

Semiologie und Differentialdiagnose bei Säuglingen mit Epilepsie

Prof. Dr. med. Georgia Ramantani, PhD
EEG/Epilepsie - Neuropädiatrie
Universitäts-Kinderspital Zürich

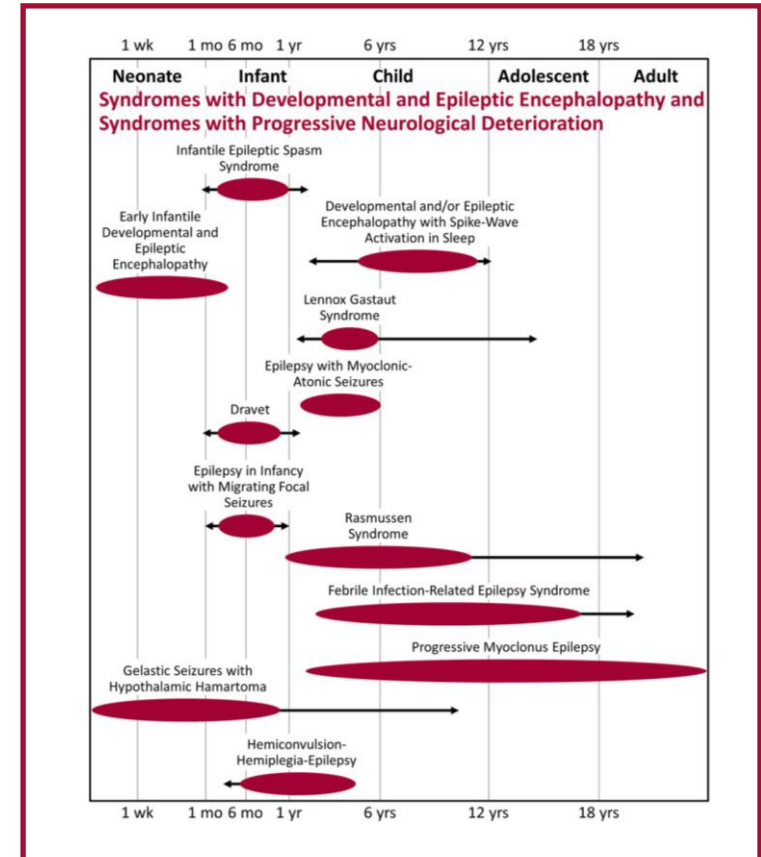
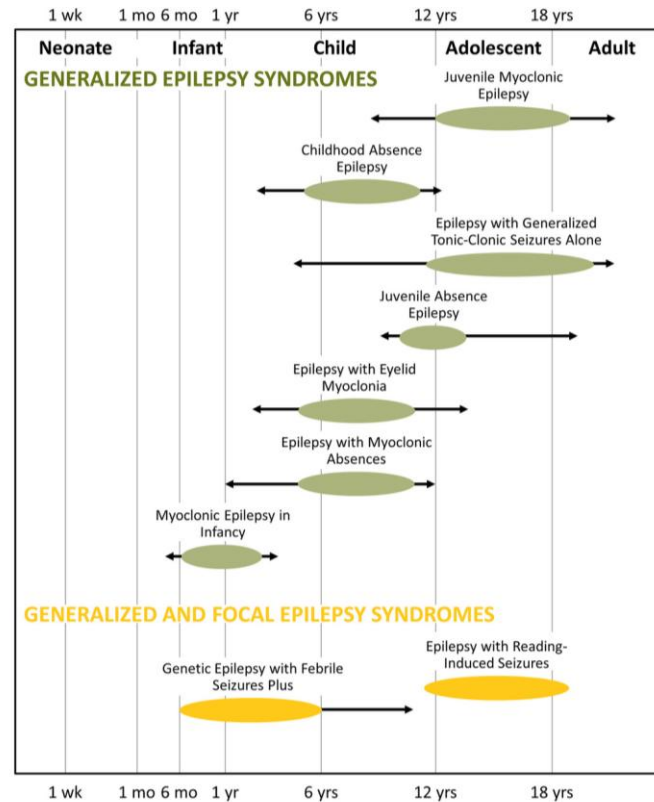
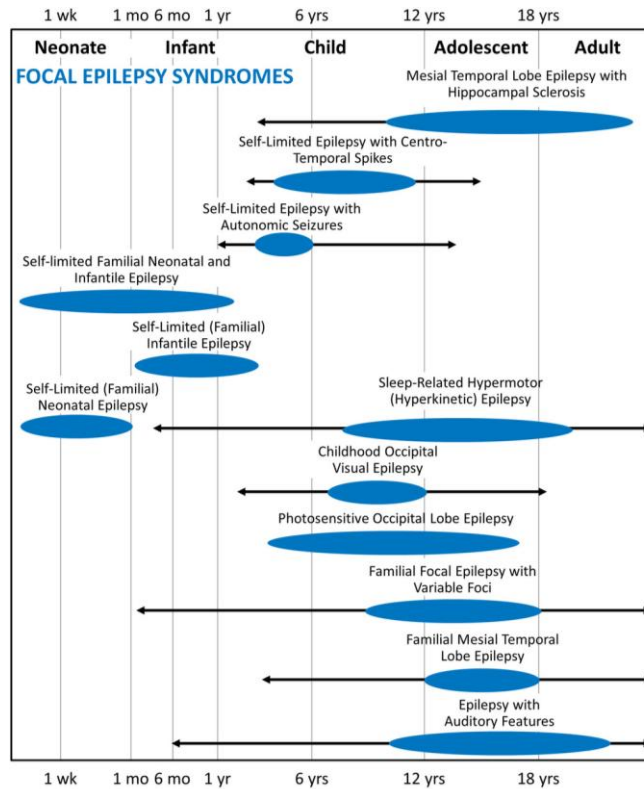
Inhalte

