

Der neurologische Ileus

Michael Boris Fischer^a, Walter Waespe^b, Michael Schwanda^c

^a Medizinische Klinik, Spital Limmattal, Schlieren

^b Neurologie, Fachärzteezentrum PRISMA, Zollikerberg

^c Kardiologie, Medizinische Klinik, Stadtspital Triemli, Zürich

Summary

Neurological ileus

Curschmann-Steinert myotonic dystrophy is the most common form of muscular dystrophy in the adult. It is a multisystem disease with involvement of skeletal, cardiac and gastrointestinal muscles resulting in gastrointestinal motility disorders and swallowing difficulties.

A 43-year-old febrile patient was admitted to the emergency room with a three days' history of nausea, vomiting and abdominal pain. Computed tomography revealed ileus without mechanical obstruction. Conventional chest x-ray was consistent with a right basal infiltrate.


General examination and further investigations resulted in the diagnosis of hitherto undetected myotonic dystrophy with intestinal pseudo-obstruction and pneumonia due to aspiration. As recommended in the literature, surgery was eschewed and conservative treatment with propulsive agents and antibiotics was initiated and proved successful. The patient was discharged a few days later.

Fallbeschreibung

Ein 43jähriger Schweizer wurde uns notfallmässig wegen drei Tagen bestehender Nausea, Erbrechens und Abdominalschmerzen zur weiteren Abklärung zugewiesen. Anamnestisch berichtete der Patient über ähnliche Episoden seit mehreren Jahren, welche in monatlichen Abständen auftraten und jeweils selbstlimitierend waren. Ansonsten waren die persönliche und die Familienanamnese (Eltern und zwei Geschwister) unauffällig.


Im Eintrittsstatus fand sich ein afebriler, dehydrierter Patient in reduziertem Allgemeinzustand. Der Blutdruck lag bei 156/88 mm Hg, der Puls betrug 122/min, die Atemfrequenz 20/min. Das Abdomen war gebläht und diffus druckdolent mit spärlichen, zum Teil hochgestellten Darmgeräuschen.

Die Lungenauskultation ergab diskontinuierliche Nebengeräusche basal rechts.

Inspektorisch fiel eine Stirnglatze, eine ausgeprägte Temporalmuskelatrophie, eine Ptose und ein Ektropium beider Unterlider auf (Abb. 1 ).

In der neurologischen Untersuchung konnten eine Atrophie, eine Tonusverminderung und Paresen der Gesichts-, der vorderen Hals- und der distalen Extremitätenmuskulatur mit abgeschwächten Muskeleigenreflexen festgestellt werden. Die Handöffnung nach Faustschluss war verzögert, beim Schlag auf den Thenar kam es zur Adduktion des Daumens.

Im Labor fanden sich eine Polyglobulie (Hb 17,4 g/dl, HKT 54%), erhöhte Entzündungsparameter (CRP 165 mg/L) bei normaler Leukozytenzahl und Differenzierung sowie eine Kreatininerhöhung (Krea 183 µmol/L). Das Elektrokardiogramm war mit Ausnahme einer Sinustachykardie unauffällig.

Das konventionelle Röntgenbild von Thorax und Abdomen zeigte ein Infiltrat rechts basal sowie dilatierte Dünndarmschlingen mit Spiegelbildung (Abb. 2 ). Die Computertomographie bestätigte das Bild eines Ileus ohne Nachweis einer mechanischen Obstruktion.

Klinisch wurde aufgrund der erhobenen Befunde die Verdachtsdiagnose einer myotonen Dystrophie (sog. Curschmann-Steinert-Batten-Syndrom) mit intestinaler Pseudoobstruktion und Aspirationspneumonie gestellt, welche durch die Elektromyographie (EMG) sowie eine genetische Abklärung gesichert werden konnte.

Unter einer konservativen Therapie mittels Magensonde, Nahrungskarenz und Prokinetika bildete sich die Motilitätsstörung des Darms sowohl

