

Fallpräsentation

Fall 3



Enzephalomyopathie gleich Mitochondriopathie?



Abbildung entfernt

Dr. med. Isabell Cordts
Klinik für Neurologie
Klinikum rechts der Isar, TU München



Anamnese

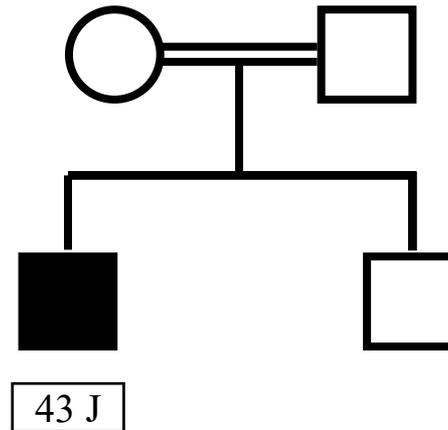


Anamnese

- 43 jähriger Patient
- 29 J: Muskelatrophien mit Schwäche der Beine und Hände; Dysarthrie
- 30-33 J: 4 generalisierte tonisch-klonische Anfälle

Familien- und Sozialanamnese

- fachspezifisch leer
- ein gesunder Bruder
- Eltern konsanguin
- keine Kinder



Phänotyp / Körperliche Untersuchung



Motorik

- Atrophien kleine Handmuskeln
- Schwächige Ober- und Unterschenkel
- Geringgradig Scapula alata
- Kraftgrade
 - OEx: Fingerspreizung und -streckung bds. 4/5
 - UEx: Hüft-/Kniebeugung und Hüft-/Kniestreckung bds. 4/5
- Watschelndes Gangbild, positives Trendelenburg- und Gowers-Zeichen

Reflexe

- ASR bds. nicht auslösbar, PSR bds. schwach
- OEx seitengleich, mittellebhaft

Sensibilität

- Pallhypästhesie 4-5/8 UEx

Phänotyp / Körperliche Untersuchung



Patientenvideo entfernt

Phänotyp / Körperliche Untersuchung



Patientenvideo entfernt

Entscheidende Zusatzbefunde



Labor

- CK 3000 U/l, GOT/GOT erhöht
- Laktat im Fahrradbelastungstest normal

Elektrophysiologie

- ENG: axonal und motorisch betonte Polyneuropathie
- EMG: neurogen + myopathisch

Suralisbiopsie

- kein wegweisender Befund

Muskelbiopsie

- myopathisch, V.a. Muskeldystrophie
- immunhistochemisch opB

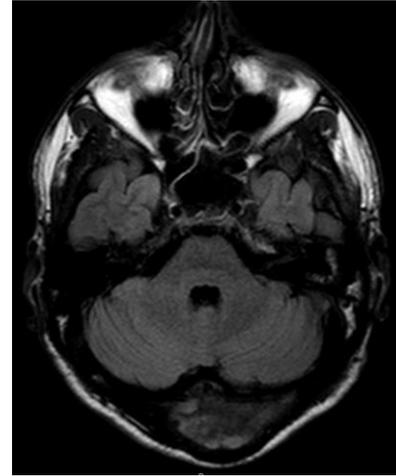
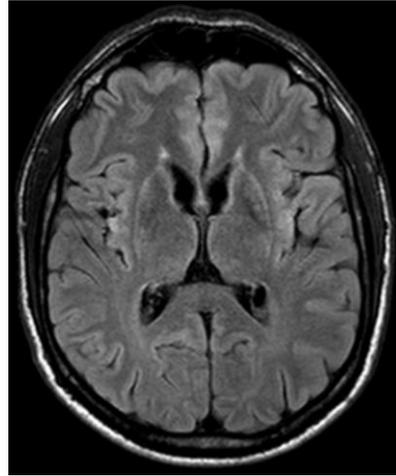
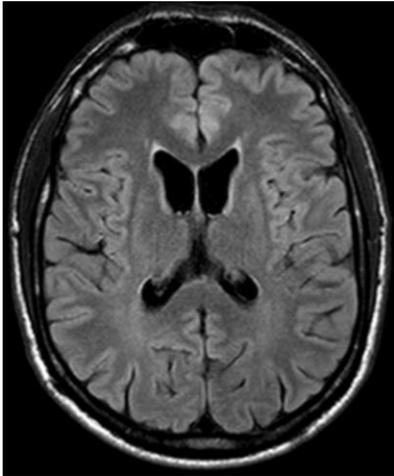
cMRT

