

Intelligenz, Intelligenzminderung und Komorbiditäten

Prof. Dr. med. Oliver Fricke

Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie
Zentrum für Seelische Gesundheit
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Klinikum Stuttgart

Kinder- und Jugendpsychiatrie – PH Ludwigsburg

Intelligenz ist ein Konstrukt der allgemeinen kognitiven Leistungsfähigkeit und beruht auf dem Zusammenspiel unterschiedlicher geistiger Funktionen wie abstraktem Denkvermögen, logischem Schlussfolgern, aber auch der Anwendung erworbenen Wissens, um eine bestmögliche Anpassung in der Umwelt zu erreichen.

Entwicklung der Intelligenz nach Piaget

Alter	Entwicklungsphase
Geburt bis 2. Lebensjahr	Zweck-Mittel-Verknüpfung wird entdeckt, Lernen durch aktives Experimentieren (Akkommodation und Assimilation)
2. bis 7. Lebensjahr	Erfahrung nach dem Prinzip „Versuch und Irrtum“
7. bis 10. Lebensjahr	Konkrete Denkoperationen, Erkennen und Anwenden von allgemeinen Regeln
Ab etwa 11. Lebensjahr	Kausales Denken, induktives Schlussfolgern (vom Speziellen zum Allgemeinen), Bewältigung formaler Denkoperationen

Einteilung Intelligenz und Intelligenzminderung

Nach dem multiaxialen Klassifikationssystem (MAS [Achse III]; Rutter et al.)

Durchschnittliche Intelligenz	IQ 85–115
Unterdurchschnittliche Intelligenz („Grenzdeбилität“)	IQ 70–84
Leichte intellektuelle Behinderung („Deбилität“)	IQ 50–69
Mäßige intellektuelle Behinderung („Imbezillität“)	IQ 35–49
Schwere intellektuelle Behinderung („ausgeprägte Imbezillität“)	IQ 20–34
Schwerste intellektuelle Behinderung („Idiotie“)	IQ unter 20

Nach der internationalen Klassifikation psychischer Störungen (ICD-10) (F); Häufigkeit des Vorkommens

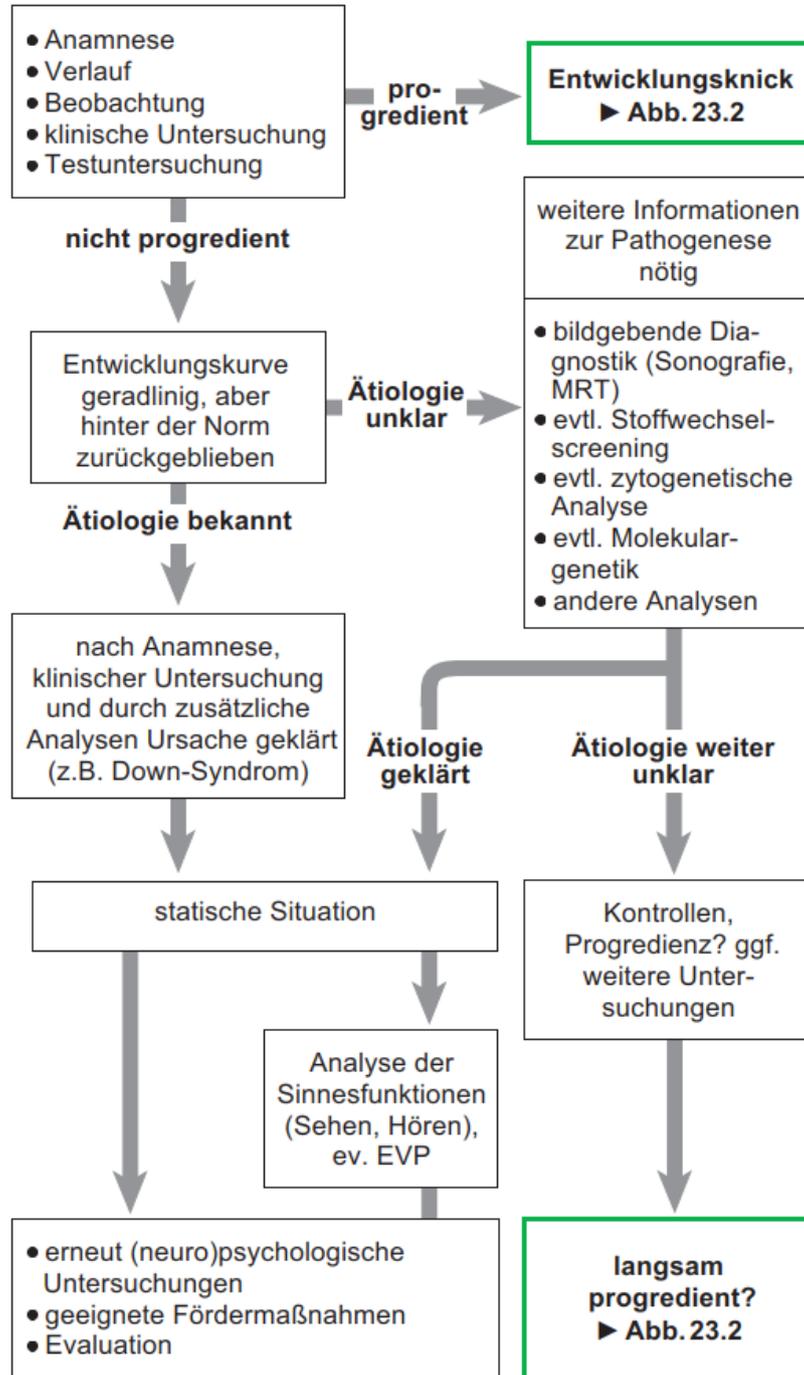
F 70	Leichte Intelligenzminderung	IQ 50–70 (80 %)
F 71	Mittelgradige Intelligenzminderung	IQ 35–50 (12 %)
F 72	Schwere Intelligenzminderung	IQ 20–35 (7 %)
F 73	Schwerste Intelligenzminderung	IQ unter 20 (1 %)
F 78	Andere Intelligenzminderungen	
F 79	Nicht näher bestimmte Intelligenzminderungen	

