



Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen
Virtuelle Fallkonferenz am 28. Juni 2024, Zoom



Chroniken 28.06.2024

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Balint, Bettina	Neuroimmunologie, Seltene Syndrome	Zürich
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Dohrn, Maike	Hereditäre Neuropathien, neuropathische Schmerzsyndrome, Motoneuronerkrankungen	Aachen
Hempel, Maja	Genetische Syndrome	Heidelberg
Münchau, Alexander	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene Syndrome	Lübeck
Rosewich, Hendrik	Bewegungsstörungen bei Kindern, peroxisomale Erkrankungen	Tübingen
Schöls, Ludger	Ataxien, HSP, Leukodystrophien	Tübingen
Wunderlich, Gilbert	Neuromuskuläre Erkrankungen	Köln

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
Boettcher, Susanne	<i>Heidelberg</i>	61-jähriger Patient mit zunehmender fluktuierender Dysarthrophonie, Dysphagie, Koordinationsstörungen der linken Hand und passagerem Tremor, Polyneuropathie sowie cMRT-, DAT-Scan und PET-Auffälligkeiten.
Butryn, Michaela	<i>Magdeburg</i>	Junge Frau mit Parkinson-Dystonie-Syndrom, Blickparese, Demenz und Paraspastik ab dem 16 Lebensjahr sowie Diagnose eines Overlapsyndroms aus Autoimmunhepatitis, primär sklerosierender Cholangitis und entzündlicher Darmerkrankung seit dem 7. Lebensjahr.
Dohrn, Maike	<i>Aachen</i>	Versorgung und Therapie von Patienten mit genetischen Neuropathien.

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

Fall 1:



Präsentierende: Susanne Boettcher (Heidelberg)
Moderator: Bettina Balint (Zürich)

Synopse:

61-jähriger Patient mit zunehmender fluktuierender Dysarthrophonie, Dysphagie, Koordinationsstörungen der linken Hand und passagerem Tremor, Polyneuropathie sowie cMRT-, DAT-Scan und PET-Auffälligkeiten.

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie:

Milder, progredienter Parkinsonismus mit vertikaler Blickparese und prominenter Dysarthrie (a.e. pseudobulbär) als herausragendes Merkmal, allenfalls leichtgradig doparesponsiv, mit Beginn im 57.LJ. Geringe Störung des Arbeitsgedächtnisses in der neuropsychologischen Testung.

Relevante Befunde:

positiver DAT scan, im cMRT Atrophie parietookzipital rechts mit korrespondierendem Hypometabolismus im PET-CT; negativ: neuronale Antikörper inkl. IgLON5; Unauffälliges Einzelexom (30.06.2023, Centrum für Humangenetik Tübingen CeGat); Unauffälliger ONT Repeat Assay Ataxien - ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, ATXN8, ATXN10, PPP2R2B, TBP, FGF14, BEAN1, NOP56, DAB1, RFC1, ATN1, FXN, FMR1 (Befund vom 04.03.2024, MGZ München); Unauffällige Repeatanalyse im C9orf72-Gen (05.01.2024, MGZ München).

Differentialdiagnosen:

a.e. Progressive supranukleäre Paralyse, Speech and Language variant (PSP-SL).

Therapieoptionen:

Therapieversuch mit Amantadin; kein Anhalt für kausal behandelbare Differentialdiagnose.

Diagnose (bei gelösten Fällen):

n.a./V.a. Progressive supranukleäre Paralyse, Speech and Language variant (PSP-SL).

Fall 2:

Präsentierender: Michaela Butryn (Magdeburg)

Moderator: Ludger Schöls (Tübingen)

Synopse:

Junge Frau mit Parkinson-Dystonie-Syndrom, Blickparese, Demenz und Paraspastik ab dem 16 Lebensjahr sowie Diagnose eines Overlapsyndroms aus Autoimmunhepatitis, primär sklerosierender Cholangitis und entzündlicher Darmerkrankung seit dem 7. Lebensjahr.

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie:

- Oligodaktylie linke Hand (Daumen fehlt)
- 7. LJ Diagnose Overlapsyndrom aus Autoimmunhepatitis, PSC und CED
- 15./16. LJ. kognitive Einschränkungen, Leistungsabfall in der Schule
- 18. LJ. Dysarthrophonie, später auch Dysphagie; Gangstörung und rezidivierende Stürze.
- 34. LJ. Vertikale Blickparese nach oben, Augenfolgebewegungen verlangsamt und hypometrisch, Rigor (Arme + Nacken), Paraspastik, Gehen verlangsamt, steif, ungleichmäßig, reduzierter Armschwung, dystone Handhaltung, leichte Minimyoklonien DD Chorea Finger bds., Bradykinesie, Fingertapping deutl erschwert. Postural instabil
- FamA: nicht informativ (Adoptivkind ohne Infos zu Eltern)
- Σ : **Parkinson-Dystonie-Syndrom**
aber auch Demenz + Spastik + unsicherer Gang + vertikale Blickparese

Relevante Befunde:

- **MRT:** Globale Atrophie betont in Basalganglien + cortical
- **Dopamintransporterszintigraphie:** bds. deutlich pathologisch
- **Liquor:** Basisparameter und Demenzmarker regelrecht. NFL 5304.
- **Labor:** Chitotriosidase, Oxysterole, Lyso-SM-509, Coeruloplasmin opB

Differentialdiagnosen:

- Oligodaktylie + Autoimmunerkrankungen + Neurodegeneratives Syndrom unabhängige Erkrankungen?
- Niemann-Pick Typ C bei vertikaler Blickparese + Dystonie + Ataxie?
Aber: Oxysterole, Lyso-SM-509 oB
- Wilson mit normalem Coeruloplasmin?
- Juveniles Parkinsonsyndrom mit Dystonie z.B. Kufor Rakeb-S.

Diagnose (bei gelösten Fällen):

Huntington Erkrankung (Westphal-Variante) bei 54 CAG in *HTT*



Fall 3:

Präsentierende: Maïke Dohrn (Aachen)

Moderator: Gilbert Wunderlich (Köln)

Synopse:

Versorgung und Therapie von Patienten mit genetischen Neuropathien.

(Übersichtsvortrag)

