Journal für
Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

www.kup.at/
JNeurolNeurochirPsychiatr

Zeitschrift für Erkrankungen des Nervensystems

Neurologische Diagnostik unterstützt durch molekulargenetische Untersuchungen

Parigger S

Journal für Neurologie Neurochirurgie und Psychiatrie

2002; 3 (1), 45-46

Homepage:

www.kup.at/ JNeurolNeurochirPsychiatr

Online-Datenbank mit Autoren- und Stichwortsuche

Indexed in
EMBASE/Excerpta Medica/BIOBASE/SCOPUS

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031117M, Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21 Preis: EUR 10,–

76. Jahrestagung

Deutsche Gesellschaft für Neurochirurgie

Joint Meeting mit der Französischen Gesellschaft für Neurochirurgie

DGNC

2025
1.–4. Juni
HANNOVER

www.dgnc-kongress.de

Im Spannungsfeld zwischen Forschung und Patientenversorgung

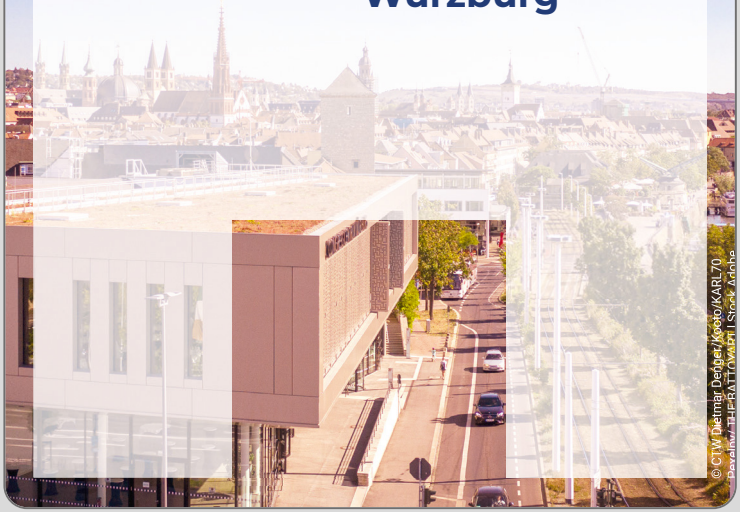
PROGRAMM JETZT ONLINE EINSEHEN!

Deutsche Gesellschaft für Epileptologie

64. JAHRESTAGUNG

der Deutschen Gesellschaft für Epileptologie

10.–13. Juni 2026
Würzburg



Neurologische Diagnostik unterstützt durch molekulargenetische Untersuchungen

S. Parigger
Abteilung für Neurologie, Wilhelminenspital der Stadt Wien

FALLBERICHT

Einleitung

Patienten mit lange bestehenden neurologischen Defiziten, deren Diagnosen vor Jahren oder Jahrzehnten gestellt wurden, verlocken nicht sehr zur neuerlichen Durchuntersuchung. Die Diagnose „Multiple Sklerose", in den 70er Jahren gestellt, ohne Aussicht auf Therapie, hielt Herrn F. M. in den folgenden Jahren von Neurologischen Abteilungen fern.

Fallbericht

Im Oktober 2000 wird an der kardiologischen Abteilung des Hauses ein 66jähriger Mann wegen Angina pectoris-Beschwerden und klinischen Zeichen von Linksherzdekompensation aufgenommen. Zur neurologischen Begutachtung kommt ein Mann in reduziertem Ernährungszustand (EZ), der rollstuhlpflichtig ist. Er hat angeblich Multiple Sklerose (MS); eine rezente Kraftminderung und Ungeschicklichkeit der linken Oberextremität (OE) wurden festgestellt.

Familienanamnese

Keine Erbkrankheiten explorierbar, da sowohl die Eltern des Patienten früh verstarben als auch sein Kind verunglückte.

Aus der Anamnese wissen wir, daß im Jahr 1972, als Hr. F. M. 38 Jahre alt war, eine subakut aufgetretene Gangstörung zur Durchuntersuchung in einem neurologischen Krankenhaus führte. Es wurde damals der Verdacht auf eine MS gestellt.

Seit 1980 beginnt die Sprache undeutlicher zu werden. 1993 kommt es, nach dem Tod des Sohnes, zu neuerlicher Verschlechterung der motorischen Fähigkeiten, insbesondere der Gehfähigkeit. Ab dem Jahr 1994 ist der Patient nur mehr rollstuhlmobil. 1998 treten kardiale Probleme auf: ein Hinterwandinfarkt, Linksherzdekompensation und ein Rechtsschenkelblock.

Drei Wochen vor der stationären Aufnahme verschlechtert sich die Mobilität weiter, der Transfer kann nicht mehr durchgeführt werden.

Aufnahmestatus

Bei der Untersuchung fallen zunächst diffuse Muskelatrophien sowie eine Thoraxdeformierung und die skandierende dysarthrische Sprache auf; der Patient ist klar und orientiert. Im Hirnnervenbereich finden sich lediglich anisokore Pupillen, links weiter rechts, Lichtreaktion rechts red., kein Nystagmus, sonst sind im Bereich der Hirnnerven keine Auffälligkeiten.

