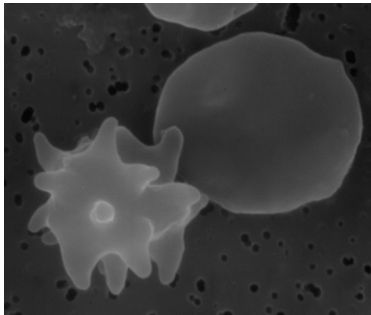


## NEUROAKANTHOZYTÖSE: ANFANGS OFT ALS TOURETTE-SYNDROM VERKANNT

Prof. Dr. med. Adrian Danek, Dr. med. Benedikt Bader

Die sogenannten Neuroakanthozytose-Syndrome sind seltene genetische Erkrankungen der Basalganglien, die sich mit einer Vielzahl von Beschwerden und Befunden äußern können. Insbesondere in der Frühphase der Erkrankung, bevor die charakteristische Schluckstörung und eine der Huntington-Chorea ähnliche Bewegungsstörung auftritt, bestehen viele Ähnlichkeiten mit dem klassischen Tourette-Syndrom.

Das Erkrankungsalter liegt in der Regel zwischen dem 20. und dem 50. Lebensjahr und zu den Anfangssymptomen können Zwangshandlungen und Zwangsgedanken gehören, ferner motorische und vokale Tics. Die eigentliche Diagnose eines Neuroakanthozytose-Syndroms wird meist mit erheblicher Verzögerung gestellt. Beim Studium der Krankengeschichten fällt rückblickend oft auf, dass anfänglich an ein Tourette-Syndrom gedacht worden war.



Akanthozyt und normales rotes Blutkörperchen

Als Akanthozyten sind rote Blutkörperchen mit dornigen Ausziehungen ihrer Membran bekannt (griech. Akantha = Dorn). Von Neuroakanthozytose-Syndromen ist die Rede, wenn neurologische Befunde zusammen mit der merkwürdigen Erythrozyten-Deformation auftreten. Kern-Syndrome sind das X-chromosomale McLeod-Syndrom sowie die autosomal-rezessiv vererbte Chorea-Akanthozytose. Neben den Bewegungsstörungen mit meist schleudern Bewegungen der Arme und Beine, aber auch Kopf und Rumpf (Chorea), treten teilweise schmerzhafte Verkrampfungen der Muskulatur (Dystonie) sowie Veränderungen des Gangbildes mit kleinen und unsicheren Schritten sowie eines maskenhaften, ausdruckslosen Gesichts (Parkinson-Syndrom) auf. Zusätzlich können epileptische An-

fälle, Zwangshandlungen und krankhafte Veränderungen der Muskeln und Nerven (neuromuskuläre Symptome mit Erhöhung des Muskelenzyms Creatin-Kinase, CK) dazu kommen.

Das McLeod-Syndrom tritt typischer Weise bei Männern auf, nur ausnahmsweise gibt es kranke Genträgerinnen. Diagnostisch wegweisend ist ein charakteristischer Phänotyp der roten Blutkörperchen. Wegen dieser Blutgruppenvariante empfiehlt sich die Asservierung von Eigenblut. Neurologische Beschwerden treten beim MLS typischerweise erst ab der 4. Lebensdekade dazu. Häufig ist eine Kardiomyopathie assoziiert, die lebensbedrohliche Komplikationen (Arrhythmien wie Vorhofflimmern, Pumpversagen) nach sich ziehen kann.

Dem gegenüber betrifft die Chorea-Akanthozytose als autosomal-rezessive Erkrankung in gleicher Weise Männer und Frauen, bei denen die neurologischen Beschwerden früher, meist gegen Ende Zwanzig, beginnen. Es handelt sich um eine deutlich schwerere neurologische Erkrankung als das McLeod-Syndrom, die sich auch durch schwere Schluckstörungen und orofaziale Dystonie auszeichnet. Beim Essen werden die Speisen von der dystonen Zunge immer wieder aus dem Mund geschoben, so dass eine erhebliche Abmagerung resultieren kann. Ferner kommt es zu Zungen- und Lippenbissen und damit zu teilweise gravierenden Verletzungen, die schwere Infektionen nach sich ziehen können. Während das McLeod-Syndrom auch molekulargenetisch einfach festgestellt werden kann, wird Mutationsdiagnostik des mit 73 Exons sehr großen Gens der Chorea-Akanthozytose (VPS13A) derzeit kaum angeboten. Als Ersatz eignet sich ein Western-Blot auf Chorein.

Beide Erkrankungen sind selten (um die Tausend Fälle weltweit) und für beide sind bisher keine kausalen Therapien bekannt. Beim McLeod-Syndrom müssen neben den möglichen Transfusionsunverträglichkeiten insbesondere die kardialen Komplikationen beachtet werden, bei der Chorea-Akanthozytose die erheblichen Schluckstörungen und die Neigung zu epileptischen Anfällen. Zur Behandlung der Epilepsie, der Bewegungsstörungen und der psychi-

atrischen Komplikationen kommen etablierte symptomatische Therapieansätze zur Anwendung.

Das zunehmende Interesse, das sich 2010 auch an dem mittlerweile zum fünften Mal abgehaltenen Neuroakanthozytose-Symposium (diesmal an den National Institutes of Health in Bethesda, Maryland: [www.naadvocacy.org](http://www.naadvocacy.org)) zeigt, führt hoffentlich zu ersten Therapiestudien. Ein Schritt hierzu ist die Internet-basierte Fallsammlung innerhalb des Europäischen Huntington Netzwerks (engl. European Huntington's Disease Network).

Forschungsgelder der Europäischen Union stehen seit 2010 zur Verfügung, um im Rahmen des internationalen Netzwerkes EMINA (European Multidisciplinary Initiative on Neuroacanthocytosis) die Forschung voranzutreiben. Dazu haben sich sechs Arbeitsgruppen aus sechs verschiedenen Ländern vernetzt und arbeiten zusammen, um sowohl die Grundlagenforschung als auch die Therapiemöglichkeiten bei Neuroakanthozytose-Syndromen zu verbessern.



Dr. Benedikt Bader



Prof. Dr. Adrian Danek

Dr. Benedikt Bader  
Prof. Dr. Adrian Danek  
Arbeitsgruppe Kognitive Neurologie  
Neurologische Klinik und Poliklinik  
Klinikum der Universität München  
Marchioninistr. 15  
81377 München  
Tel.: +49 (0)89-7095-6676  
[benedikt.bader@med.uni-muenchen.de](mailto:benedikt.bader@med.uni-muenchen.de)