

Inhaltsverzeichnis

1.	Einführung	47
1.1.	Besonderheiten des Fachgebietes Neuropädiatrie	47
1.1.1.	Literatur	50
1.2.	Epidemiologie und sozialpädiatrische Aspekte neuropädiatrischer Krankheiten	50
1.2.1.	Epidemiologie neuropädiatrischer Krankheiten	50
1.2.2.	Prävention	52
1.2.2.1.	Primäre Prävention	52
1.2.2.2.	Sekundäre und tertiäre Prävention	53
1.2.3.	Habilitation und Rehabilitation	55
1.2.4.	Soziale Einflussfaktoren auf neuropädiatrische Krankheiten	57
1.2.5.	Migration	58
1.2.6.	Soziale Folgen neuropädiatrischer Krankheiten	58
1.2.7.	Gesundheitsbezogene Lebensqualität	59
1.2.8.	Kosten neuropädiatrischer Krankheiten	60
1.2.9.	Rechtliche Grundlagen	60
1.2.10.	Literatur	62
2.	Normale Entwicklung und Fehlbildungen des Nervensystems	63
2.1.	Entwicklung des Nervensystems – Grundlegende molekulare und zelluläre Mechanismen	63
2.1.1.	Einleitung	63
2.1.2.	Neurulation	63
2.1.3.	Neuralleiste	64
2.1.4.	Rückenmark	64
2.1.5.	Gehirn	65
2.1.6.	Gesteuerter Zelltod	68
2.1.7.	Entwicklung der Axone	68
2.1.8.	Entwicklung der Glia	68
2.1.9.	Größenwachstum	69
2.1.10.	Gefäßversorgung	69
2.1.11.	Literatur	70
2.2.	Angeborene Fehlbildungen des Zentralnervensystems	70
2.2.1.	Epidemiologie	70
2.2.2.	Ätiologie und Pathophysiologie	71
2.2.3.	Diagnostik	71
2.2.3.1.	Pränatale Diagnostik	71
2.2.3.2.	Postnatale Diagnostik	72
2.2.4.	Prävention	72
2.2.5.	Fehlbildungen des ZNS	72
2.2.5.1.	Dysraphische Störungen (Neuralrohrdefekte)	73
2.2.5.1.1.	Kraniorachischisis	73
2.2.5.1.2.	Anenzephalie	73
2.2.5.1.3.	Meningozelen und Enzephalozelen	73
2.2.5.2.	Störungen der Vorderhirninduktion	74
2.2.5.2.1.	Holoprosenzephalie	74
2.2.5.2.2.	Corpus callosum-Agenesie	76
2.2.5.2.3.	Septum-pellucidum-Defekt	76
2.2.5.3.	Neuronale Migrationsstörungen	77



Grundlagen der Genetik und Syndrome 142

- 4.1. Genetische Grundlagen und Diagnostik hereditärer Krankheiten 142
 - 4.1.1. Bausteine und Struktur der DNA 142
 - 4.1.1.1. DNA-Organisation 142
 - 4.1.1.2. Transkription der DNA und RNA-Prozessierung 142
 - 4.1.1.3. Translation der mRNA 142
 - 4.1.2. Der genetische Code 143
 - 4.1.3. Hereditäre Krankheiten 143
 - 4.1.3.1. Klassische Vererbungsregeln 143
 - 4.1.3.2. Unkonventionelle Vererbungswege 144
 - 4.1.4. Genetische Diagnostik 145
 - 4.1.4.1. Chromosomenanalyse 145
 - 4.1.4.2. Interphase-Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) 146
 - 4.1.4.3. Metaphase-Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) 147
 - 4.1.4.4. Array-CGH (*comparative genomic hybridisation*) 147
 - 4.1.4.5. Oligonukleotid-Arrays 148
 - 4.1.4.6. Southern-Blot-Analyse 148
 - 4.1.4.7. Einsatzmöglichkeiten der Polymerase-Kettenreaktion (PCR) 149
 - 4.1.4.8. Moderne Sequenziermethoden 151
 - 4.1.5. Literatur 152
- 4.2. Klinische Genetik 153
 - 4.2.1. Bedeutung der Klinischen Genetik für die Neuropädiatrie 153
 - 4.2.1.1. Einleitung 153
 - 4.2.1.2. Konsequenzen der Diagnosestellung 153
 - 4.2.2. Terminologie angeborener Entwicklungsanomalien 155
 - 4.2.2.1. Fehlbildung – Hypo-/Aplasie – Agenesie – Dysplasie 155
 - 4.2.2.2. Deformation – Disruption – Atrophie 155
 - 4.2.2.3. Dysmorphien (*“minor anomalies”*) 155
 - 4.2.2.4. Assoziation – Polytoper Entwicklungsfelddefekt – Sequenz – Syndrom 156
 - 4.2.3. Leitsymptome 156
 - 4.2.3.1. Die Fazies 156
 - 4.2.3.2. Extremitätenanomalien 159
 - 4.2.3.3. Radiologische Untersuchung der Hände und Füße als Teil der Diagnostik 161
 - 4.2.3.4. Hautveränderungen 163
 - 4.2.4. Weiterführende Literatur 168
 - 4.2.5. Literatur 169
- 4.3. Für die Neuropädiatrie relevante Syndrome 169
 - 4.3.1. Monogene Krankheitsbilder mit autosomal dominanter Vererbung 169
 - 4.3.1.1. Erkrankungen des RAS-Signalwegs 169
 - 4.3.1.1.1. Noonan-Syndrom (MIM 163950) 170
 - 4.3.1.1.2. CFC-Syndrom (MIM 115150) 172
 - 4.3.1.1.3. Costello-Syndrom (MIM 218040) 173
 - 4.3.1.2. Franceschetti-Syndrom (Treacher Collins-Syndrom) (MIM 154500) 175
 - 4.3.1.3. Cornelia de Lange-Syndrom (MIM 122470) 177
 - 4.3.1.4. Rubinstein-Taybi-Syndrom (MIM 180849) 180
 - 4.3.2. Monogene Krankheitsbilder mit autosomal rezessiver Vererbung 182
 - 4.3.2.1. Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (MIM 270400) 182
 - 4.3.3. Monogene Krankheitsbilder mit X-chromosomaler Vererbung 184
 - 4.3.3.1. *FMR1*-Gen (MIM 309550)-bedingte Krankheitsbilder 184
 - 4.3.3.1.1. Fragiles-X-Syndrom (MIM 300624) 184
 - 4.3.3.1.2. Fragiles-X-assoziiertes Tremor/Ataxie-Syndrom (MIM 300623) 185
 - 4.3.3.1.3. *FMR1*-bedingte prämatüre Ovarialinsuffizienz (MIM %311360) 185
 - 4.3.3.2. *MECP2*-bedingte Krankheitsbilder 186
 - 4.3.3.3. Coffin-Lowry-Syndrom (MIM 303600) 188

- 4.3.4. Numerische Chromosomenaberrationen 190
 - 4.3.4.1. Down-Syndrom (MIM 190685) 190
 - 4.3.5. Mikrodeletions-Syndrome 193
 - 4.3.5.1. Smith-Magenis-Syndrom (MIM 182290) 194
 - 4.3.5.2. Williams-Beuren-Syndrom (MIM 194050) 195
 - 4.3.5.3. Mikrodeletion 22q11.2 (MIM 188400) 197
 - 4.3.5.4. Wolf-Hirschhorn-Syndrom (MIM 194190) 199
 - 4.3.6. Krankheitsbilder mit komplexer Vererbung 202
 - 4.3.6.1. Angelman-Syndrom (MIM 105830) 202
 - 4.3.6.2. Prader-Willi-Syndrom (MIM 176270) 204
 - 4.3.7. Literatur 207
- 4.4. Rett-Syndrom 207
 - 4.4.1. Einleitung 207
 - 4.4.2. Definition 207
 - 4.4.3. Epidemiologie 207
 - 4.4.4. Ätiologie 207
 - 4.4.5. Pathologie 208
 - 4.4.6. Klinische Symptome und Verlauf 208
 - 4.4.7. Diagnose und Differenzialdiagnose 209
 - 4.4.8. Therapie 210
 - 4.4.9. Literatur 210

5.

