

Dystonie Plus-Syndrome und heredodegenerative Dystonien

Dystonie Plus-Syndrome	Heredodegenerative Dystonien
<ul style="list-style-type: none"> • Myoklonus-Dystonie (DYT 11) – AD • Dopa-responsive Dystonie (evtl. mit Parkinsonismus) ○ Tyrosin-Hydroxylase-Mangel – AR ○ Aromatische L-Aminosäure De- carboxylase-Mangel – AR ○ Biotpterin-Mangel-Erkrän- kungen: GTP-Zyklohydrolase I-Mangel (DYT 5) – AD Dihydropteridine-Reduktase- Mangel – AR 6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin- Synthetase-Mangel – AR Sepiapterin-Reduktase-Man- gel – AD 	<ul style="list-style-type: none"> • Lubag (Dystonie-Parkinsonismus) (DYT 3) • Rapid Onset Dystonia-Parkinsonism (DYT 12) • Juveniler Parkinsonismus • Juveniler M. Huntington • Pantothenatkinase-assoziierte Neurodegeneration (PKAN) • Progressive pallidale Degeneration • Chorea-Akanthozytose • McLeod-Syndrom • M. Wilson • Friedreich-Ataxie • Einige autosomal dominante spinocerebelläre Ataxien • Dentato-rubro-pallido-lysiale Atrophie • Ataxia teleangiectasia • Mohr-Tranebjaerg-Syndrom • Aicardie-Goutière-Syndrom • Striato-pallido-dentale Kalzinose • Intraneuronale Einschlusskörperchen-Erkrankung • Rett-Syndrom • Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung • Mitochondriale Zytopathie ○ Leigh-, Leber-Syndrom ○ MELAS • Aminosäure-Stoffwechsel-Störungen ○ Glutarazidurie Typ 1 ○ D-2-Hydroxyglutarazidurie ○ Methylmalonische Azidurie ○ Homozysteinurie ○ Phenylketonurie ○ Hartnup-Erkrankung ○ Biotinidase-Mangel • Galaktosämie • Kreatin-Mangel-Erkrankungen • Lesh-Nyhan Syndrom • Lipidspeicher-Erkrankungen Niemann-Pick-Typ C (Dystone Lipidose) Zeroid-Lipofuszinose • Sphingolipidosen ○ Metachromatische Leukodystrophie ○ GM1-Gangliosidose ○ GM2-Gangliosidose ○ M. Gaucher ○ M. Krabbe • Mucopolysaccharidosen • Fucosidose

AD = Autosomal dominant, AR = autosomal rezessiv, DYP = Dystonie Genort