

A person in a white lab coat is walking on a large, stylized blue neuron structure. The neuron has a large cell body and several branching processes. The background is a light blue color with a network of smaller, fainter neuron structures. The overall image is a conceptual representation of neuroscience.

OBACH-KLINIK

UPDATE ZNS BEWEGUNGSSTÖRUNGEN

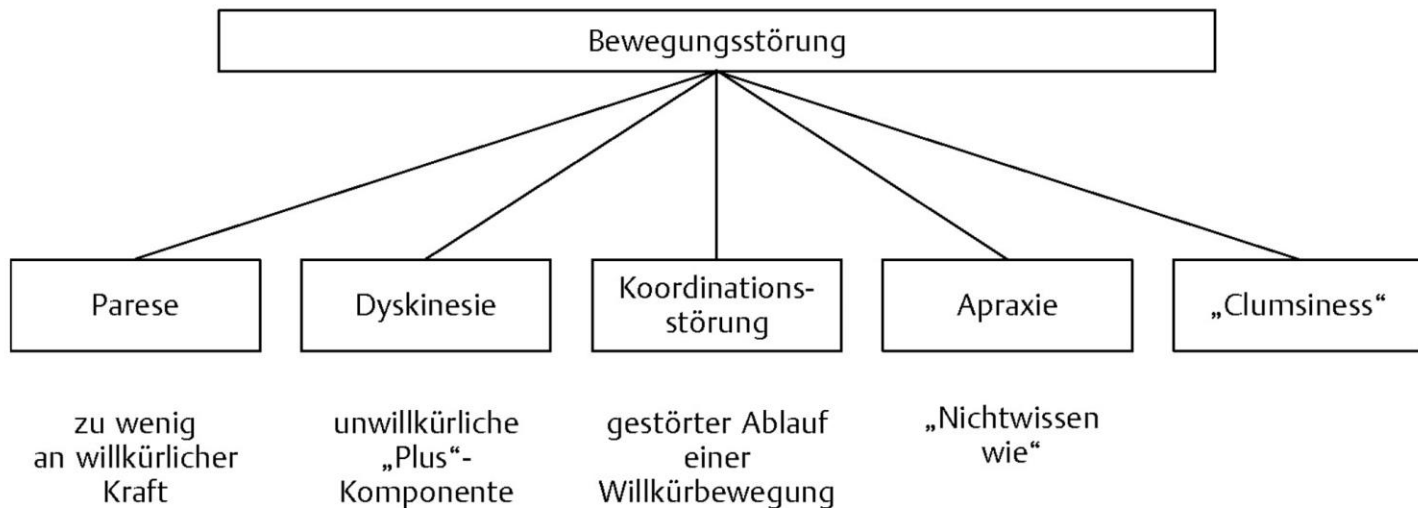
Bürgerspital
Solothurn

solothurner
spitäler **so**H

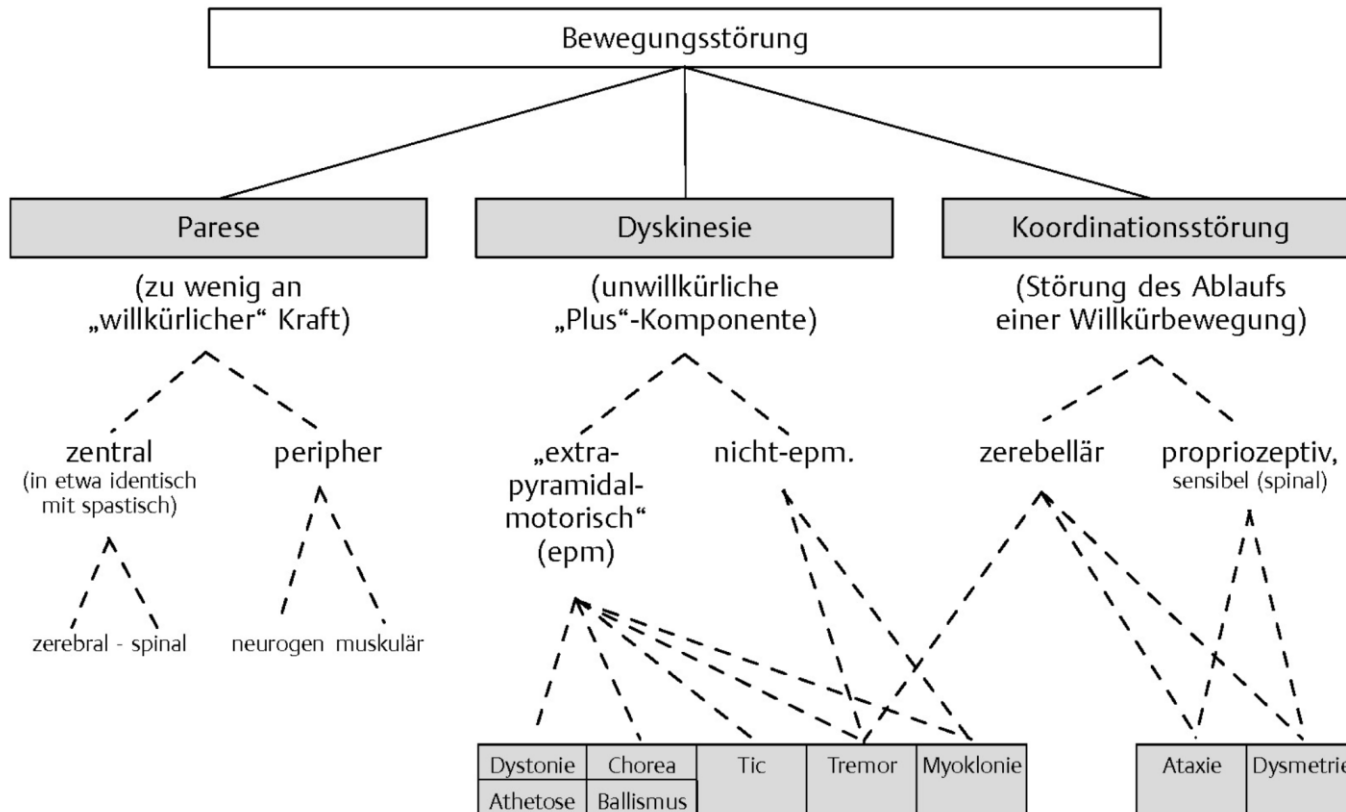
BEWEGUNGSSTÖRUNGEN EINTEILUNG

Good to know

- Unwillkürliche Bewegungen sind häufig ab dem 50. Lebensjahr
- Die häufigsten sind: essentieller Tremor und Restless-Legs-Syndrom



BEWEGUNGSSTÖRUNGEN EINTEILUNG



BEGRIFFSERKLÄRUNG

Bewegungsstörung	Klinische Zeichen	Ätiologie (Beispiele)
Akathisie	Unfähigkeit, ruhig zu sitzen, auf der Stelle treten und andere zwecklose, oft komplexe Bewegungen bei subjektivem Erlebnis von innerer Unruhe	Neuroleptikatherapie
Akinese (Synonym verwendet Bradyhypokinese)	Bewegungsverlangsamung = <i>Bradykinese</i> Verminderung der Bewegungsamplituden und Spontanbewegungen = <i>Hypokinese</i> (Armemitschwingen, Mikrographie) Hemmung der Bewegungsinitiation = <i>Akinese</i> im engeren Sinn (Starthemmung)	Idiopathisches und sekundäre Parkinson-Syndrome
Athetose	Wurmförmige, langsame Bewegungen, vorwiegend distal an den Extremitäten (langsame, distale Form der Chorea)	Perinataler Hirnschaden
Ataxie	Störungen in der Bewegungskoordination und Gleichgewichtsregulation	Kleinhirnaffektionen
Ballismus	Abrupte, proximal betonte, ausholende, schleudernde oder wurfartige Bewegungen einer Extremität	Ischämie im kontralateralen Nucleus subthalamicus
Chorea	Schnelle, unregelmäßig auftretende ruckartige Bewegungen, wie »zufällig« von einer Körperregion in eine andere wechselnd	Degenerative (Huntington-Chorea), ischämische, toxische, entzündliche ZNS-Erkrankungen
Dyskinesien	Traditioneller Überbegriff für durch Medikamente induzierte Überschussbewegungen	Neuroleptika, L-Dopa
Dysmetrie	Falsche Zielbewegungen, bei überschießenden Bewegungen oft mit Korrekturen, Hypermetrie	Zerebelläre Störungen
Dystonie	Anhaltende Muskelkontraktionen, die repetitive Bewegungen und abnorme Haltungen verursachen (Torticollis spasmodicus, Schreibkrampf)	Idiopathisch
Myoklonus	Rasche Muskelzuckungen wie die Reaktion eines Muskels auf kurze elektrische Stimuli, willkürlich nicht unterdrückbar	Allgemeines ZNS-Symptom, auch physiologisch auftretend als Einschlafmyoklonien
Rigor	Wächserne Erhöhung des Muskeltonus	Parkinson-Syndrome
Tics	Plötzliche, arrhythmische, stereotype motorische Bewegungen oder Lautäußerungen. Tics können über kurze Zeit mit einer innerlich wachsenden Spannung unterdrückt werden.	Meist idiopathisch
Tremor	Rhythmische, annähernd amplitudengleiche oszillierende (sinusoidale) Bewegungen (Ruhe-, Halte- und Aktionstremor, Intentionstremor)	Zahlreiche neurologische und internistische Affektionen

