

WISSENSWERTES

***Nichtdystrophische  
Myotonien***



DGM · Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.



**DGM · Bundesgeschäftsstelle · Im Moos 4 · 79112 Freiburg**

Telefon 07665/9447-0

E-Mail: [info@dgm.org](mailto:info@dgm.org)

Telefax 07665/9447-20

Internet: [www.dgm.org](http://www.dgm.org)

**Spendenkonto Bank für Sozialwirtschaft**

IBAN: DE38 6602 0500 0007 7722 00 · BIC: BFSWDE33KRL

Unsere Arbeit ist von den obersten Finanzbehörden als besonders förderungswürdig und gemeinnützig anerkannt. Ihre Spende und Ihr Förderbeitrag sind deshalb steuerlich abzugsfähig.

# *Nichtdystrophische Myotonien*

## **Allgemeines**

Myotonien sind Erkrankungen, bei denen als Hauptsymptom eine generalisierte Muskelsteifigkeit besteht. Myotone Myopathien lassen sich in die Gruppe der dystrophen Myotonien und die der nicht dystrophen Myotonien unterscheiden. Bei den dystrophen Myotonien (Curschmann-Steinert und PROMM) stehen progrediente Paresen im Vordergrund, wogegen bei den nicht dystrophen Myotonien (congenitale Myotonien) Paresen weniger relevant. Beeinträchtigend ist vor allem die myotone Symptomatik, die jedoch im Lebensverlauf nicht wesentlich progredient ist. In Abhängigkeit von der Myotonieform kann sich die Muskelsteifigkeit nach längerer Belastung lösen oder aber auch erst dann auftreten. Plötzliche Bewegungen oder Erschrecken können die Steifigkeit auslösen. Im Gegensatz zu den meisten anderen Muskelerkrankungen und zu den dystrophen Myotonien sind vielfach die Muskeln hypertrophiert (auffallend dick). Molekulargenetische Defekte in unterschiedlichen Ionenkanälen, die die elektrische Aktivität der Muskulatur regeln, sind verantwortlich für die verlängerte Muskelanspannung.

## **Historie, Klassifikation und Epidemiologie**

Die erste Myotonie-Form wurde 1876 von Dr. J. Thomsen an sich selbst und seiner Familie beschrieben. Im selben Jahr wurde diese Erkrankung auch von Adolf Seeligmüller in Halle/Saale beschrieben. Gleichwohl wird diese Myotonia congenita heute lediglich mit dem Eponym Thomsen bezeichnet. Die Myotonia congenita Thomsen hat einen dominanten Erbgang und ist durch eine generalisierte Muskelsteifigkeit charakterisiert, die schon im frühesten Kindesalter in Erscheinung tritt.

In den fünfziger Jahren des 20. Jahrhunderts gelang es Prof. P. E. Becker durch die Analyse vieler Familien mit Myotonie, eine zweite, rezessive Form, die Myotonia congenita Becker, von der dominanten Form zu unterscheiden.

Schon bald zeigten elektrophysiologische Experimente, dass dieser Myotonie-Form eine reduzierte Chloridleitfähigkeit der Muskelfasermembran zugrunde liegt. Weiterführende Untersuchungen zeigten, dass bei anderen Patienten eine fehlende Inaktivierung der muskulären Natriumkanäle für die Myotonie verantwortlich sein musste.

Grundsätzlich werden entsprechend der betroffenen Ionenkanäle drei Myotonie-Formen unterschieden. (1) die **Chloridkanal-Myotonien** Thomson und Becker, wobei die Thomson Form dominant vererbt wird, die Becker-Form rezessiv und (2) die selteneren **Natriumkanal-Myotonien** mit der dominanten kälteabhängigen Paramyotonia congenita Eulenburg, der kaliumsensitiven Myotonia fluctuans und der Myotonia permanens sowie der sogenannten schmerzhaften congenitalen Myotonie.

Molekulargenetischen Untersuchungen weisen für die Becker-Myotonie auf eine ca. 10-fach höhere Inzidenz (Neuerkrankungsrate) hin als für Thomsen und die Kalium-sensitive Myotonie. Die Inzidenz für die rezessive Form Becker dürfte bei mindestens 1:20.000 (eine Neuerkrankung bei 20.000 Menschen) liegen. Damit ergibt sich für die beiden anderen Myotonie-Formen eine Inzidenz von ca. 1:200.000.

