

Inhaltsverzeichnis

■	Einführung - Besonderheiten des Fachgebietes Neuropädiatrie (F. Vassella)	27
1.1.	Literatur	29
■	Epidemiologie und sozialpädiatrische Aspekte neuropädiatrischer Erkrankungen (H. Bode)	31
2.1.	Epidemiologie neuropädiatrischer Erkrankungen	31
2.2.	Prävention	32
2.2.1.	Primäre Prävention	33
2.2.2.	Sekundäre und tertiäre Prävention	34
2.3.	Habilitation und Rehabilitation	35
2.4.	Soziale Einflussfaktoren auf neuropädiatrische Erkrankungen	37
2.5.	Soziale Folgen neuropädiatrischer Erkrankungen	37
2.6.	Kosten neuropädiatrischer Erkrankungen	38
2.7.	Rechtliche Grundlagen	39
2.8.	Literatur	40
■	Klinische Genetik (P. Meinecke, G. Gillessen-Kaesbach)	41
3.1.	Bedeutung der Klinischen Genetik für die Neuropädiatrie	41
3.1.1.	Einleitung	41
3.1.2.	Konsequenzen der Diagnosestellung	41
3.1.2.1.	Für die Therapie	41
3.1.2.2.	Für die Beurteilung der Prognose	42
3.1.2.3.	Für die Beratung	42
3.2.	Terminologie angeborener Entwicklungsanomalien	43
3.2.1.	Fehlbildung - Hypo-/Aplasie - Agenesie - Dysplasie	43
3.2.2.	Deformation - Disruption - Atrophie	43
3.2.3.	Dysmorphien ("minor anomalies")	43
3.2.4.	Assoziation - Polytoper Entwicklungsfelddefekt - Sequenz - Syndrom	44
3.3.	Leitsymptome	45
3.3.1.	Die Fazies	45
3.3.2.	Extremitätenanomalien	47
3.3.3.	Radiologische Untersuchung der Hände und Füße als Teil der Diagnostik	49
3.3.4.	Hautveränderungen	51
3.4.	Weiterführende Literatur	56
3.5.	Literatur	57
■	Neurokutane Syndrome (T. Rosenbaum)	58
4.1.	Einleitung	58
4.2.	Neurofibromatose Typ 1 (NF1)	58
4.2.1.	Hauptbefunde	58
4.2.2.	Nebenbefunde	61
4.2.3.	Assoziierte Tumorerkrankungen	62
4.2.4.	Genetik	62
4.2.5.	Diagnostik	62
4.2.6.	Therapie und Betreuung von NF1-Patienten	63

4.3.	Neurofibromatose Typ 2 (NF2)	63
4.3.1.	Klinik	63
4.3.2.	Genetik	64
4.3.3.	Diagnostik, Therapie und Prognose	64
4.4.	Tuberöse Hirnsklerose (TSC)	65
4.4.1.	Klinik	65
4.4.2.	Genetik	67
4.4.3.	Diagnostik, Therapie und Prognose	67
4.5.	Sturge-Weber-Syndrom	68
4.6.	Klippel-Trénaunay-Symptomenkomplex	68
4.7.	Neurokutane Melanose	69
4.8.	Hypomelanositis Ito	69
4.9.	Nävus linearis-Syndrom	70
4.10.	Literatur	70

Neuralrohrdefekte (B. Dietz)

72

5.1.	Definitionen	72
5.1.1.	Anenzephalie	72
5.1.2.	Enzephalozele	72
5.1.3.	Rachischisis	72
5.1.4.	Spina bifida occulta	72
5.1.5.	Spina bifida aperta cystica	73
5.1.6.	Diastematomyelie	74
5.1.7.	Dermalsinus	74
5.2.	Ätiologie	75
5.3.	Pränatale Diagnostik und Prophylaxe	75
5.3.1.	Diagnostik	75
5.3.2.	Prophylaxe	75
5.4.	Geburtsmodus	75
5.5.	Myelomeningozele (MMC)	75
5.5.1.	Klinische Symptomatik	75
5.5.1.1.	Neurologische Symptome	76
5.5.1.2.	Neurologische Langzeitprobleme	77
5.5.2.	Hydrozephalus	78
5.5.2.1.	Zeitpunkt	78
5.5.2.2.	Diagnostik	78
5.5.2.3.	Operationsindikation	78
5.5.2.4.	Shuntsysteme	78
5.5.2.5.	Komplikationen bei shuntversorgtem Hydrozephalus	78
5.5.2.5.1.	Mechanische und funktionelle Störungen (Shunt Dysfunktion)	79
5.5.2.5.2.	Schlitzventrikel	80
5.5.2.5.3.	Isolierter 4. Ventrikel	80
5.5.3.	Arnold-Chiari-Malformation	80
5.5.3.1.	Klinische Symptome	81
5.5.3.2.	Operative Behandlung	81
5.5.4.	Tethered cord-Syndrom (TCS)	81
5.5.4.1.	Klinische Symptomatik	81
5.5.4.2.	Bildgebende Diagnostik	82
5.5.4.3.	Operative Behandlung	82

