

häufig eingeschränkt und setzen einen hohen Grad an Fachkenntnis, geduldiger Therapieplanung und stetiger Anpassung des therapeutischen Vorgehens voraus. Bewährte Medikamente wirken häufig nur vorübergehend oder im Verlauf nicht mehr, sind hinsichtlich ihrer Nebenwirkungen zu bewerten oder können die Anfallsituation sogar verschlechtern. Für die Behandlung bestimmter Formen von Entwicklungs- und Epileptischen Enzephalopathien gibt es speziell dafür zugelassene Medikamente (vgl. dazu unser Faltblatt zur medikamentösen Epilepsiebehandlung).

Aufgrund der schwierigen medikamentösen Behandelbarkeit sollte frühzeitig auch bei sehr jungen Kindern die Möglichkeit eines *epilepsiechirurgischen Eingriffs* geprüft werden. Darüber hinaus sind *Ketogene Ernährungstherapien* wertvolle Alternativen, wenn Medikamente nicht ausreichend wirken. Im Einzelfall ist der Einsatz eines Verfahrens zur *Neurostimulation* sinnvoll (vgl. dazu unsere entsprechenden Faltblätter).

Behandlungsplanung und Umgang mit der Erkrankung

Die Schwere der Erkrankung, die nicht selten eingeschränkte Behandlungsmöglichkeit und die unsichere, im Einzelfall lebenslimitierende Prognose sind für die Betroffenen, ihre Familien, ihr soziales Umfeld und nicht zuletzt für die behandelnden Ärztinnen und Ärzte eine besondere Herausforderung. Das Ziel, neben einer guten Behandlung eine neue Perspektive auf eine veränderte Lebenssituation zu entwickeln, kann nur durch eine gute Zusammenarbeit aller Beteiligten erreicht werden.

Insbesondere die Erfassung und Mitbehandlung der in der Regel auftretenden Entwicklungs- und Verhaltensstörungen können im Alltag unabhängig von der Anfallskontrolle zu einer verbesserten Teilhabe und Lebensqualität der Betroffenen beitragen. Gut abgestimmte Förderkonzepte sind ebenso wichtig wie eine begleitende Beratung, Entlastung und Unterstützung der Familien und des sozialen Umfelds

(vgl. dazu unsere Faltblätter *Epilepsie in Kindergarten und Schule* und *Entlastungsmöglichkeiten für Familien*). Medikamente wie Stimulantien zur Verbesserung der Konzentration und Aufmerksamkeit und Verhaltensregulation können in der Regel auch bei fehlender Anfallsfreiheit ohne Gefahr einer Anfallsverschlechterung eingesetzt werden.

Die Behandlung von Menschen mit Entwicklungs- und Epileptischen Enzephalopathien setzt umfassende Fachkenntnisse und Erfahrungen voraus. Deshalb sollte sie durch ein interdisziplinäres Team und die Kooperation verschiedener Fachdisziplinen auch im Übergang zur Medizin im Erwachsenenalter (Transition) erfolgen, wie es zum Beispiel in einem *Sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ)*, einem *Epilepsie-Zentrum* oder einem *Medizinischen Zentrum für Erwachsene mit Behinderungen (MZE)* möglich ist. Bei Verdacht auf eine beginnende Entwicklungs- und Epileptische Enzephalopathie sollte die zügige Einweisung in eine Fachklinik erfolgen (entsprechende Adressen sind über unsere Bundesgeschäftsstelle erhältlich).

Wo finde ich Hilfe und Unterstützung?

Wichtig ist, dass alle Beteiligten gut über die Erkrankung sowie ihre Auswirkungen auf die Entwicklung und das Zusammenleben informiert sind. Schulungsprogramme für Eltern, Kinder und Jugendliche und Erwachsene mit Epilepsie und der Austausch mit anderen sind daher sehr zu empfehlen (weitere Informationen erhalten Sie über unsere Bundesgeschäftsstelle). Darüber hinaus gibt es Selbsthilfevereinigungen zu speziellen Epilepsieformen – entsprechende Kontakte vermitteln wir gerne.

Einen guten, detaillierten und für Laien verständlichen Überblick zum Thema geben die Broschüren *Epilepsie und Familie* und *Epilepsie bei Schulkindern*, die kostenlos über die Stiftung Michael bezogen werden können (www.stiftung-michael.de; Tel.: 0228 – 94 55 45 40). Weitere Informationen sind über unsere Bundesgeschäftsstelle erhältlich. In einigen Bundesländern gibt es spezialisierte

Epilepsie-Beratungsstellen, die unterstützend tätig werden können. Adressen finden sich zum Beispiel auf der Webseite des Vereins Sozialarbeit bei Epilepsie (www.sozialarbeit-bei-epilepsie.de).

Bei Fragen zur Epilepsie und zum Leben mit Epilepsie können Sie sich gerne an uns wenden. Wir bieten eine Beratung von Betroffenen für Betroffene an, stehen Ihnen aber auch für weitere Fragen zur Verfügung; nähere Angaben zu unseren Beratungsangeboten finden Sie auf unserer Webseite. Dort finden Sie auch viele hilfreiche Informationen, unter anderem stehen dort unsere Faltblätter und Broschüren als kostenloser Download zur Verfügung.



