

Neurologische Fallbesprechungen
Der Patient im Fokus

Helmar C. Lehmann/Wolfgang Grisold (Hrsg.)

Polyneuropathie

Diagnostik und Therapie

Kohlhammer

Kohlhammer

Neurologische Fallbesprechungen

Der Patient im Fokus

Eine Übersicht aller lieferbaren und im Buchhandel angekündigten Bände der Reihe finden Sie unter:



<https://shop.kohlhammer.de/neuro-fall-reihe>

Die Herausgeber



Prof. Dr. med. Helmar C. Lehmann ist Professor für Neurologie mit Schwerpunkt neuromuskuläre Erkrankungen an der Neurologischen Klinik, Universitätsklinik Köln.



Univ.-Prof. Prof. Dr. med. Wolfgang Grisold, FAAN, ist Neurologe mit den Schwerpunkten neuromuskuläre und neuroonkologische Erkrankungen im Ludwig Boltzmann Institut für Experimentelle und Klinische Traumatologie, Wien.

Helmar C. Lehmann
Wolfgang Grisold (Hrsg.)

Polyneuropathie

Diagnostik und Therapie

Verlag W. Kohlhammer

Dieses Werk einschließlich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwendung außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechts ist ohne Zustimmung des Verlags unzulässig und strafbar. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen und für die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

Pharmakologische Daten, d. h. u. a. Angaben von Medikamenten, ihren Dosierungen und Applikationen, verändern sich fortlaufend durch klinische Erfahrung, pharmakologische Forschung und Änderung von Produktionsverfahren. Verlag und Autoren haben große Sorgfalt darauf gelegt, dass alle in diesem Buch gemachten Angaben dem derzeitigen Wissensstand entsprechen. Da jedoch die Medizin als Wissenschaft ständig im Fluss ist, da menschliche Irrtümer und Druckfehler nie völlig auszuschließen sind, können Verlag und Autoren hierfür jedoch keine Gewähr und Haftung übernehmen. Jeder Benutzer ist daher dringend angehalten, die gemachten Angaben, insbesondere in Hinsicht auf Arzneimittelnamen, enthaltene Wirkstoffe, spezifische Anwendungsbereiche und Dosierungen anhand des Medikamentenbeipackzettels und der entsprechenden Fachinformationen zu überprüfen und in eigener Verantwortung im Bereich der Patientenversorgung zu handeln. Aufgrund der Auswahl häufig angewendeter Arzneimittel besteht kein Anspruch auf Vollständigkeit.

Die Wiedergabe von Warenbezeichnungen, Handelsnamen und sonstigen Kennzeichen in diesem Buch berechtigt nicht zu der Annahme, dass diese von jedermann frei benutzt werden dürfen. Vielmehr kann es sich auch dann um eingetragene Warenzeichen oder sonstige geschützte Kennzeichen handeln, wenn sie nicht eigens als solche gekennzeichnet sind.

Es konnten nicht alle Rechtsinhaber von Abbildungen ermittelt werden. Sollte dem Verlag gegenüber der Nachweis der Rechtsinhaberschaft geführt werden, wird das branchenübliche Honorar nachträglich gezahlt.

Dieses Werk enthält Hinweise/Links zu externen Websites Dritter, auf deren Inhalt der Verlag keinen Einfluss hat und die der Haftung der jeweiligen Seitenanbieter oder -betreiber unterliegen. Zum Zeitpunkt der Verlinkung wurden die externen Websites auf mögliche Rechtsverstöße überprüft und dabei keine Rechtsverletzung festgestellt. Ohne konkrete Hinweise auf eine solche Rechtsverletzung ist eine permanente inhaltliche Kontrolle der verlinkten Seiten nicht zumutbar. Sollten jedoch Rechtsverletzungen bekannt werden, werden die betroffenen externen Links soweit möglich unverzüglich entfernt.

1. Auflage 2022

Alle Rechte vorbehalten

© W. Kohlhammer GmbH, Stuttgart
Gesamtherstellung: W. Kohlhammer GmbH, Stuttgart

Print:
ISBN 978-3-17-039170-3

E-Book-Formate:

pdf: ISBN 978-3-17-039171-0
epub: ISBN 978-3-17-039172-7

Verzeichnis der Autorinnen und Autoren

Priv.-Doz. Dr. Petra Baum

Geschäftsführende Oberärztin

Klinik für Neurologie, Universitätsklinikum Leipzig

Liebigstr. 20, 04103 Leipzig, Deutschland

petra.baum@medizin.uni-leipzig.de

Priv.-Doz. Dr. Wolfgang Böhmerle

Oberarzt

Charité – Universitätsmedizin Berlin, corporate member of Freie Universität Berlin and Humboldt Universität zu Berlin, Klinik und Hochschulambulanz für Neurologie

