

Kardiale Beteiligung bei Myopathien und anderen Neuromuskulären Erkrankungen

Kardiale Manifestation	Myopathie	Protein, Gen, Chromosom	Diagnostik (primär)
Reizleitungsstörungen ▪ AV-Blockierungen Reizbildungsstörungen ▪ Bradyarrhythmien ▪ Tachyarrhythmien	Amyloidosen (durch autonome Störungen)	Gewebsablagerung	Histologie, Genetik
	Bethlem-Myopathy	Collagen Typ VI	Immunhistologie, Genetik
	Charcot-Marie-Tooth- Neuropathie (AR-CMT-2a)	Lamin A/c	Genetik
	Duchenne/Becker- Dystrophie [< 90 % Herz]	Dystrophin	Immunhistologie, Genetik
	Emery-Dreifuss-Dystrophie (AD-EMD2) [60 % Herz]	Lamin A/c (allel = LGMD 1B)	Immunhistologie, Genetik
	Emery-Dreifuss-Dystrophie (XD-EMD1) → Vorhofparalyse	Emerin	Immunhistologie, Genetik
	Facio-Scapulo-Humerale-Dystrophie (FSHD)	Repeats, DZ4Z-Locus	Genetik
	Glykogenosen	Debrancher (III) Brancher (IV) Phosphofructokinase, Tarui (VII) Phosphorylase-Kinase (VIII) Phosphoglycerat Kinase (IX)	Histologie, Biochemie, Genetik
	Glykogenosen (lysosomal)	Saure Maltase (II) Danons Disease, Lamp-2, Xq24	Histologie, Biochemie, Genetik
	Hyperkaliämische / Hypokaliämische episodische Paralysen	Natriumkanal, Calciumkanal	Genetik, Belastungstest
	LGMD 1B [60 % Herz, z.T. isolierte DCM ohne Paresen]	Lamin A/c (allel = AD-EMD2)	Immunhistologie,
	LGMD 1D [70 % Herz]	6q23	Histologie, Genetik
	LGMD 2C	Gamma-Sarkoglycan	Immunhistologie, Genetik
	LGMD 2D	Alpha-Sarkoglycan	Immunhistologie, Genetik
	LGMD 2E	Beta-Sarkoglycan	Immunhistologie, Genetik
	LGMD 2F	Delta-Sarkoglycan	Immunhistologie, Genetik
	Mitochondriale Zytopathien → WPW-Syndrom	Oxidative Phosphorylierung	Enzymhistol., Biochemie, Genetik
	Myofibrilläre Myopathien	Desmin, 2q35 Alpha-B-Cristallin, 11q22.3-q23.1 ZASP, 10q22.3-q23.2 SelenoproteinN1 (SEPN1) 1p36-p35	Histologie, Genetik
	Myotone Dystrophie Curschmann-Steinert DM1	CTG-Repeat DMPK-Gen	Genetik
	Oculo-Pharyngeal-Muskeldystrophie (OPMD)	Trinukleotid-Repeats PABP2-Gen	Genetik
	Polymyositis	Dysimmun	Histologie
	Proximale Myotone Myopathie (PROMM, DM2)	CCTG-Repeat ZNF9-Gen	Genetik