Bundesgeschäftsstelle
Zillestraße 102
10585 Berlin
Fon 030 – 342 44 14
Fax 030 – 342 44 66

info@epilepsie-vereinigung.de
www.epilepsie-vereinigung.de
Besuchen Sie uns auch bei Facebook:



Spendenkonto
IBAN DE24 100 700 240 6430029 01
BIC (SWIFT) DEUT DE DBBER
Deutsche Bank Berlin

Fachliche Beratung: Dr. med. Karen Müller-Schlüter, Epilepsiezentrum für Kinder und Jugendliche, Sozialpädiatrisches Zentrum, Universitätsklinikum Ruppin-Brandenburg, Neuruppin

ENTWICKLUNGS- UND EPILEPTISCHE ENZEPHALOPATHIEN



**AKTUALISIERTE
NEUAUFLAGE 2025**



Bei den Entwicklungs- und Epileptischen Enzephalopathien besteht ein enger Zusammenhang zwischen Epilepsie, Erkrankungsursache, Anfallsituation, epileptischer Aktivität, Entwicklungsverlauf und Verhalten. Sie beginnen häufig im frühen Kindesalter und treten selten auf. Sie sind oft schwer behandelbar und gehen oft mit ausgeprägten EEG-Auffälligkeiten und einem Verlust kognitiver Fähigkeiten, der Sprache sowie einer Veränderung des Verhaltens einher. Anfälle müssen nicht zwingend vorliegen. Es gibt aber auch Formen, die mit verschiedenen Anfallsformen und einer hohen Anfallshäufigkeit beginnen, während das EEG zum gleichen Zeitpunkt noch unauffällig ist.

Der Entwicklungsverlauf scheint vor allem durch die zugrundeliegende genetische Ursache dieser Epilepsien bedingt zu sein und ist nicht allein abhängig von der Anfallskontrolle. Die nachfolgend aufgeführten Epilepsieformen, die fließend ineinander übergehen können, lassen sich nach Alter bei Beginn der Epilepsie, Art der Anfälle, EEG-Muster und Ursache der mit der Epilepsie einhergehenden Entwicklungsstörung unterscheiden.

Formen von Entwicklungs- und Epileptischen Enzephalopathien

Frühkindliche Formen beginnen meist in den ersten Lebensmonaten und weisen häufig im EEG ein typisches Muster auf. Die Anfälle gehen mit einer Beeinträchtigung des Bewusstseins und der Reaktionsfähigkeit sowie unterschiedlichen Bewegungsmustern einher und bleiben oft zunächst unbemerkt. In der Folge kann es zu einem Verlust von bereits erreichten Entwicklungsschritten und basalen Fähigkeiten kommen. Nicht selten liegen bei diesen Epilepsieformen Stoffwechsel- und genetische Erkrankungen vor, sie können aber auch Folge einer Schädigung des Zentralen Nervensystems sein. Im Einzelfall ist die Prognose ungünstig, kann unter Umständen auch lebenslimitierend sein. Die Häufigkeit der Anfälle kann hoch sein – wie zum Beispiel bei der **Epilepsie der frühen Kindheit mit wandernden Anfällen**.

Zu den frühkindlichen Formen zählt das **West-Syndrom**, bei dem die epileptischen Spasmen (BNS-Anfälle) typischerweise zwischen dem dritten und zwölften Lebensmonat auftreten. Bei den Kindern kommt es zu einer blitzartigen plötzlichen Muskelanspannung, sie reißen die Arme nach oben und beugen sich im Rumpf. Die einzelnen Anfälle dauern in der Regel wenige Sekunden, werden jedoch schnell häufiger und verlaufen heftiger. Es kommt zu einem Stillstand und zu Rückschritten in der Entwicklung der erkrankten Kinder. Meist tritt zunächst im Schlaf eine typische kontinuierliche epileptische Aktivität auf, die schnell auch im Wach-EEG sichtbar ist. Es ist sehr wichtig, diese typischen EEG-Veränderungen und Anfälle umgehend und gut zu behandeln, da dadurch die Entwicklungsprognose eines Teils der erkrankten Kinder deutlich verbessert werden kann.

Das **Dravet-Syndrom** ist eine genetische frühkindliche Epilepsieform, die meist durch eine Mutation im SCN1A-Gen bedingt ist. Die charakteristischen tonisch-klonischen Anfälle, die sehr lange dauern können und oft in einen *Status epilepticus* übergehen, treten erstmalig in der Regel zwischen dem dritten und neunten Lebensmonat auf – oft in Verbindung mit leichtem Fieber und erhöhten Außentemperaturen (später auch ohne Fieber). Zusätzlich sind schwer behandelbare myoklonische Anfälle mit Zuckungen der Muskeln, atypische Absencen mit Beeinträchtigung des Bewusstseins und weitere Anfallsformen möglich. Veränderungen im EEG fehlen anfangs trotz der Anfälle und treten erst im Verlauf der Erkrankung auf. Mit zunehmendem Lebensalter ist die Entwicklung der betreffenden Kinder in der Regel beeinträchtigt. Neben sprachlichen und kognitiven Entwicklungs- und Verhaltensstörungen ist eine motorische Beeinträchtigung typisch, die sich im Erwachsenenalter verstärkt.

