Stoffwechsel und Epilepsie

Nach dem Auftreten epileptischer Anfälle wird oft schnell die Frage nach einer möglichen zugrunde liegenden Stoffwechselerkrankung gestellt. Das Schlagwort „Stoffwechsel und Epilepsie“ löst häufig eine Abwehrhaltung aus, andererseits auch einen Aktionismus, um nichts zu übersehen.

Angeborene Stoffwechselerkrankungen, die mit epileptischen Anfällen einhergehen, sind nicht häufig, wobei Stoffwechselerkrankungen mit neurologischen Komplikationen überhaupt in großen Kollektiven 1–2% ausmachen. Die ursächlich genetischen Veränderungen nehmen einen viel größeren Raum ein.

Stoffwechselerkrankungen mit epileptischen Anfällen haben ihr Maximum erwartungsgemäß in der pädiatrischen Patientengruppe, beginnend zum frühesten Zeitpunkt, nämlich bereits intrauterin.

Gerade bei so früh auftretenden epileptischen Anfällen/epileptischen Enzephalopathien ist die Abklärung eines zugrunde liegenden Stoffwechseldefekts für den gesamten Verlauf und die Therapie von größter Bedeutung, lassen sich doch einige Stoffwechseldefekte erfolgreich gezielt behandeln. Hier gilt das Motto: „time is brain“ im wahrsten Sinne des Wortes – auch für epileptische Erkrankungen. Das Neugeborenencreening erkennt nur wenige metabolische Erkrankungen mit epileptischen Anfällen; alle anderen müssen aktiv aufgespürt werden. Dabei sind die exakte klinische Analyse der Symptome und mögliche richtungsweisende EEG-Befunde extrem hilfreich.

Entsprechend der Bedeutung und des Auftretens im Kindesalter nehmen die Themen einen besonderen pädiatrischen

Schwerpunkt ein: Innerhalb der verschiedenen Stoffwechselerkrankungen werden der Glucosetransporterdefekt und die B-Vitamine mit ihrer Bedeutung für die Epilepsie und das gesamte Fach der Neuropädiatrie sowie Neurologie in jeweils gesonderten Beiträgen dargestellt. Das Spektrum der „übrigen“ Stoffwechselstörungen, bei denen nicht selten der epileptische Anfall oder das klinische Bild einer epileptischen Enzephalopathie als Erstsymptom im Vordergrund steht, wird nach dem Alter der Erstmanifestation in 2 Gruppen unterteilt: metabolische Epilepsien innerhalb der Neonatalperiode (Geburt bis zum 28. Lebenstag) und metabolische Epilepsien vom Säuglings- über das Kleinkind- bis zum Jugendalter.

Die Stoffwechselerkrankungen des Erwachsenenalters, seltener als im Kindesalter, sollen nicht unerwähnt bleiben und finden genauso ihre Beachtung, um das gesamte Feld metabolischer Epilepsien darzustellen.

Klinische Leitsymptome wie fazialbetonte hochfrequente Myoklonien bei Pyridoxalabhängigkeit oder bestimmte Körpergerüche – z. B. nach Schweißfüßen bei der Isovalerialacidurie oder okulogyre Krisen beim L-Aminosäuren-Decarboxylase-Mangel sind klinische Leitsymptome, die an eine metabolische Genese denken lassen, wie das EEG mit richtungsweisenden Befunden für die Diagnose angeborener Stoffwechselstörungen mit epileptischen Anfällen gerade im Kindesalter. Diese wenigen, aber wichtigen richtungsweisenden EEG-Muster runden dieses Heft der *Zeitschrift für Epileptologie* zum Thema Stoffwechsel und epileptische Anfälle ab.

Wir erhoffen uns, mit diesem Sonderheft einen raschen Zugang zu den Erkrankungen aus dem Formenkreis der angeborenen Stoffwechselstörungen mit epileptischen Anfällen überhaupt und deren Differenzialdiagnose zu ermöglichen.

Gerhard Kurlemann

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. G. Kurlemann
Klinik für Kinder-Jugendmedizin,
Allgem. Kinderheilkunde,
Bereich Neuropädiatrie
Albert-Schweitzer-Campus 1,
Gebäude 1A, 48 149 Münster
Gerhard.Kurlemann@ukmuenster.de

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. G. Kurlemann gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.