



Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen
Virtuelle Fallkonferenz am 09. Mai 2025, Zoom



Chroniken 09.05.2025

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Parkinson Syndrome	Lübeck
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Haack, Tobias	Molekulargenetik; Myopathien, Ataxien, Epilepsien	Tübingen
Deschauer, Marcus	Neuromuskuläre Erkrankungen	München
Huppke, Peter	Neurometabolik	Jena
Lerche, Holger	Epilepsien, paroxysmale Störungen	Tübingen
Münchau, Alexander	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene Syndrome, Neuropsychiatrie	Lübeck
Nagel, Inga	Humangenetik	Tübingen
Schöls, Ludger	Ataxien, HSP, Leukodystrophien	Tübingen
Schüle, Rebecca	Ataxien, HSP, seltene Syndrome	Heidelberg
Synofzik, Matthis	Ataxien, Motoneuronenerkrankungen	Tübingen

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
Sven Klimpe	<i>Nierstein</i>	Ungelöster Fall eines 56-jährigen Patienten mit progredienter ataktischer Gangstörung, leichter kognitiver Einschränkung und Dysarthrie, sowie tetraspastischem Syndrom und Polyneuropathie.
Holger Lerche, Elena Kuster und Peter Müller	<i>Tübingen</i>	Neue Behandlungsoptionen für CACNA1E-assoziierte Entwicklungsstörung und epileptische Encephalopathie (Translationales Board EKFS PRECISE.net).
Milka Pringsheim	<i>Vogtareuth</i>	Diagnostik, Behandlung und Versorgung bei Dravet Syndrom.

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

Fall 1:

Präsentierender: Sven Klimpe (*Nierstein*)

Moderator: Ludger Schöls (Tübingen)

Synopse: Ungelöster Fall eines 56-jährigen Patienten mit progredienter ataktischer Gangstörung, leichter kognitiver Einschränkung und Dysarthrie, sowie tetraspastischem Syndrom und Polyneuropathie.

Zusammenfassung durch Moderator:

Anamnese und Klinik: 56-jähriger Mann

Bewegungsstörung schon in der Kindheit. Schule für Körperbehinderte. Progrediente Gang- und Feinmotorikstörung mit Dysarthrie seit ca. 50 LJ

- Neurologisch komplexes Krankheitsbild mit: Ataxie, Spastik, Dystonie, PNP und mild cognitive impairment (MoCA 25/30).
- Augenarzt: hochgradige Myopie, Keratokonus und Katarakt
- FamilienA: Halbbruder und Cousin hätten ähnliche Beschwerden (als Dystonie diagnostiziert), schlechter Kontakt.

Relevante Befunde:

- **cMRT** (Eva Bültmann): unauffällig. Spinalkanalstenose HWK3/4 als nicht operationsbedürftig eingeschätzt
- **Genetik** (Inga Nagel): Panel auf Exombasis: 12 Basen Deletion in FUS bei richtiger Annotation auch bei Gesunden häufig. Ataxie bei FUS Rarität .
VUS c.6536C>T, p.Thr2179Ile in CACNA1A auch in Prädiktion guter Kandidat aber in anderer Genregion als die meisten etablierten CACNA1A Mutationen

Handlungsempfehlung:

- Resektionsmaterial der Katarakt und Keratokonus-OP histologisch /metabolisch untersuchen, um Ursache der ophthalmologischen Symptomatik zu klären.
Zweiterkrankung?
- Prüfen, ob *CTDP1* + *ABHD12* mit analysiert wurden, die einen ähnlichen Phänotyp inkl. Auge verursachen könnten
- Segregation anstreben: Verwandte klinisch gleichartig erkrankt? Segregation der CACNA1A und FUS Variante evaluieren
- Insgesamt CACNA1A als bester Kandidat mit passendem Erkrankungsspektrum und zweizeitigem Erkrankungsverlauf aber nicht erklärend für ophthalmologische Symptomatik (Zweiterkrankung?).



Fall 2:

Präsentierende: Holger Lerche, Elena Kuster und Peter Müller (Tübingen)

Moderatoren: Matthis Synofzik

Synopse:

Neue Behandlungsoptionen für CACNA1E-assoziierte Entwicklungsstörung und epileptische Encephalopathie (Translationales Board EKFS PRECISE.net).



Fall 3:

Präsentierender: Milka Pringsheim (Vogtareuth)

Moderator: Alexander Münchau

Synopse:

Diagnostik, Behandlung und Versorgung bei Dravet Syndrom.