5.5.5.	Inkontinenz	82
5.5.5.1.	Neurogene Blasenentleerungsstörung	82
5.5.5.1.1.	Anatomie	82
5.5.5.1.2.	Formen der Blasenentleerungsstörung	83
5.5.5.1.3.	Diagnostik	83
5.5.5.1.4.	Therapie	83
5.5.5.2.	Neurogene Mastdarmentleerungsstörung	84
5.5.6.	Orthopädische Probleme	84
5.5.6.1.	Behandlungsziele	84
5.5.6.2.	Spezielle konservative und operative Therapie	84
5.5.6.2.1.	Fußdeformitäten	84
5.5.6.2.2.	Kniegelenkfehlstellungen	85
5.5.6.2.3.	Hüftgelenkfehlstellungen	85
5.5.6.2.4.	Wirbelsäulendeformitäten	86
5.5.6.2.5.	Frakturen	87
5.5.7.	Krankengymnastik	87
5.5.8.	Hilfsmittel	87
5.5.8.1.	Statische Hilfsmittel	88
5.5.8.2.	Dynamische Hilfsmittel	88
5.5.9.	Latexallergie	89
5.5.10.	Wachstum und Pubertät	89
5.5.11.	Psychosoziale Aspekte	89
5.6.	Literatur	90

Neuroendokrinologie (T. Reinehr)

92

6.1.	Einleitung	92
6.2.	Physiologische Grundlagen	92
6.3.	Krankheitsbilder	98
6.3.1.	Erkrankungen des Nervensystems mit endokrinologischer Symptomatik	98
6.3.1.1.	Hypophysär-hypothalamische Läsionen	98
6.3.1.2.	Wachstumshormonmangel	100
6.3.1.3.	Sekundäre und tertiäre Hypothyreose	101
6.3.1.4.	Gonadotropinachse	101
6.3.1.5.	Diabetes insipidus centralis	101
6.3.1.6.	Hormonproduzierende Tumoren	102
6.3.1.7.	Adipositas durch Störung neuroendokrinologischer Regelkreise	102
6.3.2.	Syndrome mit neurologischen und endokrinologischen Symptomen	104
6.3.3.	Endokrinologische Erkrankungen mit neurologischen Symptomen	108
6.4.	Literatur	109

Neuroophthalmologie (M. Blankenburg)

111

7.1.	Grundlagen von Augenbewegungen	111
7.2.	Okulomotorische Bewegungssysteme	112
7.2.1.	Schnelle Blickzielbewegungen (Sakkaden)	112
7.2.2.	Langsame Folgebewegungen	112
7.2.3.	Nystagmus	113
7.2.4.	Optokinetischer Nystagmus (OKN)	113
7.2.5.	Vestibulo-okulärer Reflex (VOR)	114
7.2.6.	Fixation	115
7.3.	Kopfhaltung und -bewegung	115

7.4.	Zentrale (supranukleäre) Augenbewegungsstörungen.....	116
7.4.1.	Dynamische Augenbewegungen (Nystagmusformen).....	116
7.4.1.1.	Blickrichtungsnystagmus (BRN).....	116
7.4.1.2.	Spontannystagmus (SPN).....	116
7.4.1.3.	Erworbener Pendelnystagmus.....	117
7.4.1.4.	Latenter horizontaler Nystagmus.....	118
7.4.1.5.	Kongenitaler Nystagmus.....	118
7.4.1.6.	Spasmus nutans.....	118
7.4.1.7.	Epileptischer Nystagmus.....	118
7.4.2.	Statische Augenbewegungsstörungen (Blickparesen und Fehlstellungen).....	118
7.4.2.1.	Horizontale Blickparese.....	118
7.4.2.2.	Internukleäre Blickparese (INO).....	119
7.4.2.3.	Vertikale Blickparese.....	119
7.4.3.	Okulomotorische Apraxie.....	119
7.4.4.	Ätiologie und Pathogenese zentraler Augenbewegungsstörungen.....	119
7.5.	Periphere Augenbewegungsstörungen.....	120
7.5.1.	Okulomotorische Hirnnervenschädigungen.....	122
7.5.1.1.	Okulomotoriusparese.....	122
7.5.1.2.	Trochlearisparese.....	123
7.5.1.3.	Abduzensparese.....	123
7.5.1.4.	Ätiologie und Pathogenese okulomotorischer Hirnnervenschädigungen.....	123
7.5.2.	Innervationsanomalien äußerer Augenmuskeln.....	124
7.5.2.1.	Duane-Syndrom.....	124
7.5.2.2.	Möbius-Sequenz.....	125
7.5.2.3.	Marcus-Gunn-Phänomen.....	125
7.5.3.	Myogene Augenbewegungsstörungen.....	126
7.5.3.1.	Endokrine Orbitopathie.....	126
7.5.3.2.	Idiopathische okuläre Myositis.....	126
7.5.3.3.	Chronisch progrediente externe Ophthalmoplegie.....	126
7.5.3.4.	M. obliquus superior-Myokymie.....	126
7.5.4.	Sonstige periphere Augenbewegungsstörungen.....	127
7.5.4.1.	Ophthalmoplegische Migräne.....	127
7.5.4.2.	Konvergenzspasmus.....	127
7.5.4.3.	Guillain-Barré-Syndrom.....	127
7.5.4.4.	Myasthenia gravis.....	127
7.6.	Literatur.....	127

