# Vorsorgekurs Neurologie

Florence Martin

Juni 2018

# Inhalt

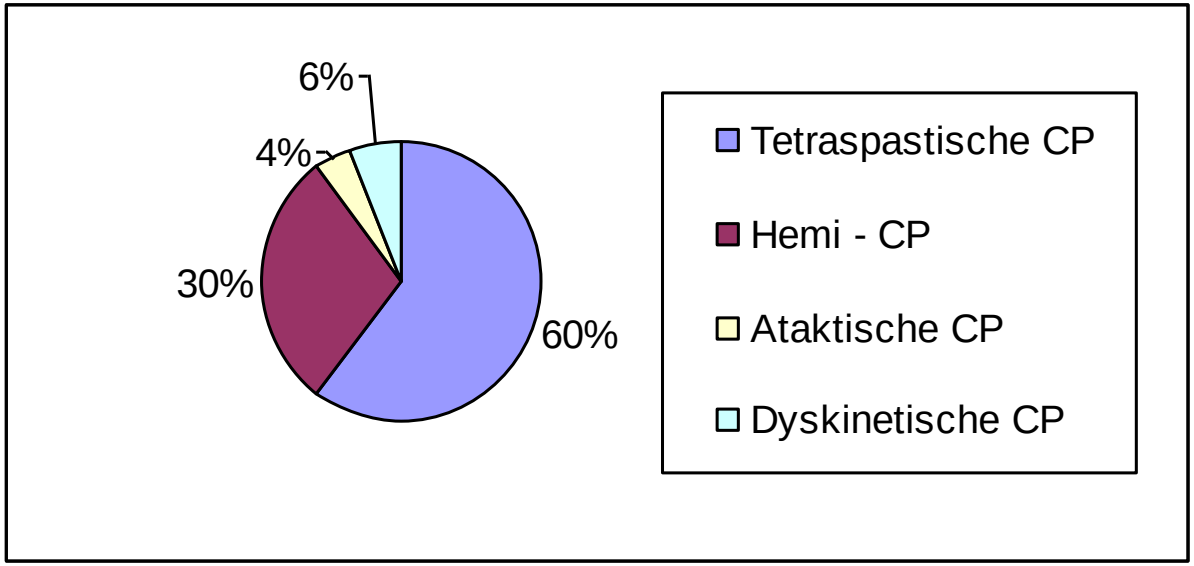
- CP
- Epilepsie und co
- Schiefe, kleine und grosse Köpfe
- Floppy baby

# Definition
# cerebral palsy /CP

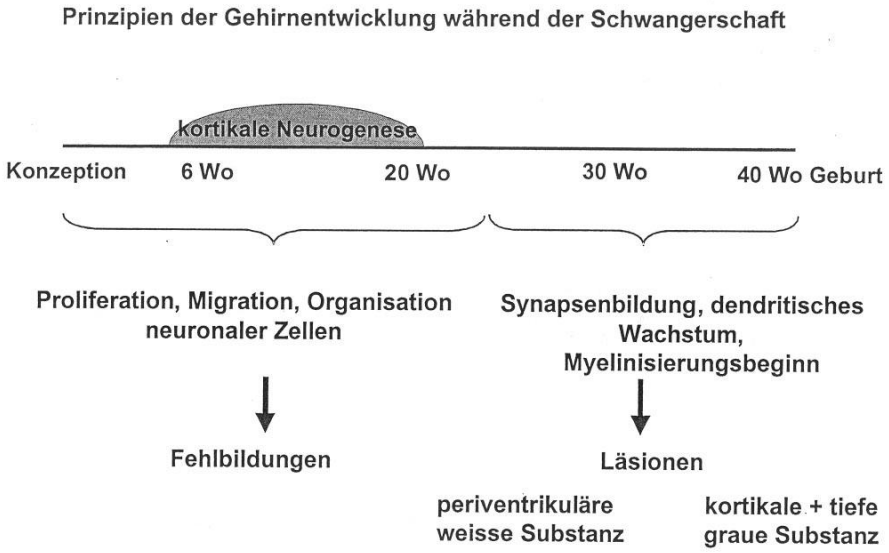
- An umbrella term covering a group of nonprogressive, but often changing motor impairment sydromes secondary to leasions or anomalies of the brain arising early in development.
- Überfassender Begriff einer Gruppe nicht progredienter, in ihrer Klinik jedoch häufig wechselnder, motorischer Behinderungssyndrome als Folge von Fehlbildungen und Läsionen des Gehirns während der frühen Gehirnentwicklung.
- Statische Läsion am sich entwickelnden Hirn, die sich in der Haltung und Bewegung manifestiert. (postnatale Ursachen mit derselben klinischen Manifestation gelten nicht als CP, z.B. Trauma X…..)