Diagnostik

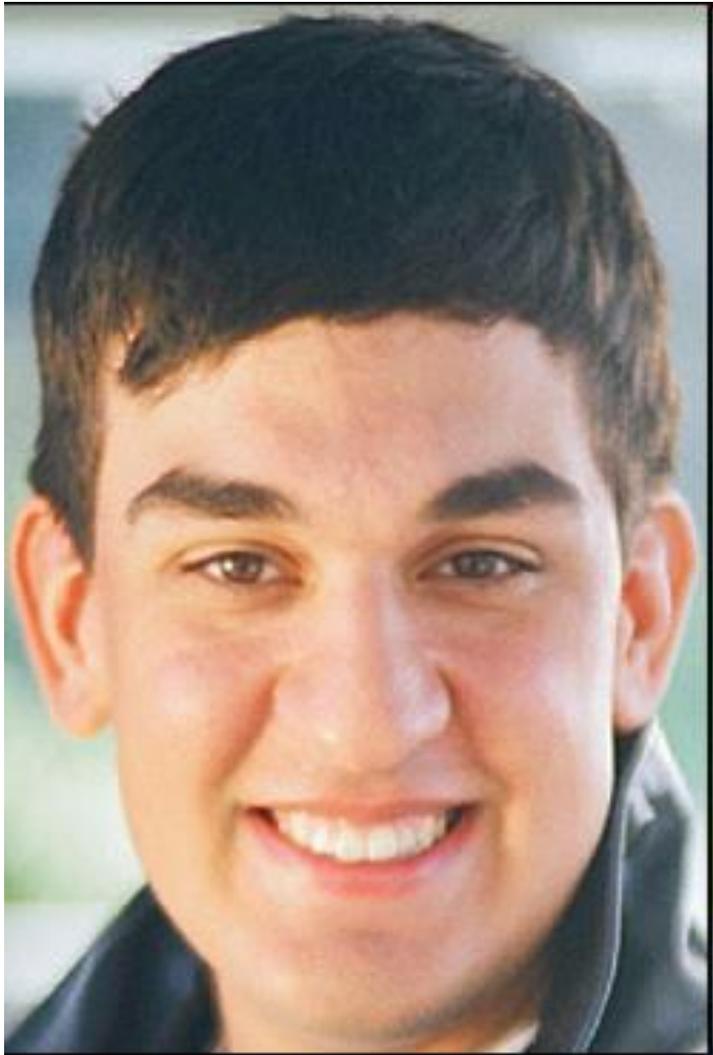
Verfahren	Bemerkungen
Denver-Entwicklungstest	Screening-Verfahren für die Praxis
Entwicklungstest 6–6	Bereichsspezifische Scores, Profil
Münchener funktionelle Entwicklungsdiagnostik	Beim Säugling und Kleinkind für die Praxis geeignet
Wechsler-Intelligenztest für das Vorschulalter (WPPSI-IV) bzw. für Kinder (WISC-V)	Gut normierte Verfahren
Kaufman Assessment Battery for Children (KABC-II)	Gutes Verfahren, breite Altersspanne, ausreichende Normierung von Fähigkeiten und Fertigkeiten
Griffiths-Test	Für Kleinkinder gut geeignet
Bayley Scales of Infant Development	Aufwendig, vor allem für spezielle Untersuchungen, differenzierte Aussagen
Testbatterie für geistig Behinderte (TBGB)	Bei speziellen Fragen aussagekräftig, aber aufwendig
Berliner-Luria-Neuropsychologisches Testverfahren	Differenzierter neuropsychologischer Test, auch bei Intelligenzminderung zu verwenden
Stanford-Binet-Test, Kramer-Test, Columbia Mental Maturity Scale, progressive Matrizen (Raven)	Begrenzt Aussagen zur Intelligenz möglich; Bereiche unterschiedlich erfasst
Snijders-Oomen-Test	Nonverbale Methode, vor allem bei Sinnesstörungen anzuwenden
McCarthy Scales of Children's Abilities	Erfassen sozialer Fähigkeiten

Der Begriff **Retardierung** bzw. **Entwicklungsverzögerung** ist unscharf und beinhaltet die meist unrealistische Vorstellung vom Aufholen. Er sollte nach Möglichkeit nicht verwendet werden, zumal auch in der englischen Literatur „mental retardation“ heute durch „intellectual disability“ ersetzt ist.

Intelligenzminderung ohne Progredienz

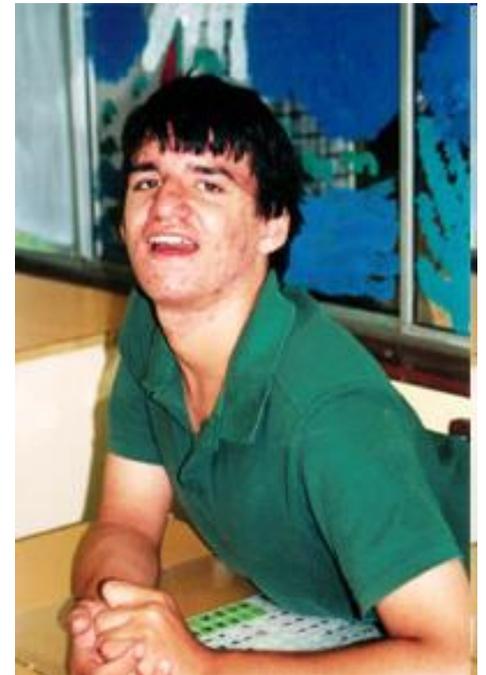


Fragiles X-Syndrom



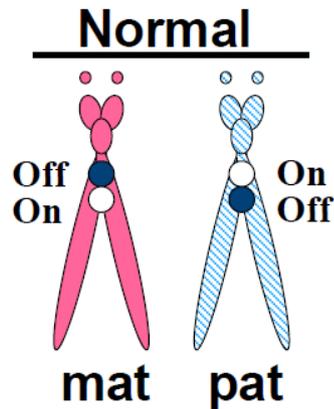
- Autistische Verhaltensweisen
- Kognitive Entwicklungsstörung
- Langes, schmales Gesicht, große Ohren
- große Hoden
- Überstreckbare Gelenke
- Relativ großer Kopfumfang

Angelman-Syndrom

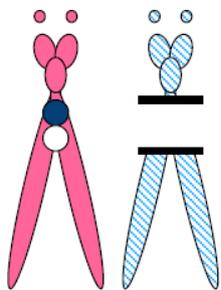


15q11-q13: PWS / AS

1 Region - 2 Syndrome



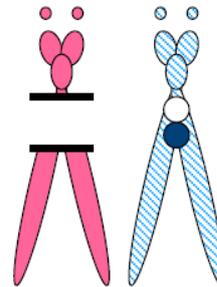
Prader-Willi syndrome



70%

Paternal deficiency
15q11-q13

Angelman syndrome



70%

Maternal deficiency
15q11-q13

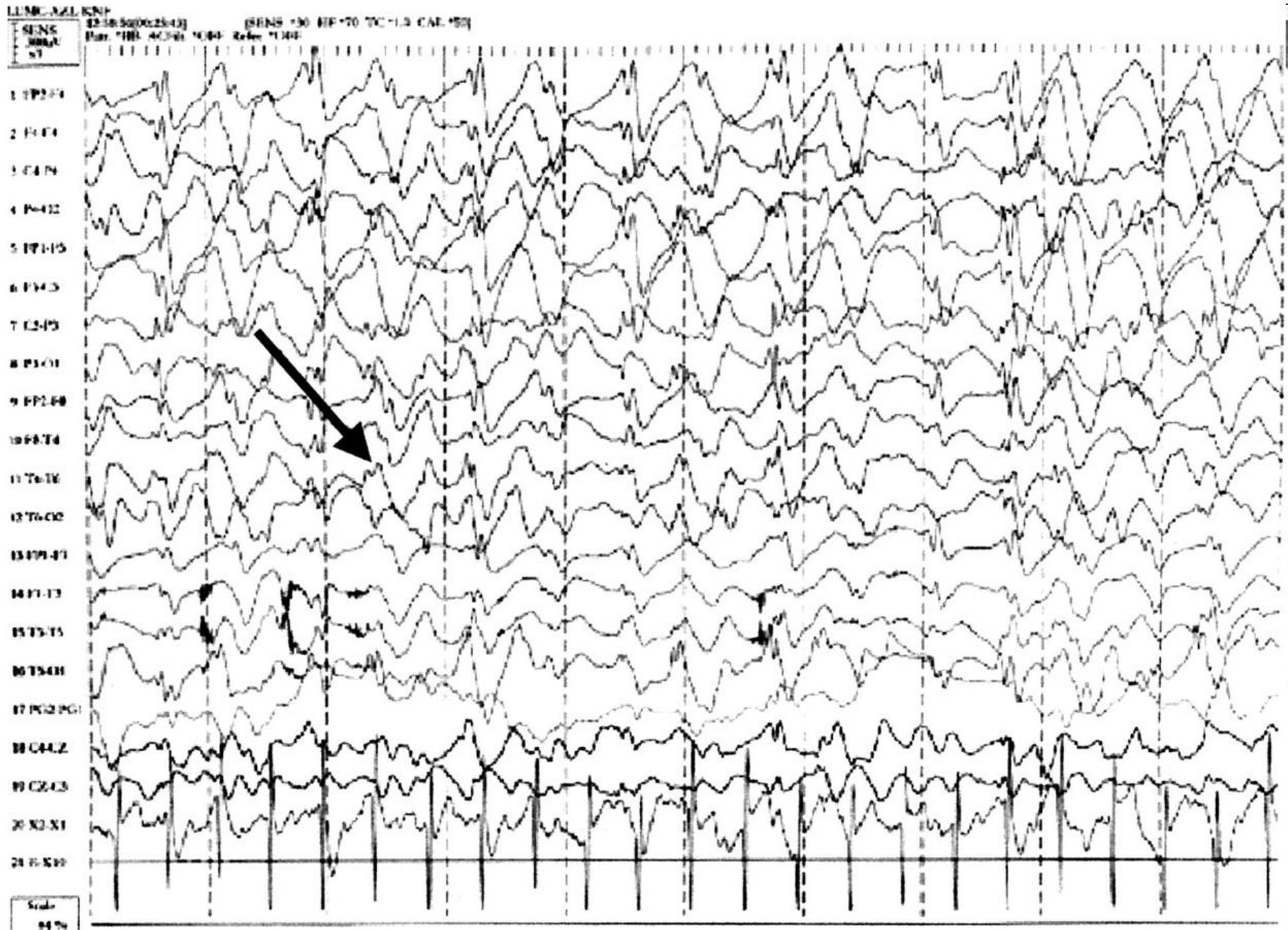
Häufigste
Ursache :

