Inzending NVKN voorjaarsvergadering

Titel: Behind blue eyes – het belang van onderzoek van oculomotoriek

Aard van de presentatie: Illustratieve casus

Auteur: Dr. H. (Wieke) Eggink, kinderneuroloog i.o.;

Dr. A.M.M. van der Stouwe, neuroloog i.o, Dr. D.A. Sival, kinderneuroloog; Drs. C.C. Verschuuren-Bemelmans, klinisch geneticus; Prof. Dr. T.J. De Koning, kinderarts metabole ziekten; Prof. Dr. M.A.J. de Koning-Tijssen, neuroloog, UMCG, Movement Disorders Expertise Center Groningen

Samenvatting

We beschrijven een 14-jarige jongen die zich op 8-jarige leeftijd voor het eerst bij ons presenteerde met een complexe bewegingsstoornis. Wij zagen een jongen met een normaal intellect, een snelle vermoeidheid en een gegeneraliseerde gecombineerde dystonie en chorea. Aanvullend onderzoek bestaande uit bloedonderzoek inclusief metabole bepalingen, MRI en genetisch onderzoek naar NKX2-1 en een WES bewegingsstoornissen waren niet afwijkend. Over de jaren werd hij poliklinisch gecontroleerd, waarbij hij een langzaam maar progressieve polyneuropathie ontwikkelde. Voor de dystonie werd trihexifenidyl voorgeschreven met enig effect. Echter begon hij rond die tijd ook oogklachten aan te geven. Deze werden initieel geduid bij de trihexifenidyl, maar verergerden ondanks afbouwen. Bij hernieuwd neurologisch onderzoek zagen we de bekende chorea, dystonie, polyneuropathie en (sensibele) ataxie. Daarnaast waren er fors afwijkende oculomotoriekstoornissen met trage volgbewegingen en trage initiatie en uitvoering van saccades passend bij een oculmotore apraxie. Er werd een her-analyse van de WES data gericht op AOA-geassocieerde genen gedaan waarbij deletie en duplicatie van het PNKP gen, passend in het kader van een ocolomotore apraxie en ataxie type 4. Deze casus illustreert het belang van een oogbewegingsonderzoek, omdat dit de clue voor de diagnose kan geven.