

## **Sprechstunde „Epilepsie bei Malformation des Gehirns“**

<u>Ansprechpartner:</u>	<b>Prof. Dr. med. Burkhard Kasper</b>
<u>Hintergrund:</u>	Angeborene Fehlbildungen („Malformations of cortical development“ - MCD) sind nicht selten die Ursache von Epilepsie, auch unter Erwachsenen, auch wenn die Anfälle erstmals im Erwachsenenalter auftreten. MCD werden zudem immer wieder festgestellt bei bislang ungeklärter Ursache einer Epilepsie oder unklarer verzögerter Entwicklung oder Behinderung.
<u>Befunde:</u>	<p>MCD verbergen sich hinter verschiedensten Begriffen. Allgemeine Begriffe sind: <i>Dysplasie, Migrationsstörung, Malformation, Fehlbildung, Anlageanomalie.</i></p> <p>Diagnosen im Detail tragen u.a die Namen:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Periventriculäre noduläre Heterotopie</b></li><li>• <b>Bandheterotopie, Double-Cortex</b></li><li>• <b>Polymikrogyrie</b></li><li>• <b>Schizenzephalie</b></li><li>• <b>fokale kortikale Dysplasie</b></li><li>• <b>Tuberöse Sklerose</b></li></ul> <p>Diese Befunde sind jeweils nicht sehr häufig in der Bevölkerung und daher landläufig auch unter Ärzten incl. Neurologen und Radiologen nicht durchweg gut bekannt.</p>
<u>Zielgruppe der Sprechstunde:</u>	<p>Patienten mit Epilepsie und bereits gestellter Diagnose einer Gehirnfehlbildung oder Verdacht auf eine Gehirnfehlbildung</p> <p>Patienten mit Diagnose einer Gehirnfehlbildung bzw. Verdacht auf eine Gehirnfehlbildung und Unklarheit darüber, ob auch Epilepsie vorliegt</p> <p>Direkte Verwandte eines Patienten mit Diagnose einer Gehirnfehlbildung bzw. Verdacht auf eine Gehirnfehlbildung, v.a wenn Anfälle vorliegen</p> <p>Patienten, die eine Einschätzung zu vorliegenden MRT-Bildern wünschen (2. Meinung).</p>
<u>Relevanz:</u>	<p>Die Feststellung einer MCD ist für die Betroffenen und deren Familien aus verschiedenen Gründen sehr relevant:</p> <p>Es ist wichtig, die Ursache einer Epilepsie aufzuklären, da man in Kenntnis der genauen Ursache deutlich besser beraten und behandeln kann</p> <p>Einige MCD-Formen gehen mit Befunden &amp; Symptomen an anderen Organen einher, nach denen man gezielt suchen sollte</p> <p>Einige MCD-Formen des Gehirns können genetisch bedingt sein, sodaß eine humangenetische Untersuchung und Beratung angestrebt werden kann</p> <p>MCD stehen überwiegend in Verbindung mit Epilepsie, nicht selten treten Anfälle auf trotz Einnahme von anfallshemmenden Medikamenten: dieser Umstand für sich ist eine typische Situation, mit der man sich an einem Epilepsiezentrum vorstellen kann zur Beratung der weiteren Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten der Anfälle.</p>
<u>Angebotsspektrum:</u>	Die Neurologische Klinik behandelt vor allem <b>Erwachsene und junge Erwachsene</b> ambulant und stationär (Leiter des Epilepsiezentrum: <i>Prof. Dr. med. Hajo Hamer</i> ). <b>Kinder und Jugendliche</b> können in Zusammenarbeit mit der Klinik für Kinder- und Jugendliche (Neuropädiatrie, EEG-Ambulanz, Sozialpädiatrisches Zentrum) beraten werden (Leitung: <i>Prof. Dr. med. Regina Trollmann</i> ).