Chariteplatz 1, 10117 Berlin, Deutschland

wolfgang.boehmerle@charite.de

Dr. Jan Bürmann

Facharzt für Neurologie

MVZ Pfalzlinikum GmbH

Lehnstraße 16, 66869 Kusel, Deutschland

jan.buermann@mvz.pfalzlinikum.de

Dr. Maike F. Dohrn

Assistenzärztin für Neurologie

Klinik für Neurologie, Universitätsklinikum der RWTH Aachen, Aachen, Deutschland und

Dr. John T. Macdonald Foundation, Department of Human Genetics and John P. Hussman Institute for Human Genomics, University of Miami, Miller School of Medicine, Miami, Florida, USA

mdohrn@ukaachen.de

Priv.-Doz. Dr. Kathrin Doppler

Fachärztin für Neurologie, Oberärztin
Universitätsklinikum Würzburg, Neurologische Klinik und Poliklinik
Josef-Schneider-Str. 11, 97080 Würzburg, Deutschland
Doppler_K@ukw.de

Josef Finsterer, MD, PhD
Messerli Institute
Postfach 20, 1180 Wien, Österreich
fifigs1@yahoo.de

Dr. Maren Fitzner
Fachärztin für Neurologie
Klinik für Neurologie, Universitätsmedizin Göttingen
Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen, Deutschland
maren.fitzner@med.uni-goettingen.de

Dr. Elke Frombach
Oberärztin
Augusta-Kranken-Anstalt gGmbH
Betriebsstelle EVK Hattingen
Bredenscheider Str. 54, 45525 Hattingen, Deutschland
elke@frombach.de

Priv.-Doz. Dr. Christian Geber
Ltd. Oberarzt
DRK-Schmerz-Zentrum Mainz
Auf der Steig 14-16, 55131 Mainz, Deutschland
christian.geber@drk-schmerz-zentrum.de

Prof. Dr. Dr. Hans-Hilmar Goebel
Konsiliarius
Charité Berlin
Institut für Neuropathologie
Charitéplatz 1, 10117 Berlin, Deutschland
hans-hilmar.goebel@charite.de

Dr. Nicolai B. Grether
Assistenzarzt für Neurologie

Klinik für Neurologie, Universitätsklinik Köln
Kerpener Str. 62, 50937 Köln, Deutschland
nicolai.grether@uk-koeln.de

Prof. Dr. Alexander Grimm

Stellv. Ärztlicher Direktor
Klinik und Poliklinik für Neurologie, Schwerpunkt Epileptologie
Universitätsklinikum Tübingen
Hoppe-Seyler-Str. 3, 72076 Tübingen, Deutschland
Alexander.grimm@med.uni-tuebingen.de

Dr. Anna Grisold,

Neurologische Universitätsklinik, MUW, Wien
Spitalgasse 23, 1090 Wien, Österreich
Anna.grisold@meduniwien.ac.at

Prof. Dr. Wolfgang Grisold, FAAN

Ludwig Boltzmann Institut für Experimentelle und Klinische
Traumatologie
Donaueschingenstraße 13, 1200 Wien, Österreich
Wolfgang.grisold@meduniwien.ac.at

Dr. Anu Gupta

Assistant Professor
Department of Neurology
All India Institute of Medical Sciences
Ansari Nagar, New Delhi – 110029, India
doctoranugupta1@gmail.com

Priv.-Doz. Dr. Petra Hühnchen

Oberärztin
Charité Universitätsmedizin Berlin, Klinik für Neurologie mit
Experimenteller Neurologie
Charitéplatz 1, 10117 Berlin, Deutschland
petra.huehnchen@charite.de

Priv.-Doz. Dr. Juliane Klehmet

Färztin für Neurologie

Oberärztin Klinik für Neurologie, Jüdisches Krankenhaus
Heinz-Galinski-Straße 1, 13347 Berlin
und
NeuroCure Clinical Research Center Berlin
Charité Universitätsmedizin Berlin
Charitéplatz 1, 10117 Berlin, Deutschland
juliane.klehmet@charite.de

Dr. Heike Kölbel

Oberärztin
Universitätsmedizin Essen, Kinderklinik, Neuropädiatrie/SPZ
Hufelandstr. 55, 45147 Essen, Deutschland
heike.koelbel@uk-essen.de

Dr. Martin Krenn, PhD

Universitätsklinik für Neurologie
Medizinische Universität Wien
Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien, Österreich
martin.krenn@meduniwien.ac.at

