



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



Chroniken 30.06.2023

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Brockmann, Knut	Paroxysmale Störungen, infantile Zerebralparese	Göttingen
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Dystonien, Parkinson-Syndrome	Lübeck
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Deschauer, Markus	Neuromuskuläre Erkrankungen	München
Grimm, Alexander	Neuromuskuläre Erkrankungen	Tübingen
Müller-Felber, Wolfgang	Neuromuskuläre Erkrankungen	Reutlingen
Münchau, Alexander	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene Syndrome	Lübeck
Rosewich, Hendrik	Bewegungsstörungen bei Kindern, peroxisomale Erkrankungen	Göttingen
Schöls, Ludger	Ataxien, HSP, Leukodystrophien	Tübingen
Spielmann, Malte	Genetische Syndrome	Kiel/ Lübeck
Wunderlich, Gilbert	Neuromuskuläre Erkrankungen	Köln

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
Pernice, Helena	Berlin	54 Jahre alter Patient mit langsam progredienter Atrophie und Schwäche distal an den Beinen und proximal an den Armen bisher unklarer Genese.
Wilfling, Sibylle	Regensburg	25-jährige Patientin mit progredienter, letaler Symptomatik aus psychiatrischen Auffälligkeiten, Sensibilitätsstörungen, Gangataxie und Status epilepticus - gelöst.
Schara-Schmidt, Ulrike	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 (Gvovrestat), 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 /ADPRL2-Gen

Nachlese/Hausaufgaben:

- Keine



Fall 3:

Präsentierende: Schara-Schmidt, Ulrike (Essen)

Moderator:

Synopse:

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

