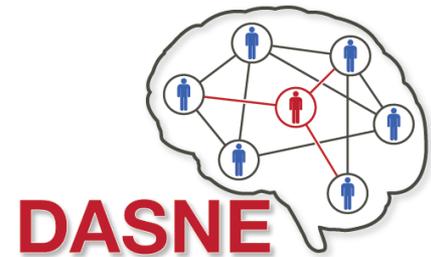


Fallpräsentation Fall 1:



Männlicher Patient, 37 Jahre alt

Dr. med. Nathalie Schell

Institut für Neurogenetik

Maria-Goeppert-Straße 1

23562 Luebeck

Symposium der DASNE; Wartburg / Eisenach 27.-29.11.2019

Fall 1

Anamnese



Anamnese incl. Vorgeschichte

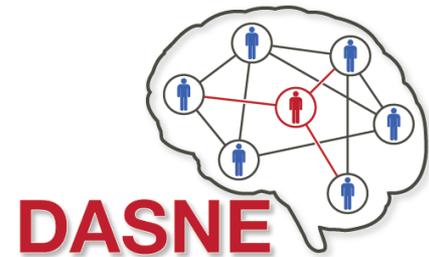
- Schwangerschaft, Geburt, frühkindliche Entwicklung unauffällig
- Erstmalig im 6. Lebensjahr attackenartig auftretende Phasen mit:
 - Dysarthrie
 - Gangschwierigkeit
 - Schwankschwindel
- Attacken seitdem immer wieder auftretend
 - Vorankündigung oft mit komischem Geschmack im Mund
 - Attackenfrequenz früher: 6 x /Monat, aktuell 1-2 x/Monat
 - Attackendauer: 3-4 Minuten
 - Auslösbar durch Anstrengung, Krankheit, Temperaturwechsel
- Zwischen den Attacken manchmal leichtes Muskelzucken (unterhalb der Augen, Unterschenkel, Zehen, Händen) sonst keine neurologischen Probleme

Familien- und Sozialanamnese

- Eltern und zwei Brüder gesund, drei gesunde Kinder, Sachbearbeiter im Büro

Fall 1

Phänotyp / Körperliche Untersuchung



Befund

- Wacher, orientierter freundlicher Patient
- Normotonus bds, keine latenten oder manifesten Paresen, Muskeleigenreflexe bds mittellebhaft auslösbar. **Anhaltende Muskelwogen und Faszikulationen bei Perkussion des rechten Thenars**, keine myotone Welle, keine Reaktion bei Perkussion des M. deltoideus rechts.
- Gangbild unauffällig, Zehenspitzen- und Hackengang unauffällig. Seiltänzer etwas unsicher, aber später gut durchführbar. Romberg und Unterberger-Tretversuch unauffällig. Posturale Stabilität im Retropulsionstest normal.
- SARA-Score: 0/40 Punkten.