Entwicklungsstörungen

129

8.1.	Ursachen und Diagnostik (G. Neuhäuser).....	129
8.1.1.	Ursachen von Entwicklungsstörungen.....	129
8.1.2.	Diagnostik von Entwicklungsstörungen.....	132
8.1.2.1.	Anamnese.....	132
8.1.2.2.	Untersuchung.....	134
8.1.3.	Diagnose der Entwicklungsstörung und ihre Konsequenz.....	141
8.1.4.	Literatur.....	141
8.2.	Zerebralparesen (I. Krägeloh-Mann).....	142
8.2.1.	Einleitung.....	142
8.2.2.	Definition.....	142

8.2.3.	Klinik	142
8.2.3.1.	Subtypen der Zerebralparesen.	142
8.2.3.1.1.	Spastische Zerebralparesen	143
8.2.3.1.2.	Dyskinetische Zerebralparesen	143
8.2.3.1.3.	Ataktische Zerebralparesen.	144
8.2.3.2.	Sekundäre Komplikationen	144
8.2.4.	Ätiologie und Pathogenese.....	144
8.2.4.1.	Fehlbildungs- und Läsionsmuster in verschiedenen Entwicklungsstadien des Gehirns	144
8.2.4.2.	CP-Subtypen und Pathogenese/Läsionsbilder	147
8.2.4.2.1.	Läsionsbilder bei bilateral spastischer CP (BS-CP)	147
8.2.4.2.2.	Läsionsbilder bei unilateral spastischer CP oder spastischer Hemiplegie	147
8.2.4.2.3.	Läsionsbilder bei dyskinetischer CP	147
8.2.4.2.4.	Läsionsbilder bei ataktischer CP	147
8.2.5.	Diagnose	148
8.2.5.1.	Klinische Diagnostik	148
8.2.5.2.	Bildgebende Diagnostik	148
8.2.5.3.	Zusätzliche Untersuchungen	148
8.2.6.	Differenzialdiagnose	148
8.2.7.	Therapie	149
8.2.8.	Literatur	149
8.3.	Differenzialdiagnose des Zehenganges (R. Korinthenberg)	150
8.3.1.	Anatomische und physiologische Vorbemerkungen.	150
8.3.2.	Entwicklung des Gangbildes	150
8.3.3.	Untersuchungsgang	151
8.3.4.	Differenzialdiagnose	151
8.3.4.1.	Habituellder oder idiopathischer Zehengang	151
8.3.4.2.	Pathologischer Zehengang im Rahmen schwerer psychiatrischer Störungen	152
8.3.4.3.	Zehengang aus orthopädischen Ursachen	152
8.3.4.4.	Neurogener Zehengang	152
8.3.4.4.1.	Gruppe "spastisch-dyston"	152
8.3.4.4.2.	Gruppe "schlaff-paretisch"	154
8.3.4.5.	Myogener Spitzfuß	155
8.3.5.	Schlussfolgerungen	156
8.3.6.	Literatur	156
8.4.	Differenzialdiagnose der chronischen Ataxien (B. Wilken)	156
8.4.1.	Einleitung	156
8.4.2.	Entwicklungsbedingte Störungen	157
8.4.3.	Autosomal-rezessive Ataxien	158
8.4.3.1.	Friedreich-Ataxie	160
8.4.3.2.	Ataxia teleangiectatica (Louis-Bar-Syndrom)	160
8.4.4.	Autosomal-dominante Ataxien	161
8.4.4.1.	Spinocerebelläre Ataxien (SCA)	161
8.4.4.2.	Episodische Ataxien (EA)	161
8.4.5.	Mitochondriale Erkrankungen	161
8.4.6.	Nicht-hereditäre Ataxien	162
8.4.7.	Schlussfolgerungen	163
8.4.8.	Literatur	163
8.5.	Therapie und Förderung bei Entwicklungsstörungen (D. Karch)	165
8.5.1.	Definitionen	165
8.5.2.	Ziele der Therapie und Förderung	165
8.5.3.	Frühe Intervention bei Entwicklungsstörungen	166
8.5.4.	Indikation zur Therapie und Förderung im Kleinkindalter	166
8.5.5.	Behandlung von zerebralen Bewegungsstörungen	167