heterozygote
Mikro-/
Deletionen
in 15q11-q13
(5-7 Mb)

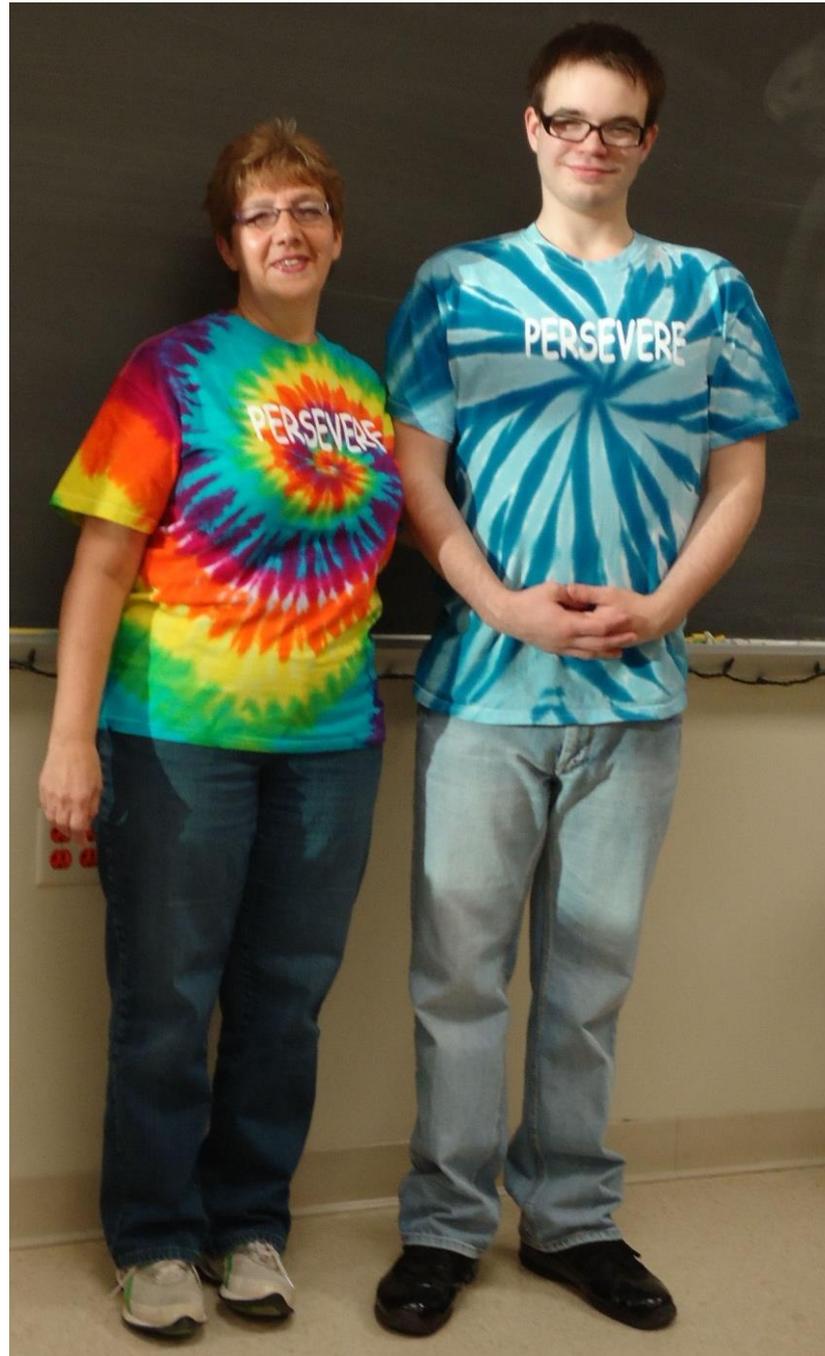
Syndromale Zeichen/Stigmata des Angelman-Syndroms

- Mikrozephaler Kopf, der oft an der Hinterseite abgeflacht ist (plagiozephal), z.T. horizontale Furche
- Ungewöhnliches Hervorstrecken der Zunge (Prävalenz 50 %)
- Großer Mund mit hervorstehendem Oberkiefer
- Vergleichsweise kleine Zähne, die oft recht weit auseinander stehen
- Häufig sehr schwach pigmentierte Haut, helles Haar und blaue Augen





Fallbericht 1



überlassen durch Prof. Dr. Dr. C. Bachmann, ehemals Charité, aktuell Universitätsklinikum Ulm

Patient

17jähriger Jugendlicher

Setting

Kinder-/ Jugendpsychiatrie (Univ.-Klinik)