Kardiale Beteiligung bei Myopathien und anderen Neuromuskulären Erkrankungen

Kardiale Manifestation	Myopathie	Protein, Gen, Chromosom	Diagnostik (primär)
Dilatative Kardiomyopathie	Actin-Myopathie, congenitale Myop. with excess of thin filaments	Alpha-Actin (ACTA1), 1q42.1	Histologie, Genetik
	Carnitin-Mangel (systemisch + Muskel) [Herz ++]	Carnitin-Transporter	Biochemie
	Central-core-Myopathie	Ryanodin-Rezeptor, 19q13.1	Histologie, Genetik
	Charcot-Marie-Tooth (AR-CMT-2a)	Lamin A/c	Genetik
	distale Myopathie (Laing)	Myosin heavy chain 7(MHC7) 14q12	Histologie, Genetik
	distale Myopathie (Nonaka)	9p1 (allel = hIBM))	Genetik
	distale Myopathie (Welander)	2q13	Genetik
	Duchenne/Becker- Dystrophie [< 90 % Herz]	Dystrophin	Immunhistologie, Genetik
	Emery-Dreifuss-Dystrophie (AD-EMD2) [60 % Herz]	Lamin A/c (alle = LGMD 1B)	Immunhistologie,
	Friedreichs-Ataxie	Trinukleotid-Repeat Frataxin-Gen	Genetik
	Fukuyama-CMD (FCMD)	Fukutin, 9q31	Immunhistologie, Genetik
	Kongenitale (primär Merosin-defiziente) Dystrophien	Merosin, LAMA2-Gen	Immunhistologie, Genetik
	Kongenitale (sekundär Merosin-defiziente) Dystrophien	Alpha-Dystroglycan / FKRP-Gen	Immunhistologie, Genetik
	LGMD 1D [70 % Herz]	6q23	Histologie, Genetik
	LGMD 1B [60 % Herz, z.T. isolierte DCM ohne Paresen]	Lamin A/c (allel = AD-EMD2)	Immunhistologie
	LGMD 2C	Gamma-Sarcoglycan	Immunhistologie
	LGMD 2D	Alpha-Sarcoglycan	Immunhistologie, Genetik
	LGMD 2E	Beta-Sarkoglycan	Immunhistologie, Genetik
	LGMD 2F	Delta-Sarkoglycan	Immunhistologie, Genetik
	LGMD 2G [50 % Herz],	Telethonin	Westernblot, Genetik
	LGMD 2I [30 % Herz]	Alpha-Dystroglycan / FKRP	Immunhistologie,
	LGMD 2J	Titin (allel = Finnish tibial Myopathy)	Westernblot, Genetik
	McLeod-Syndrom	XK-Gen	Genetik, Akanthozyten
	Mitochondriale Zytopathien	Oxidative Phosphorylierung	Enzymhistol., Biochemie, Genetik
	Myofibrilläre Myopathien [Herz sehr häufig, teils isoliert]	Desmin, 2q35 (MFN1) Alpha-B-Cristallin, 11q22.3-q23.1 (MFN2) Myotilin, 5q31 (MFN3) ZASP, 10q22.3-q23.2 (MFN4) Filamin C, 7q32 (MFN5)	Immunhistologie, Genetik

Kardiale Beteiligung bei Myopathien und anderen Neuromuskulären Erkrankungen

Kardiale Manifestation	Myopathie	Protein, Gen, Chromosom	Diagnostik (primär)
Dilatative Kardiomyopathie (ff)	Myotone Dystrophie (DM1)	CTG-Repeat DMPK-Gen	Genetik
	Myotubuläre-Myopathie	Myotubularin, Xq27.3-q28	Histologie, Genetik
	Nemaline-Myopathie	Alpha-Actin (ACTA1), 1q42.1 Alpha-Tropomyosin (TPM3): 1q21 Beta-Tropomyosin (TPM2): 9p13 Nebulin 2q21; Ryanodin-Rezeptor, 19q13 (+Cores); Troponin T1, 19q13	Histologie, Genetik
	Proximale Myotone Dystrophie (PROMM, DM2)	CCTG-Repeat ZNF9-Gen	Genetik
	Scapulo-Peroneale-Dystrophie	12q13	Genetik
Hypertrophe Kardiomyopathie ▪ Wandverdickung	Barth-Syndrom	Taffazin, Xp28	Genetik
	Beta-Oxidationsdefekte	VLCAD, LCAD, MCAD, SCAD	Tandemmassenspektrometrie
	Carnitin-Mangel (systemisch + Muskel)	Carnitin-Transporter	Biochemie
	Duchenne/Becker- Dystrophie [< 90 % Herz]	Dystrophin	Immunhistologie, Genetik
	Friedreich Ataxie	Trinukleotid-Repeats Frataxin-Gen	Genetik
	Glykogenosen	Debrancher (III)	Biochemie
	Glykogenosen (lysosomal)	Danons Disease, Lamp-2, Xq24	Histologie, Genetik
	Mitochondriale Zytopathien	Oxidative Phosphorylierung	Enzymhistol., Biochemie, Genetik
	Myoadenylat-Deaminase Mangel	MAD 1q	Enzymhistol., Biochemie, Genetik
	Myofibrilläre Myopathien	SelenoproteinN1 (SEPN1) 1p36-p35	Immunhistologie, Genetik
reduzierte Koronarreserve ▪ Stenocardien	Duchenne/Becker- Dystrophie [< 90 % Herz]	Dystrophin	Immunhistologie, Genetik
	Emery-Dreifuss-Dystrophie (AD-EMD2) [60 % Herz]	Lamin A/c (allel = LGMD 1B)	Immunhistologie,
	Myotone Dystrophie Curschmann-Steinert DM1	CTG-Repeat DMPK-Gen	Genetik
	LGMD 2C	Gamma-Sarcoglycan	Immunhistologie, Genetik
	LGMD 2D	Alpha-Sarcoglycan	Immunhistologie, Genetik
	LGMD 2E	Beta-Sarkoglycan	Immunhistologie, Genetik
	LGMD 2F	Delta-Sarkoglycan	Immunhistologie, Genetik

