

Pseudomyotone EMG-Entladungen als unspezifischer Befund bei Muskelglykogenose Typ II (Morbus Pompe)

F. Manz

Neurologische Abteilung des Kreiskrankenhauses Lemgo (Chefarzt: Prof. Dr. F. Manz),
Rintelner Str. 85, D-4920 Lemgo, Bundesrepublik Deutschland

High Frequency Discharges as a Non-Specific EMG Activity in Adult Acid Maltase Deficiency

Summary. The clinical diagnosis of a 34-year-old man was muscular dystrophy of the ascending limb-girdle type. There were no detectable signs of myotonia. Histological and biochemical investigations confirmed an acid maltase deficiency (AMD). Electromyography demonstrated a myopathic pattern, fibrillation potentials, normal nerve conduction velocity, and so-called pseudomyotonic or bizarre high frequency discharges. In the literature this EMG activity has been described as characteristic for AMD. But it seems to be a nonspecific EMG sign, which occurs in myogenic and neurogenic lesions such as myositis, metabolic and dystrophic myopathy, nuclear damage, radiculopathy, and neuropathy. It is therefore of little diagnostic value.

Key words: Neuromuscular diseases – Electromyography – High frequency discharges – Pseudomyotonia – Pompe's disease – Adult acid maltase deficiency – AMD.

Zusammenfassung. Kasuistischer Bericht über die elektromyographischen Befunde bei einem 34jährigen Mann mit histologisch und biochemisch gesicherter Muskelglykogenose Typ II. Das Saure-Maltase-Mangel-Syndrom im Erwachsenenalter imponierte klinisch als aufsteigender Gliedgürteltyp einer Muskeldystrophie. Im EMG zeigte sich ein deutlich myopathisches Muster, daneben lebhafte Fibrillationsaktivität. Die Nervenleitgeschwindigkeit war normal. In mehreren Muskeln fanden sich auffällige *pseudomyotone Salvenentladungen*, sogenannte high frequency discharges. In der Literatur wird diese EMG-Aktivität als charakteristisch für Morbus Pompe herausgestellt. Da pseudomyotone Entladungen aber bei unterschiedlichsten myo-

genen und neurogenen Läsionen wie Myositis, metabolische und dystrophische Myopathie, Vorderhorn- und Wurzelschädigung sowie Polyneuropathie angetroffen werden, sind sie unspezifisch und von geringer diagnostischer Relevanz.

Schlüsselwörter: Neuromuskuläre Erkrankungen – Elektromyographie – Hochfrequente pseudomyotone Entladungen – Morbus Pompe – Saure-Maltase-Mangel-Syndrom des Erwachsenen.

Die elektromyographischen Befunde eines 1975 untersuchten adulten Patienten mit Muskelglykogenose Typ II werden dargestellt und anhand der Literatur diskutiert.

Kasuistik

Klinisch fand sich bei dem 34jährigen Dieter G. eine generalisierte proximal betonte Muskelschwäche und -atrophie, die im Beckengürtel deutlicher als im Schultergürtel ausgeprägt war. Die Atemmuskulatur war mitbeteiligt (auxiliärer Atemtyp), es bestand Hyporeflexie. Keine Fascikulationen, keine Perkussionsmyotonie. Sensibilität und Hirnnerven ungestört. Psychischer Befund unauffällig. Die Muskelschwäche hatte sich über fünfzehn Jahre langsam progredient entwickelt. Weitere Familienmitglieder waren nicht erkrankt. Der Patient konnte noch als Betriebselektriker tätig sein. Ein Jahr später verstarb er akut auswärts an einem Herzversagen.

Laborchemisch war die CPK konstant auf 90 bis 100 mU/ml erhöht.

Histologisch (Prof. Heene, Universitäts-Nervenlinik Marburg, und Dr. Klein, Neuropathologisches Institut des Zentralkrankenhauses Bremen-Ost) ergab sich eine vakuoläre Myopathie mit Glykogenspeicherung und Erhöhung der sauren Phosphatase in defekten Muskelfasern. Die Fasertypisierung zeigte eine deutliche Typ 1-Prädominanz und einen Typ 2B-Mangel.

Biochemisch wurde durch Prof. Sailer, Heidelberg, ein Mangel an saurer Maltase gesichert.

