

Wenn der Schein trügt: Differenzialdiagnosen der infantilen Zerebralparese

Die Zerebralparese ist der häufigste Grund für spastische Bewegungsstörungen bei Kindern.¹ Doch zahlreiche metabolische und genetische Störungen können die Erkrankung imitieren.² Erfahren Sie hier, wann Sie hellhörig werden müssen – mit tabellarischem Überblick der wichtigen Differenzialdiagnosen zum Download.

Klassifikation und charakteristische Anzeichen der Zerebralparese

Der Begriff Zerebralparese umfasst verschiedene Bewegungsstörungen, die auf eine nicht-progressive Schädigung des Gehirns während der Schwangerschaft, der Geburt oder der Neonatalperiode zurückzuführen sind.¹ Die Diagnose und Abgrenzung von anderen Krankheitsbildern kann sich aufgrund der individuell sehr unterschiedlichen klinischen Manifestationen³ als Herausforderung erweisen. Die wichtigsten, für die Diagnose relevanten Merkmale der vier verschiedenen ZP-Formen sind in Abb. 1 zusammengefasst.⁴⁻⁶

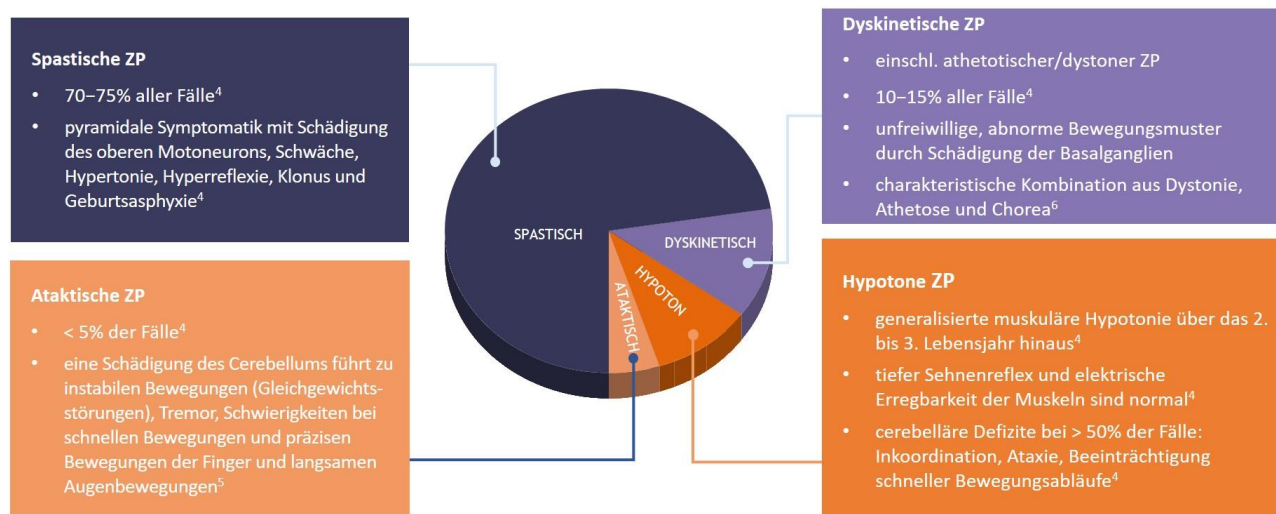


Abb. 1: Verschiedene Formen der Zerebralparese (ZP)⁴⁻⁶

Untypische Befunde bei Verdacht auf infantile Zerebralparese

Liegt anstelle einer Zerebralparese ein anderes motorisches oder genetisches Krankheitsbild vor, ermöglichen sehr häufig zusätzliche, für eine Zerebralparese untypische Symptome eine differenzialdiagnostische Abgrenzung. Aufmerksam werden sollten behandelnde Ärzte vor allem bei folgenden Befunden (modifiziert nach Pearson 2019⁷):

