

## Wissenswertes

### Muskeldystrophie Typ 1A (MDC1A, LAMA2)

Bei der kongenitalen Muskeldystrophie Typ 1A (MDC1A) handelt es sich um eine der häufigsten Formen der kongenitalen Muskeldystrophie. Sie wird durch Mutationen des *LAMA2*-Gens verursacht, die zu einem teilweisen oder kompletten Fehlen von Merosin (Laminin211) führen. Deshalb wird die Erkrankung auch als Merosin-negative Muskeldystrophie bezeichnet.

Am häufigsten ist das komplette Fehlen von Merosin, was zu einem Krankheitsbeginn bei Geburt oder in den ersten Lebensmonaten führt. Typisch ist eine generalisierte Hypotonie und Muskelschwäche mit frühen Gelenkkontrakturen. Die Creatinkinase im Serum ist in der Regel deutlich erhöht (> 1000 U/l). Häufig manifestieren sich im Verlauf auch eine Atemmuskelschwäche, Schluckschwierigkeiten sowie eine Skoliose. Die Kernspintomografie des Gehirns zeigt typischerweise Veränderungen der weißen Substanz des Gehirns (Leukodystrophie). Die Diagnose wird bei klinischem Verdacht durch den Nachweis von zwei pathologischen Mutationen im *LAMA2*-Gen gesichert (autosomal rezessiver Erbgang). In der Muskelbiopsie zeigt sich eine Muskeldystrophie mit Fehlen von Merosin. Bei etwa einem Drittel der betroffenen Patienten werden epileptische Anfälle beobachtet. Gelegentlich lassen sich auch Anlagestörungen des Gehirns nachweisen.

Patienten mit komplettem Fehlen von Merosin erreichen zum Teil die freie Sitzfähigkeit aber nur in Ausnahmefällen die Gehfähigkeit. Abzugrenzen von der kongenitalen Muskeldystrophie mit kompletter Defizienz von Merosin, ist die partielle Merosindefizienz. Bei dieser deutlich selteneren Form treten erste Symptome meist im Kindesalter auf, teilweise aber auch erst bei Erwachsenen. Es handelt sich dann um eine Form der Gliedergürtelmuskeldystrophie. Die Gehfähigkeit bleibt meist erhalten und Atem- und Schluckmuskulatur sind nicht betroffen.

#### **Autor:**

Prof. Dr. Janbernd Kirschner  
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin Freiburg  
Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen  
Ärztlicher Direktor

Stand: 06 2023