Prof. Dr. Helmar C. Lehmann

Oberarzt
Klinik für Neurologie Universitätsklinik Köln
Kerpener Str. 62, 50937 Köln, Deutschland
helmar.lehmann@uk-koeln.de

Prof. Dr. Clara Lehmann

Oberärztin
Leiterin Infektionsschutzzentrum (ISZ) & Infektionsambulanz
Innere Medizin I
Universitätsklinik Köln
Kerpener Str.62, 50937 Köln
clara.lehmann@uk-koeln.de

Dr. Elisabeth Lindeck-Pozza

Fachärztin für Neurologie
Neurologische Abteilung, Klinik Favoriten
Kundratstrasse 3, 1100 Wien, Österreich

Elisabeth.Lindeck-Pozza@gesundheitsverbund.at

Dr. Georg Mansmann

Praxis für Endokrinologie
MVZ PAN Institut GmbH
Zeppelinstraße 1, 50667 Köln, Deutschland
g.mansmann@pan-klinik.de

Priv.-Doz. Dr. Stefan Meng

Oberarzt
Radiologie, Hanusch Krankenhaus
Heinrich-Collin-Strasse 30, 1140 Wien, Österreich und
Anatomie, Medizinische Universität Wien
Währinger Strasse 13, 1090 Wien, Österreich
stefan.meng@ultraschall-meng.at

Priv.-Doz. Dr. Kalliopi Pitarokoili

Oberärztin
St Josef-Hospital, Ruhr-Universität Bochum
Gudrunstrasse 56, 44791 Bochum, Deutschland
Kalliopi.Pitarokoili@rub.de

Prof. Dr. Jens Schmidt, FEAN, FAAN

Direktor für Neurologie, Abteilung für Neurologie und
Schmerztherapie,
Immanuel Klinik Rüdersdorf, Universitätsklinik der Medizinischen
Hochschule
Brandenburg
Seebad 82/83, 15562 Rüdersdorf bei Berlin, Deutschland
Jens.Schmidt@mhb-fontane.de

Dr. Christian Schneider

Facharzt für Neurologie
Klinik für Neurologie Universitätsklinik Köln
Kerpener Str. 62, 50937 Köln, Deutschland
christian.schneider_@uk-koeln.de

Dr. Frauke Stascheit

Assistenzärztin für Neurologie
Charité- Universitätsmedizin Berlin
NeuroCure Clinical Research Center NCRC
Charitéplatz 1, D-10117 Berlin, Deutschland
frauke.stascheit@charite.de

Prof. Dr. Werner Stenzel
Oberarzt
Charité Berlin
Institut für Neuropathologie
Charitéplatz 1, 10117 Berlin, Deutschland
werner.stenzel@charite.de

Dr. Fiona Streckmann
Wiss. Mitarbeiterin
Departement für Sport, Bewegung und Gesundheit (DSBG)
Universität Basel
Grosse Alle 6, 4052 Basel, Schweiz
Fiona.streckmann@unibas.ch

Prof. Dr. Peter Schwenkreis
Oberarzt
Neurologische Klinik und Poliklinik
Berufsgenossenschaftliches Universitätsklinikum Bergmannsheil
gGmbH
Bürkle-de-la-Camp-Platz 1, 44789 Bochum, Deutschland
peter.schwenkreis@ruhr-uni-bochum.de

Priv.-Doz. Dr. Gilbert Wunderlich
Oberarzt
Klinik und Poliklinik für Neurologie, Universitätsklinikum Köln
Kerpener Str. 62, 50937 Köln, Deutschland
gilbert.wunderlich@uk-koeln.de

Prof. Dr. Min-Suk Yoon
Ärztlicher Direktor und Chefarzt Neurologie
Augusta-Kranken-Anstalt gGmbH
Betriebsstelle EVK Hattingen