### Symptome

**Chloridkanal-Myotonien:** Neben dem unterschiedlichen Erbgang gibt es einige klinische Unterschiede: Anders als die Thomson-Form beginnt die Becker-Form in der Regel später (Einschulalter oder danach) und ist bei stärkerer Ausprägung der myotonen Steifigkeit von einer vorübergehenden Muskelschwäche begleitet. Die Schwäche tritt bei den ersten Kontraktionen (Muskelaktionen) nach einer Ruhephase auf und kann den Patienten mehr behindern als die Steifigkeit. In den oberen Extremitäten ist die Schwäche stärker ausgeprägt, in den Beinen mehr die Steifigkeit, die häufiges Hinfallen verursacht. Viel deutlicher als bei der Thomsen-Form sind bei den meisten Becker-Patienten die Glutäal-(Gesäß-), Oberschenkel- und Wadenmuskeln hypertrophiert, aber schwach. In besonders schweren Fällen führt die Myotonie zur Muskelverkürzung, die Spitzfüße

mit der Folge einer Lendenlordose (Hohlkreuz) und eine eingeschränkte Streckbarkeit der Ellbogengelenke hervorrufen kann. Das Fortschreiten der Steifigkeit kann sich bis in die dritte Lebensdekade erstrecken. In einigen Fällen kann die Myotonie sogar zu Verkürzung der Muskulatur mit eingeschränkter Beweglichkeit im Ellenbogengelenk und Spitzfußstellung führen.

Beiden Formen gemeinsam ist eine generalisierte Myotonie, die durch ein sog. „warm up“-Phänomen gekennzeichnet ist: Die Myotonie nimmt bei wiederholten Muskelkontraktionen ab. Die Myotonie zeigt sich typischerweise beim festen Händedruck an der Unfähigkeit, die Hand loszulassen. Am stärksten ausgeprägt ist dieser sogenannte „grip myotonia“ nach vorausgegangener 10-minütiger Muskelentspannung. Auch kann das Loslassen eines Türknaufs nach Öffnen der Tür für einige Sekunden verzögert sein. Ebenso kann die Geschicklichkeit der Handmuskulatur vermindert sein. Ferner ist das sogenannte „lid lag“-Phänomen typisch: nach Augenschluss kann das Oberlid nur verlangsamt gehoben werden. So können die Patienten beim Niesen die unwillkürlich geschlossenen Augenlider nicht wieder schnell öffnen, was z.B. beim Autofahren eine erhebliche Gefährdung darstellt. Die Steifigkeit der Zungenmuskulatur kann zu einer undeutlichen verwaschenen Sprache führen. Das Kauen von festen Speisen kann durch die Beteiligung der Kaumuskulatur erschwert sein.

Das Beklopfen der Muskulatur löst eine myotone Reaktion, die man Perkussionsmyotonie nennt, aus.

Im Erwachsenenalter bleibt das Ausmaß der Myotonie konstant und die Lebenserwartung ist normal. Becker-Myotoniker sind in ihrer manuellen Geschicklichkeit beeinträchtigt, was bereits bei der Berufswahl berücksichtigt werden muss. Bei mentalem Stress verstärkt sich die Myotonie. Heftiges Erschrecken oder plötzliche Bewegungen (wie beim Busfahren im Stehen) führen leicht zu Stürzen. Auch bei den Chloridkanal-Myotonien kann Kälte die Myotonie verstärken. Häufig ist die Myotonie von anhaltenden Schmerzen begleitet, die nicht gut auf die üblichen Schmerzmittel ansprechen.

Männer sind meist stärker betroffen als Frauen, bei denen die myotone Symptomatik manchmal erst durch Hypothyreose (Schilddrüsenunterfunktion) oder Schwangerschaft in Erscheinung tritt.

Bei der **Paramyotonia congenita Eulenburg** (Natriumkanal-Myotonie) findet sich kein warm-up Phänomen. Die myotonen Symp-

tome zeigen sich typischerweise erst im Verlauf der Bewegung bei initial unbeeinträchtigter Bewegung und können von für mehrere Stunden anhaltenden Schwäche gefolgt sein. Lebensbedrohlich ist bei der Paramyotonia Eulenburg z. B. das Baden an einem heißen Sommertag in einem See. Die Kälte des Wassers kann zu einer schweren Myotonie führen, die das Schwimmen unmöglich macht und ein Ertrinken verursachen kann.