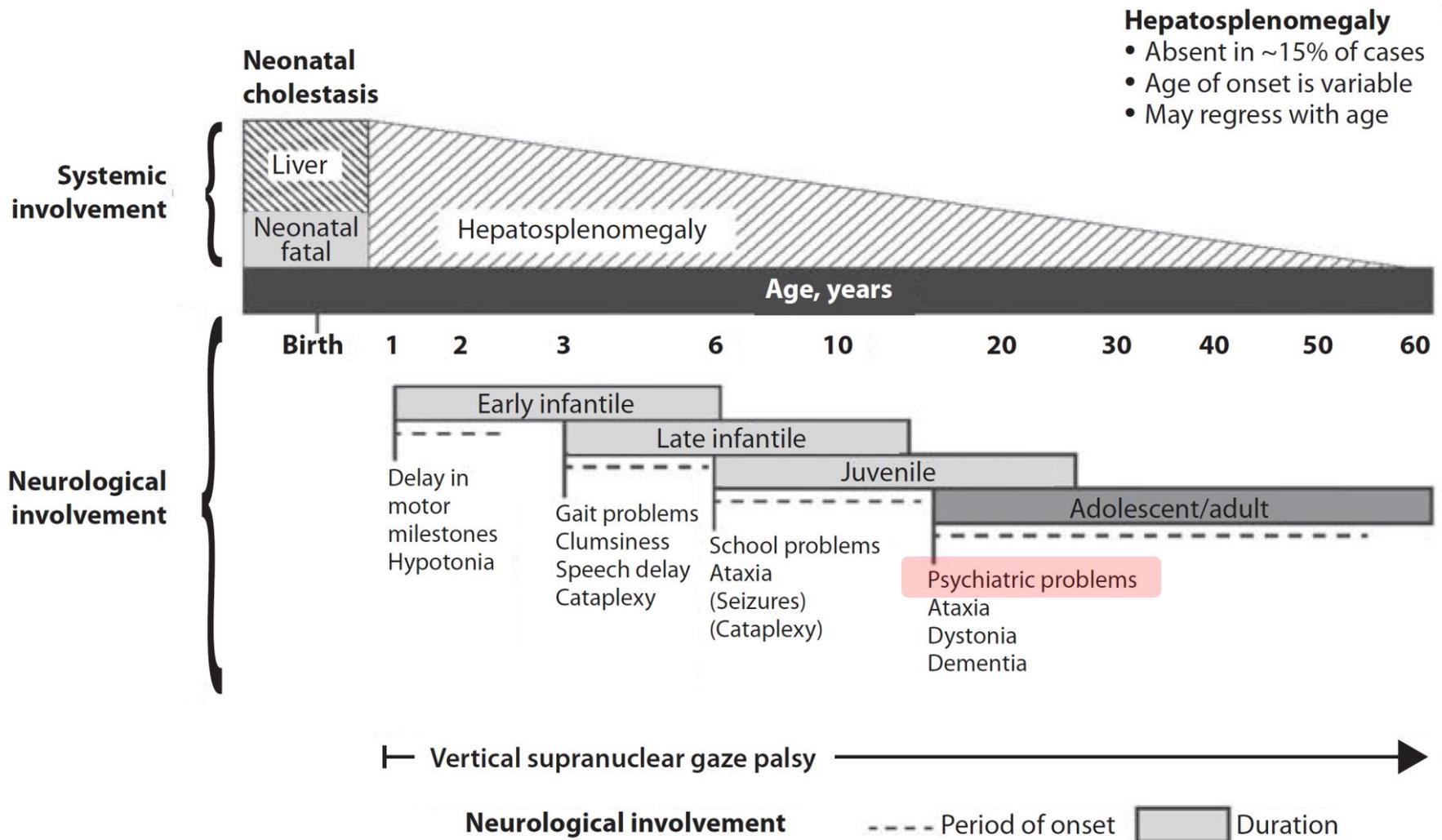
Symptome

Wahnideen
Halluzinationen
Ataxie
Dysarthrie

Diagnose

?

<u>Alter</u>	<u>Symptome</u>
<u>Neugeb.</u>	Ikterus
<u>2–5 Jahre</u>	Verzögerte motorische und Sprachentwicklung Soziale Isolation Stereotype Beschäftigungen
<u>7 Jahre</u>	Akustische Halluzinationen (vorübergehend)
<u>8 Jahre</u>	Lese- und Schreibprobleme Splenomegalie
<u>14 Jahre</u>	Kopfschmerzen mit Erbrechen Ataxie IQ ↓ Dysarthrie
<u>16 Jahre</u>	Paranoia Halluzinationen
<u>17 Jahre</u>	Wahnideen Desorientiertheit, Dysmnésie



(Fehl-)Diagnosen

Migräne

Lese-Rechtschreibstörung

Lernschwierigkeiten

Schlechte Koordination

Paranoide Schizophrenie

Psychotische Störung

Asperger-Syndrom

Tiefgreifende Entwicklungsstörung

Emotionale Störung des Kindesalters

Schlechte Konzentration

Absence-Epilepsie

Eur Child Adolesc Psychiatry (2009) 18:583–585

DOI 10.1007/s00787-009-0010-2

CASE REPORT

Niemann–Pick disease type C1 presenting with psychosis in an adolescent male

Sabine Sandu · Sabine Jackowski-Dohrmann ·

Axel Ladner · Michael Haberhausen ·

Christian Bachmann

Seltene Krankheit (Orphan Disease)

Definition

Prävalenz \leq 1:2000 (EU)

in der Deutschland ca. 8000 Krankheiten;
6-8% der Bevölkerung betroffen

Ätiologie

- Genetisch und kongenital
 - Monogen
 - Polygen (Deletionen, Duplikationen, Translokationen)
- Erworben
 - Immunologisch
 - Toxisch

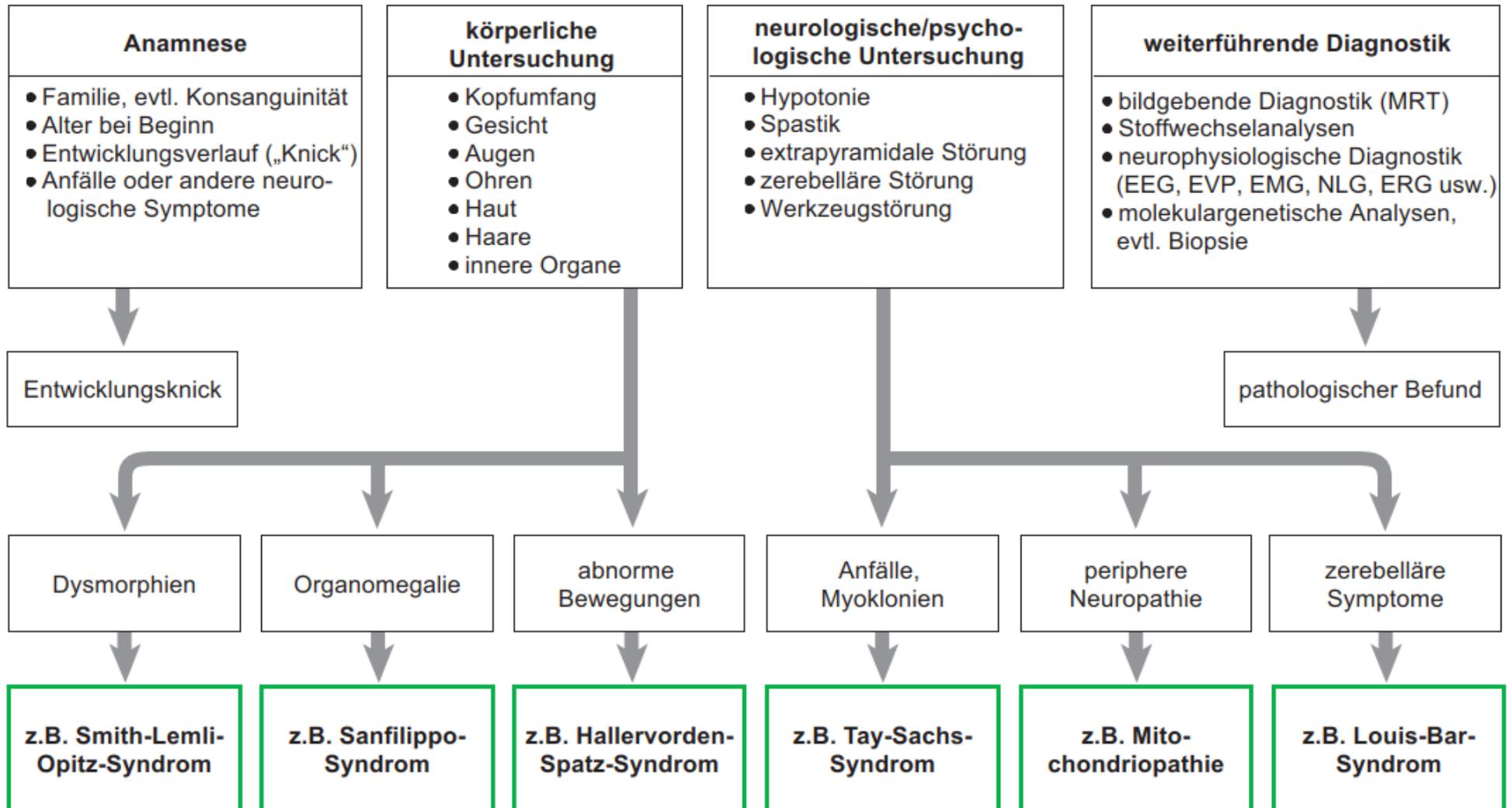
Symptomatik seltener Krankheiten

- **Verlauf**
 - Akut (z.B. Autoimmunenzephalitis)
 - In Schüben (z.B. Porphyrie)
 - Chronisch (z.B. Leukodystrophien)
- **Psychische Symptomatik**
 - Emotionen/Affekt
 - Exekutive Funktionen
 - Intelligenz und Kognition
- **Begleitende Symptomatik unabhängig vom psychischen Befund**
 - Motorik, Sensibilität, Sinnesfunktionen (z.B. Retinitis pigmentosa)
 - Weitere Organe außerhalb des ZNS (Haut, muskuloskelettales System, Nieren etc.)