Bredenscheider Str. 54, 45525 Hattingen, Deutschland
Min-Suk.Yoon@uni-due.de

Inhalt

Verzeichnis der Autorinnen und Autoren

Abkürzungen und Einheiten

Vorwort

A Diagnostische Aspekte

1 Patient mit neu diagnostizierter Polyneuropathie

Helmar C. Lehmann

2 Der Polyneuropathiepatient im EMG-Labor

Alexander Grimm

3 Wann ist eine genetische Abklärung sinnvoll?

Josef Finsterer

4 Wann ist eine invasive Diagnostik sinnvoll?

Werner Stenzel und Hans-Hilmar Goebel

5 Der Patient mit vergrößerten Nervenquerschnitten

Stefan Meng

6 Ist es überhaupt eine Polyneuropathie?

Maren Fitzner und Jens Schmidt

B Entzündliche Polyneuropathien

7 Patient mit der Diagnose CIDP

Elke Frombach und Min-Suk Yoon

8 Patientin mit Guillain-Barré-Syndrom

Helmar C. Lehmann

9 Polyneuropathie und Plasmazelldyskrasien – monoklonale Gammopathie

Kalliopi Pitarokoili

10 Vaskulitische Neuropathien

Christian Schneider

11 Patient mit Multifokaler motorischer Neuropathie (MMN)

Elisabeth Lindeck-Pozza

C Toxische Polyneuropathie

12 Ethyltoxische Polyneuropathie

Nicolai B. Grether

13 Andere toxische Ursachen bei peripheren Polyneuropathien

Wolfgang Grisold und Anna Grisold

14 Polyneuropathie als Ursache von Medikamenten

Juliane Klehmet und Frauke Stascheit

D Metabolisch-Endokrinologische Ursachen von Polyneuropathien

15 Diabetiker mit Polyneuropathie

Kathrin Doppler

16 Patientin mit Hypothyreose und Polyneuropathie

Helmar C. Lehmann und Georg Mansmann

17 Vitaminmangel als Ursache einer Polyneuropathie

Gilbert Wunderlich

E Hereditäre Polyneuropathien

18 Patient mit hereditärer Transthyretin-Amyloidose

Maïke F. Dohrn

19 MFN2-assoziierte hereditäre Polyneuropathie

Martin Krenn

F Polyneuropathie bei Krebspatienten

20 Paraneoplastische Polyneuropathien

Petra Hühnchen

21 Patient mit Immuncheckpoint-Inhibitor induzierter Polyneuropathie

Wolfgang Böhmerle

22 Patienten mit Chemotherapie induzierter Polyneuropathie (CIPN)

Wolfgang Grisold und Anna Grisold

G Verschiedenes

23 Keine Ursache gefunden – die idiopathische axonale Polyneuropathie

Petra Baum

24 Small-Fiber-Neuropathie

Jan Bürmann

25 Der Intensivpatient mit Polyneuropathie

Helmar C. Lehman und Wolfgang Grisold

26 Patient mit HIV-Infektion und Polyneuropathie

Clara Lehmann

27 Schmerzlose Nervenvergrößerung eines indischen Patienten

Anu Gupta

28 Bewegungstherapie bei Polyneuropathie

Fiona Streckmann

29 Hilfsmittelversorgung und sozialmedizinische Aspekte bei Polyneuropathie

Gilbert Wunderlich

30 Der Polyneuropathiepatient mit neuropathischen Schmerzen

Christian Geber

31 Der pädiatrische Patient mit Polyneuropathie

Heike Kölbel

32 Der Polyneuropathiepatient im Gutachten

Peter Schwenkreis

Stichwortverzeichnis

Abkürzungen und Einheiten

AD	Autosomal dominant
AL	Amyloidose Leicht-Ketten Amyloidose
Amp. P-P	Amplitude peak-to-peak (Messung vom Umkehrpunkt zu Umkehrpunkt)
ASR	Achillessehnenreflex
ATTRv	Hereditäre Transthyretin-Amyloidose
Bds.	Beidseits
BK	Berufskrankheit
BSG	Blutsenkungsgeschwindigkeit
BWK	Brustwirbelkörper
CCM	Korneale konfokale Mikroskopie
CIAP	Chronische idiopathische axonale Polyneuropathie
CIDP	Chronische inflammatorische demyelinisierende Polyradikuloneuropathie
CK	Kreatinkinase
CLL	Chronisch-lymphatische Leukämie
CMT	Charcot-Marie-Tooth Erkrankung
CRP	C-reaktives Protein
DADS	Distal acquired demyelinating symmetric neuropathy (distale erworbene demyelinisierende symmetrische Polyneuropathie)
dHMN	Distal hereditary motor neuropathy (distale hereditäre motorische Neuropathie)
DML	Distale motorische Latenz
EDB	Extensor digitorum brevis
EMG	Elektromyografie
ENG	Elektroneurografie
FLC-Ratio	Free light chain ratio (Quotient der freien Leichtketten)

