



Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen
Virtuelle Fallkonferenz am 21. Februar 2025, Zoom



Chroniken 21.02.2025

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Parkinson Syndrome	Lübeck
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Hempel, Maja	Genetische Syndrome	Heidelberg
Leyoldt, Frank	Neuroimmunologie	Kiel
Mühlhausen, Chris	Neurometabolik	Göttingen
Münchau, Alexander	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene Syndrome, Neuropsychiatrie	Lübeck
Rosewich, Hendrik	Bewegungsstörungen bei Kindern, peroxisomale Erkrankungen	Tübingen
Schöls, Ludger	Ataxien, HSP, Leukodystrophien	Tübingen
Synofzik, Matthis	Ataxien, Motoneuronenerkrankungen	Tübingen
Spielmann, Malte	Genetische Syndrome	Lübeck

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
Böttcher, Tobias	<i>Stettin</i>	2-jähriger Junge mit verzögerter psychomotorischer Entwicklung, spastischer Paraparese und bilateralen dysmyelinisierenden ZNS-Veränderungen.
Jukic, Jelena und Regensburger, Martin	<i>Erlangen</i>	Ungelöster Fall: 25-jährige Patientin mit progredienter, nicht L-Dopa-responsiver dystoner Bewegungsstörung und Tremor seit dem Jugendalter, auffälliger Familienanamnese und relevanten Komorbiditäten.
Depienne, Christel	<i>Essen</i>	How to Solve the Unsolved: Repeat Expansions in Ataxia.

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

Fall 1:

Präsentierender: Tobias Böttcher (Centogene Stettin)

Moderator: Ludger Schöls (Tübingen)

Synopse: 2-jähriger Junge mit verzögerter psychomotorischer Entwicklung, spastischer Paraparese und bilateralen dysmyelinisierenden ZNS-Veränderungen

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie:

- 2,5 Jahre alter Junge
Mutter mit Gestationsdiabetes ab 30. SSW → Risikoschwangerschaft → Sectio 37. SSW, APGAR 10 aber Beatmung nach Geburt bei mutmaßlicher intrauteriner Infektion
Verzögerte motorische Entwicklung: Sitzen 12 Mo, Stehen 15 Mo, Gehen auch mit 30 Mo nur mit Halt.
FamilienA: leer
- Klinisch-neurologisch: Spastische Paraparese mit Tendenz zum Zehengang und Trendelenburg bds aber nicht engbasig. Keine kognitiven Defizite

Relevante Befunde:

- **MRT:** Periventrikuläre, konfluierende Marklagerläsionen mit posteriorer Betonung in direktem Kontakt zum Ventrikel.
Milde Atrophie des Marklagers mit Erweiterung der Seitenventrikel und Ausdünnung des Isthmus corpus callosum
Unveränderter Befund im 7 Mo Verlauf

Exom: Intronische Variante unklarer Signifikanz in DLG4/PSD95

Differentialdiagnosen:

- DLG4 /PSD95 -assoziiertes Syndrom (aut. dom vererbte schwere mentale Retardierung)
- HSP mit Leukencephalopathie
Parainfektöse Marklagerschädigung
Periventrikuläre Leukomalazie (PVL)

Diagnose:

- Dringender V.a. Periventrikuläre Leukomalazie (PVL) bei typischen MRT-Veränderungen und klinischem Verlauf

Kontext/Handlungsempfehlung (bei gelösten Fällen):

- Verlaufsbeobachtung: Keine Progression klinisch und bildgebend erwartet
Segregationsanalyse der DLG4/PSD-Variante (de novo?)

Fall 2:

Präsentierende: Jelena Jukic (Erlangen)

Moderatorin: Norbert Brüggemann (Lübeck)

Synopse:

Ungelöster Fall: 25-jährige Patientin mit progredienter, nicht L-Dopa-responsiver dystoner Bewegungsstörung und Tremor seit dem Jugendalter, auffälliger Familienanamnese und relevanten Komorbiditäten.

Phänomenologie

- Frühgeburt nach IVF (36+1 SSW), retinale Blutung, danach unauffällige Entwicklung
- Anam.: ab 15. Lj. Fehlhaltung des Kopfes, ab 20 Lj. progrediente Rumpfnneigung und Zittern der rechten Hand, ab 22. Lj. Nutzung eines Korsetts, Verkrampfung Hände
- VE: Arnold-Chiari-Malformation Typ I (OP mit 15 J. ohne Besserung von Kopfschmerzen), Schluckstörung, Schlafapnoe, Von-Willebrand-Erkrankung, Asthma
- SA: Bilanzbuchhalterin
- FA: Mutter fragl. „Ataxie“, Bruder „Gang- und Ticstörung“, keine neurol. US

Befund (Video):

- ursprünglich Wertung als Rumpfdystonie und induzierbar
- kontralateraler Handtremor sowie Rigor der oberen Extremität

Diskussion:

Muster nicht typisch für Dystonie/dystonen Tremor, Tremor der rechten Hand variabel, Ablenkbarkeit, nicht plausible Auslösesituation des Tremors, Kontextabhängigkeit der Bewegungen mit vollständiger Korrektur der Körperposition im Sitzen und unmittelbar nach Anlegen des Korsetts, Bewegungen bei Prüfung der Feinmotorik durchgehend verlangsamt, kein Fatiguing, keine Arrests, damit kein sicherer Hinweis für Bradykinese, diskrepant ist auch das ansonsten hohe Funktionsniveau

Relevante Befunde

- cMRT im Alter von 11, 16 und 24 Jahren: unauffällig, sMRT: unauffällig
- EEG 14 Lj. einmal Spikes, anschließend unauffällig
- Labor, Breischluck und Neurographien: nicht richtungsweisend
- Tremoranalyse: 12 Hz Halte- und Ruhetremor
- Molekulargenetische Diagnostik: Trio-Exom einschl. CNV-Analyse, mitoch. Genom unauffällig, keine mtDNA-Deletionen mittels MLPA

Differentialdiagnosen

- Klinische Einordnung: Dystonie vs. „Pseudodystonie“, dystoner Tremor vs. funktioneller Tremor, Bradykinese vs. Bewegungsverlangsamung
- Diskussion in Richtung sekundärer Dystonie (jedoch unauffällige Diagnostik), Mitochondriopathie, Leberfunktionsstörungen, wo auch ungewöhnliche hyperkinetische Bewegungsstörungen auftreten können

Diagnose

- Klinische Einordnung: Dystonie vs. „Pseudodystonie“, dystoner Tremor vs. V.a. funktionelle Bewegungsstörung, Bewegungsverlangsamung vs. Bradykinese Kontext/Handlungsempfehlung
- Angebot einer Vorstellung bei Frau Prof. Weissbach in Lübeck (Expertin für funktionelle neurologische Erkrankungen) zur Mitbeurteilung, hieraus ergeben

Fall 3:

Präsentierender: Christel Dupienne (Essen)

Moderator: Matthis Synofzik (Tübingen)

Synopsis:

How to Solve the Unsolved: Repeat Expansions in Ataxia.

