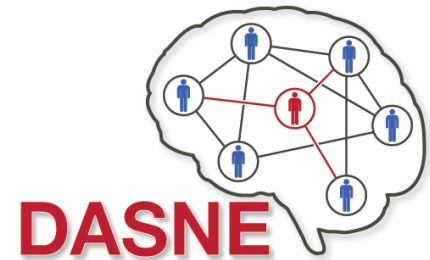


Fallpräsentation



29 jähriger Patient mit anakastischer Persönlichkeitsstörung
Abbau der intellektuellen Fähigkeiten
progredienter spastischer Paraparese
mit parietaler Atrophie und flächiger
Leukencephalopathie im MRT

Dr. med. Astrid Nümann
Berlin

Symposium der DASNE; Freitag 12.11.2021

Klinischer Verlauf

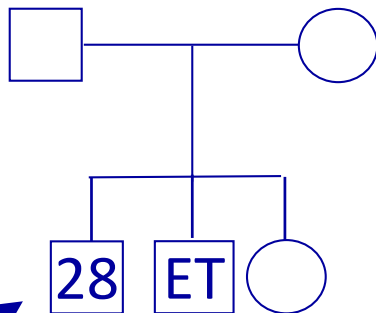


Gymnasium: Mobbing
Schulversagen
Psychiatrische Behandlung:
anankastische Persönlichkeitsstörung
Kein Asperger / Autismus
Abitur

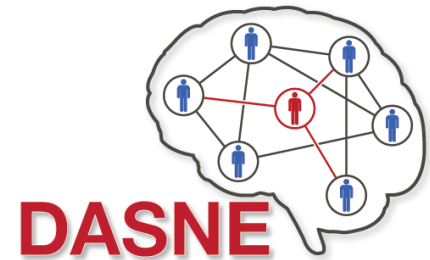
Neuropsychologie
Verschlechterung der Kognition
IQ 134 auf 80
Studium abgebrochen
Ausbildung konnte nicht beendet werden

Vorerkrankungen

E: Z.n. TVT 2011, 2016 und 2018 (heterozygote Faktor V leiden Mutation)
Chronische Migräne mit Aura



Phänotyp / Körperliche Untersuchung



Befund

- Hirnnerven: unauffällig
- spastische Paraparese mit geringer Parese der Fußhebung
- Reflexe: sehr lebhaft an den Armen, gesteigerten Reflexe links betont an den Beinen, Fußklonus links, Babinski links positiv
- Koordination: Knie-Hacke Versuch gering dysmetrisch, Zeigeversuche unauffällig
- Gang: spastisch- paretisch
- Sensibilität: intakt