g/kgKG	Gramm pro Kilogramm Körpergewicht
GAN	Giant axonal neuropathy (Neuropathie mit Riesenaxonen)
GBS	Guillain-Barré-Syndrom
HbA1c	Hämoglobin A1c
HSAN	Hereditary sensory and autonomic neuropathy (Hereditäre sensible und autonome Neuropathie)
HSMN	Hereditary sensory and motor neuropathy (Hereditäre sensomotorische Neuropathie)
HSPs	Hereditary spastic paraplegia (Hereditäre spastische Paraparese)
i. v.	Intravenös
ICI	Immuncheckpoint Inhibitoren
IENFD	Dichte der intraepidermalen Hautnervenfasern
irAE-N	Immune-related adverse events (Immunvermittelte Nebenwirkung)
IVIG	Intravenöse Immunglobuline
KG	Kraftgrad
kgKG	Kilogramm pro Körpergewicht
KM	Kontrastmittel
Lat.	Latenz
LSDs	Lysosomal storage diseases (Lysosomale Speicherkrankung)
M.	Musculus
MAG	Myelin-assoziiertes Glykoprotein
MdE	Minderung der Erwerbsfähigkeit
MGUS	Monoklonale Gammopathie unklarer Signifikanz
MIDs	Mitochondrial disorders (mitochondriale Erkrankungen)
MMN	Multifokale motorische Neuropathie
mNLG	Motorische Nervengleitgeschwindigkeit
MRT	Magnetresonanztomografie
N.	Nervus
NHL	Non-Hodgkin Lymphom
NLG	Nervenleitgeschwindigkeit

PGT-A	Präimplantations-genetischer Testung auf Aneuploidie
PSR	Patellarsehnenreflex
QSART	Quantitative sudomotorische Axonreflextest
QST	Quantitativ Sensorische Testung
SAE	Serious adverse event (schwerwiegendes unerwünschtes Ereignis)
SCAs	Spinozerebelläre Ataxie
SCIG	Subkutane Immunglobuline
SCLC	Small cell lung cancer (kleinzelliges Bronchialkarzinom)
SFN	Small fiber neuropathy (Small-Fiber-Neuropathie)
TTR	Transthyretin
TTR-PNP	Polyneuropathie bei Transthyretin-Amyloidose
VUS	Variante unklarer Signifikanz
VZV	Varizella-Zoster-Virus
WES	Whole exome sequencing (Vollständige Exom-Sequenzierung)
WGS	Whole genome sequencing (Vollständige Genom-Sequenzierung)

Vorwort

Erkrankungen der peripheren Nerven stellen aufgrund ihrer enormen Prävalenz eine äußerst relevante Krankheitsgruppe in der Neurologie dar. Sie sind zudem häufige neurologische Manifestationen von Systemerkrankungen wie Diabetes mellitus, HIV, aber auch Folge von Therapien beispielsweise nach Chemotherapie. Viele Polyneuropathien sind mittlerweile kausal behandelbar und auch bei der Diagnostik hat es in den letzten Jahren enorme Fortschritte gegeben. Die Diagnostik und Therapie von Patienten¹ mit einer Polyneuropathie wird dadurch nicht nur effizienter, sondern auch komplexer. Dieses Buch behandelt anhand von konkreten Fallbeispielen relevante klinische Fragestellungen. Es war uns ein besonderes Anliegen, dass unsere Autorinnen und Autoren bei der Abhandlung einerseits reale klinische Konstellationen beschreiben und andererseits neben Leitlinien und SOP vor allem auch ihre eigenen klinischen Erfahrungen und Vorgehensweisen mitteilen. Wir sind sehr froh, dass wir für dieses Projekt Experten verschiedener Fachrichtungen aus Österreich, Deutschland und sogar Indien gewinnen konnten. Unser Dank gilt daher allen Mitautorinnen und -autoren. Bedanken möchten wir uns auch für die Unterstützung seitens des Kohlhammer Verlags, insbesondere Frau Anita Brutler, Frau Carmen Rapp und Herrn Jannik Schwarz.

Helmar Lehmann und Wolfgang Grisold
Köln und Wien, im Juni 2022

¹ Zugunsten einer lesefreundlichen Darstellung wird im Buch in der Regel die neutrale bzw. männliche Form verwendet. Diese gilt für alle Geschlechtsformen (weiblich, männlich, divers).