Algorithmus: Vom Symptom zum Syndrom

- **Psychische Symptomatik** erfassen und zum Syndrom zusammenstellen
 - Was ist das **Leitsymptom** und welche psychische Störung ist aufgrund des Syndroms wahrscheinlich (**Arbeitshypothese**)?
 - Passt der **Entwicklungsgang** zum Syndrom?
 - Passen **begleitende Entwicklungsphänomene** (Motorik?) zur Arbeitshypothese?
- Kann die **körperliche Untersuchung** Symptome finden lassen, die das psychische Syndrom in einen übergeordneten **syndromalen Zusammenhang** stellen lassen?

Fortschreitende Intelligenzminderung oder Intelligenzstörung (Demenz)



Neurometabolische und neurodegenerative Erkrankungen

Neugeborenes	Säugling	Kleinkind	Schulkind	Jugendliche
Biotinidasemangel	Ahornsirupkrankheit	Adrenoleukodystrophie	Adrenoleukodystrophie	Gaucher-Krankheit
G _{M1} -Gangliosidose	Biotinidasemangel	Alpers-Krankheit	Alpers-Krankheit	Heredoataxie-Syndrome
Hyperammonämie	Fettsäureoxidationsdefekte	Argininbernsteinsäurekrankheit	Chorea Huntington	Mukolipidose II
Isovalerianazidurie	Fukosidose	Gangliosidosen	Fahr-Syndrom	Niemann-Pick-Krankheit
Leigh-Krankheit	Galaktosämie	Glutarazidurie Typ I	Gaucher-Krankheit	Neuronale Ceroidlipofuszinose
Menkes-Syndrom	Gaucher-Krankheit	Hallervorden-Spatz-Krankheit	Hallervorden-Spatz-Krankheit	Ceroidlipofuszinose
Methylmalonazidurien	Glutarazidurie Typ I	Histidinämie	Hartnup-Syndrom	
Mevalonazidurie	Krabbe-Krankheit	Leukodystrophie	Kearns-Sayre-Syndrom	
Mukolipidosen	Lesch-Nyhan-Syndrom	Louis-Bar-Syndrom	Neuronale Ceroidlipofuszinose	
Neonatale Adrenoleukodystrophie	Mannosidose	MELAS-Syndrom	Niemann-Pick-Krankheit	
Neuroaxonale Dystrophie	Mukopolysaccharidosen	MERFF-Syndrom	Olivopontozerebelläre Degeneration	
Propionazidurie	Niemann-Pick-Krankheit	Mukolipidose	Refsum-Syndrom	
Pyridoxinabhängigkeit	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit	Mukopolysaccharidosen	SSPE	
Zellweger-Syndrom	Phenylketonurie	Neurofibromatose	Tay-Sachs-Krankheit	
	Rett-Syndrom	Neuronale Ceroidlipofuszinose	Unverricht-Lundborg-Krankheit	
	Sandhoff-Krankheit	Niemann-Pick-Krankheit	Wilson-Krankheit	
	Tay-Sachs-Krankheit	SSPE		
		Tuberöse Sklerose		
		Wilson-Krankheit		

Hauptbefunde	Weiterführende Nebenergebnisse	Verdachtsdiagnosen
Kopf		
Makrozephalus	Ventrikelerweiterung	Hydrozephalus
	Hyperakusis, Krampfanfälle, Makulafleck (➤ Abb. 23.4)	Gangliosidose
	Faziale Dysmorphien, Hepatosplenomegalie	Mukopolysaccharidose
	Spastik, Krampfanfälle	Canavan-Krankheit, Alexander-Krankheit
	Dystonie	Glutarazidurie Typ I
	Bei Jungen: faziale Dysmorphien (vorspringende Stirn, schmales Gesicht, große Ohren, markantes Kinn), große Hoden z.T. vor der Pubertät	Fragiles-X-Syndrom
Mikrozephalus	Verschiedene syndromale Fehlbildungen	Down-Syndrom, Cri-du-chat-Syndrom
	Faziale Dysmorphien, proximaler Daumenansatz	Cornelia-de-Lange-Syndrom
	Faziale Dysmorphien, Katarakt, Hörstörungen, kardiale Erkrankungen	Röteln-, Alkoholembryopathie
	Positiver Guthrie-Test bei der Mutter	Mütterliche Phenylketonurie
	Fehlbildungen innerer Organe, Zerebralparese, Anfälle	Lissenzephalie
	Depigmentierung	Incontinentia pigmenti
	Spastik, Krampfanfälle	Krabbe-Krankheit, Alpers-Krankheit
Haut		
Hypopigmentation	Krampfanfälle, subependymale Knötchen	Tuberöse Sklerose
	Hornhauttrübung, Spastik	Incontinentia pigmenti
	Kräuselhaar	Menkes-Syndrom
Hyperpigmentation	Gliome, Lisch-Knötchen	Neurofibromatose 1
	Krampfanfälle, Spastik	Adrenoleukodystrophie
	Ataxie, Organomegalie	Niemann-Pick-Krankheit
Ichthyosis	Polyneuropathie, Retinopathie	Refsum-Syndrom
	Spastik	Sjögren-Larsson-Syndrom

Hauptbefunde	Weiterführende Nebenfunde	Verdachtsdiagnosen
Teleangiektasien	Ataxie, α -Fetoprotein	Louis-Bar-Syndrom
Atrophien	Faziale Dismorphien, Kontrakturen	Cockayne-Syndrom
	Ataxie, α -Fetoprotein	Louis-Bar-Syndrom
Verdickungen	Faziale Dismorphien, Anfälle, Organomegalie, Makulafleck	Mukopolysaccharidose
	Ataxie, Polyneuropathie	Mukolipidose
	Skelettanomalien, invertierte Mamillen, Gerinnungsdefekte	CDG-Syndrom
Haare		
Hirsutismus	Hyperakusis, Krampfanfälle, Makulafleck (> Abb. 23.4)	Gangliosidose
	Faziale Dismorphien, Hepatomegalie	Mukopolysaccharidose
	Kleinwuchs, Myxödem	Hypothyreose
Alopezie	Tetanie, Krampfanfälle, Zähne	Hypoparathyreoidismus
	Depigmentierung, Spastik	Incontinentia pigmenti
Struppiges Haar	Trockene Haut, Obstipation	Hypothyreose
Graues Haar	Ataxie, α -Fetoprotein	Louis-Bar-Syndrom
	Faziale Dismorphien, Gelenkkontrakturen	Cockayne-Syndrom, Progerie
Helles Haar	Geruch, Ekzem, Anfälle	Phenylketonurie
Feines Haar	Gelenke, Linse, Anfälle	Homocystinurie
Kräuselhaar	Anfälle, Subduralhämatom	Menkes-Syndrom
Herz		
Herzfehler	Verschiedene syndromale Anomalien	Chromosomenanomalien, Embryopathie
Kardiomyopathie	Anfälle	Pompe-Krankheit
	Faziale Dismorphien, Organomegalie	Mukopolysaccharidose
	Neuromuskuläre Störungen	Mitochondriopathien
	Krampfanfälle, Hypotonie	Peroxisomale Störungen
	Ataxie	Refsum-Krankheit
	Depigmentierung, Gliaknötchen	Tuberöse Sklerose
Bauchorgane		
Heptatomegalie	Katarakt, Krampfanfälle	Galaktosämie
	Anämie, Dystonie	Wilson-Krankheit
	Hypotonie, Krampfanfälle	Peroxisomale Störungen
Hepatosplenomegalie	Faziale und Skelettanomalien	Mukopolysaccharidose
	Krampfanfälle, Spastik, Makulafleck (> Abb. 23.4)	Gangliosidose
	Ataxie, Krampfanfälle	Niemann-Pick-Krankheit
	Blutbildungsstörungen, Schaumzellen	Gaucher-Krankheit
	Herzinsuffizienz, Krampfanfälle	Pompe-Krankheit
	Ammoniak	Harnstoffzyklusstörungen
	Ungewöhnliche Infektionen	AIDS, HIV-Infektion
	Malabsorption	Ataxie, Krampfanfälle
Erbrechen	Ataxie, Krampfanfälle	Stoffwechselstörungen
	Muskelschwäche, Schwerhörigkeit, Kleinwuchs, Kardiomyopathie	MELAS-Syndrom
Diarrhö	Anämie, Hepatitis oder Zirrhose, Bewegungsstörungen	Wilson-Krankheit
	Ungewöhnliche Infektionen	AIDS, HIV-Infektion
	Ataxie, Krampfanfälle	Stoffwechselstörungen
Ikterus	Ataxie, Krampfanfälle	Niemann-Pick-Krankheit
	Hypotonie, Lebervergrößerung	Peroxisomale Störungen
	Katarakt, Spastik	Galaktosämie
	Anämie, Bewegungsstörung	Wilson-Krankheit

