

ID:2154

Mohr-Tranebjaerg Syndrom. Ein Fall von neuer Mutation von Gen TIMM8A ohne Besetzung des vorderen Sehwegs.

Einführung

Taubheit und Dystonie sind die Leitsymptome des Syndroms Mohr- T. (SMT), einer rezessiven Erkrankung verbunden mit dem X-Chromosom und einer Mutation innerhalb des Gens TIMM8A. Sehstörungen sind ein häufiges Element des Krankheitsbildes und repräsentieren ein breites Spektrum von Symptomen einer subklinischen Beeinträchtigung des Sehvermögens bis zum kompletten Erblinden. Für SMT wird auch folgende Bezeichnung verwandt: dystonia-deafness-optic neuropathy Syndrome. Das Vorhandensein von visuellen Symptomen wurde mit neurodegenerativen Veränderungen in Retinae-Neuronen und dem optischen Kortex in Verbindung gebracht.

Material und Methoden

Wir stellen den Fall eines 46-jährigen Mannes mit SMT vor, bei dem im Alter von 2 Jahren eine beidseitige Taubheit festgestellt wurde. Im Alter von 11 Jahren trat ein posturaler und kinetischer Tremor (Zittern) der rechten oberen Extremität auf, 3 Jahre später wurde eine Nackendystonie beobachtet. Die Dystonie generalisierte sich allmählich, einschließlich des Rumpfes und der oberen Extremitäten. Mit 49 Jahren dominierten die zervikale Dystonie (Laterocollis und Anterocollis links) und die dystonische Position des Rumpfes (dominiert von der Beugung nach rechts). Der unregelmäßige Tremor im Teil der rechten oberen Extremität wurde provoziert, indem beide Hände nach vorne ausgestreckt und versucht wurde, zielgerichtete Bewegungen auszuführen. Der Patient benutzte sein linkes oberes Glied, um unwillkürliche Bewegungen seiner rechten Hand zu kontrollieren. Es wurden erhöhte Kniereflexe, Patella-Tremor sowie bilaterale Babinski-Symptome festgestellt. Der Patient ging breiter. Er konnte einzelne Wörter sprechen, die schwer zu verstehen waren. Ergebnis der Burke-Fahn-Marsden-Skala: 38/120 Punkte. Der Patient bewegte sich völlig selbständig, benötigte jedoch Hilfe bei alltäglichen Aktivitäten. Botulinumtoxin-Injektionen haben zu einer signifikanten Verbesserung der Zervixdystonie geführt.

Ergebnisse

Eine neue Nonsense-Mutation c.131 G> A (p. W44X) wurde innerhalb des TIMM8A-Gens bei dem Patienten und seiner Mutter gefunden, andere Verwandte stimmten den Gentests nicht zu. Der Patient berichtete nicht über Beschwerden hinsichtlich Sehbehinderungen. Die Sehschärfe betrug 0,8 für das rechte Auge und 1,0 für das linke Auge. Die Untersuchung des Augenhintergrundes ergab keine Veränderungen. Die spektrale optische Kohärenztomographie zeigte keine Veränderungen des Retinae-Ganglienzellenkomplexes und schloss eine neuronale Degeneration des vorderen visuellen Auges durch den neurodegenerativen Prozess aus. Die Untersuchung der visuell evozierten Potentiale zeigte bilaterale P100-Potentiale mit signifikant gestörter Morphologie und verlängerter Latenz (linkes Auge -185 ms, rechtes Auge 173 ms). Das MRT-Bild des Gehirns zeigte eine symmetrische kortikale Atrophie der Temporal- und Occipitallappen.

Schlussfolgerungen

Die Analyse unserer Patientendaten legt nahe, dass die Optikusneuronopathie kein dauerhaftes Merkmal des SMT-Phänotyps ist und die Verwendung des Begriffs Dystonie-deafness-Optic neuropathy-Syndrom nicht gerechtfertigt ist.