Die **Kalium-sensitive Myotonie** unterscheidet sich von den Chloridkanal-Myotonien Thomsen und Becker dadurch, dass die myotone Steifigkeit durch orale Kaliumeinnahme (1–2 Kalium-Brausetabletten) verstärkt wird, was zur Diagnose genutzt werden kann. Hierbei muss darauf hingewiesen werden, dass die Natriumkanal-Myotonie in verschiedenen starken Ausprägungen vorkommt. Die leichteste Form ist die **Myotonia fluctuans**, die schwerste Form einer Myotonie ist die Myotonia permanens. Bei der Myotonia fluctuans wird die Steifigkeit durch Muskelarbeit hervorgerufen, tritt aber erst mit einer Verzögerung von etwa einer Stunde auf und hält dann 1 bis 2 Stunden an. Durch diese arbeitsbedingte Myotonie wird das warm-up-Phänomen maskiert, es lässt sich aber bei wiederholter Kontraktion und Erschlaffung vieler Muskelgruppen beobachten.

Patienten mit **Myotonia permanens** sind durch die kontinuierliche Aktivität in den verschiedenen antagonistischen Muskeln mehr oder weniger unbeweglich und können eine eindruckliche Muskelhypertrophie zeigen. Bei ausgeprägter klinischer Myotonie muss wegen der Gefahr der Atemschwäche deshalb eine diagnostische orale Kaliumgabe unterbleiben.

### Diagnostik

Die ausführliche Befragung zur **Krankengeschichte** und den Symptomen kann vielfach schon den Weg weisen. Eine **klinische Untersuchung** wird einzelne der oben genannten Symptome zeigen.

In einer **Blutuntersuchung** findet man bei den Chloridkanal-Myotonien die Gamma-GT häufig leicht erhöht, die CK (Kreatinkinase) nur manchmal. Bei der Natriumkanal-Myotonie ist die Gamma-GT normal, aber die CK häufig erhöht, wobei Werte bis zum 5-fachen des oberen Normbereichs durchaus üblich sind.

Bei einer **elektrophysiologischen Untersuchung** findet man die typischen Auffälligkeiten, sog. repetitive (wiederholende) Aktions-

potentiale, die durch Nadelsondierung oder durch Beklopfen der Muskulatur ausgelöst werden und die im Lautsprecher als das sog. „Sturzkampfbombergeräusch“ im EMG imponieren. Es muss jedoch deutlich darauf hingewiesen werden, dass myotone Phänomene im EMG keineswegs gleichbedeutend sind mit der Diagnose einer klinischen Myotonie. So gibt es eine Vielzahl von anderen Myopathien und Muskeldystrophien, bei denen durchaus häufig solche elektrophysiologischen Veränderungen auftreten können.

Bei der Kalium-sensitiven Myotonie findet man neben typischen myotonen Serien oft eine kontinuierliche Spontanaktivität, die dem muskulären Fibrillieren (Muskelfaserzuckungen ohne Bewegung) sehr ähnlich ist.

Eine **Muskelbiopsie** ist meist nicht indiziert. Bei älteren Patienten mit rezessiver generalisierter Myotonie kann die Muskelbiopsie ein morphologisches Muster zeigen, das zur Diagnose einer Dystrophie führt.

### Differentialdiagnostik

Da auch bei einer Myotonen Dystrophie Symptome der Myotonie im Vordergrund stehen können, sollte durch eine Spaltlampen- und im Zweifelsfalle molekulargenetische Untersuchung diese Erkrankung ausgeschlossen werden.

### Vererbung

Es finden sich unterschiedliche Mutationen im Gen für den Chloridionenkanal (CLCN 1) auf dem langen Arm von Chromosom 7 (7q35) bzw. im Gen für eine Untereinheit des Natriumionenkanals (SCN4A) auf dem langen Arm von Chromosom 17 (17q23.1-25.3).

### Pathogenese (Krankheitsentstehung)

Allen Thomsen- und Becker-Mutationen ist gemeinsam, dass sie eine verringerte Aktivität des **Chloridkanals** zur Folge haben. Diese führt zu einer Verminderung der Chloridleitfähigkeit der Muskelfasermembran, die normalerweise in Ruhe etwa 80% der Gesamtleitfähigkeit ausmacht. Es ist eine passive Leitfähigkeit, die kleine Potentialschwankungen sofort ausgleicht und damit eine enorm wichtige Funktion für die Stabilisierung des Ruhemembranpotentials hat (Lehmann- Horn und Jurkat-Rott, 1999). Ist die Chloridleitfähigkeit auf weniger als 30% der Gesamtleitfähigkeit reduziert,

so kommt es zu einer Übererregbarkeit bzw. klinisch zu Myotonie. Bei den **Natriumkanal-Myotonien** kommt es zu einer gestörten Inaktivierung der Natriumkanäle. Eine unvollständige Inaktivierung und ein inkomplettes Schließen eines Teils der Kanäle bei der kaliumsensitiven Myotonie und eine kälteabhängig verstärkte Verlangsamung der Inaktivierung bei der Paramyotonia congenita Eulenburg.

