

# Das Eulenburg-Syndrom

Die Paramyotonia congenita, auch als Kältemyotonie oder nach dem Erstbeschreiber Albert Eulenburg (1840–1917) mit Paramyotonia congenita Eulenburg bezeichnet, gehört zum Formenkreis der Natriumkanalmyotonien. Charakteristisch ist eine erschwerte Entspannung der Muskulatur nach Kontraktion und bei Kälte. Die genetische Ursache sind Punktmutationen im SCN4A-Gen auf Chromosom 17q23. Pathophysiologisch gesehen ist die Funktion des Natriumkanals in den Muskelzellen beeinträchtigt (stark verlangsamte Inaktivierung); bei Kälte und repetitiven Bewegungen nimmt so der Natriumeinstrom in die Zelle zu. Das führt zu einer andauernden leichten Depolarisation der Muskelzelle, was eine Kontraktion bewirkt.

Die Erkrankung besteht lebenslang. Charakteristisch sind die bei Kälte eintretende Steifigkeit der Augen-, Gesichts-, Hals-, Schluck- und Extremitätenmuskeln, insbesondere der Unterarme und der Beine, sowie eine nach Kälteexposition oder schon nach kurzer körperlicher Tätigkeit eintretende Schwäche und Schmerzhaftigkeit der Skelettmuskulatur. Bei der klinischen Untersuchung fällt die Verzögerung der Öffnung der Augenlider nach festem Zu-



**Albert Siegfried Jacob Eulenburg** wurde 1840 in Berlin geboren, studierte Medizin und war in verschiedenen Fachbereichen wissenschaftlich tätig, so in der Chirurgie, der Pharmakologie (Professor an der Uni in Greifswald), der Neurologie und der Sexualforschung. Er gilt als Mitbegründer der ärztlichen Sexualforschung. Eulenburg starb 1917 in Berlin.

kneifen auf, die bei Kälte zunimmt. Andere Zeichen wie Faustschluss- oder Perkussionsmyotonie können negativ sein. Als weitere Untersuchungen sind Elektromyografie (mit Kühlung der Extremität) und die Analyse von Kreatin-Kinase und der Transaminasen im Blut notwendig.

Zur Therapie der Erkrankung liegen bis anhin kaum systematische Studien vor. Zur Behandlung der Paramyotonia congenita werden Mexiletin oder ersatzweise Carbamazepin empfohlen.

**Richard Altorfer**