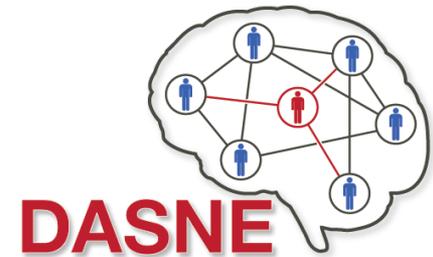


Fallpräsentation



Lara M. Lange

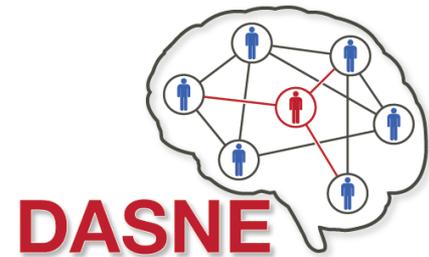
Institut für Neurogenetik und Zentrum für Seltene Erkrankungen

Universität zu Lübeck

Virtuelles Symposium der DASNE, 25.02.2022

Fall 3

Anamnese / Fremdanamnese / Verlauf



Anamnese incl. Vorgeschichte

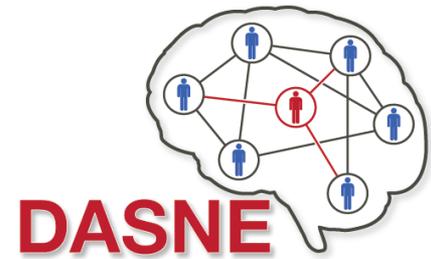
- 7-jähriger Junge; 02/2020: Erstvorstellung wegen attackenartiger Bewegungsstörungen
 - seit etwa 1. LJ beim Laufen intermittierend ganz plötzlich **wurmartige, unkontrollierbare Bewegungen** im linken Arm und Bein
 - wenige Sekunden anhaltend (max. 1-2 min), dann spontan sistierend, währenddessen Gangbild sehr wackelig
 - ansprechbar, Willkürmotorik möglich, keine Begleitsymptome
 - Frequenz: ca. 3-15 mal pro Tag
 - kein Vorgefühl, keine speziellen Auslöser (Aussteigen aus dem Auto nach längerer Autofahrt)
- SS und Geburt unauffällig; (früh)kindliche Entwicklung regelrecht und altersentsprechend
- keine sonstigen Vorerkrankungen

Medikation: Argentabletten, Antioxidantien, alpha-Liponsäure, Vit D3 und Vit K

Familienanamnese: blande

Fall 3

Phänotyp / Körperliche Untersuchung

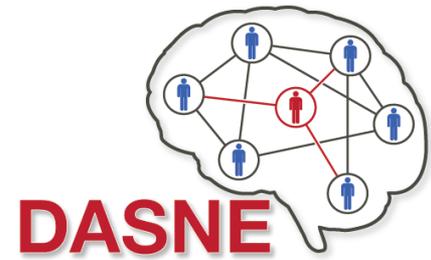


Befund (letzte Vorstellung 12/2021)

- guter AZ
 - diskrete (physiologische) Chorea im Rumpf und im linken Arm beim Armvorhalteversuch
 - sonstige neurologische Untersuchung unauffällig
- Keine neurologischen Auffälligkeiten, keine Gangstörung, keine Bewegungsstörungen

