

Inhaltsverzeichnis

1 Normale Entwicklung des Zentralen Nervensystems 1

T. Straube, O. Jansen

1.1 Embryonal- und Fetalentwicklung	1	1.2.1 Morphologische Veränderungen	8
1.1.1 Myelon	1	1.2.2 Signalveränderungen	10
1.1.2 Gehirn	3		
1.2 Prä- und postnatales MRT	8	1.3 Zusammenfassung	14

2 Fehlbildungen des Schädelns und des Gehirns 16

O. Jansen, U. Stephani

2.1 Defekte der Schädelbasis und der Schädelkalotte	16	2.6 Störungen der zerebralen kortikalen Entwicklung	22
2.1.1 Zephalozelen	16	2.6.1 Holoprosenzephalien	22
2.2 Intrakranielle Lipome	17	2.6.2 Proliferationsstörungen	23
2.3 Kraniosynostosen	18	2.6.3 Migrationsstörungen: Lissenzephalien	25
2.4 Anomalien des Auges und der Sehbahn	19	2.6.4 Migrationsstörungen: Heterotopien	28
2.4.1 Okuläre Anomalien	19	2.6.5 Organisationsstörungen	29
2.4.2 Septo-optische Dysplasie	20	2.7 Störungen der hinteren Schädelgrube	31
2.5 Mittelliniestörungen	20	2.7.1 Chiari-Malformationen	31
2.5.1 Balkenanomalien	20	2.7.2 Zystische Malformationen	34
2.5.2 Hypothalamus-/Hypophysen-Fehlbildungen	21	2.7.3 Andere zerebelläre Dysgenesien	37

3 Fehlbildungen des Rückenmarks und der Wirbelsäule 42

I. Harting, A. Seitz, F. Ebinger

3.1 Einleitung	42	3.3.2 Postoperative Komplikationen und assoziierte Fehlbildungen	49
3.2 Embryologie	43	3.4 Geschlossene spinale Dysraphien	51
3.2.1 Entstehung des Rückenmarks	43	3.4.1 Geschlossene spinale Dysraphien mit subkutaner Schwellung	51
3.2.2 Entstehung der Wirbelsäule	45	3.4.2 Geschlossene spinale Dysraphien mit kutanen Stigmata	56
3.2.3 Embryologisch-pathomechanische Hypothesen	46	3.4.3 Geschlossene spinale Dysraphien ohne kutane Stigmata	60
3.2.4 Terminologie	46		
3.3 Offene spinale Dysraphien	47		
3.3.1 Formen	48		

4 Gefäßmissbildungen des ZNS im Kindesalter 70

M. Schumacher, R. Korinthenberg

4.1 Gefäßanomalien	70	4.2.2 Vena-Galeni-Malformationen	76
4.1.1 Anlageanomalien	70	4.2.3 Kavernöse Malformationen	77
4.1.2 Persistierende embryonale Primitivarterien	70	4.2.4 Venöse Malformationen	78
4.2 Gefäßmalformationen	71	4.2.5 Kapilläre Teleangiektasien	79
4.2.1 Zerebrale arteriovenöse Malformationen	71	4.2.6 Spinale Gefäßmalformationen	80

4.3	Arteriovenöse Fisteln	81	4.3.3	Karotis-Kavernosus-Fisteln	82
4.3.1	Piale arteriovenöse Fisteln	81	4.3.4	Vertebralis-Fisteln	82
4.3.2	Durale arteriovenöse Fisteln	81	4.4	Aneurysmen	84

5 Hydrozephalus 87

M.J. Fritsch, H.M. Mehdorn

5.1	Definition	87	5.6	Therapie	90
5.2	Epidemiologie	87	5.6.1	Shunt	90
5.3	Ätiologie und Pathogenese	87	5.6.2	Endoskopische Third Ventrikulostomie (ETV)	91
5.4	Klinik	88	5.6.3	Nachsorge	92
5.5	Diagnostik	88	5.7	Prognose	92
5.5.1	Druckmessung	88			
5.5.2	Bildgebung	89			

