

**Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen**  
Virtuelle Fallkonferenz am 30. Juni 2023, Zoom

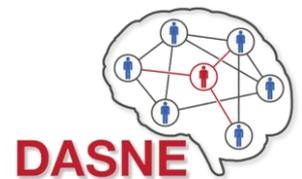


## Chroniken 30.06.2023

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>Deschauer, Markus</b>	Neuromuskuläre Erkrankungen	München
<b>Grimm, Alexander</b>	Neuromuskuläre Erkrankungen	Tübingen
<b>Müller-Felber, Wolfgang</b>	Neuromuskuläre Erkrankungen	Reutlingen
<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>Spielmann, Malte</b>	Genetische Syndrome	Kiel/ Lübeck
<b>Wunderlich, Gilbert</b>	Neuromuskuläre Erkrankungen	Köln

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
<b>Pernice, Helena</b>	Berlin	54 Jahre alter Patient mit langsam progredienter Atrophie und Schwäche distal an den Beinen und proximal an den Armen bisher unklarer Genese.
<b>Wilfling, Sibylle</b>	Regensburg	25-jährige Patientin mit progredienter, letaler Symptomatik aus psychiatrischen Auffälligkeiten, Sensibilitätsstörungen, Gangataxie und Status epilepticus - gelöst.
<b>Schara-Schmidt, Ulrike</b>	Essen	Betreuung / med. Therapien bei Duchenne Muskeldystrophie.

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



## Fall 1:

**Präsentierende:** Pernice, Helena (Berlin)

**Moderator:** Deschauer, Marcus (München)

### Synopse:

54 Jahre alter Patient mit langsam progredienter Atrophie und Schwäche distal an den Beinen und proximal an den Armen bisher unklarer Genese.

### Zusammenfassung durch Moderator:

- **Phänomenologie:** 54 Jahre alter Patient mit langsam progredienter atropher distaler Muskelschwäche der Beine >> Arme seit Schulalter, keine klare multisystemische Manifestation, Familienanamnese leer
- **Relevante Befunde:** Neuromyographisch motorische axonale Neuropathie, Suralisbiopsie auch Verlust sensibler Axone, Muskelbiopsie chron. Neurogen
- **Differentialdiagnosen:** Motorisch betonte Polyneuropathie: Hereditäre Neuropathie HM(S)N (z.B. Seipin, SORD), Neuropathie im Rahmen Triple-A-Syndrom, Vitaminmangel-PNP (Vit.E)
- **Diagnose:** Gen-Panel-Analyse Neuropathien: Homozygote Mutation im *SORD*-Gen
- **Therapieoptionen:** Studie (INSPIRE) zur Behandlung mit Aldose-Reduktase-Inhibitor (Govorestat), kein Studienzentrum in Deutschland (z.B. Prag)
- **Nachlese/Hausaufgaben:** keine

## **Fall 2:**

**Präsentierender:** Wilfling, Sibylle (Regensburg)

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

### **Synopse:**

25-jährige Patientin mit progredienter, letaler Symptomatik aus psychiatrischen Auffälligkeiten, Sensibilitätsstörungen, Gangataxie und Status epilepticus - gelöst.

### **Zusammenfassung durch Moderator:**

#### **Phänomenologie:**

- leichte Entwicklungsstörung, autistische Züge, milde Ataxie und unspezifische Gefühlsstörungen
- dann akute Erkrankung mit Psychose, epileptischen Anfällen -> schwer therapierbarem Status epilepticus, Myoklonus
- Remission mit fortbestehendem erheblichem neuropsychiatrischen Syndrom
- Patient verstirbt nach erneuter Exazerbation

#### **Relevante Befunde:**

- Elektrophysiologisch Zeichen einer PNP, pathologisches EEG
- Liquor / Labor nicht wegweisend
- cMRT: Kleinhirnatrophie (v.a. Vermis); DWI-Signalsteigerungen symmetrisch im Caudatum; im Verlauf Leukenzephalopathie, v.a. im Zentrum semiovale, DWI negativ; Beteiligung des Spleniums, der Balkenstrahlung, der mittleren Kleinhirnstiele bds.; SWI: multiple kleine punktuelle Einblutungen
- Myelon: axial dorsale T2-Signalsteigerung zervikal und obere BWS

#### **Differentialdiagnosen:**

- Mitochondriale Erkrankung, z.B. Mutationen in POLG 1 (fulminanter Verlauf möglich, aber ungewöhnlich)
- Progrediente Myoklonus-Epilepsie-Ataxie Syndrome wie Sialidose, Lafora-Körper Erkrankung, Unverricht-Lundborg, neuronale Zeroidlipofuszinose (fulminanter Beginn jedoch ungewöhnlich)
- Tay-Sachs-Erkrankung
- Niemann-Pick Typ C (v.a. Psychose, Ataxie; Status epilepticus ungewöhnlich)

#### **Therapieoptionen:**

- Symptomatisch, ursächlich keine Therapie bekannt

#### **Diagnose (bei gelösten Fällen):**

- CONDSIAS ("childhood-onset neurodegeneration with variable ataxia and seizures") mit Entwicklungsverzögerung, Dystonie, Myelopathie, epileptischen Anfällen, Ataxie, Neuropathie/Hörverlust; oft plötzlicher Beginn in zuvor gesunden Individuen, Verlust der motorischen Meilensteine, typisches cMRT Muster wie in diesem Fall; Tod in Kindheit
- Ursache: homozygote Mutationen im ADPRS /ADPRHL2-Gen

#### **Nachlese/Hausaufgaben:**

- Keine



### **Fall 3:**

**Präsentierende:** Schara-Schmidt, Ulrike (Essen)

**Moderator:**

### **Synopse:**

Betreuung / med. Therapien bei Duchenne Muskeldystrophie. (Übersichtsvortrag)