-> **kognitive Störung, Intelligenzminderung, spastische Paraparese**



DASNE

Patientenvideo entfernt

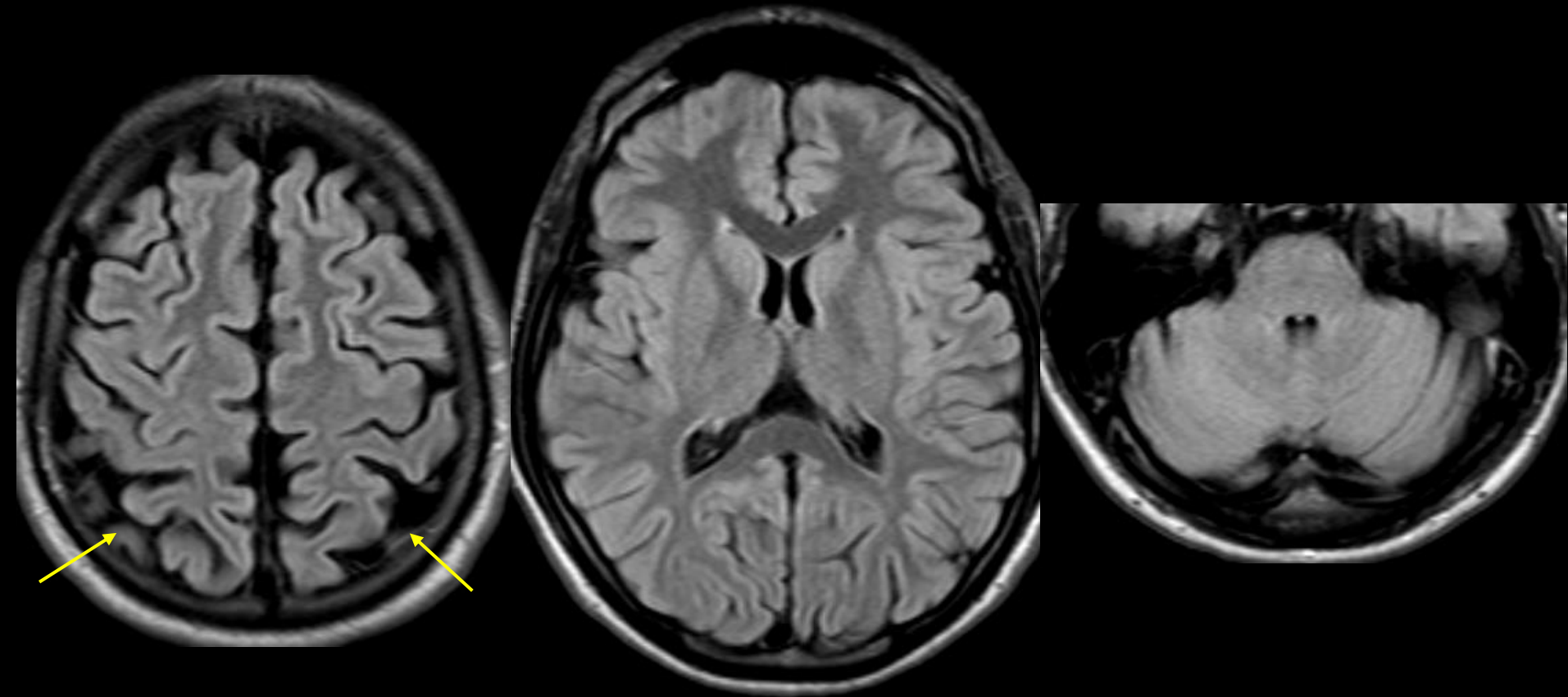
Fall 2

Externe Zusatzbefunde

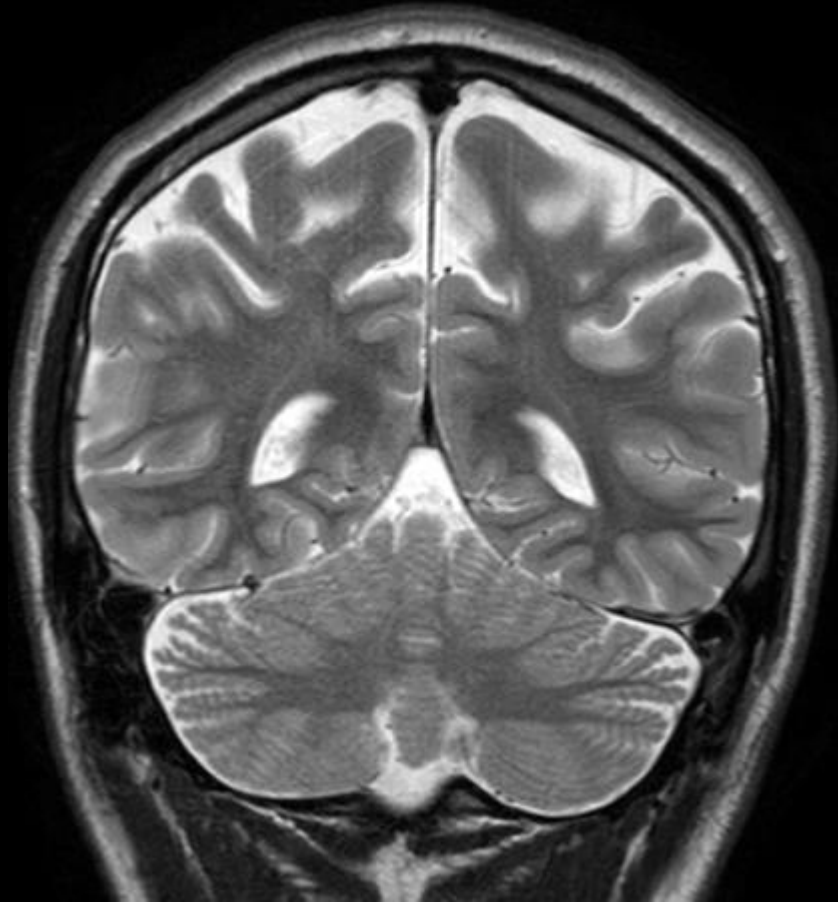


- **Liquordiagnostik:** opB, Gesamt Tau 246pg/ml (Referenz<225), NFL erhöht auf 1095 pg/ml, Beta-Amyloid 1-42 leicht vermindert, 1-42/40 Ratio ebenso wie Tau Proteine unauffällig, keine intrathekale Synthese, keine oligoklonalen Banden