Neurokutane Syndrome 211

- 5.1. Einleitung 211
- 5.2. Neurofibromatose Typ 1 (NF1) 211
 - 5.2.1. Hauptbefunde 211
 - 5.2.2. Nebenfunde 214
 - 5.2.3. Assoziierte Tumorerkrankungen 215
 - 5.2.4. Genetik 215
 - 5.2.5. Diagnostik 216
 - 5.2.6. Therapie und Betreuung von NF1-Patienten 216
- 5.3. Neurofibromatose Typ 2 (NF2) 217
 - 5.3.1. Klinik 217
 - 5.3.2. Genetik 218
 - 5.3.3. Diagnostik, Therapie und Prognose 218
- 5.4. Tuberöse Sklerose (TS/TSC) 218
 - 5.4.1. Klinik 218
 - 5.4.2. Genetik 221
 - 5.4.3. Diagnostik, Therapie und Prognose 221
- 5.5. Sturge-Weber-Syndrom 222
- 5.6. Klippel-Trénaunay-Symptomenkomplex 222
- 5.7. Neurokutane Melanose 223
- 5.8. Hypomelanositis Ito 223
- 5.9. Nävus-linearis-Syndrom 224
- 5.10. Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL, Angiomasia retinae et cerebelli) 224
- 5.11. Louis-Bar-Syndrom (Ataxia teleangiectatica, AT) 225
- 5.12. Gorlin-Goltz-Syndrom (Naevoid-Basalzellkarzinom) 225
- 5.13. Bloch-Sulzberger-Syndrom (Incontinentia pigmenti, IP) 226
- 5.14. Proteus-Syndrom 227
- 5.15. CHILD-Syndrom 227

5.16.	PHACE-Syndrom.....	227
5.17.	Literatur.....	228

6. Neuroendokrinologie 230

6.1.	Einleitung	230
6.2.	Physiologische Grundlagen	230
6.3.	Krankheitsbilder	236
6.3.1.	Erkrankungen des Nervensystems mit endokrinologischer Symptomatik.....	236
6.3.1.1.	Hypophysär-hypothalamische Läsionen	236
6.3.1.2.	Wachstumshormonmangel.....	238
6.3.1.3.	Sekundäre und tertiäre Hypothyreose	239
6.3.1.4.	Gonadotropinachse	239
6.3.1.5.	Diabetes insipidus centralis.....	240
6.3.1.6.	Hormonproduzierende Tumoren	240
6.3.1.7.	Adipositas durch Störung neuroendokrinologischer Regelkreise.....	240
6.3.2.	Syndrome mit neurologischen und endokrinologischen Symptomen.....	242
6.3.3.	Endokrinologische Erkrankungen mit neurologischen Symptomen.....	246
6.4.	Literatur.....	247

7. Neuroophthalmologie 249

7.1.	Grundlagen von Augenbewegungen.....	249
7.2.	Okulomotorische Bewegungssysteme.....	250
7.2.1.	Langsame Folgebewegungen	250
7.2.2.	Schnelle Blickzielbewegungen (Sakkaden)	251
7.2.3.	Nystagmus	252
7.2.4.	Optokinetischer Nystagmus (OKN).....	253
7.2.5.	Vestibulo-okulärer Reflex (VOR).....	253
7.2.6.	Fixation.....	255
7.3.	Kopfhaltung und -bewegung	255
7.4.	Zentrale (supranukleäre) Augenbewegungsstörungen.....	255
7.4.1.	Blickrichtungsnystagmus (BRN).....	255
7.4.2.	Spontannystagmus (SPN)	255
7.4.3.	Erworbener Pendelnystagmus.....	256
7.4.4.	Kongenitaler Nystagmus	257
7.4.5.	Latenter horizontaler Nystagmus	257
7.4.6.	Epileptischer Nystagmus	257
7.4.7.	Spasmus nutans	257
7.4.8.	Opsoklonus.....	257
7.4.9.	Ätiologie und Pathogenese dynamischer Augenbewegungsstörungen.....	257
7.5.	Blickparesen und Augenfehlstellungen.....	259
7.5.1.	Vertikale Blickparese	259
7.5.2.	Horizontale Blickparese	260
7.5.3.	Okulomotorische Apraxie	260
7.5.4.	Augenfehlstellungen beim Schielen und periphere Blickparesen	260
7.5.4.1.	Abduzensparese	262
7.5.4.2.	Okulomotoriusparese	263
7.5.4.3.	Trochlearisparese	263
7.5.4.4.	Ätiologie und Pathogenese okulomotorischer Hirnnervenschädigungen.....	264
7.6.	Innervationsanomalien äußerer Augenmuskeln	264
7.6.1.	Duane-Syndrom	264
7.6.2.	Möbius-Sequenz.....	265
7.6.2.1.	Marcus-Gunn-Phänomen.....	265

7.7.	Myogene Augenbewegungsstörungen.....	265
7.7.1.	Chronisch progrediente externe Ophthalmoplegie.....	265
7.7.2.	Idiopathische okuläre Myositis.....	265
7.7.3.	Endokrine Orbitopathie.....	266
7.7.4.	M.-obliquus-superior-Myokymie.....	266
7.8.	Sonstige periphere Augenbewegungsstörungen.....	266
7.8.1.	Myasthenia gravis.....	266
7.8.2.	Guillain-Barré-Syndrom.....	266
7.8.3.	Ophthalmoplegische Migräne.....	266
7.8.4.	Konvergenzspasmus.....	267
7.9.	Literatur.....	267

8.	Entwicklungsstörungen	268
8.1.	Ursachen und Diagnostik.....	268
8.1.1.	Ursachen von Entwicklungsstörungen.....	268
8.1.2.	Diagnostik von Entwicklungsstörungen.....	271
8.1.2.1.	Anamnese.....	271
8.1.2.2.	Untersuchung.....	272
8.1.3.	Diagnose der Entwicklungsstörung und ihre Konsequenz.....	281
8.1.4.	Literatur.....	281
8.2.	Behandlung und Förderung bei Entwicklungsstörungen.....	282
8.2.1.	Definitionen.....	282
8.2.2.	Ziele der Therapie und Förderung.....	282
8.2.3.	Frühe Intervention bei Entwicklungsstörungen.....	283
8.2.4.	Indikation zur Behandlung und Förderung bei Entwicklungsstörungen.....	284
8.2.5.	Behandlung von zerebralen Bewegungsstörungen.....	284
8.2.6.	Behandlung umschriebener Entwicklungsstörungen.....	286
8.2.7.	Interventionen/Therapiemethoden.....	286
8.2.8.	Behandlung bei kognitiven Entwicklungsstörungen.....	288
8.2.9.	Behandlungsverlauf.....	288
8.2.10.	Schlussfolgerungen.....	289
8.2.11.	Literatur.....	290
8.3.	Hilfsmittel und Alltagshilfen für Kinder mit Mehrfachbehinderungen.....	292
8.3.1.	Literatur.....	295

