

Journal für

Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

www.kup.at/
JNeuroI NeurochirPsychiatr

Zeitschrift für Erkrankungen des Nervensystems

Phänotyp-Mimikrie: familiäre ALS wird Mitochondriopathie

Finsterer J, Bittner R, Fuchs I

Journal für Neurologie

Neurochirurgie und Psychiatrie

2001; 2 (1), 50-51

Homepage:

www.kup.at/

JNeuroI NeurochirPsychiatr

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Indexed in
EMBASE/Excerpta Medica/BIOBASE/SCOPUS

76. Jahrestagung

Deutsche Gesellschaft für Neurochirurgie DGNC

Joint Meeting mit der Französischen
Gesellschaft für Neurochirurgie



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



© CIM Deimer Deque/Kosch/KARL70
Bavaria/THP/Alto/Wiki | Stock Adobe

PHÄNOTYP-MIMIKRIE: FAMILIÄRE ALS WIRD MITOCHONDRIOPATHIE

FALLBERICHT

EINLEITUNG

Die Diagnose einer Mitochondriopathie wird oft dadurch erschwert, daß sie das Bild einer anderen Krankheit, wie im folgenden Fall, imitiert.

FALLBERICHT

Bei einer 56jährigen, 159 cm großen und 69 kg schweren Patientin kam es seit 1993 zu einer langsam progredienten, anfänglich nur auf die Beine beschränkten, distal- und links-betonnten spastischen Tetraparese. Bei einer ersten neurologischen Abklärung 1994 fanden sich neben der Tetraparese Faszikulationen in allen Extremitäten bei unauffälligen bulbären Funktionen und normaler Sensibilität. Die Elektroneurographie zeigte lediglich eine Amplitudenreduktion in motorischen Nerven. Die F-Wellen-Persistenz war massiv reduziert. Das Elektromyogramm zeigte neben Zeichen der akuten und chronischen Denervation eine verlängerte Dauer der Einheitspotentiale bis 30 ms und Einzeloszillationen bei maximaler Willkürinnervation (Abbildung 1).

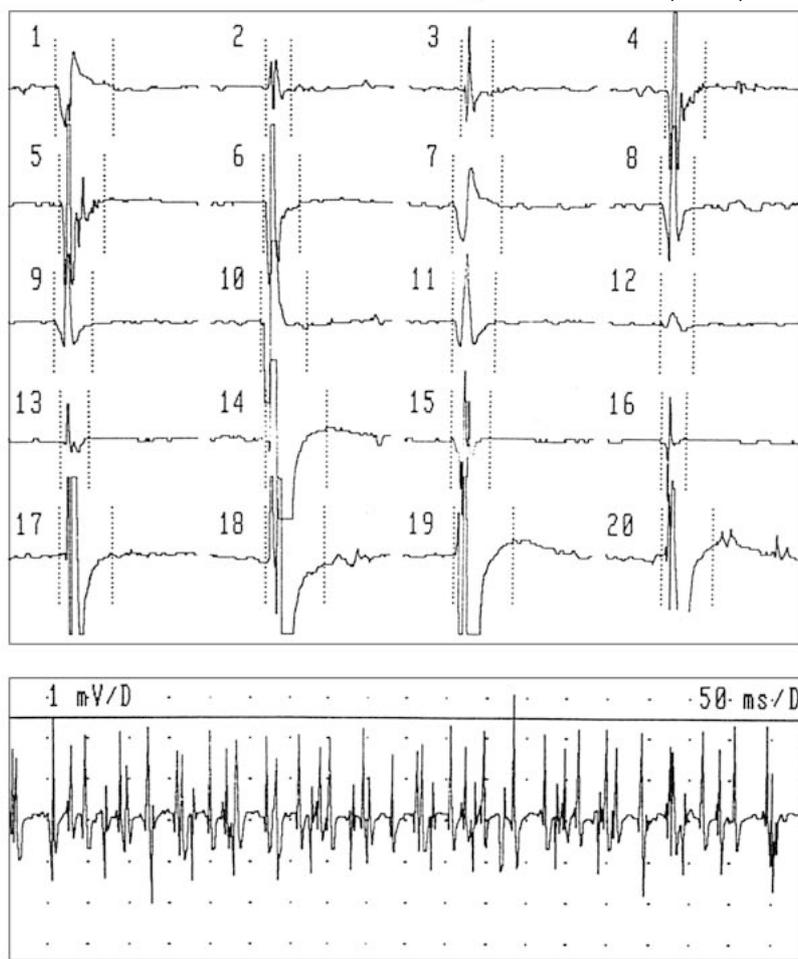
Da die Mutter der Patientin mit 48 Jahren und die Schwester der Patientin mit 51 Jahren wegen einer respiratorischen Insuffizienz bei vermeintlicher ALS verstorben und die ElEscorial-Kriterien bei der Indexpatientin erfüllt waren, wurde die Diagnose einer familiären ALS gestellt und die Patientin auf Riluzole (100 mg/Tag) eingestellt. Die beiden Töchter der Patientin waren klinisch neurologisch, elektroneurographisch und elektromyographisch unauffällig. Ein Screening auf Mutationen in den fünf Exons des SOD-1-Gens mittels PCR und SSCP waren bei der Indexpatientin und ihren beiden Töchtern unauffällig. An zusätzlichen Erkrankungen bestanden bei der Indexpatientin eine Hyperlipidämie, erhöhte Leberfunktionsparameter seit