- **Stoffwechselfdiagnostik:** Arylsulfatase (metachomatische Leukodystrophie), überlangkettige Fettsäuren (Adrenoleukodystrophie/Adrenomyeloneuropathie), Glucocerebrosidase (Morbus Gaucher) und Alpha-Galaktosidase (Morbus Fabry) im Normbereich
- **Intelligenz Testung:** 2005: IQ 133; 2019: IQ 70
- **NLG:** kein Hinweis auf PNP
- **cMRT**

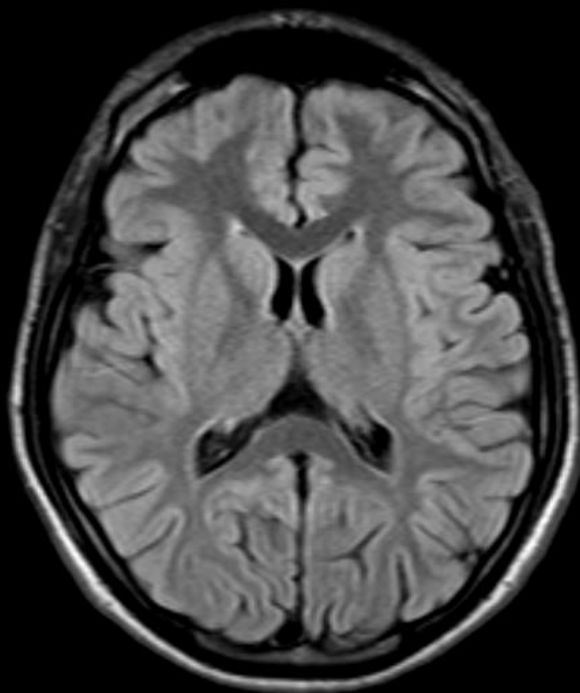
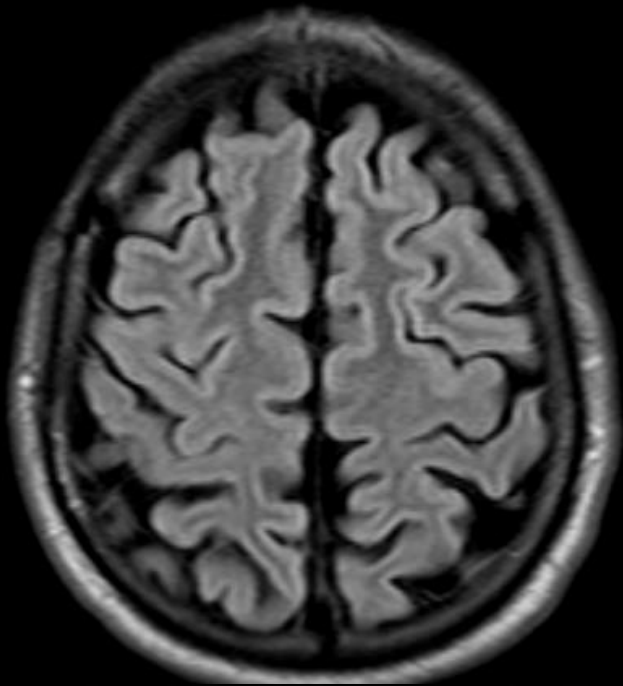
18j Patient