URSACHEN VON AKUTEN BEWEGUNGSSTÖRUNGEN

Ursache	Beispiele
Medikamente	
• Dyskinesien	• Dopaminrezeptor-Antagonisten (Neuroleptika, Metoclopramid, Perphenazin, Flunarizin, Cinnarizin), L-Dopa (bei Parkinson-Krankheit)
• Dystonien	• Carbamazepin, Phenytoin, Antidepressiva (Amitriptylin, Doxepin, Imipramin, Fluoxetin, Paroxetin), orale Kontrazeptiva
• Tremor	• Lithium, Schilddrüsenmedikamente, Valproat, Antidepressiva, Sympathikomimetika, Theophyllin, Diclofenac, Ciclosporin, Amiodaron, Kortikosteroide, Tamoxifen, Neuroleptika
• Myoklonus	• Antidepressiva, Lithium, Diclofenac
entzündlich	Autoimmunkrankheiten (Lupus erythematodes, Hashimoto-Enzephalopathie, Anti-NMDA-Rezeptor-Enzephalitis), virale Enzephalitis, Sepsis, Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, Multiple Sklerose
metabolisch	urämische Enzephalopathie, hepatische Enzephalopathie, hypoxisch-ischämische Enzephalopathie, Hyperthyreose, Hyperglykämie
vaskulär	Infarkt (Nucl. subthalamicus, Hirnstamm), subkortikale vaskuläre Enzephalopathie
toxisch	Alkohol-/Drogenentzug

HÄUFIGE ERREGER BEI INFEKTIÖS BEDINGTEN BEWEGUNGS- STÖRUNGEN

	Tremor	Chorea	Myoklonus	Tics	Dystonie	Ataxie
HIV +/- Toxoplasmose	+	+	+		+	
Arbovirus	+					+
Treponema pallidum		+				
Mykoplasmen, Legionellen		+	+		+	+
CMV, VZV, HSV		+		+		+
EBV		+				+
Influenza		+				+
Masern- und Mumpsvirus		+	+			+
Enteroviren		+				
Mykobakterium tuberculosis		+				
Prionen		+	+			+

HIV = humanes Immundefizienz-Virus; CMV = Zytomegalie-Virus; VZV = Varizella-Zoster-Virus; HSV = Herpes-simplex-Virus; EBV = Epstein-Barr-Virus

PARANEOPLASTISCHE SYNDROME

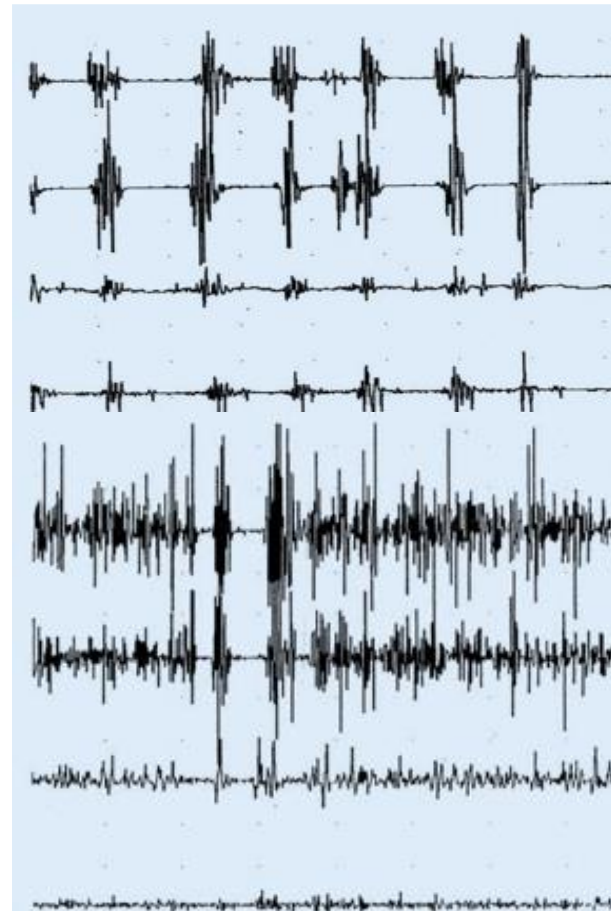
Antikörper	Assoziierte Tumoren	Klinisches Syndrom	Bewegungsstörung
Ak gegen intrazelluläre Antigene			
Anti-Hu	kleinzelliges Bronchus-CA	Enzephalomyelitis, limbische Enzephalitis	Ataxie, Pseudoathetose
Anti-Ma2	testikuläre Keimzelltumoren, kleinzelliges Bronchus-CA	limbische Enzephalitis, Hirnstammenzephalitis, Narkolepsie	Ataxie, hypokinetisch-rigide Störungen
Anti-CV2 (CRMP 5)	kleinzelliges Bronchus-CA, Mamma-CA, Non-Hodgkin-Lymphom	limbische Enzephalitis, Enzephalomyelitis, Uveitis, Retinitis	Chorea, Dystonie, Ballismus, Ataxie
Anti-Amphiphysin	Mamma-CA, kleinzelliges Bronchus-CA	Enzephalomyelitis	Stiff-Person-Syndrom, Myoklonus
Anti-Yo (PCA 1)	Mamma-CA, Ovarial-CA		Ataxie, Chorea
Anti-Ri (ANNA 2)	Mamma-CA, kleinzelliges Bronchus-CA	Hirnstammenzephalitis	Ataxie, Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom
Anti-Tr	Hodgkin-Lymphom	limbische Enzephalitis	Ataxie
AK gegen Oberflächen-Proteine			
Anti-LGI1	kleinzelliges Bronchus-CA, Keimzelltumoren	Enzephalitis, limbische Enzephalitis	REM-Schlaf-Verhaltensstörung, Myoklonus, Neuromyotonie
Anti-CASPR2	kleinzelliges Bronchus-CA, Thymom	Enzephalitis	Myokymien, Myotonie
Anti-NMDAR	Keimzelltumoren, kleinzelliges Bronchus-CA, Mamma-CA	Enzephalitis	Dyskinesien, Dystonie, Choreoathetose, Rigor
Anti-GABA	kleinzelliges Bronchus-CA	limbische Enzephalitis, Epilepsie	orolinguale Dyskinesien
Anti-mGluR1 und -mGluR5	Hodgkin-Lymphom	Enzephalitis	Ataxie
Anti-VGCC	kleinzelliges Bronchus-CA	Lambert-Eaton-Syndrom	Ataxie
Andere			
Anti-Glycin	kleinzelliges Bronchus-CA	Enzephalomyelitis	Ataxie, Stiff-Person-Syndrom, Myoklonus, Rigor
Anti-GAD	Thymom	limbische Enzephalitis, Diabetes mellitus	Stiff-Person-Syndrom, Ataxie