Kardiale Beteiligung bei Myopathien und anderen Neuromuskulären Erkrankungen

Kardiale Manifestation	Myopathie	Protein, Gen, Chromosom	Diagnostik (primär)
Hypertrabekulierung	Barth-Syndrom	Taffazin, Xp28	Genetik
	Duchenne/Becker- Dystrophie [< 90 % Herz]	Dystrophin	Immunhistologie, Genetik
	Myotone Dystrophie Curschmann-Steinert DM1	CTG-Repeat DMPK-Gen	Genetik
	Proximale Myotone Myopathie (PROMM, DM2)	CCTG-Repaet ZNF9-Gen	Genetik
Endo-/Myokardfibrose	Barth-Syndrom	Taffazin, Xp28	Genetik
	Fukuyama-CMD (FCMD)	Fukutin, 9q31	Immunhistologie, Genetik
Myokarditis	Polymyositis, Myositis mit SRP	Dysimmun	Histologie, Immunhistologie
Kardiomegalie	Amyloidosen	Gewebsablagerung	Histologie, Genetik
	Glykogenosen	Debrancher (III)	Biochemie
Toxische Kardiomyopathie	Toxische Myopathien	Chloroquin, Doxorubicin, Fibrate, Cholechicin, Hydrochloroquin, Metronidazol	

Abkürzungen: FKRP = Fukuyama-related-Protein; hIBM = hereditäre Inclusion-Body-Myopathie; LGMD = Limb-girdle-Muscular-dystrophy; VLCAD = very-long-chain-Acyl-Dehydrogenasen; LCAD = long-chain-Acyl-Dehydrogenasen; MCAD = medium-chain-Acyl-Dehydrogenasen; SCAD = short-chain-Acyl-Dehydrogenasen.

Leitsymptome bei kardialen Symptomen die an eine Myopathie denken lassen	Leitsymptome bei Skelettmyopathien an eine kardiale Beteiligung denken lassen
▪ Paresen ▪ Muskelatrophien ▪ Myalgien ▪ Crampi ▪ Muskelsteifigkeit ▪ Myotonie (Relaxationsstörung der Muskeln) ▪ Muskelwogen ▪ CK-Erhöhung (CK-MB < 10%)	▪ Herzrhythmusstörungen ▪ Herzjagen ▪ Palpitationen ▪ feuchte Rasselgeräusche ▪ Oedeme ▪ Lebervergrößerung ▪ gestaute Halsvenen ▪ Dyspnoe (Ruhe / Belastung) ▪ Synkopen ▪ Stenokardien ▪ (rezidivierende) embolische Ereignisse ▪ EKG Veränderungen