

Neuropathien: Klinische Untersuchung und Differentialdiagnose



Astrid Eisenkölbl
GNP 6.5.2026

Disclosures

- Ich habe Honorare für Beratungstätigkeiten und Vorträge, sowie Fortbildungsunterstützungen von Biogen, ITF-Pharma, Novartis, Roche, Sanofi und Santhera erhalten

Begriffsbestimmungen & Einteilungen

- Periphere Neuropathie = Schädigung der peripheren Nerven
- Axon, Myelinscheide oder beides betroffen
- Hereditär, metabolisch, entzündlich, erworben
- 2/3 akut – 1/3 chronisch
- Prävalenz bei Kindern für hereditäre periphere Neuropathie 0,2%
- 30-70% aller chronischen kindlichen peripheren Neuropathien
- Prävalenz bei Erwachsenen für periphere Neuropathie 2,4%
- steigt auf 8% bei Alter >55 Jahren und/oder bei Populationen mit Diabetes mellitus



Neuropathie?



Anamnese & Klinische Untersuchung

Anamnese

Internistischer
Status



**Familienanamnese/
Stammbaum**
Eltern + Geschwister

**Neurologischer
Status**
Eltern + Geschwister
(Fußheberschwäche,
Ballenhohlfuß, Reflexe)

Anamnese & Klinische Untersuchung

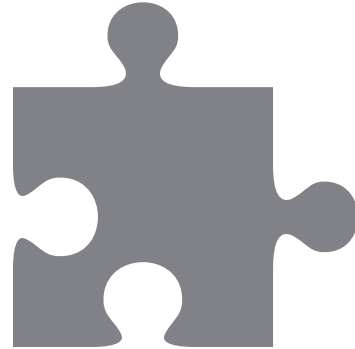
Art der Empfindung: Kribbeln,
Brennen, Stechen, Taubheitsgefühl?

Verteilungsmuster: symmetrisch
oder asymmetrisch? zuerst Füße?
Hände auch betroffen?

Qualität: Gefühl wie „auf Watte zu
gehen?“, Unterschiedliche Texturen
spürbar?

Schmerzen?

Temperatur: Wärme/Kälte
Empfinden?



Anamnese

Schwangerschaft:
Kindsbewegungen?

Meilensteine?

Kraft: Stiegensteigen? Gehen?
Laufen?

Balance: Radfahren, Eislaufen?

Verletzungen: Druckstellen? Blasen?

Probleme beim Schuhe kaufen?

Autonome Symptome: Schwindel?
Vermehrtes oder reduziertes
Schwitzen? Synkopen? GI-
Symptome?

Symptombeginn und –verlauf: Alter,
Progredienz? Schubförmig?

