



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



Chroniken 27.01.2023

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Dystonien, Parkinson-Syndrome	Lübeck
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Ebrahimi-Fakhari, Darius	Neurometabolik, HSP	Boston
Freisinger, Peter	Metabolische Erkrankungen, Entwicklungsstörungen	Reutlingen
Haack, Tobias	Molekulargenetik	Tübingen
Hempel, Maja	Genetische Syndrome	Heidelberg
Huppke, Peter	Neurometabolik	Jena
Landwehrmeyer, Bernhard	Chorea-Erkrankungen	Ulm
Lohmann, Katja	Neurogenetik, Molekulargenetik	Lübeck
Müller-Felber, Wolfgang	Neuromuskuläre Erkrankungen	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
Will, Heike	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.
Wunderlich, Gilbert	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.
Landwehrmeyer, Bernhard	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 Jungen 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.

