

Journal für

# Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

www.kup.at/  
JNeuroNeurochirPsychiatr

Zeitschrift für Erkrankungen des Nervensystems

**Aktuelles: Kognitive  
Beeinträchtigung bei jungen  
Erwachsenen: Wann sind Hinweise auf  
eine seltene Erkrankung gegeben?**

Nia S

*Journal für Neurologie*

*Neurochirurgie und Psychiatrie*

2013; 14 (2), 90-91

Homepage:

**www.kup.at/**

**JNeuroNeurochirPsychiatr**

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,-



**FRÜHBUCHER-DEADLINE: 31.12.2024**

# 13. DREILÄNDERTAGUNG 2025 | SALZBURG

Gemeinsame Jahrestagung der Deutschen  
und Österreichischen Gesellschaften für  
Epileptologie und der Schweizerischen  
Epilepsie-Liga

26.–29. März 2025 | Salzburg  
[www.epilepsie-tagung.de](http://www.epilepsie-tagung.de)

[www.epilepsie-tagung.de](http://www.epilepsie-tagung.de)



Deutsche  
Gesellschaft für  
Epileptologie



Schweizerische Epilepsie-Liga  
Ligue Suisse contre l'Epilepsie  
Swiss League Against Epilepsy

# Aktuelles: Kognitive Beeinträchtigung bei jungen Erwachsenen: Wann sind Hinweise auf eine seltene Erkrankung gegeben?

S. Nia

Aus dem Karl-Landsteiner-Institut für Klinische Epilepsieforschung und Kognitive Neurologie und der 2. Neurologischen Abteilung, Krankenhaus Hietzing mit Neurologischem Zentrum Rosenhügel, Wien

## ■ Fallbeispiel

Ein Patient stellt sich beim Hausarzt vor und berichtet, seit einigen Monaten deutliche Probleme beim Lernen zu bemerken. Eigentlich sei er immer ein guter Schüler gewesen, aber nun habe er mehrmals eine Gesellenprüfung wiederholen müssen. Der Schlaf-Wach-Rhythmus sei gestört. Die Eltern berichten auch von einer Wesensveränderung. Der junge Mann sei früher gesellig gewesen, nun aber bliebe er lieber alleine und ziehe sich zurück. Der Hausarzt überweist den Patienten weiter an einen Facharzt für Psychiatrie.

## ■ Einleitung

Kognitive Störungen bei jungen Erwachsenen werden häufig im Rahmen von psychiatrischen Erkrankungen interpretiert. In der Tat sind Symptome wie Konzentrations- und Aufmerksamkeitsstörungen nicht selten Teil einer Depression oder einer Erkrankung aus dem schizophrenen Formenkreis. Dennoch sollten im Rahmen der differenzialdiagnostischen Abklärung auch seltene neurologische Erkrankungen erwogen werden.

An die Anamnese und Fremdanamnese sollte sich eine gründliche körperlich-neurologische Untersuchung anschließen, bevor eine Reihe von diagnostischen Untersuchungen begonnen wird.

## ■ Empfohlene Untersuchungen bei der Abklärung kognitiver Defizite

An erster Stelle steht die Durchführung eines umfangreichen Labors zum Ausschluss entzündlicher Erkrankungen (z. B. Lues, HIV, Borreliose etc.), die das ZNS betreffen können. Auch Erkrankungen der Schilddrüse können z. B. im Rahmen einer Hashimoto-Enzephalopathie zu deutlichen kognitiven Beeinträchtigungen führen, wie auch unter anderem Vitamin-B<sub>12</sub>- und Folsäure-Mangel. Auch chronisch toxische Substanzen wie Blei oder Benzol sollten berücksichtigt werden.

Zum Ausschluss einer intrazerebralen Raumforderung oder einer vaskulären Genese ist eine Bildgebung auch bei jungen Patienten unerlässlich. Auch die Bestimmung von entzündlichen Herden kann dabei erfolgen. Ein EEG sollte zum Ausschluss von epilepsietypischen Potenzialen auch erstellt werden. Die Durchführung einer Liquorpunktion erscheint ebenfalls sinnvoll, um erhöhte Gesamt- und Phospho-Tau-Konzentrationen als Zeichen eines neuronalen Zelluntergangs auszuschließen. Eine Apolipoprotein-E-Typisierung und die

Bestimmung des 14-3-3-Proteins im Liquor liefert Hinweis auf Vorliegen einer Demenz vom Alzheimer-Typ bzw. Creutzfeldt-Jakob-Krankheit.

## ■ Fakultative Untersuchungen bei kognitiven Defiziten

Bei einer raschen Progredienz der Klinik ist die Bestimmung von onkoneuralen Antikörpern (wie etwa NMDA, VGKC-AK etc.) empfehlenswert. Autoimmune Enzephalopathien (AIE) können, müssen jedoch nicht, mit epileptischen Anfällen oder MRT-Veränderungen einhergehen.