9.	Zerebralparesen	296
9.1.	Einleitung.....	296
9.2.	Definition.....	296
9.3.	Klinik.....	296
9.3.1.	Subtypen der Zerebralparesen.....	296
9.3.1.1.	Spastische Zerebralparesen.....	296
9.3.1.2.	Dyskinetische Zerebralparesen.....	297
9.3.1.3.	Ataktische Zerebralparesen.....	298
9.3.2.	Sekundäre Komplikationen.....	298
9.4.	Ätiologie und Pathogenese.....	298
9.4.1.	Fehlbildungs- und Läsionsmuster in verschiedenen Entwicklungsstadien des Gehirns.....	299
9.4.2.	CP-Subtypen und Pathogenese/Läsionsbilder.....	300
9.4.2.1.	Läsionsbilder bei bilateral spastischer CP (BS-CP).....	300
9.4.2.2.	Läsionsbilder bei unilateral spastischer CP oder spastischer Hemiparese.....	300
9.4.3.	Läsionsbilder bei dyskinetischer CP.....	301
9.4.3.1.	Läsionsbilder bei ataktischer CP.....	301

9.5.	Diagnose	301
9.5.1.	Klinische Diagnostik	301
9.5.2.	Bildgebende Diagnostik	301
9.5.3.	Zusätzliche Untersuchungen	302
9.6.	Differenzialdiagnose	302
9.7.	Therapie	302
9.8.	Literatur	304

10.**Dystonien****306**

10.1.	Einleitung	306
10.2.	Definition, Klassifikation und Pathophysiologie	306
10.3.	Primäre Dystonien und Dystonie-plus-Syndrome ("DYTs")	307
10.3.1.	Primäre Dystonien	310
10.3.1.1.	DYT1; generalisierte Torsionsdystonie, Oppenheim-Dystonie	310
10.3.1.2.	DYT6; Gemischte Torsionsdystonie	310
10.3.2.	Dystonie-plus-Syndrome	310
10.3.2.1.	DYT5; doparesponsive Dystonie; Segawa-Syndrom	311
10.3.2.2.	DYT12; Dystonie-Parkinson-Syndrom mit plötzlichem Beginn	312
10.3.2.3.	DYT11; Myoklonus-Dystonie	312
10.3.3.	Paroxysmale Dyskinesien	313
10.3.3.1.	Paroxysmale nichtkinesiogene Dyskinesien (PNKD; DYT8)	313
10.3.3.2.	Paroxysmale anstrengungsinduzierte Dyskinesien (DYT18)	313
10.3.3.3.	Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie (DYT10)	313
10.3.4.	Sekundäre Dystonien	313
10.3.4.1.	Perinatale Hirnschäden	316
10.3.4.2.	Torticollis	316
10.3.4.3.	Wilson-Krankheit	316
10.3.4.4.	Pantothenatkinase-assoziierte Neurodegeneration	317
10.3.4.5.	Medikamenten-induzierte Dystonie	317
10.4.	Therapie der Dystonie	317
10.5.	Literatur	318

11.**Neuromuskuläre Erkrankungen****319**

11.1.	Diagnostik	319
11.1.1.	Erkrankungen des Motoneurons	319
11.1.1.1.	Spinale Muskelatrophien (SMA)	319
11.1.2.	Erkrankungen der peripheren Nerven	324
11.1.2.1.	Hereditäre sensomotorische Neuropathien (HMSN) oder Charcot-Marie-Tooth (CMT)-Neuropathien ..	324
11.1.2.1.1.	Demyelinisierende CMT-Neuropathien	325
11.1.2.1.2.	Axonale CMT-Neuropathien	327
11.1.2.1.3.	Axonale und demyelinisierende CMT-Neuropathien	328
11.1.2.2.	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathien (HSN)	328
11.1.2.3.	Weitere hereditäre Neuropathien	331
11.1.2.3.1.	Riesenaxonneuropathie	332
11.1.2.3.2.	Neuroaxonale Dystrophie	332
11.1.2.4.	Guillain-Barré-Syndrom (GBS)	332
11.1.2.5.	Chronisch inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie (CIDP)	333
11.1.2.6.	Multifokale motorische Polyneuropathie (MMN)	334
11.1.2.7.	Neuropathien bei metabolischen oder exogenen Einflüssen	334
11.1.3.	Erkrankungen der Muskeln und der neuromuskulären Erregungsübertragung	335
11.1.3.1.	Kongenitale Myopathien	335
11.1.3.1.1.	Central-core-Myopathie	336
11.1.3.1.2.	Multi-Mincore-Myopathie	337

11.1.3.1.3. Myotubuläre Myopathie.....	337
11.1.3.1.4. Nemaline-Myopathie.....	338
11.1.3.1.5. Myofibrilläre Myopathien.....	339
11.1.3.1.6. Kongenitale Fasertypdisproportion.....	339
11.1.3.2. Muskeldystrophien.....	340
11.1.3.2.1. Duchenne-Muskeldystrophie (DMD).....	341
11.1.3.2.2. Becker-Muskeldystrophie (BMD).....	341
11.1.3.2.3. Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie (EDMD).....	343
11.1.3.2.4. Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD, Landouzy-Déjérine).....	344
11.1.3.2.5. Gliedergürtel-Muskeldystrophie (LGMD).....	345
11.1.3.3. Kongenitale Muskeldystrophien (CMD).....	346
11.1.3.3.1. Kongenitale Muskeldystrophien (CMD) mit Abnormalitäten in der extrazellulären Matrix.....	348
11.1.3.3.2. Kongenitale Muskeldystrophien (CMD) mit ZNS- und Augenfehlbildungen (Dystroglykanopathien) ..	350
11.1.3.3.3. Kongenitale Muskeldystrophien mit Defekt im sarkoplasmatischen Reticulum (SEPN1-Defekt).....	352
11.1.3.3.4. Andere Formen der kongenitalen Muskeldystrophien (MCD).....	353
11.1.4. Myotone Dystrophie (Curschmann-Steinert-Dystrophie).....	353
11.1.5. Myotonie.....	355
11.1.5.1. Myotonia congenita (Typ Becker und Typ Thomsen).....	356
11.1.5.2. Paramyotonia congenita (Eulenburg-Erkrankung).....	356
11.1.5.3. Periodische Paralyse.....	356
11.1.6. Inflammatorische Myopathien.....	357
11.1.6.1. Dermatomyositis.....	357
11.1.7. Myasthenie.....	358
11.1.7.1. Myasthenia gravis.....	358
11.1.7.2. Kongenitale myasthenische Syndrome.....	359
11.1.8. Literatur.....	361
11.2. Therapiekonzepte.....	362
11.2.1. Behandlung der erworbenen neuromuskulären Erkrankungen.....	362
11.2.1.1. Akutes Guillain-Barré-Syndrom (GBS).....	362
11.2.1.2. Chronisch inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie (CIDP).....	364
11.2.1.3. Myasthenia gravis.....	364
11.2.1.4. Juvenile Dermatomyositis.....	365
11.2.1.5. Andere Myopathien.....	365
11.2.2. Behandlung der hereditären neuromuskulären Erkrankungen.....	365
11.2.2.1. Behandlung der neuromuskulären Erkrankungen mit gestörter Funktion von Ionenkanälen.....	365
11.2.2.2. Stand der gentherapeutischen Forschung bei neuromuskulären Erkrankungen.....	366
11.2.2.3. Physiotherapie.....	367
11.2.3. Medikamentöse Behandlungsversuche.....	368
11.2.3.1. Glukokortikoide bei Muskeldystrophien.....	368
11.2.3.2. Kreatin-Monohydrat bei diversen neuromuskulären Erkrankungen.....	369
11.2.3.3. Andere "kleine Moleküle", Übertragung tierexperimenteller Daten auf den Menschen.....	370
11.2.3.4. Medikamentöse Behandlungsversuche bei spinalen Muskelatrophien (SMA).....	370
11.2.4. Behandlung von Kardiomyopathie und Herzrhythmusstörungen.....	371
11.2.5. Hilfsmittelversorgung.....	372
11.2.6. Operative Kontrakturbehandlung.....	372
11.2.7. Prophylaxe und Therapie der Skoliose.....	373
11.2.8. Nichtinvasive Heimbeatmung.....	374
11.2.9. Schlussfolgerungen.....	376
11.2.10. Literatur.....	376

