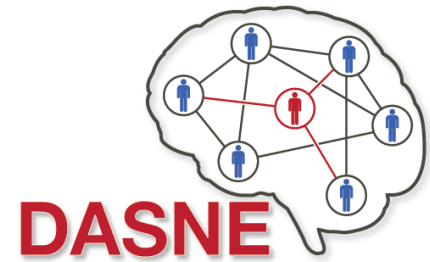


# Fallpräsentation

## Fall 1:

---



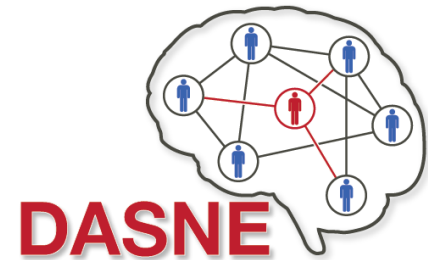
**T. S., 22 Jahre**

Symposium der DASNE; Wartburg / Eisenach 21.-23.11.2018

# Fall 1

## Anamnese / Fremdanamnese / Verlauf

---



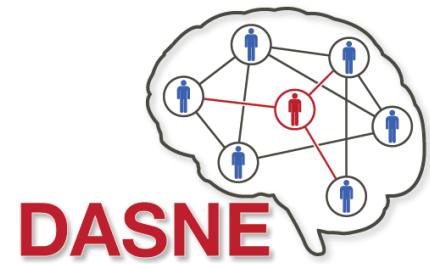
**T. S., m, 22 Jahre**

- Nicht-progrediente Krankheitsphase:
  - **psychomotorische Entwicklungsverzögerung**  
(Laufen mit 3 Jahren, Förderschule/Behindertenschule, MMSE 26/30)
  - Visusminderung bei **Optikusatrophie** (Visus 0.5)
  - Funktion mit 18 Jahren: z.B. Basketball im Verein, Führerscheinunterricht
- Progrediente Krankheitsphase
  - **spastische-ataktische Gangstörung** (EM ca. 18. Lebensjahr)  
01/2016: gehfähig, SARA 18.5 Punkte,
  - Überlagerung durch **komplexe hyperkinetische Bewegungsstörung**  
mit Chorea, Dystonie und Myoclonus (EM ca. 19. Lebensjahr)  
07/2017: max. 2-3 Sekunden Stehen, SARA: 27.5 Punkte
  - Funktion mit 21 Jahren: Dysphagie, Urge-Inkontinenz, GdB100, PS 2
- Familienanamnese:
  - **konsanguine Eltern** türkischer Herkunft (Cousin und Cousine 1. Grades)
  - **Schwester** mit psychomotorischer Entwicklungsverzögerung und Dysarthrie
  - Cousine väterlicherseits mit Gehbehinderung, Sprachstörung und Sehproblemen

# Fall 1

## Patientenvideo

---

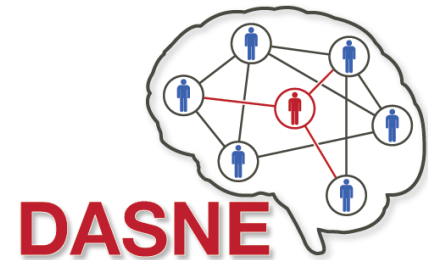


**Video:**

[https://www.prd-journal.com/article/S1353-8020\(18\)30427-9/fulltext](https://www.prd-journal.com/article/S1353-8020(18)30427-9/fulltext)

# Fall 1

## Diagnose



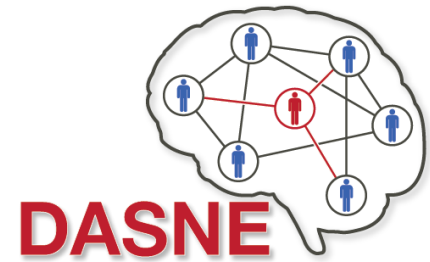
### Genetik:

Gen	Variante	Zygotie	Erbgang	MAF (%)	<i>in silico</i> Vorhersage	Bewertung
<i>TSMF</i>	c.944G>A; p.Cys315Tyr	homo.	AR	0,01	-	bekannt pathogen

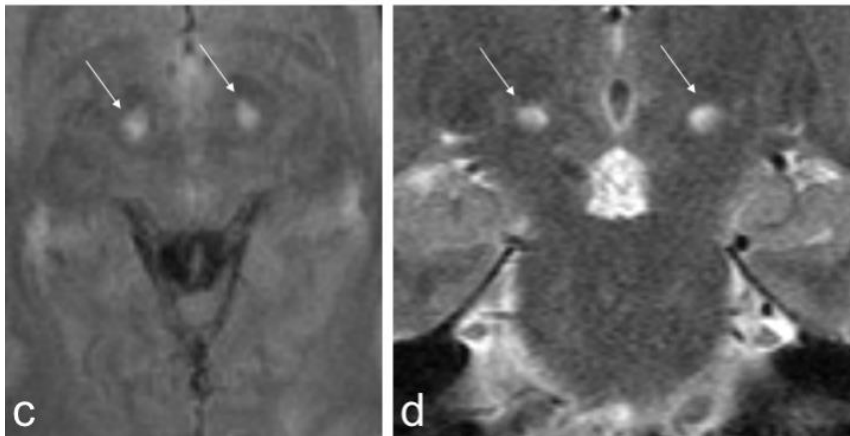
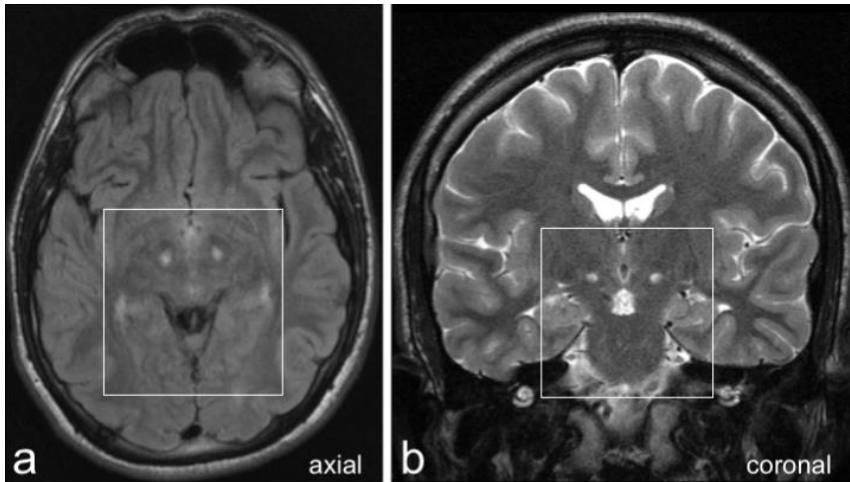
- *TSMF* = mitochondrial translation elongation factor Ts  
→ gestörte mitochondriale Proteinsynthese, Dekompensation der Atmungskette
- Klassischer Phänotyp: Leigh-Syndrom  
= kongenitale, subakute nekrotisierende Enzephalomyelopathie mit fataler Kardiomyopathie, Rhabdomyolyse und ggf. Leberversagen
- Seltener Phänotyp: mono- oder biphasische juvenile neurologische Multisystemerkrankung, ggf. mit oder mit primärer Kardiomyopathie („juveniles Leigh-Syndrom“)