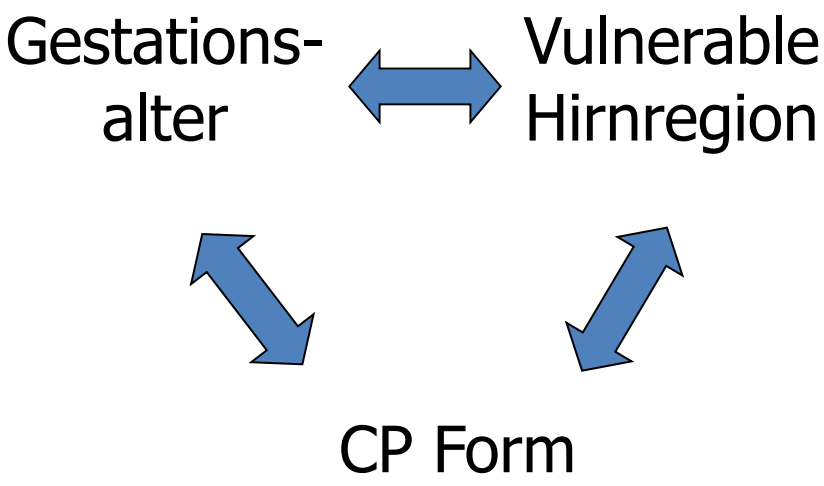
# Epidemiologie

Internationale Prävalenz 2-2,5 / 1000 Lebendgeborene



# Aetiologie


Prinzipien der Gehirnentwicklung während der Schwangerschaft
kortikale Neurogenese
Konzeption
6 Wo
20 Wo
30 Wo
40 Wo Geburt
Proliferation, Migration, Organisation neuronaler Zellen
Synapsenbildung, dendritisches Wachstum, Myelinisierungsbeginn
Fehlbildungen
Läsionen
periventrikuläre weisse Substanz
kortikale + tiefe graue Substanz


Gestations-alter
Vulnerable Hirnregion
CP Form

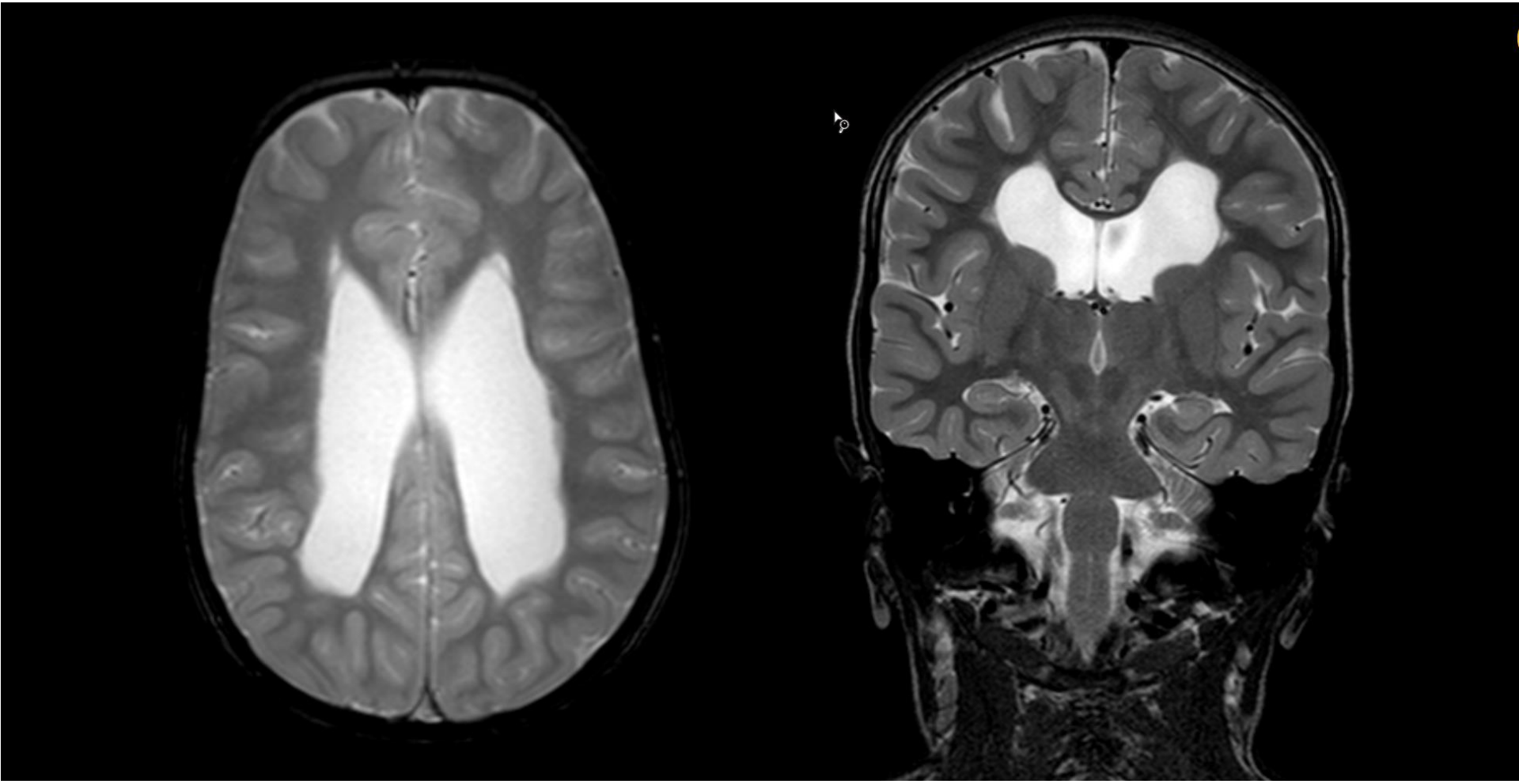
# Spastische CP

- Kriterien
  - erhöhter Tonus
  - Gesteigerte Muskeleigenreflexe, verbreiterte Reflexzonen
  - Positive Pyramidenbahnzeichen
  - Abnorme Haltungs- und Bewegungsmuster (Spitzfussstellung, überkreuzte Beine, gefaustete Hände…)