ANNA = anti neuronal antibodies; PCA = Purkinje cell antibodies; CV2 = cronevinten 2; CRMP 5 = collapsing response mediator protein 5

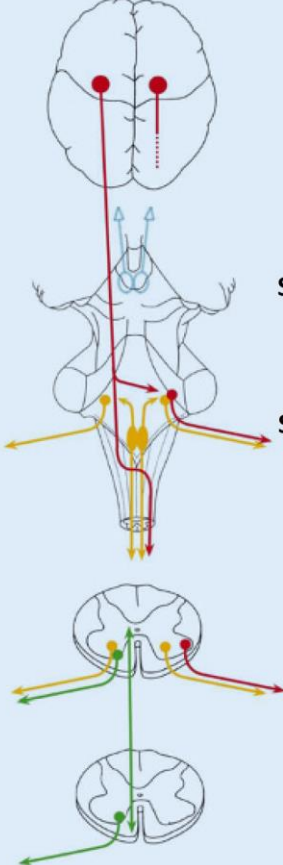
modifiziert nach Baizabal-Carvallo JF und Jankovic J, Mov Disord 2012

MYOKLONIEN

Kategorie/ Häufigkeit ^a	Charakteristikum	Beispiele
Physiologisch k. A.	Gesunde	Schluckauf Einschlafmyoklonien Erschrecken
Epileptisch 17 %	Symptom einer chronischen Epilepsie	Epilepsia partialis continua Photosensitiver Myoklonus Infantile/juvenile Myoklonusepilepsie Progressive Myoklonusepilepsie Neuronale Zeroidlipofuszinose
Symptomatisch 83 %	Symptom einer meist progressiven Enzephalopathie; I. d. R. weitere neurologische Symptome	Hereditäre (a. d.) oder sporadische essenzielle Myoklonie Myoklonus-Dystonie-Syndrom, hereditäre Hyperreflexie Speicherkrankheiten, Demenzen Spinocerebelläre Degenerationen Andere Enzephalopathien (z. B. infektiös, me- tabolisch, medikamentös-toxisch, physikalisch, immunogen) Psychogen (>100 Krankheitsentitäten)



MYOKLONIEN URSPRUNG



	Beispiele	Unterscheidungsmerkmale	
		Spontane Myoklonien	Reflexmyoklonien
Kortikal	EPC, Asterixis, PME, Lance-Adams-Syndrom	einseitig-synchron (beidseitig-asynchron) Hand>Gesicht>Fuß	ein-(gleich-)seitig Hand > Fuß > Rumpf
Subkortikal-kortikal	Absencen, CJD, primär generalisierte myoklonische Anfälle	generalisiert, bilateral-synchron	??
Subkortikal-supraspinal	Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom Hyperekplexie, retikulärer Reflexmyoklonus	generalisiert, bilateral-synchron	generalisiert, bilateral-synchron
Spinal	segmentaler Myoklonus ? propriospinaler Myoklonus	benachbarte Myotome oder bilateral-synchron	bilateral-synchron, Übergang in Spasmen

THERAPIEALGORHYTHMUS BEI MYOKLONIEN

	Beispiele	Pharmakotherapie	
		1. Wahl	2. Wahl
Kortikal	Epilepsia partialis continua, Asterixis, Lance-Adams-Syndrom, progressive Myoklonusepilepsie	Valproat, Levetiracetam, Clonazepam	Topiramat, Zonisamid oder Primidon bzw. Phenobarbital
Subkortikal-kortikal	Absencen, primär generalisierte myoklonische Anfälle, Creutzfeldt-Jakob-Krankheit	Valproat, Levetiracetam, Clonazepam	Lisurid (0,1–0,15 mg/Tag i. v.), L-5-OH-Tryptophan (bis 4 g/Tag) plus Benserazid oder Carbidopa
Subkortikal-supraspinal	Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom, Hyperekplexie, retikulärer Reflexmyoklonus	Clonazepam	Levetiracetam, ggf. Botox
Spinal	Segmentaler Myoklonus, propriospinaler Myoklonus	Clonazepam	Levetiracetam, ggf. Botox
Peripher	Spasmus hemifacialis, chronische Nervenleision	Botox	Carbamazepin

TREMOR

Diagnose	Frequenz	Aktivität		
		Ruhe	Haltein- ner- vation	Ziel- bewegung
physiologischer Tremor		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
verstärkter physiologischer Tremor		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
essenzielle Tremorsyndrome				
• klassischer essenzieller Tremor		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
• orthostatischer Tremor		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
• aufgabe- und lageabhängiger Tremor		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
dystoner Tremor		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Parkinson-Tremor		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
zerebellärer Tremor		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Holmes-Tremor		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gaumensegeltremor		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
neuropathisches Tremorsyndrom		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
medikamenteninduzierter und toxischer Tremor		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
psychogener Tremor		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

0 5 10 15 Hz

Frequenzbereich

häufige Frequenz seltene Frequenz niedrig mittel hoch

notwendig für Diagnose kann vorhanden sein

Differenzialdiagnose: Essenzieller Tremor vs. Parkinson-Tremor

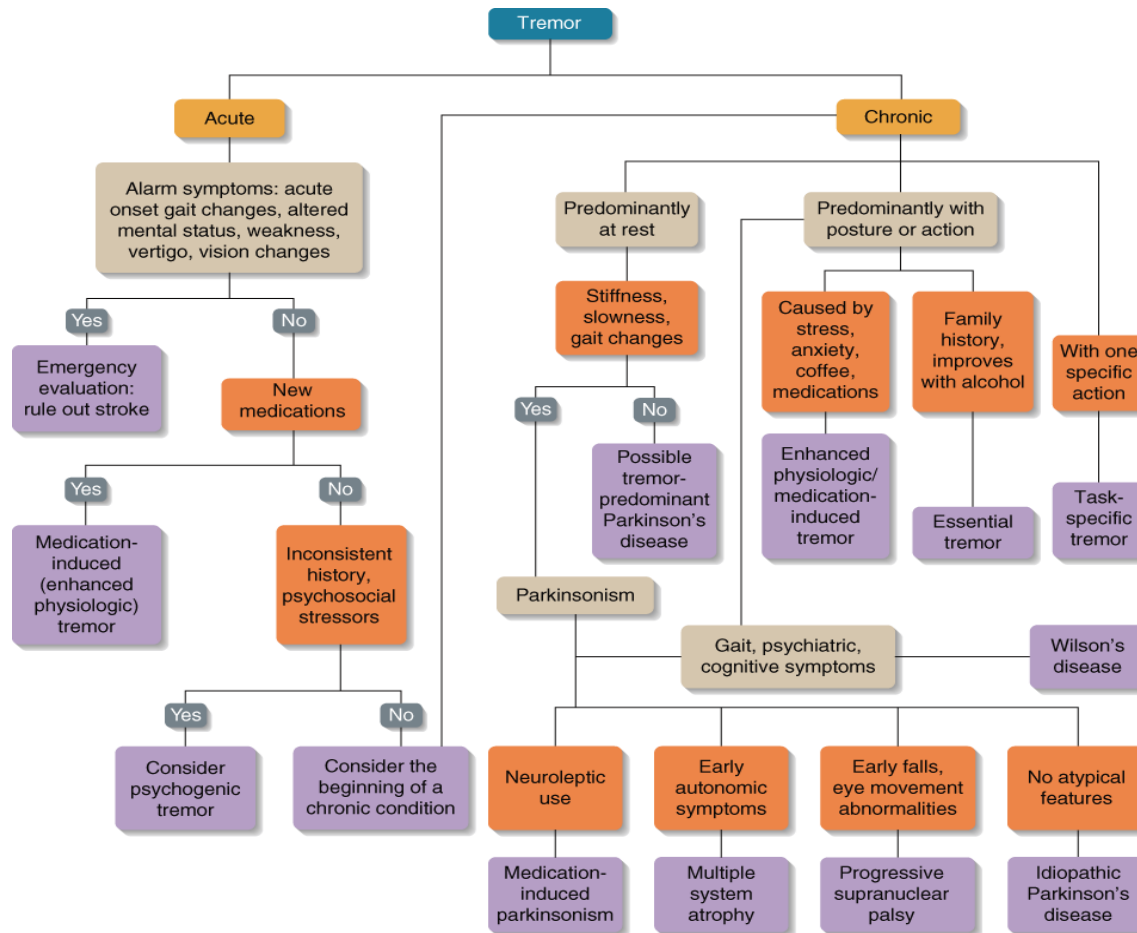
	Essenzieller Tremor	Morbus Parkinson
Ruhetremor	+	+++
Tremor-Seitenbetonung	+	+++
Beinbeteiligung	+	+++
Kopfbeteiligung	+++	-
Stimmbeteiligung	+++	-
Alkoholsensitivität	+++	-
Zahnradphänomen	+	++
Positive Familienanamnese	+++	-
Ansprechen auf Dopaminergika	-	+++