Anamnese	<ul style="list-style-type: none"> • keine perinatalen Risikofaktoren für eine Hirnschädigung • ähnliche Symptomatik bei einem Geschwisterkind
Krankheitsverlauf	<ul style="list-style-type: none"> • Symptombeginn nach zunächst normaler motorischer Entwicklung • Entwicklungsregression • progressive oder deutlich fluktuierende Symptomatik
Klinische Manifestation	<ul style="list-style-type: none"> • paroxysmale motorische Symptome • klinische Exazerbation im Zusammenhang mit katabolen Zuständen (z. B. febrile Erkrankungen) • isolierte generalisierte Hypotonie • prominente Ataxie • reduzierte oder fehlende Reflexe • Verlust der Sinnesfunktionen • abnormale Augenbewegungen (z. B. okulogyre Krisen, okulomotorische Apraxie oder paroxysmale sakkadische Blick- und Kopfbewegungen)

Wichtig zu wissen: Einzel betrachtet sind viele der differenzialdiagnostisch zu berücksichtigenden Krankheitsbilder selten, in ihrer Gesamtheit sind sie das aber keineswegs. Aufgrund der teilweise möglichen Therapierbarkeit und ihres oft progredienten Charakters ist eine frühzeitige Diagnose und Abgrenzung von der nicht progredienten und nicht kausal therapierbaren Zerebralparese jedoch entscheidend.²

Wichtige neurogenetische Krankheitsbilder im Überblick

Als Hilfestellung für die Differenzialdiagnostik der spastischen und dyskinetischen Zerebralparese steht Ihnen die Übersichtstabelle von Lee RW et al. (2014) zur Verfügung. Mit kompakten Informationen zu charakteristischen Symptomen, diagnostischen Tests und typischen Befunden in der Bildgebung deckt sie wichtige neurogenetische Krankheitsbilder ab, die die beiden häufigsten Formen der infantilen Zerebralparese vortäuschen können.

Quellen:

- 1 von Pfeil D und Mall V. Zerebralparese: Neuropädiatrische Gesichtspunkte und Grundlagen. Kinder- und Jugendarzt 2014; 45(6): 296-300
- 2 Appleton RE und Gupta R. Cerebral palsy: not always what it seems. Arch Dis Child 2019; 104(8): 809-14
- 3 Graham HK et al. Cerebral palsy. Nat Rev Dis Primers 2016; 2: 15082
- 4 Sankar C und Mundkur N. Cerebral Palsy – definition, classification, etiology and early diagnosis. Indian J Pediatr 2005; 72: 865-868
- 5 Ataxic Cerebral Palsy. <https://www.cerebralpalsyguidance.com/cerebral-palsy/types/ataxic/> (letzter Aufruf: November 2021)
- 6 Dyskinetic Athetoid Cerebral Palsy. <https://www.cerebralpalsyguidance.com/cerebral-palsy/types/dyskinetic-athetoid/> (letzter Aufruf: November 2021)
- 7 Pearson TS et al. Genetic mimics of cerebral palsy. Mov Disord 2019; 34: 625-636

PTC2111KK642

Neurogenetische Erkrankungen, die eine dyskinetische Zerebralparese vortäuschen können (modifiziert nach Lee RW et al. 2014)