Klassische
Syndrome

Kandidaten für
Epilepsiechirurgie

Spannende
Blickdiagnosen

Epilepsiesyndrome im frühen Kindesalter



Wirrell et al, *Epilepsia* 2022

Fall #1: Säugling mit myoklonischen Anfällen



Semiologie

- Plötzliche, kurze (<100 ms), unwillkürliche, einzelne/mehrfache Kontraktion eines Muskels/mehrerer Muskeln axial, proximal, distal.

Besonderheiten

- Klinisch schwierig von nicht-epileptischem Myoklonus zu unterscheiden; erfordert ein EEG, idealerweise mit EMG.

Ätiologie

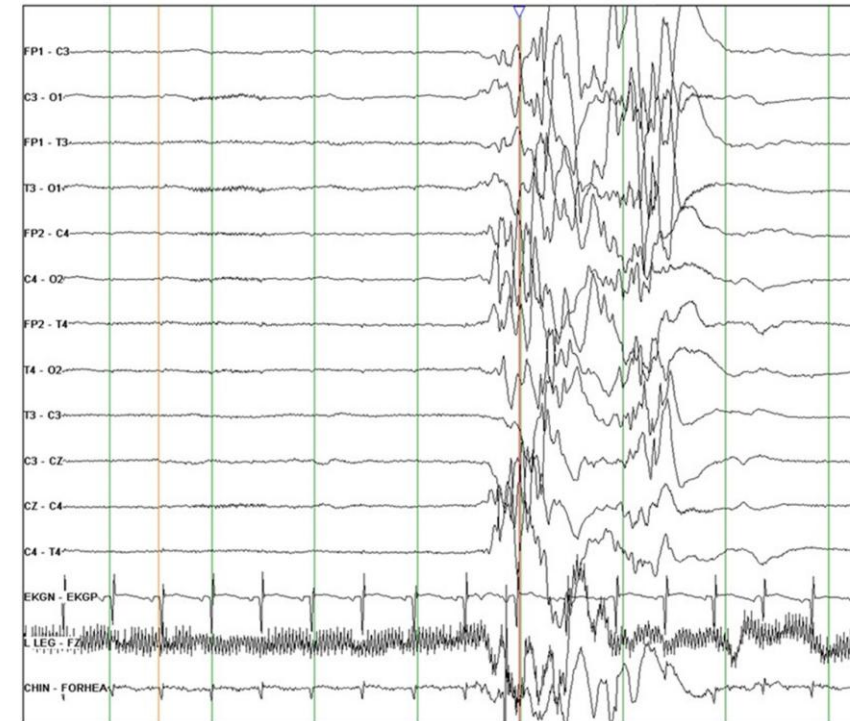
- Typischer Anfallstyp bei angeborenen Stoffwechselstörungen. Kann auch bei frühinfantiler DEE beobachtet werden.

Schmitt al., *DMCN* 2010

Vitamin-B6-abhängige Epilepsie

ALDH7A1-/PNPO-/PLPBP-Defizienz, Hyperprolinämie II, Hypophosphatasie, GPI-Anker-Defekte

