

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 · S. Friedrichsdorf, Minneapolis/St. Paul · Jutta Gärtner, Göttingen · F. Heinen, München · G. F. Hoffmann, Heidelberg · C. Hübner, Berlin · D. Karch, Maulbronn · A. Kohlschütter, Hamburg · R. Korinthenberg, Freiburg · E. Mayatepek, Düsseldorf · P. Meinecke, Hamburg · B. Neubauer, Gießen · C. Panteliadis, Thessaloniki · Barbara Plecko, Graz · B. Schmitt, Zürich · N. Sörensen, Würzburg · M. Spranger, Bremen · Maja Steinlin, Bern · Sylvia Stöckler-Ipsiroglu, Vancouver · V. Straub, Newcastle upon Tyne · Ute Thyen, Lübeck · Ingrid Tuxhorn, Cleveland · D. Uhlenbrock, Dortmund · 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 · Angela M. Kaindl, Paris

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

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

Jahresinhaltsverzeichnis

Volume Contents

Neuropädiatrie, 6. Jg.(2007), Nr. 1-4

Vol. 6 (2007), No. 1-4

► **Original- und
Übersichtsarbeiten,
Kasuistiken**
Original- and
Review Articles
Case reports

Heft 1 / Number 1

Habilitation

Habilitation

Therapie des West-Syndroms – ein
Update

Therapy of Infantile Spasms (West
Syndrome) – An Update

O. Debus

3

Originalien/Übersichten

Original/Review articles

Die Bedeutung des fazialen Phänotyps
für die Diagnosestellung von
syndromalen Erkrankungen

The Relevance of the Facial Phenotype
for the Diagnosis of Syndromic
Conditions

D. Wiczorek

13

Vom Symptom zur Diagnose: Anfall

From Symptom to Diagnosis: Seizure

T. Bast

23

Oxcarbazepin bei fokalen Epilepsien
im Kindesalter – Ergebnisse einer
Untersuchung zur Kognition

Oxcarbazepin in Childhood Epilepsy –
Results of an Open Label Investigation
of Cognitive Effects

P. Borusiak, T. Bast

30

Zonisamid in der Behandlung der
Epilepsien im Kindes- und Jugendalter
– Ein Statusbericht

Zonisamid Therapy in Children with
Epilepsy – A Status Report

F. Aksu

36

Heft 2 / Number 2

Originalien/Übersichten

Original/Review articles

Klinik, Diagnostik und Therapie der
neurometabolischen Erkrankungen

Clinical Presentations, Diagnostic
Workup and Therapy of
Neurometabolic Disorders

P. Huppke, J. Gärtner

50

Epilepsie und Migräne: Gemeinsamkeiten in Pathophysiologie und Therapie Epilepsy and Migraine: Similarities of Pathophysiology and Therapy	
F. Ebinger	56
Alternierende Hemiplegie im Kindesalter – ein Update Alternating Hemiplegia in Childhood – An Update	
M. Kruse, F. Ebinger	64

Kasuistiken Case reports

Das Aicardi-Goutières-Syndrom – eine seltene Differenzialdiagnose bei intrazerebralen Verkalkungen Aicardi-Goutières Syndrome – A Rare Differential Diagnosis with Brain Calcifications	
P. Müller	70

Heft 3 / Number 3

Editorial Editorial

Neuromuskuläre Erkrankungen Neuromuscular Disorders	
A.M. Kaindl	86

Originalien/Übersichten Original/Review articles

Spinale Muskelatrophien des Kindes- und Jugendalters Spinal muscular atrophies of childhood and youth	
S. Rudnik-Schöneborn, K. Zerres	88

Die spinale Muskelatrophie mit Atemnot oder "Respiratory distress" Typ 1 (SMARD1)

The spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1 (SMARD1)	
C. Hübner, K. von Au, M. Schlicke, A. Diers, U.-P. Guenther, C. Bassir, M. Mar- telli, G. Stoltenburg-Didinger, K. Zerres, S. Rudnik-Schöneborn, R. Varon, M. Schuel- ke	99

Hereditäre sensomotorische Neuropathien im Kindes- und Jugendalter

Charcot-Marie-Tooth disease in children and adolescents	
B. Schlotter-Weigel, A. Abicht, H. Loch- müller	103

Kongenitale Myopathien – Eine Reise von der Klinik zur Molekularbiologie Congenital myopathies – A journey from clinical symptoms to molecular biology

