PCH2cure
Connecting Families and Science

Online Elternsprechstunde: “Meet the expert” mit dem Thema Unruhe bei PCH2

Q&A

Disclaimer

Die hier aufgelisteten Behandlungsmöglichkeiten und Dosierungen beruhen auf den Daten der Studie zum natürlichen Verlauf der PCH2 von 2023. Sie erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit und stellen weder eine konkrete Empfehlung noch eine Bewertung genannter Arzneimittel oder Behandlungsmethoden dar. Sie dienen lediglich der Information und sind eine Zusammenstellung durchgeführter Maßnahmen. PCH2cure übernimmt diesbezüglich keine Haftung.

Q&A Session
Fragen, die uns im Vorfeld zugeschickt wurden

Können sich bei einem Unruhezustand auch Spastiken entwickeln?

- In Unruhe erhöht sich der Tonus (Muskelspannung) aufgrund des Erregungsniveaus = Begleitsymptom → **Unruhe löst keine Spastiken aus**, die bei PCH2 sowieso selten sind, sondern ist begleitet von Dystonien (Verspannungen der Muskulatur).
- Auch im Gesunden ist der Tonus bei Erregung erhöht, bei PCH2 sind **Feinregulationen der hemmenden Prozesse nicht möglich**, deshalb kommt es zu überschießenden Bewegungen und zur überschießenden Muskelspannungen
- Spastik: Aktivierung immer gleicher Muskelgruppen → Problem: Einschränkung der Gelenkfunktionen mit dauerhafter Verkürzung der Muskeln.
- Vs. Dystonie: Phasenweise auftretende Aktivierung unterschiedlicher Muskelgruppen → weniger gefährlich als Spastiken, da sich kaum Kontrakturen bilden und es zu keinen dauerhaften Veränderungen der Muskeln und Gelenke kommt.

Q&A Session
Fragen, die uns im Vorfeld zugeschickt wurden

Kann man dystonen Attacken Vorbeugen (zB. mit Massagen und Dehnungen)?

- Generell **eher nein.**
- Erfahrung zeigt, dass sich tendenziell dystone Attacken eher abends ereignen; eine mögliche Hypothese dafür ist, dass Auslöser über den Tag akkumulieren und sich dann abends oder nachts “entladen”.
- Allerdings kommen dystone Attacken teilsweise auch am Morgen vor → Es ist individuell sehr unterschiedlich und **es gibt keinen sicheren Trigger**.
- Tipps von Eltern:
  - Kinesthetik; zB.: Beugung von Armen von Beinen als Gegenmaßnahme zu Streckungen.
  - Häufige Haltungs- und Positionsveränderungen im Vorfeld können eine Verschlechterung vorbeugen.

Q&A Session
Fragen, die uns im Vorfeld zugeschickt wurden

Ist bekannt welche Auslöser es im Gehirn für Unruhe gibt?

- Nein → genaue Mechanismen sind nicht bekannt.
- Allerdings ist Wachheit Voraussetzung für Unruhe und man weiß, dass motorische Schaltzentren im Gehirn beteiligt sind.
- Kinder haben individuelle Auslöser für Unruhe; diese zu vermeiden kann Zustände von Unruhe verhindern, zB. laute Umgebung → wichtig ist, das Kind frühzeitig aus dem Überreizungszustand holen

Q&A Session
Fragen bezüglich des vorgestellten Unruhe-Scores I

Welche “Zustände” des Kindes sollen in den Videos für die Studie zur Unruhe festgehalten werden?

- **Alle**, das bedeutet nicht nur starke Unruhezustände, sondern alles – von leidvoll, zappelig bis zu ruhig → **Ziel ist es eine Vergleichbarkeit der Zustände** zu erreichen
- Kinder sollen nicht in den Score “gepresst” werden, sondern der Score soll die tatsächlich verhandene Unruhe der Kinder abbilden und klassifizieren.
- Wenn man sich unsicher ist, ob es ein Anfall oder Unruhe ist, können diese Sequenzen gerne auch per Video festgehalten werden.
- Auch nicht-leidvolle Unruhe kann bei Kindern mit PCH2 vorkommen, deshalb kann es zB. auch als Unruhe zählen, wenn das Kind auf der Krabbelmatte liegt und sich gut gelaunt bewegt – auch diese Phasen sollen per Video aufgenommen werden.
- All diese “Zustände” festzuhalten, ist später **wichtig für den Einsatz von Medikamenten.**

Q&A Session
Fragen bezüglich des vorgestellten Unruhe-Scores II

Wie kann ich unterscheiden, ob mein Kind extreme Unruhe zeigt oder einen Krampfanfall hat?

- Generell haben viele Familien anfangs das Problem diese Zustände zu unterscheiden. Mit der Zeit ist es aber meist gut erkennbar, ob es sich um einen Krampfanfall oder Unruhe handelt.
- Unruhe zeigt sich eher folgendermaßen: das Kind ist **wach**, **gequält** und **am ganzen Körper unruhig.**
- Ein Krampfanfall zeigt sich eher so: das Kind hat **die Augen meist offen**, es zeigt **stereotype Bewegungen** und ist **über die Zeit gleichartig**, Zittern zeigt sich teils nur **lokal**, zB. an einem Arm und kann mit einer **Blickwendung** assoziiert sein; außerdem sind Anfälle meist **zeitlich begrenzt.**
- Beachte: Unruhephasen können von Anfällen getriggert werden.

Q&A Session
Trigger für Unruhe

Welche Trigger für Unruhe gibt es?

- Trigger sind individuell unterschiedlich.
- Oft interne Gründe, zB. Schmerzen oder Blähungen.
- Anfälle können ebenfalls Unruhe auslösen.
- Auch positive Emotionen können ein Trigger für Unruhe sein.

Q&A Session
Medikamente bei Unruhe

Welche Medikamente kann ich meinem Kind bei Unruhe geben?

- Clonazepam hilft, wenn es mehrmals am Tag gegeben wird, verschlimmert aber Probleme mit Schleim in den Atemwegen → es kann schwierig sein die richtige Balance zu finden.
- Gabapentin; beachte: kleinere Kinder (<5 Jahre) brauchen höhere Dosen Gabapentin, wegen enzymatischer Prozesse (veränderte Pharmakokinetik) ; wenn Gabapentin regelmäßig gegeben wird, können in Unruhephasen zusätzliche Dosen hilfreich sein.
- Clonidin kann eine Option sein.

Q&A Session
Anmerkungen und Ideen zur Unruhe-Studie

- Es gibt ein Bewegungsanalyse-Modell im Gesunden des Max-Planck-Instituts, die Anwendbarkeit auf Kinder mit PCH2 ist allerdings noch unklar.
- Ggf. könnte KI-basierte Mustererkennung nützlich sein.

Q&A Session
Fieberkrämpfe vs. Epilsepie bei PCH2

Wie äußern sich Fieberkrämpfe bei PCH2 und was kann ich dagegen tun?

- Fieberkrämpfe dauern bei Kindern mit PCH2 **im Schnitt länger** an, als bei ansonsten gesunden Kindern und gehen häufiger in einen **Status epilepticus** über.
- Ein Status epilepticus sollte mit Medikamenten durchbrochen werden, zB. **Midazolam** → es ist gut dies als Notfallmedikament zu Hause zu haben.
- Ein einmaliger Fieberkrampf wird nicht direkt als Epilepsie gewertet.
- Meist dauert es mehrere Jahre bis ein Kind mit PCH2 Epilespie mit im EEG sichtbaren Epilepsie-typischen Potentialen entwickelt.