12.

Differenzialdiagnose des Zehenganges

379

12.1. Anatomische und physiologische Vorbemerkungen.....	379
12.2. Entwicklung des Gangbildes.....	379
12.3. Untersuchungsgang.....	379

16.4.1.7.	Therapie der <i>Stroke-like</i> -Episoden bei MELAS	444
16.4.2.	Adjuvante Therapiemaßnahmen	444
16.4.3.	Neuere Therapieansätze	444
16.5.	Literatur	445

17.	Neurodegenerative Krankheiten	447
17.1.	Einleitung	447
17.2.	Degeneration der weißen Substanz (Leukodystrophien)	447
17.2.1.	Lysosomale Enzymdefekte	448
17.2.1.1.	Metachromatische Leukodystrophie	448
17.2.1.2.	Morbus Krabbe	449
17.2.2.	Morbus Canavan	449
17.2.3.	Morbus Alexander	449
17.2.4.	Vanishing White Matter (Myelinopathia centralis diffusa)	450
17.2.5.	Zystische Leukoencephalopathien	450
17.2.6.	Aicardi-Goutières-Syndrom	451
17.2.7.	Morbus Pelizaeus-Merzbacher	451
17.2.8.	Weitere Leukodystrophien	451
17.3.	Degeneration der grauen Substanz	451
17.3.1.	Poliodystrophien	451
17.3.2.	Lysosomale Speicherkrankheiten	452
17.3.2.1.	Weitere Speicherkrankheiten	452
17.3.2.1.1.	Neuronale Zeroidlipofuszinosen	452
17.4.	Degeneration der Basalganglien	454
17.4.1.	Chorea Huntington	454
17.4.2.	Torsionsdystonie	455
17.4.3.	Weitere Dystonien	455
17.5.	Degeneration von Kleinhirn, Hirnstamm und Rückenmark	455
17.5.1.	Friedreich-Ataxie	455
17.5.2.	Genetische Vitamin-E-Mangelzustände	455
17.5.3.	Spinozerebelläre Ataxien	456
17.7.	Literatur	456

18.	Lysosomale Speicherkrankheiten	457
18.1.	Einleitung	457
18.2.	Störungen im Stoffwechsel komplexer Kohlenhydrate	458
18.2.1.	Mukopolysaccharidosen	458
18.2.1.1.	Pathophysiologie und Genetik	458
18.2.1.2.	Klinik	459
18.2.1.2.1.	Mukopolysaccharidose Typ I (α -Iduronidase-Defekt; Morbus Hurler; Morbus Scheie)	459
18.2.1.2.2.	Mukopolysaccharidose Typ II (Morbus Hunter)	462
18.2.1.2.3.	Mukopolysaccharidose Typ III (Morbus Sanfilippo)	462
18.2.1.2.4.	Mukopolysaccharidose Typ IV (Morbus Morquio)	463
18.2.1.2.5.	Mukopolysaccharidose Typ VI (Morbus Maroteaux-Lamy)	463
18.2.1.2.6.	Mukopolysaccharidose Typ VII (Morbus Sly)	464
18.2.1.2.7.	Mukopolysaccharidose Typ IX	464
18.2.1.3.	Therapie	464
18.2.1.3.1.	Symptomatische Behandlung	464
18.2.1.3.2.	Enzymersatztherapie	465
18.2.2.	Glykoprotein-Speicherkrankheiten (Oligosaccharidosen)	466
18.2.2.1.	Pathophysiologie und Genetik	466

18.2.2.2.	Klinik	466
18.2.2.2.1.	α -Fukosidose	466
18.2.2.2.2.	α -Mannosidose	467
18.2.2.2.3.	β -Mannosidose	467
18.2.2.2.4.	Aspartylglukosaminurie	467
18.2.2.2.5.	Sialidose	467
18.2.2.2.6.	Morbus Schindler	468
18.3.	Membrandefekte und Defekte multipler Enzyme	468
18.3.1.	Galaktosialidose	468
18.3.2.	Mukosulfatidose (= Multipler Sulfatase-Defekt)	468
18.3.3.	Mukolipidose II und III	469
18.3.4.	Mukolipidose IV	469
18.3.5.	Sialinsäure-Speicherkrankheit, <i>Salla disease</i>	469
18.3.6.	Morbus Danon	469
18.3.7.	"Action Myoclonus Syndrome"	470
18.4.	Sphingolipidosen	470
18.4.1.	Morbus Gaucher	470
18.4.1.1.	Pathophysiologie und Genetik	470
18.4.1.2.	Klinik und Verlauf	470
18.4.1.3.	Therapie	472
18.4.1.3.1.	Symptomatische Behandlung	472
18.4.1.3.2.	Enzymersatztherapie	472
18.4.1.3.3.	Substrat-Reduktion	473
18.4.2.	Morbus Niemann-Pick	473
18.4.2.1.	Pathophysiologie und Genetik	473
18.4.2.2.	Klinik und Verlauf	474
18.4.2.2.1.	Gruppe I: Morbus Niemann-Pick Typ A und B (Sphingomyelinase-Defekt)	474
18.4.2.2.2.	Morbus Niemann-Pick Typ C	475
18.4.2.3.	Therapie	475
18.4.3.	Morbus Fabry	475
18.4.3.1.	Pathophysiologie und Genetik	475
18.4.3.2.	Klinik und Verlauf	476
18.4.3.3.	Therapie	476
18.4.4.	Morbus Farber	477
18.4.4.1.	Pathophysiologie und Genetik	477
18.4.4.2.	Klinik	477
18.4.4.3.	Therapie	478
18.5.	Gangliosidosen	478
18.5.1.	Pathophysiologie und Genetik	478
18.5.2.	Klinik und Verlauf	480
18.5.2.1.	GM1-Gangliosidose	480
18.5.2.2.	GM2-Gangliosidose	481
18.5.3.	Therapie	482
18.6.	Literatur	482

19.