J. Lütschg 116

Heft 4 / Number 4

Habilitation Habilitation	
CoenzymQ10 im Kindesalter: Nachweismethodik, Referenzwerte und krankheitsbezogene Veränderungen Coenzyme Q10 in Childhood: Detection Methods, Reference Values and Disease-related Changes in the Coenzyme Q10 Status	
T. Menke	134

Originalien/Übersichten Original/Review articles

Neuroprotektive Effekte von Topiramat nach Hypoxie- Ischämie bei neugeborenen Ferkeln Neuroprotective Effects of Topiramate After Hypoxia-ischemia in Newborn Piglets	
S. Schubert, R. Bauer, M. Brodhun, U. Brandl	142

Klinische Neurophysiologie in der Pädiatrie – Untersuchungsablauf und Befundintegration Paediatric Clinical Neurophysiology – Examination Procedure and Integration of Results	
N. Breitbach-Faller, F. Ebinger	146

Mitteilungen Communications

Hefte / Volume 1, 2, 3, 4

Mitteilungen Communications	
Verbände / Societies	42, 77, 126, 127 162
Forschung / Research	41, 76, 125, 163
Industrie / Industry	43, 78
Kongresse / Congress announcements	43, 44, 79, 128, 164
Personalalia · Personalalia	80, 133, 163

Autoren / Author index

Abicht, A.	103
Aksu, F.	36
Au, K. von	99
Bassir, C.	99
Bast, T.	23, 30
Bauer, R.	142
Borusiak, P.	30
Brandl, U.	142
Brodhun, M.	142
Debus, O. M.	4
Diers, A.	99
Ebinger, F.	56, 64, 142
Gärtner, J.	50
Guenther, U.-P.	99
Hübner, C.	99
Huppke, P.	50
Kaindl, A. M.	86
Kruse, M.	64
Lochmüller, H.	103
Lütschg, J.	116
Martelli, M.	99
Menke, T.	134
Meyer, M.	77
Müller, P.	70
Reitbach-Faller, N.	146
Rudnik-Schöneborn, S.	88, 99
Schlicke, M.	99
Schlotter-Weigel, B.	103
Schubert, S.	142
Schuelke, M.	99
Stoltenburg-Didinger, G.	99
Varon, R.	99
Wieczorek, D.	13
Zerres, K.	88, 99

Sachwortverzeichnis

Aicardi-Goutières-Syndrom, intrazerebra- le Verkalkungen	70
Antiepileptika, Epilepsien	30, 36, 56
Antikonvulsiva, Epilepsien	30, 36
Asphyxie	142
Burn-McKeown-Syndrom	13
CFC-Syndrom	13