Erkrankung	Charakteristische Symptome ^a	Diagnostik	Befunde Neuroimaging ^b
Aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase (AADC)-Mangel	Okulogyre Krise, autonome Dysfunktion, Ptosis, Athetose	Liquoruntersuchung, Dopa-Decarboxylase (DDC)-Bestimmung im Blut, Genanalyse	Keine
Dopa-responsive Dystonie	Progressive Dystonie, niedriges Biopterin und Neopterin im Liquor	Liquor, genetische Analyse	Keine
Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration	Progressive Dystonie	Neuroimaging, genetische Analyse	Bilaterale Hyperintensität des Globus pallidus bei Hypointensität der anterioren/lateralen Region (Tigerauge)
Monocarboxylattransporter-8-Defekt	Globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, muskuläre Hypotonie, Dystonie, T3↑, T4↓, TSH normal	T3, rT3, genetische Analyse	Hyperintensität der Substantia alba
Glutarazidurie Typ I	Makrozephalie, Dystonie	Analyse organischer Säuren, Enzymanalyse, genetische Analyse	Frontotemporale Atrophie, Hyperintensität und Atrophie des dorsalen Striatums, temporale Zysten
Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel	Progressive Dystonie, Krampfanfälle, globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite	Analyse organischer Säuren, Enzymanalyse, genetische Analyse	Bilaterale Hyperintensität von Globus pallidus, Nucleus dentatus, Nucleus subthalamicus und der subkortikalen Substantia alba
Lesch-Nyhan-Syndrom	Kognitive Defizite, Selbstverstümmelung, Hyperurikämie, Dystonie	Harnsäure im Serum, enzymatische Analyse, genetische Analyse	keine
Morbus Wilson	Lebererkrankung, Psychose, Kayser-Fleischer-Ringe, Dystonie	Niedriges Serum-Ceruloplasmin, erhöhte Kupfer-Ausscheidung im Urin, genetische Analyse	Hyperintensität des Putamen, des Thalamus und der Substantia nigra (Pandabärzeichen), zerebelläre Atrophie
Glukosetransporter Typ 1-Mangel	Globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Krampfanfälle, Ataxie, Mikrozephalie, Chorea, Dystonie	Niedrige Glukose im Liquor, genetische Analyse	Keine
Nichtketotische Hyperglycinämie	Entwicklungsregression, Krampfanfälle, Apnoe, Lethargie	Hohe Glycin-Spiegel im Liquor, genetische Analyse	Hyperintensität der Substantia alba, Corpus callosum-Agenesie
Propionische Azidämie	Enzephalopathie, globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Hyperammonämie, Krampfanfälle	Organische Säuren oder Acylcarnitin-Analyse im Urin, genetische Analyse	Hyperintensität des Globus pallidus

Leigh Syndrom	Progressive Dystonie, Enzephalopathie, Seh- und Hörverlust, Erbrechen, Krampfkrampfanfälle	Neuroimaging, genetische Analyse	Hyperintensität der Basalganglien, des Zerebellums (Nucleus dentatus) und des Hirnstamms
Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 2	Chorea, Dystonie, progressive Mikrozephalie	Neuroimaging, genetische Analyse	Zerebelläre Atrophie (in den Hemisphären stärker ausgeprägt als im Vermis), abgeflachte Pons, dünnes Corpus callosum, verzögerte Myelinisierung
Ahornsirupkrankheit	Globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Dystonie, muskuläre Hypotonie, süßlich riechender Urin	Aminosäuren im Plasma, enzymatische Analyse	Hyperintensität der myelinisierten Substantia alba, der Basalganglien und des Thalamus

Neurogenetische Erkrankungen, die eine spastische Zerebralparese vortäuschen können (modifiziert nach Lee RW et al. 2014)

Erkrankung	Charakteristische Symptome	Diagnostik	Befunde Neuroimaging
Holoprosenzephalie	Anomalie der Medianstrukturen, globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Krampfkrampfanfälle, endokrine Probleme	Neuroimaging, genetische Analyse	unvollständige Trennung der Hemisphären in unterschiedlichem Ausmaß
Schizenzephalie	globale Entwicklungsverzögerung, Krampfanfälle, Hemi- oder Tetraparese, Mikrozephalie	Neuroimaging	Heterotope graue Substanz im Bereich des Interhemisphärenspalts
Lissenzephalie	globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Krampfanfälle	Neuroimaging, genetische Analyse	Fehlen von Gyri und Sulci, 4 statt 6 kortikale Schichten, z. T. zerebelläre und pontine Hypoplasie
Hemimegalenzephalie	Makrozephalie, Krampfanfälle, Hemiparese, globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite	Neuroimaging, genetische Analyse	Unilateral vergrößerte Hemisphäre mit ipsilateraler kortikaler Dysplasie, Abnormalitäten der Substantia alba, Ventrikulomegalie
Septo-optische Dysplasie	Sehstörungen, Nystagmus, kognitive Beeinträchtigungen, Hypophyseninsuffizienz, Krampfanfälle	Neuroimaging	Hypoplasie des N. opticus, fehlendes Septum pellucidum