Anamnese & Klinische Untersuchung

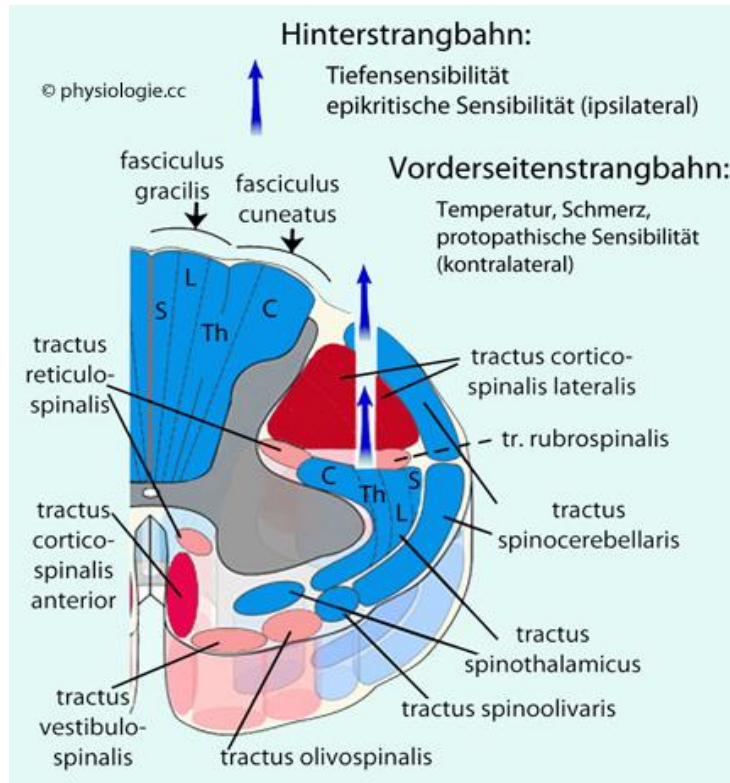
Neurologischer Status



Inspektion:
Trophik von
Muskulatur
und Haut



Anamnese & Klinische Untersuchung

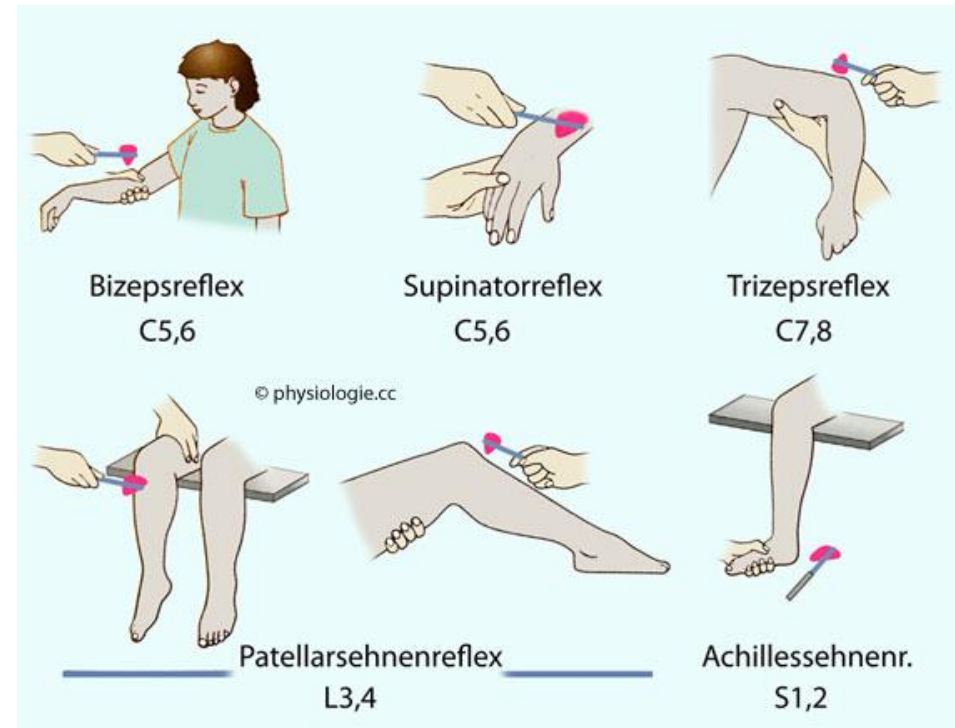


Kraftprüfung

Kraftgrade 0-5

Muskeltonus

Erhöht, vermindert,
normal



Muskeleigenreflexe

0= nicht auslösbar, 1+ = vermindert
auslösbar, **2++ = normal**, 3+++ = gesteigert,
4++++ = wiederholter Reflex (Klonus)

Sensibilität (Leichte Berührung,
Pinprick, Temperatur, Vibration,
Propriozeption)

Anamnese & Klinische Untersuchung

Koordination:

- Finger-Nase-Versuch
- Knie-Hacke-Versuch
- Diadochokinese

Gang- und Standprüfung

- Romberg-Stehversuch
- Unterberger Tretversuch
- Normales Gehen
- Zehenspitzenengang
- Fersengang
- Seiltänzerengang



Schrittweises Vorgehen



Welche Strukturen sind involviert?



Welche Nerventypen sind involviert?



Welches Muster liegt vor?



Was ist der zeitliche Verlauf?



In welchem Alter haben die Symptome begonnen?



Gibt es zusätzliche klinische Auffälligkeiten?

Schrittweises Vorgehen



Welche Strukturen sind involviert?

Welche Strukturen sind involviert?

- Hirnnerven
- Plexus
- Sensorische Ganglien
- Nervenwurzeln
- Motoneuronen
- Periphere Nerven

Fokale Kompressionen

- Karpaltunnel
- Kubitaltunnel
- Wadenbeinköpfchen

Dermatome? Myotome?