Hauptbefunde	Weiterführende Nebenfunde	Verdachtsdiagnosen
Adipositas	Hexadaktylie, Retinopathie	Laurence-Moon-Syndrom
	Kleinwuchs, Hypogonadismus	Prader-Willi-Syndrom
Nierenzysten	Depigmentierung, Krampfanfälle	Tuberöse Sklerose
	Retina, Ataxie	Von-Hippel-Lindau-Syndrom
	Hypotonie, Lebervergrößerung	Zellweger-Syndrom
Nierensteine	Choreoathetose, Automutilation	Lesch-Nyhan-Syndrom
Aminoazidurie	Krampfanfälle, Ataxie	Stoffwechselstörungen
	Katarakt	Lowe-Syndrom
	Anämie, Bewegungsstörung	Wilson-Krankheit
Insuffizienz	Anfälle, Ataxie	Stoffwechselstörungen
	Fehlbildungen	Fehlbildungssyndrome
	Polydipsie, Polyurie, Fieber	Diabetes insipidus renalis
Knochen/Gelenke		
Kontrakturen	Faziale Dismorphien, Organomegalie	Mukopolysaccharidosen
	Hypotonie, Lebervergrößerung	Zellweger-Syndrom
	Faziale Dismorphien, zerebelläre Ataxie, Spastik, periphere Neuro-pathie, Pigmentretinopathie, Schallempfindungsschwerhörigkeit	Cockayne-Syndrom
Skoliose	Ataxie, α -Fetoprotein	Louis-Bar-Syndrom
	Dystonie, Spastik	Dystonia musculorum deformans
	Verminderte Muskelkraft	Neuromuskuläre Erkrankungen
Kyphose	Gesicht, Skelett, Organomegalie	Mukopolysaccharidosen
Endokrinopathien		
Nebenniere	Spastik, Krampfanfälle, Pigmentierung	Adrenoleukodystrophie
Diabetes mellitus	Ataxie, Fußdeformität	Friedreich-Ataxie
	Ataxie, Teleangiektasien	Louis-Bar-Syndrom
Kleinwuchs	Faziale Dismorphien, Skelett, Organomegalie	Mukopolysaccharidosen
	Haut, Darm	Malnutrition
	Faziale Dismorphien, zerebelläre Ataxie, Spastik, periphere Neuro-pathie, Pigmentretinopathie, Schallempfindungsschwerhörigkeit	Cockayne-Syndrom
	Fehlbildungen	Fehlbildungssyndrome
Hypogonadismus	Progrediente zerebelläre Ataxie, α -Fetoprotein \uparrow ,	Louis-Bar-Syndrom (Ataxia teleangiectatica)
	Adipositas, Hexadaktylie, Retinopathie	Spinozerebelläre Degeneration
	Ataxie, Retinitis pigmentosa, progrediente Optikusatrophie	Laurence-Moon-Syndrom
	Fehlbildungen, Hochwuchs	Chromosomenanomalien
	Bilaterale sensorineurale Taubheit, Kardiomyopathie, Skelett-muskelpathie, progressive externe Ophthalmoplegie, Pigmen-tretinopathie	Kearns-Sayre-Syndrom
Neoplasie		
Erhöhtes Krebsrisiko	Ataxie, α -Fetoprotein	Louis-Bar-Syndrom
	Café-au-Lait-Flecken	Neurofibromatose 1
Multisystemische Hamartome	Hypomelanotische Makulae (Eschenlaubflecken), Krampfanfälle	Tuberöse Sklerose
Hämangioblastome (retinale, zerebelläre, spinale), Nierenzellkarzinom, Phäochromozytom	Kopfschmerzen, Ataxie, Sehstörungen	Von-Hippel-Lindau-Syndrom

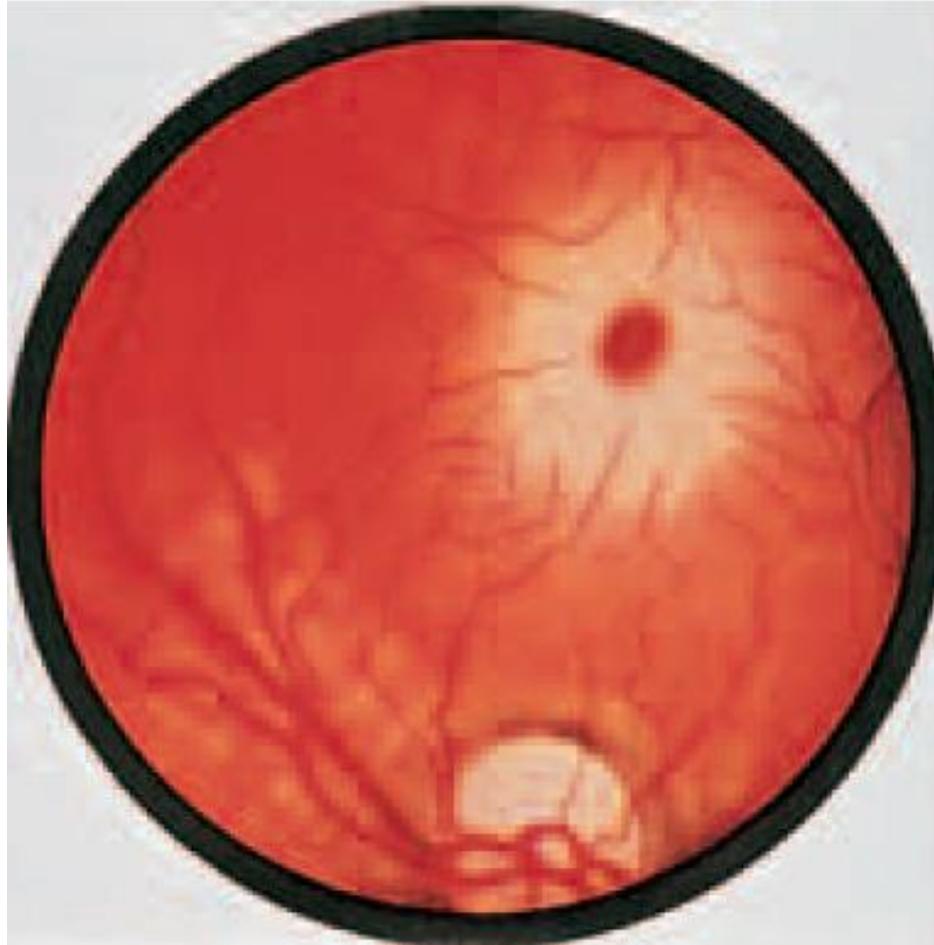
Leitsymptom (neurologisches Syndrom)	Differenzialdiagnosen
Ataxie	CDG-Syndrome Embryopathien Friedreich-Ataxie Gangliosidosen Hallervorden-Spatz-Krankheit Hartnup-Syndrom Hydrozephalus Kleinhirndysgenese Leukodystrophien Louis-Bar-Syndrom Niemann-Pick-Krankheit Refsum-Syndrom Rett-Syndrom Wilson-Krankheit Weitere Stoffwechselstörungen
Athetose	Chorea Huntington Gangliosidosen Kernikterus Louis-Bar-Syndrom Mukopolysaccharidosen Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit
Choreoathetose	Chorea Huntington Hallervorden-Spatz-Krankheit Lesch-Nyhan-Syndrom Stoffwechselstörungen
Dysarthrie	Aicardi-Syndrom Friedreich-Ataxie Lesch-Nyhan-Syndrom Leukodystrophien Louis-Bar-Syndrom Neuronale Ceroidlipofuszinose
Heiserkeit, Stridor	Adrenoleukodystrophie Gaucher-Krankheit Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit
extrapyramidalmoto- rische Störungen	Glutarazidurie Typ 1 Hallervorden-Spatz-Krankheit Neurofibromatose 1 Neuronale Ceroidlipofuszinose Wilson-Krankheit
Hydrozephalus	Aquäduktstenose Arnold-Chiari-Anomalie Dandy-Walker-Syndrom Mukopolysaccharidosen Neurofibromatose 1 Toxoplasmose Tumoren
Hyperaktivität	Alkoholembryopathie Fragiles-X-Syndrom Galaktosämie Mukopolysaccharidosen Stoffwechselstörungen Tuberöse Sklerose

