



Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen
Virtuelle Fallkonferenz am 23. Februar 2024, Zoom



Chroniken 23.02.2024

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
Haack, Tobias	Molekulargenetik	Tübingen
Huppke, Peter	Neurometabolik	Jena
Klopstock, Thomas	Mitochondriopathien	München
Landwehrmeyer, Bernhard	Chorea-Erkrankungen	Ulm
Münchau, Alexander	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene Syndrome	Lübeck
Schöls, Ludger	Ataxien, HSP, Leukodystrophien	Tübingen

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
Wilke, Vera	Tübingen	Vorgestellt wird eine 69-jährige Patientin mit Hemi-Chorea und Demenz unklarer Genese beginnend im 63. Lebensjahr.
Weber, Yvonne	Aachen	Es wird eine zum ersten Vorstellungszeitpunkt 43 Jahre alte Patientin präsentiert, die seit dem 15. Lebensjahr an seltenen generalisiert tonisch-klonischen Anfällen leidet sowie einer milde progredienten Gangataxie.
Peikert, Kevin	Rostock	Neuroakanthozytose-Syndrome (Chorea-Akanthozytose und McLeod Syndrom): Diagnostik, Versorgung und Therapie.

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

Fall 1:

Präsentierende: Wilke, Vera (Tübingen)

Moderator: Brüggemann, Norbert (Lübeck)

Synopse:

Vorgestellt wird eine 69-jährige Patientin mit Hemi-Chorea und Demenz unklarer Genese beginnend im 63. Lebensjahr.

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie

- 69-jährige Patientin, Erkrankungsbeginn 63 Jahre
- Rechtsbetonte, progrediente Choreoathetose mit Beteiligung des Rumpfes und des Gesichtes, Dysarthrie, Dysphagie, frontale Disinhibition und Demenz (MoCA 11/30)
- Im 20. Lebensjahr „Epilepsie“ 2 x GTKA
- Familienanamnese negativ

Relevante Befunde

- Labor pathologisch: ANA >1:1.280, SS-A, TPO und TG-Antikörper positiv, BSG 28, HbA1c 9,9%
- Labor unauffällig (u.a.): CK, ASL, keine Akanthozyten, 2 x Cardiolipin, Lupusantikoagulans, dsDNA, Antikörper (IgLON5 noch nicht getestet) Liquor inkl. NfL
- cMRT 6/2022: unspezifisch
- Genomsequenzierung: het. VUS in PDE10A [c.697_705del, p.Phe233_Gly235del]

Differentialdiagnosen

- Autoimmunbedingt
 - PRO: verschiedene Auto-Ak erhöht, wenn auch keine spezifischen, im MRT keine erklärende Atrophie der Basalganglien, NfL im Liquor unauffällig
 - CONTRA: Liquor unauffällig, keine Chorea-assoziierten Antikörper, jedoch IgLON5 noch nicht getestet (bunter Phänotyp, Schlafstörungen nicht obligat)
- Antiphospholipid-Antikörpersyndrom
 - PRO: Alter, Geschlecht, kognitive/frontale Beteiligung, Verteilung (Hemi), ANA+
 - CONTRA: keine spez. Antikörper
- Nicht-ketotische Hyperglykämie
 - PRO: Verteilung (Hemi), HbA1c 9,9%
 - CONTRA: fehlende T1 Hyperintensität des Striatum im MRT, Dauer über Jahre ohne Intervalle
- PDE10A-assoziierte Erkrankungen sehr unwahrscheinlich, da sehr früh beginnend, keine typischen MRT-Auffälligkeiten, VUS
- Huntington's disease like Erkrankungen
 - Choreoakanthozytose: epil. Anfälle Teil des Spektrums, CK normal, keine Akanthozyten, keine betonte Atrophie der Caudatusköpfe
 - SCA17: klinisch Gangunsicherheit DD Ataxie, jedoch keine cerebelläre Atrophie
 - DRPLA: epil. Anfälle Teil des Spektrums, jedoch >40 Jahre bis Beginn der weiteren Symptomatik
 - Genetisch zudem ausgeschlossen

Therapieoptionen

- Ex juvantibus Steroide, z.B. Glukokortikoid-Stoß, wird aktuell diskutiert



Diagnose

- Progredientes Chorea-Demenzsyndrom unklarer Ätiologie

Kontext/Handlungsempfehlung

- IgLON-Ak im Serum und Liquor bestimmen
- Glukokortikoid-Stoß ggf. mit Ausschleichtschemata erwägen auch bei fehlender weiterer Evidenz

Nachlese/Hausaufgaben: Update zu IgLON5-Ak und Verlauf ggf. unter o.g. Therapieversuch

Fall 2:

Präsentierender: Weber, Yvonne (Aachen)

Moderator: Klopstock, Thomas (München)

Synopse:

Es wird eine zum ersten Vorstellungszeitpunkt 43 Jahre alte Patientin präsentiert, die seit dem 15. Lebensjahr an seltenen generalisiert tonisch-klonischen Anfällen leidet sowie einer milde progredienten Gangataxie.

Diagnose (bei gelösten Fällen):

COQ8A Syndrom

Fall 3:

Präsentierende: Peikert, Kevin (Rostock)

Moderator: Bernhard Landwehrmeyer

Synopse:

Neuroakanthozytose-Syndrome (Chorea-Akanthozytose und McLeod Syndrom): Diagnostik, Versorgung und Therapie.