A Diagnostische Aspekte

1 Patient mit neu diagnostizierter Polyneuropathie

Helmar C. Lehmann

1.1 Einleitung

► Im Gegensatz zum leider noch weit verbreiteten therapeutischen Nihilismus bei Patienten mit Polyneuropathien ist die Mehrzahl der Polyneuropathien kausal behandelbar. ◀

Mit einer Inzidenz von 77/100.000 Einwohnern pro Jahr und einer Prävalenz von 1–12 % in allen Altersgruppen (bis zu 30 % bei älteren Menschen!) gehört eine neu diagnostizierte Polyneuropathie zu häufigen klinischen Szenarien, mit der man in der Neurologie konfrontiert wird (Visser et al. 2015). Eine Ursachenabklärung ist meist sinnvoll, um kausale Ursachen zu identifizieren und Patienten möglichst viel Informationen hinsichtlich Verlaufs, eventuellen Langzeitfolgen und symptomatischen Therapiemaßnahmen zukommen lassen zu können. Die Mehrzahl aller Polyneuropathien ist – zumindest prinzipiell – kausal behandelbar und dieser Anteil dürfte zukünftig noch zunehmen. Insbesondere die Entwicklung im Bereich der Genetik mit verbesserten Diagnosemöglichkeiten (► [Kap. 3](#)) und die Weiterentwicklung RNA-basierter Therapeutika im Bereich der hereditären Neuropathien wird den Anteil der behandelbaren Polyneuropathien noch erweitern.

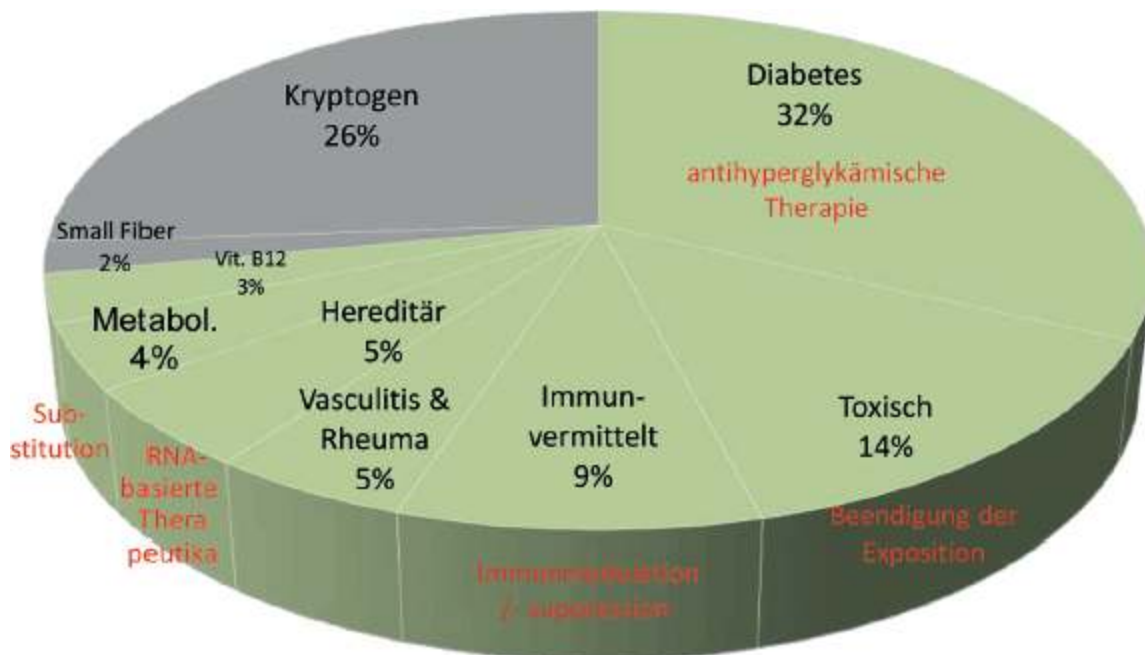


Abb. 1.1: Relative Häufigkeit verschiedener Polyneuropathien. In Grün sind behandelbare Typen markiert (nach Visser et al. 2015). In Rot sind die Therapiemöglichkeiten angegeben.

1.2 Fallbeispiel

Ein 42-jähriger Patient berichtet, dass er seit etwa sechs Wochen zunehmend Sensibilitätsstörungen in den Füßen und Unterschenkeln bemerkt habe. Zudem seien ihm auch Schwierigkeiten beim Gehen aufgefallen, er sei schon mehrfach gestolpert. Klinisch zeigen sich schwache Patellar- (PSR) und Achillessehnenreflexe (ASR). Es findet sich zudem Paresen der Fuß- und Zehenheber sowie eine Hypästhesie mit strumpfförmigem Verteilungsmuster. Auswärts wird eine Elektroneurografie (► [Tab. 1.1](#)) durchgeführt, die als gemischt axonal-demyelinisierende Polyneuropathie interpretiert wird. Laborchemische Untersuchungen umfassen ein Routinelabor sowie eine Vielzahl an Spezialuntersuchungen wie zum Beispiel paraneoplastische Antikörper, anti-Gangliosid-Antikörper und Bestimmung von Schwermetallen, alle ohne wegweisenden Befund.