Diphtherie

- akute Pharyngitis
- ca. 15% neurologische Komplikationen
- bulbäre Funktionsstörung durch Hirnnervenparalyse
- fast alle entwickeln Polyneuropathie

GBS

- Miller Fisher Variante (Trias: Ophthalmoplegie, Ataxie und Areflexie)
- 50% Rücken- oder Beinschmerzen

Vorsicht bei:

- Neu aufgetretener Blasen Mastdarm Störung
- Hochgradigen Paresen an Beinen, bei normaler Funktion der Arme
- Asymmetrischen Befunden
- Querschnittförmiger Anordnung von Sensibilitätsstörungen
- Subakut auftretende Paresen



= **hochgradiger Verdacht auf Raumforderung!**

Rückenmarksläsionen

- gut abgegrenztes sensibles Level
- typischerweise mit Darm- und/oder Blasenentleerungsstörungen

Schrittweises Vorgehen



Welche Nerventypen sind involviert?

Welche Nerventypen sind involviert?

Table 2.1 Peripheral nerve fiber types

Fibre type	Diameter (µm)	Conduction Velocity (m/s)	Myelination	Function
<i>Afferent fibers</i>				
IA	12–20	70–120	Large myelinated	From muscle spindles
IB	12–20	70–120	Large myelinated	From Golgi tendon organs
II	6–12	30–70	Small myelinated	From mechanoreceptive afferents from the hand
III	2–6	4–30	Small myelinated	From slowly adapting mechanoreceptors
IV	<2	<2	Small unmyelinated	From slowly adapting mechanoreceptors

Rein motorische Neuropathien:

- Selten
- Bei progressiver Muskelschwäche an SMA denken
- AMAN
- ev. toxisch: Amiodaron, Tacrolimus, Blei

Autonome Neuropathien:

- Orthostatische Hypotension
- Synkope
- Vermehrtes oder reduziertes Schwitzen
- GI Symptome
- Miktionsbeschwerden
- Erektile Dysfunktion

Vorwiegend sensorische Neuropathien:

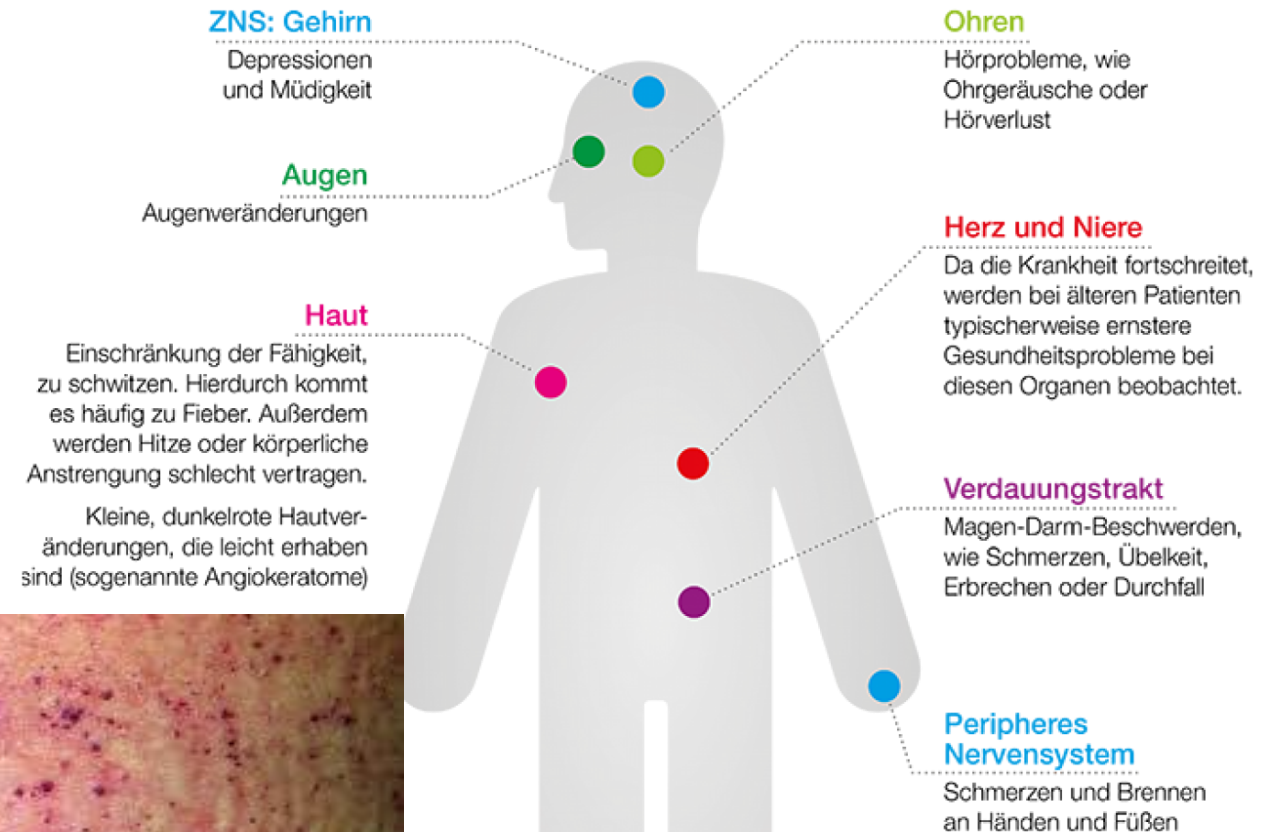
- Small-fiber:
 - Schmerz, Temperatur, leichte Berührung
 - Dysästhesien, Hyperästhesien, Allodynie, Parästhesien, Hypästhesien
- Large-fiber:
 - Vibration, Propriozeption
 - Gangataxie, Ungeschicklichkeit, Bewegung im Dunkeln