Polymikrogyrie	globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Krampfanfälle, Hemi- oder Tetraparese	Neuroimaging, genetische Analyse	Flache Sulci, dicker Kortex, viele kleine, dicht gepackte kortikale Falten
Aicardi-Goutières-Syndrom	Entwicklungsregression, sterile Pyrexie, Mikroenzephalie, Hepatomegalie, Frostbeulen	Neuroimaging, genetische Analyse, Interferon-Messung im Liquor	Kalzifikation von Basalganglien und Substantia alba, Hyperintensität der periventrikulären Substantia alba, zerebrale Atrophie
X-chromosomaler Hydrozephalus mit Aquäduktstenose	globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Aufwärtsblick, adduzierte Daumen, spastische Paraparese	Neuroimaging, genetische Analyse	Stenose der Sylvius-Furche, Hydrozephalus, Dysplasie des Tectums
Corpus-callosum-Agenesie	globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Dysmorphologie der Medianstrukturen	Neuroimaging	Corpus-callosum-Agenesie, gelegentlich Lipome und interhemisphärische Zysten
Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom	globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Dystonie, Krampfanfälle, Nystagmus, Spastizität, Stridor	Neuroimaging, genetische Analyse	Hypomyelinisierung
Morbus Krabbe	muskuläre Hypotonie, Makrozephalie, Entwicklungsregression, progressive Spastizität	Enzymatische Analyse, genetische Analyse	Demyelinisierung mit posteriorer Dominanz sowie zerebelläre Substantia alba, thalamische Hyperintensität
Morbus Alexander	Entwicklungsregression, Krampfanfälle, Spastizität, Makrozephalie	Neuroimaging, genetische Analyse	Demyelinisierung, besonders frontal und im Stammhirn, Hyperintensität von Thalamus und Basalganglien, periventrikuläre Hyperintensität im Randbereich
Hereditäre spastische Paraplegie	Progressive spastische Paraplegie, globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Katarakt, Ataxie	Genetische Analyse	z. T. dünnes Corpus callosum oder zerebelläre Atrophie
Arginase-Mangel	Spastische Diplegie, globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Hyperammonämie	Plasma-Arginin, genetische Analyse	Keine, gelegentlich zerebrale Atrophie
RNA SET2-defiziente zystische Leukenzephalopathie	Mikrozephalie, globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Krampfanfälle, Hörbeeinträchtigung	Genetische Analyse	Multifokale zystische und kalzifizierte Läsionen der Substantia alba, temporale Zysten
Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom	Krampfanfälle, Leberversagen	Genetische Analyse	Hyperintensität der Basalganglien und des Nucleus dentatus, zerebelläre Atrophie

Hyperekplexie	Übermäßige Schreckreaktion, Versteifung des Körperstamms	Klinischer Befund, genetische Analyse	keine
Purinnukleosid-Phosphorylase-Mangel	Immundefizienz, Autoimmunerkrankungen, globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite	Genetische Analyse	Multifokale Leukenzephalopathie, Schlaganfall
Sjögren-Larsson-Syndrom	Ichthyose, spastische Diplegie, globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Myopie	Abnormale Leukotrien-Metabolite im Urin, genetische Analyse	Nicht-progressive Hyperintensität der Substantia alba (T2)
Homocystinurie	globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, verstärktes Längenwachstum, Krampfanfälle, Myopie, Ektopia lentis	Gesamt-Homocysteinspiegel im Plasma, genetische Analyse	Schlaganfall, Hyperintensität der Basalganglien und der Substantia alba
Pseudo-TORCH-Syndrom	Mikrozephalie, globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Krampfanfälle, Spastizität	Neuroimaging	Periventrikuläre Kalzifikationen, Atrophie, Polymikrogyrie, vereinfachte Gyrierung
Sulfitoxidase-Mangel/ Molybdän-Kofaktor-Defizienz	globale Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Defizite, Krampfanfälle, axiale Hypotonie mit peripherer Hypertonie	Bestimmung von Sulfiten und organischen Säuren im Urin, Aminosäuren in Plasma und Urin, genetische Analyse	Hyperintensität der Substantia alba und der Basalganglien, zerebelläre Hypoplasie, zystische Enzephalomalazie

^a Hervorstechende Krankheitscharakteristika.

^b MRT-Befunde, die bei der Charakterisierung der Erkrankung hilfreich sein können. Intensität in Bezug auf T2-gewichtete Bildsequenzen

Quelle: Lee RW et al. Neuromuscular Med 2014; 16(4): 821-844