# Spastische CP im 1. LJ

- Extremitäten-Tonus in den ersten Lebensmonaten meist normal
- Rumpftonus ev. schon erniedrigt
- Hemi-CP oft gegen Ende erstes Lebensjahr erste Symptome ( Handpräferenz)
- Bilaterale CP oft schwieriger zu sehen, da seitengleich

# PVL



# Dyskinetische CP

- Kriterien
  - Unwillkürliche, unkontrollierte, sich wiederholende, teilweise stereotype Bewegungen
  - persistierende Primitivreflexe (Moro, ATNR) sind ein wichtiges Symptom
  - Abnorme Position und/ oder Bewegung
  - Im 1. Lebensjahr Hypotonie im Vordergrund
  - Wechselnder Muskeltonus
  - Aktivierung und Erregung können wahre Bewegungsstürme auslösen

# Ataktische CP

- Kriterien
  - Verlust der normalen Muskelkoordination, so dass Bewegungen mit abnormer Kraft, Rhythmus oder Zielgerichtetheit erfolgen
  - Rumpfataxie
  - Dysmetrie, Intentionstremor
  - Muskeltonus erniedrigt
  - Abnorme Position und/ oder Bewegung

# Ataktische CP

- Ursachen
  - Läsionelle Muster sind selten ( Cerebellum)
  - Ursache meist unklar
  - Genetische Ursachen

# IV

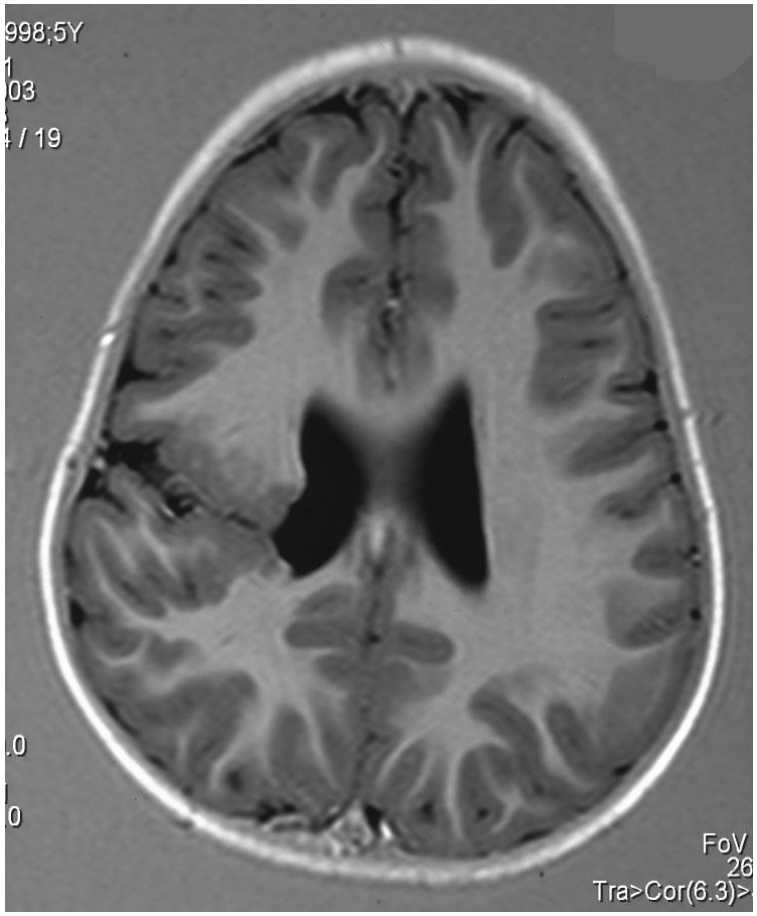
- Geburtsgebrechen 390 ab 2 Jahren
  - Spastisch
  - Dyskinetisch
  - Ataktisch
- Geburtsgebrechen 395, Geburt – 2 Jahre

# 395

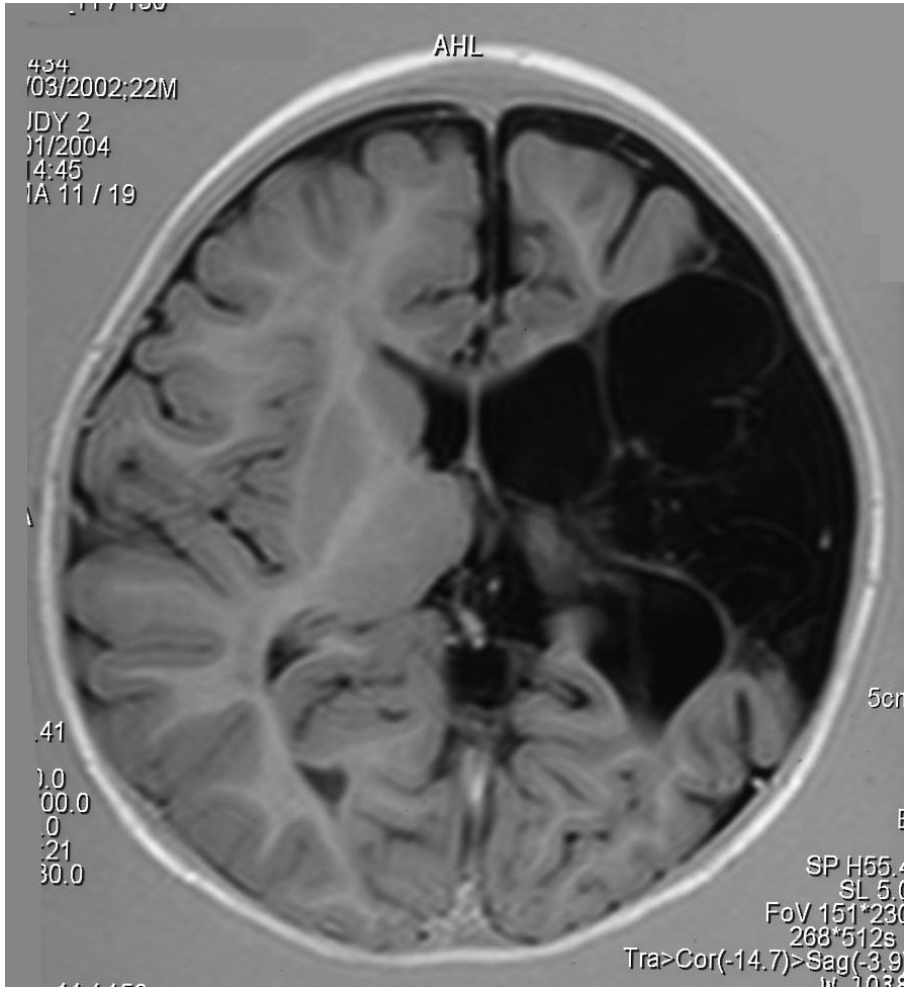
**„Leichte zerebrale Bewegungsstörungen“ (transitorische neurologische Symptome)**