THERAPIE DES TREMORS

Therapie des Tremors. In Klammern: Evidenzklassen

	1. Wahl	zusätzlich (fakultativ)	2. Wahl	3. Wahl	Operative Maßnahmen bei unzureichendem Effekt der Medikation
Tremor bei M. Parkinson	Dopaminagonisten (Ia)	Levodopa (Ia), Anticholinergika (III) (Biperiden, Bornaaprin) Budipin (II)	Clorzapin , Propranolol		tiefe Hirnstimulation (vornehmlich Nc. subthalamicus, Ausnahme: Nc. VIM des Thalamus)
essenzieller Tremor	Propranolol (Ia), Primidon (Ia), Kombination Propranolol/Primidon		Gabapentin (I), Topiramat (I), Atenolol, Sotalol	Clonazepam, Clorzapin	tiefe Hirnstimulation (Nc. VIM des Thalamus)
Kleinhirntremor	nur geringe Erfolgsaussichten mit: Carbamazepin, Ondansetron		experimentell: 4-Aminopyridin (zugelassen als Fampyra für Gangstörung bei MS)		Erfolgsaussichten bei ausgewählten Patienten: tiefe Hirnstimulation (Nc. VIM des Thalamus)
dystoner Tremor	lokale Injektion von Botulinumtoxin		wie Behandlung der Dystonie: Trihexyphenidyl, Biperiden, Benzodiazepine		
verstärkter physiologischer Tremor	Diagnostik und Behandlung der Ursache (z. B. Hyperthyreose, B-12-Mangel, Medikamente)				
orthostatischer Tremor	Gabapentin (Ib)		Clonazepam, Primidon (II)		

VORGEHENSWEISE BEI TREMOR



EINTEILUNG DES PARKINSONSYNDROMS

1. Das familiäre Parkinson-Syndrom

- Selten; streng vererbte Formen, benannt nach Genort (z.B. PARK1 usw.)

2. Das Idiopathische Parkinson-Syndrom (IPS) = M. Parkinson

- häufigstes aller Parkinson-Syndrome **80%**

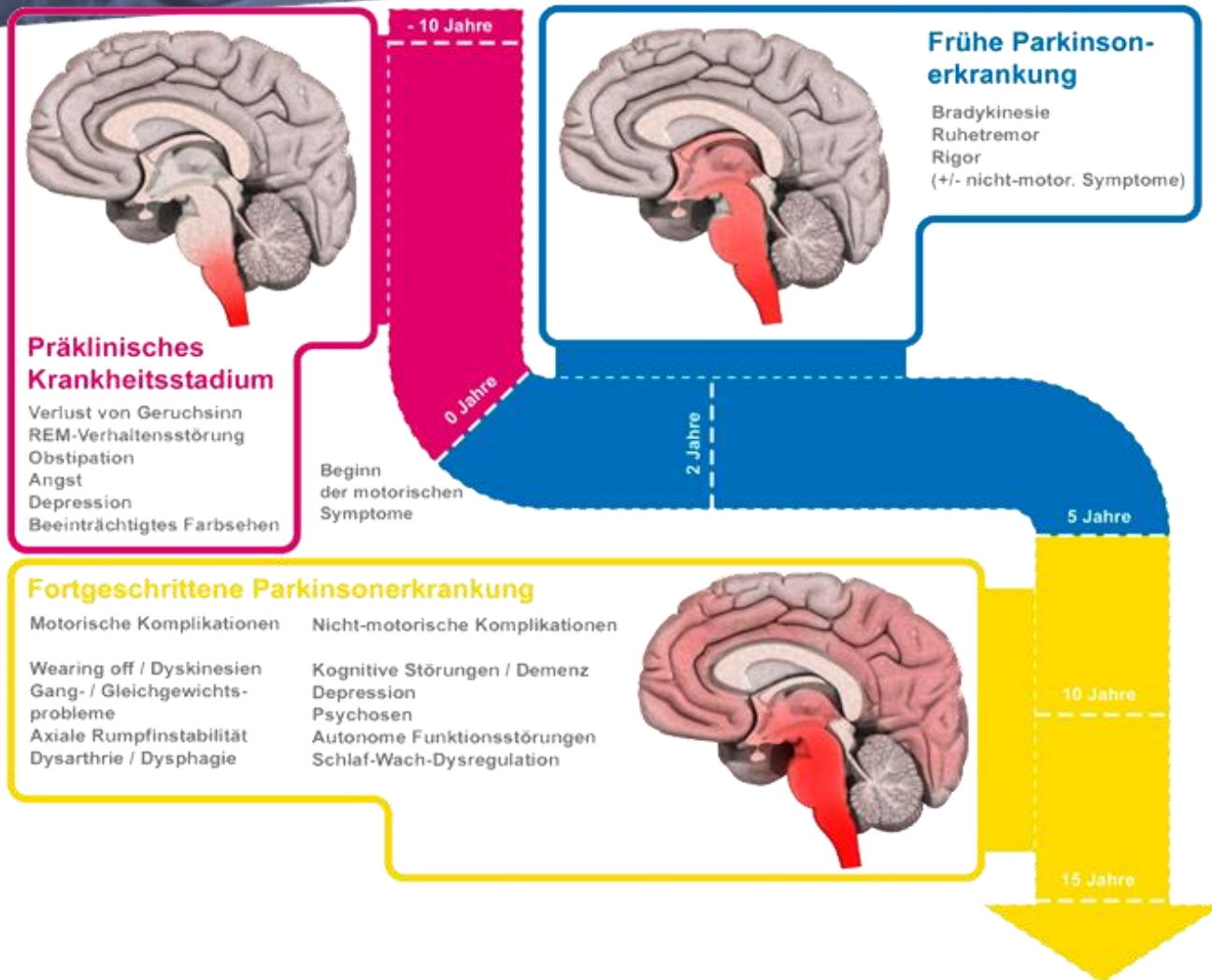
3. Symptomatische (sekundäre) Parkinson-Syndrome

- vaskulär, z.B. bei vaskulären Enzephalopathie
- Medikamenten induziert (Neuroleptika, Domperidon, etc.)
- posttraumatisch (z.B. Boxer-Enzephalopathie)
- toxininduziert (z.B. Kohlenmonoxid, Mangan, MPTP)
- entzündlich (z.B. nach Economo-Grippe, HIV-Enzephalopathie)
- metabolisch (z.B. Morbus Wilson)