Es bestehen vielseitige Untersuchungs- und Therapiemöglichkeiten, z.B.:

- Ausführliches Anamnesegespräch
- Magnetresonanztomographie (ggf. in Narkose)
- Elektroenzephalographie
- Video-EEG-Monitoring / Langzeit-EEG
- Neuropsychologische Testung
- Magnetenzephalographie
- Epilepsiechirurgie
- Vagusnervstimulation

Für **Patienten mit Mehrfachbehinderung** besteht zudem Kooperation mit der spezialisierten Abteilung für Epilepsie bei Mehrfachbehinderung an der Neurologischen Klinik Rummelsberg (Leiter der Epileptologie: *Dr. Frank Kerling*; Chefarzt: *Dr. Martin Winterholler*).

#### Kooperationen:

*Bildgebende Verfahren* (MRT, CT) werden in Zusammenarbeit mit der Abteilung Neuroradiologie am Kopfklinikum angeboten

*Humangenetische Fragestellungen* werden bearbeitet in Zusammenarbeit mit dem Zentrum Humangenetik Regensburg (*Frau PD Dr. U. Hehr*) und dem Institut für Humangenetik der Universität Erlangen

*Wissenschaftliche Fragen* werden bearbeitet, um die Zusammenhänge zwischen Auftreten, Verlauf und Art der Epilepsie und der jeweiligen Ursache bei Gehirnfehlbildung besser zu verstehen.

Wissenschaftliche Kooperation besteht u.a. mit

PD Dr. U. Hehr	Humangenetik / Regensburg
Prof. Dr. Bernard Chang	Harvard Medical School, Boston/USA
Prof. Dr. C. Zweier	Humangenetik/Erlangen

#### **Aktuelle Publikationen:**

Kasper BS, Rössler K, Hamer HM, Dörfler A, Blümcke I, Coras R, Roesch J, Mennecke A, Wellmer J, Sommer B, Lorber B, Lang JD, Graf W, Stefan H, Schwab S, Buchfelder M, Rapp S. Coregistrating magnetic source and magnetic resonance imaging for epilepsy surgery in focal cortical dysplasia. *Neuroimage Clin.* 2018 May 1;19:487-496

Kasper BS, Dörfler A, Di Donato N, Kasper EM, Wieczorek D, Hoyer J, Zweier C. Central nervous system anomalies in two females with Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome. *Epilepsy Behav.* 2017 Apr;69:104-109.

Kasper BS, Kurzbuch K. Angeborene ZNS-Fehlbildungen als Epilepsieursache bei Erwachsenen. *Nervenheilkunde* 2014 33 5: 346-354

Kasper BS, Kurzbuch K, Chang BS, Pauli E, Hamer HM, Winkler J, Hehr U. Paternal inheritance of classic X-linked periventricular nodular heterotopia. *Am J Med Genet A.* 2013 Jun;161A:1323-8.

#### Interesse? Kontakt:

Rufen Sie gerne an, senden Sie eine E-Mail oder eine schriftliche Anfrage per Post.

Die Vorab-Zusendung von Informationen [z.B. Arztbrief(e), MRT-Bilder] ist oft hilfreich, ggf. bitten wir Sie darum. Angeboten wird i.d.R. ein erster ambulanter Termin. Je nach Situation, Befundlage, Vor-Untersuchungen und Anliegen der Betroffenen ist es manchmal auch sinnvoll, unmittelbar einen stationären Termin anzuvisieren.

#### **Neurologische Klinik – Universitätsklinikum Erlangen Epilepsiezentrum**

Patientenkoordination Frau Trapper / Frau Münchmeier  
Schwabachanlage 6; 91054 Erlangen  
Telefon 09131 853 4547 oder 853 4048  
E-Mail: [koordination@epilepsiezentrum.de](mailto:koordination@epilepsiezentrum.de)

Ärztlicher Ansprechpartner: Prof. Dr. Burkhard Kasper  
E-Mail: [burkhard.kasper@uk-erlangen.de](mailto:burkhard.kasper@uk-erlangen.de)

Website: [www.epilepsiezentrum.uk-erlangen.de](http://www.epilepsiezentrum.uk-erlangen.de)