

Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen
Virtuelle Fallkonferenz am 31. Januar 2025, Zoom



Chroniken 31.01.2025

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Assmann, Birgit	Neurometabolik	Heidelberg
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Parkinson Syndrome	Lübeck
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Hempel, Maja	Genetische Syndrome	Heidelberg
Huppke, Peter	Neurometabolik	Jena
Jung, Erik	Neurogenetische Syndrome, Bewegungsstörungen	Heidelberg
Klopstock, Thomas	Mitochondriopathien	München
Münchau, Alexander	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene Syndrome, Neuropsychiatrie	Lübeck
Rosewich, Hendrik	Bewegungsstörungen bei Kindern, peroxisomale Erkrankungen	Tübingen
Wunderlich, Gilbert	Neuromuskuläre Erkrankungen	Köln

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
Pauly, Martje	<i>Lübeck</i>	43-jähriger Patient mit Myoclonus-Dystonie Syndrom seit dem 2. Lebensjahr, der im Alter von Ende 30 zusätzliche Symptome entwickelt und schlecht auf therapeutische Maßnahmen angesprochen hat.
Wübbena, Christiane	<i>Hannover</i>	15-jähriges Mädchen mit leicht auffälliger frühkindlicher Entwicklung, zunehmenden Lernschwierigkeiten und Bewegungsstörung seit der Grundschulzeit sowie Besonderheiten der Hirnstruktur.
Klopstock, Thomas	<i>München</i>	Dirty Deeds, Hard Times, Back in Business: A Century of Research.

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

Fall 1:

Präsentierender: Martje Pauly (Lübeck)

Moderator: Gilbert Wunderlich (Köln)

Synopse: 43-jähriger Patient mit Myoclonus-Dystonie Syndrom seit dem 2. Lebensjahr, der im Alter von Ende 30 zusätzliche Symptome entwickelt und schlecht auf therapeutische Maßnahmen angesprochen hat.

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie:

43-jähriger Patient (unauffällige Geburt, unauffällige Entwicklung) mit seit dem Kleinkindalter progredientem Myoklonus-Opsoklonus-Tremor-Syndrom (ab dem 2. Lj Myoklonus des rechten Arms und des Rumpfes, ab dem 9. Lj auf eine Schreibmaschine angewiesen, einmaliger epileptischer Gelegenheitsanfall im Alter von 32 Jahren, ab dem 38. Lj Opsoklonus, ab dem 41. Lj Tremor der Hände). Klinisch Dystonie (zervikal, Hände und Rumpf), Myoklonien der rechten oberen Extremität mit Ausbreitung auf den Rumpf (Zunahme bei Anspannung, auslösbar durch Berührung und akustische Reize), ferner leichte kognitive Defizite (insbesondere in den Bereichen Gedächtnis und Sprache); Pharmakotherapie lange frustan (verschiedene Präparate, nicht wirksam oder nicht vertragen), auch THS kaum wirksam
FA negativ

Relevante Befunde:

EEG, cMRT, ausführliche Antikörperdiagnostik, Genetik (*SGCE*) unauffällig
Genetik: Wahrscheinlich pathogene Variante (de novo) heterozygot im *KCNN2*-Gen

Differentialdiagnosen:

Andere mit einer Myoklonus-Dystonie assoziierte Gene (z.B. *KCTD17*, *CACNA1B*, *RELN*)

Therapieoptionen:

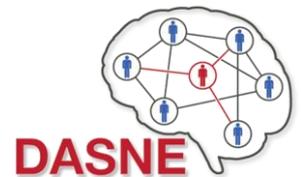
symptomatisch Levetiracetam/Clonazepam (hier nicht vertragen), Zonisamid (hier gute Wirkung sowohl auf Myoklonien als auch auf Opsoklonus)

Diagnose:

Myoklonus-Dystonie-(Opsoklonus-Tremor)-Syndrom (*KCNN2*-assoziiert)

Nachlese:

In den letzten Jahren wurden mehrere für eine Myoklonus-Dystonie relevante Gene beschrieben (siehe oben). Das *KCNN2*-assoziierte Myoklonus-Dystonie-Syndrom ist



durch zusätzlichen Tremor gekennzeichnet, überdies kann eine Okulomotorikstörung (gestörte Blickfolgebewegungen und Blickrichtungsnystagmus) vorhanden sein (*KCNN2* wird insbesondere im Cerebellum exprimiert, und in einem mit *KCNN2*-Varianten assoziiertem Tiermodell steht ein Tremor im Vordergrund („tremor dominant Kyoto rats“)). Marklagerläsionen, kognitive Beeinträchtigung und Entwicklungsverzögerung wurden ebenfalls beschrieben, häufig ist ferner eine psychische Komorbidität (insbesondere Ängste, hier Depression). Ob die Tiefenhirnstimulation (anders als bei der *SGCE*-assoziierten Myoklonus-Dystonie) ungeeignet und welche Pharmakotherapie am besten wirksam ist, lässt sich noch nicht abschließend einschätzen.



Fall 2:

Präsentierende: Christiane Wübbena (Hannover)

Moderatorin: Thomas Klopstock (München)

Synopse:

15-jähriges Mädchen mit leicht auffälliger frühkindlicher Entwicklung, zunehmenden Lernschwierigkeiten und Bewegungsstörung seit der Grundschulzeit sowie Besonderheiten der Hirnstruktur.



Fall 3:

Präsentierender: Thomas Klopstock (München)

Moderator: Alexander Münchau (Lübeck)

Synopse:

Dirty Deeds, Hard Times, Back in Business: A Century of Research.

