

ATP1A3-Erkrankungen bzw. Einzelfallberichte von klinischen Bildern bei ATP1A3-Mutationen (2019)

TYPISCH: in sehr hohem Prozentsatz oder sogar immer mit einer bestimmten ATP1A3-Mutation assoziiert,

Symptome durch Definition fest umschrieben

AHC

CAPOS

RDP

ATYPISCH: *einige* Symptome der typischen Erkrankungen (inkomplett) oder *überlappende* Symptome oder *neuartige*

Symptome bzw. bekannte Symptome zu *anderen Zeitpunkten* etc. und ATP1A3 Mutation nachweisbar

Neonatale Epilepsie mit Apnoen

Frühzeitiger RDP

Kindliche Schizophrenie

AHC mit bilateraler mesial temporaler Sklerose

Frühzeitig beginnende Enzephalopathie mit dystonen Attacken aber ohne Hemiplegien

Epilepsie, Episoden mit nichtepileptischen Hemiparesen, RDP

Okulogyrie, Augendeviationen nach oben seitwärts, beidseits Handdystonien, keine Hemiplegien

Autismus

Fieberinduzierte paroxysmale Schwäche mit Enzephalopathie, mit cerebellärer Ataxie (FIPWE/RECA)

Intermediäre AHC-RDP