

# ERFASSUNGSBOGEN

## ZUR DIAGNOSTIK KONGENITALER MYASTHENER SYNDROME

AM FRIEDRICH-BAUR-INSTITUT, ZIEMSENSTR. 1A, 80336 MÜNCHEN, LTD. ARZT PROF. D. PONGRATZ

### Probenversand zur Molekulargenetischen Diagnostik:

10 ml EDTA-BLUT

zu senden an

**Labor für Molekulare Myologie  
AG Prof. Lochmüller  
Marchioninstr. 17  
81377 München**

- Versand bei **Raumtemperatur**
- bei Säuglingen sind 5 ml EDTA-Blut ausreichend

Nach Möglichkeit bitten wir um Beilegung eines **gelben Überweisungsscheins**. Falls eine Kostenübernahme unklar/nicht möglich ist, bitten wir um einen entsprechenden Vermerk bzw. um Rücksprache.

**Rückfragen unter 089-2180-78180 / Fax -78184  
Dr. A. Abicht, J. Müller, Dr. H. Lochmüller  
Hanns.Lochmueller@med.uni-muenchen.de  
Angela.Abicht@med.uni-muenchen.de  
Juliane\_Simona.Mueller@med.uni-muenchen.de**

- EDTA-Blutprobe von Patient:

**Vorname:**

**Name:**

- männlich  
 weiblich

**Geburtsdatum:**

Falls möglich, bitten wir um zusätzliche Blutproben von erkrankten oder nicht erkrankten Familienangehörigen!

- EDTA-Blutproben von Familienangehörigen:

- Vater:  
 Mutter:  
 Geschwister:

Kontaktadresse des Einsenders:

**Klinik:**

**Ansprechpartner/ überweisender Arzt:**

**Telefon:**

**e-mail:**

## WICHTIGE ANGABEN ZUM PATIENTEN

### 1. FAMILIENANAMNESE

Aus welchem Land stammt die Familie?

-----

Ist Blutsverwandtschaft in der Familie bekannt?

- ja  
 nein  
 keine Information

Sind andere Familienmitglieder erkrankt?:

- ja  
 nein  
 keine Information

Wieviele gesunde Geschwister hat der Patient?

-----

...bitte zeichnen Sie einen Stammbaum aus dem hervorgeht, wieviele Geschwister der Patient hat und welche Familienangehörigen betroffen sind:

## 2. ANAMNESTISCHE ANGABEN

- Erstmanifestation:**
- neonatal
  - im ersten Lebensjahr
  - Kindheit: mit Jahren
  - Jugend: mit Jahren
  - später: mit Jahren
- Motorische Entwicklung:**
- normal
  - verzögert
- Erkrankungsverlauf:**
- deutlich progredient
  - nicht oder nur gering progredient
  - Tendenz zur Besserung
- Krisenhafte Verschlechterungen (z.B. im Rahmen von Infekten):**
- nein
  - ja
- mit respiratorischer Insuffizienz:  ja  nein
- in früher Kindheit

## 3. NEUROLOGISCHER UNTERSUCHUNGSBEFUND

- Paresen:**
- generalisiert
  - selektive Muskelgruppen  rein okuläre Paresen
  - konstant
  - deutlich belastungsabhängig
  - tageszeitliche Schwankung
- andere:
- Betroffene Muskelgruppen:**
- okuläre Muskulatur  fluktuierende Ptosis
  - Bulbäre Muskulatur  eingeschränkte Bulbusbeweglichkeit
  - Schluckstörungen
  - nasale Sprache
  - Kauschwäche
  - mimischer Schwäche
- Atemmuskulatur  Vitalkapazität:
- Extremitäten  proximal Kraftgrad (1-5):
- distal Kraftgrad (1-5):
- Gliedergürtel  Schultergürtel (Scapulae alatae ?)
- Beckengürtel
- Axiale Muskulatur (ausgeprägte Skoliose ?)
- Gehfähigkeit**
- voll erhalten  eingeschränkt  stark / völlig eingeschränkt
- Gehstrecke ca.:
- Muskeleigenreflexe:**
- normal  abgeschwächt
- Muskuläre Trophik:**
- normal  Atrophien

- Kongenitale Kontrakturen:**  nein  ja
- Dysmorphie Stigmata:**  nein  ja:

## 4. ELEKTROPHYSIOLOGIE

- EMG**
- nicht durchgeführt
  - unauffällig
  - myopathisch
  - neurogen
  - anderes:

### Pathologisches Dekrement:

- distale Muskulatur
  - nachweisbar ( %)
  - nicht nachweisbar
  - nicht geprüft
- proximale Muskulatur
  - nachweisbar: ( %)
  - nicht nachweisbar
  - nicht geprüft

### Reaktion auf Einzelreiz:

- normal
- repetitiv
- nicht geprüft

### ... evtl. weitere Befunde

Einzelfaser EMG:

NLG:

### Anmerkung:

Pathologisches Dekrement: ...bei einigen Formen des kongenitalen myasthenen Syndroms nur in zum Zeitpunkt der Untersuchung klinisch schwachen Muskeln nachweisbar (evtl. induzierbar durch repetitive Beübung oder 10 Hz-Stimulation über mehrere Minuten!).

### Reaktion auf Einzelreiz:

...leicht zu übersehen, wenn Stimulationsfrequenz über 0,2 Hz oder nach kurzer Willkürkontraktion.

## 5. LABOR / MUSKELBIOPSIE

- Muskelbiopsie durchgeführt:**  nein  ja, Befund:

### Serum Creatinkinase (CK):

## 5. AZETYLCHOLIN-REZEPTOR-ANTIKÖRPER

- Azetylcholin-Rezeptor-Antikörper:**  nachweisbar
- nicht nachweisbar
  - nicht untersucht

## 6. ANSPRECHEN AUF AZETYLCHOLINESTERASE HEMMER:

- Tensilon Test:**  klinisch  deutlich positiv
- mit EMG  fraglich positiv/negativ
  - negativ
  - nicht durchgeführt
- langfristige Mestinontherapie:**  erfolgreich
- ohne Effekt
  - nur anfangs erfolgreich
  - nicht durchgeführt

## 6. WEITERE THERAPIE:

### Immunsuppressive Therapie, Plasmaaustausch, Immunglobuline...

- nicht durchgeführt
- ohne Erfolg versucht wurde:
- erfolgreich behandelt mit:

...ÜBER ERGÄNZENDE KRANKENBERICHTE SIND WIR SEHR DANKBAR

Vielen Dank für die Beantwortung unserer Fragen! Sollte der Nachweis einer entsprechenden Mutation gelingen, geht ihnen selbstverständlich ein Befund zu! Wir bitten allerdings um Geduld: Je nach Umfang der erforderlichen Untersuchungen ist mit dem Ergebnis unter Umständen erst in mehreren Monaten zu rechnen.