

Stoffwechselfeldiagnostik (Labor Reutlingen):

- Purine und Pyrimidine mittels Tandem-Massen-Spektrometrie unauffällig.
- Analyse der überlangkettigen Fettsäuren im Serum: Werte im Normbereich.
- Acylcarnitine im Serum: unauffällige Ratio.
- Quantifizierung von Carnitin und Acylcarnitin (Trockenblut): normwertig.
- Aminosäuren im Serum und im Trockenblut: unauffällig.
- Aminosäuren im Urin: unauffällig.
- Totales Homocystein im Serum und im Trockenblut: unauffälliger Befund.
- Organische Säuren im Urin: unauffällig

Beurteilung: Insgesamt sind mit den ausgeführten Untersuchungen keine stoffwechselrelevanten Veränderungen nachweisbar.

- CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Diagnostik (Münster): unauffällig
- Niemann-Pick Typ C (Münster):

Beurteilung: Die Aktivität der Chitotriosidase und die Konzentration der Oxysterole im EDTA-Plasma waren normal. NPC eher unwahrscheinlich.

Wach-EEG (28.07.2014) :

Beurteilung: Unauffälliges Wach-EEG mit vielen Artefakten (Muskel- und Bewegungsartefakte) inklusive simultaner Videoaufzeichnung (Doppelbild-EEG)

1. keine Allgemeinveränderung
2. kein Herdbefund
3. keine epilepsietypische Aktivität
4. ohne Auffälligkeiten in der simultanen Videoaufzeichnung

Schlaf-EEG (29.07.2014):

Beurteilung: Unauffälliges Schlaf-EEG inklusive simultaner Videoaufzeichnung (Doppelbild-EEG)

1. Nachweis physiologischer Schlafstadien bis Schlafstadium NREM 3
2. kein Herdbefund
3. keine epilepsietypische Aktivität
4. keine Auffälligkeiten in der simultanen Videoaufzeichnung

Augenärztliches Konsil (28.05.2014):

Beidseits leichte Hyperopie, aktuell keine Brille erforderlich. Kein Schielen, lediglich leichte kompensierte Exophorie. Normaler Augenvorder- und Augenhinterabschnitt.

MRT des Schädels (31.07.2014):

Beurteilung: Altersentsprechend unauffälliger cerebraler Befund ohne Nachweis einer Anlagestörung, einer Ischämie oder Leukencephalopathie.

EKG (31.07.2014): altersentsprechende Form-, Zeit- und Amplitudenverhältnisse.

Sonographie des Abdomens:

Soweit bei leicht eingeschränkten Schallbedingungen beurteilbar unauffälliger abdomineller Befund.

Therapie und Verlauf: Die stationäre Aufnahme erfolgte zur weiterführenden Diagnostik bei ausgeprägter Ataxie. Sowohl das Wach- als auch das Schlaf-EEG waren unauffällig. Ebenso zeigte das MRT des Schädels einen unauffälligen morphologischen Befund. Die Ergebnisse der Stoffwechselfeldiagnostik bezüglich der CDG- und Niemann-Pick-Diagnostik waren unauffällig, das abgeleitete EKG und die Sonographie altersentsprechend. In Zusammenschau der bei uns erhobenen Befunde ist keine ursächliche Zuordnung der Ataxie möglich. Weitere Untersuchungen für seltene Erkrankungen, die zu einer Ataxie führen können, wurden bisher nicht berücksichtigt.

Wir danken der Familie für ihr Vertrauen und wünschen ihr für die Zukunft alles Gute. Bei weiteren Fragen stehen wir selbstverständlich jederzeit zur Verfügung. Entlassung am 01.08.2014 in gutem Allgemeinzustand.