



**Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen**  
Virtuelle Fallkonferenz am 27. Januar 2023, Zoom



## Chroniken 27.01.2023

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
<b>Brüggemann, Norbert</b>	Neurogenetik, Dystonien, Parkinson-Syndrome	Lübeck
<b>Bültmann, Eva</b>	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
<b>Ebrahimi-Fakhari, Darius</b>	Neurometabolik, HSP	Boston
<b>Freisinger, Peter</b>	Metabolische Erkrankungen, Entwicklungsstörungen	Reutlingen
<b>Haack, Tobias</b>	Molekulargenetik	Tübingen
<b>Hempel, Maja</b>	Genetische Syndrome	Heidelberg
<b>Huppke, Peter</b>	Neurometabolik	Jena
<b>Landwehrmeyer, Bernhard</b>	Chorea-Erkrankungen	Ulm
<b>Lohmann, Katja</b>	Neurogenetik, Molekulargenetik	Lübeck
<b>Müller-Felber, Wolfgang</b>	Neuromuskuläre Erkrankungen	München
<b>Münchau, Alexander</b>	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene Syndrome	Lübeck
<b>Rosewich, Hendrik</b>	Bewegungsstörungen bei Kindern, peroxisomale Erkrankungen	Göttingen
<b>Schöls, Ludger</b>	Ataxien, HSP, Leukodystrophien	Tübingen
<b>Wunderlich, Gilbert</b>	Neuromuskuläre Erkrankungen	Köln

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
<b>Will, Heike</b>	Frankfurt	Ungelöster Fall eines 8-jährigen Jungens mit mittelgradiger geistiger Behinderung, ausgeprägter muskulärer Hypotonie, Autismus-Spektrum-Störung sowie einer kombinierten umschriebenen Entwicklungsstörung im Rahmen der geistigen Behinderung und zudem fokaler Epilepsie. Bisher lieferte sämtliche Diagnostik (Stoffwechsel, Genetik, Bildgebung - z. T. mehrmals durchgeführt) keinen wegweisenden Befund.
<b>Wunderlich, Gilbert</b>	Köln	Fall eines Patienten, bei welchem eine überwiegend zerebelläre Symptomatik zunächst auf ein zerebrales Non-Hodgkin-Lymphom zurückgeführt wurde. Nach entsprechender Behandlung trat zunächst eine Befundbesserung ein. Im weiteren Verlauf nahm die überwiegend zerebelläre Symptomatik jedoch wieder zu, begleitet von choreatischen Hyperkinesen.
<b>Landwehrmeyer, Bernhard</b>	Ulm	Versorgung bei Morbus Huntington – Fallbeispiele.

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

## **Fall 1:**

**Präsentierende:** Will, Heike (Frankfurt)

**Moderator:** Huppke, Peter (Jena)

### **Synopse:**

Ungelöster Fall eines 8-jährigen Jungens mit mittelgradiger geistiger Behinderung, ausgeprägter muskulärer Hypotonie, Autismus-Spektrum-Störung sowie einer kombinierten umschriebenen Entwicklungsstörung im Rahmen der geistigen Behinderung und zudem fokaler Epilepsie. Bisher lieferte sämtliche Diagnostik (Stoffwechsel, Genetik, Bildgebung - z. T. mehrmals durchgeführt) keinen wegweisenden Befund.

### **Zusammenfassung durch Moderator:**

- **Phänomenologie:**
  - 8 Jahre alter Junge
  - Wahrscheinlich sekundäre Mikrozephalie
  - Ausgeprägte kombinierte Entwicklungsstörung
  - Muskuläre Hypotonie, wahrscheinlich Ataxie
  - Zeitweise Entwicklungsrückschritte nach epileptischem Anfall im Alter von 4 Jahren
  
- **Relevante Befunde:**
  - Im MRT leichte occipitale Hypomyelinisierung
  - Exom und Genom ohne wegweisende Befunde
  - In den organischen Säuren einmalig auffälliger Metabolit
  - Metabolik ansosneten unauffällig
  
- **Differentialdiagnosen:**
  - Sehr wahrscheinlich genetische Erkrankung
  
- **Therapieoptionen:**
  - Keine kausale

### **Hausaufgaben /Nachlese:**

- Erneute Bestimmung der organischen Säuren, mehrfach
  - Nüchtern, bei Infektionen
- Erneute Auswertung der genetischen Befunde in 2 Jahren.

## Fall 2:

**Präsentierender:** Wunderlich, Gilbert (Köln)

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

### Synopse:

Fall eines Patienten, bei welchem eine überwiegend zerebelläre Symptomatik zunächst auf ein zerebrales Non-Hodgkin-Lymphom zurückgeführt wurde. Nach entsprechender Behandlung trat zunächst eine Befundbesserung ein. Im weiteren Verlauf nahm die überwiegend zerebelläre Symptomatik jedoch wieder zu, begleitet von choreatischen Hyperkinesen.

### Zusammenfassung durch Moderator:

- **Phänomenologie:**  
Progredientes zerebelläres Syndrom, generalisierte Chorea und kognitive Störungen
- **Relevante Befunde:**
  1. Befundkonstellation eines intrazerebralen Lymphoms vor und nach Behandlung
  2. heterozygote Varianten im *RNF216*-Gen (VUS)
  3. Hirnatrophie – zum einen generalisierte Hirnvolumenminderung, darüber hinaus akzentuiert Atrophie re. temporal, insbesondere mesial incl. des Hippocampus, mesencephal, pontin und zerebellär, was in dieser Kombination sehr ungewöhnlich ist.
  4. hypogonadotroper Hypogonadismus
- **Differentialdiagnosen (eines Chorea-Ataxie-Syndroms mit kognitiven Störungen):**  
*Gordon-Holmes Syndrom*  
*C9orf72 assoziierte Erkrankung*  
*SCA 17*  
*DRPLA*  
*IgLon5 assoziierte Erkrankung*
- **Therapieoptionen:**  
Symptomatisch
- **Diagnose (bei gelösten Fällen):**  
In der Diskussion ergab sich, dass sowohl das klinische Bild als auch das Muster der Hirnatrophie gut mit der Annahme eines Gordon-Holmes-Syndrom bei Mutation im *RNF216*-Gen vereinbar sind
- **Nachlese/Hausaufgaben:**  
genetische Testung auf Repeat-Erkrankungen (Huntington-Erkrankung, SCA, v.a. SCA 17, DRPLA, C9orf72)

### **Fall 3:**

**Präsentierender:** Landwehrmeyer, Bernhard (Ulm)

**Moderator:** Schöls, Ludger

### **Synopse:**

Versorgung bei Morbus Huntington – Fallbeispiele.