Leitsymptom (neurologisches Syndrom)	Differenzialdiagnosen
Hyperakusis	Tay-Sachs-Krankheit Pyridoxinabhängige Krämpfe
Polyneuropathie	Cockayne-Syndrom Krabbe-Krankheit Leigh-Syndrom Leukodystrophien Niemann-Pick-Krankheit Refsum-Syndrom
Schwerhörigkeit/ Taubheit	Adrenoleukodystrophie Down-Syndrom Hypothyreose Kearns-Sayre-Syndrom Krabbe-Krankheit Leigh-Krankheit MELAS-Syndrom Mukopolysaccharidosen Rötelnembryopathie Stoffwechselstörungen
Spastik	Alpers-Krankheit Embryopathien Gangliosidosen Gaucher-Krankheit Incontinentia pigmenti Krabbe-Krankheit Leigh-Krankheit Lesch-Nyhan-Syndrom Leukodystrophie Rett-Syndrom Sjögren-Larsson-Syndrom Stoffwechselstörungen Sturge-Weber-Syndrom Toxoplasmose Tuberöse Sklerose
Strokes	MELAS-Syndrom Menkes-Syndrom Progerie-Syndrome Stoffwechselstörungen
Tremor	Embryopathien Rett-Syndrom Stoffwechselstörungen

Leitsymptom	Differenzialdiagnose
Amaurose	Gangliosidosen Leigh-Krankheit Leukodystrophien Toxoplasmose Zytomegalie
Epikanthus	Chromosomenanomalien Embryopathien Peroxisomale Störungen
Glaukom	Down-Syndrom Lowe-Syndrom Mukopolysaccharidosen
Hypertelorismus	Chromosomenanomalien Embryopathien Fehlbildungssyndrome
Katarakt	Chromosomenanomalien Embryopathien (Röteln) Galaktosämie Hypothyreose Laurence-Moon-Syndrom Lowe-Syndrom Mukopolysaccharidosen Peroxisomale Störungen Refsum-Syndrom Sjögren-Larsson-Syndrom Stoffwechselstörungen
Korneatrübung	Mukopolysaccharidosen
Makulafleck	Gangliosidosen (➤ Abb. 23.4) Gaucher-Krankheit Leukodystrophien Niemann-Pick-Krankheit Sialidose
Mikrophthalmie	Chromosomenanomalien Embryopathien Lowe-Syndrom Sjögren-Larsson-Syndrom
Nachtblindheit	Refsum-Syndrom
Nystagmus	Friedreich-Ataxie Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit Stoffwechselstörungen Sturge-Weber-Syndrom
Optikusatrophie	Embryopathien Gangliosidosen Gaucher-Krankheit Hallervorden-Spatz-Krankheit Incontinentia pigmenti Leukodystrophien Mitochondriopathien Mukopolysaccharidosen Neuronale Ceroidlipofuszinose Niemann-Pick-Krankheit Sjögren-Larsson-Syndrom

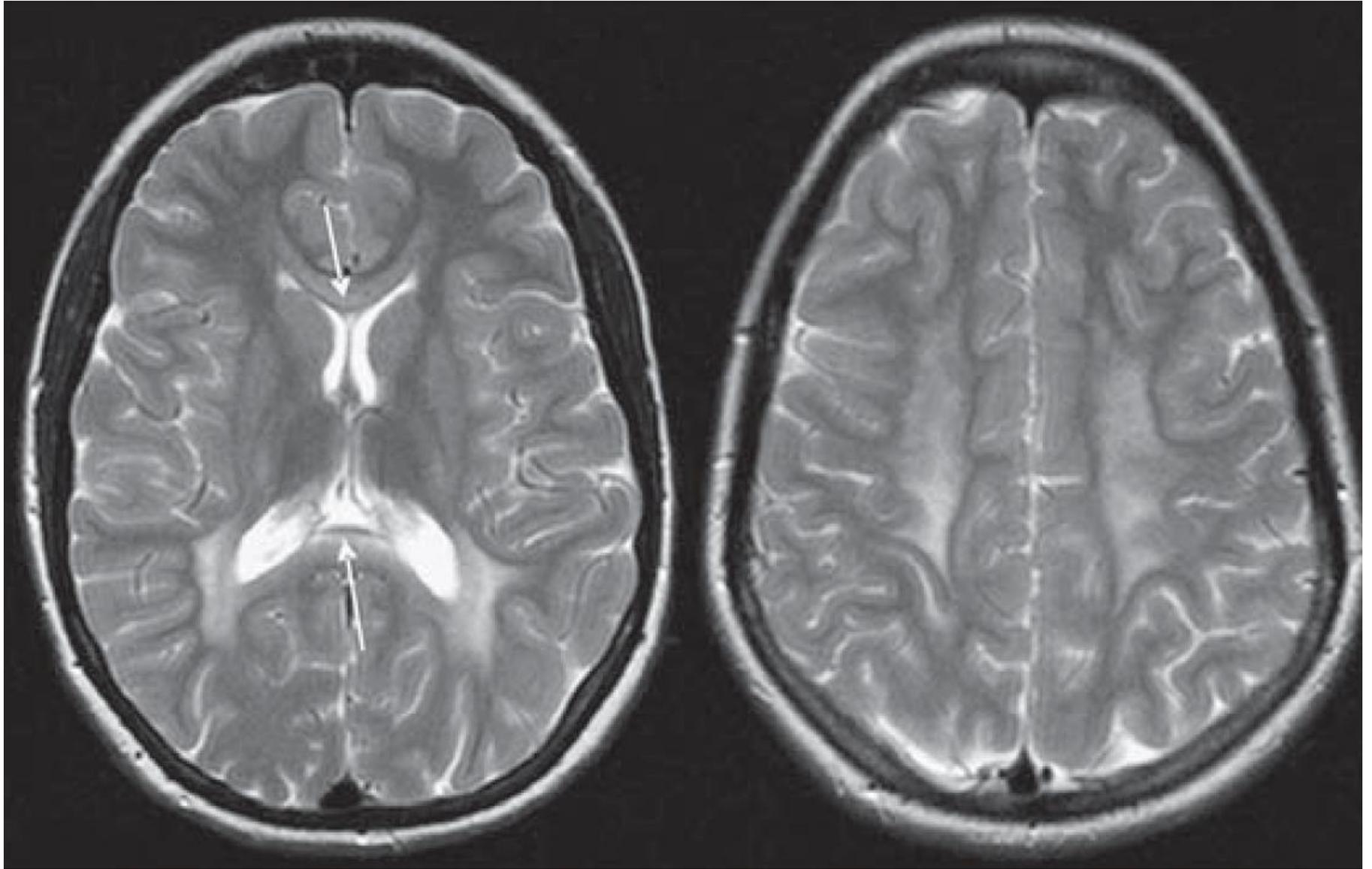
Retinitis pigmentosa	Cockayne-Syndrom Kearns-Sayre-Syndrom Laurence-Moon-Syndrom Neuronale Ceroidlipofuszinose Refsum-Syndrom
----------------------	--

