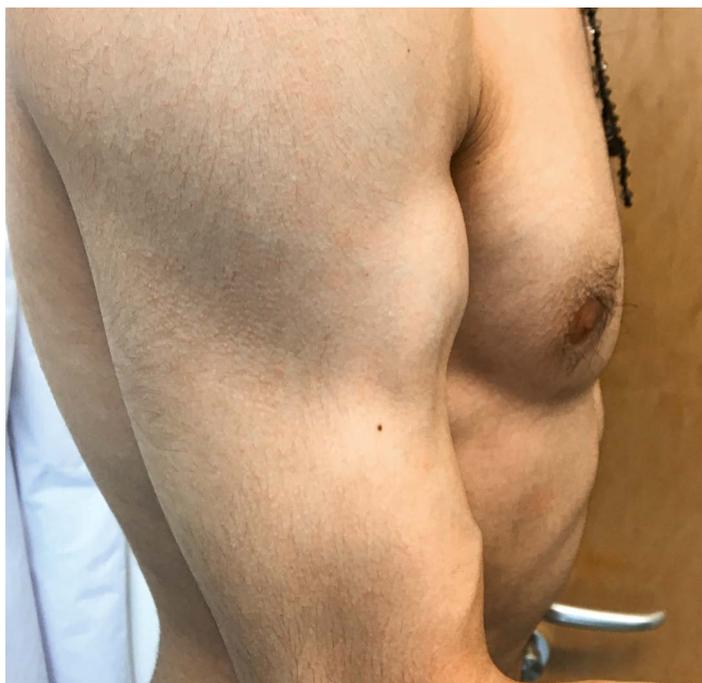


Der schwache Popeye



Anamnese

Ein 24-jähriger Patient stellte sich zur diagnostischen Abklärung einer langsam zunehmenden Muskelschwäche der vier Extremitäten, insbesondere in den Beinen, vor. Die Beschwerden hätten vor ca. vier Jahren begonnen. Es bestehen keinerlei weiteren neuromuskuläre Symptome wie Muskelschmerzen, Muskelkrämpfe, Faszikulationen, Sensibilitätsstörungen, Schluckbeschwerden. Die Familienanamnese war für neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen negativ, keine Konsanguinität, keine Vorerkrankungen, keine Dauermedikation.

Befunde

Klinisch-neurologisch zeigte sich eine umschriebene Atrophie des oberen Drittel des M. biceps brachii beidseits im Sinne eines „Boule du biceps“-Zeichen. Darüber hinaus zeigte sich eine leichte Hyperlordosierung und eine Atrophie der Unterschenkelmuskulatur. In der manuellen Kraftprüfung nach der Medical-Research-Council-Skala (MRC-Skala) zeigte sich eine leichte beidseitige Armbeugerschwäche von 4+/5 beidseits und eine Schwäche der Fußsenker beidseits (4/5). Laborchemisch zeigte sich eine deutliche Erhöhung der CK auf 5.420 U/L (Norm < 190 U/L). Die Erkennung dieses typisch neuromuskulären Zeichens „Boule du biceps“ in Kombination mit der deutlichen per-

sistierenden Kreatinkinase-Erhöhung (Hyper-CK-Ämie) führte zur Blickdiagnose Dysferlinopathie. Die gezielte genetische Untersuchung des betroffenen DYSF-Gens zeigte zwei bekannt pathogene Mutationen (Compound-Heterozygotie) und bestätigte somit die Diagnose. Es handelt sich um eine seltene Muskelerkrankung, bei der das mutierte bzw. fehlende Dysferlin-Protein zu einem gestörten Reparaturprozess der Muskelmembran führt und somit zu Muskelfaseruntergang.

Hintergrund

Die erste Beschreibung des „Boule du biceps“-Zeichens wurde vom französischen Neurologen Joseph Jules Déjérine [1] in seinem Buch „Sémiologie des affections du système nerveux“ 1914 veröffentlicht. Es handelte sich damals um einen 24-jährigen Patienten mit einer unklaren Myopathie. Erst im Jahr 2000 beobachtete Bruno Eymard [2] dieses neuromuskuläre Zeichen bei Patienten mit Dysferlinopathie (in bis zu 70 Prozent der Patienten [3]), eine seltene Gliedergürtelmuskeldystrophie die zu langsam fortschreitender Muskelschwäche der vier Extremitäten führt. Eine ursächliche Therapie ist derzeit leider nicht verfügbar. Das Zeichen entsteht durch eine initiale Atrophie der distalen Anteile des M. biceps brachii,

welche im Krankheitsverlauf auch die proximalen Anteile betreffen kann. Das „Boule du biceps“ differenziert sich vom häufigeren „Popeye-Zeichen“, welches durch einen Abriss der langen Bizepssehne am Oberarm entsteht und eine Distalisierung des Bizeps-Muskelbauches im unteren Drittel des Oberarmes zur Folge hat und chirurgisch behandelt werden kann.

Literatur

- [1] Déjerine, J. *Sémiologie des affections du système nerveux*. Paris: Masson et Cie (pub.) 1914
- [2] Eymard B, Laforet P, Tome FM, et al. Miyoshi distal myopathy: specific signs and incidence. *Rev Neurol (Paris)* 2000;156:161–168
- [3] Rasha El Sherif, Rasha S Hussein, Ichizo Nishino „Boule du biceps“ in dysferlinopathy. *Neurology* 2020 Jan 14;94(2):83–84.

Autorin

Dr. Federica Montagnese

Fachärztin für Neurologie,
Gemeinschaftspraxis Neurologie
München Nord