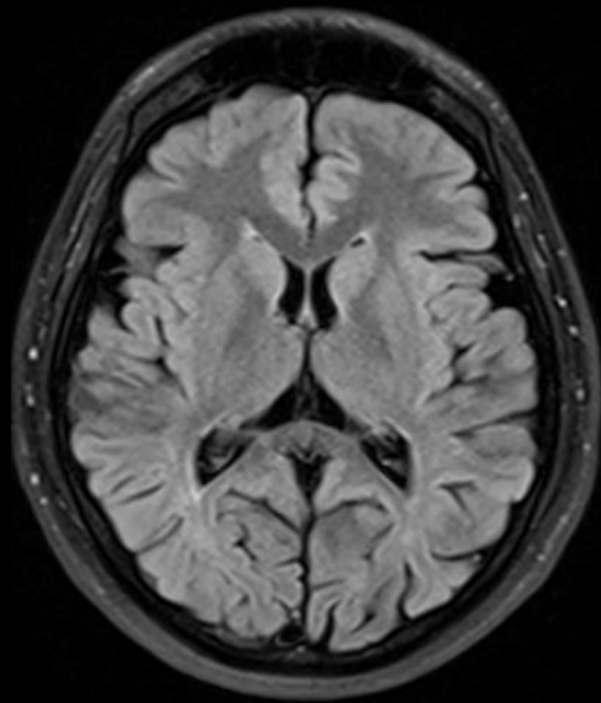
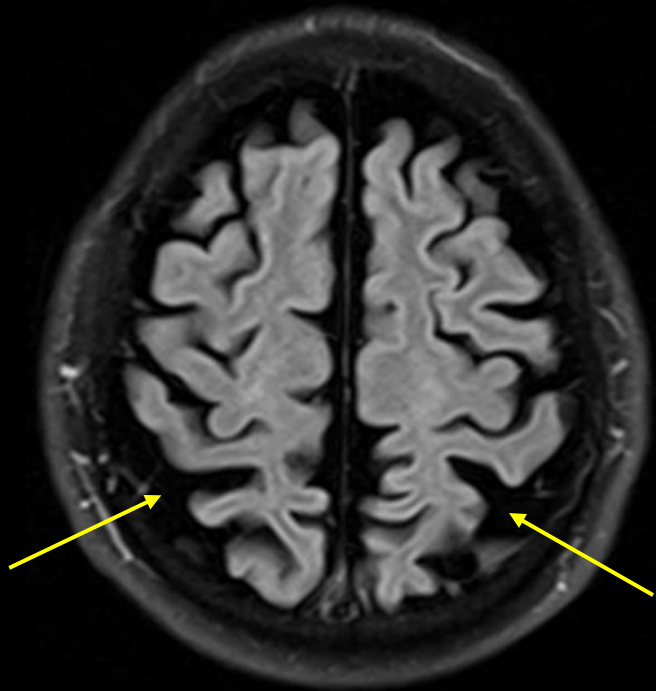
18j Patient



