

NEUROPÄDIATRIE

in Klinik und Praxis

Herausgeber: F. Aksu, Datteln

Official Journal of the Academy of Education of the Society for Neuropediatrics (Gesellschaft für Neuropädiatrie)

Wissenschaftlicher Beirat: H. Bode, Ulm · E. Boltshauser, Zürich · C. G. Bönnemann, Philadelphia · U. Brandl, Jena · H.-J. Christen, Hannover · F. Ebinger, Heidelberg · S. Friedrichsdorf, Minneapolis/St. Paul · Jutta Gärtner, Göttingen · F. Heinen, München · G. F. Hoffmann, Heidelberg · C. Hübner, Berlin · O. Ipsiroglu, Vancouver · R. Korinthenberg, Freiburg · G. Kurlemann, Münster · E. Mayatepek, Düsseldorf · P. Meinecke, Hamburg · B. Neubauer, Gießen · C. Panteliadis, Thessaloniki · Barbara Plecko, Graz · Ulrike Schara, Essen · B. Schmitt, Zürich · Maja Steinlin, Bern · Sylvia Stöckler-Ipsiroglu, Vancouver · V. Straub, Newcastle upon Tyne · Ute Thyen, Lübeck · Ingrid Tuxhorn, Cleveland · S. Unkelbach, Volkach/Main · T. Voit, Paris · B. Wilken, Kassel · B. Zernikow, Datteln

Redaktion: F. Aksu (verantwortlich) · M. Blankenburg, Datteln · S. Friedrichsdorf, Minneapolis/St. Paul · A. M. Kaindl, Berlin

Internet: www.neuropaediatrie-online.com, www.zbmed.de, www.medbioworld.com/country/Germany.html, www.index-medicus.com
www.neuropaediatrie.com

This journal is listed in Index Medicus, National Library of Medicine: <http://locatorplus.gov>

Jahresinhaltsverzeichnis

Volume Contents

Neuropädiatrie, 8. Jg. (2009), Nr. 1-4

Vol. 8 (2009), No. 1-4

► Original- und Übersichtsarbeiten, Kasuistiken

Original- and Review Articles, Case reports

Heft 1 / Number 1

Die Muskeldystrophien – Methoden zur Analyse der Genotyp-Phänotyp-Beziehung

The muscular dystrophies – methods for
the analysis
of a genotype phenotype correlation

M. von der Hagen

4

Selenoprotein-N-(*SEPN1*)-assoziierte Myopathien (*SEPN1*-RM) im Kindes- und Jugendalter – Phänotyp, Langzeitverlauf und Komplikationen

Selenoprotein N(*SEPN1*)-related
myopathies (*SEPN1*-RM)
in childhood and adolescence –
phenotype, long-term-follow-up
and complications

U. Schara, W. Kress,
B. Leiendoeker, C. G. Bönnemann,
N. Breitbach-Faller, U. Grieben,
G. C. Korenke, G. Schreiber,
M. Stoetter, A. Ferreiro,
E. Willichowski,
M. von der Hagen

10

Langzeit-Verlauf bei Patienten mit
kongenitalem

myasthenem Syndrom bedingt durch *CHAT*-Mutationen

Long-term-follow-up in patients
with congenital myasthenic syndrome
due to *CHAT* mutations

U. Schara, B. Leiendoeker,
H.-J. Christen, M. Hietala, Z. Hoovey,
K. Krabetz, C. Rodolico, G. Schreiber,
H. Topaloglu, W. Voss,
A. Abicht, J. S. Müller,
H. Lochmüller

14

Plastisch-chirurgische Optionen zur Behandlung des Möbius-Syndroms

Plastic surgical options in the treatment
of Möbius syndrome

A. Momeni, U. Tacke,
R. Korinthenberg,
G. B. Stark, H. Bannasch

17

Heft 2 / Number 2

L-Arginin-NO-Stoffwechsel im Kindesalter

L-Arginine-NO-pathway in children

T. Lücke 32

Erste Erfahrungen mit Stiripentol in der Behandlung therapieschwieriger Epilepsien im Kindesalter

First experiences with stiripentol in the therapy of intractable epilepsies of childhood

J.-P. Ernst 48

Ethylmalon-Enzephalopathie: Seltene Differentialdiagnose einer Stoffwechselerkrankung mit einer therapierefraktären Epilepsie

Ethylmalonic encephalopathy: rare differential diagnosis in metabolic diseases with an intractable epilepsy

Therapieschwierige primäre Erythermalgie – erfolgreich behandelt mit Natrium-Nitroprussid