Sensomotorische Neuropathien:

- Häufigste Form im Kindesalter

Morbus Fabry

- X-linked
- Vermind. Enzymaktivität von alpha-galactosidase A → Akkumulation von Fettstoffen in den Zellen
- *GLA* Gen am Chromosom Xq22
- Beginn meist um das 10. Lebensjahr
- Zuerst neuropathische Schmerzen, vermind. Schwitzen, GI-Symptome
- Später Angiokeratome, Hörverlust
- Kardiovaskuläre und nephrologische Beteiligung
- Enzymersatztherapie alle 2 Wochen i.v.



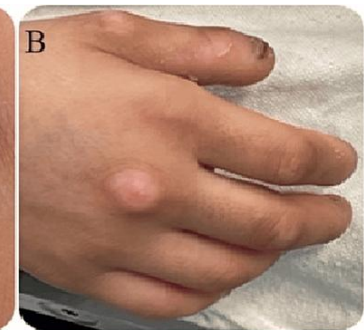
Hereditäre sensible und autonome Neuropathien (HSAN)

- Verlust von kleinen unmyelinisierten Nervenfasern
- Sehr selten
- Reduzierte Schmerzwahrnehmung → schmerzlose Selbstverletzung
- z.B. durch Beißen in die Lippen, Finger
- Finger- und Fußulcera durch Druckstellen oder bei unbemerktem Trauma
- Reduziertes Schmerzempfinden bei Frakturen oder RQW



Angeborene Schmerzunempfindlichkeit mit Anhidrose (CIPA oder HSAN IV):

- Schmerzunempfindlichkeit
- Fieberepisoden
- Anhidrose



Verlust von großen Nervenfasern

→ Signifikante Gangataxie und Ataxie der Extremitäten

- AR spastische Ataxie vom Typ Charlevoix-Saguenay (ARSACS)

- Selten, neurodegenerativ, SACS Gen, typischerweise 12.-18. LM, Gangstörungen, Inkoordination der oberen Gliedmaßen, Dysarthrie und Nystagmus

- **Friedreich-Ataxie**

- Neurodegenerativ, FXN Gen, frühe Adoleszenz, Ataxie, Tremor, Skoliose, Dysarthrie, später Sehverlust, Hörbeeinträchtigung, kardiale Symptome – Therapie mit Omaveloxolon ab 16. LJ



Schrittweises Vorgehen



Welches Muster liegt vor?

Welches Muster liegt vor?

Fokal:

Versorgungsgebiet eines einzelnen peripheren Nervens betroffen

- Trauma
- Druck von außen
- Raumforderungen
- Engpasssyndrome

Polyneuropathie:

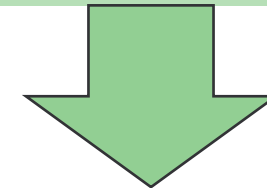
Peripheres Nervensystem insgesamt betroffen


- Symmetrisch, Längenabh.
- Handschuh/Socken Distribution
- Autonome Sympt. möglich (z.B. diabet. Polyneuropathie)

Mononeuropathia multiplex:

Gleichzeitiges Auftreten einer Schädigung im Versorgungsgebiet von ≥ 2 Nerven

- Örtlich oder zeitlich getrennt
- Störung der Gefäßversorgung
- Vermehrte Druckempfindlichkeit des Nervs



Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP):
Häufigste Ursache bei Kindern 

Korinthenberg R. et al. für die Gesellschaft für Neuropädiatrie, Differentialdiagnose der erworbenen und hereditären Neuropathien im Kindes- und Jugendalter, Version 2.0, Verfügbar unter: <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/022-027.html>, Zugriff am 03.05.2026

Darras, B. T., Jones, H. R., Jr., Ryan, M. M., & De Vivo, D. C. (Eds.). (2015), *Neuromuscular disorders of infancy, childhood, and adolescence: A clinician's approach* (2nd ed.)

Müller-Felber, Wolfgang (2019): Periphere Neuropathien im Kindesalter. In: Monatsschrift Kinderheilkunde, Bd. 167, Nr. 8: S. 731-745

Schrittweises Vorgehen



Was ist der zeitliche Verlauf?

Was ist der zeitliche Ablauf?

Akut = Tage-
4 Wochen

Subakut =
4 -8 Wochen

Chronisch =
>8 Wochen

TABLE 15.1 Age and Temporal Pattern of Symptom Onset for Pediatric Peripheral Neuropathies

	Congenital to Early Childhood Onset	Late Childhood to Adolescent Onset
Acute onset	Hereditary tyrosinemia	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP)
	Guillain-Barré syndrome	Guillain-Barré syndrome
	Mitochondrial (Leigh disease)	Porphyria Vasculitic neuropathy
Chronic onset	Charcot-Marie-Tooth disease type 4 (formerly Déjerine-Sottas syndrome) Hereditary sensory autonomic neuropathy (HSAN) types 2–5	Charcot-Marie-Tooth disease type 1 Charcot-Marie-Tooth disease type 2 Charcot-Marie-Tooth disease type X
	Krabbe disease	Hereditary sensory autonomic neuropathy (HSAN) type 1
	Metachromatic leukodystrophy	Friedreich ataxia
	Giant axonal neuropathy	Fabry disease
	Cockayne syndrome	Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy (CIDP)



Bei akuten Neuropathien sorgfältig nach erworbenen Ursachen suchen!

GBS



CIDP – chronische inflammatorische demyelinisierende Polyradikulopathie

- Entsteht über 1-2 Monate
- Progressiv oder relapsing
- 20% akuter Beginn wie bei GBS

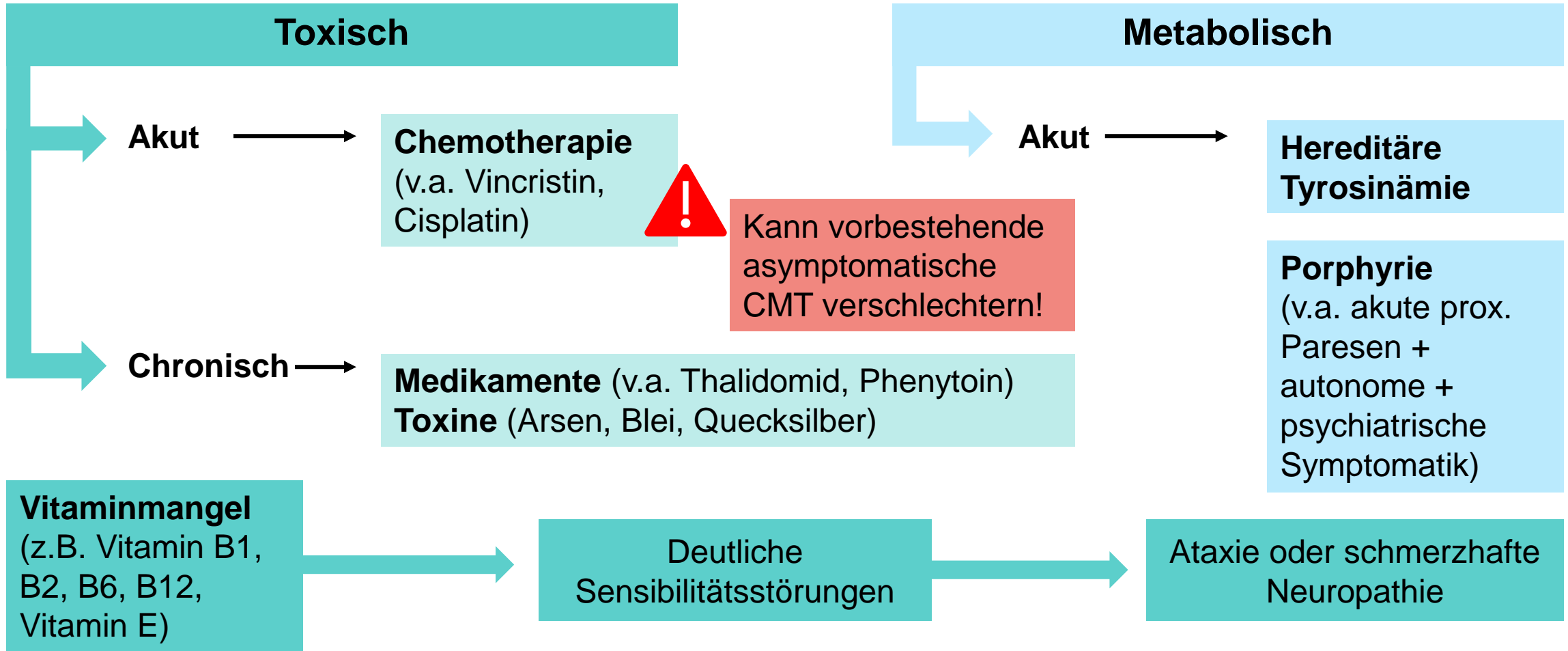
Korinthenberg R. et al. für die Gesellschaft für Neuropädiatrie, Differentialdiagnose der erworbenen und hereditären Neuropathien im Kindes- und Jugendalter, Version 2.0, Verfügbar unter: <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/022-027.html>, Zugriff am 03.05.2026

