***Snelle progressie bij een langzaam progressieve ziekte, wat is er aan de hand?***

Auteurs: Nienke J.H. van Os, Jasmijn Hebbink, Michel A.A.P. Willemsen
Afdeling Kinderneurologie, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen

Casusbeschrijving: Een 28-jarige patiënte met de klassieke vorm van de neurodegeneratieve ziekte ataxia-teleangiëctasia presenteerde zich op het spreekuur met toename van bekende dystonie van de nek. Twee maanden later presenteerde zij zich opnieuw met progressie van klachten die passen bij de ziekte, zoals slikproblemen waardoor gewichtsverlies, vergeetachtigheid, apathie, slaapproblemen en af en toe incontinentie. Echter, de mate van progressie is niet passend bij ataxia-teleangiëctasia. Daarnaast is patiënte compound heterozygoot voor twee mutaties in het *ATM* gen die geassocieerd zijn met een milder ziektebeloop. Een week later is er bij neurologisch onderzoek een parese rechts aanwezig. Aanvullend onderzoek toont een frontaal meningeoom met midlineshift. Patiënte wordt geopereerd en herstelt goed. Twee maanden later presenteert zij zich opnieuw met toename van bekende slikproblemen en een ptosis. Aanvullende diagnostiek middels single fiber EMG toont een stoornis van de neuromusculaire overgang. Anti-acetylcholine antistoffen zijn positief. Uitgebreide screening naar een thymoom of andere onderliggende maligniteit toonde geen verklaring. Deze casus illustreert hoe moeilijk het kan zijn om tijdig een tweede neurologische diagnose te stellen bij een patiënt met een neurodegeneratieve ziekte.