Therapy refractory primary erythralgia successfully treated with sodium nitroprusside

A. Jenke, P. Borusiak 55

Heft 3 / Number 3

Veränderung der Subtelomerregion bei Patienten mit mentaler Retardierung

Subtelomeric imbalance in patients with mental retardation

K. Storm van's Gravesande, M. Leipoldt, R. Korinthenberg, H. Omran 64

„Cerebellar cleft“: eine neue Form einer pränatalen zerebellären Disruption

Cerebellar cleft: a form of prenatal cerebellar disruption

A. Poretti, R. J. Leventer, F. M. Cowan, M. A. Rutherford, M. Steinlin, A. Klein, I. Scheer, T. A. G. M. Huisman, E. Boltshauser 69

Gómez-López-Hernández-Syndrom: eine leicht verpasste Diagnose

Gómez-López-Hernández syndrome: An easily missed diagnosis

A. Poretti, D. Bartholdi, S. Gobara, F. Dietrich-Alber, E. Boltshauser 73

Cerebello-oculo-renale Syndrome – distinkte

Erkrankungen oder Kontinuum? Ein Fallbericht

Cerebello-oculo-renal syndromes – distinct entities or continuum? A case report

K. Bruhn, S. von Spiczak, M. Kautza, C. Riedel, H. Muhle, U. Stephani

77

Heft 4 / Number 4

Therapie der Blitz-Nick-Salaam-Epilepsie (West-Syndrom)

Therapy of infantile spasms (West syndrome)

B. Schmitt, A. Hübner, J. Klepper, R. Korinthenberg, G. Kurlemann, D. Rating, D. Tibusek, G. Wohrab, M. Wolff, U. Bettendorf, S. Fey, B. A. Neubauer, M. Lelgemann, H. Omran 92

Einseitige Abducensparese und Thorakale Myelitis –

Zwei Kasuistiken seltener Manifestationen einer

Neuroborreliose im Kindesalter

Unilateral sixth cranial nerve palsy and thoracic myelitis – Two rare presentations of neuroborreliosis in childhood

T. Herberhold, K. Westenberger, K. H. Bentele, B. Kruse 117

Zervikale Myelitis transversa bei einem 15 Monate alten Kind

Cervical myelitis transversa in a 15-months old child

D. Wüller, F. Kämmerer, H. Alfke, T. Rosenbaum 121

Folinsäure-responsive Enzephalopathie mit spastischer Paraplegie, Torsionsdystonie, Epilepsie und Beteiligung des autonomen Nervensystems

Folate responsive encephalopathy with ascending spastic paraplegia, torsion dystonia, epilepsy and involvement of the autonomic nervous system

B. Gebhardt, R. Weis, S. Geb, S. Vlaho 125

► Mitteilungen

Communications

Hefte / Volume 1, 2, 3, 4

Mitteilungen

Communications

Verbände / Societies 20, 82, 132

Kongresse / Congress-announcements 22, 58, 83, 132

Forschung / Research 20, 81, 131

Personalalia / Personalia 20, 82, 133

► Autoren /

Author index

Abicht, A.	14
Alfke, H.	121
Bannasch, H.	17
Bartholdi, D.	73
Bentele, K. H.	117
Bettendorf, U.	92
Boltshauser, E.	69, 73
Bönnemann, C. G.	10
Borusiak, P.	55
Breitbach-Faller, N.	10
Bruhn, K.	77
Christen, H.-J.	14
Cowan, F. M.	69
Dietrich-Alber, F.	73
Ernst, J.-P.	48
Ferreiro, A.	10
Fey, S.	92
Fiedler, B.	40
Geb, S.	125
Gebhardt, B.	125
Gobara, S.	73
Grieben, U.	10
Hack, A.	51
Hackenberg, A.	51
Hagen, M. von der	4, 10
Hagendorff, A.	51
Herberhold, T.	117
Hietala, M.	14
Hoovey, Z.	14
Hübner, A.	92
Huisman, T. A. G. M.	69
Jenke, A.	55
Kämmerer, F.	121
Kautza, M.	77
Klein, A.	69
Klepper, J.	92
Korenke, G. C.	10
Korinthenberg, R.	17, 64, 92
Krabetz, K.	14
Kress, W.	10
Kruse, B.	117
Kurlemann, G.	40, 92
Leiendecker, B.	10, 14
Leipoldt, M.	64