# Fall 1

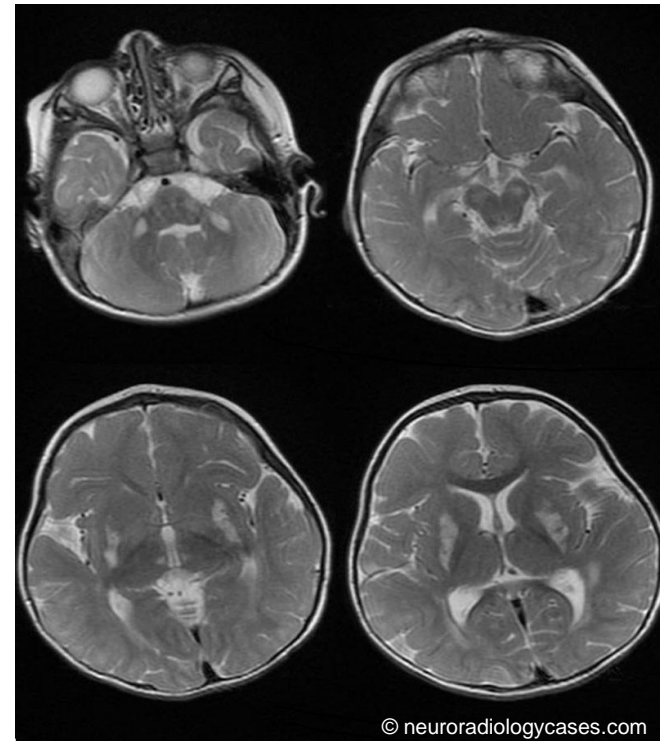
## Entscheidende Zusatzbefunde



T2 MRI: „subthalamic eyes“



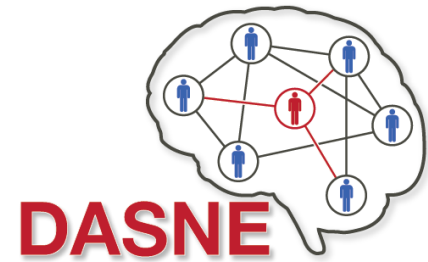
Vgl. Leigh-Syndrom



„...symmetrical lesions in one or more areas of the CNS, including basal ganglia, diencephalon, brainstem, cerebellum and spinal cord, on [...] or imaging.“ (Sofou, OJRD, 20014)

# Fall 1

## Update: Therapie



### Inhalation von Cannabisblüten:

60 mg *amnesia haze*

70-80% sativa, 20-30% indica

20-22% THC, 1% CBD

SARA: **27**

AIMS: **12**



SARA: **19.5**

AIMS: **5**

3-4 Mal täglich

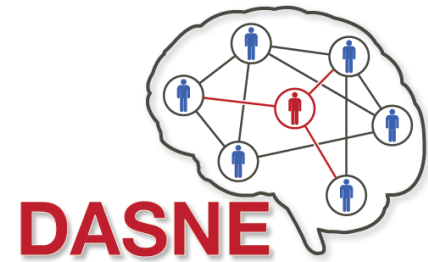
Wirkdauer: 2-3 Stunden

#### Video:

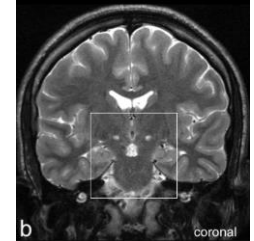
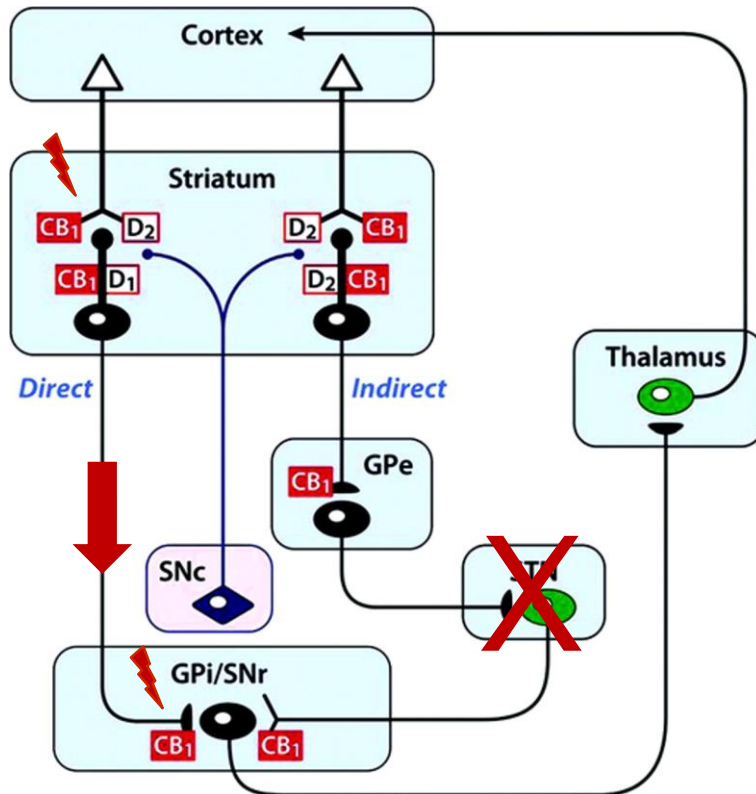
[https://www.prd-journal.com/article/S1353-8020\(18\)30427-9/fulltext](https://www.prd-journal.com/article/S1353-8020(18)30427-9/fulltext)