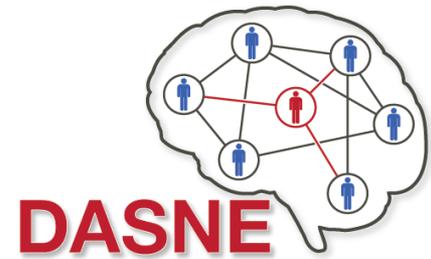
Fall 1

Patientenvideo

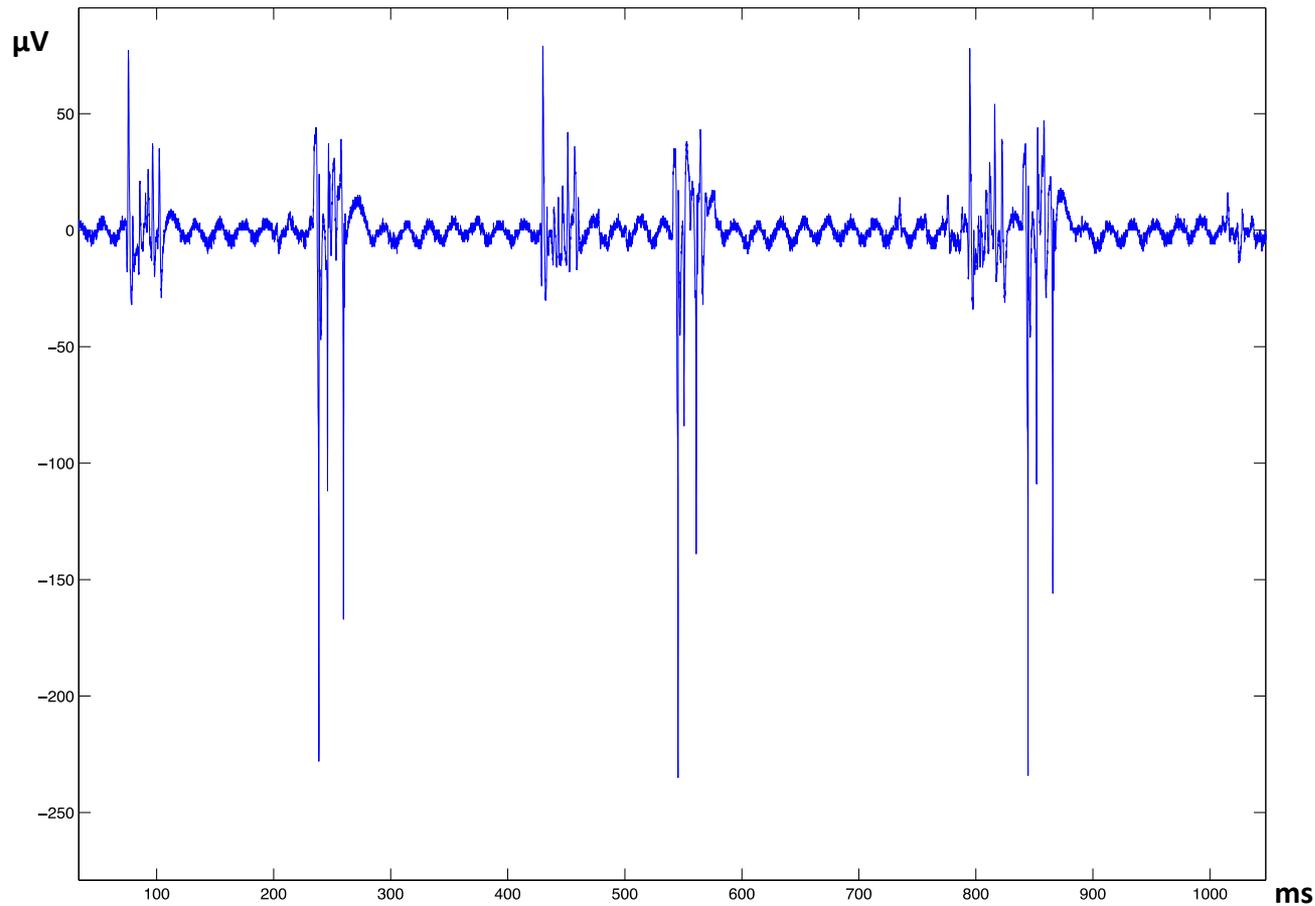


Fall 1

Entscheidende Zusatzbefunde



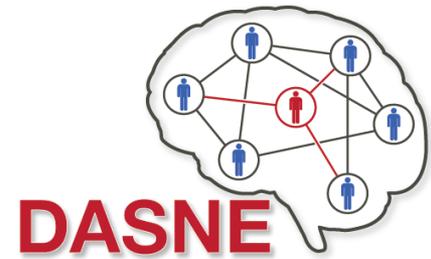
Elektromyographie des Abductor digiti minimi rechts:



→ Myokymien

Fall 1

Differentialdiagnosen



Zusammenfassung:

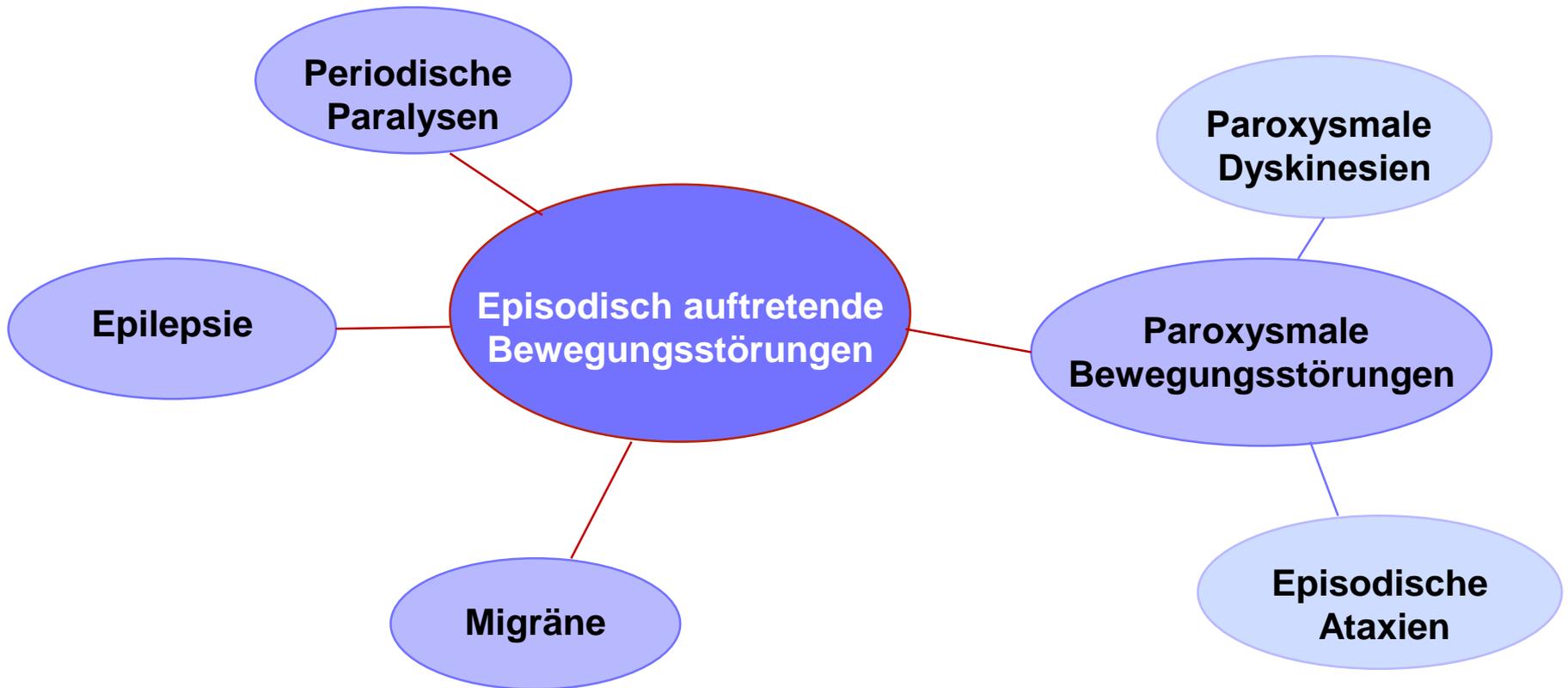
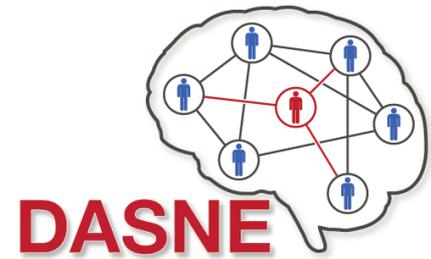
- **Episodisch auftretende Bewegungsstörung** mit **cerebellären Hauptsymptomen**

Differentialdiagnosen:

- Welche Bewegungsstörungen gibt es, die episodisch auftreten?

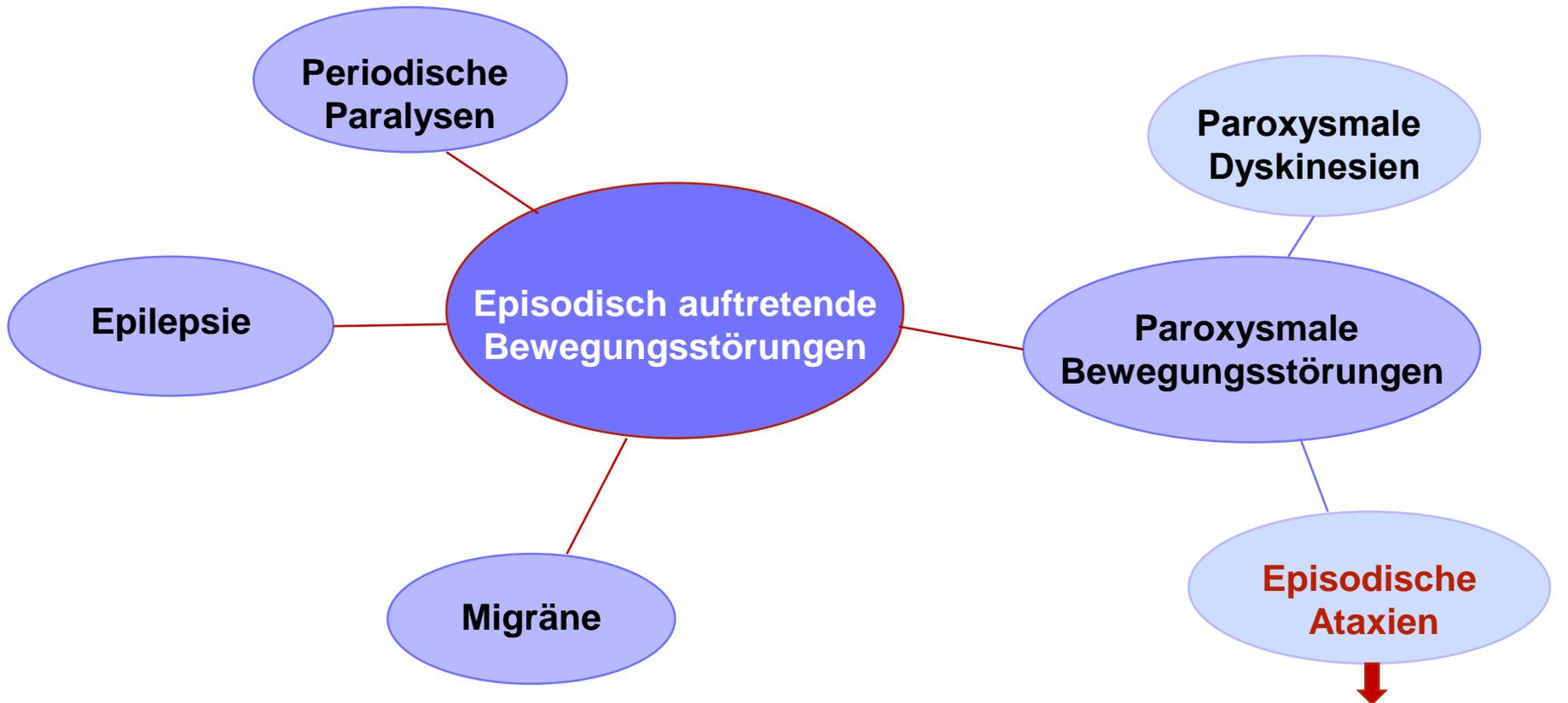
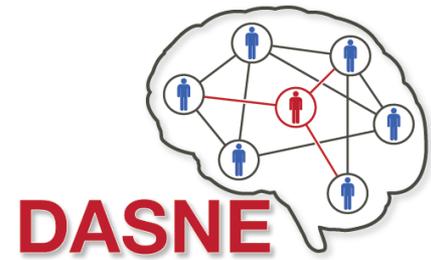
Fall 1