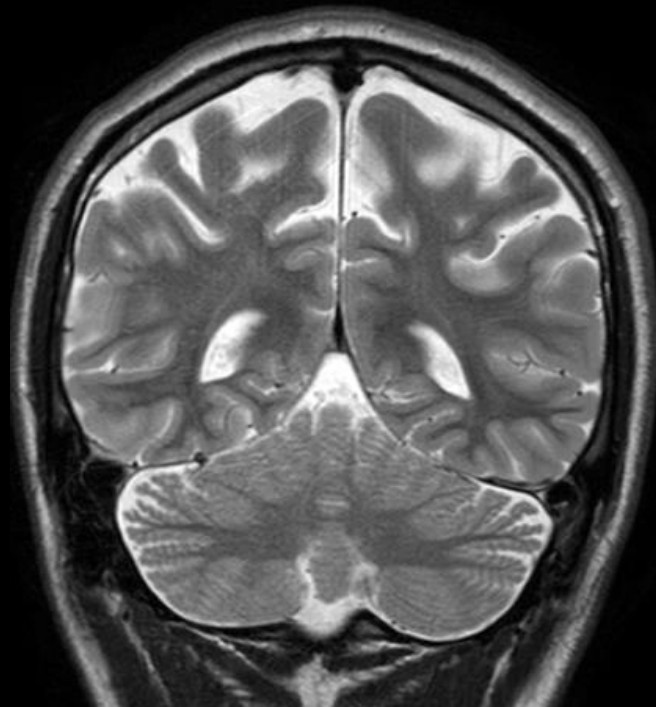
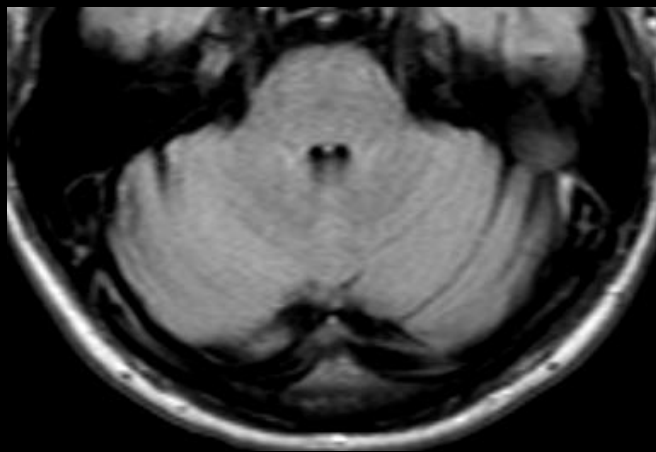
18j



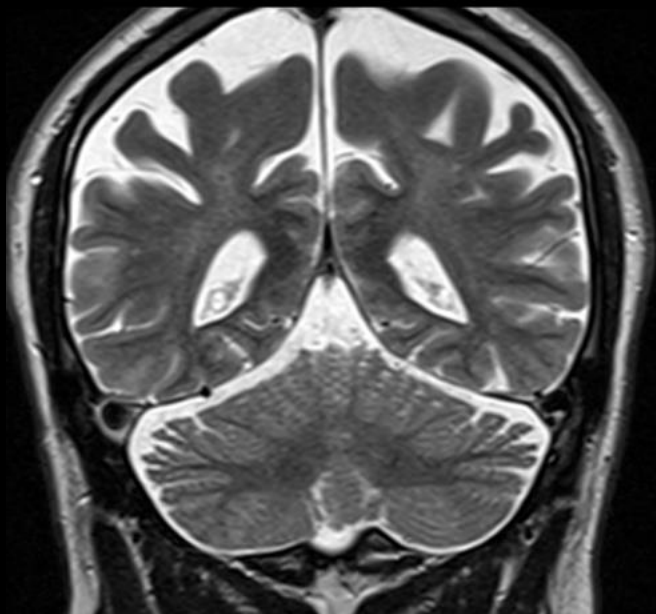
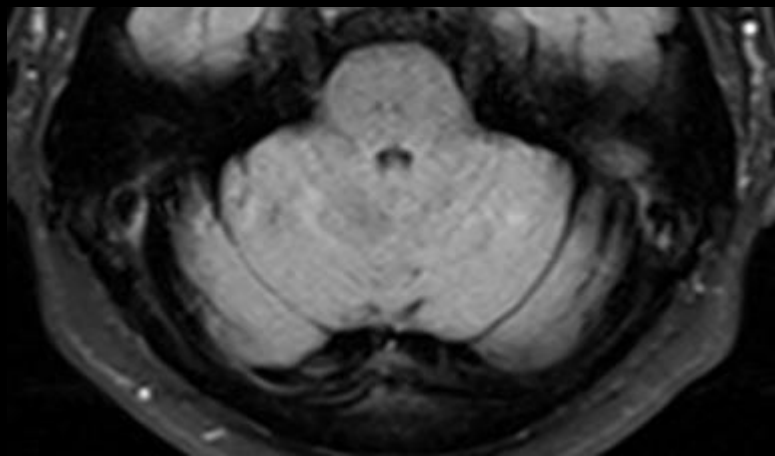
27j