Die EMG-Befunde

Elektromyographisch zeigte sich in allen untersuchten Muskeln lebhaftes Insertions- und Spontanaktivität in Form von Fibrillationen und positiven scharfen Wellen. Das Aktivitätsmuster war myopathisch mit vermehrter Polyphasie (25%), Verkürzung der mittleren Dauer und vorzeitiger Interferenz der Aktionspotentiale bei Willküranspannung. Die Nervenleitgeschwindigkeiten waren normal. In einigen Muskeln fanden sich an umschriebener Stelle pseudomyotone, ganz vereinzelt auch myotone Entladungen. Diese repetitiven Entladungen bestanden vorwiegend aus bizarren komplexen und Spike-Potentialen, wenige Salven enthielten positive scharfe Wellen. Die Dauer der pseudomyotonen Entladungsserien war einige Sekunden bei den Spikes, bis zu 150 s bei den komplexen Entladungen. Die Wiederholungsfrequenz lag in beiden Fällen verhältnismäßig niedrig zwischen 8/s und 40/s. Der Ausdruck „high frequency discharges“ wäre also allenfalls für die innere Frequenz der bizarren Potentialkomplexe mit einer Dauer zwischen 10 und 20 ms zutreffend (Abb. 1 und 2).

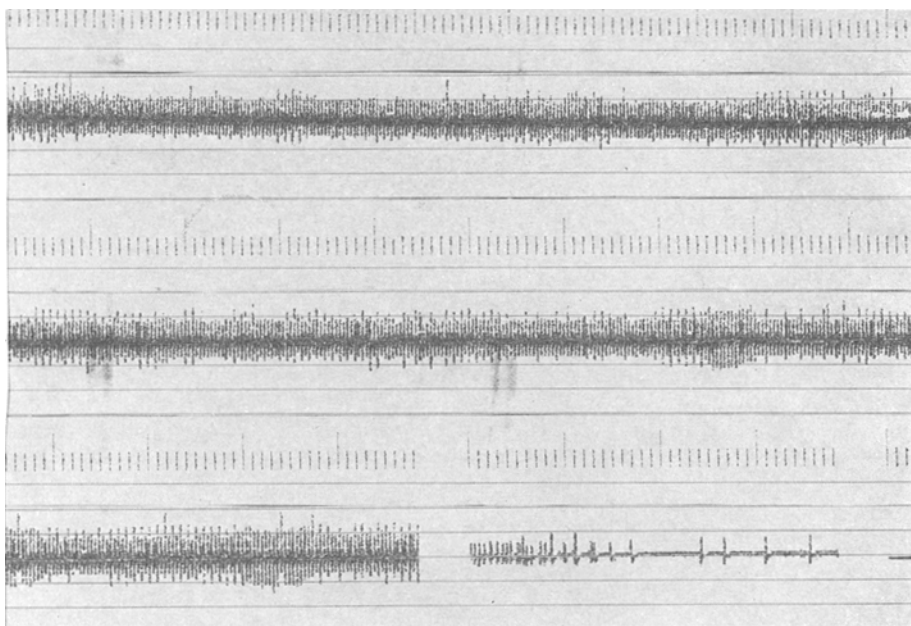


Abb. 1. Pseudomyotone Entladungen, M. extensor digitorum rechts

0.2 mV
1.0 s

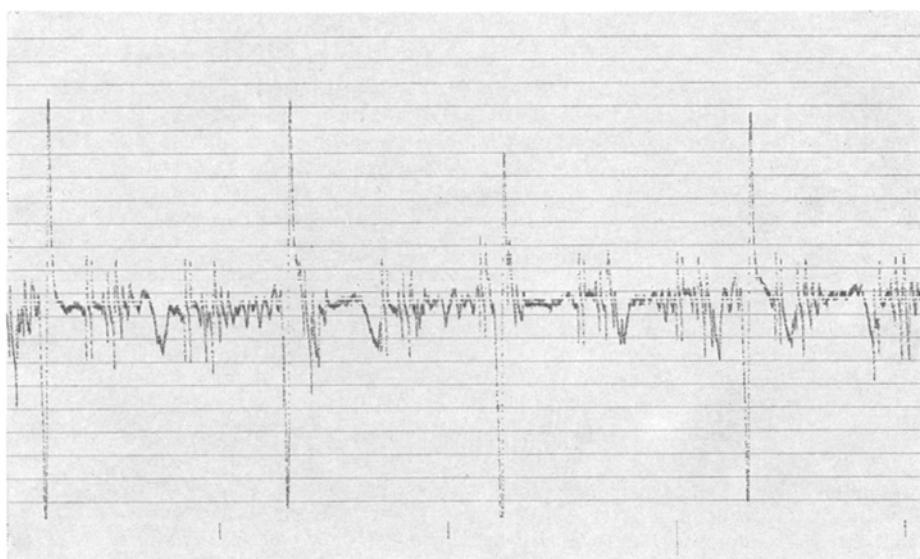


Abb. 2. Pseudomyotone Entladungen, M. triceps brachii rechts

0.05 mV
20 ms

Tabelle 1. Elektromyographische Befunde bei adultem Morbus Pompe

Autor	n	F	PSW	PSMT	MT	M	N	NLG
Hudgson, 1968	2			(+) +		+		normal normal
Erbslöh, 1969 1974	3	+	+	+		+		
		+	+	+		+		
		+	+	+		+		
Engel, 1970 1973	7	+	+	+	+	+		normal
		+	+	+	+	+		normal
		+	+	+	+	+		normal
		+	+	+	+	+		normal
		+	+	+	+	+		normal
		+	+	+	+	+		normal
de Barsy, 1974	2				+	+		
					+	+		
Kölmel, 1974	1	+	+	+		+	+	normal
Carrier, 1975	1	+				+	(+)	
Schlenska, 1976	1	+		+		+		
Gullotta, 1976	1	+	+	+	+	+	+	
Stefan, 1977	1	+	+	+		+		
Manz, 1979	1	+	+	+	(+)	+		normal

