



Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen
Virtuelle Fallkonferenz am 31. Mai 2024, Zoom



Chroniken 31.05.2024

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Assmann, Birgit	Neurometabolik, Neuropädiatrie	Heidelberg
Brockmann, Knut	Paroxysmale Störungen, infantile Zerebralparese	Göttingen
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Parkinson Syndrome	Lübeck
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Hempel, Maja	Genetische Syndrome	Heidelberg
Müller-Felber, Wolfgang	Neuromuskuläre Erkrankungen	München
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
Christoph van Riesen	Göttingen	30-jähriger Mann mit seit dem 3. Lebensjahr bestehender progredienter spastisch-ataktischer Gangstörung und seit einem Jahr rasch fortschreitender Dystonie
Christoph Kamm	Rostock	47-jährige Patientin mit seit dem 40. Lebensjahr progredienter proximal und beinbetonter Tetraparese mit Atrophien einhergehend mit erheblicher CK-Erhöhung und Vorgeschichte im Säuglingsalter
Tobias Bäumer	<i>Lübeck</i>	Diagnostik und Therapie der Dystonie.

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

Fall 1:



Präsentierende: Christoph van Riesen (Göttingen)

Moderator: Hendrik Rosewich (Tübingen)

Synopse:

30-jähriger Mann mit seit dem 3. Lebensjahr bestehender progredienter spastisch-ataktischer Gangstörung und seit einem Jahr rasch fortschreitender Dystonie

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie:

Früh beginnende spastisch-dystone Gangstörung (3Lj.)

Ab 2 Lebensdekade progrediente dystone rechtsbetonte Handbewegungsstörung, zunehmende Störung in der Feinmotorik

Hyperreflexie an der unteren Extremität

Bradykinese

Kognitive Beeinträchtigung im Sinne einer Verlangsamung des Arbeitsgedächtnisses

Cervikale Dystonie

Relevante Befunde:

Hypothyreose mit L-Thyroxin therapiert

Depression

Leichte Suszeptibilitätsartefakte im Bereich der Basalganglien, am ehesten im Sinne einer Eisen-Speicherung

Differentialdiagnosen:

Komplexe hereditäre spastische Paraplegien

ATP1A3 abhängige Erkrankungen am ehesten im Sinne einer Rapid-Onset dystonia-parkinsonism (DYT12) (eher nicht, weil eher kein rostro-caudaler Gradient in der Ausprägung der Symptome und weil eher beidseitig ausgeprägt)

KMT2B (DYT28), Bradykinese hier nicht gut passend, Dystonie bei KMT2B dominanter!

Therapieoptionen:

Symptomatische Therapie habe dem Patienten bereits gut geholfen und er hat sich gegen eine weitere „kausale“ Therapie entschieden.

JAK-Inhibitoren, ggfs. nach weiterführender Diagnostik (Neopterin, Interferonsignatur)

Diagnose (bei gelösten Fällen):

Variante im ADAR1-Gen

bekannt pathogene Mutation für Aicardi-Goutières Syndrom Typ 6

Kontext/Handlungsempfehlung (bei gelösten Fällen):

Neopterin-Bestimmung sowie Interferonsignatur

Nachlese/Hausaufgaben:

Bei komplexen hereditären Paraplegien mit Auffälligkeiten in den Basalganglien auch an Interferonopathien denken

Fall 2:



Präsentierender: Christoph Kamm (Rostock)
Moderator: Wolfgang Müller-Felber (München)

Synopse:

47-jährige Patientin mit seit dem 40. Lebensjahr progredienter proximal und beinbetonter Tetraparese mit Atrophien einhergehend mit erheblicher CK-Erhöhung und Vorgeschichte im Säuglingsalter

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie:

Gliedergürtelsyndrom mit ab 40. Lj. Bestehender proximaler Muskelschwäche initial der Beine, später der Arme. Zusätzlich Lumbalgien. Keine Sensibilitätsstörungen.
In der Voranamnese im 1.Lj. Diagnostik wegen unklarer Transaminasenerhöhung. Exakte Daten aus dieser Zeit nicht mehr vorhanden

Relevante Befunde:

CK-Nac 3504 U/l (Norm <170), Myoglobin: 520 ng/ml (Norm 25-58); GOT 109 U/l, GPT 80 U/l; EMG: myopathisch

NMR: fettige Degeneration der Oberschenkelmuskulatur v.a. im Bereich der Adduktoren
NGS Gliedergürteldystrophien unauffällig

Differentialdiagnosen:

In erster Linie sämtliche Formen der Gliedergürteldystrophien. Weniger wahrscheinlich neurogene Ursachen (z.B. SMA-3) oder M. Pompe.
Wegen früher Hepatopathie auch Glykogenose Typ 3 denkbar, wobei zum Zeitpunkt der Vorstellung keine Hinweise auf eine Hepatopathie bestehen (Transaminasenerhöhung am ehesten muskulären Ursprungs)

Therapieoptionen:

Vermeidung von Fasten, häufige Nahrungszufuhr (evtl. mit höherem Proteinanteil)
Symptomatische Behandlung (Physiotherapie, Osteoporoseprophylaxe)

Diagnose (bei gelösten Fällen):

Glykogenose Typ 3 (autosom. Rezessiv)

Kontext/Handlungsempfehlung (bei gelösten Fällen):

Notwendigkeit einer breiten genetischen Diagnostik (WES) insbesondere da Befunde aus früher Kindheit nicht mehr verfügbar sind bzw. Irreführend sein können.

Nachlese/Hausaufgaben:

Weitere hepatologische Mitbetreuung
Kardiologische Diagnostik

Fall 3:



Präsentierende: Tobias Bäumer (Lübeck)
Moderator: Norbert Brüggemann (Lübeck)

Synopse:
Diagnostik und Therapie der Dystonie.

(Übersichtsvortrag)