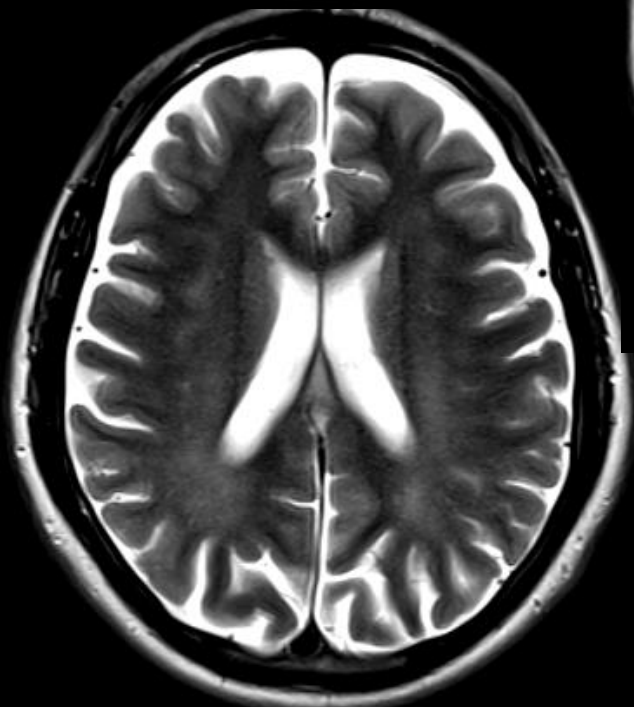
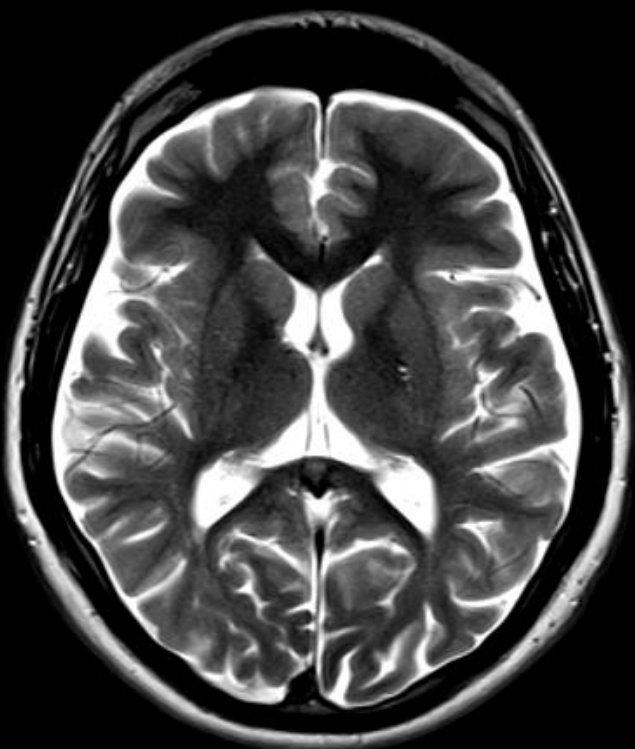
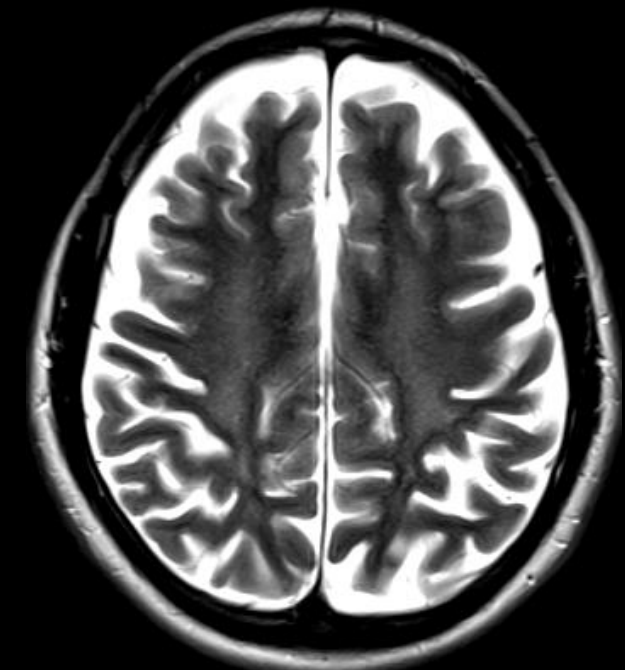