MRT-Befunde bei neurometabolischen und neurodegenerativen Krankheiten

486

19.1.	Einleitung	486
19.2.	Magnetresonanztomographie (MRT)	486
19.3.	Lokalisierte Protonenspektroskopie (^1H -MRS)	489
19.4.	Computertomographie (CT)	491
19.5.	Krankheiten mit pathognomonischen Mustern in der MRT	491

19.6. Krankheiten mit richtungsweisendem Muster in der MRT..... 497

19.7. Mitochondriopathien..... 500

19.7.1. Krankheiten mit unspezifischem Muster in der MRT..... 503

19.7.2. Literatur..... 504

20. Zerebrale Anfälle 505

20.1. Neugeborenenanfälle..... 505

20.1.1. Definition und Häufigkeit..... 505

20.1.2. Anfallsklassifikation..... 505

20.1.3. Nicht-epileptische Bewegungen..... 506

20.1.3.1. Benigne Schlafmyoklonien..... 507

20.1.3.2. Hyperekplexie..... 507

20.1.3.3. Tetanus neonatorum..... 507

20.1.4. Ursachen und Diagnostik..... 507

20.1.5. Verschiedene Syndrome..... 510

20.1.5.1. Syndrome mit *Burst-Suppression*-Muster im EEG..... 510

20.1.5.2. *Fifth day fits*..... 510

20.1.5.3. Benigne familiäre neonatale Anfälle..... 510

20.1.5.4. Pyridoxin-abhängige Anfälle..... 511

20.1.6. Therapie..... 511

20.1.6.1. Allgemeine Therapiemaßnahmen..... 511

20.1.6.2. Antikonvulsive Medikation..... 512

20.1.6.3. Auswirkungen von Antikonvulsiva..... 513

20.1.6.4. Erhaltungstherapie..... 513

20.1.7. Prognose..... 513

20.1.8. Literatur..... 514

20.2. Epilepsien, Fieberkrämpfe..... 515

20.2.1. Definition und Epidemiologie..... 515

20.2.2. Ätiologie und Pathogenese..... 516

20.2.3. Klassifikation..... 516

20.2.4. Klinik elektroklinischer Syndrome und anderer Epilepsien..... 522

20.2.4.1. Elektroklinische Syndrome ohne Bezug auf die Ätiologie nach Manifestationsalter geordnet..... 522

20.2.4.1.1. Neugeborenenezeit..... 522

20.2.4.1.2. Säuglings- und Kleinkindalter..... 522

20.2.5. Fieberkrämpfe..... 529

20.2.5.1. Diagnostisches Vorgehen bei Fieberkrampf..... 529

20.2.5.2. Wiederholungsrisiko..... 530

20.2.5.3. Therapie von Fieberkrämpfen..... 530

20.2.5.4. Intermittierende Fieberkrampfprophylaxe..... 531

20.2.5.5. Langzeittherapie bei Fieberkrämpfen..... 532

20.2.6. Diagnostisches Vorgehen bei epileptischen Anfällen und Epilepsien..... 532

20.2.7. Differenzialdiagnose epileptischer Anfälle..... 533

20.2.8. Therapie..... 537

20.2.8.1. Wirkmechanismen der Antikonvulsiva..... 538

20.2.8.2. Pharmakokinetik der Antikonvulsiva..... 539

20.2.8.3. Interaktionen..... 541

20.2.8.4. Neuere Antikonvulsiva..... 541

20.2.8.4.1. Lamotrigin..... 542

20.2.8.4.2. Topiramat..... 542

20.2.8.4.3. Oxcarbazepin..... 544

20.2.8.4.4. Levetiracetam..... 544

20.2.8.4.5. Rufinamid..... 544

20.2.8.4.6. Neue versus alte Antiepileptika..... 545

20.2.8.5. Nebenwirkungen der Antikonvulsiva..... 547

20.2.8.6.	Antikonvulsive Langzeittherapie	547
20.2.8.7.	Antiepileptika, Kontrazeption und Teratogenität	551
20.2.9.	Schulung für Kinder und Jugendliche mit Epilepsie und ihre Eltern	553
20.2.10.	Prognose	553
20.2.11.	Literatur	554
20.3.	Epilepsiechirurgie	556
20.3.1.	Einleitung.....	556
20.3.2.	Identifikation potenzieller Kandidaten für einen epilepsiechirurgischen Eingriff	556
20.3.3.	Voraussetzungen für die operative Therapie und diagnostische Abklärung	557
20.3.4.	Chirurgisch behandelbare Epilepsiesyndrome und typische Ätiologien bei Kindern	559
20.3.4.1.	Temporallappenepilepsien	559
20.3.4.2.	Extratemporale Epilepsien.....	559
20.3.4.3.	Hemisphärische Epilepsiesyndrome	559
20.3.4.4.	Phakomatosen	560
20.3.4.5.	Fokale kortikale Dysplasien (FKD)	561
20.3.4.6.	Landau-Kleffner-Syndrom, CSWS	561
20.3.4.7.	Hypothalamische Hamartome, gelastische Anfälle	562
20.3.5.	Postoperatives Outcome	565
20.3.5.1.	Anfallsprognose.....	565
20.3.5.2.	Kognition und Lebensqualität	565
20.3.6.	Literatur	565

21. Infektionen des zentralen Nervensystems 567

21.1.	Einführung	567
21.2.	Definition und Terminologie	567
21.3.	Akute bakterielle Meningitis	568
21.3.1.	Erreger	568
21.3.2.	Pathophysiologie	568
21.3.3.	Klinische Symptomatik	568
21.3.4.	Diagnostik	569
21.3.5.	Therapie	570
21.3.5.1.	Antibiotische Therapie	570
21.3.5.2.	Immunmodulatorische Therapie.....	571
21.3.5.3.	Supportivmaßnahmen	571
21.3.6.	Prognose und Komplikationen	571
21.3.7.	Prävention.....	572
21.4.	Aseptische, seröse Meningitis	573
21.4.1.	Enterovirusmeningitis.....	573
21.4.2.	Mumpsmeningitis.....	574
21.4.3.	Neuroborreliose	574
21.4.3.1.	Erreger.....	574
21.4.3.2.	Epidemiologie	574
21.4.3.3.	Pathogenese.....	575
21.4.3.4.	Klinische Symptomatik	575
21.4.3.5.	Diagnostik	576
21.4.3.6.	Therapie und Prognose.....	577
21.4.3.7.	Prophylaxe.....	577
21.4.4.	Frühsommer-Meningoenzephalitis (FSME)	577
21.5.	Enzephalitis	578
21.5.1.	Herpes-simplex-Enzephalitis	578
21.5.2.	Masernenzephalitis	580
21.6.	AIDS-Enzephalopathie	581

21.7.	Konnatale Infektionen mit zentralnervöser Beteiligung	582
21.7.1.	Zytomegalievirus-Infektion	583
21.7.2.	Toxoplasmose	583
21.7.3.	Röteln	584
21.7.4.	Herpes-simplex-Virusinfektion	584
21.7.5.	Varizella-zoster-Virusinfektion	585
21.7.6.	Syphilis	585
21.8.	Hirnabszess	585
21.9.	Literatur	586