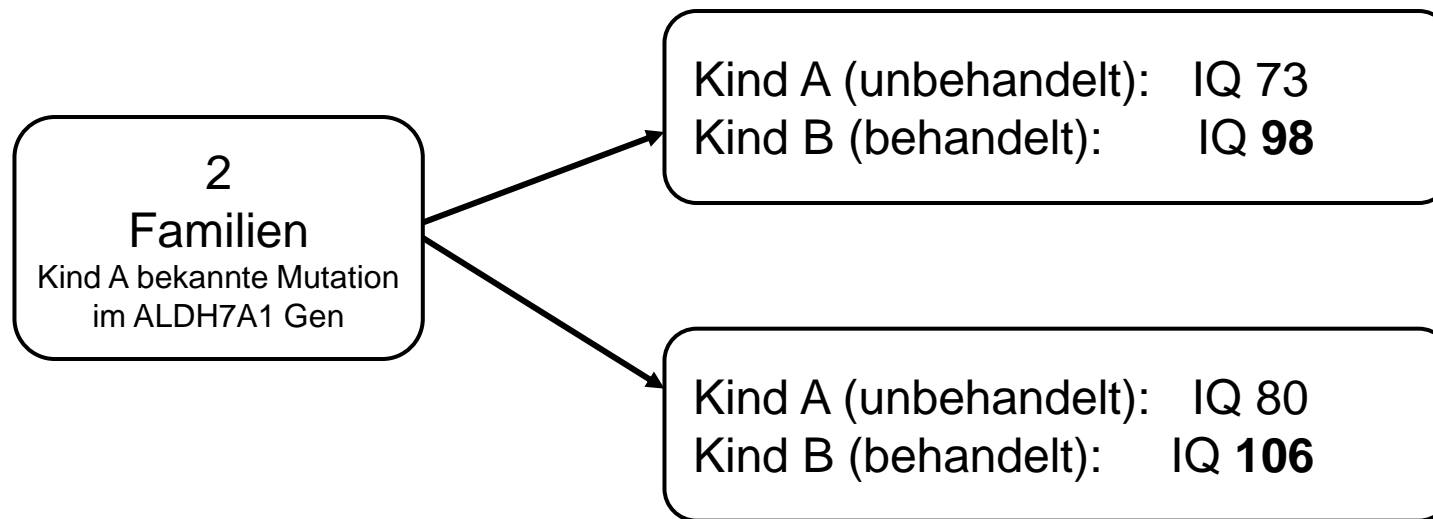
- Erstmanifestation im 1. Lebensmonat: 68%
- Anfallstypen: meist myoklonische, tonisch-klonische oder klonische Anfälle; selten Spasmen
- EEG: häufig Burst-Suppression-Muster
- Therapieansprechen: 50% anfallsfrei nach B6-Gabe
- Weitere Therapieoptionen: PLP, lysinreduzierte Diät und Arginin-Supplementation, mit variabler Wirksamkeit
- Entwicklung: 30 % mit globaler Entwicklungsstörung



Mastrangelo et al., *Children* 2023

Vitamin-B6-abhängige Epilepsie

Frühe Therapie hilft, „löst“ aber nicht alle Probleme



Bok et al., *Eur J Pediatrics* 2010

Antenatale oder unmittelbar postnatale Pyridoxin-Gabe kann frühe Anfälle verhindern und die neurokognitive Entwicklung verbessern, insbesondere bei betroffenen Geschwistern

ABER

kognitive, motorische und Verhaltensauffälligkeiten können dennoch auftreten.

Fall #2: Säugling mit Spasmen



Semiologie

- Kurze tonische Kontraktionen der axialen Muskulatur, meist <3s, Auftreten häufig in Cluster, oft beim Aufwachen.

Besonderheiten

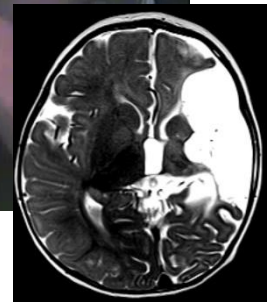
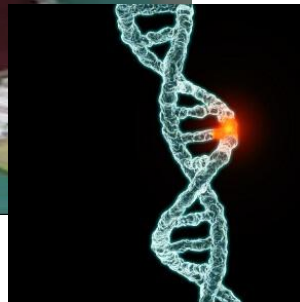
- Symmetrisch oder asymmetrisch, auch subtil, z.B. als Kopfnicken oder Augen- bzw. Kinnbewegungen. Zusätzlich fokale Anfälle.

