

Ohtahara-Syndrom

> Definition und Ursache

Das Ohtahara-Syndrom, das auch als Frühinfantile epileptische Enzephalopathie mit suppression-burst und Early Infantile Epileptic Encephalopathy bezeichnet wird, ist eine seltene Erkrankung, die im Neugeborenenalter auftritt und mit epileptischen Anfällen einhergeht, deren Ursache meist in einer Schädigung des Hirngewebes liegt. Benannt wurde das Syndrom nach dem japanischen Epileptologen Shunsuke Ōtahara, auf den im Jahr 1976 die Erstbeschreibung zurückgeht.

Ursächlich für ein Ohtahara-Syndrom können neben Mutationen im Gen *STXBP1* (seltener auch *ARX*) stoffwechselbedingte Störungen oder häufig strukturelle Hirnfehlbildungen sein.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Bei Kindern mit dieser Behinderung zeigen sich schon bereits kurz nach der Geburt Anzeichen einer Hirnfunktionsstörung. Die Fehlbildungen können das gesamte Gehirn oder auch nur einige Hirnteile betreffen.

Generell weisen Kinder mit dem Ohtahara-Syndrom folgende typische Krankheitssymptome auf:

> Muskelhypotonie (Verringerung der Muskelspannung): Diese äußert sich so, dass es den Kindern wegen der fehlenden Muskelspannung oft nicht möglich ist, den Kopf altersgerecht selbst zu halten.

> Generelle Epilepsien: Im Verlauf der ersten drei Monate, oft sogar bereits innerhalb der ersten zehn Tage nach der Geburt, treten epileptische Anfälle auf, die allerdings von Kind zu Kind höchst unterschiedlich verlaufen können. 3 Anfallsarten sind dabei besonders markant. Am häufigsten zeigen sich tonische Anfälle (Tonus = Spannung), die sich in starken Verkrampfungen der Muskulatur in mehreren Körperbereichen äußern und lange (bis zu einer Minute) andauern können. Auch klonische Anfälle (Klonos = heftige Bewegung) kommen vor. Dabei sind dann rhythmische Zuckungen einer oder mehrerer Extremitäten bei in der Regel intaktem Bewusstsein stark ausgeprägt. Besonders gefährlich sind jedoch komplex-fokale Anfälle, bei denen dann sogar Bewusstseinsstörungen bis hin zu mehreren Minuten Länge auftreten können.

> Spezifische Epilepsieformen: Im weiteren Verlauf der Erkrankung können weitere spezifische Epilepsie-Syndrome auftreten. Dazu zählen das West-Syndrom (zumeist ab dem 4. Lebensmonat) und das Lennox-Gastaut-Syndrom. (ab dem Alter von zwei Jahren).

Während der Anfälle kann es zu einer Vielzahl von Komplikationen kommen. Dazu gehören Verletzungen wie Bisswunden, Platzwunden, Wirbelbrüche und vieles mehr. Tödliche Unfälle entstehen häufig in Folge von Aspiration von Essen oder Getränken sowie durch die Aussetzung der Atmung und der Unterversorgung des Gehirns mit Sauerstoff.

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Ein erstes Merkmal, das auf die Erkrankung hindeuten kann, ist die Herabsetzung der gesamten Spannung der Körpermuskulatur, die bereits kurz nach der Geburt zu erkennen ist. Die Entwicklungsstörung des gesamten Gehirns bzw. einzelner Teile davon sind dann im Weiteren mit Hilfe der Magnet-Resonanz-Tomographie (MRT) nachweisbar, bei der die krankheitsspezifischen Hirngewebschädigungen festgestellt werden können. Die bei der Erkrankung auftretenden epileptischen Anfälle können in ihrer ganzen Bandbreite durch ein Elektroenzephalogramm (EEG) nachgewiesen werden.

> **Behandlung & Therapie**

Das Ohtahara-Syndrom ist nicht heilbar, so dass die Behandlung der Symptome die einzige Therapieoption darstellt. Viele Kinder mit Ohtahara-Syndrom sterben im Verlauf des ersten Lebensjahres, da sich die epileptischen Anfälle größtenteils nicht medikamentös einstellen lassen. Nur bei wenigen Kindern hat bislang die Behandlung mit ACTH (= adrenocorticotropes Hormon) zur Besserung und damit zum Erfolg geführt. ACTH ist ein Hormon der Hirnanhangsdrüse, das direkt in einen Muskel gespritzt wird, um eine Linderung zu erzielen.

> **Förderung/ Beratung der Familien**

Kinder mit dem Ohtahara-Syndrom bleiben ein Leben lang in ihrer Entwicklung beeinträchtigt, weil die gravierenden Hirnschädigungen nicht ursächlich behandelt werden können. Insbesondere die psychomotorischen und die kognitiven Fähigkeiten sind sehr deutlich im Vergleich zu gleichaltrigen Kindern ohne Beeinträchtigung unterentwickelt. Trotzdem sind die Aussichten von Kind zu Kind unterschiedlich, weil der Schweregrad der Behinderung vom Umfang der Hirnschädigung abhängt.

Kinder und (junge) Patienten, die am Ohtahara-Syndrom erkrankt sind und nicht frühzeitig versterben, können dennoch ein lebenswertes Leben führen, wenn von Seiten der Eltern oder nahen Angehörigen einige Vorsichtsmaßnahmen beachtet werden. Dafür ist aber eine sehr intensive Förderung und aufwändige Pflege im Alltag notwendig. Auch die Einnahme der Medikation muss ständig strikt beachtet werden, um die Gefahr von weitergehenden Komplikationen einzudämmen.

Wichtig ist vor allem für Betroffene wie Angehörige, sich gegen die immer wieder auftretenden epileptischen Anfälle zu wappnen. Wenn Kinder einen epileptischen Anfall erleiden, müssen die Eltern oder Anwesende umgehend Erste Hilfe leisten. Bis der Notarzt eintrifft, sollte jedoch das Schütteln oder Rütteln am Kind vermieden werden, da diese Maßnahmen bei einem epileptischen Anfall keine Besserung bringen. Kinder sollten allerdings dann, wenn sie immer wieder neue Anfälle bekommen und verkrampfen, festgehalten werden, damit es nicht zu einem Unfall kommt.

Um solche Unfälle generell zu vermeiden, sind auch entsprechende Umbaumaßnahmen im Haus oder in der Wohnung zu empfehlen. Zudem sollte eine Schule gesucht werden, die den Kindern mit einem solchen schwerwiegenden Krankheitsbild auch gerecht werden können.

> [Mehr Infos zum Ohtahara-Syndrom unter folgendem Link:](#)

<https://www.faz.net/aktuell/politik/eine-geschichte-die-niemand-erzaehlen-kann-11376306.html>