8.5.6.	Behandlung umschriebener Entwicklungsstörungen	169
8.5.7.	Spezielle Behandlungsmethoden bei Entwicklungsstörungen	169
8.5.8.	Behandlungsverlauf	170
8.5.9.	Schlussfolgerungen	171
8.5.10.	Literatur	172
8.6.	Anwendung von Botulinumtoxin zur Behandlung spastischer Bewegungsstörungen (F. Heinen, S. Berweck)	173
8.6.1.	Einleitung	173
8.6.1.1.	Behandlungsrichtlinien	175
8.6.1.2.	Auswahl geeigneter Patienten	175
8.6.1.3.	Behandlungszeitpunkt	175
8.6.1.4.	Interdisziplinäres Behandlungskonzept und kombinatorische Möglichkeiten	175
8.6.2.	Dosierung	176
8.6.2.1.	Allgemeine Dosierungsrichtlinien	176
8.6.2.2.	Reinjektionsintervall	178
8.6.3.	Indikationen	178
8.6.3.1.	Der dynamische Spitzfuß (Pes equinus)	178
8.6.3.2.	Adduktorenspasmus	180
8.6.3.3.	Hüftbeugespastik	182
8.6.3.4.	Multi-Level-Therapie	183
8.6.3.5.	Beugespastik der oberen Extremitäten	183
8.6.3.6.	Andere Indikationen	184
8.6.4.	Nebenwirkungen	184
8.6.4.1.	Lokale Nebenwirkungen	184
8.6.4.2.	Systemische Nebenwirkungen	184
8.6.5.	Langzeiteffekte	185
8.6.6.	Praktische Durchführung	185
8.6.6.1.	Analgesie und Sedierung	185
8.6.6.2.	Verdünnung	185
8.6.6.3.	Injektionen	185
8.6.6.4.	Sonographisch gesteuerte Injektion	186
8.6.7.	Therapieevaluation	187
8.6.8.	Zehn-Punkte-Check	188
8.6.9.	Literatur	189
8.7.	Schmerzerkennung, -messung und -therapie bei Kindern mit kognitiver und körperlicher Behinderung (B. Zernikow)	190
8.7.1.	Einleitung	190
8.7.2.	Differenzialdiagnostik und Spezialprobleme	190
8.7.2.1.	Nicht mitteilungsfähige Kinder mit Mehrfachbehinderung	190
8.7.2.2.	Kinder mit apallischem Syndrom	190
8.7.3.	Schmerzmessung	191
8.7.3.1.	Entwicklungsretardierte Kinder	191
8.7.3.2.	Mehrfachbehinderte Kinder	191
8.7.4.	Schmerztherapie	193
8.7.4.1.	Postoperative Schmerztherapie	193
8.7.4.2.	Tumorschmerztherapie/chronische Schmerzen	193
8.7.4.3.	Frakturschmerzen im Rahmen osteoporotischer Knochenfrakturen	197
8.7.4.4.	Adjuvante Schmerztherapie	197
8.7.4.4.1.	Botulinumtoxin	197
8.7.4.4.2.	Intrathekale Baclofentherapie	198
8.7.4.5.	Nebenwirkungen und Supportivtherapie	198
8.7.5.	Fazit	199
8.7.6.	Literatur	199

8.8.	Hilfsmittel und Alltagshilfen für Kinder mit Mehrfachbehinderungen (U. Kalbe)	199
8.8.1.	Literatur	203

Neuromuskuläre Erkrankungen

204

9.1.	Diagnostik (B. Wilken)	204
9.1.1.	Erkrankungen des Motoneurons	204
9.1.1.1.	Spinale Muskelatrophien (SMA)	204
9.1.1.2.	Progressive Bulbärparalyse (Fazio-Londe)	207
9.1.2.	Erkrankungen der peripheren Nerven	207
9.1.2.1.	Hereditäre motorische und sensible Neuropathie (HMSN)	207
9.1.2.2.	Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP)	209
9.1.2.3.	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathien (HSN)	210
9.1.2.4.	Riesenaxonneuropathie	211
9.1.2.5.	Guillain-Barré-Syndrom (GBS)	212
9.1.2.6.	Chronisch inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie (CIDP)	212
9.1.2.7.	Multifokale motorische Polyneuropathie (MMN)	213
9.1.2.8.	Neuropathien bei metabolischen oder exogenen Einflüssen	213
9.1.3.	Kongenitale Myopathien	214
9.1.3.1.	Centralcore-Myopathie	214
9.1.3.2.	Minicore-Myopathie	214
9.1.3.3.	Myotubuläre Myopathie	214
9.1.3.4.	Nemaline-Myopathie	215
9.1.3.5.	Desminopathien	215
9.1.3.6.	Kongenitale Fasertypdisproportion	215
9.1.4.	Muskeldystrophien	216
9.1.4.1.	Muskeldystrophie Duchenne (DMD)	218
9.1.4.2.	Muskeldystrophie Becker (BMD)	218
9.1.4.3.	Muskeldystrophie Emery-Dreifuss (EDMD)	218
9.1.4.4.	Fazio-Skapulo-Humerale Muskeldystrophie (FSHD, Landouzy-Déjérine)	219
9.1.4.5.	Gliedergürtel-Muskeldystrophie (LGMD)	219
9.1.4.6.	Kongenitale Muskeldystrophie (CMD)	220
9.1.5.	Myotone Dystrophie (Curschmann-Steinert-Dystrophie)	222
9.1.6.	Myotonie	223
9.1.6.1.	Myotonia congenita (Typ Becker und Typ Thomsen)	223
9.1.6.2.	Paramyotonia congenita (Eulenburg Erkrankung)	223
9.1.6.3.	Periodische Paralyse	223
9.1.7.	Inflammatorische Myopathien	223
9.1.7.1.	Dermatomyositis	223
9.1.8.	Myasthenie	224
9.1.8.1.	Myasthenia gravis	224
9.1.8.2.	Kongenitales myasthenisches Syndrom mit episodischen Apnoen	225
9.1.9.	Schlussfolgerungen	226
9.1.10.	Literatur	226
9.2.	Therapiekonzepte (R. Korinthenberg)	227
9.2.1.	Definition und Epidemiologie	227
9.2.2.	Behandlung der erworbenen neuromuskulären Erkrankungen	227
9.2.2.1.	Akutes Guillain-Barré-Syndrom (GBS)	228
9.2.2.2.	Chronisch inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie (CIDP)	229
9.2.2.3.	Myasthenia gravis	229
9.2.2.4.	Juvenile Dermatomyositis	230
9.2.2.5.	Andere Myopathien	230