Tab. 1.1: Werte der Elektroneurografie: Pathologische Befunde sind fett markiert. Motorische Neurografie

Nerv	DML	Amplitude	NLG	F-Wellenlatenz
	ms	mV	m/s	ms
N. ulnaris	3,2	4,9	35	36
N. tibialis	6,9	3,2	31	75

► Sensible Neurografie ◀

Nerv	Amplitude	NLG
	μ V	m/s
N. ulnaris	7	46
N. suralis	Keine Reizantwort	

Dem Patienten wird eine weitere Abklärung nahegelegt, sodass kurz darauf eine Lumbalpunktion und eine Nervenbiopsie erfolgt. Die Nervenbiopsie zeigte eine deutliche Schädigung der Axone und des Myelins, teilweise werden Regeneratgruppen nachgewiesen, entzündliche Infiltrate fehlen hingegen. Im anschließenden Aufklärungsgespräch wird dem Patienten mit Verweis auf die nicht spezifische Nervenbiopsie die abschließende Diagnose einer kryptogenen axonal-demyelinisierende Polyneuropathie mitgeteilt und Physiotherapie angeraten.

Cave:

Das Fallbeispiel zeigt exemplarisch, dass bei der Diagnose einer Polyneuropathie sehr häufig, sehr rasch und sehr viel Zusatzdiagnostik erfolgt, die dann nicht im Kontext mit der klinischen Präsentation interpretiert wird. Die Folge sind Fehldiagnosen und verzögerte Diagnosen kausal behandelbarer Ursachen!

1.3 Diagnose eine Polyneuropathie

► Der Schlüssel für die korrekte Diagnose liegt im Erkennen spezifischer klinischer Muster, die eine Stratifizierung der Diagnostik erlaubt. ◀

Polyneuropathien können sich klinisch unterschiedlich präsentieren. Die Kenntnis solcher »Polyneuropathiesyndrome« erleichtert die Zuordnung zu möglichen Ursachen und deren Diagnose (Lehmann et al. 2020) (► [Tab. 1.2](#)):

Tab. 1.2: Klinische Polyneuropathietypen (nach Lehmann et al. 2020): Sensible Defizite sind blau, motorische Defizite rot und sensomotorische magentafarben eingezeichnet. Schmerzhaft und/oder autonome Dysfunktion ist mit gelben Linien eingefärbt.

					
	1	2	3	4	5
Symptomatik	distal symmetrisch, i. d. R. sensible Neuropathie	Muskelatrophien und Fußanomalien	(sub)akuter Beginn und/oder proximale Beteiligung	subakut oder schnell progressiv, multifokal, neuropathische Schmerzen autonome Dysfunktion	Verlust der Propriozeption und des Vibrationsempfindens
Elektrophysiologie	axonal	axonal > demyelinisierend	häufig demyelinisierend	axonal oder demyelinisierend	Verlust der SNAP
Labor			Vor allem Antikörper: anti-GM1-, GD1a- (bei V. a. MMN), NF155-, NF186-, Contactin-1-, Caspr-1- (bei V. a. CIDP) und anti-MAG-Antikörper (bei Paraprotein)	ACE, ANAs, Rheumafaktoren, anti-Ro/SSA, -La/SSB, -ANCA, Gangliosid-, Caspr1/2, LGI1, Anti-ganglionäre AChR-Ak, Infektionsserologie (Hepatitis B & C, HIV, Borreliose)	Anti-GD1b, -GD2, -GD3, -GQ1b, -GT1a, -GT1b, -Ro/SSA, -La/SSB, -FGFR3, Vitamin B6 Intoxikation, HIV, Anti-Hu, Anti-CV2-Antikörper, POLG1-Mutation

Typ 1: Langsam fortschreitende, distal symmetrische, vorwiegend sensible Neuropathie: Dieser häufigste Typ einer Polyneuropathie hat oft metabolische Störungen (z. B. Diabetes), chronischen Alkoholkonsum oder neurotoxische Medikamente (Chemotherapie) als Ursache. Bei diesen Patienten ist häufig nur wenige Diagnostik

erforderlich, es sei denn, es liegen (weitere) atypische Merkmale vor. Der Ausschluss dieser Ursachen kann zur Diagnose einer chronischen idiopathischen axonalen Neuropathie (CIAP, ► [Kap. 23](#)) führen, die in der Regel einen gutartigen Verlauf hat.

