

Inhaltsverzeichnis

1.	Begriffsbestimmung, Klassifikation und Pathophysiologie der Myoklonien	1
2.	Erbliche und exogene dementielle und/oder epileptische und/oder myoklonische Syndrome	9
2.1.	Myoklonische Syndrome	9
2.2.	Myoklonisch-epileptische Syndrome	9
2.3.	Myoklonisch-epileptisch-dementielle Syndrome	10
3.	Geschichte	11
3.1.	Progressive Myoklonusepilepsien (PME) mit intracerebraler Speicherung von Mucopolysacchariden	15
3.2.	Progressive Myoklonusepilepsien (PME) mit degenerativen Veränderungen cerebellarer und/oder extrapyramidalen Neuronensysteme	18
3.3.	Dyssynergia cerebellaris myoclonica (DCM) mit degenerativen Veränderungen cerebellarer Neuronensysteme	20
3.4.	Myoklonische Varianten der drei nachinfantilen Formen der amaurotischen Idiotie (MVI)	24
3.4.1.	Spätingfantile MVI	24
3.4.2.	Juvenile MVI	26
3.4.3.	Adulte MVI	27
4.	Fragestellung, Material und Untersuchungsgang	31
5.	Progressive Myoklonusepilepsien (PME) und Dyssynergia cerebellaris myoclonica (DCM)	34
5.1.	Pathomorphologische, genetische und klinische Datenauswertung sowie Datenvergleich der histologisch gesicherten Fälle	34
5.1.1.	Pathomorphologie	34
5.1.1.1.	Progressive Myoklonusepilepsien (PME) mit intracerebraler Speicherung von Mucopolysacchariden	34
5.1.1.1.1.	Früh- oder Hauptform der PME des Typs Lafora	34
5.1.1.1.2.	Spätform der PME des Typs Lafora	36
5.1.1.1.3.	„Acorpusculäre“ Form der PME	37
5.1.1.1.4.	„Laforakörperchen“ bei sonstigen neuropsychiatrischen Krankheiten	37
5.1.1.2.	Progressive Myoklonusepilepsien (PME) mit degenerativen Veränderungen cerebellarer und/oder extrapyramidalen Neuronensysteme	37
5.1.1.2.1.	PME-Fälle mit charakteristischen pathomorphologischen Befunden sowie zureichenden genetischen und klinischen Angaben	37
5.1.1.2.2.	PME-Fälle mit charakteristischen pathomorphologischen Befunden, jedoch ohne zureichende klinische und/oder genetische Angaben	39

5.1.1.2.3. PME-Fälle ohne zureichende genetische und/oder pathomorphologische Angaben	39
5.1.1.2.4. PME-Fälle (?) mit uncharakteristischen pathomorphologischen Befunden	40
5.1.1.2.5. Eine PME-Sonderform	40
5.1.1.3. Dyssynergia cerebellaris myoclonica (DCM) mit degenerativen Veränderungen cerebellarer Neuronensysteme	40
5.1.1.3.1. DCM-Fälle mit Zahnkern-Bindearmatrophie (Typ R. Hunt)	40
5.1.1.3.2. DCM- und DCM-ähnliche Fälle mit degenerativen Veränderungen sonstiger cerebellarer Neuronensysteme	41
5.1.1.4. Schwer klassifizierbare Fälle bzw. fragliche Sonderformen	42
5.1.2. Genetik	42
5.1.2.1. Progressive Myoklonusepilepsien (PME) mit intracerebraler Speicherung von Mucopolysacchariden	42
5.1.2.1.1. Früh- oder Hauptform der PME des Typs Lafora	42
5.1.2.1.2. Spätform der PME des Typs Lafora	44
5.1.2.1.3. „Acorpusculäre“ Form der PME	44
5.1.2.1.4. „Laforakörperchen“ bei sonstigen neuropsychiatrischen Krankheiten	45
5.1.2.2. Progressive Myoklonusepilepsien (PME) mit degenerativen Veränderungen cerebellarer und/oder extrapyramidalen Neuronensysteme	45
5.1.2.2.1. PME-Fälle mit charakteristischen pathomorphologischen Befunden sowie zureichenden genetischen und klinischen Angaben	45
5.1.2.2.2. PME-Fälle mit charakteristischen pathomorphologischen Befunden, jedoch ohne zureichende klinische und/oder genetische Angaben	46
5.1.2.2.3. PME-Fälle ohne zureichende genetische und/oder pathomorphologische Angaben	46
5.1.2.2.4. PME-Fälle (?) mit uncharakteristischen pathomorphologischen Befunden	47
5.1.2.2.5. Eine PME-Sonderform	47
5.1.2.3. Dyssynergia cerebellaris myoclonica (DCM) mit degenerativen Veränderungen cerebellarer Neuronensysteme	47
5.1.2.3.1. DCM-Fälle mit Zahnkern-Bindearmatrophie (Typ R. Hunt)	47
5.1.2.3.2. DCM- und DCM-ähnliche Fälle mit degenerativen Veränderungen sonstiger cerebellarer Neuronensysteme	48
5.1.2.4. Schwer klassifizierbare Fälle bzw. fragliche Sonderformen	49
5.1.3. Klinik	50
5.1.3.1. Progressive Myoklonusepilepsien (PME) mit intracerebraler Speicherung von Mucopolysacchariden	50
5.1.3.1.1. Früh- oder Hauptform der PME des Typs Lafora	50
5.1.3.1.2. Spätform der PME des Typs Lafora	56
5.1.3.1.3. „Acorpusculäre“ Form der PME	57
5.1.3.1.4. „Laforakörperchen“ bei sonstigen neuropsychiatrischen Krankheiten	59
5.1.3.2. Progressive Myoklonusepilepsien (PME) mit degenerativen Veränderungen cerebellarer und/oder extrapyramidalen Neuronensysteme	59
5.1.3.2.1. PME-Fälle mit charakteristischen pathomorphologischen Befunden sowie zureichenden genetischen und klinischen Angaben	59