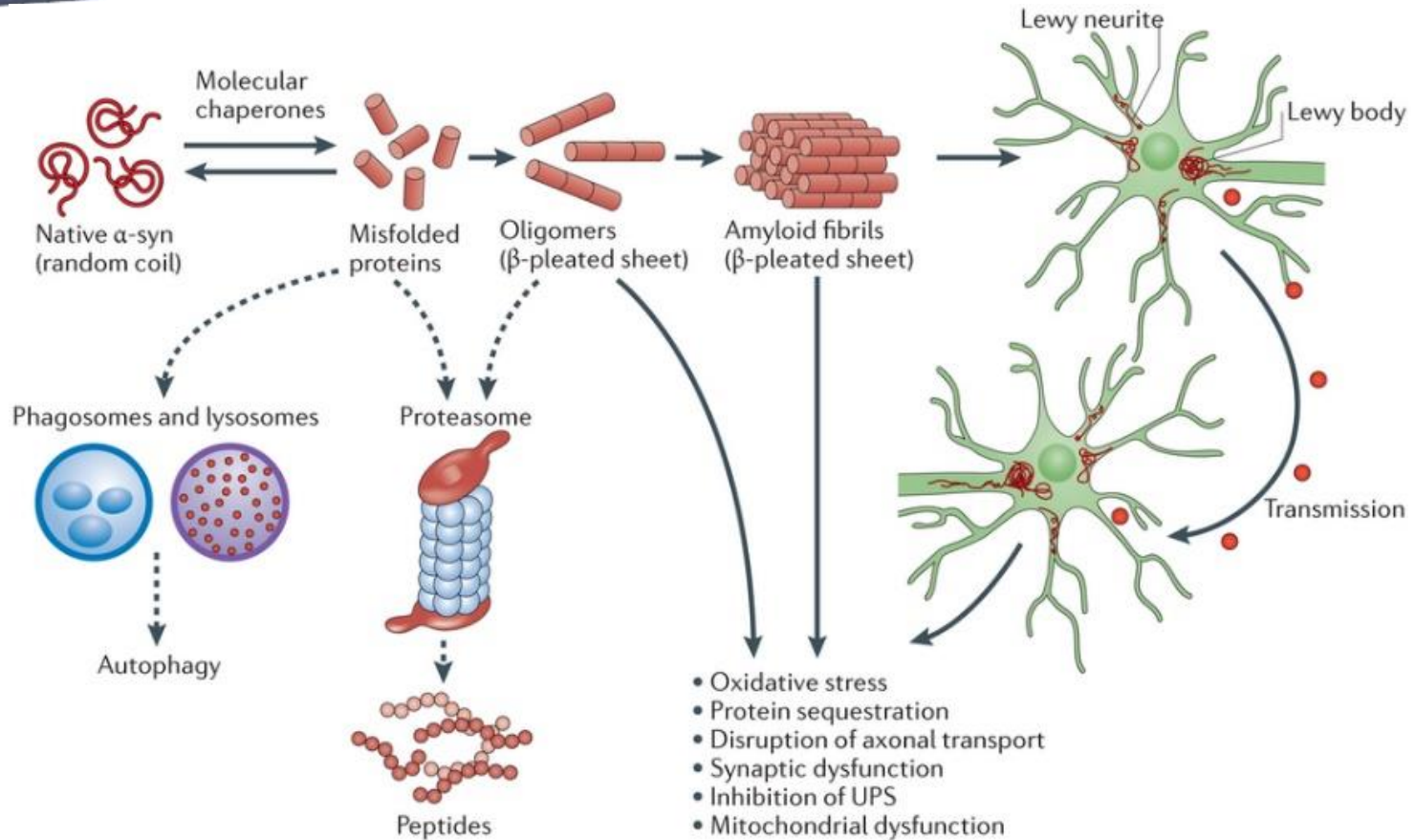
4. Parkinson-Syndrome im Rahmen anderer neurodegenerativer Erkrankungen („atypische Parkinson-Syndrome“)

- Multisystematrophie (MSA)
- Progressive supranukleäre Blickparese (PSP)
- Kortikobasale Degeneration (CBD)
- Lewy-Körperchen-Demenz (LBD)

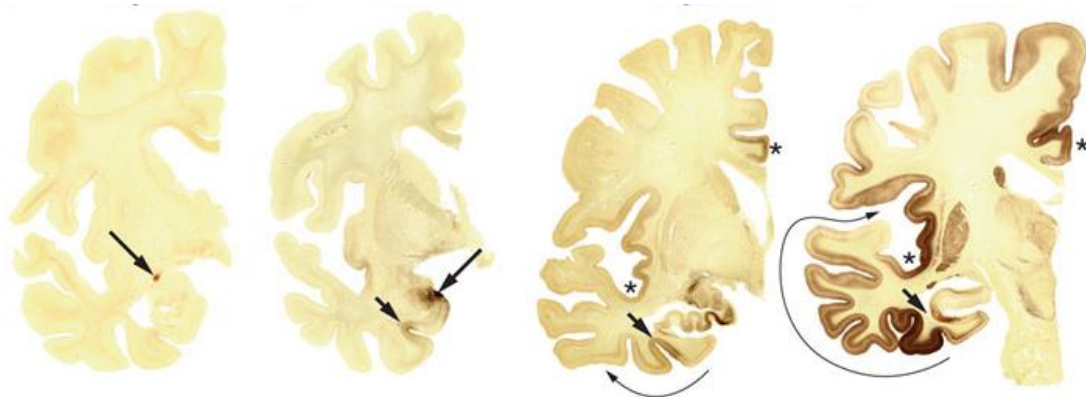
ZUSAMMENFASSUNG PARKINSON-KRANKHEIT KLINISCHE STADIEN



PATHOMECHANISMUS ALPHA-SYNCLEIN



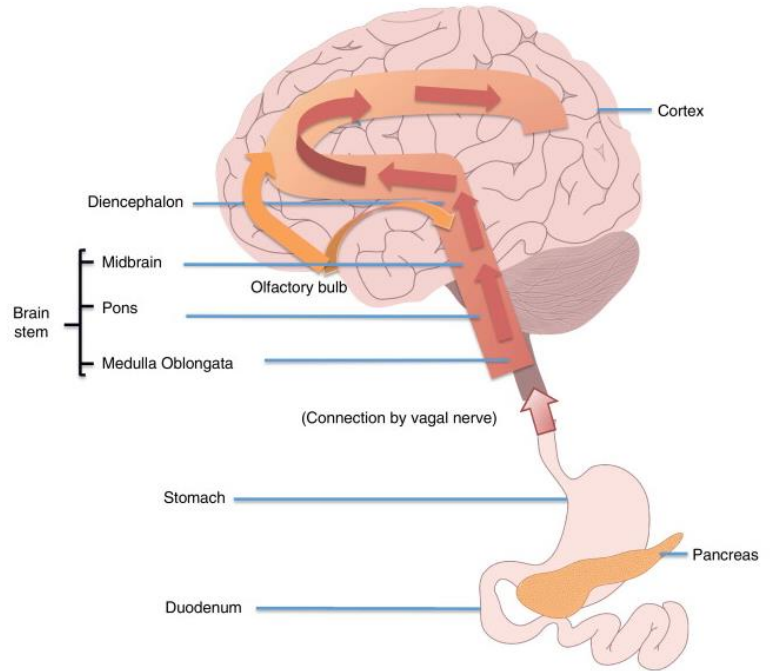
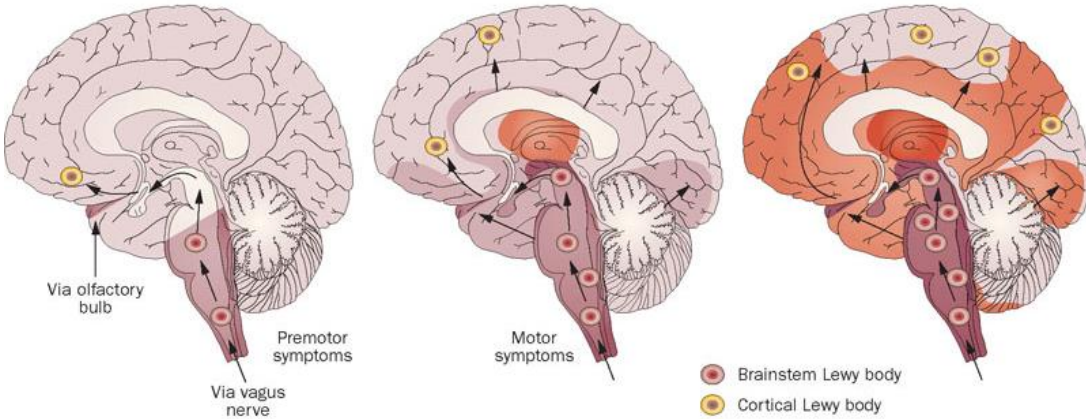
PARKINSON UND GASTROINTESTINALTRAKT ENTERITISCHE NEURONE