Ätiologie

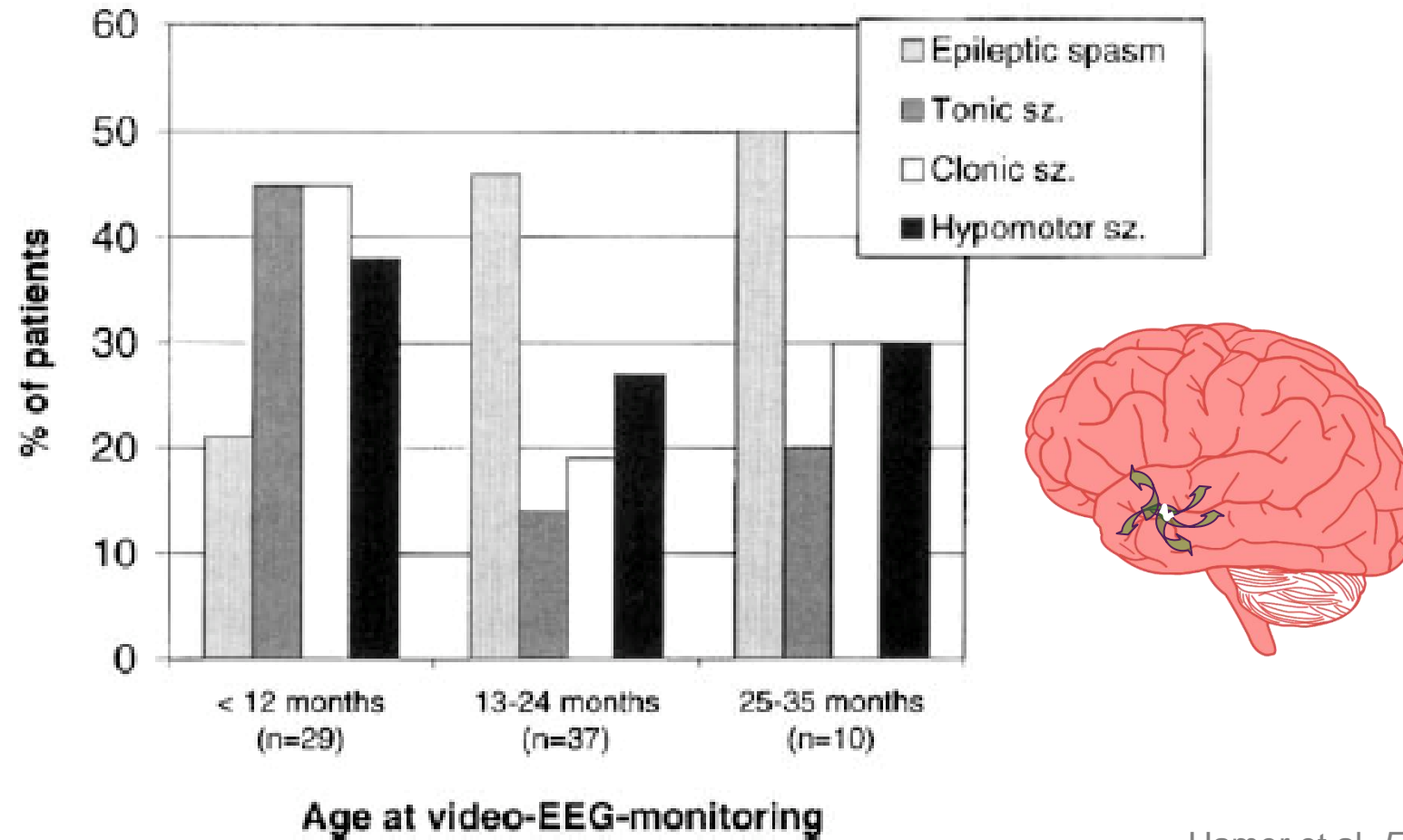
- 50-66% fokale/multifokale/diffuse Läsionen im MRI; 40% genetisch, z.B. Trisomie 21, ARX, CDKL5, STXBP1, TSC1, TSC2

Zuberi et al., *Epilepsia* 2022

Anfallssemiologie im frühen Kindesalter ist Syndrom-spezifisch



Anfallssemiologie im frühen Kindesalter ist altersabhängig



Hamer et al, *Epilepsia* 1999

Anfallssemiologie im frühen Kindesalter ist altersabhängig

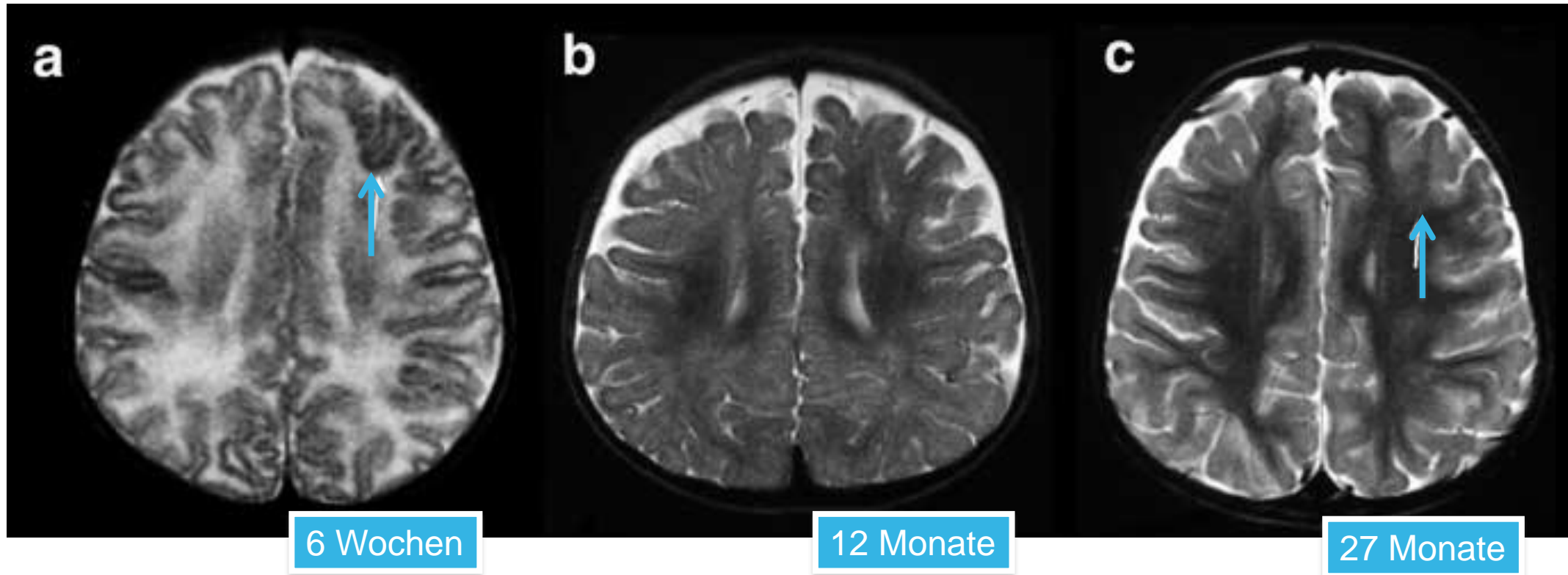
Valerie, 13 Monate alt



Kevin, 23 Monate alt



Myelinisierung: warum Läsionen im Verlauf „verschwinden“ können



Eltze et al, *Epilepsia* 2005

Fall #3: Säugling mit Myoklonien



Semiologie

- Fokal-klonische (hemiklonische) Anfälle, febril und afebril, wechselseitig betont, von fokal bis bilateral tonisch-klonisch.