5.1.3.2.2.	PME-Fälle mit charakteristischen pathomorphologischen Befunden, jedoch ohne zureichende klinische und/oder genetische Angaben . .	64
5.1.3.2.3.	PME-Fälle ohne zureichende genetische und/oder pathomorphologische Angaben	65
5.1.3.2.4.	PME-Fälle (?) mit uncharakteristischen pathomorpholog. Befunden .	66
5.1.3.2.5.	Eine PME-Sonderform	67
5.1.3.3.	Dyssynergia cerebellaris myoclonica (DCM) mit degenerativen Veränderungen cerebellarer Neuronensysteme	67
5.1.3.3.1.	DCM-Fälle mit Zahnkern-Bindearmatrophie (Typ R. Hunt) . . .	67
5.1.3.3.2.	DCM- und DCM-ähnliche Fälle mit degenerativen Veränderungen sonstiger cerebellarer Neuronensysteme	70
5.1.3.4.	Schwer klassifizierbare Fälle bzw. fragliche Sonderformen	72
5.1.4.	Besprechung der Ergebnisse	73
5.2.	Genetische und klinische Datenauswertung sowie Datenvergleich der klinisch wahrscheinlichen und histologisch gesicherten Fälle	88
5.2.1.	Klinisch wahrscheinliche Fälle der progressiven Myoklonusepilepsien (PME)	88
5.2.1.1.	Wahrscheinlich autosomal recessiv erbliche PME-Fälle	88
5.2.1.1.1.	PME-Geschwister- und Einzelfälle mit kürzerem Krankheitsverlauf und vorwiegend schwerer Symptomenausprägung	88
5.2.1.1.2.	PME-Geschwisterfälle und ein PME-Einzelfall mit längerem Krankheitsverlauf und vorwiegend leichter Symptomenausprägung . . .	89
5.2.1.1.3.	Die PME-Fälle Lundborgs	91
5.2.1.1.4.	Schwer zuzuordnende PME-Geschwisterfälle und die PME-Fälle von Harenko und Toivakka	91
5.2.1.2.	Wahrscheinlich autosomal dominant erbliche PME-Fälle	92
5.2.1.3.	Fraglich unregelmäßig autosomal dominant erbliche PME-Fälle . .	93
5.2.1.4.	Fragliche PME-Sonderformen	94
5.2.1.5.	PME-Fälle mit unklarem Erbgang	95
5.2.1.6.	PME-Einzelfälle ohne Blutsverwandtschaft der Eltern	96
5.2.2.	Klinisch wahrscheinliche Fälle der Dyssynergia cerebellaris myoclonica (DCM) und ähnlicher Krankheitsbilder	96
5.2.2.1.	Wahrscheinlich autosomal recessiv erbliche DCM-Geschwister- und Einzelfälle	96
5.2.2.2.	Geschwister- und Einzelfälle (?) der autosomal recessiv erblichen Friedreichschen Ataxie mit Myoklonien	98
5.2.2.3.	Fraglich oder wahrscheinlich autosomal dominant erbliche DCM-Fälle	98
5.2.2.4.	Fraglich oder wahrscheinlich autosomal dominant erbliche DCM-ähnliche Fälle	100
5.2.2.5.	DCM-Fälle mit unklarem Erbgang	101
5.2.2.6.	Fragliche DCM-Sonderformen	102
5.2.2.7.	DCM-Einzelfälle ohne Blutsverwandtschaft der Eltern	103
5.2.3.	Besprechung der Ergebnisse	104
6.	Die myoklonischen Varianten der drei nachinfantilen Formen der amaurotischen Idiotie (MVI)	111
6.1.	Pathomorphologie und Biochemie	111