Lelgemann, M.	92	ADMA	32	Louis-Bar-Syndrom	37
Leventer, R. J.	69	Alopezie, parietale, Gómez-López-Hernández-Syndrom	73	Lymphozytäre Pleozytose	117
Lochmüller, H.	14	Ataxia teleangiectatica (AT)	37	Mentale Retardierung, Veränderung der Subtelomerregion	64
Lücke, T.	32	Bewegungsstörungen, nicht-epileptische	40	Mikrodeletionen	64
Momeni, A.	17	Cerebellar cleft	69	Möbius-Syndrom, plastisch-chirurgische Optionen	17
Muhle, H.	77	Cerebello-oculo-renale Syndrome (CORS)	77	– <i>Fazialisparese</i>	17
Müller, J. S.	14	Cerebello-Trigemino-Dermale Displasie	73	– <i>Mikrochirurgie</i>	17
Neubauer, B. A.	92	CHAT-Mutationen, kongenitale myasthene Syndrome, Langzeitverlauf	14	– <i>Gracilis-Transfer</i>	17
Omran, H.	64, 92	CORS, Cerebello-oculo-renale Syndrome	77	Molar-Tooth-Sign	77
Poretti, A.	69, 73	COUCH-Syndrom	77	Muskeldystrophien LGMD2I und LGMD2B	
Rating, D.	92	Disruption, zerebelläre	69	– <i>Methoden zur Analyse der Genotyp-Phänotyp-Beziehung</i>	4
Riedel, C.	77	Dravet-Syndrom	48	Myelitis	17, 121
Rodolico, C.	14	Echovirus, Myelitis transversa	121	– <i>thorakale</i>	17
Rosenbaum, T.	121	Enzephalopathie, Folinsäure-responsive	125	– <i>transversa, zervikale</i>	121
Rutherford, M. A.	69	Epilepsie	48	Myopathien, kongenitale	10
Schädler, G.	37	– <i>therapieschwierige</i>	48	Myopathien, selenoprotein-N-assoziierte	10
Schara, U.	10, 14	– <i>schwere myklonische</i>	48	Natrium-Nitroprussid, Erythermalgie	55
Scheer, I.	69	– <i>myklonisch-astatische</i>	48	Neuroborreliose	117
Schmitt, B.	92	– <i>therapierefraktäre (Differentialdiagnose einer Stoffwechselerkrankung mit)</i>	51	Neuromuskuläre Erkrankungen, Muskeldystrophien	4
Schreiber, G.	10, 14	Erythermalgie, therapieschwierige primäre	55	Nicht-epileptische Bewegungsstörungen	40
Schwartz, O.	40	Erythromelalgie	55	NO-Synthase	32
Spiczak, S. von	77	ETHE1-Gen	51	Paraplegie, spastische	125
Stark, G. B.	17	Ethylmalon-Enzephalopathie	51	Paroxysmale Bewegungsstörungen, Differentialdiagnose	40
Steinlin, M.	69	– <i>Entwicklungsstörung</i>	51	Pleozytose, lymphozytäre	117
Stephani, U.	77	– <i>Petechien</i>	51	Rhombencephalosynapsis	73
Stoetter, M.	10	– <i>nephrotisches Syndrom</i>	51	Selenoprotein-N-(SEPN1-) assoziierte Myopathien (SEPN-RM)	
Storm Van's Gravesande, K.	64	Expressionsanalyse, Muskeldystrophien	4	– <i>kongenitale Myopathien</i>	10
Strassburg, H.-M.	51	Fazialisparese, plastisch-chirurgische Optionen beim Möbius-Syndrom	17	– <i>SEPN-assoziierte Myopathien</i>	10
Tacke, U.	17	Folatdefizienz, zerebrale	125	– <i>Selenoprotein N</i>	10
Tibussek, D.	92	Folinsäure	125	– <i>Langzeitverläufe</i>	10
Topaloglu, H.	14	Gómez-López-Hernández-Syndrom (GLHS)	73	Stickstoffmonoxid	32
Vlaho, S.	125	Haplotypanalyse, Muskeldystrophien	4	Stiripentol, Behandlung therapieschwieriger Epilepsien	48
Voss, W.	14	Joubert-Syndrom	77	Subtelomeranalyse	64
Weis, R.	125	Kleinhirndisruption	69	Subtelomerregion, Veränderung	64
Westenberger, K.	117	Kleinhirndysplasie	69	Thorakale Myelitis	117
Willichowsky, E.	10	Kongenitale myasthene Syndrome, Langzeitverlauf	14	Torsionsdystonie	125
Wohlrab, G.	92	L-Arginin-NO-Stoffwechsel	32	Trigeminusbereich, Anästhesie	73
Wolff, M.	92	Lidocain, Erythermalgie	55	West-Syndrom	92
Wüller, D.	121			– <i>Definition</i>	92
				– <i>Ziele</i>	93
				– <i>Methoden</i>	93