9.2.3.	Behandlung der hereditären neuromuskulären Erkrankungen	231
9.2.3.1.	Behandlung der neuromuskulären Erkrankungen mit gestörter Funktion von Ionenkanälen	231
9.2.3.2.	Stand der gentherapeutischen Forschung bei neuromuskulären Erkrankungen	231
9.2.3.3.	Physiotherapie	232
9.2.4.	Medikamentöse Behandlungsversuche	233
9.2.4.1.	Tierexperimentelle Daten	233
9.2.4.2.	Kreatin Monohydrat bei diversen neuromuskulären Erkrankungen	234
9.2.4.3.	Glukokortikoide bei Muskeldystrophien	234
9.2.4.4.	Medikamentöse Behandlungsversuche bei spinalen Muskelatrophien (SMA)	235
9.2.5.	Behandlung von Kardiomyopathie und Herzrhythmusstörungen	235
9.2.6.	Hilfsmittelversorgung	236
9.2.7.	Operative Kontrakturbehandlung	237
9.2.8.	Prophylaxe und Therapie der Skoliose	238
9.2.9.	Nichtinvasive Heimbeatmung	239
9.2.10.	Schlussfolgerungen	240
9.2.11.	Literatur	241

Stoffwechselerkrankungen (G. F. Hoffmann, D. Rating) 243

10.1.	Einleitung	243
10.2.	Harnstoffzyklusdefekte	244
10.3.	Aminoazidopathien	246
10.3.1.	Ahornsirupkrankheit (MSUD)	246
10.3.2.	Homocystein Stoffwechselstörungen	246
10.3.3.	Andere Aminoazidopathien	246
10.4.	Organoazidopathien	247
10.4.1.	Propion- und Isovalerialanazidurie	248
10.4.2.	Methylmalonazidurien	248
10.4.3.	Biotinidase- und Holocarboxylase-Synthetase-Mangel	248
10.4.4.	Glutarazidurie Typ I	249
10.4.5.	Fettsäureoxidationsdefekte	249
10.5.	Peroxisomale Erkrankungen	250
10.6.	Cholesterolsynthese-Defekte	253
10.6.1.	Mevalonazidurie	253
10.6.2.	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	253
10.6.3.	Conradi-Hünermann- und CHILD-Syndrome	253
10.7.	Kongenitale Defekte der Glykosylierung (CDG)	254
10.8.	Mitochondriale Erkrankungen	257
10.8.1.	Störungen der Atmungskette	258
10.8.2.	Störungen des Pyruvat-Metabolismus	263
10.9.	Störungen im Stoffwechsel von Purinen und Pyrimidinen	263
10.9.1.	Molybdän-Cofaktor-Defizienz	264
10.10.	Neurotransmitterdefekte	264
10.10.1.	Segawa-Syndrom (Dopa-responsive Dystonie)	265
10.11.	Lysosomale Speichererkrankungen	266
10.11.1.	Mukopolysaccharidosen (MPS)	266
10.11.2.	Oligosaccharidosen/Mukolipidosen	266
10.12.	Störungen des Transports	268
10.13.	Literatur	269