Fall 3

Patientenvideos



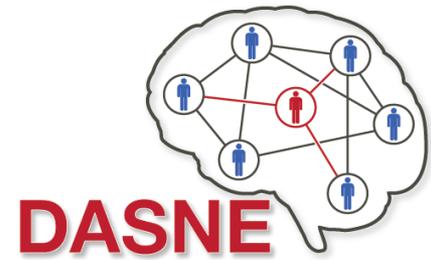
Video entfernt

Video entfernt

Video entfernt

Fall 3

Patientenvideos



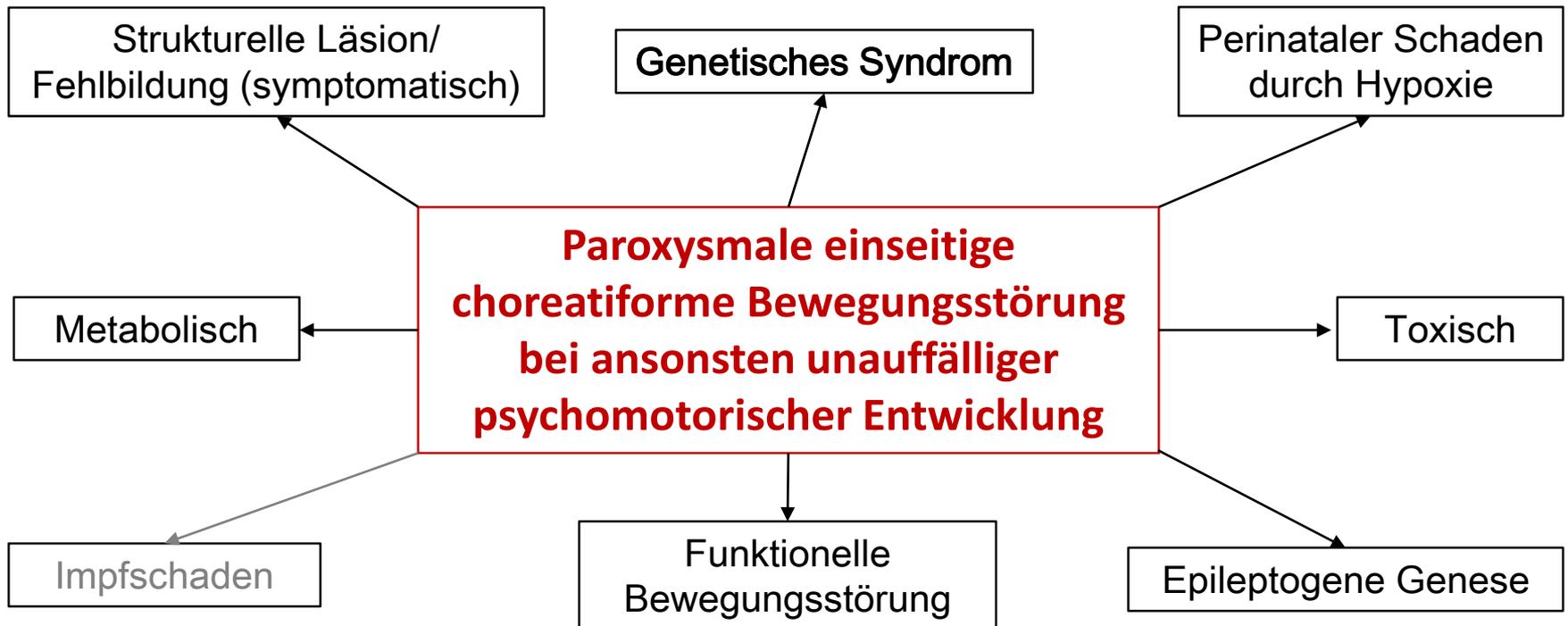
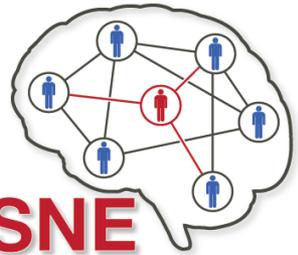
Video entfernt