Besonderheiten

- Prolongierter fokal-klonischer Anfall mit Fieber vor dem 12. Monat, ohne Infektion, ohne strukturelle Läsion, bei zuvor unauffälligem Kind.

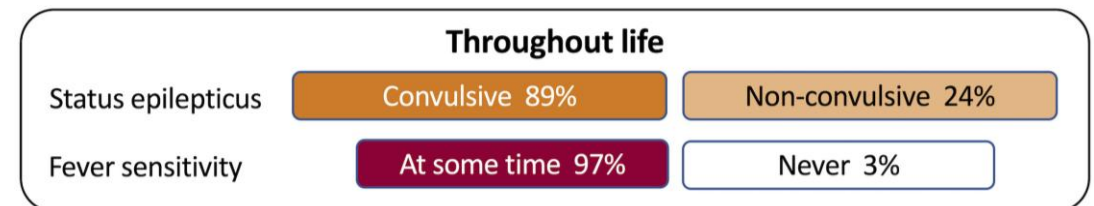
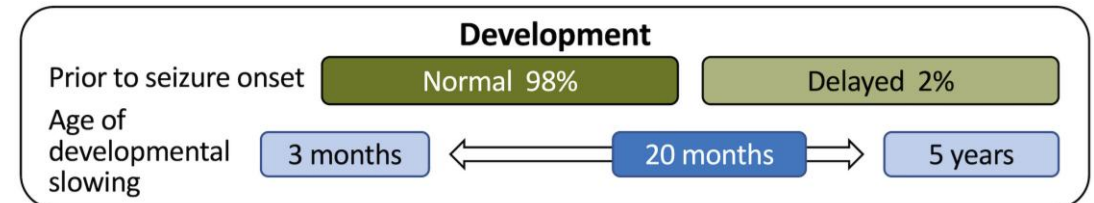
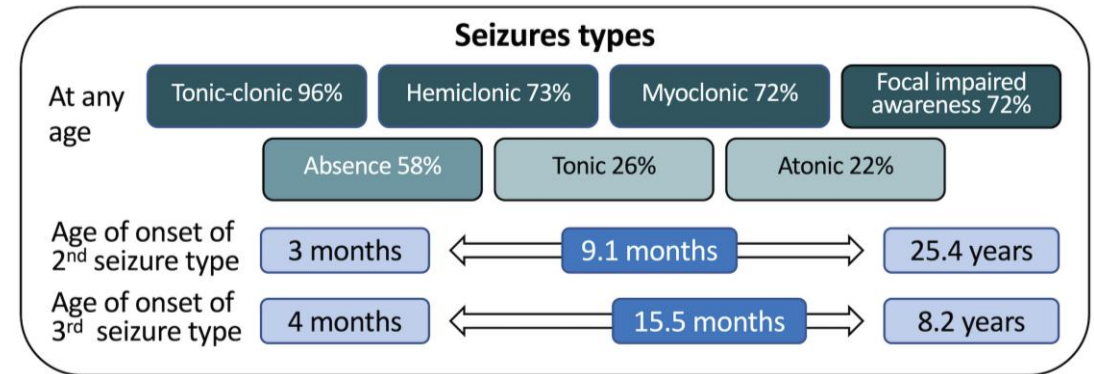
Ätiologie

- 80-85% SCN1A (in der Regel de novo), aber auch bei *GABRG2*,
 - *GABRA1*, *STXBP1*, selten *SCN1B*