Darras, B. T., Jones, H. R., Jr., Ryan, M. M., & De Vivo, D. C. (Eds.). (2015). *Neuromuscular disorders of infancy, childhood, and adolescence: A clinician's approach* (2nd ed.)

Müller-Felber, Wolfgang (2019): Periphere Neuropathien im Kindesalter. In: Monatsschrift Kinderheilkunde, Bd. 167, Nr. 8: S. 731-745

- **Typische Form = AIDP** (acute inflammatory demyelinating polyradiculopathy)
 - Deutliche Muskelschwäche innerhalb weniger Tage
 - Steigt von distal nach proximal auf
 - Höhepunkt nach Tagen bis 4 Wochen
 - Ausprägung variiert! Bis hin zur kompletten Tetraplegie mit respiratorischer Insuffizienz
 - $\frac{3}{4}$ der Kinder haben Schmerzen
 - Autonome Störungen (Blutdruck, kardiale Reizleitung) möglich
- **Miller-Fisher Variante:**
 - Ophthalmoplegie + Ataxie + Areflexie
- **AMAN-Variante:**
 - Selektive Involvierung der motorischen Nerven, meist nach *Campylobacter jejuni* Infektionen

Toxische und Metabolische Ursachen



Hereditäre sensomotorische Neuropathien (HSMN) oder Charcot-Marie-Tooth (CMT)

- Prävalenz 1:2500
- AD, AR oder X-linked
- 60%: CMT1 – demyelinisierend, davon 70-80% CMT1A (Duplikation *PMP22* Gen)
- CMT 2 – axonal, am häufigsten CMT2A (*MFN2* Gen)



Hereditäre sensomotorische Neuropathien (HSMN) oder Charcot-Marie-Tooth (CMT)



Schrittweises Vorgehen



In welchem Alter haben die Symptome begonnen?

In welchem Alter haben die Symptome begonnen?

Viele Erkrankungen schon bei Geburt symptomatisch → Hypotonie, Hypo- oder Areflexie, Kontrakturen von einzelnen Gelenken bis zu Arthrogryposis multiplex congenita, Fütterungsschwierigkeiten, mot. oder globaler EWR

- **CMT**
 - Kann schwere Muskelschwäche bei Geburt machen, verschiedene Gene und Typen beschrieben
- **Morbus Krabbe**
 - Lysosomale Speichererkrankung, AR, Enzymmangel Galactocerebrosidase, Symptombeginn 3.-8. LM, Irritabilität, EWR, Hypertonie, epilept. Anfälle
- **Metachromatische Leukodystrophie**
 - Lysosomale Speichererkrankung, AR, Enzymmangel meist Arylsulfatase A, Symptombeginn 1.-3. LJ, fortschreitende Schwäche, Hypotonie, Ungeschicklichkeit, Dysarthrie, später Demenz, Spastizität, epilept. Anfälle, Seh- und Hörverlust
- **Andere:** Cockayne Syndrom, Riesenaxon Neuropathie, Peroxisomale Erkrankungen, Hereditäre Tyrosinämie



Schrittweises Vorgehen



Gibt es zusätzliche klinische Auffälligkeiten?