Typ 2: Langsam fortschreitende, seit langem bestehende Neuropathie mit Muskelatrophien und Fußanomalien: Diese Form einer Neuropathie ist weniger häufig im Vergleich zu den anderen Subtypen. Das diagnostische *workup* sollte vorrangig auf genetische Tests ausgerichtet sein.

Typ 3: Neuropathie mit subakutem Beginn und/oder proximaler Beteiligung: Diese Patienten weisen klinische Merkmale auf, die auf eine erworbene immunvermittelte Erkrankung hindeuten.

Typ 4: Neuropathie mit subakutem oder schnell progredientem Krankheitsverlauf, multifokalen Symptomen, neuropathischem Schmerz und autonomer Dysfunktion: Mögliche Ursachen könnten eine Vaskulitis (► [Kap. 10](#)), andere autoimmun entzündliche Neuropathien oder eine ATTRv-Amyloidose sein. Dies verläuft zwar in der Regel langsamer, kann aber gelegentlich im fortgeschrittenen Stadium einen subakuten, der chronisch inflammatorische demyelinisierende Polyradikuloneuropathie (CIDP) ähnlichen Verlauf aufweisen. Sie ist dieser Gruppe zugeordnet, da bei ihr vor allem autonome Störungen auftreten (► [Kap. 18](#)). Eine diagnostische Abklärung führt bei diesem Typ häufig zu einer Diagnose.

Typ 5: Sensibel-ataktische Neuropathie (Denny-Brown-Syndrom): Die Patienten zeigen einen Verlust der Propriozeption und des Vibrationsempfindens und können eine Pseudoathetose aufweisen, wobei die Muskelkraft relativ erhalten bleibt. Zu den zugrunde liegenden Ursachen gehören Autoimmunerkrankungen (z. B. Sjögren-Syndrom), paraneoplastische Syndrome und mitochondriale Erkrankungen (z. B. DNA-Polymerase gamma-Mutationen).

Überschneidungen dieser Muster sind natürlich möglich und sie sollten daher nicht als absolut angesehen werden.

► Anamnese und klinische Untersuchung können wertvolle diagnostische Hinweise auf eine zugrunde liegende Ursache einer peripheren Neuropathie liefern. ◀

Anamnese: Die meisten peripheren Neuropathien sind langsam fortschreitende chronische Erkrankungen (Typ 1). Neuropathien, die sich über Jahrzehnte entwickeln, weisen auf eine hereditäre Neuropathie hin, insbesondere wenn sie mit ausgeprägtem Skelett- oder Fußdeformitäten einhergehen (Typ 2). Ein (sub)akuter Beginn und Verlauf sind charakteristisch für Typ 3–5 (► [Kap. 1.2](#)) und weist auf eine entzündliche Ursache hin (z. B. eine CIDP oder eine Vaskulitis).

Klinische Untersuchung: Besonderes Augenmerk sollte hier auf die Beteiligung der verschiedenen Fasermodalitäten (motorische, sensible, autonome Nervenfasern) und die Verteilung der Symptome liegen (► [Tab. 1.2](#)). Die meisten Polyneuropathien sind sensible oder sensomotorische Neuropathien. Reine oder vorherrschende motorische Neuropathien treten bei bestimmten hereditären Neuropathien oder der multifokalen motorischen Neuropathie (MMN, ► [Kap. 11](#)) auf. Auch nicht-neuropathische Erkrankungen sollten in Betracht gezogen werden, z. B. distale Myopathien, amyotrophe Lateralsklerose oder spinale Muskelatrophie (► [Kap. 6](#)). Selten sind eine Ataxie und der asymmetrische Verlust der Propriozeption klinische führende Symptome. Beides zusammen ist ein charakteristisches Merkmal der sensiblen Ganglionopathie/Neuronopathie (Typ 5). Eine autonome Dysfunktion kann bei allen Formen auftreten, häufig jedoch bei Typ 4 und kann auf diabetische Neuropathie, Wildtyp- oder ATTRv-Amyloidose, Vincristin-induzierte Neuropathie oder GBS hinweisen.

Cave:

Es kann sein, dass der Patient Symptome einer autonomen Dysfunktion nicht angibt (und manchmal sogar nicht erkennt). Dementsprechend sollten Symptome wie z. B. orthostatische Intoleranz, Anhidrose, trockene Augen, trockener Mund, Verstopfung oder Durchfall, Impotenz, Tachykardie nach Sitzen oder Stehen und Haarausfall in den distalen Beinen aktiv abgefragt werden.

Die meisten Neuropathien sind längenabhängig mit einer distal-symmetrischen Verteilung der sensiblen und motorischen Defizite (Typ 1 und 2). Achillessehnenreflexe sind in der Regel erloschen. Sensible