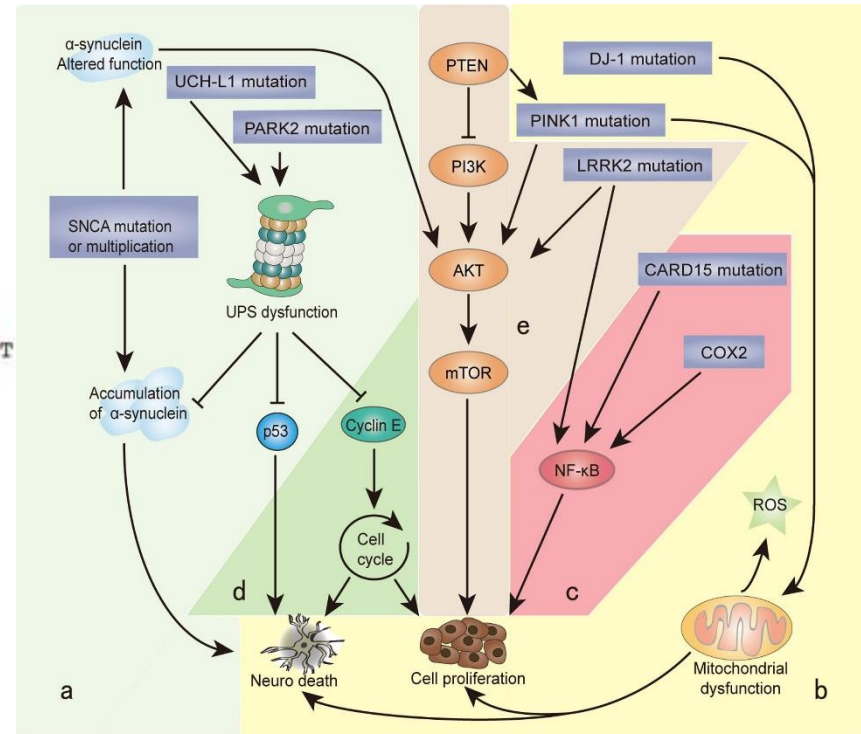
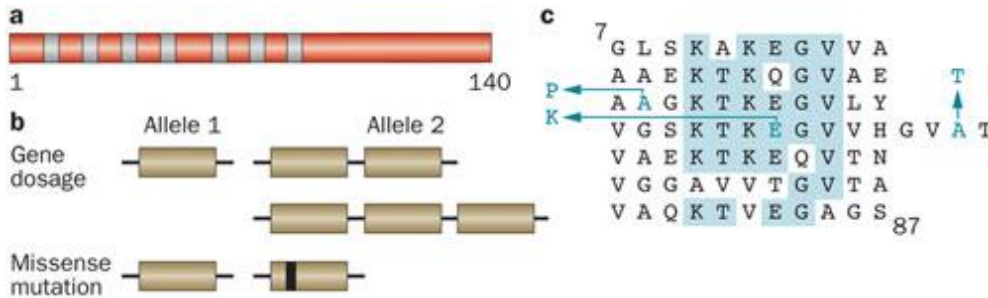
Autonomic and olfactory disturbances

