

Persönliche PDF-Datei für Christine Willen

Mit den besten Grüßen vom Georg Thieme Verlag

www.thieme.de

Jahrestagung der American Academy of Neurology Update pädiatrische Neurologie: Von pränataler Diagnostik bis Stereotypien

DOI 10.1055/a-1503-0371

Kinder- und Jugendmedizin 2021; 21: 211–212

Dieser elektronische Sonderdruck ist nur für die Nutzung zu nicht-kommerziellen, persönlichen Zwecken bestimmt (z. B. im Rahmen des fachlichen Austauschs mit einzelnen Kollegen und zur Verwendung auf der privaten Homepage des Autors). Diese PDF-Datei ist nicht für die Einstellung in Repositorien vorgesehen, dies gilt auch für soziale und wissenschaftliche Netzwerke und Plattformen.

Copyright & Ownership

© 2021. Thieme.
All rights reserved.
Die *Kinder- und Jugendmedizin* ist
Eigentum von Thieme.
Georg Thieme Verlag KG,
Rüdigerstraße 14,
70469 Stuttgart,
Germany
ISSN 1617-0288

Nachdruck nur
mit Genehmigung
des Verlags



Update pädiatrische Neurologie: Von pränataler Diagnostik bis Stereotypien

Im Rahmen der virtuellen Jahrestagung der AAN im April diskutierten Experten der pädiatrischen Neurologie aktuelle Themen aller Altersgruppen von Neugeborenen, Kleinkindern sowie Kindern und Jugendlichen beispielsweise zu den Themen pränataler Diagnostik, COVID-19 in der Schwangerschaft, Epilepsie sowie Tics und Stereotypien.

Die Kinderneurologie deckt ein breites Spektrum an Altersgruppen und Erkrankungsmustern ab. Viele neurologische Erkrankungen beginnen schon vor der Geburt während der Embryonalentwicklung. Methoden zur Frühdiagnose und eine frühstmögliche Intervention können enorme Vorteile für das Kind und die Eltern bieten, erläuterte Dr. Kara Steward Lewis vom Phoenix Children's Hospital in Phoenix, USA. Einen Kinderneurologen schon vorgeburtlich mit zu Rate zu ziehen, ist immer dann sinnvoll, wenn Ultraschall- oder ggf. auch Magnetresonanztomografie-Untersuchungen (MRT) auf abnormale fetale Entwicklungen des Gehirns oder Wirbelsäule hindeuten. Ein MRT kommt beispielsweise bei einer Anomalie im fetalen Ultraschall oder einer Hochrisikoschwangerschaft in Betracht. Obwohl einige Kontroversen über den Wert eines fetalen MRT in der pränatalen Diagnostik herrschen, kann es eine überlegene diagnostische Genauigkeit aufweisen, insbesondere bei ZNS-Pathologien, so Lewis. Ein fetales MRT lieferte in einer Studie mit 623 Schwangeren in bis zu etwa 23 % der Fälle zusätzliche Informationen im Vergleich zu Ultraschalluntersuchungen z. B. bei Pathologien des ZNS, Thorax und des Bauches. Die mittels MRT gewonnenen Informationen waren in etwa 11 % der Fälle für das perinatale Management und für die weitere Prognose nützlich. Des Weiteren kann mit Hilfe des fetalen MRT häufiger eine genauere Diagnose gestellt werden (in 97 % der Fälle im Vergleich zu 90,4 % des fetalen Ultraschalls; $p < 0,001$) [1].

COVID-19 und Schwangerschaften

Im Rahmen der COVID-19-Pandemie können die Raten an Frühgeburten steigen, so Lewis. Derzeit liegen die Raten an Frühgeburten im Zusammenhang mit COVID-19 zwischen 18 und 43 %. Die klinischen Merkmale der COVID-19-Pneumonie bei schwangeren Frauen unterscheiden sich nicht von nicht schwangeren erwachsenen COVID-19-Patienten [2]. Jedoch ist zu berücksichtigen, dass bei Schwangeren mit COVID-19 hypertensive Störungen und Diabetes häufige Begleiterkrankungen sind, die das Risiko für eine Frühgeburt oder Letalität der Mutter steigern können. Des Weiteren gibt es Hinweise auf eine vertikale Übertragung der SARS-CoV-2-Infektion bei Frauen mit COVID-19 auf die Neugeborenen. Neugeborene, die von Müttern mit COVID-19 geboren wurden, haben häufiger Atemnotsyndrome und Lungenentzündungen, in Einzelfallberichten wurden Totgeburten und Todesfälle bei Neugeborenen verzeichnet [3].