Charcot-Marie-Tooth-(CMT)-Neuropathien	103	Neurographie	146	CoenzymeQ10, detection methods, reference values	134
CoenzymQ10, Nachweismethodik, Referenzwerte	134	Neurometabolische Erkrankungen, Klinik, Diagnostik, Therapie	50	Congenital Glycosylation disorders	116
Cortical spreading depression (CSD), Migräne	56	Neuromuskuläre Erkrankungen, Update	86	Congenital muscular dystrophies (CMD)	117
Diaphragmale spinale Muskelatrophie	99	Neuropathien, hereditäre sensomotorische (HMSN)	103	- <i>with CNS malformations</i>	116
DSMA1	99	- <i>genetische Diagnose</i>	103	Congenital myopathies	116
Dysmorphologie	13	Neurophysiologie, klinische	146	Cortical spreading depression (CSD)	56
Dystrophie, myotone	116	- <i>Untersuchungsablauf, Befundintegration</i>	146	Diaphragmatic spinal muscular atrophy	99
Elektromyographie	146	Neuroprotektion, Hypoxie-Ischämie	142	distress	99
Epilepsie	23, 30, 36, 56, 64	nmd-Maus	99	DSMA1	99
- <i>Anfall</i>	23	Noonan-Syndrom	13	Dysmorphology	13
- <i>Klassifikation</i>	23	Oxcarbazepin, fokale Epilepsien	30	Dystrophy, myotonic	116
- <i>Differenzialdiagnostik</i>	23	Raine-Syndrom	13	Electromyography	146
- <i>und Migräne</i>	5	„Respiratory distress“ Typ 1 (SMARD 1)	99	Epilepsy	23, 30, 36, 56, 64
Eventration des Zwerchfells, spinale Muskelatrophie	99	SIDS, spinale Muskelatrophie mit Atemnot	99	- <i>and migraine</i>	56
Fazialer Phänotyp, syndromale Krankheitsbilder	13	SMARD1	99	- <i>classification</i>	23
Flunarizin, alternierende Hemiplegie	64	Spinale Muskelatrophie (SMA)	88, 99	- <i>differential diagnosis</i>	23
Franceschetti-Syndrom	13	Stoffwechselerkrankungen, Klinik, Diagnostik, Therapie	50	- <i>seizure</i>	23
Helikase, spinale Muskelatrophie	99	Syndromale Krankheitsbilder, Diagnosestellung	13	Eventration of the diaphragm, spinal muscular atrophy	99
Hemiplegie, alternierende (AHC)	64	Topiramat	142	Facial phenotype	13
Hereditäre Neuropathie, demyelinisierend, axonal	103	Transkranielle Magnetstimulation	146	Flunarizin, alternating hemiplegia	64
Hypoxie-Ischämie, neuroprotektive Effekte von Topiramat	142	Treacher-Collins-Syndrom	13	Helicase, spinal muscular atrophy	99
IGHMBP2	99	Trisomie 20p, distale	13	Hemiplegia, alternating (AHC)	64
Infantile spinale Muskelatrophien Typ I-III	88	Waller'sche Degeneration	99	Hereditary sensory motor neuropathies	103
Intrazerebrale Verkalkungen	70	West-Syndrom, Therapie, Medikamente, Behandlungsplan	4	- <i>anoxal type</i>	103
Kongenitale Glykolyisierungsdefekte	116	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	13	- <i>demyelinating type</i>	103
Kongenitale Muskeldystrophien	117	Zonegran®	36	Hypoxia-Ischemia, neuroprotective effects of Topiramate	142
Kongenitale Myopathien	116	Zonisamid, Behandlung der Epilepsien im Kindes- und Jugendalter	36	IGHMBP2	99
Merosinmangel-Myopathie	116	Zungenfaszikulation, spinale Muskelatrophie mit Atemnot	99	Infantile spinal muscular atrophy types I-III	88
Migräne	56, 64			Merosine deficient myopathy	116
- <i>und Epilepsie</i>	56			Migraine	56, 64
Monosomie 18p, distale	13			- <i>and epilepsy</i>	56
Muskelatrophie, spinale (SMA)	88, 99			Monosomy 18p, distal	13
- <i>Klinik, Diagnostik, Genetik</i>	88			Muscular atrophy, spinal (SMA)	88, 99
- <i>mit Atemnot</i>	99			- <i>clinical picture, diagnosis, genetics</i>	88
- <i>nicht proximale</i>	88			- <i>non-proximal</i>	88
- <i>Sonderformen</i>	88			- <i>plus forms</i>	88
Muskeldystrophie und ZNS-Fehlbildung	116			- <i>with respiratory distress type 1</i>	99
Myopathien, kongenitale	116			Myopathies, congenital	116
Near-miss sudden infant death, spinale Muskelatrophie mit Atemnot	99			Near-miss sudden infant death, spinal muscular atrophy with respiratory distress	99
Neurodegeneration	50			Nerve conduction study	146

► Key word index

Aicardi-Goutières-Syndrome, brain calcinoses	70
Anticonvulsive drugs	30, 36
Antiepileptic drugs	30, 36, 56
Asphyxia	142
Brain calcinosis	70
Burn-McKeown syndrome	13
CFC syndrome	13
Charcot-Marie-Tooth disease (CMT)	103

Neurometabolic disorders, clinical presentations, diagnostic workup, therapy	50
Neuromuscular disorders, update	86
Neuropathies, hereditary sensory motor (HMSN)	103
Neurophysiology, pediatric clinical	146
- <i>pediatric setting, integration of results</i>	146
Neuroprotection, Hypoxia-Ischemia	142
nmd-mouse	99
Noonan syndrome	13
Oxcarbazepine	30
Raine syndrome	13
SIDS, spinal muscular atrophy with respiratory distress	99
SMARD1	99
Spinal muscular atrophy (SMA)	88, 99
Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	99
Syndromic faces, computer-based recognition	13
Tongue fasciculation, spinal muscular atrophy with respiratory	
Topiramate	142
Transcranial magnetic stimulation	146
Trisomy 20p, distal	13
Wallerian degeneration	99
West syndrome, therapy, medication, treatment plan	4
Wolf-Hirschhorn syndrome	13
Zonegran®	36
Zonisamid, therapy in children with epilepsy	36