Zuberi et al., *Epilepsia* 2022

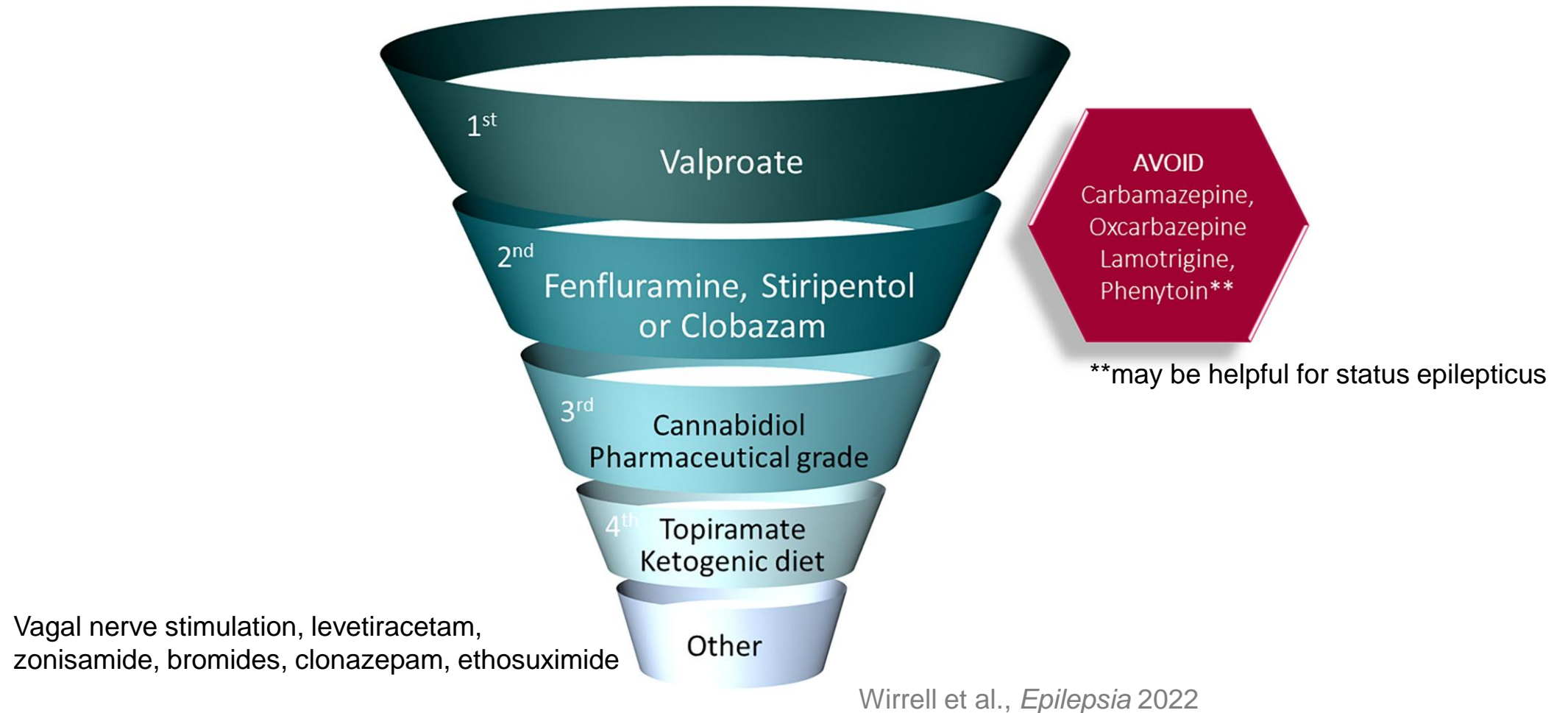
Dravet Syndrom: Semiologie & Verlauf

1. Erster Anfallstyp mit 3-19 Monaten :
 - Hemiklonisch oder generalisiert tonisch-klonisch
 - Oft fieber-assoziiert, prolongiert
2. Spätere Anfallstypen mit 9 Monaten – 5 Jahren
 - Myoklonisch
 - Fokal
 - Absencen
 - Tonisch
3. Entwicklung und Verhalten
 - Normale Entwicklung im ersten Jahr, dann verlangsamt
 - Hyperkinese, Verhaltensauffälligkeiten, Lernschwierigkeiten im zweiten Jahr



Li et al., *Epilepsia* 2021

Dravet Syndrom: Therapie



Fall #4: Kleinkind mit plötzlichem Tonusverlust



Semiologie

- Myoklonisch-atonische Anfälle (obligat) mit Myoklonie der proximalen Muskulatur und sehr kurzer atonischer Komponente.

Besonderheiten

- Zusätzlich Absencen, atonische, myoklonische, generalisiert tonisch-klonische Anfälle und nicht konvulsiver Status epilepticus.