Ätiologie der Epilepsie

Krampfanfälle aufgrund von Epilepsie gehören zu den häufigsten neurologischen Erkrankungen im pädiatrischen Alter. Ungefähr 20 bis 30 % der Epilepsie-Fälle sind medizinisch schwer zu behandeln, erläuterte Dr. Megan Waldrop, Kinderneurologin am Nationwide Children's Hospital in Columbus, USA. Epilepsie ist eine Krankheit mit verschiedenen Ätiologien mit genetischer Prädisposition oder sie wird durch Infektionskrankheiten (z. B. HIV, Zystizerkose, Malaria, Tuberkulose) oder Immunkrankheiten begünstigt. In der ersten Stufe der Anamnese identifiziert der Facharzt den spezifischen Anfallstyp (z. B. fokale oder generalisierte Epilepsien). Bei einigen Kindern kann die Epilepsie sowohl fokal als auch generalisiert sein (u. a. Dravet-Syndrom, Lennox-Gastaut-Syndrom, Continuous spike-wave during sleep) und in anderen Fällen ist der Anfallstyp unbekannt. Die Krämpfe

können dann sowohl aus diffusen als auch aus fokalen Gehirnanomalien resultieren, schilderte Waldrop.

Viele Kinder und Jugendliche mit Epilepsie haben oft weitere Begleiterkrankungen einschließlich ADHS, Verhaltensstörungen, Stimmungsstörungen, wie Angstzustände und Depressionen, Schlafstörungen, geistige Behinderung, Lernstörungen und Autismus. Diese assoziierten Begleiterkrankungen müssen gescreent und mitbehandelt werden, um ein langfristiges psychosoziales Outcome dieser Patientengruppe zu optimieren. Medikamente wie Stimulanzien und selektive Serotoninwiederaufnahme-Inhibitoren können sicher bei Kindern und Jugendlichen mit Epilepsie angewendet werden, so die Erfahrung von Waldrop [4].

Genanalysen bei Epilepsie haben diagnostische und therapeutische Relevanz

Genetische Ätiologien einer Epilepsie können in 2 Hauptgruppen unterteilt werden. Jene, bei denen die genetische Mutation bekannt ist und solche, bei denen das eigentliche Gen noch nicht identifiziert wurde. In einer Kohorte von Kindern ($n = 775$), die sich an mehreren Standorten in den USA mit neu diagnostizierter Epilepsie vorgestellt wurden, lagen in fast 40 % der Fälle genetische Veränderungen vor. Genetische Analysen, insbesondere mit umfassenden Sequenzierungsmethoden, können unabhängig von den wichtigsten klinischen Merkmalen eine hohe diagnostische und therapeutische Relevanz bei neu diagnostizierten Epilepsien haben. Genetische Screening-Methoden (z. B. Microarrays, Gen-Panel- und Trio-Exom-Untersuchungen) sollten schon zur anfänglichen Bewertung neu auftretender Epilepsien herangezogen werden und nicht nur denjenigen vorbehalten sein, die schwere Ausprägungen oder ein schlechtes Therapieansprechen aufweisen, so die Auffassung von Wal-

drop. Das Wissen um genetische Ursachen ist auch für Familienangehörige relevant und kann wichtige Informationen für eine gezielte Therapie der Epilepsie liefern [5]. Es ist eine zunehmende Anzahl von Genveränderungen bekannt, die mit eindeutigen therapeutischen Implikationen verbunden sind. Das Dravet-Syndrom ist z. B. mit SCN1A-Mutationen assoziiert. Bei dieser Mutation sollten Natriumkanalmittel vermieden werden, da sie Anfälle verschlimmern können. Umgekehrt reduzieren Fenfluramin, Cannabidiol oder Stiripentol in Kombination mit Clobazam und Valproat bei der Mehrzahl der jungen Patienten sowohl die Anfallshäufigkeit als auch den Schweregrad signifikant [5].