Video entfernt

Video entfernt

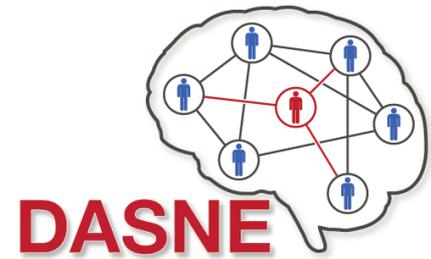
Fall 3

Zusammenfassung und Differentialdiagnosen



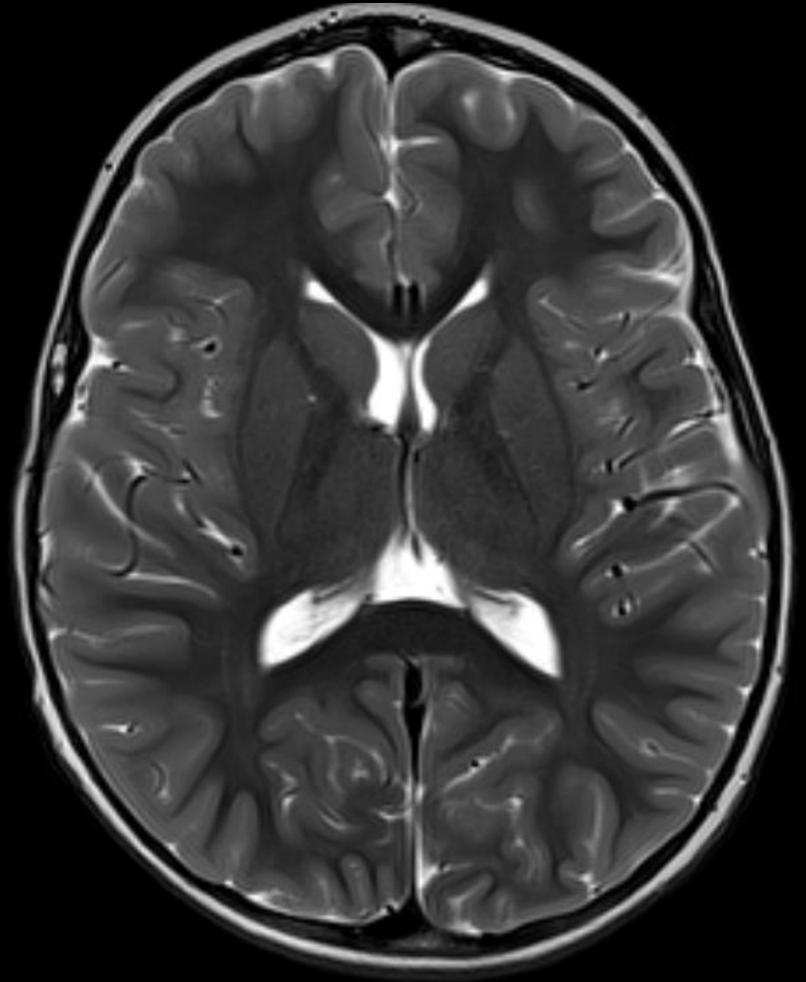
Fall 3

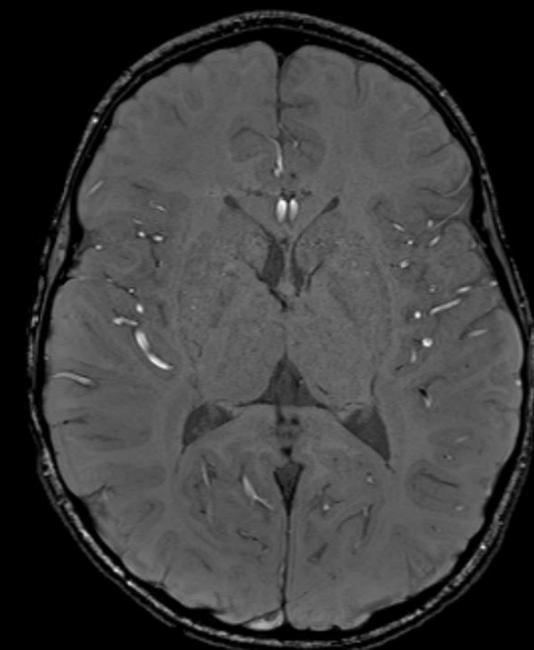