Fällt bei der neurologischen Untersuchung eine diskrete Ataxie auf, sind auch bei entsprechender Familienanamnese einzelne Formen einer spinocerebellären Ataxie zu erwägen (SCA17, SCA21 etc.).

Bei der zerebrotendinösen Xanthomatose (CTX) beginnen kognitiver Abbau und Ataxie in der Adoleszenz; die Patienten können auch typische Hautveränderungen aufweisen. Die Bestimmung von Cholestanol im Blut kann diagnostisch weiterhelfen.

Auch neuroviszerale Lipidspeichererkrankungen wie Morbus Niemann-Pick Typ C (NP-C) können im adulten Verlauf mit leichten kognitiven Einbußen einhergehen. Meistens tritt im weiteren Verlauf eine vertikale Blickparese und Ataxie auf. Eine Leber- oder Milzbeteiligung muss nicht vorliegen. Durch die Bestimmung von Oxysterolen im Blut kann kostengünstig der Verdacht vor einer genetischen Untersuchung erhärtet werden.

Bei der adulten Variante einer metochromatischen Leukodystrophie können psychiatrische und kognitive Auffälligkeiten vor den neurologischen Symptomen auftreten. Die MRT-Veränderungen müssen zu Beginn der Erkrankung nicht immer vorhanden sein. Die Bestimmung von Arylsulfatase A im Blut und Harn dient zur Diagnosestellung.

Patienten mit Levodopa-responsiven Dystonien klagen ebenfalls häufig über kognitive Defizite. Dystonien können dabei milde ausgeprägt sein. Die juvenile Variante einer Parkinson-Erkrankung kann ebenfalls mit kognitiven Defiziten einhergehen. Bei Verdacht hilft eine DAT-SPECT-Untersuchung weiter.

Wenn die kognitiven Einbußen mit Muskelschmerzen und/oder -schwäche einhergehen, kann ein einfacher Fahrrad-

Laktattest in Richtung einer mitochondrialen Erkrankung wegweisend sein. Eine Augen- (Retinitis pigmentosa) und EKG- (Herzrhythmusstörungen) Untersuchung kann auch weiterhelfen.

Bei entsprechendem Verdacht in der Bildgebung und bei der Augenuntersuchung (Kayser-Fleischer-Ring) kann auch Ceruloplasmin zum Ausschluss eines Morbus Wilson bestimmt werden.

Die möglichen Erkrankungsbilder, die mit kognitiven Einbußen bei jungen erwachsenen Patienten einhergehen, sind vielfältig. Um nicht leichtfertig eine somatische Erkrankung zu übersehen, sollte bei jedem Patienten die neurologisch-körperliche Untersuchung sorgfältig durchgeführt werden (insbesondere Ataxie, vertikale Blickparese, Bewegungsstörungen). Bei einigen seltenen Erkrankungsformen (AIE, CTX, NP-C) sind medikamentöse Behandlungsverfahren möglich. Dies macht die frühzeitige Erkennung umso wichtiger.

### ■ Auflösung Fallbeispiel

Bei dem jungen Patienten wird im EEG-Muster eine generalisierte Verlangsamung festgestellt. In der MRT-Untersuchung zeigt sich eine geringe globale Atrophie. Die weitere Abklärung erfolgt auf einer neurologischen Abteilung. Im neuro-

logischen Status kann eine milde Ataxie sowie eine vertikale Blickparese nach unten festgestellt werden. Als Nebenbefund wird noch eine vergrößerte Leber beschrieben. Im Liquor fanden sich stark erhöhte Gesamt- und Phospho-Tau-Konzentrationen als Zeichen eines neuronalen Zelluntergangs. Eine genetische Untersuchung ergibt den Befund einer Niemann-Pick-Typ-C-Erkrankung. Die Oxysterole im Blut sind ebenfalls positiv. Eine Substratreduktionstherapie wird eingeleitet.

### Literatur bei der Verfasserin.

#### **Korrespondenzadresse:**

*Dr. med. Saba Nia*

*Karl-Landsteiner-Institut für Klinische Epilepsieforschung und Kognitive Neurologie*

*2. Neurologische Abteilung, Krankenhaus Hietzing mit Neurologischem Zentrum Rosenhügel*

*A-1130 Wien, Riedelgasse 5*

*E-Mail: saba.nia@wienkav.at*

#### **Weitere Informationen:**

*Actelion Pharmaceuticals Austria GmbH*

*Mag. Renate Pachatz-Schwarz*

*A-1220 Wien, Leonard-Bernstein-Straße 10*

*E-Mail: renate.pachatz-schwarz@actelion.com*

015/05 2013

# 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](#)