6 Neurokutane Erkrankungen 94

S. Hähnel, G. Kurlemann

6.1	Neurofibromatose Typ 1	94	6.9	Epidermales Nävus-Syndrom (Schimmelpenning-Syndrom)	109
6.2	Neurofibromatose Typ 2	97	6.10	Hypomelanosis Ito	109
6.3	Tuberöse Sklerose (M. Bourneville-Pringle)	99	6.11	Basalzell-Nävus-Syndrom (Gorlin-Syndrom)	110
6.4	Enzephalotrigeminale Angiomatose (Sturge-Weber-Syndrom)	103	6.12	Kutanes Hämangiom-Gefäßkomplex-Syndrom	111
6.5	Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	105	6.13	Chédiak-Higashi-Syndrom (CHS)	111
6.6	Ataxia teleangiectatica (Louis-Bar-Syndrom)	105	6.14	Hemiatrophia facialis progressiva (Parry-Romberg-Syndrom)	112
6.7	Neurokutane Melanose	107	6.15	Weitere neurokutane Syndrome	112
6.8	Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger-Syndrom)	107			

7 Stoffwechselstörungen im Kindesalter 114

W. Grodd, I. Krägeloh-Mann

7.1	Einleitung	114	7.5.3	Störungen der oxidativen Phosphorylierung und der Atmungskette	140
7.2	Diagnostisches Vorgehen	114	7.5.4	Störungen des Fettsäureabbaus	147
7.3	Erkrankungen der Lysosomen	116	7.5.5	Störungen des Aminosäureabbaus	152
7.3.1	Grundlagen	116	7.5.6	Enzymdefekte des Harnstoffzyklus	157
7.3.2	Glykogenosen	118	7.6	Stoffwechselstörungen der Aminosäuren und der organischen Säuren	158
7.3.3	Mukopolysaccharidosen	118	7.7	Defekte der Glykoproteinbiosynthese	163
7.3.4	Sphingoliposen	122	7.7.1	Biochemische Grundlagen	163
7.4	Erkrankungen der Peroxisomen	130	7.7.2	Erkrankungen durch Defekte der Glykoproteinbiosynthese	164
7.4.1	Grundlagen	130	7.8	Defekte des Kupferstoffwechsels	165
7.4.2	Störungen der peroxisomalen Biogenese	132	7.9	Erkrankungen mit unbekanntem biochemischen Defekt	167
7.4.3	Einzelenzymdefekte der Peroxisomen	135			
7.5	Erkrankungen der Mitochondrien	137			
7.5.1	Funktion der Mitochondrien	137			
7.5.2	Mechanismen mitochondrialer Erkrankungen	139			

8 Folgen frühkindlicher Zirkulationsstörungen und Hypoxien . 182

U. Stephani, O. Jansen

8.1 Einleitung . 182	8.3.2 Muster der inflammationsbedingten Hirnschädigung bei Früh- und Reifgeborenen . 188
8.1.1 Pathogenese . 182	8.3.3 Muster der asphyktischen Hirnschädigung bei Reifgeborenen . 189
8.1.2 Wichtige Definitionen der Neonatologie . 183	8.3.4 Muster der hypoglykämiebedingten Hirnschädigung . 190
8.2 Hirnschädigung unter der Geburt . 183	8.4 Hirnschädigung durch Hirninfarkt . 191
8.2.1 Grundlagen . 183	8.4.1 Perinatale Hirninfarkte . 191
8.2.2 Pathogenese der Hirnschädigung bei Reifgeborenen . 184	8.4.2 Pränatale Hirninfarkte . 192
8.2.3 Pathogenese der Hirnschädigung bei Frühgeborenen . 186	8.4.3 Infarkte aufgrund von venösen Verschlüssen . 193
8.3 Bildgebung bei Hirnschädigung im Früh- und Reifgeborenenalter . 187	8.5 Hirnschädigung durch Schütteltrauma . 193
8.3.1 Muster der Hirnschädigung bei Frühgeborenen . 187	8.6 Schädigung des Myelons im Rahmen eines A.-spinalis-anterior-Syndroms . 194

