

Fanny Jende

Dr. med.

## **Ganzkörper-Magnetresonanztomographie bei Fazioskapulohumeraler Muskeldystrophie**

Fach/ Einrichtung: Neurologie

Doktorvater: Prof. em. Dr. med. Hans-Michael Meinck

Zielsetzung dieser Studie war die Ermittlung der diagnostischen Wertigkeit der Ganzkörper-Magnetresonanztomographie (MRT) und des Parameters Fettinfiltration bei der Fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie (FSHD) im Vergleich zur semiquantitativen klinischen Untersuchung der Muskelkraft.

Mittels einer Ganzkörper-MRT wurde der Verfettungsgrad von 19 Muskeln der Rumpf-, Arm- und Beinmuskulatur bei 20 Patienten mit FSHD evaluiert. Die Ergebnisse wurden mit den entsprechenden Muskelkraftgraden, mit der Serumkreatinkinase, der Krankheitsdauer, dem Manifestationsalter und der D4Z4-Fragmentlänge im molekulargenetischen Befund korreliert. In der neurologischen Untersuchung waren an den Armen insbesondere die Mm. trapezius, serratus anterior und pectoralis betroffen, an den Beinen die Knieflexoren und die Hüftabduktoren. In der MRT waren der M. serratus anterior und der M. trapezius sowie der M. semimembranosus und die Hüftadduktoren am stärksten fettinfiltriert. Eine Asymmetrie der Muskelstärke ließ sich in der neurologischen Untersuchung an den Armen in 85%, an den Beinen in 50% feststellen. In der MRT ergab sich ein asymmetrischer Befund in 30% für die Arme und in 75% für die Beine. Die auffallende Häufung von asymmetrischen Befunden war mit anderen Studien übereinstimmend. Eine diskontinuierliche Fettinfiltration wurde in der MRT bei 45 von untersuchten 251 Muskeln (ca. 18%) gefunden. Am stärksten waren der M. erector spinae sowie die Mm. semimembranosus und quadriceps betroffen. Die Muskelstärke und der Verfettungsgrad der Muskulatur in der MRT korrelierten inter- und intraindividuell miteinander signifikant bei den meisten Muskeln, insbesondere bei den Mm. trapezius, pectoralis und semimembranosus.. Zwischen MRT-Verfettungsgrad und Krankheitsdauer sowie zwischen Muskelstärke und Krankheitsdauer bestand ebenfalls eine signifikante Korrelation. Manifestationsalter, Fragmentlänge und Serumkreatinkinase korrelierten nicht untereinander oder mit der Muskelstärke beziehungsweise mit dem Verfettungsgrad. Die Verteilung der muskulären Fettinfiltration war, wie in der Literatur beschrieben, sehr variabel. Die Ursachen für den unterschiedlichen Befall der einzelnen Muskeln sind bisher nicht ausreichend erforscht. Das heterogene Ergebnis der

Korrelationsanalyse zwischen Muskelkraftgraden und Verfettungsgraden in der MRT ist für die Beinmuskulatur in vergleichbaren Studien beschrieben worden. Der Befall der Bein- und Hüftmuskulatur ist bisher nicht in den Diagnosekriterien nach Padberg berücksichtigt. Die Ergebnisse dieser und vergleichbarer Studien geben jedoch Hinweise für eine generalisierte Muskeldystrophie. Daher sollte eine Überarbeitung der Diagnosekriterien diskutiert werden. Die Ergebnisse dieser Studie sprechen für die Bedeutung des mittels MRT bestimmten Parameters Fettinfiltration bei der Beurteilung der Krankheitsschwere der FSHD. Die MRT kann Muskeldegeneration teilweise genauer darstellen als die neurologische Untersuchung, insbesondere wenn Hilfsmuskeln die getestete Muskelfunktion übernehmen. Die Ganzkörper-MRT könnte auch eine Methode zur Verlaufsbeurteilung sein, da die Fettinfiltration bei zunehmender Muskelschwäche im Laufe der Jahre zunimmt. Es sind jedoch weitere Studien mit größeren Patientenzahlen und die Ausarbeitung eines standardisierten MRT-Protokolls notwendig, um genauere Erkenntnisse über die Wertigkeit der Ganzkörper-MRT zu erhalten.