Als „leichte zerebrale Bewegungsstörungen“ im Sinne von Ziff. 395 GgV gelten transitorisch neurologische respektive zerebralmotorische Symptome in den ersten zwei Lebensjahren: eindeutig pathologische Bewegungsmuster mit Asymmetrie, eingeschränkter Variabilität und im weiteren Verlauf mit zunehmenden Symptomen: asymmetrisches Haltungsmuster, Opisthotonus, persistierende Primitivreaktionen, sowie Auffälligkeiten des Muskeltonus, welche als mögliches Frühsymptom einer zerebralen Lähmung gelten. Zu beachten ist, dass der versicherungsmedizinische Begriff der zerebralen Bewegungsstörung, welcher das Geburtsgebrechen Ziffer 395 bezeichnet, nicht identisch ist mit der Diagnose einer zerebralen Lähmung (Gg 390). Physiotherapie und Arztkontrollen können hier nur bis zum Alter von 24 Monaten übernommen werden.

# Open lip Schizencephalie



# St. n Media-Infarkt



# Epilepsie und Co

# Blitz-Nick-Salaam (BNS) Epilepsie (infantile Spasms, West-Syndrom)

- Alter: 4-12 Monate
- Spasmen
  - Axiale Flexion oder Extension
  - Symmetrisch oder asymmetrisch
  - Kluster: bis zu 10 Minuten
  - Intervall zwischen Spasmen 5-40s
  - vorwiegend Einschlaf- und Aufwachphase
- Hypsarrhythmie im EEG
- Oft Entwickungsstillstand/ Regression

# BNS Epilepsie

**Ätiologie**

- genetisch
  - Tuberöser Sklerose
  - Trisomie 21
  - ARX, STK9, Deletion1p36, CDKL5, SLC25A22, ST3GAL3
- Symptomatisch bei Läsion
  - z.B. Status nach Asphyxie, Meningitis
  - Bei Dysplasie, Missbildung

**Prognose:**

- Abhängig von Grunderkrankung
- Oft mentale Beeinträchtigung
- Oft im Verlauf andere Anfallsformen

