



Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen
Virtuelle Fallkonferenz am 23. September 2022, Zoom



Chroniken 23.09.2022

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Assmann, Birgit	Neurometabolik, Neuropädiatrie	Heidelberg
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Parkinson Syndrome	Lübeck
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Haack, Tobias	Molekulargenetik	Tübingen
Leybold, Frank	Neuroimmunologie	Kiel
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
Daniela Volk	Aachen	45jähriger Patient mit small- und large-fibre-Neuropathie, episodischer psychogener (!) Gangstörung ... und positiver Familienanamnese.
Norbert Brüggemann	Lübeck	Subakute Chorea und neuropsychiatrisches Syndrom - nicht genetisch.
Peter Freisinger	Reutlingen	Diagnostisches Vorgehen und Behandlungsansätze bei Mitochondriopathien im Kindes- und Jugendalter.

→ [Hier](#) Kontakt zu Vortragenden oder Expert*innen aufnehmen
(das DASNE-Team leitet Ihre Anfrage weiter)

Fall 1:



Präsentierende: Daniela Volk (Aachen)
Moderator: Ludger Schöls (Tübingen)

Synopse:

45jähriger Patient mit small- und large-fibre-Neuropathie, episodischer psychogener (?!) Gangstörung ... und positiver Familienanamnese.

Zusammenfassung durch Moderator:

Diagnose (bei gelösten Fällen):

NARP-Syndrom

Fall 2:

Präsentierender: Norbert Brüggemann (Lübeck)

Moderator: Frank Leypold (Kiel)

Synopse:

Subakute Chorea und neuropsychiatrisches Syndrom - nicht genetisch.

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie und relevante Befunde:

Bilaterale oder halbseitige neu und plötzlich aufgetretene Chorea/Hemichorea im höheren Lebensalter. Bildmorphologisch wenig spezifische Änderungen (Marklagerläsionen, kleinere mikrovaskuläre Veränderungen). Einseitig temporomesiale T2/FLAIR Hyperintensität. Assoziiert subkortikale kognitive Störungen.

Diskutierte Differentialdiagnostische Überlegungen:

- DD Autoimmune Enzephalitis, Hashimoto
- DD Vaskulitis
- DD APS
- Anti-Neuronale AK (CASPR2, IgLON5, CV2/CRMP5), APS und Lupus-AK

Diagnose (bei gelösten Fällen):

Primäres und sekundäres Antiphospholipidsyndrom

Subakute chorea eher seltene aber innerhalb der autoimmunen Ätiologien eher häufige Differentialdiagnose bei ein-/beidseitiger Chorea und kognitiver Störung. Antikoagulation und Immuntherapie...

Fall 3:



Präsentierende: Peter Freisinger
Moderator: Alexander Münchau

Synopse:

Diagnostisches Vorgehen und Behandlungsansätze bei Mitochondriopathien im Kindes- und Jugendalter.

(Übersichtsvortrag)