An den Extremitäten besteht eine schlaffe Paraplegie der unteren Extremitäten (UE), weiters eher proximal betonte ausgeprägte Parese der rechten OE (proximal Kraftgrad [KG] 0, Ellbogenstrecken KG 3–4, Ellbogenbeugen KG 0, Dorsalflexion des Handgelenkes KG 2–3).

An der linken OE besteht lediglich eine geringgradige Parese distal, es findet sich ein bds. Pos. Babinski, die Sehnenreflexe sind an den OE schwach, an den UE nicht auslösbar. Es besteht eine Atrophie der kleinen Handmuskulatur den Thenar sowie den Hypothenar betreffend, rechts ausgeprägter als links.

An der linken OE ausgeprägte Endstückataxie im FNV, Muskelatrophien auch an den UE.

Sensibilitätsprüfung

An den UE und an der rechten OE Hypästhesie bis Anästhesie für sämtliche Qualitäten.

Interner Status reduzierter EZ, deutliche Kyphose im BWS-Bereich, sonst unauffällig.

Die Übernahme an unsere Abteilung erfolgt unter der Annahme einer schubhaften Verschlechterung seiner linken OE im Rahmen seiner Grunderkrankung.

Untersuchungen

Während des Aufenthaltes zeigt eine MRI des Schädels die zentrale und kortikale Atrophie, jedoch keine Plaques.

In der MRI der HWS und BWS sieht man im Bereich der HWS eine paradoxe Kyphosierung im mittleren Drittel, eine Hyperlordosierung am zervikothorakalen Übergang. Eine relative Vertebrostenose im Bereich C5 bis C7, jedoch keine intramedulläre Herdbildung.

Die erhobenen Blutbefunde zeigen unauffällige Blutzuckerwerte, eine mikrozytäre Anämie, sonst keine Auffälligkeiten. Auffallend, daß bei der vorhandenen Tetrasymptomatik keine Blasenstörung besteht.

Nachdem die Diagnose der MS aufgrund der Klinik und des MR-Befundes unwahrscheinlich ist, wird die Diagnostik neu aufgerollt.

Mit Einverständnis des Patienten wird die DNA-Analyse auf spinozerebelläre Ataxie und Frataxin durchgeführt.

Es wird festgestellt, daß Hr. F. M. nicht Genträger für SCA1, SCA2, SCA3/MJD (PCR-Untersuchung, ob am Chromosom 14 eine Punktmutation vorliegt) ist.

Die Untersuchung im Intron 1 des Gens X 25 (Frataxin) findet einen GAA-Tripletblock (bei Gesunden 7–30 Einheiten), die Anzahl der Wiederholungen liegt zwischen 800 und 1000. Aufgrund des Befundes kann der Verdacht einer Friedreich'schen Ataxie bestätigt werden.

For personal use only. Not to be reproduced without permission of Krause & Pachernegg GmbH.
Homepage Journal für Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie: http://www.kup.at/JNeurolNeurochirPsychiatr

Diskussion

Hr. F. M. wurde mit 38 Jahren manifest krank. Nachdem die ursprünglich gestellte Diagnose einer MS nicht richtig erschien, wurde die Symptomatik mit einerseits ausgeprägter Pyramidenbahnläsion, andererseits zerebellären Störungen sowie zusätzlichen Zeichen einer Läsion des zweiten motorischen Neurons in Kombination mit sensiblen Ausfällen weiter abgeklärt.

Als Differentialdiagnose wurden die Friedreich'sche Ataxie und die autosomal-dominant vererbten Formen der spinozerebellären Ataxie in die engere Wahl gezogen. Die genetischen Untersuchungen bestätigten die Diagnose einer Friedreich'schen Ataxie mit einer zwischen 800 und 1000 liegenden Zahl der Wiederholungen der GAA-Triplet-Sequenz am Intron 1 des Gens X 25.

Der ungewöhnlich späte Krankheitsbeginn ist bei der Zahl der GAA-Wiederholungen erstaunlich. Die massiven Atrophien der kleinen Handmuskulatur könnten auch in Zusammenhang mit der Vertebrostenose stehen, während die schweren Skelettdeformationen im Thoraxbereich sowie die Kardiomyopathie eine typische Krankheitsfolge darstellen.

Dieser Fallbericht unterstreicht die Möglichkeiten, die sich durch neue molekulargenetische und bildgebende Untersuchungstechniken für die neurologische Diagnostik ergeben und weist auf die Notwendigkeit hin, oft jahrelang bestehende Diagnosen im Zweifelsfall mit Hilfe dieser Techniken neu aufzurollen.

Die genetischen Untersuchungen wurden an der Ruhr-Universität Bochum, Abteilung für Molekulare Humangenetik, durchgeführt.

Korrespondenzadresse:
Dr. med. Silvia Parigger
Abteilung für Neurologie
Wilhelminenspital der Stadt Wien
1171 Wien, Montleartstraße 37
E-mail:
silvia.parigger@neu.wil.magwien.gv.at

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere

zeitschriftenübergreifende Datenbank

☑ **Bilddatenbank** ☑ **Artikeldatenbank** ☑ **Fallberichte**

e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

☑ **Bestellung e-Journal-Abo**

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

Impressum **Disclaimers & Copyright** **Datenschutzerklärung**