

3. FALLDARSTELLUNG

Vorgeschichte

Julian B. kam per Sectio caesarea mit einem Geburtsgewicht von 3200 g zur Welt. Bereits kongenital fiel eine Dysplasie beider Hüften auf, die eine vierwöchige Behandlung mittels Streckbett und im Anschluß daran eine Operation notwendig machten. Postoperativ erfolgte für weitere drei Monate die Anlage eines Beckengipsverbandes.

Die motorische Entwicklung des Knaben verlief verzögert, Julian war seit jeher schwächer als gleichaltrige Kinder. Eine erste elektromyographische Untersuchung im Alter von einem halben Jahr erbrachte ein unauffälliges Ergebnis.

Bei einer neuropädiatrischen Untersuchung im Alter von zwei Jahren in der Kinderklinik der Technischen Universität München fiel eine verschmächtigte Muskulatur ohne isolierte Atrophien oder Hypertrophien auf. In der motorischen Prüfung ergaben sich Schwierigkeiten beim Treppensteigen und Hüpfen, das Aufrichten aus der Hockstellung war im Sinne eines positiven Gowers-Zeichens nur über das Hochklettern an den eigenen Beinen möglich. Der übrige neurologische Untersuchungsbe fund war unauffällig. Laborchemisch fand sich eine mit 40 U/l normale Kreatinkinase, auch die anderen Parameter des Routinelabors zeigten unauffällige Werte. Eine erneute EMG-Untersuchung ergab aufgrund weniger Fibrillationspotentiale und des auffälligen Anteils an „schmal-motorischen“ Einheiten den Verdacht auf eine Myopathie. In Zusammenschau aller Befunde wurde die klinische Verdachtdiagnose auf eine Muskeldystrophie Duchenne gestellt und eine Muskelbiopsie aus dem rechten M. quadriceps femoris entnommen (s. 4.1.1.).

In den nächsten Jahren blieb die im Vergleich mit Gleichaltrigen auffallende körperliche Schwäche fortbestehen, ehe im Alter von 12 Jahren an der Neurologischen Klinik der Martin-Luther-Universität in Halle erneute Untersuchungen zur Überprüfung der Diagnose einer mitochondrialen Myopathie vorgenommen wurden:

Neurostatus

Im Bereich von Kopf und Hirnnerven ergaben sich keine Auffälligkeiten. Bei Untersuchung der motorischen Funktionen fanden sich proximal betonte Paresen der Extremitätenmuskulatur vom Kraftgrad 4, von denen die Beuger- in stärkerem Maße als die Streckermuskulatur betroffen waren. Auch die Kopfanteflexion war gegen Widerstand überwindbar. Während das Aufrichten aus dem Liegen möglich war, gelang das freie Aufstellen aus der Hockstellung ebensowenig wie das Einbein-Stuhlsteigen. Bei weiter nachweisbarer allgemeiner Verschmächtigung der Muskulatur - der Knabe wog zum Untersuchungszeitpunkt 33 kg bei einer Körpergröße von 1,45 m - fanden sich bis auf beidseits angedeutete Scapulae alatae keine weiteren Anomalien von Muskelrelief oder -tonus. Die Armeigenreflexe und der Patellarsehnenreflex waren beidseits schwach, der Achillessehnenreflex beidseits mittellebhaft auslösbar. Die Bauchhautreflexe waren in allen Etagen seitengleich erhältlich, die Prüfung des Babinski-Zeichens ergab keinen pathologischen Befund. Die Untersuchung der verschiedenen Qualitäten der Oberflächen- und Tiefensensibilität zeigte am gesamten Integument keine Auffälligkeiten. Die Koordination war ungestört.

Labor

Normwerte für die Muskelenzyme CK incl. ihrer Isoenzyme, Aldolase, LDH, für Laktat und Pyruvat sowie für weißes und rotes Blutbild, Elektrolyte, Kreatinin, Leberenzyme, Gerinnung, TSH, HbA_{1c}. *Oraler Glukosetoleranz-Test* (SI-Einheiten): Nüchtern (6,0) und nach einer Stunde (9,9) grenzwertige Befunde, nach zwei Stunden Normalbefund (2,5).

Fahrrad-Belastungstest

Kein pathologischer Anstieg von Laktat, kein sicherer Hinweis für eine Mitochondriopathie.

Ischämie-Test

Alle Ruhewerte im Normbereich. Fehlender Anstieg von Laktat und Ammoniak als Hinweis für unzureichende Arbeitsleistung, Test diagnostisch nicht zu verwerten.

Elektromyographie

Deutlich verkürzte Dauer motorischer Einheiten mit z.T. extremer Polyphasierate spricht am ehesten für die Diagnose einer Myopathie. In geringerem Maße auch eher neurogen anmutende Veränderungen wie einzelne vergrößerte Aktionspotentiale motorischer Einheiten bzw. pathologische Entladungsfrequenzen nachweisbar.

Standard-EKG

Frequenz 76/min. Sagittaltyp (SI/II/III). Sinusrhythmus. PQ-Zeit im Normbereich. ST-Elevation in mehreren Brustwandableitungen. Rechts präkordiale präterminale Negativierung. S-Zacke bis V6. Insgesamt Hinweise für vermehrte Rechtsherzbelastung und Nachweis diffuser Erregungsrückbildungsstörungen.

Transthorakale Farbdoppler-Echokardiographie

Bei eingeschränkter Beschallbarkeit normal dimensionierte Herzhöhlen. Keine Kinetikstörungen. Klappen zart. Keine intrakardialen Zusatzstrukturen. Kein Perikarderguß. Insgesamt kein richtungsweisender pathologischer Befund.

Befunde der Mutter des Patienten

Familienanamnestisch berichtete auch die zum Zeitpunkt der Untersuchung 44jährige Mutter des Knaben über eine seit dem Kindesalter bestehende beidseitige, an den Beinen rechtsbetonte proximale Muskelschwäche ohne wesentliche Progredienz, welche die Einnahme der Hockstellung wie auch das Treppensteigen sowie das Heben schwerer Lasten allenfalls eingeschränkt ermöglichte. Wegen einer kongenitalen Hüftdysplasie war auch sie bereits postpartal behandelt worden. Klinisch-neurologisch fanden sich bis auf geringgradig ausgeprägte, proximal betonte Paresen keine richtungsweisenden pathologischen Befunde. Im Routinelabor einschließlich der Kreatinkinase und ihrer Isoenzyme fanden sich keine Auffälligkeiten.