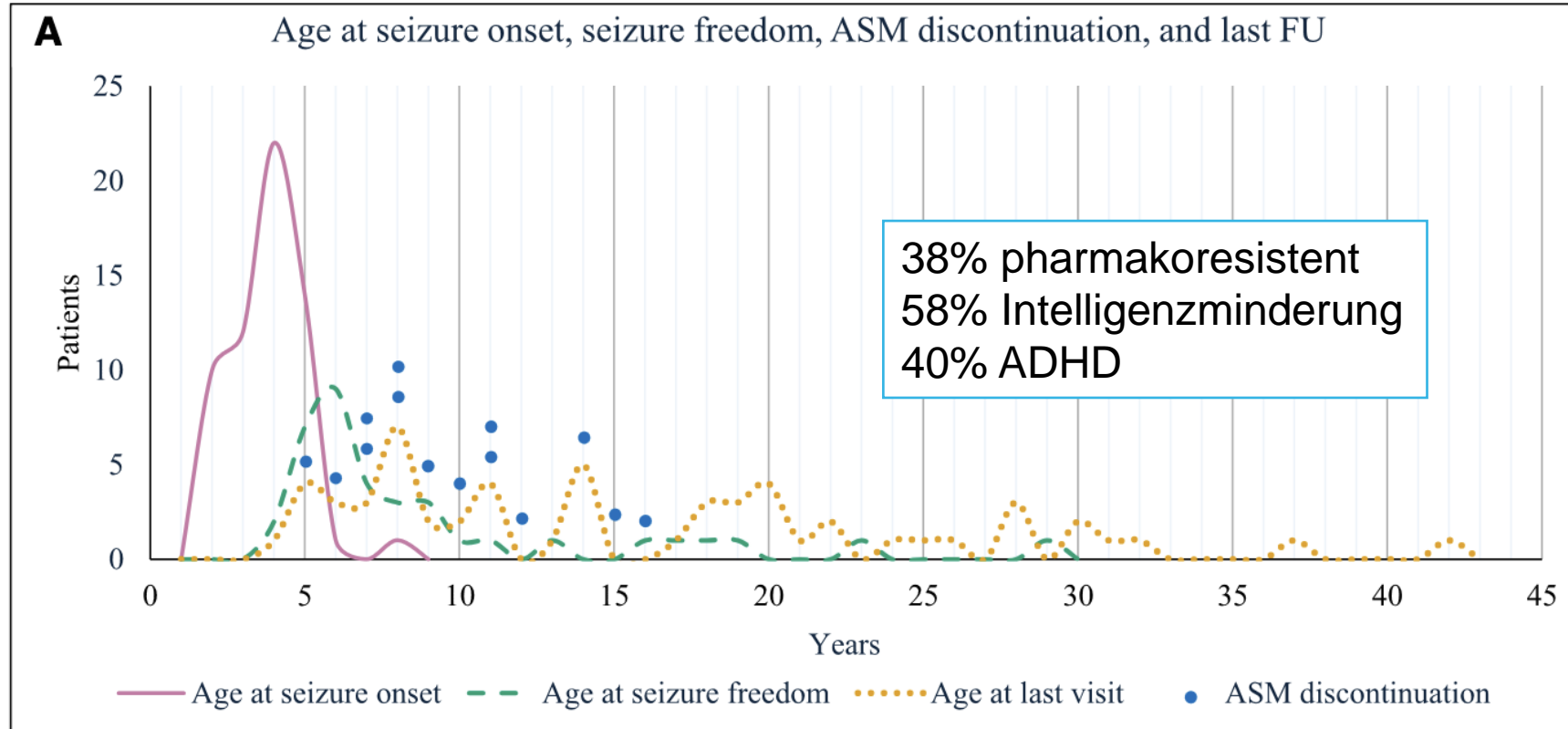
Ätiologie

- *SCN1A, SCN1B, SCN2A, STX1B, SLC6A1, CHD2, SYNGAP1, NEXMIF*
- 5% *GLUT1 DS - SLC2A1*

Specchio et al., *Epilepsia* 2022

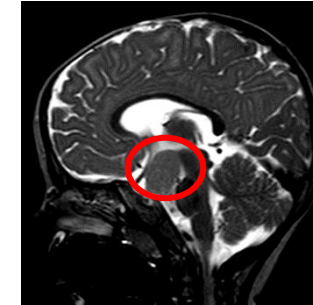
Doose-Syndrom: Semiologie & Anfallskontrolle

60 Patienten mit Follow-up >10 Jahre



Pellacani et al., *Brain Commun* 2026

Fall #5: Säugling mit Lachattacken



Semiologie

- Gelastische Anfälle: Lachanfälle ohne Heiterkeit, oft in Klustern. Selten dakryistische Anfälle: Weinanfälle. Zudem fokale/generalisierte Anfälle.

Besonderheiten

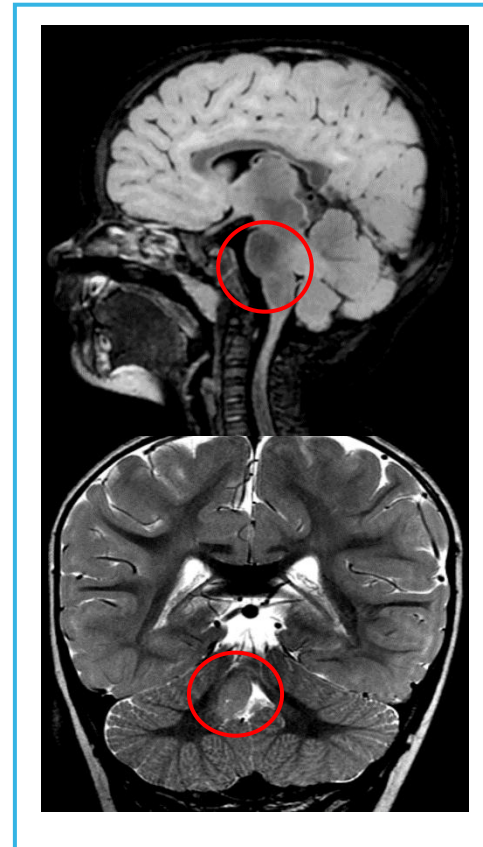
- Verhaltensauffälligkeiten mit Aggressivität, Impulsivität und Hyperaktivität

Ätiologie

- Hypothalamisches Hamartom. Zusätzlich in 5 % der Fälle: Pallister-Hall-Syndrom mit GLI3-Variante

