



Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen
Virtuelle Fallkonferenz am 28. März 2025, Zoom



Chroniken 28.03.2025

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Assmann, Birgit	Neurometabolische Erkrankungen	Heidelberg
Balint, Bettina	Neuroimmunologie, Seltene Syndrome	Zürich
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Parkinson Syndrome	Lübeck
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Haack, Tobias	Molekulargenetik; Myopathien, Ataxien, Epilepsien	Tübingen
Hempel, Maja	Genetische Syndrome, seltene genetische Erkrankungen, Syndromologie	Heidelberg
Jung, Erik	Neurogenetische Syndrome, Bewegungsstörungen	Heidelberg
Koy, Anne	Neuropädiatrie, Dystonien, Tiefe Hirnstimulation,	Köln
Mühlhausen, Chris	Neurometabolik	Göttingen
Münchau, Alexander	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene Syndrome, Neuropsychiatrie	Lübeck
Prüß, Harald	Neuroimmunologie	Berlin
Schöls, Ludger	Ataxien, HSP, Leukodystrophien	Tübingen
Synofzik, Matthis	Ataxien, Motoneuronerkrankungen	Tübingen

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
Maximilian Löw und Christoph van Riesen	<i>Göttingen</i>	62-jähriger Mann, der seit dem frühen Kindesalter unter einer langsam progredienten komplexen hyperkinetischen Bewegungsstörung, einer axonalen Polyneuropathie und einer Intelligenzminderung leidet.
Matthis Synofzik und Felix Gsell	<i>Tübingen</i>	4-Aminopyridin bei einer neuen und häufigen spinocerebellären Ataxie - Therapieentwicklung,

		Wirkmechanismus und erste klinische Daten. (Translationales Board EKFS PRECISE.net)
Harald Prüß	<i>Berlin</i>	Antikörper-vermittelte neuropsychiatrische Syndrome.

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

Fall 1:

Präsentierende: Maximilian Löw und Christoph van Riesen (Göttingen)

Moderatorin: Maja Hempel (Heidelberg)

Synopse: 62-jähriger Mann, der seit dem frühen Kindesalter unter einer langsam progredienten komplexen hyperkinetischen Bewegungsstörung, einer axonalen Polyneuropathie und einer Intelligenzminderung leidet.

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie:

In der Kindheit beginnende Entwicklungsstörung, Intelligenzminderung, mit 12 Jahren beginnender Hohlfuß, mit 14 Jahren beginnende zunächst zervicale Dystonie, im Verlauf generalisierend, Sprechstörung, Polyneuropathie im Erwachsenenalter, Polster an den Fußsohlen, Katarakt

Relevante Befunde:

Ausgelöschter ASR, Neurographie mit axonaler sensomotorischer Polyneuropathie, cMRT unauffällig

Differentialdiagnosen:

Keine klare klinische Verdachtsdiagnose, Konsens zur Exom-/Genomanalyse

Therapieoptionen:

Botulinumtoxin-Injektionen, Logo/Ergo

Diagnose:

Heterozygote pathogene TBL1XR1-Genvariante, assoziiert mit der ad Intelligenzminderung 41/ Pierpont Syndrom

Mit der Diagnose erklärt sind nach aktueller Datenlage die Entwicklungsstörung, Intelligenzminderung, Polster an der Fußsohlen, ebenso ein progressiver Verlauf Dystonien sind nicht typisches Symptom, allerdings bisher beschriebene Pat. zumeist Kinder

Kontext/Handlungsempfehlung (bei gelösten Fällen):

Fall weiterverfolgen, s.u.

Nachlese/Hausaufgaben:

Reverse Phänotypisierung hinsichtlich Pierpont Syndrom,
Ergänzung der gen. Diagnostik zum Trio-Exom zur Klärung der de novo Entstehung der TBL1XR1 und Ausschluss zweiter gen. Erkrankung
Case report: Dystonie als late onset symptom in TBL1XR1- assoz. disease

Fall 2:

Präsentierende: Matthis Synofzik und Felix Gsell (Tübingen)

Moderator: Matthis Synofzik (Tübingen)

Synopse:

4-Aminopyridin bei einer neuen und häufigen spinocerebellären Ataxie -
Therapieentwicklung, Wirkmechanismus und erste klinische Daten.
(Translationales Board EKFS PRECISE.net)

Diagnose: SCA27B

Fall 3:

Präsentierender: Harald Prüß (Berlin)

Moderator: Alexander Münchau (Lübeck)

Synopse:

Antikörper-vermittelte neuropsychiatrische Syndrome.