22.	Entzündliche Entmarkungserkrankungen	588
22.1.	Multiple Sklerose	588
22.1.1.	Einleitung	588
22.1.2.	Definition	588
22.1.3.	Pathologie	588
22.1.4.	Genetik und Immunologie	589
22.1.5.	Klinik, Verlauf und Prognose	590
22.1.6.	Diagnostik	591
22.1.6.1.	Liquor	593
22.1.6.2.	Evozierte Potenziale	593
22.1.6.3.	Bildgebung	593
22.1.7.	Diagnose	594
22.1.8.	Differenzialdiagnose	595
22.1.9.	Therapie	595
22.2.	Akute Disseminierte Enzephalomyelitis (ADEM)	599
22.3.	Literatur	600

23.	Myelitis transversa	601
23.1.	Einleitung	601
23.2.	Ursachen und Pathogenese	601
23.3.	Diagnostik	603
23.3.1.	Anamnese	604
23.3.2.	Körperliche Untersuchung	604
23.3.3.	Bildgebung	604
23.3.4.	Elektrophysiologie	604
23.3.5.	Liquordiagnostik	606
23.4.	Differenzialdiagnosen	607
23.5.	Therapie	607
23.6.	Prognose	608
23.7.	Literatur	608

24.	Kopfschmerzen und Migräne	610
24.1.	Einleitung	610
24.2.	Epidemiologie	610
24.3.	Klinische Symptomatik – Diagnostische Kriterien – Kopfschmerzklassifikation	611
24.3.1.	Primäre Kopfschmerzen	612
24.3.1.1.	Migräne ohne Aura	612
24.3.1.2.	Migräne mit Aura	612
24.3.1.3.	Kopfschmerz vom Spannungstyp	613
24.3.1.4.	Clusterkopfschmerz	613
24.3.1.5.	Andere primäre Kopfschmerzerkrankungen	613

24.3.2. Sekundäre Kopfschmerzen 615

24.4. Pathophysiologie von Kopfschmerzen 615

24.5. Diagnostik 618

24.6. Nicht-medikamentöse und medikamentöse Therapie von Kopfschmerzen 619

24.7. Prognose 622

24.8. Literatur 622

25. Tumoren des zentralen Nervensystems 625

25.1. Einleitung 625

25.2. Epidemiologie und Klassifikation 625

25.3. Ätiologie 625

25.4. Diagnose 627

25.4.1. Klinische Symptomatik und körperliche Untersuchung 627

25.4.2. Bildgebung 628

25.4.3. Funktionelle neuroradiologische und nuklearmedizinische Methoden 630

25.4.4. Laboruntersuchungen 630

25.4.5. Histopathologie und molekulare Diagnostik 630

25.5. Therapie 631

25.5.1. Operative Behandlung 631

25.5.2. Strahlentherapie 632

25.5.3. Chemotherapie 633

25.6. Einzelne Tumoren 633

25.6.1. Niedriggradige Gliome 633

25.6.2. Höhergradige Gliome 635

25.6.3. Diffus-intrinsisches Ponsgliom 635

25.6.4. Neuronale und glioneuronale Tumoren 635

25.6.5. Ependymome 635

25.6.6. Primitive neuroektodermale Tumoren (PNET) und Medulloblastom 635

25.6.7. Atypische teratoide/rhabdoide Tumoren (AR/RT) 636

25.6.8. Kraniopharyngeom 637

25.6.9. Hypophysenadenome 637

25.6.10. Intrakranielle Keimzelltumoren 637

25.6.11. Plexustumoren 637

25.6.12. Tumoren von Pinealis und Tektum 638

25.6.13. Meningeome und Akustikus-Schwannome 638

25.6.14. Spinale Tumoren 639

25.7. Literatur 639

26. Zerebrovaskuläre Krankheiten 641

26.1. Einleitung 641

26.1.1. Literatur 641

26.2. Arteriell-ischämischer Schlaganfall 641

26.2.1. Neonataler Schlaganfall 641

26.2.1.1. Epidemiologie 641

26.2.1.2. Klinik 642

26.2.1.3. Ursachen und Risikofaktoren 642

26.2.1.4. Diagnostik 643

26.2.1.5. Therapie 643

26.2.1.6. Prognose 643

26.2.1.7. Literatur 644

26.2.2.	Arteriell ischämischer Schlaganfall (AIS) im Kindes- und Jugendalter	645
26.2.2.1.	Epidemiologie	645
26.2.2.2.	Klinik	645
26.2.2.3.	Ursachen und Risikofaktoren	645
26.2.2.4.	Diagnostik	646
26.2.2.5.	Therapie	646
26.2.2.6.	Prognose	649
26.2.2.7.	Literatur	649
26.2.3.	Spinaler Schlaganfall	651
26.2.3.1.	Epidemiologie und Klinik	651
26.2.3.2.	Ursachen und Risikofaktoren	651
26.2.3.3.	Prognose	651
26.2.3.4.	Literatur	651
26.3.	Sinusvenenthrombosen (SVT)	652
26.3.1.	Einleitung	652
26.3.2.	Klinik	652
26.3.3.	Ursachen und Risikofaktoren	652
26.3.4.	Diagnostik	653
26.3.5.	Therapie	654
26.3.6.	Prognose	654
26.3.7.	Literatur	654
26.4.	Gefäßmalformationen	654
26.4.1.	Arteriovenöse Malformationen (AVM)	655
26.4.1.1.	Epidemiologie	655
26.4.1.2.	Klinik	655
26.4.1.3.	Diagnostik und Differenzialdiagnose	655
26.4.1.4.	Therapie	655
26.4.1.5.	Blutungsrisiko und Prognose	656
26.4.1.6.	Literatur	656
26.4.2.	Vene von Galen	657
26.4.2.1.	Einleitung	657
26.4.2.2.	Klinik	657
26.4.2.3.	Diagnostik	657
26.4.2.4.	Differenzialdiagnose	657
26.4.2.5.	Therapie	657
26.4.2.6.	Prognose	658
26.4.2.7.	Literatur	658
26.4.3.	Kavernöse Hämangiome	659
26.4.3.1.	Einleitung und Epidemiologie	659
26.4.3.2.	Klinik	659
26.4.3.3.	Diagnostik	659
26.4.3.4.	Differenzialdiagnose	659
26.4.3.5.	Therapie	659
26.4.3.6.	Blutungsrisiko und Prognose	659
26.4.3.7.	Literatur	660
26.4.4.	Arteriovenöse Fisteln (AVF)	660
26.4.4.1.	Klinik	660
26.4.4.2.	Diagnostik und Therapie	660
26.4.5.	Literatur	661
26.4.6.	Venöse Angiome (DVA)	661
26.4.6.1.	Literatur	661
26.4.7.	Kapilläre Teleangiektasien	662

26.5.	Zerebrales Aneurysma	662
26.5.1.	Einleitung.....	662
26.5.2.	Klinik	662
26.5.3.	Diagnostik	662
26.5.4.	Therapie	662
26.5.5.	Prognose	663
26.5.6.	Literatur	664

27.

Schädel-Hirn-Traumen

665

27.1.	Definition und Terminologie	665
27.2.	Pathophysiologie.....	666
27.3.	Klinische Symptomatik.....	668
27.4.	Diagnostik.....	670
27.5.	Therapie	673
27.6.	Prognose und Komplikationen	674
27.7.	Prävention	678
27.8.	Schütteltrauma des Säuglings.....	678
27.8.1.	Pathogenese der neurologischen Schädigung	679
27.8.2.	Anamnese und Erstbefund	679
27.8.3.	Psychodynamik der gestörten Eltern-Kind-Interaktion	680
27.8.4.	Diagnostik	680
27.8.5.	Management	682
27.8.6.	Prävention.....	683
27.9.	Literatur.....	683

28.