# Fall 1

## Diskussion



### Pathophysiologie und Cannabiswirkung:

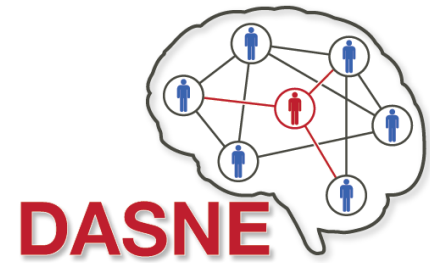


- (1) Schädigung des STN  
→ *indirect pathway* ↓
- (2) Überwiegen des *direct pathway*  
→ *Disinhibition des Thalamus*  
→ *Hyperkinetisches Syndrom*
- (3) Cannabis: Hemmung der Freisetzung von Glutamat (kortiko-striatale Projektion)  
GABA (Striatum, *direct pathway*)  
→ *Reduktion der Disinhibition*  
→ *Antihyperkinetischer Effekt*

# Fall 1

## Diskussion

---



- Andere Erfahrungen mit Cannabis bei (seltenen) hyperkinetische Bewegungsstörungen?
- Sollten wir es als Neurologen häufiger empfehlen?
- Kann es eine „neue“ Indikation für Cannabis sein?

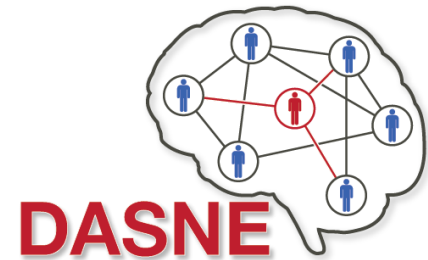
Vielen Dank für die Aufmerksamkeit!



# Fall 1

## Phänotyp / Körperliche Untersuchung

---



### Befund 01/2016 (19 Jahre)

- Frontalhirnzeichen
- *Cerebelläre Ataxie* mit Stand-, Gang- und Extremitätenataxie, Dysarthrie, Blickfolge sakkadiert, hypometrische Sakkaden
- *Paraspastik* der Beine rechts > links, Reflexzonenverbreiterung Beine, Babinski rechts positiv (MEPs opB)
- *Dystone* Handhaltung rechts
- *Choreatiforme Dyskinesien* bei Erregung
- Pallhypästhesie und distale Atrophie der Beine mit Hohlfußbildung (SEP und ENG opB)

➔ Gehfähig, SARA: 18.5 Punkte

### Befund 07/2017 und 01/2018 (21 Jahre)

- Leichte kognitive Störung (MMSE 26)
- Apraxie
- Visus 0.5 beidseits
- okuläre Apraxie
- Generalisierte komplexe hyperkinetische Bewegungsstörung mit

*Myoklonien*

*Dystonie*

*Chorea*

➔ max. 2-3 s Stehen, SARA: 27.5 Punkte