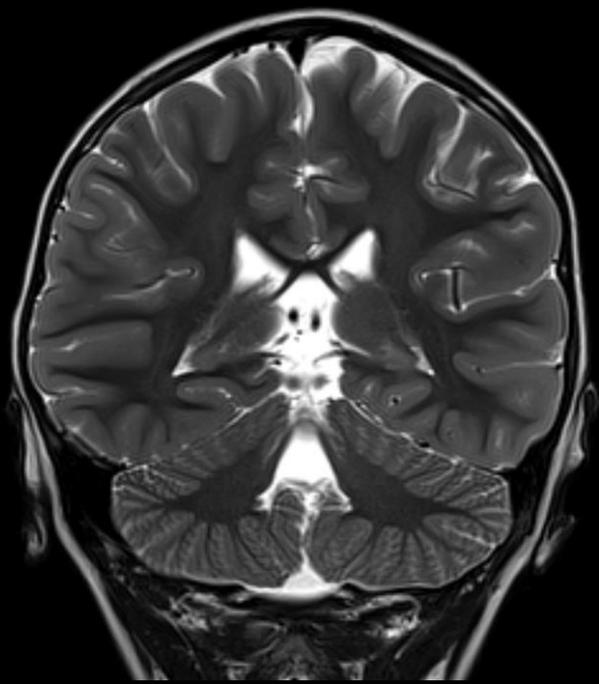
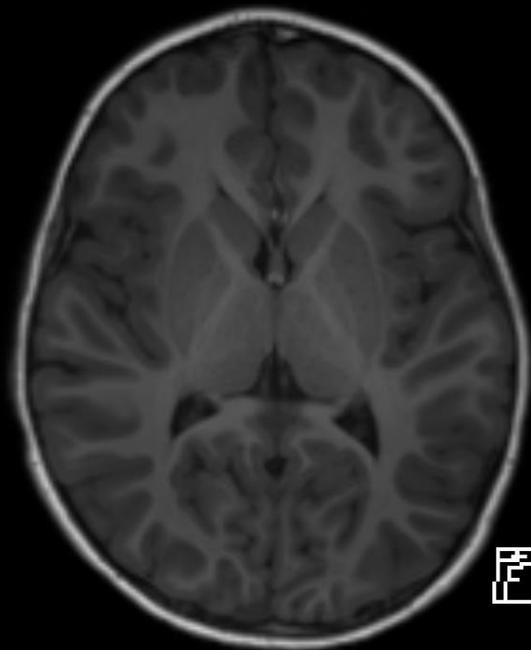
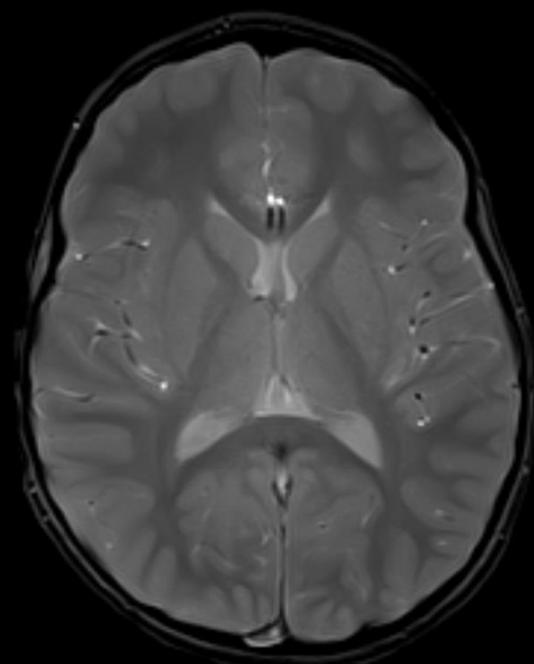
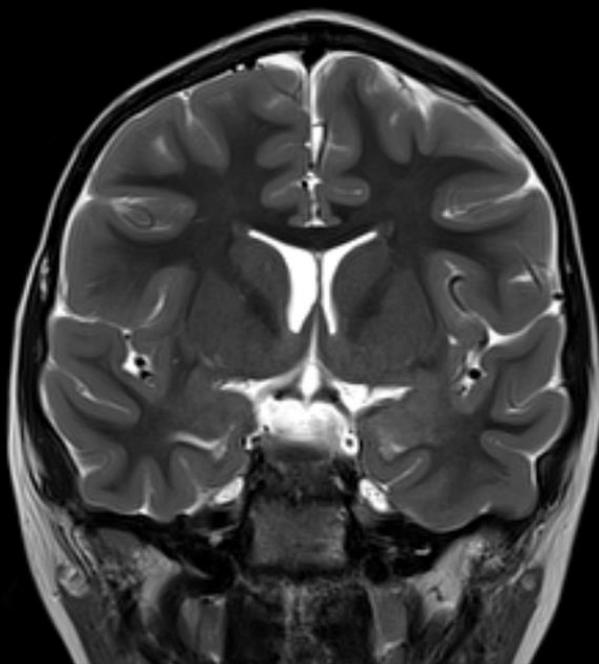
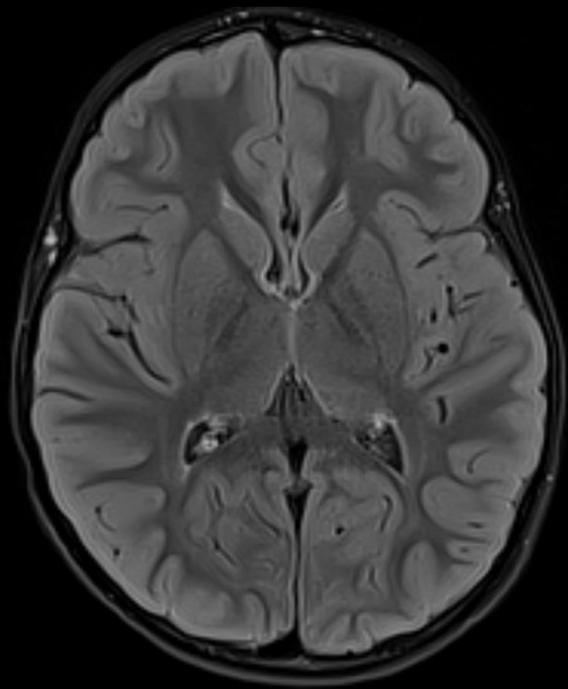
Diagnostik