18j



27j

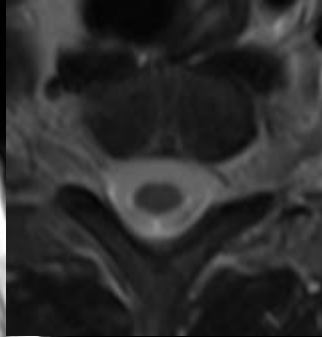
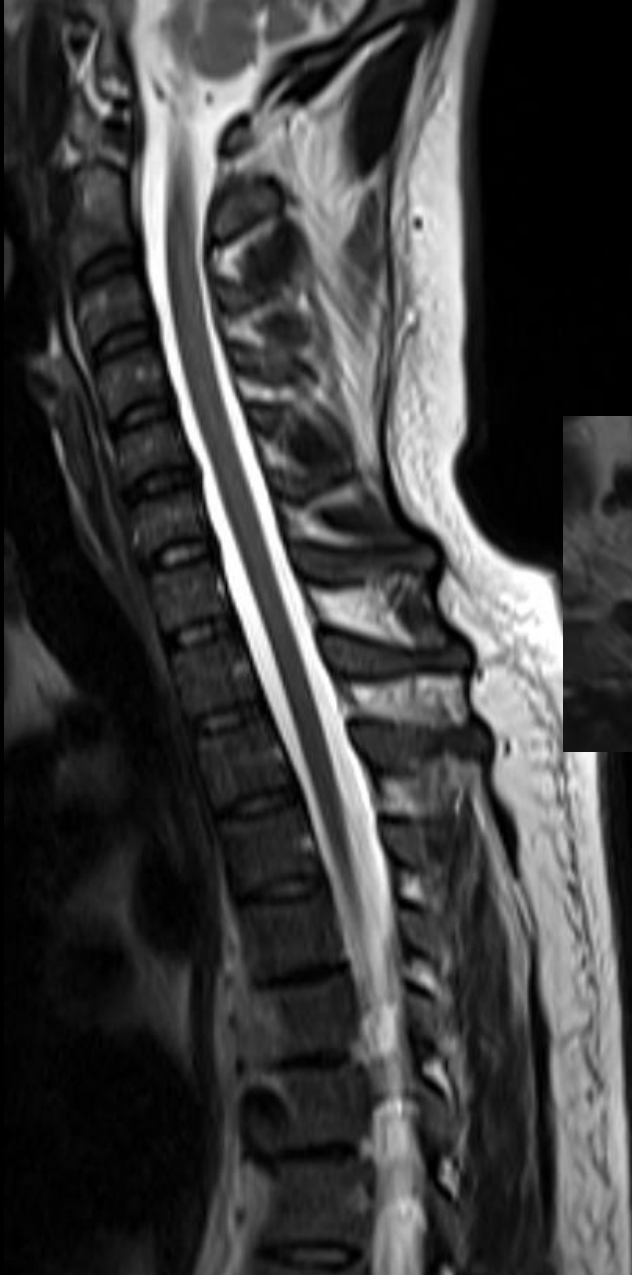


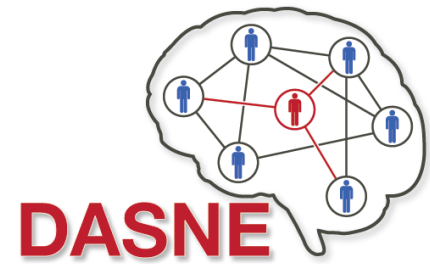


T2 TSE

27j

T2 Space

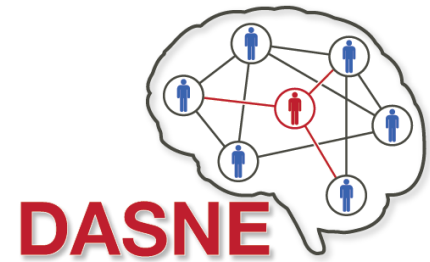




- Progrediente, insbesondere parietale Atrophie, weniger zerebellär
- Supratentorielle, parietal betonte Leukenzephalopathie
- Keine Basalganglienbeteiligung
- Spinal kein eindeutiger Befund