► Sachwortverzeichnis

Abducensparese, einseitige	117
Acetylcholintransferase-(CHAT-)Gen, Mutationen	14
Acylcarnitinprofil, Ethylmalon-Enzephalopathie	51

– <i>Therapien</i>	94	GLHS, Gómez-López-Hernández-Syndrome	73	Sixth Cranial Nerve Palsy	17
– <i>Empfohlenes Vorgehen</i>	104	Gómez-López-Hernández-Syndrome (GLHS)	73	Sodium nitroprusside, Erythralgia	55
– <i>Fragen und Entwicklungen</i>	107	Haplotype analysis, muscular dystrophies	4	Spastic paraplegia	125
Zwerchfellparese, Myelitis transversa	121	Joubert syndrome	77	Stiripentol, Therapy of intractable Epilepsies	48
		L-Arginine-NO-pathway	32	Subtelomeric Imbalance	64
		Lidocaine, Erythralgia	55	Torsion dystonia	125
		Louis-Bar-Syndrome	37	Trigeminal anesthesia	73
		Lymphocytic Pleocytosis	117	West-Syndrome	92
		Mental retardation, Subtelomeric rearrangements	64	– <i>Defination</i>	92
		Möbius Syndrome, plastic surgical options	17	– <i>Methods</i>	93
		– <i>Facial palsy</i>	17	– <i>Therapies</i>	94
		– <i>Microsurgery</i>	17	– <i>Questions and Developments</i>	107
		– <i>Gracilis transfer</i>	17	West-Syndrome	92
		Molar Tooth Sign	77	– <i>Defination</i>	92
		Movements, non-epileptic	40	– <i>Methods</i>	93
		Muscular Dystrophies LGMD2I and LGMD2B		– <i>Therapies</i>	94
		– <i>Methods for the Analysis of a Genotype Phenotype Correlation</i>	4	– <i>Questions and Developments</i>	107
		Myelitis	17, 121		
		– <i>thoracic</i>	117		
		– <i>transverse</i>	21		
		Myopathies, congenital	10		
		Myopathies, selenoprotein N related	10		
		CHAT mutations, congenital myasthenic syndroms, long-term-follow-up	14		
		Neuroborreliosis	117		
		Neuromuscular disorders, muscular dystrophies	4		
		Nitric oxide	32		
		NO-synthase	32		
		Non-epileptic movements	40		
		Paralysis, Myelitis transverse	121		
		Parietal scalp alopecia	73		
		Paroxysmal non-epileptic movements, Differential Diagnosis	40		
		Pleocytosis, lymphocytic	17		
		Polymorphisms	64		
		Rhombencephalosynapsis	73		
		Seleoprotein (SEPN1)-related myopathies (SEPN1-RM)			
		– <i>Congenital myopathies</i>	10		
		– <i>Selenoprotein N</i>	10		
		– <i>Selenoprotein N related myopathies</i>	10		
		– <i>Long-term-follow-up</i>	10		
		Acylcarnitine profile, Ethymalonic encephalopathy	51		
		ADMA	32		
		Alopecia, parietal scalp	73		
		Ataxia teleangiectasia (AT)	37		
		Cerebellar cleft	69		
		Cerebellar disruption	69		
		Cerebellar dysplasia	69		
		Cerebellar hemorrhage	69		
		Cerebello-oculo-renal syndromes (CORS)	77		
		Cerebello-trigeminal-dermal dysplasia	73		
		Cerebral folate deficiency	25		
		Choline acetyltransferase-(CHAT-)gene, mutations	14		
		Congenital myasthenic syndromes, long-term follow-up	14		
		CORS, Cerebello-oculo-renal syndromes	77		
		COUCH-syndrome	77		
		Dravet-Syndrome	48		
		Echo virus, Myelitis transverse	121		
		Encephalopathy, folinate responsive	125		
		Epilepsy			
		– <i>intractable</i>	48		
		– <i>myoclonic-astatic</i>	48		
		– <i>severe myoclonic</i>	48		
		Erythralgia, refractory primary	55		
		Erythromelalgia	55		
		ETHE-1 gene	51		
		Ethymalonic encephalopathy			
		– <i>psychomotor retardation</i>	51		
		– <i>petechiae</i>	51		
		– <i>nephrotic syndrome</i>	51		
		– <i>diarrhea</i>	51		
		Expression analysis, muscular dystrophies	4		
		Facial palsy, microsurgery of Möbius syndrome	17		
		Folinic acid	125		