

1 Diagnostik

1.1 Anamnese

Neuromuskuläre Erkrankungen beinhalten Erkrankungen der Motoneurone in der Medulla oblongata und im Rückenmark, der peripheren Nerven, der neuromuskulären-Synapse sowie der Herz- und Skelettmuskulatur. Im Kindes- und Jugendalter sind diese Krankheiten überwiegend genetisch bedingt, als sekundär erworbene Veränderungen sind sie deutlich seltener als im Erwachsenenalter. Insgesamt handelt es sich um sehr seltene Erkrankungen und eine kausale Therapie steht für die meisten Erkrankungen derzeit noch nicht zur Verfügung. Dennoch ist die individuelle Diagnosesicherung für die Beratung der Familien bezüglich der Prognose, für eine gezielte Pränataldiagnostik und ein optimale symptomatische Therapie notwendig. Trotz der zahlreich zur Verfügung stehenden technischen Untersuchungsmöglichkeiten kommt der ausführlichen Anamnese und der eingehenden klinisch neurologischen Untersuchung eine zentrale Rolle in der Diagnostik zu.

In der *Eigenanamnese* sind besonders zu beachten:

- Pränatale Entwicklung
 - Angaben zur intrauterinen Entwicklung und zur Geburt, um die insgesamt häufigeren erworbenen zentralnervösen Ursachen gegenüber den selteneren neuromuskulären Erkrankungen abzugrenzen
 - Polyhydramnion als Hinweis auf eine bereits pränatal bestehende Schluckstörung
 - Verminderte Kindsbewegungen, wobei hier insbesondere ein Nachlassen der Kindsbewegungen im Verlauf der Schwangerschaft von Bedeutung ist
- Neonatalperiode
 - Floppy-infant-Syndrom
 - Schluckstörung nach der Geburt (Notwendigkeit der Sondierung)
 - Respiratorische Probleme
 - Angeborene Kontrakturen (Arthrogryposis multiplex) als Hinweis auf eine bereits pränatal bestehende verminderte Bewegung
- Psychomotorische Entwicklung
 - Exakte Dokumentation der motorischen Meilensteine: Diese sind häufig bei kongenitalen Myopathien verzögert. Allerdings können sie auch bei degenerativen Myopathien (z. B. Duchenne-Muskeldystrophie) verzögert sein. Es sollte nicht nur darauf geachtet werden, ob die Meilensteine zeitgerecht erreicht werden, sondern insbesondere auch, ob die

Qualität der Bewegung Gleichaltrigen entsprochen hat. Häufig berichten die Eltern, dass betroffene Kinder immer etwas langsamer und ungeschickter waren als ihre Altersgenossen.

- Mentale Entwicklung: Diese ist in aller Regel bei neuromuskulären Erkrankungen im Bereich der Norm. Ausnahmen von dieser Regel sind Dystrophia myotonica, Muskeldystrophie Duchenne, einige kongenitale Muskeldystrophien mit zusätzlicher Beteiligung des Gehirns sowie Mitochondriopathien.
 - Sprachentwicklung: diese häufig verzögert bei gleichzeitiger mentaler Entwicklungsstörung. Bei Knaben mit Sprachentwicklungsverzögerung sollte auf jeden Fall auch an die Möglichkeit einer Muskeldystrophie Duchenne gedacht werden.
- Zeitliche Charakteristik
 - Ablauf mit langsam oder rasch progredientem Beginn und Verlauf (abrupt bei toxischen, metabolischen Ursachen, bei Progression über Tage bis Wochen entzündliche Erkrankungen, über Monate bis Jahre eher hereditäre, degenerative Erkrankungen)
 - Hinweise für ein episodisches Auftreten (z.B. Kanalkrankheiten, Störungen der neuromuskulären Transmission)
 - Belastungsabhängige Beschwerden oder Beschwerden mit Zunahme im Verlauf des Tages (bei Störung der neuromuskulären Übertragung)
 - Vorausgegangene Erkrankungen (z.B. Durchfallerkrankungen bei Guillain-Barré-Syndrom, Chemotherapie)
 - Zusatzsymptome
 - Hinweise für eine kardiale Beteiligung
 - Respiratorische Probleme (insbesondere auch Hinweise auf nächtliche respiratorische Insuffizienz wie Durchschlafstörungen, Albträume, morgendliche Kopfschmerzen, Inappetenz, Nachlassen von Schulleistungen)
 - Myalgien: Hier muss vor allem danach gefragt werden, ob diese in Ruhe, bei Belastung oder im Anschluss an Belastung auftreten.
 - Sensibilitätsstörungen (bei Neuropathien)
 - Deutliche Verschlechterung bei Infekten (häufig bei mitochondrialen Erkrankungen aber auch bei immunologischen neuromuskulären Erkrankungen)
 - Roter/bierbrauner Urin als Hinweis auf Rhabdomyolyse
 - Gelenkschwellung, Arthralgien bei entzündlichen Erkrankungen
 - Die *Familienanamnese* gibt Aufschluss über zusätzlich betroffene Familienmitglieder und die Stammbaumanalyse (optimal sind drei Generationen) über mögliche Erbgänge in der Familie. Bei ebenfalls betroffenen Familienmitgliedern sind ausführliche Anamnese und Untersuchung zu ergänzen. Hier muss vor allem gezielt nach Störungen gefragt werden, welche die Familie unter Umständen gar nicht in Zusammenhang mit der Muskelerkrankung sieht:

- Narkosezwischenfälle als Ausdruck einer Anlage für die maligne Hyperthermie
- Katarakt bei Dystrophia myotonica
- Schwierigkeiten beim Schuhkauf als Hinweis auf Ballenhohlfuß

Allerdings kann die Familienanamnese in der Regel nicht die persönliche Untersuchung von möglicherweise betroffenen Familienmitgliedern ersetzen. Man erlebt häufig, dass entweder Symptome überbewertet werden (z. B. etwas hoher Fußrist als Ballenhohlfuß) oder umgekehrt nicht wahrgenommen werden (z. B. Myotonie, für welche Betroffene oft eine ausreichende Kompensation entwickelt haben).

1.2 Klinische Untersuchung

Ganz allgemein lässt sich die klinische Untersuchung beim Kind in die beiden Bereiche

- Beobachtung der Spontanmotorik
- und formale Untersuchung

untergliedern. Je jünger das Kind ist, desto mehr muss man sich auf die Spontanbeobachtung verlassen.

Wenn möglich, sollte das Kind auf jeden Fall animiert werden

- auf einem Gang zu rennen
- Treppe zu steigen
- vom Boden aufzustehen
- aus Rückenlage aufzustehen
- nach Gegenständen zu greifen

Trotz der notwendigen spielerischen Atmosphäre sollte auch hier mit einer gewissen Systematik vorgegangen werden. Kriterien für die Beurteilung sind:

- Kann das Kind Tempo machen? Benötigt das Kind hierzu Ausgleichsstrategien wie vermehrte Mitbewegungen der Arme?
- Kann das Kind ohne Probleme losrennen oder kommt es zu einer Besserung nach Belastung (warming up-Phänomen bei Myotonie)?
- Hochkommen vom Boden möglich? Abstützen an den Oberschenkeln oder an Gegenständen nötig (Gowersmanöver als Hinweis auf eine proximale Muskelschwäche)?
- Ausgleichbewegungen? Trendelenburg-Zeichen?
- Ist das Gangbild steif (Myotonie oder zentrale Parese) oder schlaff (wie dies bei den meisten neuromuskulären Erkrankungen der Fall ist)?
- Besteht ein unsicheres Gangbild als Hinweis auf eine Störung der sensiblen Afferenz oder eine zusätzliche zentrale Koordinationsstörung? Hierbei muss allerdings immer mit überlegt werden, ob nicht die Muskelschwäche eine Koordinationsstörung vortäuscht.

- Vermehrte Vorfußbelastung?
- Kann das Kind über Kopf Gegenstände greifen? Erfolgen diese Bewegungen kraftvoll oder nur mit Schwungholen (wie dies beim schwachen Muskel häufig der Fall ist)? Kann das Kind die Extremitäten gegen Schwerkraft in einer Position stabil halten?

