

Alkoholisierung oder neurologische Störung?

Lallen und Doppelbilder

Melanie Rüthemann, Mirjam Schwarz

Ein 33-jähriger Patient wurde wegen einer dekompensierenden Esophorie zur Schieloperation zugewiesen. Im Rahmen der Untersuchung und Diagnostik fielen weitere Symptome auf, darunter Gangunsicherheiten, Gleichgewichtsprobleme und okulomotorische Auffälligkeiten, die auf eine zerebelläre Dysfunktion hindeuten. Dank der interdisziplinären Zusammenarbeit konnte die Diagnose gestellt werden.

Anamnese

Der Patient trug seit dem 9. Lebensjahr eine Prismenbrille, die jeweils der Optiker anpasste. Als die benötigte Erhöhung der Prismen für die Brille technisch nicht mehr machbar war, wies ihn der Optiker einem Augenarzt zu. Trotz der Prismenbrille sah er intermittierend Doppelbilder, jedoch ohne Kopfschmerzen.

Da bei der Begrüssung und beim Gehen ein Wanken auffiel, wurde die Anamnese entsprechend vertieft. Der Patient berichtete, dass er schon immer Mühe hatte, etwas zu halten, und teilweise fielen ihm Gegenstände aus den Händen. Die Gleichgewichtsschwierigkeiten seien eher zunehmend. Seine Freunde hatten manchmal den Eindruck, er sei alkoholisiert. Wortfindungsstörungen traten selten auf, ohne Zunahme. Schwierigkeiten beim Lesen bestanden nicht. Allgemeinerkrankungen waren nicht bekannt, und der Patient nahm keine Medikamente ein.

Befunde

Eigene Brille: mit insgesamt 10 Prismen Basis temporal

OD: -1.00sph -3.00cyl 94°

OS: -1.25sph -1.75cyl 74°

Fernvisus Buchstaben: OD / OS: 1.25

Nahvisus Lesetext: OD / OS: 1.0

Inspektion: Mühe, Objekten glatt zu folgen. Unsicheres Gangbild. Verlangsamte Sprache.

Motilität: frei

Konvergenz: gut

Coverttest: (mit der Prismenbrille)

Ferne / Nähe: gut kompensierte Esophorie

Alternierender-Prismencovertest, Rechts-Fixation (mit der Prismenbrille):

Ferne: +2^ / Nähe: +4^

Binokular- / Stereofunktionen (mit der Prismenbrille):

Bagolini: Ferne: homonyme Diplopie, mit 2 Prismen Basis aussen positiv / Nähe: positiv ohne Einstellbewegung

TNO: positiv bis 60"

Alternierender-Prismencovertest verschiedene Blickrichtungen: sc

konkomitant +12^

Pupillomotorik: keine Efferenz-Störung, kein relativer afferenter Pupillendefekt

Sakkaden: beidseits: horizontal hypermetrisch, vertikal hypometrisch

Folgebewegungen: beidseits: horizontal (in Richtung Rechtsblick stärker als Linksblick) und vertikal sakkadiert

Head-Impuls-Test: unauffällig

VOR-Suppression: gestört

Nystagmus: assoziierter Blickrichtungsnystagmus im Rechtsblick stärker als im Linksblick (kein Rebound-Nystagmus vorhanden)

Vorderabschnitt / Fundus: regelrecht

Diagnosen

- Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 2 und zerebellärer Esotropie
- Astigmatismus myopicus compositus inversus rechts > links

Diagnostik

Die Untersuchung wurde aufgrund der dekompensierenden Esophorie durchgeführt, zeigte jedoch weitere okulomotorische Auffälligkeiten. Die Störungen der Blickmotorik mit Blickrichtungsnystagmus, sakkadierten Folgebewegungen, Sakkadenstörung und unterbrochener Fixationssuppression mit den Allgemeinsymptomen wie Gang- und Gleichgewichtsstörungen sowie Dysarthrie zeigten eine Funktionsstörung des Kleinhirns an.

Das Vestibulo- und Spinocerebellum sind verantwortlich für die Steuerung der Blickmotorik und Stabilisierung von Stand und Gang sowie deren Koordination mit dem Gleichgewichtsorgan. Das Sprechen wird bei Kleinhirnstörungen undeutlich, abgehackt und lallend. Im Magnetresonanztomogramm wurde eine isolierte Atrophie des Kleinhirns beider Hemisphären und des Vermis beschrieben. Entsprechend konnte ein Drogen- oder Alkoholkonsum als Ursache ausgeschlossen werden, was der Patient uns initial bei der Anamnese auch angab.

Laborchemisch liess sich eine Erhöhung des Alpha-Fetoproteins nachweisen, was mit einer Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 2 (AOA2) vereinbar war. Zur weiteren Abklärung erfolgte eine genetische Testung. Dabei fanden sich eine compound heterozygote Mutation im SETX-Gen sowie eine heterozygote Variante unklarer Signifikanz im POLG-Gen, welches die Diagnose einer AOA2 ebenfalls bestätigte. Laut der Neurologie war der klinische Phänotyp bei unserem Patienten gut mit einer milden Form vereinbar.