**Epileptologischer Notfall: rasche Diagnose und Therapieeinleitung erforderlich**

# Affektkrämpfe (breath-holding spells)

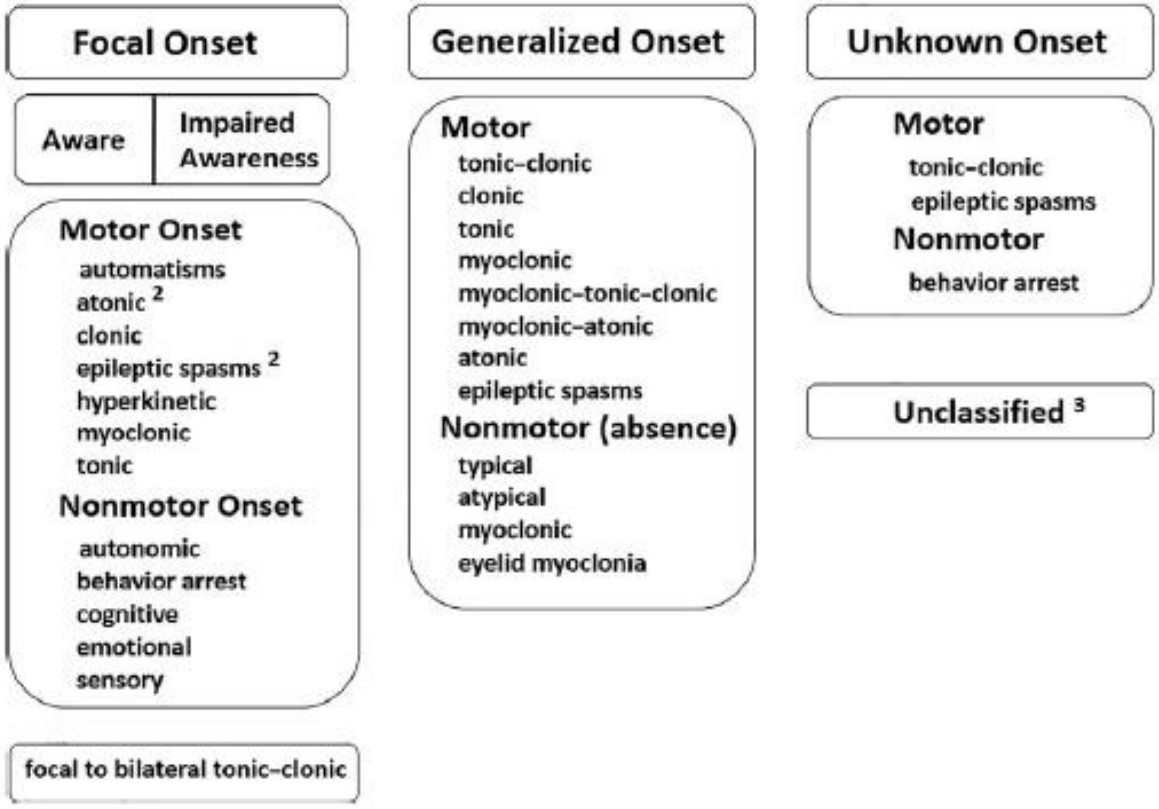
- **Alter:** 1-6 Jahre
- **Auslöser:**
  - Wut, Angst, Schrecken, verbunden mit Weinen oder Schreien
- **Diagnose:**
  - Anamnese:
    - „Anfälle“ aus dem Schreien/Weinen heraus
    - Atemstopp in Exspiration
    - Alter
  - Blutbild und Eisenbestimmung: Eisendefizit?
  - EEG nicht erforderlich bei eindeutiger Anamnese
- **Behandlung:**
  - Eisensubstitution
  - Keine Antiepileptika
- **Prognose:** ausgezeichnet

# Benigne Schlafmyoklonien des Neugeborenen

- Myoklonien (nicht epileptisch)
  - Nur im Schlaf, nie im Wachen
  - Vorwiegend Arme und Beine
  - Oft im Kluster
  - Durch Stimulation provozierbar
- Beginn 1. Lebenswoche
- Verschwindet innerhalb 2-6 Monate

**Keine Diagnostik notwendig, wenn Anamnese und Klinik typisch sind**

# ILAE 2017 Classification of Seizure Types Expanded Version [1]



# Shuddering attacks
# (Benign myoclonus of early infancy)

- Myoclonus
  - Starren, Anspannen der oberen Extremität (0.5 bis 3s), rhythmische oder arrhythmische Kontraktionen (kurzes axiales “Schaudern”)
  - Keine Beeinträchtigung des Bewusstseins
- Kriterien für die Diagnose
  - Beginn 1. Lebensjahr
  - Verschwindet vor dem 2. Lebensjahr (?)
  - Normale Entwicklung
  - Nur im Wachen und bei emotionalen Stimuli
- Diagnostik: keine

# Marcus Gunn Phänomen

- Kongenitale Synkinese
- Fehlinnervation des M. levator palpebrae durch N. mandibularis statt N. oculomotorius.
- N. Mandibularis innerviert M. pterygoideus lateralis, der an Mandibulabewegungen beteiligt ist.

# Epilepsie allgemeines

- Mit EEG kann Epilepsie nicht ausgeschlossen werden
- EEG hilft zur Klassifizierung
- Im Säuglingsalter fast immer MRI bei Epilepsie (Frage nach Dysplasie, Malformation)
- Immer häufiger auch Genetik ( immer mehr bekannte Gene, die zu epileptischer Encephalopathie führen)

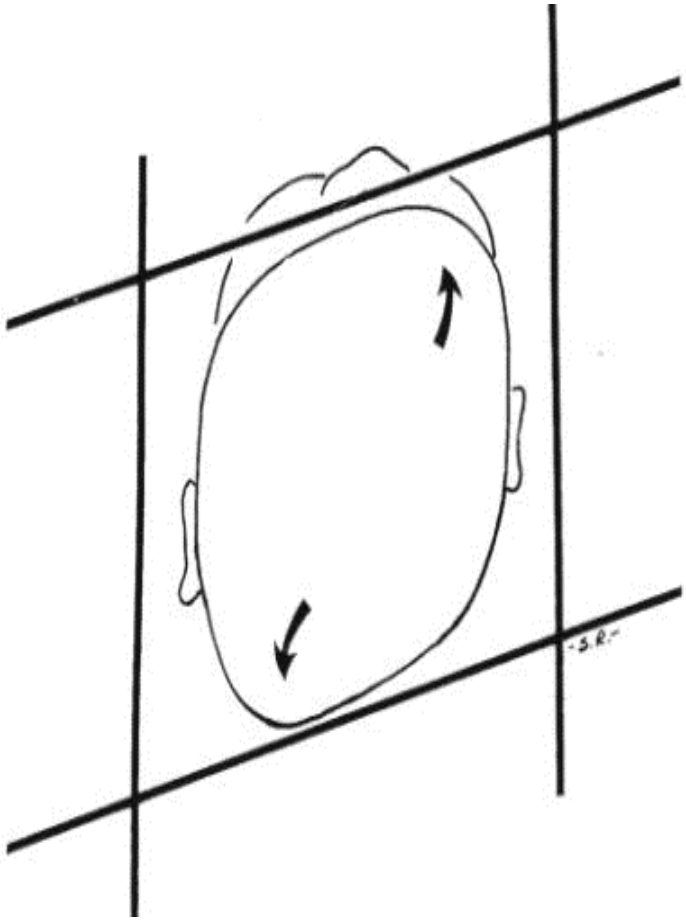
# Plagiocephalus

# Plagiocephalus

- Plagiocephalus = Schiefer Kopf
- Sagt nichts über Ursache
- DD
  - Primär
    - Einseitige Coronarnahtsynostose
    - Einseitige Lambdanahtsynostose (sehr selten!)
  - Sekundär
    - Lagebedinger Plagiocephalus