11.1.	Einleitung	270
11.2.	Degeneration der weißen Substanz (Leukodystrophien)	270
11.2.1.	Lysosomale Enzymdefekte	271
11.2.1.1.	Metachromatische Leukodystrophie	271
11.2.1.2.	Morbus Krabbe	272
11.2.2.	Morbus Canavan	272
11.2.3.	Morbus Alexander	272
11.2.4.	Myelinopathia centralis diffusa (Morbus Hanefeld)	273
11.2.5.	Zystische Leukoenzephalopathien	273
11.2.6.	Aicardi-Goutières-Syndrom	274
11.2.7.	Morbus Pelizaeus-Merzbacher	274
11.2.8.	Weitere Leukodystrophien	274
11.3.	Degeneration der grauen Substanz	274
11.3.1.	Poliodystrophien	274
11.3.2.	Lysosomale Speicherkrankheiten	275
11.3.2.1.	Sphingolipidosen	275
11.3.2.1.1.	Gangliosidosen	275
11.3.2.1.2.	Morbus Gaucher	276
11.3.2.1.3.	Morbus Niemann-Pick	276
11.3.2.1.4.	Morbus Fabry	277
11.3.2.1.5.	Morbus Farber	277
11.3.2.2.	Weitere Speicherkrankheiten	277
11.3.2.2.1.	Neuronale Zeroidlipofuszinosen	277
11.4.	Degeneration der Basalganglien	279
11.4.1.	Chorea Huntington	279
11.4.2.	Torsionsdystonie	279
11.4.3.	Weitere Dystonien	279
11.5.	Degeneration von Kleinhirn, Hirnstamm und Rückenmark	281
11.5.1.	Friedreich-Ataxie	281
11.5.2.	Genetische Vitamin E-Mangelzustände	281
11.5.3.	Spinocerebelläre Ataxien	281
11.6.	Unklassifizierte Erkrankungen mit degenerativen Charakteristika	281
11.6.1.	Rett-Syndrom	281
11.7.	Literatur	282

12.1.	Einleitung	284
12.2.	Vektoren	284
12.3.	Anwendungen	285
12.3.1.	Lysosomale Speicherkrankheiten	285
12.3.2.	Mukoviszidose	288
12.3.3.	Progressive Muskeldystrophie Typ Duchenne	288
12.4.	Fazit	289
12.5.	Literatur	290

13.1.	Neugeborenenanfälle (B. Schmitt)	292
13.1.1.	Definition und Häufigkeit	292
13.1.2.	Symptome und Klassifikation	292
13.1.2.1.	Klonische Anfälle	292
13.1.2.2.	Tonische Anfälle	292
13.1.2.3.	Spasmen	293
13.1.2.4.	Myoklonien	293
13.1.2.5.	Tonisch-klonische Anfälle	293
13.1.2.6.	Automatismen	293
13.1.2.7.	Autonome Anfälle	293
13.1.2.8.	Elektrographische Anfälle	293
13.1.2.9.	Nicht-epileptische Bewegungen	294
13.1.2.10.	Benigne Schlafmyoklonien	294
13.1.2.11.	Hyperekplexie	294
13.1.2.12.	Tetanus neonatorum	294
13.1.3.	Ursachen und Diagnostik	294
13.1.4.	Verschiedene Syndrome	297
13.1.5.	Therapie	298
13.1.5.1.	Warum antikonvulsiv behandeln?	298
13.1.5.2.	Allgemeine Therapiemaßnahmen	298
13.1.5.3.	Antiepileptische Medikation	298
13.1.5.4.	Auswirkungen von Antiepileptika	299
13.1.5.5.	Erhaltungstherapie	299
13.1.6.	Prognose	300
13.1.7.	Literatur	300
13.2.	Epilepsien, Fieberkrämpfe (F. Aksu)	301
13.2.1.	Definition und Epidemiologie	301
13.2.2.	Ätiologie und Pathogenese	302
13.2.3.	Klassifikation	303
13.2.4.	Klinik epileptischer Anfälle bzw. Epilepsien und Syndrome	303
13.2.4.1.	Symptomatische und kryptogene fokale Epilepsien	303
13.2.4.1.1.	Einfach-fokale Anfälle	303
13.2.4.1.2.	Komplex-fokale Anfälle	303
13.2.4.2.	Idiopathische generalisierte Epilepsien	304
13.2.4.2.1.	Absenzen	304
13.2.4.2.2.	Myoklonisch-astatische Anfälle	305
13.2.4.2.3.	Juvenile myoklonische Epilepsie	305
13.2.4.2.4.	Aufwach-Grand mal-Epilepsie	305
13.2.4.3.	Idiopathische fokale Epilepsien	306
13.2.4.3.1.	Rolandi-Epilepsie	306
13.2.4.3.2.	Pseudo-Lennox-Syndrom	306
13.2.4.3.3.	Landau-Kleffner-Syndrom	306
13.2.4.4.	Epilepsiesyndrome	308
13.2.4.4.1.	Blitz-Nick-Salaam (BNS)-Krämpfe (West-Syndrom)	308
13.2.4.4.2.	Lennox-Gastaut-Syndrom	308
13.2.5.	Fieberkrämpfe	308
13.2.5.1.	Diagnostisches Vorgehen bei Fieberkrampf	308
13.2.5.2.	Akuttherapie bei Fieberkrampf	309
13.2.5.3.	Intermittierende Fieberkrampfprophylaxe	309
13.2.5.4.	Langzeittherapie bei Fieberkrämpfen	310
13.2.6.	Diagnostik	310
13.2.7.	Differenzialdiagnose	310

