



**Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen**  
Virtuelle Fallkonferenz am 21. April 2023, Zoom



## Chroniken 21.04.2023

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
<b>Brockmann, Knut</b>	Paroxysmale Störungen, infantile Zerebralparese	Göttingen
<b>Brüggemann, Norbert</b>	Neurogenetik, Dystonien, Parkinson-Syndrome	Lübeck
<b>Bültmann, Eva</b>	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
<b>Huppke, Peter</b>	Neurometabolik	Jena
<b>Klopstock, Thomas</b>	Mitochondriopathien	München
<b>Krägeloh-Mann, Ingeborg</b>	Infantile Zerebralparese	Tübingen
<b>Krämer, Markus</b>	Vaskulitis	Essen
<b>Lerche, Holger</b>	Epilepsien, paroxysmale Störungen	Tübingen
<b>Münchau, Alexander</b>	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene Syndrome	Lübeck
<b>Prüß, Harald</b>	Neuroimmunologie	Berlin
<b>Rosewich, Hendrik</b>	Bewegungsstörungen bei Kindern, peroxisomale Erkrankungen	Göttingen
<b>Schöls, Ludger</b>	Ataxien, HSP, Leukodystrophien	Tübingen

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
<b>Park, Joohyun</b>	Tübingen	50-jähriger Patient mit einer episodischen Ataxie und Okulomotorikstörung einhergehend mit plötzlicher Schlafattacke seit Kindesalter
<b>Brüggemann, Norbert</b>	Lübeck	38-jähriger aus der Ukraine stammender Patient mit anamnestisch encephalitischem Syndrom vor 1,5 Jahren und nun Basalganglientrophie, Leukencephalopathie und entzündlichem Liquor
<b>Krägeloh-Mann, Ingeborg</b>	Tübingen	Die vielen Gesichter des Aicardi-Goutières-Syndroms

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

## Fall 1:

**Präsentierende:** Park, Joohyun (Tübingen)

**Moderator:** Münchau, Alexander (Lübeck)

### Synopse:

50-jähriger Patient mit einer episodischen Ataxie und Okulomotorikstörung einhergehend mit plötzlicher Schlafattacke seit Kindesalter

### Zusammenfassung durch Moderator:

- **Phänomenologie:** seit der Kindheit Episoden mit Doppelbildern, Gangunsicherheit, verwaschener Sprache, die wenige min. nach Beginn in tiefen Schlaf übergehen, der 1-2 Stunden anhält. Auslöser können Stress, Anstrengung, Alkohol oder Lärm sein.
- Über die Jahre zunehmende Frequenz und Dauer
- In der Attacke gestörte Okulomotorik. Dabei Uneinigkeit im Panel, ob es sich vorrangig um einseitige oder beidseitige Störung handelt; neben sehr augenfälliger Bulbus-Fehlstellung des re. Bulbus in der Frontalen (nach oben) scheint auch der linke Bulbus nach außen abzuweichen (DD: stark akzentuierter Strabismus). Mehrheitlich sprach sich Panel dafür aus, dass es sich wahrscheinlich um eine vorrangig mesencephale, nicht zerebelläre Störung handelt. Auch wenn Gang-Ataxie und Dysarthrie in der Attacke zu episodischer Ataxie passen könnten, trifft dies für Störung der Okulomotorik nicht zu. Vor dem Hintergrund des sich anschließenden Schlafs kristallisierte sich Haupt-Auffassung heraus, dass es sich um
  - -> **Hirnstamm-“anfalle“** handelt
    - Z.B. **basiläre / vestibuläre Migräne**
  - **DD: Narkolepsie – Variante** (wenig wahrscheinlich, keine Kataplexie etc.)
  - **DD: Alternierende Hemiplegie (des Kindesalters)** bei Mutation im ATP1A3-Gen (Verlauf nicht passend)
  - **DD: (ungewöhnliche) episodische Ataxie**
- **Plan:**
  - **Weitere Diagnostik**
    - Bestimmung des *Hypokretin (Orexin-) Spiegel*s im Liquor
    - *Polysomnographie* in einer Attacke incl. Monitoring von Atmung und EKG (v.a. mit Frage nach transienter Hirnstamm-Störung)
    - Weitere *Video-Dokumentation der Okulomotorik-Störung*
    - Video einer Attacke zur Evaluation an Prof. Thomas Lempert, Berlin, schicken
  - **Therapie:**
    - Fortführung der (partiell) wirksamen Lamotrigin-Behandlung, weitere Aufdosierung
    - Alternativ Behandlungsversuch mit Flunarizin oder Propranolol unter der Vorstellung einer basilären Migräne
- **Nachlese!**