### Therapie

Bei einer leicht bis mäßig ausgeprägten Myotonie ist in aller Regel keine medikamentöse Therapie erforderlich, da die Patienten lernen, mit der Erkrankung umzugehen. Wesentliche Therapien sind dabei Krankengymnastik, physikalische Therapie mit Wärmeanwendungen, Ergotherapie mit Hilfsmittelversorgung und Logopädie. Eine Linderung der Myotonie selbst kann damit aber nicht erreicht werden. Medikamentöse Therapie der ersten Wahl ist Mexiletin. Dieses Antiarrhythmicum der Klasse Ib bewirkt sowohl bei den Chloridkanal-Myotonien als auch bei den Natriumkanalmyotonien durch die Hemmung des schnellen Natriums-Kanals eine Stabilisierung des Ruhemembranpotentials. Die Wirkung ist dosisabhängig. Mexiletin darf jedoch erst nach Ausschluß eines Herzschlenkelblocks im EKG gegeben werden und jede Dosissteigerung sollte unter kardiologischer Kontrolle erfolgen. Alternativ steht das Antiarrhythmicum Flecainid zur Verfügung, das jedoch etwas weniger wirksam zu sein scheint. Bei kardialen Störungen kann unter Inkaufnahme einer geringeren antimyotonen Wirkung auf Carbamazepin (bis zu 3 x 200 mg) oder Phenytoin (3 x 100 mg/die) ausgewichen werden.

### Risiken

Bei Narkosen kann die Gabe von Kalium oder depolarisierenden Substanzen die Intubation und Beatmung beeinträchtigen und zu lebensgefährlichen Zwischenfällen führen.

### Soziale Betreuung

Neben den zunächst meist im Vordergrund stehenden medizinischen Fragen ergeben sich nach der Diagnosestellung und im Verlauf der Erkrankung auch vielfältige Fragen zu psychosozialen und sozialrechtlichen Themen. Dabei können andere Betroffene wie auch Fachpersonen eine gute Hilfe sein.



## **Wer wir sind und was wir wollen**

Mit über 8600 Mitgliedern ist die DGM die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland. Seit der Vereinsgründung im Jahre 1965 sind ihre wichtigsten Anliegen, Forschung zu fördern, Betroffene und Angehörige in ihrem Alltag mit einer Muskelerkrankung zu unterstützen und ihre Interessen gesundheitspolitisch zu vertreten. Weitere Ziele liegen in der Verwirklichung von Selbstbestimmung und Teilhabe von Menschen mit Muskelerkrankung sowie in der Förderung ihrer Gesundheitskompetenz. In Deutschland sind mehr als 100.000 Menschen von einer neuromuskulären Erkrankung betroffen. Derzeit sind rund 800 verschiedene Erkrankungen bekannt.

## **Was wir tun**

### *Selbsthilfeförderung*

Bundesweit engagieren sich über 300 Kontaktpersonen in den ehrenamtlich geführten Landesverbänden und Diagnosegruppen. Sie stehen Betroffenen für Erfahrungsaustausch und Informationen zur Verfügung, leiten Selbsthilfegruppen und organisieren zahlreiche Selbsthilfeveranstaltungen.

### *Sozial- und Hilfsmittelberatung*

Das hauptamtliche Team der Bundesgeschäftsstelle berät zu den vielfältigen Fragen, die sich muskelkranken Menschen und ihren Angehörigen stellen. Dies können zum Beispiel Fragen zur Bewältigung der Erkrankung, zur Durchsetzung sozialrechtlicher Ansprüche, zu Möglichkeiten der Rehabilitation, zu Hilfsmitteln und zur Unterstützung im Alltag sein. In den DGM-eigenen barrierefreien Probewohnungen können verschiedene bauliche und technische Speziallösungen ausprobiert werden.

### *Information und Aufklärung*

Muskelkranke, ihre Angehörigen und Fachpersonen erhalten von der DGM eine breite Auswahl an Merkblättern, Broschüren und Infomaterial zu den unterschiedlichen Erkrankungen, zu Behandlungs- und Unterstützungsmöglichkeiten. Zusätzlich stehen aktuelle Informationen auf der Website [www.dgm.org](http://www.dgm.org) und auch auf dem DGM-Facebook-Account zum Download bereit.

### *Forschung*

Muskelerkrankungen sind in der Regel zu selten, als dass ihre Erforschung für die Pharmaindustrie interessant wäre. Darum spielt die Forschungsförderung für die DGM eine bedeutende Rolle: Sie vergibt

Forschungsgelder an ausgesuchte Projekte, verleiht Forschungspreise an engagierte Wissenschaftler und arbeitet aktiv in weltweiten sowie europäischen neuromuskulären Netzwerken mit.