Bei der formalen klinischen Untersuchung sollte auf folgende Aspekte besonders geachtet werden:

- Prüfung der Muskelkraft: Diese sollte möglichst präzise beschrieben werden (sowohl was die Verteilung betrifft als auch den Schweregrad). Bewährt hat sich hier zumindest beim älteren Kind das Medical-Research-Council (MRC)-Schema.
- Umschriebene Atrophie oder Hypertrophie der Muskulatur (z. B. Wadenhypertrophie?)
- Prüfung der Sensibilität (sowohl epikritische als auch protopathische Sensibilität)
- Muskeltonus
- Aktionsmyotonie, Perkussionsmyotonie
- Muskeleigenreflexe
- Hauterscheinungen (Cuta laxa? Exanthem im Sinne einer Dermatomyositis?)
- Dymorphe Stigmata (länglicher Gesichtsschädel, hoher Gaumen, Trichterbrust) als Hinweis auf kongenitale Myopathien
- Orthopädische Aspekte
 - Beurteilung der Wirbelsäule (Skoliose? Rigid-Spine Syndrom?)
 - Nachweis anderer Kontrakturen (Ellbogen, Hüftgelenk und Kniegelenk, Ulnardeviation der Hände)
 - Ballenhohlfuß, Klumpfuß
 - Hinweise auf Hüftgelenksluxation

Bei jeder klinischen Untersuchung sollte auf jeden Fall mit überprüft werden, ob:

- Kardiale Probleme bestehen,
- Respiratorische Probleme vorhanden sind.

1.3 Labordiagnostik

Biochemische Untersuchungen im Blut

Die Skelettmuskulatur ist reich an Kreatinkinase (CK), Laktatdehydrogenase (LDH), Aldolase und Pyruvatkinase; zusätzlich sind, wie in Leber und Erythrozyten, auch Glutamat-Oxalacetat-Transaminase (GOT) und Glutamat-Pyruvat-Transaminase (GPT) in der Skelettmuskulatur vorhanden.

- CK (Serum): setzt sich zusammen aus den Isoenzymen CK-MM (Skelettmuskel), CK-MB (Herz- und Skelettmuskel) und CK-BB (ZNS); in der

Routine misst man die CK, CK-MB und CK-MM; eine Erhöhung weist im Kindes- und Jugendalter in der Regel auf eine Schädigung der Skelettmuskulatur hin; ein Myokardinfarkt als Ursache ist extrem selten

Wichtig:

- Labor- und altersabhängige Normwerte müssen bei der Interpretation beachtet werden.
- Bei klinisch gesunden Patienten ist bei einer CK-Erhöhung vor Einleitung einer weiteren Diagnostik eine Makro-CK differenzialdiagnostisch auszuschließen (dies ist allerdings nicht nötig, falls auch andere Enzyme wie GOT, GPT, Aldolase oder LDH gleichsinnig erhöht sind).
- Eine normale CK schließt eine neuromuskuläre Erkrankung nicht aus.

- *GOT und GPT* (Serum): bei neuromuskulären Erkrankungen handelt es sich um Isoenzyme aus der Skelettmuskulatur. Die Bestimmung der CK sollte Teil der Labordiagnostik bei der Abklärung einer Transaminasenerhöhung sein, um Fehldiagnosen auszuschließen.
- *LDH* (Serum): Hier gilt das Gleiche wie für GOT und GPT.
- *Aldolase* (Serum): unspezifische Erhöhung, daher in der Praxis nicht primär eingesetzt, evtl. hilfreich bei Dermatomyositis (kann erhöht sein bei sonst normalen Werten für CK, GOT, GPT und LDH)
- *Pyruvat und Laktat* (Serum, Liquor, Urin): Vor allem bei Verdacht auf eine mitochondriale Erkrankung. Dann Laktat auch in Urin und Liquor untersuchen! Ansonsten bei neuromuskulären Krankheiten nicht wegweisend. Häufig finden sich unspezifische Erhöhungen (z. B. bei schwieriger Blutentnahme)
- *Blutbild und C-reaktives Protein (CRP)* (Serum): Wichtig bei Verdacht auf entzündliche Muskelerkrankungen, wobei hier auch Normalwerte vorkommen können. Bei chronischen oder langsamer verlaufender Erkrankungen kann die BSG erhöht sein, trotz sonst unauffälligen Entzündungsparametern
- *Elektrolyte, besonders Kalium* (Serum): erhöht oder erniedrigt bei periodischen Paresen (hypo- oder hyperkalämisch); hier ist die Aussage der Messung besonders während der Episoden hoch. Wichtiger Parameter bei Rhabdomyolyse (wegen der Gefahr der Hyperkaliämie mit dem Risiko eines Herzstillstands).
- *Blutzucker (BZ)*: Hypoglykämien können in Verbindung mit muskulären Symptomen bei den muskulären Glykogenosen (z. B. Glykogenose Typ III) auftreten.
- *Schilddrüsenparameter (fT3, fT4, TSH)* (Serum): sollten bei Muskelschwäche (Hyperthyreose/Hypothyreose), Muskelschmerzen (Hypothyreose) und ätiologisch ungeklärter CK-Erhöhung (Hypothyreose) immer mit untersucht werden.
- *Kalziumstoffwechsel* (Kalzium, Phosphat, Magnesium und Parathormon): im Serum messbar; bei muskulärer Hypotonie, Belastungsintoleranz und

übererregbarer Muskulatur müssen Störungen des Kalziumhaushaltes berücksichtigt werden.