# Lagebedingter Plagiocephalus

- Abflachung des Hinterhauptes
- Verschiebung der Ohrachse
- Vorwölbung der Stirn



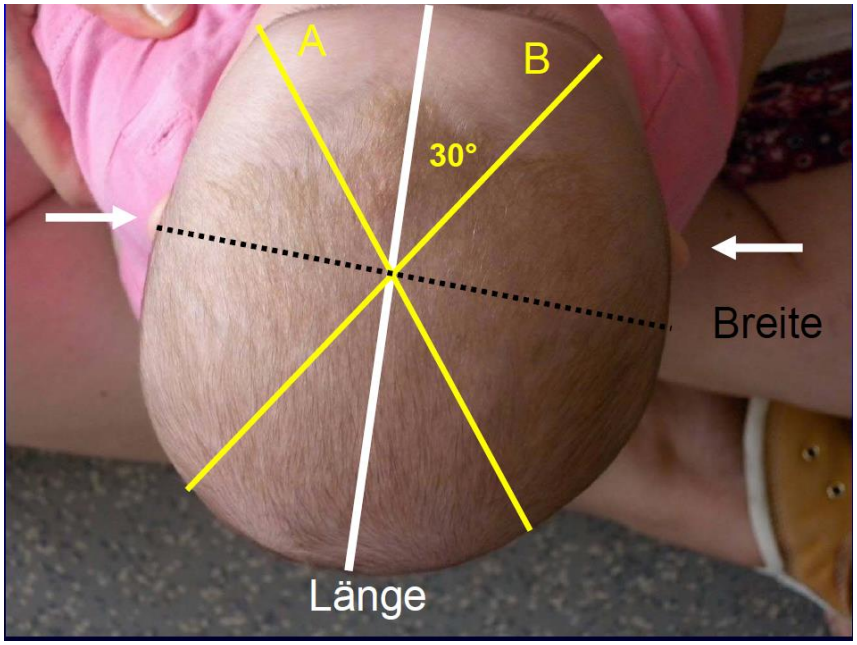
(M.H. Huang et al; Plastic and reconstructive surgery; 1996; 98(5); 765-74)

# Prädisponierende Faktoren

- Schiefhals
- Asymmetrische Lagerung, z.B. bei Shuntimplantation
- Asymmetrische Motorik, z.B. bei Plexusparese
- Rückenlage: SIDS-Prophylaxe, muskuläre Hypotonie
- Bei Geburt bereits bestehender Plagiocephalus wegen Lageanomalie in utero (Mehrlinge, Beckenmissverhältnis)

# Untersuch

Unterschied >1cm




Liegeglatze

HWS Beweglichkeit prüfen

Fibrose des M. sternocleidomastoideus ?

# Prophylaxe / Therapie

- Prädisponierende Faktoren erkennen
- Frühzeitige Instruktion im Handling und in der Lagerung
- Physiotherapie
- "Tummy-time" (Bauchlage im Wachzustand)
- Eventuell Helmbehandlung

