul>
	<input type="radio"/> okulopharygeales Syndrom/externe Ophthalmoplegie			<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Molekulargenetik OPMD</li> <li>▶ Muskelbiopsie</li> </ul>
	<input type="radio"/> fazioskapulohumeroperoneales Syndrom			<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Molekulargenetik FSHD</li> </ul>
	<input type="radio"/> Rhabdomyolyse-Attacken			<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Unterarmbelastungstest</li> <li>▶ Acyl-Carnitin-Spektrum</li> <li>▶ Muskelbiopsie</li> </ul>
	<input type="radio"/> Myalgien/Krampi			<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ siehe LL „Diagnostik und Differenzialdiagnose bei Myalgien“</li> </ul>
	<input type="radio"/> Myotonie/periodische Paralyse			<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Untersuchung Ionenkanalgene</li> <li>▶ weiter s. LL „Myotone Dystrophien, nicht dystrophe Myotonien und periodische Lähmungen“</li> </ul>
<input type="radio"/> asymptomatische Hyper-CK-ämie			<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ MRT Muskeln</li> <li>▶ Muskelbiopsie oder Verlaufskontrolle</li> </ul>	