

Inhaltsverzeichnis

1 Normale Entwicklung des Zentralen Nervensystems 1

T. Straube, O. Jansen

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

2 Fehlbildungen des Schädels und des Gehirns 16

O. Jansen, U. Stephani

- | | |
|---|--|
| 2.1 Defekte der Schädelbasis und der Schädelkalotte 16
2.1.1 Zephalozelen 16
2.2 Intrakranielle Lipome 17
2.3 Kraniosynostosen 18
2.4 Anomalien des Auges und der Sehbahn 19
2.4.1 Okuläre Anomalien 19
2.4.2 Septo-optische Dysplasie 20
2.5 Mittellinienstörungen 20
2.5.1 Balkenanomalien 20
2.5.2 Hypothalamus-/Hypophysen-Fehlbildungen 21 | 2.6 Störungen der zerebralen kortikalen Entwicklung 22
2.6.1 Holoprosenzephalien 22
2.6.2 Proliferationsstörungen 23
2.6.3 Migrationsstörungen: Lissenzephalien 25
2.6.4 Migrationsstörungen: Heterotopien 28
2.6.5 Organisationsstörungen 29
2.7 Störungen der hinteren Schädelgrube 31
2.7.1 Chiari-Malformationen 31
2.7.2 Zystische Malformationen 34
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
3.2 Embryologie 43
3.2.1 Entstehung des Rückenmarks 43
3.2.2 Entstehung der Wirbelsäule 45
3.2.3 Embryologisch-pathomechanische Hypothesen 46
3.2.4 Terminologie 46
3.3 Offene spinale Dysraphien 47
3.3.1 Formen 48 | 3.3.2 Postoperative Komplikationen und assoziierte Fehlbildungen 49
3.4 Geschlossene spinale Dysraphien 51
3.4.1 Geschlossene spinale Dysraphien mit subkutaner Schwellung 51
3.4.2 Geschlossene spinale Dysraphien mit kutanen Stigmata 56
3.4.3 Geschlossene spinale Dysraphien ohne kutane Stigmata 60 |
|--|--|

4 Gefäßmissbildungen des ZNS im Kindesalter 70

M. Schumacher, R. Korinthenberg

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

- 4.3 Arteriovenöse Fisteln** · 81
- 4.3.1 Piale arteriovenöse Fisteln · 81
- 4.3.2 Durale arteriovenöse Fisteln · 81

- 4.3.3 Karotis-Kavernosus-Fisteln · 82
- 4.3.4 Vertebralis-Fisteln · 82
- 4.4 Aneurysmen** · 84

5 Hydrozephalus 87

M.J. Fritsch, H.M. Mehdorn

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

6 Neurokutane Erkrankungen 94

S. Hähnel, G. Kurlermann

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

7 Stoffwechselstörungen im Kindesalter 114

W. Grodd, I. Krägeloh-Mann

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

8 Folgen frühkindlicher Zirkulationsstörungen und Hypoxien · 182

U. Stephani, O. Jansen

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

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

10 Entzündungen des ZNS im Kindesalter · 210

D. Pohl, F. Hanefeld

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

Sachverzeichnis · 223

8 Folgen frühkindlicher Zirkulationsstörungen und Hypoxien · 182

U. Stephani, O. Jansen

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

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

10 Entzündungen des ZNS im Kindesalter · 210

D. Pohl, F. Hanefeld

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

Sachverzeichnis · 223