13.2.8.	Therapie	311
13.2.8.1.	Wirkmechanismen der Antikonvulsiva	313
13.2.8.2.	Pharmakokinetik der Antikonvulsiva	313
13.2.8.3.	Interaktionen	314
13.2.8.4.	Neue Antikonvulsiva	315
13.2.8.4.1.	Lamotrigin	315
13.2.8.4.2.	Topiramate	316
13.2.8.4.3.	Oxcarbazepin	316
13.2.8.4.4.	Neue versus alte Antiepileptika	316
13.2.8.5.	Nebenwirkungen der Antikonvulsiva	319
13.2.8.6.	Antikonvulsive Langzeittherapie	319
13.2.8.7.	Antiepileptika, Kontrazeption und Teratogenität	321
13.2.9.	Schulung für Kinder und Jugendliche mit Epilepsie und ihre Eltern	323
13.2.10.	Prognose	323
13.2.11.	Literatur	324
13.2.12.	Anhang	326
13.2.12.1.	Klassifikation epileptischer Anfälle gemäß der International League against Epilepsy 1981	326
13.2.12.2.	Klassifikation der Epilepsien und epileptischen Syndrome gemäß der International League against Epilepsy 1989	327
13.3.	Epilepsiechirurgie (I. Tuxhorn)	328
13.3.1.	Einleitung	328
13.3.2.	Indikationen, Voraussetzungen für die operative Therapie und Ziele der Epilepsiechirurgie	328
13.3.3.	Chirurgisch behandelbare Epilepsiesyndrome bei Kindern	329
13.3.3.1.	Temporallappenepilepsien	330
13.3.3.2.	Extratemporale Epilepsien	330
13.3.3.3.	Hemisphärische Epilepsiesyndrome	332
13.3.3.4.	Phakomatosen	332
13.3.3.5.	Katastrophale Epilepsien	332
13.3.3.6.	Landau-Kleffner-Syndrom	332
13.3.3.7.	Das Syndrom der gelastischen Epilepsie - Hypothalamische Hamartome	333
13.3.4.	Anfallsprognose	333
13.3.5.	Lebensqualität	333
13.3.6.	Literatur	334

Infektionen des zentralen Nervensystems (H.-J. Christen, H. Eiffert) 335

14.1.	Einführung	335
14.2.	Definition und Terminologie	335
14.3.	Akute bakterielle Meningitis	336
14.3.1.	Erreger	336
14.3.2.	Pathophysiologie	336
14.3.3.	Klinische Symptomatik	336
14.3.4.	Diagnostik	337
14.3.5.	Therapie	338
14.3.5.1.	Antibiotische Therapie	338
14.3.5.2.	Immunmodulatorische Therapie	339
14.3.5.3.	Supportivmaßnahmen	339
14.3.6.	Prognose und Komplikationen	339
14.3.7.	Prävention	340

14.4.	Aseptische, seröse Meningitis	340
14.4.1.	Enterovirusmeningitis	341
14.4.2.	Mumpsmeningitis	341
14.4.3.	Neuroborreliose	342
14.4.3.1.	Erreger	342
14.4.3.2.	Epidemiologie	342
14.4.3.3.	Pathogenese	342
14.4.3.4.	Klinische Symptomatik	343
14.4.3.5.	Diagnostik	343
14.4.3.6.	Therapie und Prognose	344
14.4.3.7.	Prophylaxe	345
14.4.4.	Frühsommer-Meningoenzephalitis (FSME)	345
14.5.	Enzephalitis	345
14.5.1.	Herpes simplex-Enzephalitis	346
14.5.2.	Masernenzephalitis	347
14.6.	AIDS-Enzephalopathie	348
14.7.	Konnatale Infektionen mit zentralnervöser Beteiligung	349
14.7.1.	Toxoplasmose	350
14.7.2.	Röteln	350
14.7.3.	Zytomegalievirus-Infektion	351
14.7.4.	Herpes simplex-Virusinfektion	352
14.7.5.	Varizella zoster-Virusinfektion	352
14.7.6.	Syphilis	352
14.8.	Literatur	352

Entzündliche Entmarkungserkrankungen (F. Hanefeld) 354

15.1.	Multiple Sklerose	354
15.1.1.	Einleitung	354
15.1.2.	Definition	354
15.1.3.	Pathologie	354
15.1.4.	Genetik und Immunologie	355
15.1.5.	Klinik, Verlauf und Prognose	356
15.1.6.	Diagnostik	357
15.1.6.1.	Liquor	358
15.1.6.2.	Evozierte Potenziale	359
15.1.6.3.	Bildgebung	359
15.1.7.	Diagnose	360
15.1.8.	Differenzialdiagnose	360
15.1.9.	Therapie	361
15.2.	Akute Disseminierte Enzephalomyelitis (ADEM)	363
15.3.	Literatur	364

Kopfschmerzen und Migräne (H. Bode) 365

16.1.	Einleitung	365
16.2.	Definition und Klassifikation	365
16.3.	Epidemiologie	366
16.4.	Genetik	367
16.5.	Pathophysiologie	367
16.6.	Klinische Formen der Migräne im Kindesalter	369

