

Klinischer Verdacht auf kongenitale Myopathie oder progressive Muskeldystrophie

Myotone Myopathien oder Mitochondriopathien sollten bei klinischem Verdacht im Vorfeld ausgeschlossen worden sein

Ausschluss einer Duchenne-/Becker-Muskeldystrophie (DMD) oder einer fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie (FSHD1)

Spezifische muskelbioptische bzw. klinische Befunde

Klinische bzw. diagnostische Hinweise

Gezielte Genanalyse

Kontrakturen (meistens mit frühem Beginn), Rigid-Spine-Syndrom, axiale und/oder proximale Muskelschwäche, Skoliose, Kardiomyopathie bzw. Herzrhythmusstörung, normal bis moderat erhöhte CK-Werte, unspezifische myopathische bzw. dystrophische Veränderungen in der Muskelbiopsie

Proximale, axiale, faziale oder generalisierte Muskelschwäche, hoher Gaumen, Skoliose, Ophthalmoplegie, normal bis leicht erhöhte CK-Werte, spezifische Muskelbiopsie-Befunde (z.B. Nemaline rods)

Langsam progrediente Muskelschwäche, Beginn im Erwachsenenalter (meist nach dem 40. Lebensjahr), kardiale oder respiratorische Beteiligung, Proteinaggregationen und myofibrilläre Degenerationszeichen in der Muskelbiopsie

Beteiligung der Becken- und Schultergürtelmuskulatur bzw. V.a. Gliedergürtel-Muskeldystrophie

Hohe CK-Werte (1000-10000 IU/L)

Kongenitale Formen (selten im Erwachsenenalter), ZNS-Auffälligkeiten, CK: 500-2000 IU/L

Muskeldystrophie-Panel

COL6A1
COL6A2
COL6A3
EMD
LMNA
SEPN1
SMCHD1

Strukturmyopathie-Panel

ACTA1
BIN1
DNM2
MTM1
RYR1
SEPN1
TNNT1
TPM2
TPM3

MFM-Panel (+ distale Myopathien)

BAG3
CRYAB
DES
DNAJB6
FHL1
FLNC
KLHL9
MYH7
MYOT
TIA1
ZASP/LDB3

LGMD-Panel A

ANO5
CAPN3
CAV3
DYSF
FKRP
GAA
MYOT
PYGM
SGCA
SGCB
SGCD
SGCG
TCAP

LGMD-Panel B

DAG1
FKRP
FKTN
GMPPB
ISPD
LMNA
POMGNT1
POMT1
POMT2
TNPO3
TRAPPC11
TRIM32