

Zungen-Myotonie

— Eine 27-jährige Frau bemerkte seit etwa einem Jahr eine zunehmende Schwäche in beiden Händen bei gleichzeitigen tonischen Muskelkrämpfen. Die Familienanamnese hinsichtlich ähnlicher Zustände war leer, die Patientin wies keine Katarakt auf.

Bei der neurologischen Untersuchung ergab sich eine Schwäche der Gesicht-, Nacken-, Schultergürtel- und Handmuskulatur. Bei Perkussion der Zunge, der Fingerstrecker und des The-

nar traten Myoklonien auf. Beim Beklopfen der Zunge kam es zu sekundenlangen Einziehungen (siehe Abb.), im Bereich des Thenar traten unwillkürliche Kontraktionen der Mm. adductor pollicis und popponens mit Ausbildung einer Muskelfurche auf. Sensibilität, Koordination und Kognition waren unauffällig.

Im EMG zeigten sich schon beim Nadeleinstich myotonische Entladungen und kurzdauernde motorische Potenziale mit niedriger Amplitude als Hinweis auf eine Myopathie. Elektrolyte und TSH waren unauffällig, die Serum-CK aber mit 245 U/l leicht erhöht. Die molekulargenetische Untersuchung aus dem peripheren Blut ergab mehr als 167 CTG-Triplett- Wiederholungen auf dem Chromosom 19, der Region, die für die Dystrophia myotonica Proteinkinase codiert.

Unter der Diagnose einer Dystrophia myotonica Typ 1 wurde die Patientin mit Carbamazepin behandelt, worauf sich die symptomatischen Myoklonien wesentlich besserten. Auch nach einem Jahr unter Beobachtung geht es der Patientin gut. Die Griffmyotonien haben leicht nachgelassen.

Kommentar

Die autosomal-dominante Dystrophia myotonica (Curschmann-Steinert-Syndrom) tritt in vier Formen auf. Sie gehört mit einer Prävalenz von 12/100 000 zu den häufigsten Myotonien. Im klinischen Alltag erkennt man diese Patienten bereits daran, dass sie einen kräftigen Händedruck nicht adäquat lösen können.

H. S. FÜESSL ■

■ Z.J. Wang, X. S. Huang
(Chinese PLA General Hospital, Beijing; lewish63@yahoo.com.cn): Myotonia of the tongue. New Engl. J. Med. 365 (2011) e32



Myoklonie der Zunge nach Perkussion.

ACHTUNG:

Hier muss der
Dummy durch
eine Anzeige
ersetzt werden !!