- **Ammoniak:** (Serum): erhöht bei Lipidmyopathien
- **Carnitin:** beim systemischen Carnitinmangel vermindert messbar. Beim rein muskulären Carnitinmangel ist allerdings nur eine Bestimmung in der Muskulatur aussagekräftig
- **Acylcarnitine im Serum:** Bei Lipidspeichermyopathien/beta-Oxidationsdefekten findet sich ein pathologisches Profil. Aus der Verteilung der Acylcarnitine kann auf die möglichen Stoffwechseldefekte rückgeschlossen werden.
- **Dicarbonensäuren im Urin:** bei Lipidmyopathien nachweisbar
- **Selten:** Bei der Kombination CK-Erhöhung, Glycinausscheidung im Urin und klinischer Symptomatik eines adrenogenitalen Syndroms mit Hyponatriämie, Hyperkaliämie und metabolischer Azidose ist ein größerer Gendefekt auf dem X-Chromosom, ein sogenanntes »contiguous gene syndrome«, auszuschließen oder zu belegen; dieser Defekt betrifft mehrere nebeneinander liegende Gene auf dem X-Chromosom, die die genannte Symptomkonstellation bedingen.
- **Liquoruntersuchung:** In der Differenzialdiagnostik bei neuromuskulären Erkrankungen selten indiziert, wichtig bei: Mitochondriopathie (Laktaterhöhung im Liquor wegweisend) und in Einzelfällen bei der Abgrenzung hereditäre Neuropathie versus entzündliche Neuropathie

1.4 Neurographie

Methodik

Durch elektrische Stimulation mit Oberflächen Elektroden und Ableitung ebenfalls mit Oberflächen Elektroden können sowohl sensible als auch motorische Nerven untersucht werden. Es empfiehlt sich, die Reizstärke unter kontinuierlicher Stimulation schrittweise bis zur adäquaten, supramaximalen Erregung zu erhöhen und die minimal notwendige Stromstärke zu verwenden, um eine unnötige Traumatisierung des Kindes zu vermeiden. Es empfiehlt sich, mit der sensiblen Neurographie zu beginnen, da diese zum einen mit niedrigeren Reizstärken und damit weniger Belastung für das Kind machbar ist, zum anderen beim unruhigen Kind deutlich schwieriger durchzuführen ist. Eine Sedierung ist in geübten Händen in der Regel nicht notwendig.

Indikation

Bei Kindern mit Verdacht auf eine neuromuskuläre Erkrankung sollte die Indikation großzügig gestellt werden, da Neuropathien sehr vielgestaltige Bilder (einschließlich proximaler Muskelschwäche) bieten können. Dies umso mehr, da es sich – wenn kindgerecht durchgeführt – um ein wenig invasives Verfahren handelt.

Kontraindikationen:

Keine.

Beurteilungskriterien

Die neurographische Untersuchung erlaubt Rückschlüsse auf die Intaktheit von Axon und Myelinscheide. Hierzu werden routinemäßig folgende Parameter untersucht:

- Nervenleitgeschwindigkeit (NLG): Eine Verminderung unter 20 % des Normwertes ist ein Hinweis auf eine demyelinisierende Schädigung des peripheren Nerven. Allerdings muss beim Kind darauf geachtet werden, dass die Messung bei normaler Hauttemperatur (34 Grad Celsius) erfolgt oder der Wert korrigiert wird. Es müssen altersabhängige Normwerte zu Grunde gelegt werden. Ungefähr ab dem 2. Lebensjahr können die Normwerte der Erwachsenen verwendet werden.
- Distale motorische Latenz (DML): ist ebenfalls ein möglicher Hinweis auf eine demyelinisierende Schädigung. Allerdings sollten die Werte wegen der oft schlecht kontrollierbaren Temperatur sehr kritisch betrachtet werden.
- Motorisches Summenaktionspotenzial (CMAP): vermindert bei axonaler Schädigung, aber auch bei Verlust von Muskelfasern im Rahmen von Myopathien sowie selten bei einer stark ausgeprägten neuromuskulären Übertragungsstörung (z. B. Botulismus). Ist das Summenaktionspotenzial bei distaler Stimulation mehr als doppelt so hoch wie das bei proximaler Stimulation, kann ein Leitungsblock (z. B. im Rahmen einer demyelinisierenden Erkrankung) vorliegen.
- Sensibles Summenaktionspotenzial (SNAP): vermindert bei axonaler Schädigung des sensiblen Nerven