Das **Lennox-Gastaut-Syndrom** tritt in der Regel zwischen dem dritten und fünften Lebensjahr bei Kindern mit bereits bekannter Entwicklungsstörung oder in Folge eines West-Syndroms auf. Wie beim West-Syndrom sind

die Ursachen vielfältig, was den Verlauf und die Behandlungsprognose mitbestimmt. Charakteristisch ist das Vorliegen verschiedener Anfallsformen (tonische Anfälle und Sturzanfälle, Atypische Absencen, Atonische Anfälle, generalisierte myoklonische oder tonisch-klonische Anfälle, aber auch fokale Anfälle) und EEG-Muster. Obwohl dauerhafte Anfallsfreiheit häufig nicht erreicht wird, kann eine gute Behandlung dazu führen, dass relativ wenig Anfälle auftreten und es zu vorübergehend anfallsfreien Intervallen kommt. Eine verbesserte Anfallskontrolle und der Rückgang typischer EEG-Muster ist oft mit einem positiven Einfluss auf Entwicklung, Verhalten, Kognition und sozialer Teilhabe über das Kindes- und Jugendalter hinaus verbunden.

Die **Entwicklungs- und Epileptischen Enzephalopathien mit kontinuierlichen Spike-wave-Mustern im Schlaf (SWAS)** gehören in der Regel zu den Selbstlimitierenden Fokalen Epilepsien (SeLFE), die meist schon im Vorschulalter beginnen und auf das Kindes- und Jugendalter begrenzt sind. Charakteristisch ist die statusartige Zunahme epilepsietypischer Aktivität im Schlaf, einhergehend mit einer zunehmenden Beeinträchtigung von Kognition, Sprache und Verhalten. Epileptische Anfälle können im Verlauf der Erkrankung auftreten, sind aber nicht zwingend vorhanden. Mit der Pubertät normalisiert sich das EEG und es treten keine Anfälle mehr auf, die Entwicklungsrückstände jedoch bleiben bestehen.

Eine besondere Variante ist das **Landau-Kleffner-Syndrom**. Hier steht der Verlust der Sprache im Vordergrund. Die bis zum Beginn der Erkrankung meist altersentsprechend entwickelten Kinder verlieren zunächst das Sprachverständnis und dann die Fähigkeit zu sprechen; zusätzlich sind Verhaltensauffälligkeiten möglich. Rückschritte in der kognitiven Entwicklung, Sprachentwicklung und Verhaltensregulation können unter einer gezielten Behandlung rückläufig sein.

Ein Elektroklinischer Status im Schlaf (**SWAS**) kann auch bei Entwicklungs- und Epileptischen Enzephalopathien anderer Ursache auftreten und die Entwicklung, Kognition und das Verhalten beeinträchtigen.

Das Risiko, an einem **plötzlichen Epilepsietod (SUDEP)** zu versterben, ist insbesondere bei Kindern mit einem Dravet-Syndrom, aber auch bei anderen Entwicklungs- und Epileptischen Enzephalopathien, deutlich erhöht. Der Einsatz von Geräten zur Anfallserkennung kann helfen, das Risiko eines SUDEP zu senken (vgl. dazu unsere Faltblätter zum SUDEP und zu Systemen zur Anfallserkennung). In der Regel werden die Kosten von den Krankenkassen übernommen; vor Anschaffung eines solchen Geräts ist eine ausführliche Beratung wichtig mit dem Ziel, das individuell passende Gerät zu finden. Eltern und Betreuer der betreffenden Kinder und Jugendlichen sollten ein Reanimationstraining erhalten.

Diagnostik und Behandlung

Um eine Entwicklungs- und Epileptische Enzephalopathie behandeln zu können, ist eine genaue Diagnose der Epilepsie und der Begleiterkrankungen notwendig. Insbesondere eine frühzeitige genetische Diagnostik kann zu einer Klärung der Krankheitsursache führen. Das kann weitere belastende Untersuchungen ersparen, eine gezielte Therapie ermöglichen, Behandlungsfehler vermeiden und individuelle Therapiemöglichkeiten erkennen helfen. Wichtig ist die wiederholte Erfassung der vielfältigen und für Eltern und Betreuer oft schwer zu erfassenden Anfälle, das EEG im Wachen und im Schlaf, die Beobachtung der Entwicklung und das Erkennen begleitend auftretender Verhaltensstörungen, zum Beispiel einer Autismus-Spektrum-Störung.

Behandlungsziel ist die Verringerung der Anfallshäufigkeit, der Rückgang der epilepsietypischen EEG-Muster und eine verbesserte Entwicklungsperspektive und Teilhabe. Die medikamentösen Behandlungsmöglichkeiten sind