Differentialdiagnosen



Fall 1

Differentialdiagnosen



- 9 verschiedene Unterformen
- am häufigsten EA1 und EA2



DASNE

Fall 1

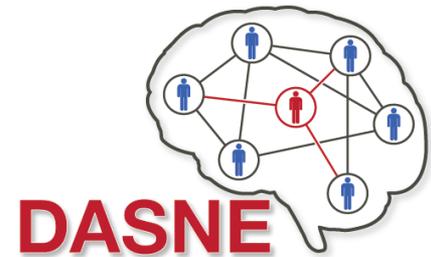
Differentialdiagnosen



	Episodische Ataxie Typ 1	Episodische Ataxie Typ 2
Gen	KCNA1	CACNA1A
Protein	Kaliumkanal	Calciumkanal
Krankheitsbeginn	Frühe Kindheit	Zwischen 2. und 20. Lebensjahr
Anfallscharakteristika	Durch Schreck, abrupte Bewegungen, Temperaturwechsel, körperliche Anstrengung zu provozieren Typische Symptome: Ataxie, Dysarthrie, Schwindel, Tremor, Schwäche, Muskelzucken, Diplopie, Muskelkrämpfe, Kopfschmerzen	Durch Stress, Anstrengung, Alkohol, Kaffee, Fieber, Phenytoin zu provozieren Typische Symptome: Ataxie, Dysarthrie, Schwindel, Übelkeit, Schwäche, Dystonie, Hemiplegie, Diplopie, Kopfschmerzen, Tinnitus
Anfallsdauer	Sekunden bis Minuten (selten Stunden)	Mehrere Minuten bis Stunden (selten Tage)
Anfallshäufigkeit	15 mal/Tag bis 1 mal/Monat Abnehmend mit zunehmenden Alter	3-4 mal/Woche bis 1-2 mal/Jahr
Anfallsfreies Intervall	Myokymien der Gesichts- und Handmuskulatur	Blickrichtungsnystagmus, manchmal Entwicklung einer persistierenden Ataxie
Spezifische Diagnostik	EMG der Handmuskulatur: spontane repetitive Entladungen	-
Therapie	Carbamazepin	Azetazolamid

Fall 1

Literaturangaben



Klockgether T. et al., **Ataxien des Erwachsenenalters, S1-Leitlinie**, 2018, in: Deutsche Gesellschaft für Neurologie (Hrsg.), Leitlinien für Diagnostik und Therapie in der Neurologie. Online: www.dgn.org/leitlinien

Orsucci D, Raglione LM, Mazzoni M, Vista M. **Therapy of episodic ataxias: case report and review of the literature.** Drugs in Context 2019; 8: 212576. DOI: 10.7573/dic.212576

Hasan SM, D'Adamo MC. **Episodic Ataxia Type 1.** 2010 Feb 9 [Updated 2018 Nov 1]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019.

Spacey S. **Episodic Ataxia Type 2.** 2003 Feb 24 [Updated 2015 Oct 15]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019.

Méneret A, Roze E. **Paroxysmal movement disorders: An update.** Revue neurologique 2016, <http://dx.doi.org/10.1016/j.neurol.2016.07.005>.

Danke für die Aufmerksamkeit!