Fehlerquellen

Hauptfehlerquellen sind:

- Nicht ausreichende Stimulation des Nerven (insbesondere bei ungeübtem Untersucher)
- Zu kühle Extremitäten
- Versehentliche Stimulation eines benachbarten Nerven (dies spielt insbesondere bei kleinen Kindern mit eng aneinander liegenden Nerven am Oberarm eine Rolle)

Grenzen der Methodik

Insbesondere in den ersten beiden Lebensjahren findet sich noch eine sehr breite Streuung der Normwerte. Aus diesem Grund lassen sich geringfügige demyelinisierende Störungen nicht sicher beweisen. Die Messung der sensiblen und motorischen Summenaktionspotenziale unterliegt methodisch bedingt (z. B. Dicke des subkutanen Fettgewebes) großen Schwankungen. Deshalb lassen sich auch hier geringfügige Schädigungen nicht hinreichend beweisen.

1.5 Elektromyographie (EMG)

Methodik

Die Untersuchung erfolgt mit konzentrischen Nadelelektroden. Registriert wird das Muster am entspannten Muskel sowie bei Willkürinnervation, wobei der Untersucher in der Lage sein muss, aus dem EMG-Muster zu beurteilen, ob es sich um Willkürinnervation oder um pathologische Spontanaktivität am ruhenden Muskel handelt. Eine Aufforderung an das Kind zur Entspannung oder Anspannung der Muskulatur führt, da es sich um eine schmerzhaft Untersuchung handelt, beim Kind in der Regel nicht zum Ziel. Die Untersuchung sollte nur von einem Untersucher durchgeführt werden, der über ausreichende Erfahrung in dieser Technik beim Kind verfügt. Die Anzahl der sondierten Muskeln muss auf ein Minimum eingeschränkt werden. Deshalb ist eine klinische Untersuchung des Kindes vor der Elektromyographie zwingend notwendig. Durch eine vorgeschaltete myosonographische Untersuchung, die die topographische Verteilung der Veränderungen erfasst, kann das Ausmaß der EMG-Untersuchung deutlich beschränkt werden.

Indikation

Bedingt durch die Entwicklungen in Bildgebung und Molekulargenetik hat sich die Indikation deutlich eingengt. Es empfiehlt sich in jedem Fall, vor Durchführung des EMGs eine Sonographie der Muskulatur sowie bei Verdacht auf eine Muskeldystrophie eine Bestimmung des CK-Werts durchzuführen.

Wesentliche Indikationen sind:

- Traumatische Nervenläsionen: Mithilfe der Elektromyographie kann der Nachweis von Reinnervation geführt werden. In Kombination mit klinischen Kriterien kann somit die Entscheidung für oder gegen eine operative Revision getroffen werden.
- Bei Verdacht auf eine spinale Muskelatrophie kann die Elektromyographie schnell die Verdachtsdiagnose erhärten, in der Regel wird allerdings bei klinischem Verdacht direkt die Molekulargenetik veranlasst. Bei anderen neurogenen Läsionen (axonale Neuropathie, atypische spinale Muskelatrophie, neurogene Arthrogryposis multiplex) ist nach wie vor die Elektromyographie ein entscheidender diagnostischer Baustein.
- Bei klinischem Verdacht auf eine Myotonie kann die Elektromyographie entscheidende Hinweise geben. Allerdings ist bei der Dystrophia myotonica in den ersten Lebensjahren nicht mit dem Auftreten myotoner Entladungen zu rechnen.
- Keine Indikation zur Elektromyographie besteht bei Verdacht auf Muskeldystrophie mit eindeutig nachgewiesener CK-Erhöhung.