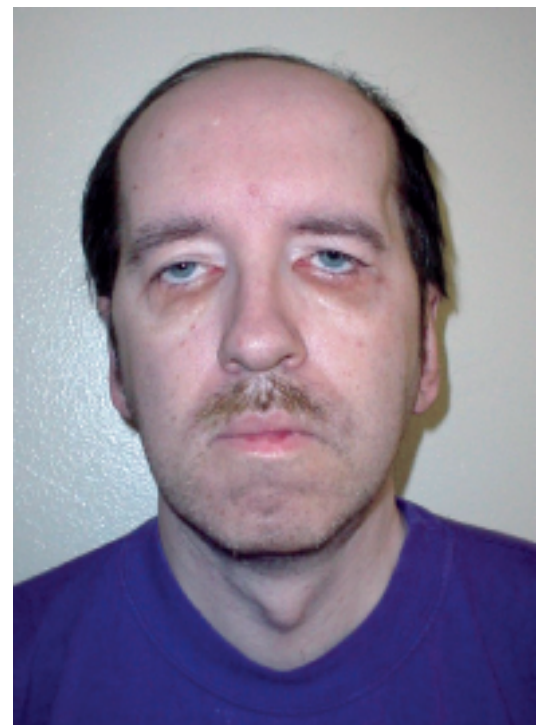


Abbildung 1

Stirnglatze und Facies myopathica mit bilateraler Ptose sowie Atrophie der Temporal- und Massetermuskulatur. (Die Abbildung wird mit dem Einverständnis des Patienten publiziert.)



Abbildung 2
Dünndarmschlingen mit Spiegelbildung im Mittelbauch, fehlendes Gas im Kolon.

klinisch als auch radiologisch vollständig zurück. Die Entzündungsparameter waren unter einer Antibiotikatherapie mit Ceftriaxon (Rocephin®) rückläufig. Polyglobulie und Niereninsuffizienz normalisierten sich nach Rehydratation. Der Patient wurde nach wenigen Tagen in beschwerdefreiem Zustand nach Hause entlassen. Die vor dem Austritt durchgeführte Echokardiographie zeigte ein strukturell normales Herz.

Diskussion

Die myotone Dystrophie, das Curschmann-Steinert-Batten-Syndrom (MD Typ 1), ist die häufigste Muskeldystrophie des Erwachsenenalters und wurde erstmals 1909 von Hans Steinert beschrieben [1]. Die Prävalenz beträgt 35 Personen pro 100 000 Einwohner und betrifft Frauen und Männer gleichermaßen. Es handelt sich um eine autosomal dominante Systemerkrankung, welcher die Expansion einer Tripletwiederholung (Cytosin-Thymin-Guanin/CTG) im Myotonin-kinase-Gen (DMPK) auf Chromosom 19 zugrunde liegt. Die Diagnose erfolgt durch eine DNA-Untersuchung mittels PCR und Southern-Blotting. Der Schweregrad der Erkrankung geht mit der Anzahl der Trinukleotidsequenzen einher. Bei der milden, oligosymptomatischen Form mit 40 bis 200 Repeats können die Patienten erst nach dem 40. bis 50. Lebensjahr die ersten krankheitsspezifischen Symptome zeigen, bei der klassischen Form mit 200 bis über 1000 Repeats treten diese bereits in der Adoleszenz oder im frühen Erwachsenenalter auf.

Die funktionelle Bedeutung dieser in allen Geweben exprimierten Serin-Threonin-Protein-kinase ist bis heute nicht geklärt. Im Krankheitsfall findet man nicht in jedem Gewebe eine gleich ausgeprägte Trinukleotidvermehrung, am häufigsten und stärksten betroffen ist die Skelettmuskulatur. Pathogenetisch wird ein generalisierter Membrandefekt diskutiert. Der Schweregrad des Krankheitsphänotyps nimmt im Verlauf der Generationen zu (genetische Antizipation). Die klinische Expression der MD Typ 1 betrifft neben der quergestreiften und glatten Muskulatur viele andere Organsysteme. Typisch ist der Gesichtsausdruck mit schlaffen Gesichtszügen infolge Temporalis-, Masseter- und Gesichtsmuskelatrophie (Facies myopathica), eine Ptose und eine Stirnglatze. Die Schwäche der distalen Extremitätenmuskulatur beeinträchtigt die Funktion der Hände und der Füße. Die Mitbeteiligung von Gaumen, Pharynx und Zunge führt zu einer dysarthrischen Sprache, einer nasalen Stimme und zu Schluckstörungen mit konsekutiven Aspirationen. Eine ösophageale Dysfunktion mit Dysphagie und Regurgitation tritt in über 50% der Fälle auf. Gelegentlich zeigt sich eine verminderte Peristaltik von Dünndarm und Kolon mit Auftreten einer intestinalen Pseudoobstruktion und klinischen Zeichen eines Ileus [2, 3].

Die Darmmotilität wird einerseits durch das intrinsische Nervengeflecht, andererseits durch das extrinsische (parasympathische und sympathische) Nervensystem kontrolliert und koordiniert. Ohne extrinsisches Nervensystem wird die Darmmotilität nicht entscheidend beeinträchtigt. Entweder Störungen der glatten Muskulatur des Darms selber (myopathische Ursache) oder solche des intrinsischen Nervensystems (myenterischer Plexus) führen jedoch zu ausgeprägten Motilitätsstörungen des Darms (Tab. 1) [4]. Strukturelle Herzmuskelerkrankungen kommen zwar selten vor, Affektionen des Reizleitungssystems zeigen sich jedoch bei über 50% der Betroffenen. Das Auftreten eines kompletten AV-Blocks oder ventrikuläre Rhythmusstörungen sind für einen plötzlichen Herztod bei bis zu 30% der Erkrankten verantwortlich [5]. Supraventrikuläre Tachyarrhythmien, insbesondere Vorhofflimmern, lassen sich in 25% der Fälle nachweisen.