# Stellungnahme GNP zu Osteopathie

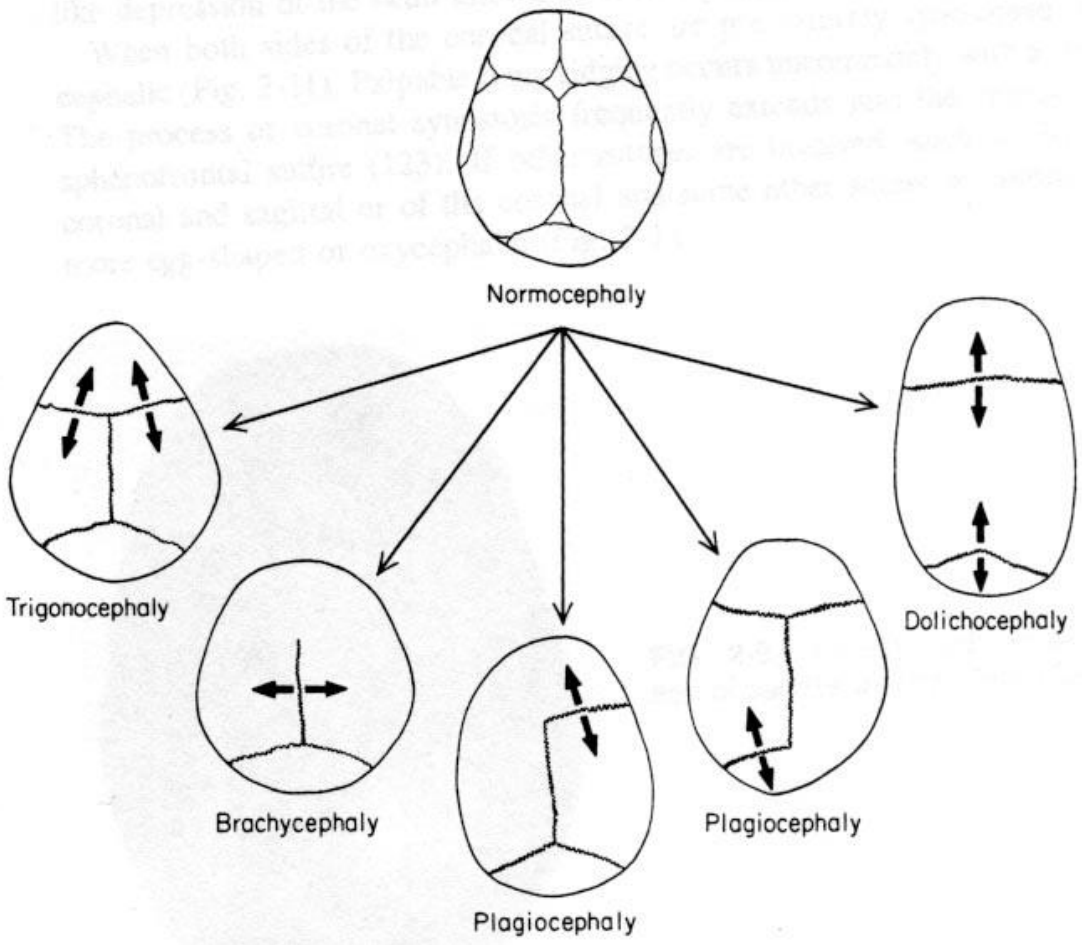
- Die Datenlage zur Effektivität des Einsatzes der Osteopathie bei Kindern ist schwach.
- Positive Effekte werden bei einzelnen Befunden und/oder bei kleinen Fallzahlen beschrieben.
- Bei der Gesamtbetrachtung der Literatur sind schwerwiegende Nebenwirkungen nur sehr selten dokumentiert.
- Grundsätzliche Probleme in der wissenschaftlichen Bewertung existieren aufgrund des differenten Grundverständnisses zwischen dem Vorgehen der „evidence based medicine“, welches sich üblicherweise an Krankheitsdiagnosen orientiert und dem Ansatz der Osteopathie, die individuelle Befundkonstellationen betrachtet.

# Craniosacral therapy: a systematic review of the clinical evidence

E. Ernst 2012 FACT (focus on alternative an complementary therapies)

- **Aim**
  - Craniosacral therapy (CST) is a popular treatment for a wide range of conditions. This systematic review evaluates the evidence of effectiveness for CST for any human condition.
- **Method**
  - An electronic search for relevant studies was conducted across three databases; this was complemented by extensive hand-searching of departmental files and bibliographies. Articles were included if they reported RCTs of CST for any human condition. Data were extracted according to predefined criteria and trial quality was determined using the Jadad score.
- **Results**
  - Six studies were included. Except for one, all were associated with a high risk of bias. Low quality studies suggested positive effects, while the high-quality trial failed to demonstrate effectiveness.
- **Conclusion**
  - The notion that CST is associated with more than non-specific effects is not based on evidence from rigorousRCTs.

# Craniosynostosen



# Mikrocephalie

# Mikrocephalie

- Ursachen:
  - Nicht pathologische Normvariante (familiär)
  - Behindertes Kopfwachstum aufgrund vorzeitigem Verschluss aller Schädelnähte
  - Liquorüberdrainage bei Shunt
  - Mangelndes Kopfwachstum durch primäre oder sekundäre Einschränkung des Gehirnwachstums

# Mikrocephalie bei eingeschränktem Hirnwachstum

- Div. genetische Syndrome
  - Trisomie 13, 18, 21
  - Rett Syndrom (sekundär)
- Hirnfehlbildungen
- Perinatale Hirnschädigung: HIE, Blutung, Infekt
- Pränatale Infektion: TORCH, Zika
- Toxine
  - Alkohol, Drogen
  - Maternale PKU
- Vitamin B 12 Mangel (sekundär)

# Mikrocephalie

- Häufiges Leitsymptom, das Verdacht auf gestörte Hirnentwicklung wecken sollte
- Als isolierter Befund beim Fehlen von anderen Symptomen meist keine Massnahmen notwendig
- Weiter Abklären bei
  - Entwicklungsauffälligkeiten
  - Dysmorphien
  - Seh-/Hörstörung
  - Epilepsie
  - Motorischen Auffälligkeiten
  - Sekundärer Mikrocephalie

# Makrocephalie

# Makrocephalie – zu viel Flüssigkeit

- **Hydrocephalus**
  - **Obstruktiv:** als Aquäduktstenose, angeboren oder sekundär; Zirkulationsbehindernde Tumoren oder angeborene Malformationen (z.B. Chiari II)
  - **Kommunizierend:** Produktion gesteigert (z.B. Plexuspapillom) oder Resorption gestört (z.B. posthämorrhagisch/malresorptiv, postinfektiös, Sinuskompressionen, vaskuläre Malformationen

# Makrocephalie – zu viel Flüssigkeit

- **Benigne Erweiterung der Subarachnoidalräume**
  - angenommen, dass Resorptionsmechanismen noch unreif sind
  - typischerweise Kopfumfangzunahme ab 6 Monaten über P97
  - dann bis 24 Mt wieder Anpassung/Parallele zu 97. Percentile