Kirschroter Fleck (GM2-Gangliosidose)



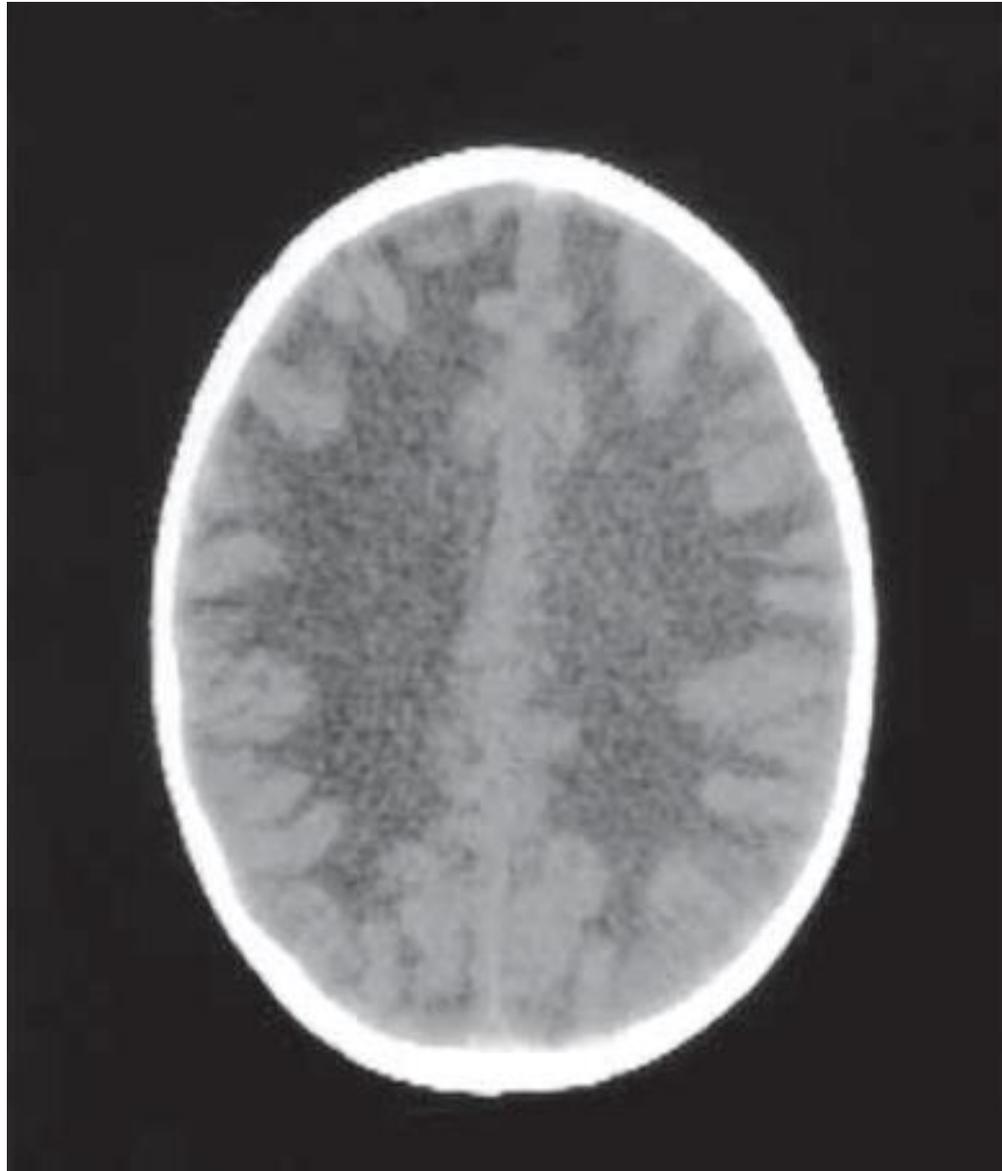
Fallbericht

- 12 Jahre altes Mädchen; besucht 6. Klasse eines Gymnasiums.
- Altersgemäße Entwicklung bis zum Beginn der weiterführenden Schule.
- Vorstellung in einer sozialpädiatrischen Sprechstunde aufgrund von zunehmenden **Schwierigkeiten in den Schulleistungen** und einem **sozialen Rückzug**.
- In der psychologischen Leistungsdiagnostik unterdurchschnittlicher IQ mit relativen Schwächen im **Arbeitsgedächtnis** und der **Verarbeitungsgeschwindigkeit**.
- Unter der Vorstellung eines AD(H)S Start einer Therapie mit Methylphenidat.
- Zunächst diskrete Stabilisierung der Schulleistungen und nach 2 Jahren erneute Leistungsdiagnostik im Rahmen der Vorstellung in einer kinder- und jugendpsychiatrischen Sprechstunde.
- Erneute Leistungsdiagnostik mit **Abfall der kognitiven Leistungen**.
- Bildgebung mit cMRT und konsekutive biochemische und genetische Untersuchungen.
- Diagnose: **Metachromatische Leukodystrophie**



MRT Gehirn (T2-weighted) eines 6 Jahre alten Kindes mit Metachromatischer Leukodystrophie
Gieselmann V, Krägeloh-Mann I. Metachromatic Leukodystrophy – An Update. Neuropediatrics 2010; 41: 1–6

Morbus Alexander



Antidepressiva

- V.a. Selektive Serotoninwiederaufnahmehemmer (SSRI)
- Fluvoxamin mit geringer Wirkung auf repetitives & aggressives Verhalten
- Fluoxetin mit geringer Wirkung auf repetitives Verhalten
- Sinnvoll bei komorbiden depressiven, Zwang- und Angststörungen

Stimmungsstabilisatoren (Antikonvulsiva)

- Valproat mit Wirkung auf Aggressionen, Impulsivität und Affektschwankungen
- Lamotrigin und Levetiracetam ohne Wirkungsnachweise in Studien
- Topiramamat
- Carbamazepin
- Es ist sinnvoll, bei der antikonvulsiven Therapie die psychischen Komorbiditäten zu berücksichtigen!

(Atypische) Neuroleptika

- Indikationen:
 - Externale Verhaltensauffälligkeiten (Aggressivität, Impulsivität, Stereotypien/Rigidität)
- Früher:
 - Haloperidol
 - Pimozid
 - Sulpirid
- Heute:
 - Risperidon (in der Regel 0,5-3,5 mg/die)
 - Quetiapin
 - Ziprasidon
 - Olanzapin

Medikation bei Schlafstörungen

- Melatonin (1-3-5 mg mit schneller oder langsamer Kinetik)
- Clonidin
- Niedrigpotente Neuroleptika:
 - Promethazin (Atosil)
 - Melperon (Eunerpan)
 - Pipamperon (Dipiperon)