9 Folgen neurotraumatologischer Schädigungen im Kindesalter . 197

S. Goebel, M.J. Fritsch, H.M. Mehldorn

9.1 Einleitung: Das kindliche SHT . 197	9.2.2 Folgen eines SHT im Kindesalter . 203
9.2 Folgen neurotraumatologischer Schädigung im Kindesalter . 201	9.2.3 Neuropsychologische Diagnostik . 205
9.2.1 Besonderheiten der Entwicklungsneuropsychologie im Kindesalter . 202	9.2.4 Behandlungsmöglichkeiten . 207

10 Entzündungen des ZNS im Kindesalter . 210

D. Pohl, F. Hanefeld

10.1 Pränatale Infektionen des ZNS . 210	10.3 Infektionen des ZNS im Säuglings- und Kindesalter . 216
10.1.1 Infektionen durch Viren . 210	10.3.1 Definition . 216
10.1.2 Infektionen durch Bakterien . 213	10.3.2 Einteilung . 216
10.1.3 Infektionen durch Protozoen . 213	10.3.3 Diagnostik . 217
10.2 Neonatale Infektionen des ZNS . 214	10.3.4 Häufige virale Enzephalitiden im Kindesalter . 218
10.2.1 Infektionen durch Bakterien . 214	
10.2.2 Infektionen durch Viren . 215	
10.2.3 Infektionen durch Pilze . 216	

Sachverzeichnis . 223

8 Folgen frühkindlicher Zirkulationsstörungen und Hypoxien · 182

U. Stephani, O. Jansen

8.1 Einleitung · 182	8.3.2 Muster der inflammationsbedingten Hirnschädigung bei Früh- und Reifgeborenen · 188
8.1.1 Pathogenese · 182	8.3.3 Muster der asphyktischen Hirnschädigung bei Reifgeborenen · 189
8.1.2 Wichtige Definitionen der Neonatologie · 183	8.3.4 Muster der hypoglykämiebedingten Hirnschädigung · 190
8.2 Hirnschädigung unter der Geburt · 183	8.4 Hirnschädigung durch Hirninfarkt · 191
8.2.1 Grundlagen · 183	8.4.1 Perinatale Hirninfarkte · 191
8.2.2 Pathogenese der Hirnschädigung bei Reifgeborenen · 184	8.4.2 Pränatale Hirninfarkte · 192
8.2.3 Pathogenese der Hirnschädigung bei Frühgeborenen · 186	8.4.3 Infarkte aufgrund von venösen Verschlüssen · 193
8.3 Bildgebung bei Hirnschädigung im Früh- und Reifgeborenenalter · 187	8.5 Hirnschädigung durch Schütteltrauma · 193
8.3.1 Muster der Hirnschädigung bei Frühgeborenen · 187	8.6 Schädigung des Myelons im Rahmen eines A.-spinalis-anterior-Syndroms · 194

9 Folgen neurotraumatologischer Schädigungen im Kindesalter · 197

S. Goebel, M.J. Fritsch, H.M. Mehldorn

9.1 Einleitung: Das kindliche SHT · 197	9.2.2 Folgen eines SHT im Kindesalter · 203
9.2 Folgen neurotraumatologischer Schädigung im Kindesalter · 201	9.2.3 Neuropsychologische Diagnostik · 205
9.2.1 Besonderheiten der Entwicklungsneuropsychologie im Kindesalter · 202	9.2.4 Behandlungsmöglichkeiten · 207

10 Entzündungen des ZNS im Kindesalter · 210

D. Pohl, F. Hanefeld

10.1 Pränatale Infektionen des ZNS · 210	10.3 Infektionen des ZNS im Säuglings- und Kindesalter · 216
10.1.1 Infektionen durch Viren · 210	10.3.1 Definition · 216
10.1.2 Infektionen durch Bakterien · 213	10.3.2 Einteilung · 216
10.1.3 Infektionen durch Protozoen · 213	10.3.3 Diagnostik · 217
10.2 Neonatale Infektionen des ZNS · 214	10.3.4 Häufige virale Enzephalitiden im Kindesalter · 218
10.2.1 Infektionen durch Bakterien · 214	
10.2.2 Infektionen durch Viren · 215	
10.2.3 Infektionen durch Pilze · 216	

Sachverzeichnis · 223