Palliativmedizin in der Neuropädiatrie

685

28.1.	Einleitung	685
28.2.	Definition	685
28.3.	Epidemiologie.....	686
28.4.	Mythen.....	686
28.5.	Integration einer Palliativversorgung in den klinischen Alltag	687
28.5.1.	Kinderhospize	688
28.5.2.	Häusliche Versorgung.....	688
28.5.3.	Weitere Versorgungsstrukturen für Kinder in der Palliativsituation	689
28.6.	Unterstützung der Familie	689
28.7.	Symptomkontrolle.....	690
28.7.1.	Prinzipien der Symptomkontrolle.....	691
28.7.2.	Integrative und nicht-pharmakologische Therapieansätze.....	691
28.7.3.	Respiratorische Symptome	692
28.7.3.1.	Dyspnoe.....	692
28.7.3.2.	Lautes Atmen, "Todesrasseln"	694
28.7.4.	Gastrointestinale Probleme.....	695
28.7.4.1.	Übelkeit und Erbrechen	695
28.7.4.2.	Progressive Fütterungsintoleranz.....	696
28.7.5.	Neurologische Symptome	697
28.7.5.1.	Krampfanfälle	697
28.7.5.2.	Muskelspasmen.....	698
28.7.6.	Schmerztherapie.....	698
28.7.6.1.	Integrative Schmerztherapie.....	698
28.7.6.2.	WHO-Prinzipien der Schmerztherapie.....	699
28.7.6.3.	Invasive Techniken zur Schmerztherapie	699

28.8.	Ethik und die Doktrin der Doppelwirkung	700
28.9.	Sedierung zur Bewusstlosigkeit bei nicht-beherrschbaren Symptomen	700
28.10.	Fazit.	701
28.11.	Literatur.	702

29. Aufmerksamkeitsdefizit/Hyperaktivitätsstörung (ADHS) 705

29.1.	Definition	705
29.2.	Epidemiologie	705
29.3.	Ätiopathogenese	706
29.3.1.	Neurophysiologische Untersuchungen	706
29.3.2.	Bildgebende Verfahren	707
29.3.2.1.	Magnetresonanztomographie (MRT)	707
29.3.2.2.	Positronen-Emissions-Tomographie (PET)	707
29.3.2.3.	Single-Photon-Emissions-Computertomographie (SPECT)	707
29.3.3.	Genetik	707
29.3.4.	Neuropsychologische Daten	708
29.4.	Klinische Symptomatik.	709
29.4.1.	Gründe für die Vorstellung des Kindes beim Arzt	709
29.4.2.	Hinweise auf eine ADHS	710
29.4.3.	„Träuertyp“ (vorwiegend unaufmerksamer Typ nach DSM IV)	711
29.4.4.	ADHS und assoziierte Störungen	711
29.5.	Diagnostik.	713
29.5.1.	Zusammenstellung der etablierten diagnostischen Verfahren	714
29.5.1.1.	Anamnese	714
29.5.1.2.	Klinischer Untersuchungsbefund	715
29.5.1.3.	Verhaltensbeobachtung	715
29.5.1.4.	Testpsychologische Untersuchungen	715
29.5.2.	Fakultative diagnostische Verfahren	715
29.6.	Differenzialdiagnose	716
29.7.	Therapie	716
29.7.1.	Allgemeine Therapiemaßnahmen	717
29.7.1.1.	Psychoedukative Maßnahmen	717
29.7.1.2.	Behandlung von umschriebenen Entwicklungsstörungen bzw. anderen assoziierten Störungen	717
29.7.2.	Selbsthilfegruppen	718
29.7.3.	Verhaltenstherapeutische Interventionen	718
29.7.4.	Medikamentöse Therapie	720
29.7.4.1.	Methylphenidat (MPH)	721

30. Tic-Störungen 724

30.1.	Einleitung	724
30.2.	Epidemiologie	724
30.3.	Ätiopathogenese	724
30.4.	Klinik	725
30.5.	Diagnostik	726
30.6.	Verlauf, Differenzialdiagnose und Komorbidität	726

30.7.	Therapie	727
30.7.1.	Psychoedukation.....	727
30.7.2.	Psychotherapie	728
30.7.3.	Medikation	728
30.7.4.	Zusätzliches	729
30.8.	Literatur	729

31.	Schwindel	730
31.1.	Einleitung	730
31.2.	Peripherer und zentraler vestibulärer Schwindel	730
31.2.1.	Neurologische Untersuchung	730
31.2.2.	Zusatzuntersuchungen	732
31.2.3.	Periphere vestibuläre Schwindelformen	733
31.2.3.1.	Benigner paroxysmaler Lagerungsschwindel (BPLS)	733
31.2.3.2.	Akuter einseitiger Vestibularisausfall (Neuritis vestibularis)	733
31.2.3.3.	Bilaterale Vestibulopathie	734
31.2.3.4.	Vestibularisparoxysmie	734
31.2.3.5.	Morbus Menière	734
31.2.3.6.	Perilymphfistel	735
31.2.3.7.	Vestibularisparoxysmie	735
31.2.4.	Zentrale vestibuläre Schwindelformen	735
31.2.4.1.	Vestibuläre Migräne und gutartiger paroxysmaler Schwindel der Kindheit	735
31.2.4.2.	Episodische Ataxien (EA)	736
31.2.4.3.	Vestibuläre Epilepsie	736
31.2.5.	Somatosensorischer Schwindel	736
31.2.6.	Psychogener Schwindel	736
31.3.	Literatur	737

32.	Synkopen	739
32.1.	Einleitung	739
32.2.	Definition	739
32.3.	Epidemiologie	739
32.4.	Pathophysiologie	739
32.5.	Klassifikation	740
32.5.1.	Neuronal vermittelte Synkopen	740
32.5.2.	Kardiale Synkopen	741
32.5.2.1.	Synkopen durch intrakardiale Obstruktion	742
32.5.2.2.	Synkopen durch primär extrakardiale hämodynamische Veränderungen	743
32.5.2.3.	Synkopen durch Rhythmusstörungen	743
32.5.2.3.1.	Ionenkanalerkrankungen	743
32.5.2.3.2.	Präexzitationssyndrome	744
32.5.2.3.3.	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)	744
32.5.2.3.4.	Myokarditis	744
32.5.2.3.5.	Substanzabusus	744
32.5.2.3.6.	Mechanisches Trauma	744
32.5.3.	Diagnostik	745
32.6.	Therapie	746
32.6.1.	Nicht medikamentöse Begleitmaßnahmen	746
32.6.2.	Pharmakologische Behandlung	747
32.7.	Verlauf	747
32.8.	Literatur	747