6.2.	Genetik	113
6.2.1.	Spätingfantile MVI	113
6.2.2.	Juvenile MVI	113
6.2.3.	Adulte MVI	113
6.3.	Klinik	114
6.3.1.	Spätingfantile MVI	114
6.3.2.	Juvenile MVI	115
6.3.3.	Adulte MVI	116
6.4.	Besprechung der Ergebnisse	117
6.5.	Fragliche Sonderformen der amaurotischen Idiotie <i>mit und ohne</i> Myoklonien	119
7.	Psychopathologie	121
7.1.	Progressive Myoklonusepilepsien (PME) und Dyssynergia cerebellaris myoclonica (DCM)	121
7.1.1.	Die autosomal recessiv erblichen PME-Krankheitsformen des Typs Lafora	121
7.1.2.	Die degenerative PME-Krankheitsgruppe	124
7.1.3.	Die DCM-Krankheitsgruppe	125
7.1.4.	Besprechung der Ergebnisse	126
7.2.	Myoklonische Varianten der drei nachinfantilen Formen der amaurotischen Idiotie (MVI)	129
7.2.1.	Spätingfantile MVI	129
7.2.2.	Juvenile MVI	130
7.2.3.	Adulte MVI	131
7.2.4.	Besprechung der Ergebnisse	133
8.	Differentialdiagnose	135
8.1.	Die erblichen myoklonisch-epileptisch-dementiellen Kernsyndrome und die exogenen dementiellen und/oder epileptischen und/oder myoklonischen Syndrome	135
8.2.	Die verschiedenen Krankheitsformen der erblichen myoklonisch-epileptisch- dementiellen Kernsyndrome	136
8.3.	Die erblichen myoklonisch-epileptisch-dementiellen Kernsyndrome und die sonstigen erblichen dementiellen und/oder epileptischen und/oder myoklonischen Syndrome	139
9.	Eugenik	143
10.	Zusammenfassende Schlußbetrachtungen und Anregungen für künftige Untersuchungen	146
11.	Kasuistischer Anhang	164
11.1.	Histologisch gesicherte Fälle der progressiven Myoklonusepilepsien (PME)	164
11.1.1.	Wahrscheinlich autosomal recessiv erbliche Geschwister- und Einzel- fälle der Früh- oder Hauptform der PME des Typs Lafora	164
11.1.2.	Wahrscheinlich autosomal dominant erbliche PME-Fälle mit degenerativen ZNS-Veränderungen	171

11.1.3.	Ein PME-Einzelfall mit degenerativen Veränderungen der unteren Oliven	176
11.2.	Klinisch wahrscheinliche Fälle der progressiven Myoklonusepilepsien (PME) und Dyssynergia cerebellaris myoclonica (DCM)	178
11.2.1.	Wahrscheinlich autosomal recessiv erbliche PME-Fälle	178
11.2.1.1.	PME-Geschwisterfälle mit längerem Krankheitsverlauf und vorwiegend leichter Symptomenausprägung	178
11.2.1.2.	PME-Einzelfälle mit längerem Krankheitsverlauf und/oder vorwiegend leichter Symptomenausprägung	186
11.2.2.	PME-Fälle mit unklarem Erbgang	194
11.2.3.	Ein wahrscheinlich autosomal recessiv erblicher DCM-Einzelfall — ohne Grand mal-Epilepsie — ohne Friedreich-ähnliches Syndrom	204
11.2.4.	Wahrscheinlich autosomal dominant erbliche DCM-Fälle	206
11.2.5.	DCM-Fälle mit unklarem Erbgang	211
11.3.	Histologisch gesicherte Fälle der myoklonischen Varianten der drei nachinfantilen Formen der amaurotischen Idiotie (MVI)	219
11.3.1.	Wahrscheinlich autosomal recessiv erbliche Geschwister- und Einzelfälle der spätinfantilen MVI	219
11.3.2.	Ein wahrscheinlich autosomal recessiv erblicher Einzelfall der adulten MVI	230
12.	Zusammenfassung	232
13.	Summary	234
14.	Literatur	236
15.	Sachverzeichnis	250