- NG-Screening und erweitertes genetisches postnatales Screening auf etwa 100 genetisch bedingte Erkrankungen: unauffällig
- Hörtestung und augenärztliche Untersuchung: anamnestisch unauffällig
- Laboruntersuchungen: mehrfach unauffällig (bis auf leichter Eisenmangel)
- **EEG 12/19:** paroxysmale Dysrhythmien bei sonst altersentsprechendem Befund
- **EEG 08/20:** altersgerechtes Wach-EEG ohne Herdbefund und ohne Hinweis für erhöhte fokale oder generalisierte Anfallsbereitschaft

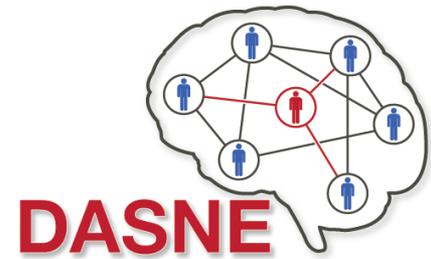
5,5j Junge





Fall 3

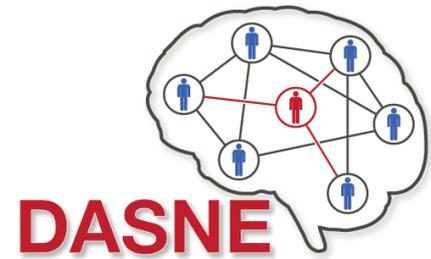
Diagnostik



- NG-Screening und erweitertes genetisches postnatales Screening auf etwa 100 genetisch bedingte Erkrankungen: unauffällig
- Hörtestung und augenärztliche Untersuchung: anamnestisch unauffällig
- Laboruntersuchungen: mehrfach unauffällig (bis auf leichter Eisenmangel)
- **EEG 12/19:** paroxysmale Dysrhythmien bei sonst altersentsprechendem Befund
- **EEG 08/20:** altersgerechtes Wach-EEG ohne Herdbefund und ohne Hinweis für erhöhte fokale oder generalisierte Anfallsbereitschaft
- **cMRT**
- **Genetik:** Exom-Sequenzierung 04/21 unauffällig

Fall 3

Differentialdiagnosen



Genetisches Syndrom

Klinisch am wahrscheinlichsten, aber Exom unauffällig

Strukturelle Läsion/
Fehlbildung (symptomatisch)

cMRT unauffällig

Perinataler Schaden
durch Hypoxie

Anamnestisch keinerlei Hinweise; cMRT unauffällig

Epileptogene Genese

EEG wiederholt unauffällig

Funktionelle Bewegungsstörung

Anamnestisch und klinisch unwahrscheinlich

Metabolisch

Keine explizite Diagnostik erfolgt, anamnestisch eher unwahrscheinlich

Toxisch

???

Impfschaden

Äußerst unwahrscheinlich

Und jetzt?



Zusammenfassung nach Diskussion im Panel

- **Leitsymptome:** paroxysmale Hemichorea ausschliesslich links, Beginn im Alter von 1. Lebensjahr, Zunahme der Häufigkeit bis aktuell (7 J) 3-15 pro Tag, Dauer Sekunden bis 2 Min, fast regelhaftes Auftreten nach längerem Sitzen im Auto, ansonsten keine Auslösefaktoren erkennbar. Anfangs reine Hemichorea, im Verlauf auch dystone Tonuserhöhungen in Bein und Arm zusätzlich, keine cerebellären Zeichen. Im Intervall neurologisch unauffällig, keine Dysmorphien, Kognition regelrecht.
- **Diagnostik:** Stoffw.- und Basislabor in Blut und Urin (?) , EEGs, MRT, augenärztl. und pädaudiolog. regelrecht, Exom ohne erklärenden Befund
- Keine Liquordiagnostik bislang, (Auto-)immundiagnostik im Plasma opB,
- Acetazolamid und Lamotrigin ohne Effekt.
- **Diskutierte Differentialdiagnostische Überlegungen:** ungewöhnliche Kombination, noch am besten kompatibel mit genetisch bedingter paroxysmaler (non-kinesiogener) Chorea obwohl 100% links, ggf seltene Variante oder autoimmunologisch (Vasculitis?). Für Chorea minor wäre das paroxysmale kaum vorstellbar. Vaskuläre Prozesse erschienen so gut wie sicher ausgeschlossen aufgrund hochauflösender MRT-Bilder
- **Nachlese/Hausaufgaben:** genetische Diagnostik vertiefen , evtl Liquordiagnostik