Erläuterung: n = Zahl der Fälle, F = Fibrillationen, PSW = positive scharfe Wellen, PSMT = pseudomyotone Entladungen, MT = myotone Entladungen, M = myopathisches Pattern, N = neurogenes Pattern, NLG = Nervenleitgeschwindigkeit

In der *Literatur* sind bisher über 50 Fälle von Typ II-Glykogenose mitgeteilt. Auf das gehäufte Vorkommen pseudomyotoner und myotoner EMG-Entladungen bei *kindlichem* Morbus Pompe wurde zuerst im pädiatrischen Schrifttum hingewiesen: Zellweger et al. (1965), Smith et al. (1966), Isch et al. (1966), Gutman et al. (1967), Swaiman et al. (1968), Hogan et al. (1969), Bordiuk et al. (1970); in Deutschland berichteten hierüber Lenard et al. (1974), Lück et al. (1974), Mortier (1976). *Adulte* Fälle sind inzwischen 32 publiziert, davon 20 Fälle mit verwertbarem EMG-Befund (s. Tabelle 1), in der deutschsprachigen Literatur von Erbslöh et al. (1969), Erbslöh (1974), Kölmel et al. (1974), Schlenska et al. (1976), Gullotta et al. (1976), Stefan et al. (1977), wobei die beiden letzten Fälle soeben von Gehlen et al. (1978) hinsichtlich der elektromyographischen Befunde zusammenfassend dargestellt worden sind. Von den restlichen Fällen sind elektrophysiologische Befunde nicht mitgeteilt: Sengel et al. (1971), Nevšimal et al. (1973), Martin et al. (1976), Mehler et al. (1977).

Pseudomyotone und myotone Entladungen (s. Tabelle 1) fanden sich bei 9, nur pseudomyotone bei 8, nur myotone bei 2, keine Symptome einer erhöhten Irritierbarkeit bei einem der 20 Fälle. Elektromyographische Pseudomyotonie ist also bei mehr als drei Viertel der erwachsenen Fälle von Morbus Pompe zu erwarten. Fast alle Autoren beschreiben daneben lebhaft Spontanaktivität, sowohl Fibrillationen als auch positive Wellen. Das EMG-Pattern wird von allen Autoren außer von Gehlen und Kölmel, die auch „neurogene“ Muster erwähnen, als myopathisch charakterisiert.

Pseudomyotone Entladungen (oder synonym myotonieähnliche Entladungen, bizarre repetitive discharges, bizarre high frequency discharges, rhythmische repetitive

