



Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen
Virtuelle Fallkonferenz am 16. Dezember 2022, Zoom



Chroniken 16.12.2022

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Assmann, Birgit	Neurometabolik, Neuropädiatrie	Heidelberg
Balint, Bettina	Neuroimmunologie, Seltene Syndrome	Zürich
Brockmann, Knut	Paroxysmale Störungen, infantile Zerebralparese	Göttingen
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Parkinson Syndrome	Lübeck
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Deschauer, Markus	Neuromuskuläre Erkrankungen	München
Haack, Tobias	Molekulargenetik	Tübingen
Hempel, Maja	Genetische Syndrome	Heidelberg
Huppke, Peter	Neurometabolik	Jena
Klopstock, Thomas	Mitochondriopathien	München
Münchau, Alexander	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene Syndrome	Lübeck
Rosewich, Hendrik	Bewegungsstörungen bei Kindern, peroxisomale Erkrankungen	Göttingen
Schöls, Ludger	Ataxien, HSP, Leukodystrophien	Tübingen
Wunderlich, Gilbert	Neuromuskuläre Erkrankungen	Köln

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
Norbert Brüggemann	Lübeck	17-jährige Patientin mit akuter Vigilanzminderung und ausgedehnten pontinen und bi-thalamischen Läsionen.
Hendrik Rosewich	Göttingen	Pädiatrischer Patient, gesund geboren, entwickelte in den ersten Lebensmonaten West-Syndrom Epilepsie, anfallsfrei nach Therapie, seitdem verzögerte Entwicklung.
Alexander Münchau	Lübeck	Erwachsene Patienten mit generalisierter Dystonie mit oro-mandibulärer Beteiligung, supranukleärer Blickparese; Anarthrie; photischem Myoklonus

→ [Hier](#) Kontakt zu Vortragenden oder Expert*innen aufnehmen

Fall 1:

Präsentierender: Norbert Brüggemann (Lübeck)

Moderator: Thomas Klopstock (München)

Synopse:

17-jährige Patientin mit akuter Vigilanzminderung und ausgedehnten pontinen und bi-thalamischen Läsionen.

Zusammenfassung durch Moderator:

Diagnose (bei gelösten Fällen):

Akute nekrotisierende Enzephalopathie

Fall 2:

Präsentierender: Hendrik Rosewich (Göttingen)

Moderator: Birgit Assmann (Heidelberg)

Synopse:

Pädiatrischer Patient, gesund geboren, entwickelte in den ersten Lebensmonaten West-Syndrom Epilepsie, anfallsfrei nach Therapie, seitdem verzögerte Entwicklung.

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie und relevante Befunde:

- Asymptomatisch oder mit häufigen neurologischen Störungen beginnend (Säuglingsepilepsie, Scheibkrampf im Schulalter)
- Pat 3-5: Im jungen Erwachsenenalter Start einer langsam progredienten Dystonie, auch beginnend in Beinen
- Bei voller Symptomausprägung ausgeprägte generalisierte Dystonie, insbesondere orobulbär mit Anarthrie, vertikale Blickparese, moderate (lt Literatur bis schwere) kognitive Einschränkungen (Sprachkompetenz und Kognition progredient betroffen), photosensible Myoklonien bei 1 Pat, path. EEG. Bei 3 Patienten längliche Kopfform. Offenbar keine internistischen oder ophthalmologischen Probleme (wie z B Retinopathie), n=1 x Keratokonus bei einem der vorgestellten Patienten
- MRT lt. Literatur: zu Beginn normal, evtl vergrößertes Corpus callosum, im Verlauf globale Hirnvolumenminderung (hier n=1 MRT, Splenium lang, an den Enden leicht verdickt erscheinend)

Diagnose laut Exombefund/Sangersequenzierung:

- IRF2BPL-related disorder oder
- Neurodevelopmental Disorder with regression, Abnormal Movements, loss of Speech, and Seizures (NEDAMSS; OMIM# 618088).
- Elterninitiative: <https://irf2bpl.de/de/irf2bpl-deutsch/>



Fall 3:

Präsentierende: Alexander Münchau

Moderator: -

Synopse:

Erwachsene Patienten mit generalisierter Dystonie mit oro-mandibulärer Beteiligung, supranukleärer Blickparese; Anarthrie; photischem Myoklonus.

Diagnose (bei gelösten Fällen):

IRF2BPL-related disorder