16.7.	Diagnostik.....	370
16.7.1.	Anamnese.....	371
16.7.2.	Klinische Untersuchung.....	371
16.7.3.	Apparative Diagnostik.....	371
16.7.4.	Praktisches Vorgehen.....	372
16.8.	Differenzialdiagnose von Kopfschmerzen.....	373
16.9.	Therapie.....	374
16.9.1.	Allgemeine Aspekte.....	374
16.9.2.	Prävention.....	375
16.9.3.	Akutbehandlung.....	375
16.9.4.	Intervallprophylaxe bei Migräne.....	376
16.9.5.	Andere Verfahren.....	376
16.10.	Prognose.....	377
16.11.	Literatur.....	377

Schädel-Hirn-Traumen (G. Neuhäuser)

379

17.1.	Definition und Terminologie.....	379
17.2.	Pathophysiologie.....	380
17.3.	Klinische Symptomatik.....	382
17.4.	Diagnostik.....	384
17.5.	Therapie.....	387
17.6.	Prognose und Komplikationen.....	388
17.7.	Prävention.....	392
17.8.	Literatur.....	392

Apparative Untersuchungsmethoden (R. Lietz, F. Aksu)

394

18.1.	Elektroenzephalographie (EEG).....	394
18.1.1.	Methodische Grundlagen.....	394
18.1.2.	Entwicklung des EEG.....	394
18.1.3.	Normales Schlaf-EEG.....	397
18.1.4.	Indikationen.....	397
18.1.5.	Grenzen der Methode.....	397
18.1.6.	Das pathologische EEG.....	400
18.1.7.	Klinisch wichtige EEG-Korrelationen.....	403
18.1.8.	Das EEG im Koma.....	403
18.2.	Akustisch evozierte Potenziale (AEP).....	405
18.2.1.	Methodische Grundlagen.....	405
18.2.2.	Indikationen.....	406
18.2.3.	Grenzen der Methode.....	407
18.3.	Visuell evozierte Potenziale (VEP).....	407
18.3.1.	Methodische Grundlagen.....	407
18.3.2.	Indikationen.....	408
18.3.3.	Grenzen der Methode.....	409
18.4.	Somatosensibel evozierte Potenziale (SSEP).....	409
18.4.1.	Methodische Grundlagen.....	409
18.4.2.	Indikationen.....	410
18.4.3.	Grenzen der Methode.....	410

18.5.	Transkranielle Magnetstimulation (TMS) (M. Staudt)	411
18.5.1.	Methodische Grundlagen	411
18.5.2.	Indikationen	412
18.5.3.	Grenzen der Methode	412
18.6.	Elektroneurographie (ENG)	413
18.6.1.	Methodische Grundlagen	413
18.6.2.	Indikationen	414
18.6.3.	Grenzen der Methode	415
18.7.	Elektromyographie (EMG)	415
18.7.1.	Methodische Grundlagen	415
18.7.2.	Indikationen	417
18.7.3.	Grenzen der Methode	417
18.8.	Sonographie des Schädels und des Spinalkanals	417
18.8.1.	Methodische Grundlagen	417
18.8.2.	Indikationen	419
18.8.3.	Grenzen der Methode	420
18.9.	Doppler-Sonographie	420
18.9.1.	Methodische Grundlagen	420
18.9.2.	Indikationen	422
18.9.3.	Grenzen der Methode	422
18.10.	Computertomographie (CT) des Schädels	422
18.10.1.	Methodische Grundlagen	422
18.10.2.	Indikationen	424
18.10.3.	Grenzen der Methode	425
18.11.	Magnetresonanztomographie (MRT) des Schädels und des Spinalkanals	425
18.11.1.	Methodische Grundlagen	425
18.11.1.1.	Besonderheiten in der Neugeborenenperiode	426
18.11.1.2.	Besondere Aspekte der kraniellen MRT-Diagnostik	427
18.11.1.3.	Darstellung des Spinalkanals	433
18.11.2.	Indikationen	435
18.11.3.	Grenzen der Methode	435
18.12.	MR (Magnetresonanztomographie)-Angiographie (D. Uhlenbrock)	436
18.12.1.	Methodische Grundlagen	436
18.12.2.	Techniken, Indikationen und Grenzen	436
18.12.2.1.	Time-of-Flight (ToF)-Angiographie	436
18.12.2.2.	Kontrastmittel-gestützte Angiographie	437
18.12.2.3.	Phasen-Kontrast (PC)-Angiographie	437
18.12.3.	Nachverarbeitung	438
18.12.4.	Fazit	438
18.12.5.	Systematische Darstellungen der intrakraniellen Gefäße	439
18.12.5.1.	Arteriendarstellungen	440
18.12.5.2.	Venendarstellungen	440
18.13.	Funktionelle Magnetresonanztomographie (fMRT) (M. Staudt)	441
18.13.1.	Methodische Grundlagen	441
18.13.2.	Indikationen	441
18.13.3.	Grenzen der Methode	441
18.14.	Literatur	443