Tabelle 2. Charakteristika pseudomyotoner EMG-Entladungen

Pseudomyotone Entladungen

Auslösung: Nadelbewegung und spontan, nicht durch Perkussion

Plötzlicher Beginn, plötzliches Ende

Weitgehend konstante Frequenz, sprunghafte Frequenzänderung

Motorrad- oder Maschinengeräusch

Dauer: Sekunden bis Minuten

Potentiale: Spikes, komplexe Potentiale, positive Wellen

Aktivität) sind von Ricker and Meinck (1972) analysiert worden. Nach diesen Autoren und auch nach Ludin (1976) sind sie im Gegensatz zu myotonen Entladungen, die ein Crescendo und Decrescendo aufweisen, durch folgende Eigenschaften gekennzeichnet (Tabelle 2): Plötzlicher Beginn, abruptes Ende, sprunghafte Frequenzänderung bei Abkopplung von Anteilen der Komplexpotentiale während der Entladung, weitgehend konstante Frequenz bzw. geringe Frequenzänderung, relativ lange Dauer über Sekunden, Spike-Potentiale oder komplexe Potentiale oder positive scharfe Wellen als Bestandteil der repetitiven Entladungen; akustisch Maschinen- oder Motorradgeräusch; Auftreten spontan oder Auslösung durch Nadelinsertion, nicht durch Perkussion, keine klinischen Myotoniezeichen. Die dominierenden Frequenzen liegen zwischen 40 und 80/s, sind also deutlich von den Entladungen, wie sie Stöhr (1975) beschreibt, unterschieden. Selten kommen allerdings auch langsamere und vereinzelt höhere Frequenzen bis 150/s nach Ricker und Meinck (1972) vor. Nur bei Kölmel et al. (1974) finden sich Angaben über sehr hohe Entladungsfrequenzen bis 400/s.

Genauere Kenntnisse über die Herkunft der pseudomyotonen Entladungen und die Art des bioelektrischen Defekts liegen bisher nicht vor. Die fehlende Hemmbarkeit durch Curare spricht für eine Entstehung in der Muskelfibrille.

Diskussion

Diagnostische Bewertung des „pseudomyotonen“ EMG-Musters

Sogenannte pseudomyotone Entladungen im EMG oder bizarre repetitive Entladungen, die nichts mit klinischer Myotonie zu tun haben, werden bei der Mehrzahl von Muskelglykogenosen Typ II im Erwachsenenalter gefunden, wenngleich oft nur in einzelnen Muskeln. Das genannte EMG-Muster kommt offenbar bei Morbus Pompe zwar relativ häufiger als bei anderen Myopathien oder Neuropathien vor, es ist aber ätiologisch völlig unspezifisch, wird daher häufiger bei anderen myogenen oder neurogenen Läsionen wie Myositis, anderen metabolischen Myopathien, gelegentlich auch bei Muskeldystrophie, und am häufigsten bei langsam progredienten Vorderhornläsionen, alten radikulären Schädigungen und chronischen Neuropathien angetroffen. Für die Differentialdiagnose hat es im Einzelfall daher keine Bedeutung. *Jede Myopathie muß bioptisch-histologisch-histochemisch geklärt werden.*