- fibröse Dysplasie okzipital
- Caudatus-Index 1,6

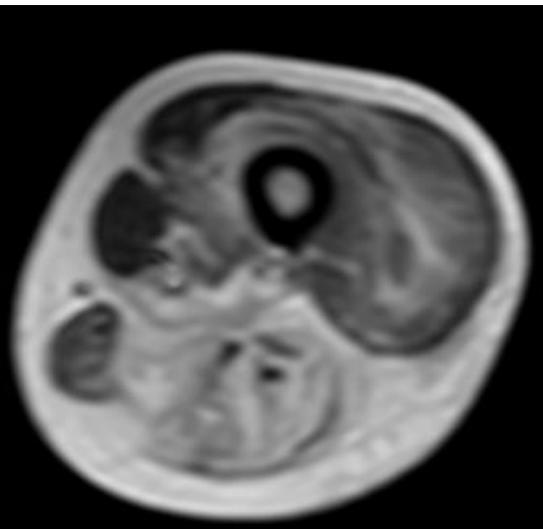
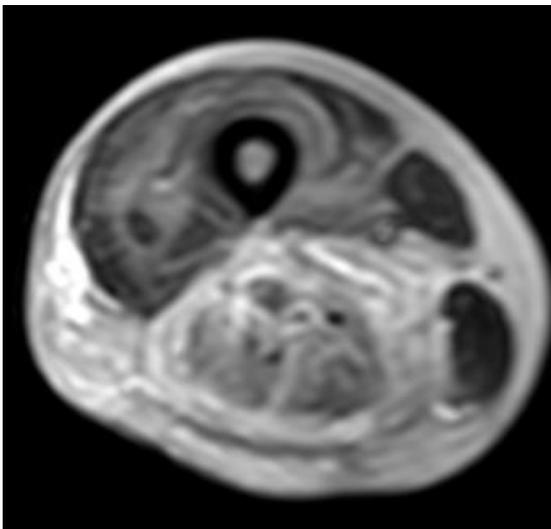
Muskel-MRT

- Fettiger Umbau paravertebral, gluteal, Quadriceps, ischiokrural, M. triceps surae

Muskel-MRT



cMRT 2016 FLAIR



Muskel-MRT
2016 T2w Dixon

Suche nach der Diagnose...



2008



2015



Diskussion Teil 1



Differentialdiagnosen?

Abbildung entfernt

Differentialdiagnosen



Neuropathie?

- distale atrophe Paresen
- PNP in ENG

→ SMN1: opB

- CK sehr hoch
- Befunde Muskel-MRT, Mubi

Muskeldystrophie?

- deutliche CK-Erhöhung
- Befunde Muskel-MRT, Mubi

→ Einzelgenanalysen Dystrophin, Calpain 3, Myotilin, ZASP, Filamin C, ANO 5, Matrin 3, TIA 1: opB

→ Myopathie-Panel (116 Gene): opB

- distale atrophe Paresen
- unauffällige Immunhistochemie

Mitochondriopathie?

- Multisystemerkrankung mit Epilepsie

→ mtDNA: opB

- CK sehr hoch
- Fahrradbelastungstest opB

Exom-Analyse



Gen

VPS13A
(NM_033305.2)

Variante

Variante entfernt

gnomAd

n/a

VACUOLAR PROTEIN SORTING 13 HOMOLOG A; VPS13A

Alternative titles; symbols

VACUOLAR PROTEIN SORTING 13, YEAST, HOMOLOG OF, A
CHAC GENE; CHAC
CHOREIN
KIAA0986

Gene-Phenotype Relationships

Location	Phenotype	Phenotype MIM number	Inheritance	Phenotype mapping key
9q21.2	Choreoacanthocytosis	200150	AR	3

Diskussion Teil 2



Passt das?

Abbildung entfernt

Chorea-Akanthozytose



Chorea-Akanthozytose

- orofaziale Dyskinesien
- Epilepsie
- kognitive, psychiatrische Symptome
- choreatische oder dystone Bewegungsstörungen
- Parkinsonismus

...aber auch
Myopathie und periphere Neuropathie



<https://imagebank.hematology.org/image/60518/acanthocyte>

Peripheral neuropathy in amyotrophic chorea-acanthocytosis

G Vita¹, S Serra, R Dattola, M Santoro, A Toscano, C Venuto, G Carrozza, A Baradello

Vita, G., et al. , Annals of Neurology, 1989

Primary skeletal muscle involvement in chorea-acanthocytosis

Shinji Saiki MD , Koichiro Sakai MD, PhD, Ken-Ya Murata MD, PhD, Misuzu Saiki MD, Megumi Nakanishi MD, PhD, Yoko Kitagawa AS, Muichi Kaito MD, Yuichiro Gondo MD, Toshihide Kumamoto MD, PhD, Makoto Matsui MD, PhD, Nobutaka Hattori MD, PhD, Genjiro Hirose MD, PhD

Saiki, S., et al. , Movement disorders, 2007

Verlauf / Therapie



Klinik

- Im Verlauf orofaziale Dyskinesien

Ergänzende Diagnostik

- Keine Akanthozyten im zweimaligen Blutaussstrich
- Ausschluss McLeod-Syndrom: Expression Kell-Antigene normal
- Westernblot Blut: Chorein-Bande fehlend
- Westernblot Muskel: Chorein-Bande schwach

Therapie

- antiepileptisch: Levetiracetam, Lamotrigit
- symptomatische Therapie orofaziale Dyskinesien: Clomipramin
- Hilfsmittelversorgung, psychosoziale Aspekte

Abbildung entfernt

Vielen Dank!



Fragen?

Abbildung entfernt