



Anamnese

50-jähriger Patient mit progredienter Störung des Kurzzeitgedächtnisses; familiäre Vorbelastung durch den Vater, der im Alter von 42 Jahren an Alzheimer erkrankte.

Radiologische und quantitative Analyse

Die Voxel-basierte Morphometrie (A) zeigt Reduktionen der grauen Substanz im Precuneus (gelber Pfeil) und im Bereich des Hippokampus (rot). Die Volumetrie zeigt gegenüber der altersentsprechenden Kontrollgruppe von gesunden Probanden eine Verminderung des Volumens der grauen Substanz (GM) im Parietallappen (linksbetont) (B). Die Schädigung im Hippokampus ist noch nicht so ausgeprägt, dass das Gesamtvolumen des Hippokampus auffällig ist (C).

Diagnose

Juvenile Alzheimer-Erkrankung mit Defiziten in der verbalen und nicht-verbalen Gedächtnisfunktion. MMSE 27 (von 30 Punkten). Alzheimer-typischer Befund im Liquor. MRT-Schädigungsmuster übereinstimmend mit einer juvenilen Alzheimer-Erkrankung. Nachweis einer Neumutation im PSEN1 Gen. Weitere Details in [1].

Therapieansatz: Antidementiva-Therapie

[1] Luedecke D et al. A novel presenilin 1 mutation (Ala275Val) as cause of early-onset familial Alzheimer disease. Neuroscience Letters 566 (2014) 115–119.

Wir danken Dr. Dr. Kai Boelmans vom Uniklinikum Würzburg und der radiologischen Praxis Dr. Amirfallah in Dortmund für die Bereitstellung dieses Falles.