



Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen
Virtuelle Fallkonferenz am 20. Oktober 2023, Zoom



Chroniken 20.10.2023

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Assmann, Birgit	Neurometabolik	Heidelberg
Balint, Bettina	Neuroimmunologie, Seltene Syndrome	Heidelberg
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Dystonien, Parkinson-Syndrome	Lübeck
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Freisinger, Peter	Metabolische Erkrankungen, Entwicklungsstörungen	Reutlingen
Huppke, Peter	Neurometabolik	Jena
Krägeloh-Mann, Ingeborg	Neuropädiatrie, Entwicklungsneurologie	Tübingen
Münchau, Alexander	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene Syndrome	Lübeck
Opladen, Thomas	Neurometabolik	Heidelberg
Rosewich, Hendrik	Bewegungsstörungen bei Kindern, peroxisomale Erkrankungen	Göttingen
Schöls, Ludger	Ataxien, HSP, Leukodystrophien	Tübingen
Spielmann, Malte	Genetische Syndrome	Kiel/ Lübeck
Wunderlich, Gilbert	Neuromuskuläre Erkrankungen	Köln

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
Kallweit, Ulf	Witten	Traum oder wahr? Eine Jugendliche berichtete über nächtliche Geister, plötzliche Lähmungserscheinungen und "Traumwandeln".
Burkhardt, Tim	Heidelberg	Atypisches Erscheinungsbild eines Säuglings mit Propionazidurie – Schauen Sie genauer hin!
Nickel, Miriam	Hamburg	Versorgung und Therapie von Patienten mit Neuronalen Ceroid Lipofuszinosen (Kinderdemenz).

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



Fall 1:

Präsentierender: Kallweit, Ulf (Witten)

Moderator: Brüggemann, Norbert (Lübeck)

Synopse:

Traum oder wahr? Eine Jugendliche berichtete über nächtliche Geister, plötzliche Lähmungserscheinungen und "Traumwandeln".

Zusammenfassung durch Moderator:

- **Diagnose:** (Pädiatrische) Narkolepsie

Fall 2:

Präsentierender: Burkhardt, Tim (Heidelberg)

Moderator: Opladen, Thomas (Heidelberg)

Synopse:

Atypisches Erscheinungsbild eines Säuglings mit Propionazidurie – Schauen Sie genauer hin!

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie:

- Neugeborenes aus einer konsanguinen, marokkanischen Familie
- Bekannte familiäre Belastung mit der Organoazidurie „Propionadzidämie“
- Aufgrund des Geschwisterkindes frühzeitiger Beginn mit einer spezifischen Therapie ohne postnatale Entgleisung
- Wiederholte Episoden mit Weinen, Überstrecken, Verdrehen der Augen (?)

Relevante Befunde:

- Keine Hinweise auf eine klassische metabolische Entgleisung
- Keine Infekte, keine Diätfehler
- Keine Ammoniakernhöhung als Hinweis auf metabolische Entgleisung.
- Moderate, aber reproduzierbare Erhöhung des Laktats.
- EEG normal
- MRT bilaterale, symmetrische Läsionen im Putamen und Nucl. Caudatus, im Verlauf der wiederholten Entgleisungen zunehmend.

Differentialdiagnosen:

- Breites Spektrum möglicher DD, gut zusammengefasst hier: Neuroimaging of Basal Ganglia in Neurometabolic Diseases in Children (2020 Nov 12;10(11):849. doi: 10.3390/brainsci10110849)

Therapieoptionen:

- frühestmögliche und lebenslange Biotin- und Thiaminsubstitution

Diagnose (bei gelösten Fällen):

- SLC19A3-related thiamine metabolism dysfunction syndrome 2
= Thiamin-responsive Enzephalopathie Typ 2 (THMD2)
= Biotin-Thiamine-Responsive Basal Ganglia Disease

Nachlese/Hausaufgaben:

- Frühzeitige Gabe von Biotin (5-10 mg/kg/Tag) und Thiamin (bis zu 40 mg/kg/Tag mit einem Maximum von 1500 mg täglich) bei v. a. mitochondriale Störung



Fall 3:

Präsentierende: Nickel, Miriam (Hamburg)

Moderator: Rosewich, Hendrik (Göttingen)

Synopse:

Versorgung und Therapie von Patienten mit Neuronalen Ceroid Lipofuszinosen (Kinderdemenz).