Kontraindikationen

Ausgeprägte Gerinnungsstörungen. Bei Verdacht auf Gefäßmalformationen (Hämangiome, Lymphangiome) sollte ebenfalls auf die Untersuchung im betroffenen Bereich verzichtet werden.

Beurteilungskriterien

Wesentliche Kriterien sind:

- Pathologische Spontanaktivität (Fibrillationen, positive Wellen) als Ausdruck einer floriden Schädigung des Nerven oder der Muskelmembran
- Entladungsmuster bei Willkürinnervation
- Dauer, Amplitude und Phasenanzahl der Muskelaktionspotenziale
- Verteilungsmuster dieser Veränderungen (generalisiert, fokal, segmental, radikulär)

Fehlerquellen

Es handelt sich um ein extrem von der Erfahrung des Untersuchers abhängiges Verfahren. Wesentliche Fehlerquellen sind:

- Untersuchung des falschen Muskels
- Fehlinterpretation der Befunde
- Falsche klinische Wertung der Befunde

Grenzen der Methodik

Diese ergeben sich zum einen aus der eingeschränkten Anzahl untersuchbarer Muskeln. Eine falsche Auswahl untersuchter Muskeln führt zwangsläufig zu einem falschen Ergebnis.

Sehr häufig finden sich normale Befunde bei:

- Sehr frischen Läsionen
- Metabolischen Myopathien
- Strukturmyopathien
- Störungen der neuromuskulären Übertragung
- Demyelinisierenden Neuropathien

1.6 Myosonographie

Methodik

Die Untersuchung erfolgt am besten mit einem Linearschallkopf mit Frequenzen zwischen 7,5 und 15 MHz. Zur Diagnostik neuromuskulärer Erkrankungen ist es sinnvoll, regelmäßig eine standardisierte Auswahl von Muskeln zu untersuchen. Hierbei sollten sowohl proximale als auch distale Muskeln an

Armen und Beinen untersucht werden. Zusätzlich ist bei vielen Fragestellungen auch eine Untersuchung der Bauchwandmuskulatur sinnvoll.

Der Schallkopf sollte senkrecht zur Muskeleoberfläche ohne viel Druck gehalten werden.

Indikation

Die Myosonographie ist ein problemlos einzusetzendes Screening-Verfahren zur Beurteilung der Muskulatur. Eine hohe Aussagekraft besteht bei:

- Spinaler Muskelatrophie
- Kongenitalen Myopathien mit Strukturbesonderheiten
- Kongenitalen Muskeldystrophien
- Progressiven Muskeldystrophien (nicht im präsymptomatischen Stadium)

Kontraindikationen

Keine.

Beurteilungskriterien

Die Auswertung erfolgt überwiegend durch visuelle Analyse. Ob eine computergestützte Texturanalyse tatsächlich zusätzliche Vorteile bringt, ist umstritten. Recht gut etabliert ist die visuelle Beurteilung nach der Heckmatt-Skala, welche zwar nur eine grobe Einteilung ermöglicht, dafür aber recht gut reproduzierbar ist:

- Grad 1 = unauffälliger Muskel
- Grad 2 = leichte Vermehrung der Echointensität
- Grad 3 = deutliche Vermehrung der Echointensität, Knochenecho (eben) noch darstellbar
- Grad 4 = fehlendes Knochenecho

Eine computerbasierte Texturanalyse ermöglicht hingegen eine feinere Graduierung, allerdings müssen hier zahlreiche, zum Teil schlecht standardisierbare Variablen wie Verstärkung oder Focuszone mit berücksichtigt werden.

Liegt eine Vermehrung der Echointensität vor, sollte das Muster der Veränderungen mitberücksichtigt werden:

- Diffuses Muster (z. B. bei progressiven Muskeldystrophien, kongenitalen Myopathien mit Strukturbesonderheiten)
- Fokal nodulär (z. B. bei kongenitalen Muskeldystrophien, zum Teil bei spinaler Muskelatrophie)

Auf jeden Fall sollten mehrere Muskeln untersucht werden, um einen Eindruck von der Verteilung der Veränderungen zu bekommen. In Einzelfällen können typische Befundkonstellationen herausgearbeitet werden.

Neben der Strukturbeurteilung sollte auch auf Faszikulationen in tieferen Muskelschichten geachtet werden (z. B. bei spinaler Muskelatrophie, hereditären Neuropathien, Wurzelläsionen).