# Makrocephalie – (zu) grosses Gehirn

- **Megalenzephalien bei neurodegenerativen/neurometabolischen Erkrankungen:** M. Alexander, M. Canavan, Megalenzephale Leukoenzephalopathie mit subcorticalen Zysten, GM1- Gangliosiderose I, GM2-Gangliosiderosen, Mukopolysaccharidosen, Glutaraziduriен, 3-Methylglutacon-Azidurie, 3-OH-3-Methylglutaryl-CoA-Lyase-Mangel, Biotinidase-Mangel, Zellweger-Syndrom, Neonatale Adrenoleukodystrophien, Desmosterolämie
- **Megalenzephalie bei neurocutanen Syndromen:** Neurofibromatose, Tuberöse Sklerose, Sturge-Weber, Hypomelanosis ITO, Goltz-Gorlin-Syndrom, Enzephalocraniocutane Lipomatose
- **Syndromale Makrozephalieformen:** akrokallosales Syndrom, Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Sydnrom, Bardet-Biedl- Syndrom, Cantu-Syndom, Chromosomenstörungen (oft Strukturanomalien wie Duplikationen, Deletionen, Tetrasomien, invertierte Dublikaitonen), Cohan-Syndom, Costello-Syndrom, Cerebro-okulo-muskuläres Syndrom, De-Grouchy-II-Syndom, FG-Opitz-Kaveggia-Syndrom, GREIG-Zephalopolysyndaktylie, Kardio-Fazio-Cutanes-Syndrom, Macrocephaly-Cutis marmorata teleangiectiatica congenita, Megalocornea/Mental Retardation-Syndrom, Okulo-dento-digitale Dysplasie, Prieto-Syndrom, Proteus-Syndrom, Robinow-Syndrom, Simpson-Golabi-Behmel-Syndom, Sotos-Syndrom, Weaver-Syndrom, X-linked mental Retardation, Yunis-Varon-Syndrom

# Makrocephalie – bei primären Skelettdysplasien

- Achondroplasie
- Hypochondroplasie
- Rachitisformen
- Hyperphosphatämie
- Craniodiaphysale Dysplasie
- Craniometaphysäre Dysplasie
- Andere Osteo(chrondro)dysplasien

# Floppy baby

## Definition Hypotonie

Erniedrigter Muskeltonus = erniedrigter Widerstand gegen passive Bewegung, verminderter Haltetonus.

# Hypotonie

- Zentral
  - Cerebrale Ursache
  - iR allgemeinpädiatrischer Erkrankung
- Peripher
  - Spinale Läsion
  - Neuromuskuläre Erkrankung
  - Bindegewebserkrankung

Abb. 4 Vertikale Schwebelage. Kaum Widerstand im Bereich des Schultergürtels, Kind „rutscht" aus den Händen.

# Untersuch

- Haltung (Froschstellung?)
- Tonusprüfung (Passive Bewegung der Extremitäten)
- Vertikale und horizontale Schwebelage
- pull to sit
- Scarfzeichen
- Beobachten von Spontanbewegung (gegen Schwerkraft)

# Zusätzliches

- Verminderte Mimik z.T bei Muskelerkrankungen
- Kontrakturen suchen
- ZNS Missbildungen auch bei congenitalen Muskeldystrophien
- Mutter untersuchen wegen myotoner Dystrophie Curschmann Steinert ( Myotonie)
- Paradoxe Atmung ( SMA)

Abb. **2** Spontane Haltung eines 4 Monate alten Säuglings mit myotoner Dystrophie Typ 1. Beine und Arme liegen der Unterlage auf.

Abb. **3** Horizontale Schwebelage. Rumpf gebeugt, Beine und Kopf können nicht gegen die Schwerkraft gehoben werden.

Abb. **5** **a** und **b** Beim Pull to sit bleiben die Arme gestreckt, der Kopf wird nicht angehoben, die Beine bleiben auf der Unterlage.

# Unterscheidung peripher-zentral

- Zentral
  - Vermindertes Bewusstsein
  - Anfälle
  - Allgemeiner ER
  - Eingeschlagene Daumen
  - Gesteigerte Primitiv-Reflexe
  - Gesteigerte Muskeleigenreflexe
- Peripher
  - gute visuelle Aufmerksamkeit
  - Verminderte Bewegung gegen Schwerkraft
  - Abgeschwächte Primitiv-Reflexe
  - Abgeschwächte/ fehlende Muskeleigenreflexe

**Tabelle 2**

**Häufige Ursachen für die Hypotonie.**

| | |
|---|---|
| **zentral** | hypoxisch-ischämische ZNS-Läsionen<br>intrazerebrale Blutungen<br>ZNS-Malformationen:<br>■ z.B. Balken-Agenesie, Holoprosenzephalie, Migrationsstörungen<br>Chromosomenaberrationen:<br>■ z.B. Trisomie 21<br>syndromale Erkrankungen:<br>■ Prader-Willi-Syndrom<br>■ Angelman-Syndrom<br>metabolische Krankheiten:<br>■ z.B. Glutarazidurie Typ 1 |
| **periphere/ neuromuskuläre Ursachen** | myotone Dystrophie<br>spinale Muskelatrophie<br>kongenitale Myopathien<br>kongenitale Muskeldystrophien<br>kongenitale Myasthene-Syndrome (CMS)<br>hereditäre Neuropathien<br>metabolisch:<br>■ z.B. Morbus Pompe |
| **Bindegewebserkrankungen** | Marfan-Syndrom<br>Ehlers-Danlos-Syndrom<br>Loeys-Dietz-Syndrom |

- https://www.youtube.com/watch?v=PJfvpDrwlt0
- https://www.youtube.com/watch?v=NW7O7jpVG7k (9.15min)