#### *Kooperation mit Neuromuskulären Zentren*

In den auf Initiative der DGM gegründeten Neuromuskulären Zentren (NMZ) findet die fachgerechte Diagnose und Behandlung neuromuskulärer Erkrankungen statt. Außerdem werden hier Forschungsarbeiten umgesetzt. Die Qualität der NMZ wird regelmäßig von der DGM überprüft und durch ein Gütesiegel ausgezeichnet.

#### *Politische Vertretung*

Die DGM setzt sich sowohl regional als auch bundesweit für die Gleichstellung und Inklusion muskelkranker Menschen ein und stellt sicher, dass ihre Anliegen in allen relevanten Gremien vertreten werden.

#### **Warum wir Sie brauchen**

Die DGM unterstützt Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen durch die Bereitstellung eines vielfältigen Angebots. Der Erhalt und die Weiterentwicklung dieser Arbeit kosten Geld. Die DGM ist ausdrücklich als sehr förderungswürdig anerkannt, wird aber nicht durch öffentliche Gelder unterstützt. Die Finanzierung gelingt vornehmlich über Spenden und Mitgliedsbeiträge sowie über Erbschaften und Vermächtnisse. Für einzelne Veranstaltungen und Projekte stehen zudem Zuschussmittel beispielsweise von Krankenkassen zur Verfügung.

Um ihre Ziele verwirklichen zu können, ist die DGM deshalb auf Ihre finanzielle Unterstützung und tatkräftige ehrenamtliche Mitarbeit angewiesen.

**Werden auch Sie Mitglied bei der DGM!**

**Helfen Sie mit Ihrer Spende  
und Ihrem Engagement.**



## Ja, ich will die DGM unterstützen!



- Ich spende einen einmaligen Betrag von \_\_\_\_\_, - €.
- Ich erkläre meinen Beitritt als Mitglied der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
- Ich bin Betroffene(r)       Junge-Leute-Bonus
- Ich bin Angehörige(r)      *Im Alter von 16 bis einschließlich 25 Jahren*
- Ich bin Förderer      *reduziert sich der Mitgliedsbeitrag auf 25,- €.*
- Der jährliche Mindestbeitrag beträgt 50,- €.*
- Körperschaft (Unternehmen, Verein)
- Der jährliche Mindestbeitrag beträgt 200,- €.*
- Zum Mitgliedsbeitrag möchte ich gerne einen jährlichen Zusatzbeitrag von \_\_\_\_\_, - € leisten.

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Hausnummer

PLZ, Wohnort / Firmensitz

Telefon

E-Mail

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

### Ich bezahle per

- Lastschrift \*
- Überweisung

**Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.**  
Gläubiger-IdentNr.: DE10ZZZ00000041596  
Mandatsreferenz (wird separat mitgeteilt)  
**Bank für Sozialwirtschaft Karlsruhe**  
**IBAN: DE38 6602 0500 0007 7722 00**  
**BIC: BFSWDE33KRL**

#### SEPA-Lastschriftmandat

Ich ermächtige die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V., Zahlungen von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. auf mein Konto gezogenen Lastschriften einzulösen.

**Hinweis:** Ich kann innerhalb von acht Wochen, beginnend mit dem Belastungsdatum, die Erstattung des belasteten Betrages verlangen. Es gelten die mit meinem Kreditinstitut vereinbarten Bedingungen.

**Hinweis zum Datenschutz:** Ihre Daten werden gespeichert. Sie werden ausschließlich für satzungsgemäße Zwecke verwendet und nicht an Dritte weitergegeben. Der Nutzung Ihrer Daten können Sie jederzeit per E-Mail widersprechen. Mehr zum Datenschutz finden Sie unter [www.dgm.org/datenschutzerklaerung](http://www.dgm.org/datenschutzerklaerung).

IBAN

Kreditinstitut

BIC

Datum

Unterschrift

\* Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie den Lastschrifteinzug wählen. Damit kommt ein noch höherer Anteil der Mittel direkt den Muskelkranken zugute.

*Prof. Dr. Stephan Zierz, Halle/Saale*  
*Stand: 02/2020*

Der Inhalt des Flyers wurde sorgfältig erarbeitet. Autor und DGM übernehmen keine Gewähr für die Richtigkeit und Vollständigkeit der Informationen. Insbesondere wird keine Haftung für sachliche Fehler oder deren Folgen übernommen. Dieser Flyer ersetzt nicht die ärztliche Konsultation.