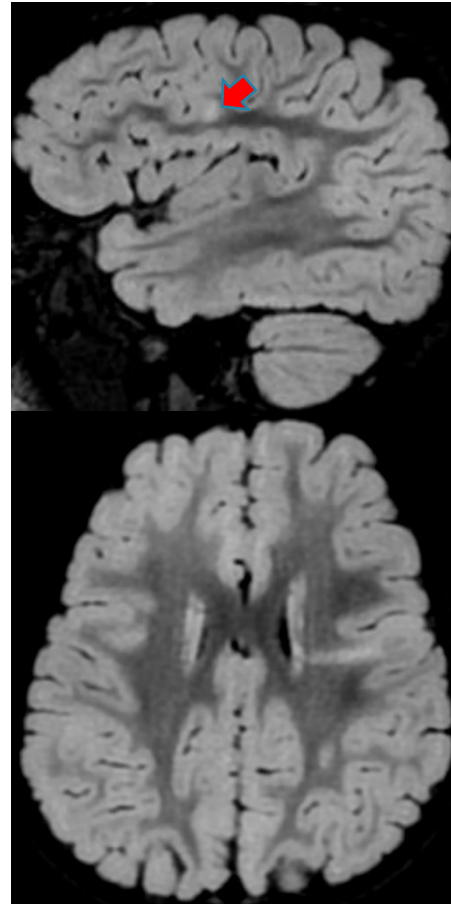
Zuberiet al., *Epilepsia* 2022

Fall #6: Säugling mit Blinzeln



Bicciato et al., *Epileptic Disorders* 2023

Fall #7: Kleinkind mit Verziehen des Mundwinkels



Rüsch et al., *Epileptic Disorders* 2021

DIFFERENTIALDIAGNOSEN

...das ist kein epileptischer Anfall!

Mit Bewusstseinsalteration

Synkopen (konvulsiv oder nicht konvulsiv)
Affektkrämpfe (blass oder zyanotisch)
Narkolepsie/Kataplexie
Migräne mit Aura

Ohne Bewusstseinsalteration

Bewegungsstereotypien und Tic-Störungen
Shuddering
Selbst-Stimulation
"Tagträumen"
gastroösophagealer Reflux/Sandifer-Syndrom
Benigner paroxysmaler Aufwärtsblick
benigner paroxysmaler Tortikollis
Angst- oder Panikattacken
psychogene, nichtepileptische Anfälle

In Schlaf / aus dem Schlaf

Schlafmyoklonien
Pavor nocturnus und andere Parasomnien
Schlafwandeln



Häufige Differentialdiagnosen

SHUDDERING

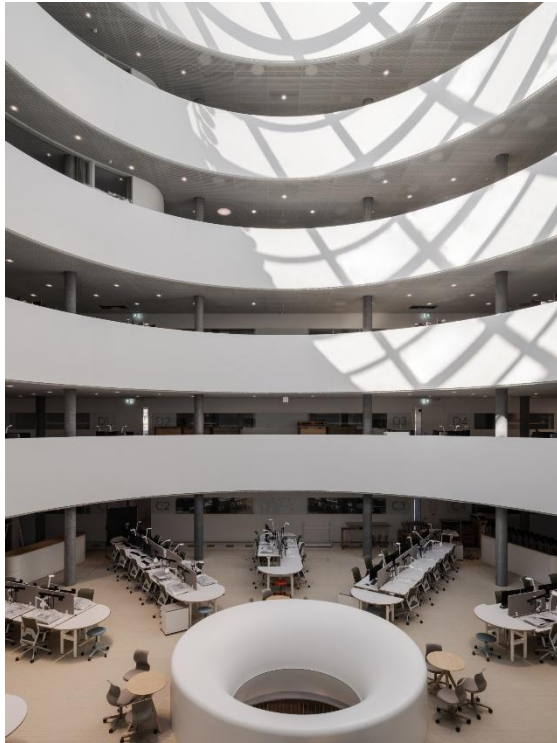


UPWARD TONIC GAZE



Take-home message

- Die Semiologie bleibt bei Säuglingen und Kleinkindern die Grundlage der Epilepsiediagnostik und Therapieentscheidung. Sie hilft, epileptische Anfälle von benignen paroxysmalen Phänomenen abzugrenzen, Epilepsiesyndrome früh zu erkennen und die passende Behandlung einzuleiten.
- In den ersten Lebensjahren ist die Anfallssemiologie häufig weniger lokalisationspezifisch als bei älteren Kindern; sie wird stark durch Alter, Entwicklungsstand und Epilepsiesyndrom geprägt.
- Infantile Spasmen und entwicklungs-epileptische Enzephalopathien müssen differenziert betrachtet werden: Auch fokale strukturelle Läsionen können ursächlich und therapeutisch relevant sein.
- Persistierende, stereotype oder entwicklungsrelevante paroxysmale Symptome sollten epileptologisch abgeklärt werden – auch wenn viele Ereignisse in diesem Alter nicht epileptisch sind.



 [@georgia.ramantani@kispi.uzh.ch](mailto:georgia.ramantani@kispi.uzh.ch)