Fall 2

Differentialdiagnosen



- **1 Verdachtsdiagnose:**
 - Komplexe HSP aufgrund des Verlustes kognitiver Fähigkeiten
 - HSP 11 → schmales Corpus callosum im MRT
 - HSP 4
 - Weitere seltene HSP-Formen
- **Weitere Differentialdiagnosen:**
 - Xerebrotendinöse Xanthomatose → variabler klinischer Phänotyp mit Ataxie, Spastik, Demenz und Polyneuropathie (nicht bei unserem Pat.)
 - Morbus Niemann Pick Typ C
 - Mitochondriopathie (POLG)

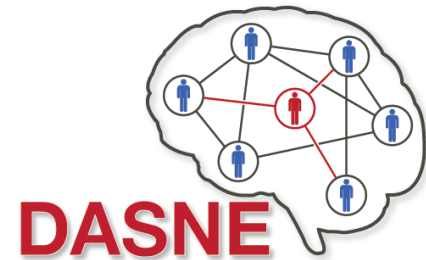
→ Exomanalyse am Universitätsklinikum Tübingen



DASNE

Fall 2

Ergebnis Exomanalyse



Gen (Transkript)	Nukleotid (Protein)	Beschrieben von	In silico Parameter	Varianten Klassifizierung	Erbgang (Krankheit) Erbgang
MTHFR	Variante entfernt	PMID 29391032	Austausch einer moderat konservierten AS	Unklare Signifikanz (Klasse 3)	Erbliche Homocystinurie
	Variante entfernt	PMID 25736335, 37743313	Austausch einer hoch konservierter AS	Wahrscheinlich pathogen (Klasse 4)	Autosomal-rezessiv

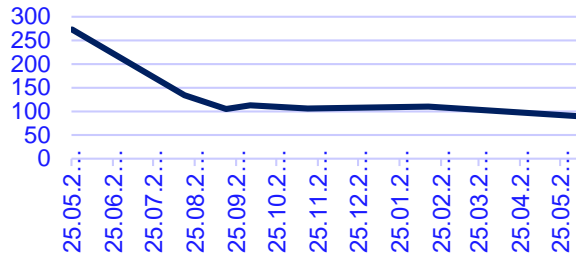
Labor: Homocystein 273,5 µmol/l (<15)

Methionin, Taurin und Histidin erniedrigt, Asparagin erhöht

Remethylierungsstörung



Homocystein Konzentration
unter Therapie





Therapie:


Betain 10g	1-0-1
Vitamin B6 100mg	1-0-1
Riboflavin (Vit B2) 50mg	1-0-1
Folinsäure 15mg	1-0-0
Hydroxocobalamin 1mg 1x Woche	

Abbildung entfernt

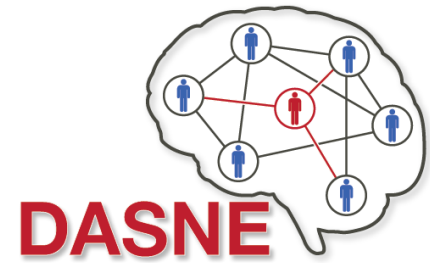
Manifestations of neurological symptoms and thromboembolism in adults with MTHFR-deficiency

Paulus S. Rommer ^a  , Johannes Zschocke ^b, Brian Fowler ^c, Manuela Födinger ^{d, e}, Vassiliki Konstantopoulou ^f, Dorothea Möslinger ^f, Elisabeth Stögmann ^a, Erhard Suess ^a, Matthias Baumgartner ^g, Eduard Auff ^a, Gere Sunder-Plassmann ^h

Show more 

+ Add to Mendeley  Share  Cite

Rationale für Behandlung / Therapie



Fragen:

- Zeigten andere Patienten eine Besserung der Symptome?
- Lassen sich bei anderen Patienten die Homocystein Werte weiter senken, als bei unserem Patienten?
- Wurden andere Therapieregimes versucht?