Sleep and motor disturbances

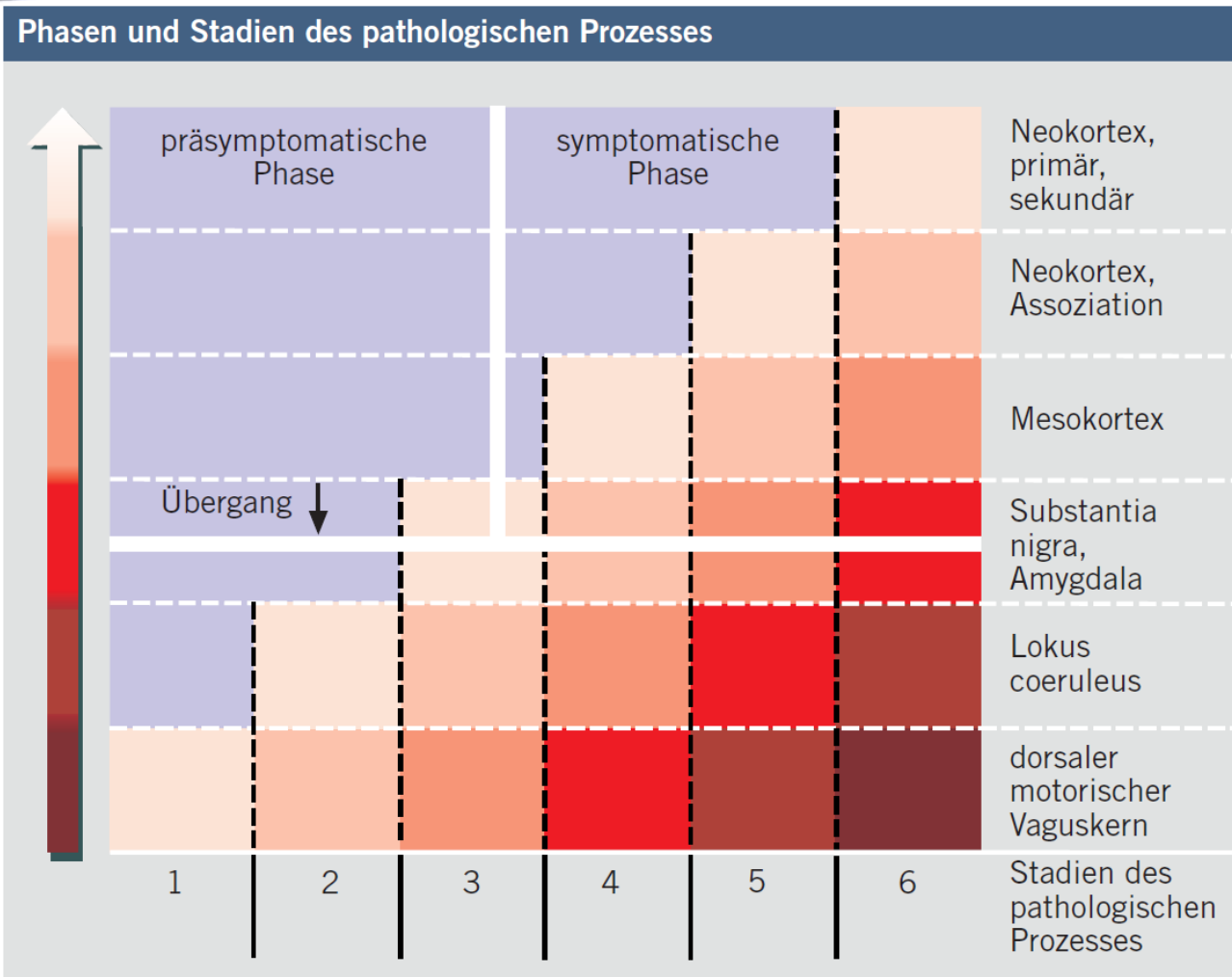
Emotional and cognitive disturbances



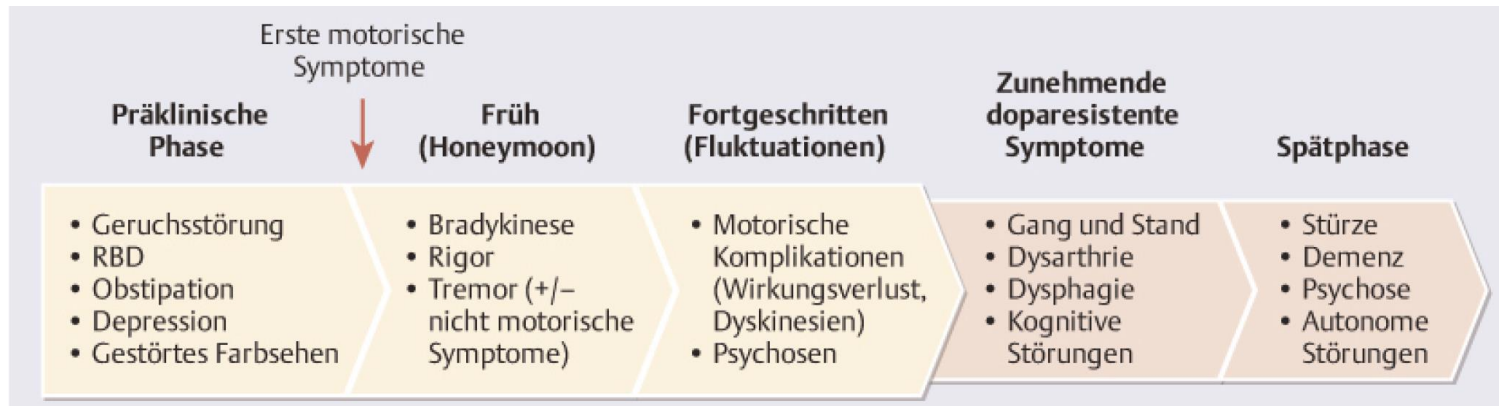
FAMILIÄRES PARKINSONSYNDROM



BRAAKSCHE STADIEN KORRELATION VON KLINIK UND PATHOLOGIE



FRÜHZEICHEN FÜR DIE DIAGNOSTIK



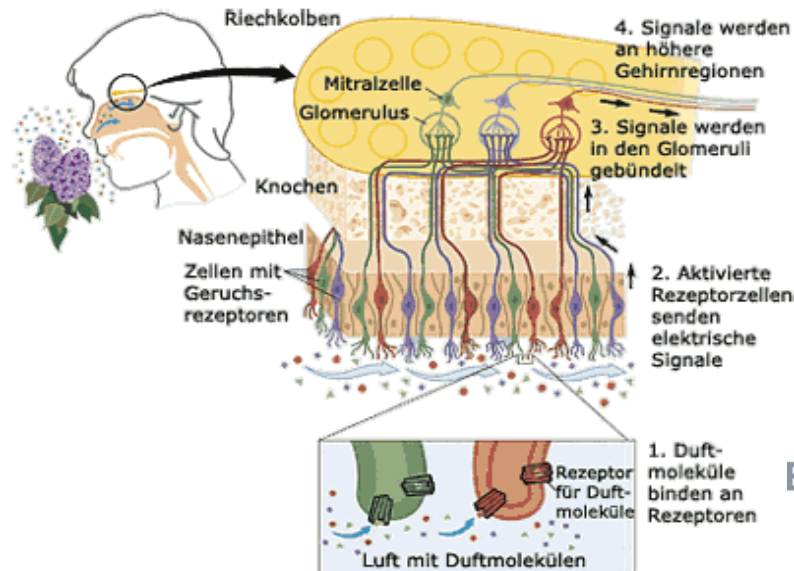
Mensch 2-3 cm² Riechschleimhaut



Maus 1-2 cm²



Hund 80-90 cm²



Bürgerspital
Solothurn

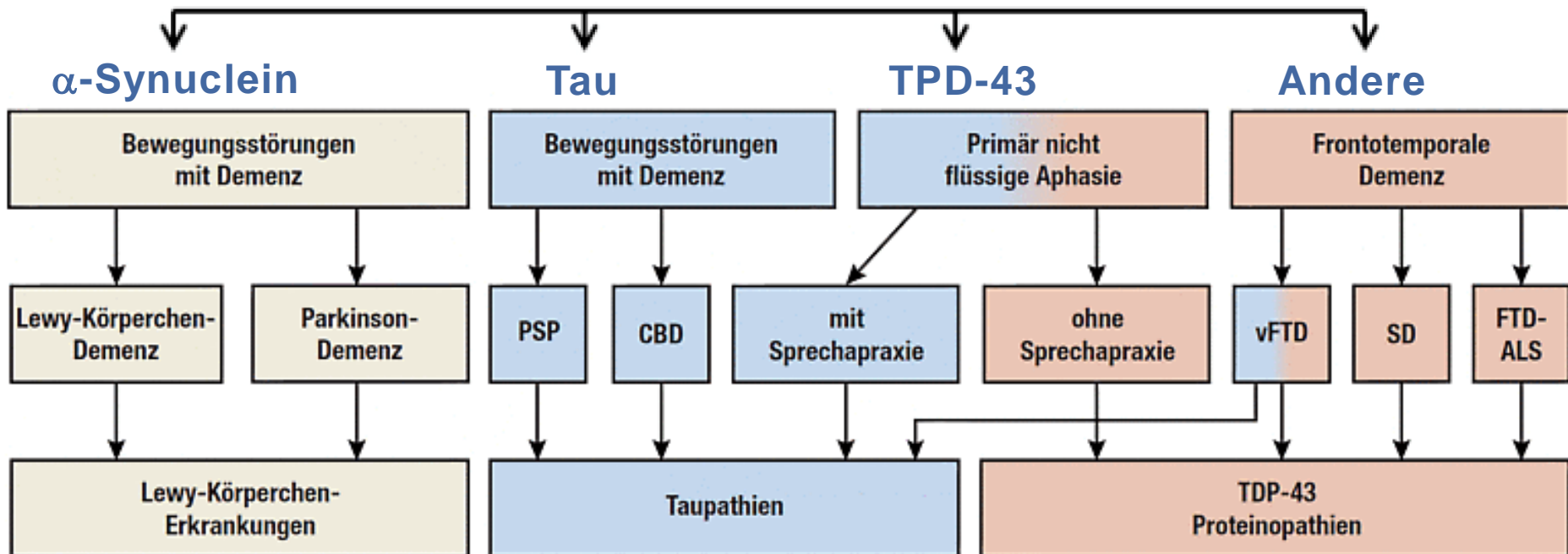
solothurner
spitäler **so** **H**

DIFFERENTIALDIAGNOSE

	IPS	MSA	PSP	CBD	LBD
Ruhetremor	+++	++	+	-	++
Asymmetrie	+++	+	-	+++	++
Ansprechen L-Dopa	+++	(+)	(+)	++	+
Augenmotilitätsstörung	+	++	+++	+	+
Fallneigung	+	++	+++	++	+
Demenz	++	-	+++	++	+++
Autonome Störungen	+	+++	+	-	+
Apraxie / Alien Limb	-	+	-	+++	-
Fluktuation	+	-	-	+	+++

IPS = idiopath. Parkinsonsyndrom; MSA = Multisystematrophie; PSP = progressive supranukleäre Paralyse; CBD = Corticobasale Degeneration; LBD = Lewy-Body-Demenz

INTRAZELLULÄRE PROTEINAGGREGATE



PROGRESSIVE SUPRANUKLEÄRE PARALYSE – DIAGNOSE- KRITERIEN

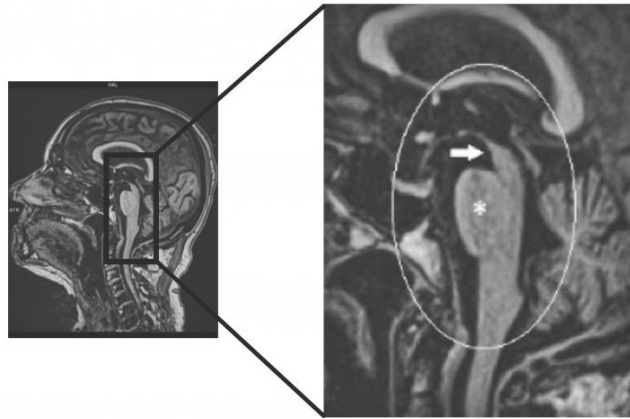
TABLE 2. Core clinical features

Levels of Certainty	Functional Domain			
	Ocular Motor Dysfunction	Postural Instability	Akinesia	Cognitive Dysfunction
Level 1	O1: Vertical supranuclear gaze palsy	P1: Repeated unprovoked falls within 3 years	A1: Progressive gait freezing within 3 years	C1: Speech/language disorder, i.e., nonfluent/agrammatic variant of primary progressive aphasia or progressive apraxia of speech
Level 2	O2: Slow velocity of vertical saccades	P2: Tendency to fall on the pull-test within 3 years	A2: Parkinsonism, akinetic-rigid, predominantly axial, and levodopa resistant	C2: Frontal cognitive/behavioral presentation
Level 3	O3: Frequent macro square wave jerks or “eyelid opening apraxia”	P3: More than two steps backward on the pull-test within 3 years	A3: Parkinsonism, with tremor and/or asymmetric and/or levodopa responsive	C3: Corticobasal syndrome