## Fall 2:

**Präsentierender:** Brüggemann, Norbert (Lübeck)

**Moderator:** Prüß, Harald (Berlin)

### Synopse:

38-jähriger aus der Ukraine stammender Patient mit anamnestisch encephalitischem Syndrom vor 1,5 Jahren und nun Basalganglienatrophie, Leukencephalopathie und entzündlichem Liquor

### Zusammenfassung durch Moderator:

- Phänomenologie:** 38-j. Patient, encephalitisches Syndrom mit subakutem Beginn vor 1,5 Jahren, kurze rasche Progression mit Fieber u. epileptischem Anfall, dann weitgehendes Residuum mit aktuell (seit 4 Monaten) langsamer weiterer Verschlechterung. Aktuell mutistisch, ausgeprägte Dysphagie, hypokinetisch-rigides Syndrom, spastische Paraparese, mobilisierbar bis Rollstuhl.
- Relevante Befunde:** Unwohlsein, Fieber  $>39^{\circ}\text{C}$ , epileptischer Anfall, Wesensänderung, Apathie. Im cMRT bilaterale symmetrische flächige a.e. entzündliche Läsionen Basalganglien u. temporal u. frontal betont, Caudatuskopf „weggeschmolzen“. Mehrwöchiger ITS-Aufenthalt, danach wieder gehfähig. Aktuell keine Medikamente. Aktueller Liquor: 1 Zelle/ $\mu\text{l}$ , Eiweiß 763 mg/l, Laktat u. Glucose normal. Intrathekale IgG-Synthese (27%), keine IgM/IgA, OKB positiv. Degenerationsmarker unauffällig. Routine-Panel für Autoantikörper negativ. HSV1/2, VZV, Masern, FSME, Treponema ausgeschlossen.
- Differentialdiagnosen:** (\*) Autoimmune Enzephalitis (MOG, LGI1, GFAP, neue Auto-Ak), flächige MRT-Veränderungen aber untypisch; (\*) Virus-Enzephalitis: Herpes Viren (Serologie neg.), West-Nil-Virus (vom Verlauf/MRT/Liquor möglich, Pat. aus Risikogebiet); (\*) Aicardi-Goutières-Syndrom: Erkrankungsalter sehr ungewöhnlich spät, aber etliche Befunde würden passen: Leukenzephalopathie, Verhaltensauffälligkeiten, Fieber, enzephalopathisches Bild; (\*) Thiamin-Transporter-Defizienz: Affektion Caudatus-Kopf + Putamen passt, allerdings nur sehr selten Erwachsene betroffen u. MRT nicht charakteristisch; Biotin-/Thiamin-Therapie wäre möglich; (\*) Akute nekrotisierende Enzephalitis (ANE): fleckige Einblutungen hier nicht nachweisbar.
- Therapieoptionen:** aktuell nur symptomatische Optionen. Abhängig von den noch zu ergänzenden Untersuchungen ggf. weitere Optionen.
- Nachlese/Hausaufgaben:** (\*) Suchtest neue Auto-Ak (indirekte Immunfluoreszenz, z.B. Labor Prüß, Berlin). (\*) Virus-NGS (West-Nil-Virus etc.). (\*) Interferon-Signatur (AGS)? (\*) ‚Breite‘ Genetik (u.a. Thiamin-Transporter). (\*) Möglichst noch ursprüngliche Liquorbefunde (aus der Ukraine) besorgen.



### **Fall 3:**

**Präsentierende:** Krägeloh-Mann, Ingeborg (Tübingen)

**Moderator:** Brockmann, Knut (Göttingen)

### **Synopse:**

Die vielen Gesichter des Aicardi-Goutières-Syndroms.

Übersichtsvortrag.