Die AOA2 ist nicht gleichzustellen mit dem Cogan-II-Syndrom (Okulomotorische Apraxie). Obwohl beide eine Störung der Willkürsakkaden aufweisen, treten bei der AOA2 in vielen Fällen keine Kompensationsmechanismen zur Änderung der Fixationsrichtung (Kopfschleuderbewegungen, Lidschlag) auf. Auch wäre das Magnetresonanztomogramm beim Cogan-II-Syndrom unauffällig.¹

Als klinisches Merkmal der AOA2 tritt als erstes Anzeichen die Ataxie auf. Die Betroffenen zeigen nach normaler Entwicklung zwischen dem 7. und 25. Lebensjahr eine zerebelläre Ataxie mit langsamer Progredienz. Auch wurde bei mehreren Patienten ein Tremor des Kopfes und/oder der Hände beschrieben. Eine leichte kognitive Beeinträchtigung im Krankheitsverlauf oder tiefe sensorische Ausfälle traten bei wenigen Fällen auf.²

In Anbetracht der Vermis-Atrophie ist der Strabismus convergens im Sinne einer zerebellären Esotropie als Teilsymptom der AOA2 wahrscheinlich.³ So wurde in mehreren Studien bei Patienten mit AOA2 ein Strabismus convergens beschrieben.² →



Bei unserem Patienten konnte eine Abduzensparese als Differenzialdiagnose bei freier Motilität und konkomitanten Schielwinkeln ausgeschlossen werden. Zudem zeigte sich eine normale Korrespondenz mit voll nachweisbaren Stereofunktionen. Eine Amblyopie lag nicht vor.

Prozedere

Betreffend der zerebellären Esotropie wurde eine Schieloperation mit präoperativ diagnostischer Okklusion nach Marlow und Prismenaufbau mit Steigerung auf 20 Prismen Basis temporal durchgeführt. Durch die Schieloperation wurde ein gutes Resultat erreicht, sodass die Prismen aus der Brille entfernt werden konnten und keine Dekompensation mehr bestand.

Bei der AOA2 steht keine kausale, krankheitsmodifizierende Therapie zur Verfügung. Da der Patient im Alltag nur wenig eingeschränkt war, drängte sich die Notwendigkeit einer symptomatischen Therapie nicht auf. Ansonsten würde sich die Therapie vor allem betreffend Kompensationsmechanismen und Training zur Erhaltung der vorhandenen Funktionen richten.

Die AOA2 ist eine fortschreitende neurodegenerative Erkrankung. Somit ist eine Verschlechterung der Befunde im Verlauf von Jahren zu erwarten. Da der Patient eine milde Form der Erkrankung hatte, sollte die Progredienz langsam erfolgen. Die weiteren Kontrollen diesbezüglich werden in der neurologischen Sprechstunde stattfinden.

Aufgrund des langjährigen unerfüllten Kinderwunsches erfolgte eine erneute Konsultation im Kinderwunschzentrum. Dort wurde eine eingeschränkte Fertilität mit Azoospermie im Zusammenhang mit der genetischen Veränderung mit hoher Wahrscheinlichkeit bestätigt. Da die Situation für das Paar belastend war, wurde eine psychologische Beratung angeboten.

Fazit

Der Fall unterstreicht, wie wichtig die ganzheitliche Wahrnehmung der Patienten ist, um allgemeine Symptome zu erkennen. Vor allem bei einer Esotropie müssen Zusatzsymptome gesucht werden, da die Esotropie im Zusammenhang mit neurologischen Erkrankungen auftreten kann.⁴ Dank der Diagnosestellung konnte der Patient vertieft untersucht und in den verschiedenen Bereichen beraten und therapiert werden. •

Referenzen / Références

1. Fuchs S. Cogan-Syndrom Typ II versus Joubert-Syndrom. Orthoptik - Pleoptik. 2023;46:30
2. National Center for Biotechnology Information (US). GeneReviews® [Internet]. Ataxia with Oculomotor Apraxia. [updated 2020 Mar 19; cited 2025 Mar 15]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1154/>
3. Li X, Cheng Y, Li L, et al. Genetic analysis of ataxia with oculomotor apraxia in a large cohort of Chinese patients. J Neurol Sci. 2016 Dec 15;370:274-280. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5123183/>
4. Frenzel C. Wenn das Kleinhirn den Opernbesuch verdirbt: Erworbenes Schielen bei Kleinhirnerkrankungen. orthoptik – pleoptik. 2017;40:3.
5. Ribai P, Peoc'h K, Accorsi N, et al. A comprehensive review of ataxia with oculomotor apraxia. Cerebellum. 2015 Apr;14(2):161-9. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25522697/>

Korrespondenz /Correspondance



Mirjam Schwarz, diplomierte Orthoptistin HF
HOCH Health Ostschweiz, Kantonsspital St. Gallen
Rorschacher Strasse 95, 9007 St. Gallen
mirjam.schwarz@h-och.ch



Melanie Rütthemann, diplomierte Orthoptistin HF
Rehaklinik Zihlschlacht
Hauptstrasse 2, 8588 Zihlschlacht
m.ruethemann@rehaklinik-zihlschlacht.ch



Untersuchende Orthoptistin
Andrea Kunz, diplomierte Orthoptistin HF
HOCH Health Ostschweiz, Kantonsspital St. Gallen
Rorschacher Strasse 95, 9007 St. Gallen
andrea.kunz@h-och.ch