



Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen
Virtuelle Fallkonferenz am 26. Mai 2023, Zoom



Chroniken 26.05.2023

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Assmann, Birgit	Neurometabolik	Heidelberg
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Dystonien, Parkinson-Syndrome	Lübeck
Deschauer, Markus	Neuromuskuläre Erkrankungen	München
Ebrahimi-Fakhari, Darius	Neurometabolik, HSP	Boston
Freisinger, Peter	Metabolische Erkrankungen, Entwicklungsstörungen	Reutlingen
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
Van Riesen, Christoph	Göttingen	12-jähriger Junge mit einer hyperkinetischen Bewegungsstörung und einer schweren Entwicklungsstörung.
Stendel, Claudia	München	Genetische Erkrankung, gebessert durch gute Kleidung.
Köhler, Wolfgang	Leipzig	Versorgung und Therapie von X-ALD.

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



Fall 1:

Präsentierende: Van Riesen, Christoph (Göttingen)

Moderator: Huppke, Peter (Jena)

Synopse:

12-jähriger Junge mit einer hyperkinetischen Bewegungsstörung und einer schweren Entwicklungsstörung.

Zusammenfassung durch Moderator:

- **Phänomenologie:**
Als Neugeborenes muskuläre Hypotonie, Fütterstörung
Verzögerte Entwicklung
Ab 2 ½ Jahren hyperkinetische Bewegungsstörung, Chorea und Myoklonien
- **Relevante Befunde:**
Serum Laktat und Pyruvat erhöht
MRT: Optikusatrophy
- **Differentialdiagnosen:**
Mitochondriopathie
Genetische Dystonien
- **Therapieoptionen:**
Cannabinoide
- **Diagnose (bei gelösten Fällen):**
Mutationen im *TSM* Gen



Fall 2:

Präsentierender: Stendel, Claudia (München)

Moderator: Schöls, Ludger (Tübingen)

Synopse:

Genetische Erkrankung, gebessert durch gute Kleidung.

Zusammenfassung:

- **Diagnose (bei gelösten Fällen):**
Zerebrotendinöse Xanthomatose
- **Therapie:**
Patient profitierte von EXOPULSE Mollii Suit Softorthese, dessen generelle Wirksamkeit (geringe Anzahl v. Publikationen, Studien m. geringen Fallzahlen u. gemischten Ergebnissen) jedoch kritisch beleuchtet wurde.

Fall 3:

Präsentierende: Köhler, Wolfgang (Leipzig)

Moderator: Münchau, Alexander (Lübeck)

Synopse:

Versorgung und Therapie von X-ALD.
Übersichtsvortrag.