Literatur

- Bordiuk, J. M., Legato, M. J., Lovelace, R. E., Blumenthal, S.: Pompe's disease—electromyographic, electron microscopic and cardiovascular aspects. *Arch. Neurol.* **23**, 113—119 (1970)
- Carrier, H., Lebel, M., Mathieu, M., Pialat, J., Devic, M.: Late familial pseudomyopathic muscular glycogenosis with alpha-1,4-glucosidase deficiency. Morphological, histochemical and biochemical approach. *Pathol. Europ.* **10**, 51—59 (1975)
- De Barsy, Th., van Hoof, F., Ermel, A. E., Brucher, J. M., Billiet, L.: Adult form of acid maltase deficiency: Biochemical and neuropathological study of two siblings. *Proc. VIIth Intern. Congr. Neuropath.* Budapest: Kultura 1975
- Engel, A. G.: Acid maltase deficiency in adults: studies in four cases of a syndrome which may mimic muscular dystrophy or other myopathies. *Brain* **93**, 599—616 (1970)
- Engel, A. G., Gomez, M. R., Seybold, M. E., Lambert, E. H.: The spectrum and diagnosis of acid maltase deficiency. *Neurology* **23**, 95—106 (1973)
- Erbslöh, F., Krämer, W.: Skeletal muscle glycogenosis in adult life. In: *Muscle diseases. Proc. Int. Congr., Milan, 1969.* Amsterdam: Excerpta Medica 1970
- Erbslöh, F.: Progressive Myopathien bei Glykogenosen. In: *Differentialdiagnose neurologischer Krankheitsbilder*, G. Bodechtel (Hrsg.), 3. Aufl., S. 884f. Stuttgart: Thieme 1974
- Gehlen, W., Stefan, H.: EMG-Befunde bei der Glykogenspeicherkrankheit Typ II (Morbus Pompe, Saure-Maltase-Mangel-Syndrom). *Z. EEG-EMG* **9**, 24—29 (1978)
- Gullotta, F., Stefan, H., Mattern, H.: Pseudodystrophische Muskelglykogenose im Erwachsenenalter (Saure-Maltase-Mangel-Syndrom). *J. Neurol.* **213**, 199—216 (1976)
- Gutman, L., Hogan, G. R., Schmidt, R.: Electromyography and histology of Pompe's disease. *Bull. Am. Assoc. Electromyogr. Electrodiagn.* **14**, 13—18 (1967)
- Hogan, G. R., Gutman, L., Schmidt, R., Gilbert, E.: Pompe's disease. *Neurology* **19**, 894—900 (1969)
- Hudgson, P., Gardner-Medwin, D., Worsfold, M., Pennigton, R. J. T., Walton, J. N.: Adult myopathy from glycogen storage disease due to acid maltase deficiency. *Brain* **91**, 435—462 (1968)
- Isch, F., Juif, J. G., Sacrez, R., Thiebaut, F.: Glycogénose musculaire à forme myopathique par déficit en maltase acide. *Pédiatrie* **21**, 71—86 (1966)
- Kölmel, H. W., Assmus, H., Seiler, D.: Myopathie bei Saure-Maltase-Mangel. Die Pompe'sche Erkrankung im Jugend- und Erwachsenenalter. *Arch. Psychiatr. Nervenkr.* **218**, 93—106 (1974)
- Lenard, H. G., Schaub, J., Keutel, J., Osang, M.: Electromyography in type II glycogenosis. *Neuropädiatrie* **5**, 410—424 (1974)
- Ludin, H. P.: *Praktische Elektromyographie.* Stuttgart: Ferdinand Enke 1976
- Lück, R., Platt, D., Lange, R. H., Kunze, K.: Klinische, biochemische, morphologische und elektrophysiologische Untersuchungen bei einer kindlichen Glykogenose Typ II mit zweifachem Enzymmangel. *Z. Kinderheilk.* **120**, 19—28 (1975)
- Martin, J. J., de Barsy, T., den Tandt, W. R.: Acid maltase deficiency in non-identical adult twins. A morphological and biochemical study. *J. Neurol.* **213**, 105—118 (1976)
- Mehler, M., di Mauro, S.: Residual acid maltase activity in late onset maltase deficiency. *Neurology* **27**, 178—184 (1977)
- Mortier, W.: Fortbildungskurs EMG 21. Jahrestagung der Deutschen EEG-Gesellschaft, Bremen, 22.—25.9.1976
- Nevsřmal, O., Kocura, P.: Mřrný prubeh generalizované glykogenózy (Morbus Pompe). *Cs. Neurol. Neurochir.* **36**, 174—178 (1973)
- Pompe, J. C.: Over idiopathische hypertrophy van het hart. *Ned. T. Geneesk.* **76**, 304 (1932)
- Ricker, K., Meinck, H. M.: Verlaufsdynamik und Herkunft pseudomyotoner Entladungen bei Denervationssyndromen. *Z. EEG-EMG* **3**, 170—178 (1972)
- Schlenska, G. K., Heene, R., Spalke, G., Seiler, D.: The symptomatology, morphology and biochemistry of glycogenosis type II (Pompe) in the adult. *J. Neurol.* **212**, 237—252 (1976)
- Sengel, A., Stoebner, P., Isch, F.: Une myopathie vacuolaire. La glycogenosis autophagique à début tardif. Etude ultrastructurale. *Ann. Anat. Path.* **16**, 47—54 (1971)

- Smith, H. L., Amick, L. D., Sidbury, J. B.: Type II glycogenosis: Report of a case with few year survival and absence of acid maltase associated with a abnormal glycogen. *Am. J. Dis. Child.* **111**, 475—481 (1966)
- Stefan, H., Böker, D. K., Müller, J., Gullotta, F.: Glykogenose Typ II (Morbus Pompe) als Myopathie des Erwachsenen. *Dtsch. med. Wochenschr.* **102**, 1512—1514 (1977)
- Stöhr, M.: Periodische Spontanentladungen in paretischen Skelettmuskeln. *Arch. Psychiatr. Nervenkr.* **221**, 39—52 (1975)
- Swaiman, K. F., Kennedy, W. R., Sauls, H. S.: Late infantile acid maltase deficiency. *Arch. Neurol.* **18**, 642—648 (1968)
- Zellweger, H., Illingworth-Brown, B., Mc Cormick, W. F., Tu, J. B.: A mild form of muscular glycogenosis in two brothers with alpha-1,4-glucosidase deficiency. *Ann. Pediat.* **205**, 413—437 (1975)

Eingegangen am 20. Juni 1979