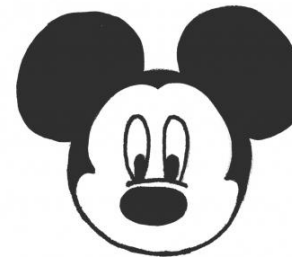
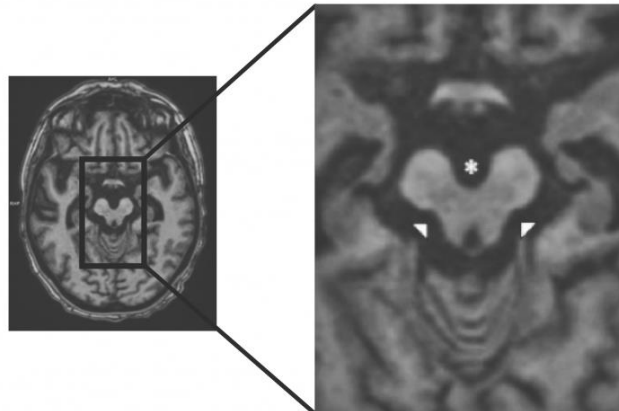
Levels with lower numbers are considered to contribute higher certainty to a diagnosis of PSP than levels with higher numbers. Operationalized definitions of the core clinical features are provided in Table 4.

PROGRESSIVE SUPRANUKLEÄRE PARALYSE - MRI

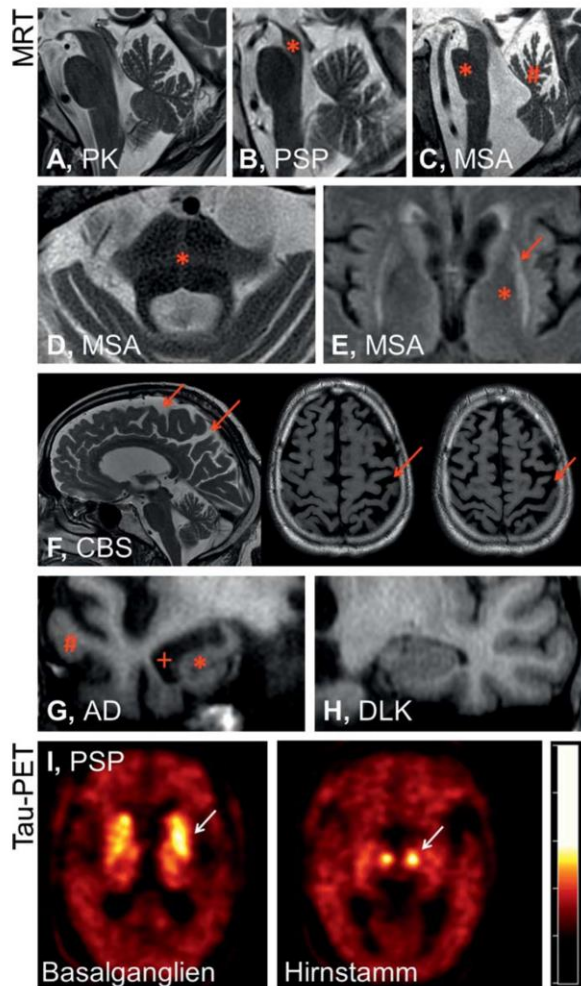
A



B



DIFFERENTIALDIAGNOSE



ATHETOSE / CHOREA

Hereditäre choreatiforme Störungen

- Huntington-Krankheit (HD)
- Huntington-Phänokopien
 - Huntington's disease like disorders (HDL 1, HDL 2)
 - dentatorubropallidoluysianische Atrophie (DRPLA)
 - Choreoakanthozytose
 - McLeod-Syndrom
 - spinocerebellare Ataxien Typ 1, 2, 3, 17 (= HDL 4)
 - Neurodegenerationen mit zerebraler Eisenakkumulation
- Benigne hereditäre Chorea
- Morbus Wilson
- Mitochondriale Erkrankungen
- Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 1 und 2
- Ataxia teleangiectatica
- Friedreich'sche Ataxie
- Lysosomale Speicherkrankheiten
- Aminoazidurien
- Lesch-Nyhan-Syndrom
- Tuberöse Sklerose
- Glukosetransporter-1-Defizienz
- Fahr-Syndrom
- Frontotemporale Demenzen

Erworbene choreatiforme Störungen

- Infantile Zerebralparese (CP), Kernikerus
- Chorea Sydenham
- Pädiatrische autoimmune neuropsychiatrische Störungen assoziiert mit Streptokokken (PANDAS)
- Medikamente, tardive Dyskinesien
- Metabolische Enzephalopathien
 - Hypoxie
 - hepatolentikuläre Degeneration
 - nichtketotische Hyperglykämie
 - Hypoglykämie, ketogene Diät
 - Nierenversagen, Hyponatriämie
- Hyperthyreose
- Vaskuläre Chorea
- Systemischer Lupus erythematodes und andere Kollagenosen
- Antiphospholipid-Syndrom
- Polycythaemia vera
- AIDS und andere ZNS-Infektionen
- Herpes-simplex-Enzephalitis
- Prionenerkrankungen
- Raumfordernde Läsionen, paraneoplastisch
- Kardiopulmonale Chirurgie („post-pump chorea“)
- Zöliakie/Gluten-Sensitivität
- Essenzielle (senile) Chorea

MEDIKAMENTE UND CHOREA

- Neuroleptika
- Metoclopramid
- L-Dopa
- Dopaminagonisten (geringes Risiko)
- Anticholinergika
- Antiepileptika
 - Phenytoin
 - Carbamazepin
 - Valproinsäure
 - Gabapentin
- Stimulanzien
 - Amphetamine
 - Kokain
 - Methylphenidat
- Östrogene
- Lithium

LABORDIAGNOSTIK BEI ATHETOSE / CHOREA

Test	Mögliche Diagnosen
Blutzucker, HbA _{1c} , Elektrolyte	DM, Hyper-, Hypoglykämie, Hyper-, Hyponatriämie, Hyper-, Hypokalziämie, Hyper-, Hypomagnesiämie
Leberfunktionsparameter	M. Wilson, Choreoakanthozytose, McLeod-Syndrom, hereditäre Hypermagnesiämie
CK	Choreoakanthozytose, McLeod-Syndrom
Harnsäure	Lesch-Nyhan-Syndrom
Akanthozyten im Blutausstrich	Choreoakanthozytose, McLeod-Syndrom, HDL2, PKAN
TSH, T3, T4	Hyper-, Hypothyreose
Parathormon	Hypo-, Hyperparathyreoidismus, Pseudohyperparathyreoidismus
Schwangerschaftstest	Chorea gravidarum
Coeruloplasmin	M. Wilson, Acoeruloplasminämie
Kupfer im 24-Stunden-Harn	M. Wilson
Ferritin	Neuroferritinopathie
BSG, antinukleäre AK	Autoimmunerkrankungen, bes. SLE
Lupusantikoagulans	SLE, Antiphospholipid-AK-Syndrom
Anti-Cardiolipin-AK, Anti-β ₂ -Glykoprotein-AK	Antiphospholipid-AK-Syndrom
ASLO, Anti-DNAse B	Chorea Sydenham

HIV-Test	AIDS-assoziierte Chorea
Anti-Gliadin-AK	Zöliakie
VDRL, Anti-TPHA	Lues
S-Vitamin B ₁₂	Vitamin-B ₁₂ -Mangel
Antineuronale AK (CRMP-5/CV2, NMDA-Rez.)	paraneoplastische Syndrome, NMDA-Rezeptor-AK-Enzephalitis
S-Laktat, S-Pyruvat	mitochondriale Erkrankungen
Alpha-Fetoprotein	Ataxia teleangiectatica, Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 1 und 2
Erythrozytäres Kell-Antigen	McLeod-Syndrom
Organische Säuren und Aminosäuren in Serum und Harn	Organoazidurien, Aminoazidurien
S-Blei	Bleivergiftung