33.	Besondere Therapien in der Neuropädiatrie	748
33.1.	Gen-Therapie: Was ist heute machbar und künftig möglich?	748
33.1.1.	Einleitung.	748
33.1.2.	Vektoren.	748
33.1.3.	RNA-Modifikation.	749
33.1.4.	Anwendungen.	750
33.1.4.1.	Lysosomale Speicherkrankheiten.	750
33.1.4.2.	Progressive Muskeldystrophie Typ Duchenne.	753
33.1.5.	Literatur.	754
33.2.	Anwendung der ketogenen Diät in der Neuropädiatrie.	756
33.2.1.	Einleitung.	756
33.2.2.	Wirkmechanismen der ketogenen Diät.	757
33.2.3.	Indikationen der ketogenen Diät.	758
33.2.3.1.	Pharmakoresistente Epilepsien.	758
33.2.3.2.	Glukosetransporter (GLUT1)-Defekt (<i>De Vivo disease</i>).	759
33.2.3.3.	Pyruvatdehydrogenase-Mangel (E1).	759
33.2.3.4.	Weitere Anwendungsmöglichkeiten.	760
33.2.4.	Kontraindikationen der ketogenen Diät.	761
33.2.5.	Nebenwirkungen der ketogenen Diät.	761
33.2.6.	Schlussbemerkung.	761
33.2.7.	Literatur.	762
33.3.	Schmerzerkennung, -messung und -therapie bei Kindern mit kognitiver und körperlicher Behinderung.	762
33.3.1.	Einleitung.	762
33.3.2.	Differenzialdiagnostik und Spezialprobleme.	763
33.3.2.1.	Nicht mitteilungsfähige Kinder mit Mehrfachbehinderung.	763
33.3.2.2.	Kinder mit apallischem Syndrom.	763
33.3.3.	Schmerzmessung.	763
33.3.3.1.	Entwicklungsretardierte Kinder.	763
33.3.3.2.	Mehrfachbehinderte Kinder.	763
33.3.4.	Schmerztherapie.	764
33.3.4.1.	Postoperative Schmerztherapie.	764
33.3.4.2.	Tumorschmerztherapie/chronische Schmerzen.	766
33.3.4.3.	Frakturschmerzen im Rahmen osteoporotischer Knochenfrakturen.	769
33.3.4.4.	Adjuvante Schmerztherapie.	770
33.3.4.4.1.	Botulinumtoxin.	770
33.3.4.4.2.	Intrathekale Baclofentherapie.	770
33.3.4.5.	Nebenwirkungen und Supportivtherapie.	771
33.3.5.	Fazit.	771
33.3.6.	Literatur.	771
33.4.	Botulinumtoxine bei (spastischen) Bewegungsstörungen.	771
33.4.1.	Einleitung.	772
33.4.2.	Indikationen.	772
33.4.3.	Evidenz.	772
33.4.4.	Wirkmechanismus – Hemmung der cholinergen Transmission.	772
33.4.5.	Indikationsstellung.	773
33.4.5.1.	Klinischer Zugang.	773
33.4.5.2.	Auswahl geeigneter Patienten.	774
33.4.6.	Interdisziplinäres Behandlungskonzept und kombinatorische Möglichkeiten.	775
33.4.6.1.	Behandlungsbausteine.	775
33.4.6.2.	Beispiel: Therapie des "dynamischen Spitzfußes".	776

33.4.7.	Dosierung	777
33.4.7.1.	Off-label use	777
33.4.7.2.	Allgemeine Dosierungsrichtlinien.....	777
33.4.8.	Nebenwirkungen	777
33.4.8.1.	Lokale Nebenwirkungen	777
33.4.8.2.	Systemische Nebenwirkungen.....	778
33.4.8.3.	Neutralisierende Antikörper	778
33.4.9.	Praktische Durchführung.....	778
33.4.9.1.	Analgesie und Sedierung	778
33.4.9.2.	Sonographisch gesteuerte Injektion	778
33.4.10.	Therapieevaluation	779
33.4.11.	Literatur	779
33.4.12.	Anhang: Therapiekurven CP-Motorik	781

34

Apparative Untersuchungsmethoden

782

34.1.	Elektroenzephalographie (EEG)	782
34.1.1.	Methodische Grundlagen	782
34.1.2.	Entwicklung des EEG	785
34.1.3.	Normales Schlaf-EEG	785
34.1.4.	Indikationen	785
34.1.5.	Grenzen der Methode	788
34.1.6.	Das pathologische EEG	788
34.1.7.	Klinisch wichtige EEG-Korrelationen	791
34.1.8.	Das EEG im Koma	791
34.2.	Akustisch evozierte Potenziale (AEP)	793
34.2.1.	Methodische Grundlagen	793
34.2.2.	Indikationen	794
34.2.3.	Grenzen der Methode	795
34.3.	Visuell evozierte Potenziale (VEP)	795
34.3.1.	Methodische Grundlagen	795
34.3.2.	Indikationen	796
34.3.3.	Grenzen der Methode	797
34.4.	Somatosensibel evozierte Potenziale (SSEP)	797
34.4.1.	Methodische Grundlagen	797
34.4.2.	Indikationen	798
34.4.3.	Grenzen der Methode	799
34.5.	Transkranielle Magnetstimulation (TMS).....	799
34.5.1.	Methodische Grundlagen	799
34.5.2.	Indikationen	801
34.5.3.	Grenzen der Methode	801
34.6.	Elektroneurographie (ENG).....	801
34.6.1.	Methodische Grundlagen	801
34.6.2.	Indikationen	803
34.6.3.	Grenzen der Methode	803
34.7.	Elektromyographie (EMG).....	803
34.7.1.	Methodische Grundlagen	803
34.7.2.	Indikationen	805
34.7.3.	Grenzen der Methode	805
34.8.	Sonographie des Schädels und des Spinalkanals	805
34.8.1.	Methodische Grundlagen	805
34.8.2.	Indikationen	807
34.8.3.	Grenzen der Methode	808

34.9.	Doppler-Sonographie.....	808
34.9.1.	Methodische Grundlagen	808
34.9.2.	Indikationen	810
34.9.3.	Grenzen der Methode	810
34.10.	Computertomographie (CT) des Schädels	810
34.10.1.	Methodische Grundlagen	810
34.10.2.	Indikationen	812
34.10.3.	Grenzen der Methode	813
34.11.	Magnetresonanztomographie (MRT) des Schädels und des Spinalkanals	813
34.11.1.	Methodische Grundlagen	813
34.11.1.1.	Besonderheiten in der Neugeborenenperiode	814
34.11.1.2.	Besondere Aspekte der kraniellen MRT-Diagnostik	816
34.11.1.3.	Darstellung des Spinalkanals	821
34.11.2.	Indikationen	823
34.11.3.	Grenzen der Methode	823
34.12.	MR (Magnetresonanztomographie)-Angiographie.....	823
34.12.1.	Methodische Grundlagen	823
34.12.2.	Techniken, Indikationen und Grenzen	824
34.12.2.1.	<i>Time-of-Flight</i> (ToF)-Angiographie	824
34.12.2.2.	Kontrastmittel-gestützte Angiographie	825
34.12.2.3.	Phasen-Kontrast (PC)-Angiographie.....	825
34.12.3.	Nachverarbeitung.....	826
34.12.4.	Fazit	826
34.12.5.	Systematische Darstellungen der intrakraniellen Gefäße.....	826
34.12.5.1.	Arteriendarstellungen.....	826
34.12.5.2.	Venendarstellungen.....	828
34.13.	Funktionelle Magnetresonanztomographie (fMRT)	829
34.13.1.	Methodische Grundlagen	829
34.13.2.	Indikationen	829
34.13.3.	Grenzen der Methode.....	829
34.14.	Magnetresonanz-Diffusion	831
34.14.1.	Methodische Grundlagen	831
34.14.2.	Indikationen	832
34.14.3.	Grenzen der Methode.....	833
34.15.	Literatur.....	833