Andere mit der klassischen Form der MD assoziierten Symptome und Befunde sind intellektuelle Minderbegabung, Hypersomnie, präsenile subkapsuläre Katarakte, Insulinresistenz, Hodenatrophie und Amenorrhoe.

Bei voller Ausprägung ist das klinische Bild beinahe diagnostisch. Die myotone Reaktion lässt sich durch Perkussion von Thenar und forcierten willkürlichen Faustschluss nachweisen. Dabei kommt es nach der Kontraktion zu einer verlangsamten Muskelrelaxation.

In der EMG-Untersuchung sind hochfrequente Entladungsserien mit wechselnder Amplitude,

Tabelle 1. Erkrankungen mit assoziierter neuropathischer und myopathischer Darmmotilitätsstörung.

Myopathisch	Neuropathisch (ex-/intrinsic)
	Progressive systemische Sklerose
	Amyloidose
Familiäre viszerale Myopathie	(Familiäre) Viszerale Neuropathie
Myotonie und andere Muskeldystrophien	Viszerale Dysautonomien, inkl. Guillain-Barré
Viszerale Myopathie	Diabetes mellitus
Mitochondriopathien	Porphyrie
	Bleiintoxikation
	Parkinson-Krankheit
	Multiple systemdegenerative Erkrankungen
	Paraneoplastisches Syndrom (ANNA-1 positiv)
	Chagas-Krankheit
	CMV, HIV
	Medikamente wie trizyklische Antidepressiva
	Myenterische Plexopathie

die akustisch von einem Heulgeräusch begleitet sind, typisch. Gesichert wird die Diagnose durch eine molekulargenetische Abklärung, wobei die Zahl der CTG-Trinukleotidsequenzen in den Leukozyten bestimmt wird. Der Normalwert liegt zwischen 5 und 35 CTG-Triples, beim obengenannten Patienten liessen sich 350–800 nach-

weisen. Eine Muskelbiopsie kann in unklaren Fällen, etwa bei normaler Repeat-Zahl, hilfreich sein und zeigt in 50% der Fälle eine selektive Atrophie der Typ-1-Fasern.

Eine kausale Therapie existiert nicht. Antimyotone Medikamente wie gewisse Antiepileptika und Antiarrhythmika der Klasse I können sich negativ auf das kardiale Reizleitungssystem auswirken und sind deshalb kontraindiziert. Zur Vorbeugung eines plötzlichen Herztodes empfehlen sich bei entsprechenden Rhythmusstörungen regelmässige kardiologische Kontrollen sowie eine Herzschrittmacher-/ICD-Implantation. Durch Blutzuckerkontrollen ist ein Diabetes mellitus frühzeitig erkennbar. Darmpassagestörungen und ein Ileus können durch Nahrungskarenz und Prokinetika behandelt werden und benötigen selten ein chirurgisches Vorgehen.

Zusammenfassend handelt es sich bei der myotonen Dystrophie um eine Systemerkrankung mit Befall verschiedenster Organsysteme. Die Erkrankung erhält dadurch nicht nur einen neurologischen, sondern auch einen internmedizinischen Charakter. Aufgrund des typischen Gesichtsausdrucks der Betroffenen lässt sich die Diagnose bereits klinisch vermuten und durch genetische Untersuchungen (PCR) bestätigen.

Korrespondenz:

Dr. med. Michael Schwanda
Kardiologie, Medizinische Klinik
Stadtspital Triemli
Birmensdorferstrasse 497
CH-8063 Zürich
michael.schwanda@triemli.stzh.ch

Literatur

- 1 Brooke MH. Myotonic dystrophy. In: Bradley WG, Daroff RB, Fenichel GM, Marsden CD, eds. *Neurology in clinical practice*. 3rd edition. Boston: Butterworth Heinemann; 2000.
- 2 Nowak TV, Ionasescu V, Anuras S. Gastrointestinal manifestations of the muscular dystrophies. *Gastroenterology* 1982; 82:800–10.
- 3 Pfeiffer RF, Quigley EMM. Neurogastroenterology. *Semin Neurol* 1996;3:203–99.
- 4 Perkin GD, Murray-Lyon I. Neurology and the gastrointestinal system. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1998;65:291–300.
- 5 Pelargonio G, Dello Russo A, Sanna T, De Martino G, Bellocci F. Myotonic dystrophy and the heart. *Heart* 2002;88:665–70.