Gibt es zusätzliche klinische Auffälligkeiten?

Hautveränderungen

- Angiokeratome, kirschrote Flecken → Fabry

ZNS Beteiligung

- Sprachentwicklungsverzögerung
- Kognitive Schwierigkeiten
- Epileptische Anfälle
- Gangataxie
- Spastizität
- Hyperreflexie
- Pos. Babinski Zeichen

Indikation
für MR
Cerebrum

Andere Symptome:

- Minderwuchs
- Hörstörung
- Kardiomyopathie
- Addison-Syndrom

Hinweis für
Mitochondriopathie?
Peroxisomale
Erkrankung?

Stoffwechselabklärung

TABLE 15.3 Non-neurological Signs and Symptoms Providing Clues to Diagnosis of Pediatric Peripheral Neuropathies

Sign/Symptom	Possible Diagnoses
Eye	Optic atrophy Mitochondrial disease (OPA1, Friedreich ataxia) CMT2A (MFN2), CMT4A (GDAP1)
	Retinitis pigmentosa Peroxisomal disease (e.g. infantile Refsum disease), mitochondrial disease (NARP), ataxia with vitamin E deficiency (AVED)
	Ophthalmoplegia Mitochondrial disease (progressive nuclear ophthalmoplegia), Miller Fisher variant (GBS)
	Lisch nodules Neurofibromatosis
Ear	Sensorineural hearing loss CMTX, Cockayne syndrome
Skin	Hypopigmentation Leprosy
	Hyperpigmentation Adrenoleukodystrophy (buccal), diabetes (acanthosis nigricans), neurofibromatosis (café au lait spots)
	Angiokeratomas Fabry disease
	Purpura Systemic vasculitis (Henoch-Schönlein purpura)
	Malar or discoid rash Systemic lupus erythematosus (SLE)
	Photosensitivity Xeroderma pigmentosa, Cockayne syndrome, SLE
	Desquamation Arsenic exposure
	Nail changes Arsenic and thallium (Mee's lines)
Hair	Alopecia Connective tissue, thallium poisoning
	Tight kinky hair Giant axonal neuropathy
Heart	Cardiomyopathy Mitochondrial disease, Friedreich ataxia, ataxia with vitamin E deficiency (AVED)
	Conduction defect Mitochondrial, glue/solvent abuse
Extremities	Arthritis Lyme disease
	Tendon pigmentation Cerebrotendinous xanthomatosis
Pharynx	Yellow-orange tonsils Tangier disease
	Gray pseudomembrane Diphtheria
GI	Abdominal pain Porphyria, Fabry disease, mitochondrial disease (MNGIE), arsenic or lead toxicity
Lymph	Lymphadenopathy Lymphoma
	Splenomegaly Lymphoma
	Hepatomegaly Toxins (e.g. amiodarone), mitochondrial disease (PEO), tyrosinemia, hemophagocytosis syndromes
Brain	Developmental regression or seizures Krabbe disease, metachromatic leukodystrophy, mitochondrial disorders, lead toxicity, peroxisomal disorders

Zusammenfassung

Anamnese, Familienanamnese (ev. mit Stammbaum), Internistischer Status & Neurologischer Status

Eventuell **Familienmitglieder** auch **untersuchen**

Schrittweises „Durchdenken“ der **Differentialdiagnosen**

- Lokalisation
- Nerventypen
- Muster
- Zeitlicher Verlauf
- Alter bei Symptombeginn
- Andere klinische Auffälligkeiten

Red flags beachten

- ZNS Beteiligung → MR Cerebrum
- Asymmetrie, Blasen Mastdarm Störung, subakut auftretende Paresen, querschnittähnliche Sensibilitätsstörungen → V.a. Raumforderung → Indikation für Bildgebung
- Andere Organbeteiligung → Stoffwechselabklärung

**Danke für die
Aufmerksamkeit!**

