



# UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG

## Information für Zuweiser in die Spezialambulanz für Neuromuskuläre Erkrankungen

Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen,

die Neuromuskuläre Spezialambulanz der Neurologischen Universitätsklinik Heidelberg bietet eine ambulante Diagnostik und ggf. Behandlung für Patienten\* mit schweren, seltenen oder unklaren neuromuskulären Erkrankungen. Auch Vorstellungen zur Einholung einer Zweitmeinung sind möglich, z. B. bei Motoneuronenerkrankungen. Die Patienten werden nach der Abklärung an den behandelnden Neurologen zurück überwiesen. Eine langfristige Anbindung an die Ambulanz erfolgt nur in Ausnahmefällen.

Um den Ablauf in der stark nachgefragten Neuromuskulären Ambulanz möglichst gut zu organisieren, bitten wir Sie, mindestens die im folgenden aufgeführten Untersuchungen (Auszug aus unserer SOP vom 6.4.2017) im Vorfeld zu veranlassen und dem Patienten die Befunde mitzugeben. Auch alle anderen Unterlagen zu vorangegangenen Untersuchungen oder relevanten Zweiterkrankungen sollten zur Erstvorstellung in unserer Neuromuskulären Ambulanz mitgebracht werden. Bitte geben Sie bei bildgebenden Untersuchungen neben dem Befund auch die Bilder auf einem Datenträger mit.

Für Ihre Bemühungen bedanken wir uns herzlich im Voraus.

Mit besten Grüßen

Prof. Dr. Markus Weiler, Prof. Dr. Alexander Gutschalk und Prof. Dr. Wolfgang Wick

\*Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird hier das generische Maskulinum verwendet. Weibliche und anderweitige Geschlechteridentitäten werden dabei ausdrücklich mitgemeint.

## 1. Polyneuropathien (PNP)

### Basisprogramm chronische, distal-symmetrische PNP:

#### *Elektrophysiologie*

- Motorische ENG N. peronaeus und N. tibialis auf gegenüberliegenden Seiten
  - F-Wellen beider Nerven
  - N. suralis einseitig
- Wenn alle Nerven unauffällig sind und die Klinik nicht stark ausgeprägt ist, sind weitere Messungen nicht erforderlich.
- EMG M. tibialis anterior auf der Seite der ENG des N. peronaeus (wenn MSAP-Amplitude des N. peronaeus oder N. tibialis < 4,0 mV oder bei klinisch relevanter Parese).
- Wenn nur ein Nerv betroffen ist, erfolgt die Messung des betroffenen Nerven auf der Gegenseite zur Bestätigung der PNP.
- Wenn die Beinerven betroffen sind (oder wenn klinisch die Armnerven beteiligt sind), erfolgt zusätzlich die Messung eines Armnerven (i. d. R. N. medianus motorisch und sensibel auf derselben Seite).

#### *Laboruntersuchungen*

Die folgenden Laboruntersuchungen sollten bei Patienten mit PNP durchgeführt werden (sie müssen nicht alle auf einmal durchgeführt werden, aber sollten bei Vorstellung in unserer Ambulanz vorliegen):

- Differenzialblutbild, CRP
- Nüchternblutglucose, HbA1c, oraler Glukosetoleranztest (oGTT)
- Immunfixationselektrophorese aus Serum und Urin
- GOT, GPT, GGT, Bilirubin, CK, ggf. CDT
- Harnstoff, Kreatinin, GFR
- TSH
- ANA, Rheumafaktor
- Vitamine B1, B2, B6, B12, E und Folsäure

#### **Ergänzendes Basisprogramm**

Diese Untersuchungen sollen erfolgen, wenn die oben genannten Untersuchungen entsprechende Auffälligkeiten zeigen.

#### *Laboruntersuchungen*

- TSH pathologisch → T3, T4
- ANA positiv → ENA-Screening, SS-A, SS-B
- wenn ENA positiv spezifische Ak wie dsDNA
- B12 im Graubereich → Holotranscobalamin und Methylmalonsäure

## 2. Motoneuronerkrankungen

### *Elektrophysiologie*

- EMG
- Motorische und sensible ENG an klinisch betroffenen Nerven
- F-Wellen

### *Laboruntersuchungen*

- Großes Routinelabor inkl. CK, Glukose, Laktat und HbA1c
- Vitamin B12, ggf. Holotranscobalamin und Methylmalonsäure
- Folsäure
- Borrelien- und Luesserologie
- ANA
- Immunfixationselektrophorese
- HIV-Test

### *Bildgebende Untersuchungen*

- HWS-MRT
- Wenn differenzialdiagnostisch sinnvoll, MRT der übrigen Wirbelsäule oder cMRT

## 3. Myopathien

### *Elektrophysiologie*

- EMG

### *Laboruntersuchungen*

- BE aus ungestauter Vene: BB, Diff.-BB, HbA1c, CK, Myoglobin, Gesamteiweiß, Kreatinin, Harnstoff, GFR, Leberwerte, Ferritin, LDH, Na<sup>+</sup>, K<sup>+</sup>, Ca<sup>2+</sup>, Mg<sup>2+</sup>, Cl<sup>-</sup>, Phosphat, Laktat, BSG, CRP, TSH (ggf. fT3, fT4), NT-proBNP

## 4. Unklare Hyper-CK-ämie

### *Elektrophysiologie*

- Ausschluss einer PNP mittels Basisprogramm
- EMG

### *Laboruntersuchungen*

- BE aus ungestauter Vene (CAVE: Laktat) vor Nadel-EMG (CAVE: iatrogene Hyper-CK-ämie): BB, Diff.-BB, HbA1c, CK, CK-MB, Myoglobin, Gesamteiweiß, Kreatinin, Harnstoff, GFR, Leberwerte, Troponin T, Ferritin, LDH, Na<sup>+</sup>, K<sup>+</sup>, Ca<sup>2+</sup>, Mg<sup>2+</sup>, Cl<sup>-</sup>, Phosphat, Laktat, BSG, CRP, TSH (ggf. fT3, fT4), Borrelien-/Luesserologie, ANA