Tics und Stereotypien

Tics und Stereotypien sind häufige abnormale Bewegungsmuster, die während der neurologischen Entwicklungsphase in der Kindheit auftreten, erläuterte Dr. Jennifer Vermilion, Neurologin an der pädiatrischen Neurologie an der Universität von Rochester, USA. Obwohl sie häufig nur vorübergehend sind und oft keine pathologische Bedeutung erlangen, können sie, wenn sie chronisch werden, belastend, sozial beeinträchtigend oder im Fall von bösartigen Tics potenziell körperlich schädigend sein. Als Therapieoptionen sind Maßnahmen aus der Verhaltenstherapie üblich (z. B. Gewohnheitsumkehrtraining oder Unterbrechung und Umleitung von Reaktionen), mit neuen Entwicklungen hin zu telemedizinischen Anwendungen beispielsweise mit Online-Schulungen, um den Zugang zu einer Verhaltenstherapie zu erleichtern.

Trotz der Ähnlichkeiten gibt es auch eine Anzahl von Unterschieden zwischen Tics und Stereotypien, die zur Unterscheidung dieser abnormalen Bewegungsmuster beitragen [6].

Tics sind plötzliche, wiederkehrende, stereotype, nicht rhythmische Bewegungen oder Geräusche, die im Laufe der Zeit zunehmen und abnehmen können. Tics treten bei etwa 20 bis 25 % der Kinder im Laufe der Entwicklung auf. Tic-Störungen werden unterschiedlich klassifiziert in episodische und chronische (min. ein Jahr) motorische oder vokale Tic-Störung oder Tourette-Störung und Tourette-Syndrom (multiple motorische Tics) und mindestens einem Vokal-Tic. Im Zusammenhang mit schweren Tics, wie dem refraktären Tourette-Syndrom gibt es zunehmend therapeutische Erfahrungen mit der tiefen Hirnstimulation der interlaminaren Thalamuskern oder des Globus pallidus internus tourette. Es sind aber noch weitere Untersuchungen erforderlich, um die genaue Definition der Stimulationseinstellungen und die Auswahl der geeigneten Patienten zu optimieren. Komorbide psychiatrische Störungen sind bei Patienten mit Tic-Störungen häufig und oft stärker beeinträchtigend als der Tic selbst, so die Einschätzung von Vermilion. Die Behandlungsoptionen von Tics umfassen Verhaltenstherapie (Verhaltensintervention für Tics; Comprehensive Behavioral Intervention for Tics) sowie medikamentöse Therapie oder ggf. eine Kombination aus beidem [5].

Stereotypien sind rhythmische, sich wiederholende feste Bewegungen, die häufig bei Erregung auftreten und ablenkbar

sind. Primäre Stereotypien beginnen oft in der frühen Kindheit und treten selten nach dem 3. Lebensjahr auf. Bei den meisten Kindern nehmen die Bewegungen mit dem Alter ab, obwohl sie möglicherweise nicht vollständig nachlassen, gab Vermilion zu bedenken. Sekundäre Stereotypien treten bei Kindern mit zugrunde liegender neurologischer Komorbidität auf. Diese umfassen Autismus-Spektrum-Störungen, spezifische genetische Entwicklungsstörungen (z. B. Rett-Syndrom), Fehlbildungen des Kleinhirns und Anti-NMDA-Rezeptor-Enzephalitis. Im Allgemeinen erfordern Stereotypien keine Behandlung, obwohl einige Patienten davon profitieren können (z. B. Verhaltenstherapie), so die Einschätzung der Expertin [5].

Dr. Christine Willen, Köln

Literatur

- [1] Rodrigues M et al. Radiol Res Pract 2020. doi:10.1155/2020/4085349
- [2] Chen H et al. Lancet 2020; 395 (10226): 809–815
- [3] Gajbhiye R et al. MedRxiv 2020. doi.org/10.1101/2020.04.11.20062356
- [4] Nickels KC et al. Nat Rev Neurol 2016; 12 (8): 465–476
- [5] Berg AT et al. JAMA Pediatr 2017; 171 (9): 863–871
- [6] Martino D, Hedderly T. Parkinsonism Relat Disord 2019; 59: 117–124

Quelle: Virtual Annual Meeting of the American Academy of Neurology (AAN) vom 17. bis 22. April 2021