dem 14. Lebensjahr, zuletzt eine Hypothyreose, eine chronische kardiale Dekompensation und ein Zustand nach Nephro- bzw. Cholelithiasis.

Bei einer neuerlichen Durchuntersuchung 1998 wegen deutlicher Progredienz der Symptome bei nach wie vor fehlender bulbärer Symptomatik fand sich, neben den geschilderten Ausfällen und Abnormitäten, eine deutliche abnorme, modifizierte Laktatbelastung bei weiterhin deutlich neurogenem EMG mit Riesenpotentialen. Die Muskelbiopsie aus dem M. vastus lateralis rechts zeigte in den oxidativen

Enzymfärbungen ein deutlich vergrößertes Mitochondrienmuster. Die Cytochrom-C-Oxidase Färbung war massiv abgeschwächt. Ultrastrukturell zeigten sich eine abnorme Mitochondrienstruktur und eine subsarkolem-male Akkumulation der abnormen Mitochondrien. Die direkte Sequenzierung der Muskel-mtDNA ergab jeweils eine Punktmutation im Cyt-b-ATPase-6- und Isoleucin-tRNA-Gen. Die Diagnose „familiäre ALS“ wurde auf „Mitochondriopathie“ geändert. Neben der internistischen Therapie wurde die Patientin daraufhin mit Antioxidantien und Polyvitaminpräparaten behandelt.

Abbildung 1: Elektromyogramm aus dem rechten M. rectus femoris zeigt verlängerte Einheitspotentiale mit einer Dauer bis 30 ms (oben) und Einzeloszillationen bei maximaler Willkürinnervation (unten)



DISKUSSION

Da die Diagnose der Mitochondriopathie wegen der breiten phänotypischen und genotypischen Variabilität dieser Erkrankung oft sehr schwierig ist, kann sie über Jahre unbekannt bzw. hinter anderen Diagnosen versteckt bleiben. Dies gilt besonders dann, wenn der Phänotyp der Mitochondriopathie eine andere neuromuskuläre Erkrankung, wie im vorliegenden Fall eine ALS, imitiert. Für die Vorderhornzellerkrankung sprechen im geschilderten Fall die progrediente Para- bzw. Tetraparese, die

anfänglich teilweise gesteigerten Muskeleigenreflexe, die positiven Pyramidenbahnzeichen, die normale Sensibilität und die elektrophysiologischen Untersuchungen. Ungewöhnlich für eine ALS in diesem Fall waren jedoch der Verlauf mit auch nach acht Jahren nach Beginn der Symptomatik fehlender bulbärer Beteiligung, das prädominante Betroffensein der Beine, die mittlerweile abgeschwächten bzw. fehlenden Muskeleigenreflexe und die mittlerweile auch progrediente Multiorganbeteiligung.

Der vorliegende Fall zeigt, daß eine Mitochondriopathie eine ALS imitieren kann. Die Diagnose einer ALS

muß dann revidiert werden, wenn die Progredienz der klinischen Ausfälle nur gering ist, eine Multiorganbeteiligung vorliegt und metabolische, bioptische und genetische Untersuchungen die Diagnose einer Mitochondriopathie nahelegen. Bei Patienten mit der Diagnose „ALS“ sollte eine Mitochondriopathie ausgeschlossen werden.

Literatur beim Verfasser

Korrespondenzadresse:

Univ.-Doz. DDr. J. Finsterer
Neurolog. Krankenhaus Rosenhügel,
A-1130 Wien, Riedelgasse 5
E-Mail: fij@2nr.nkr.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](#)