

## Redaktion

G. Hansen, Hannover



CrossMark

## T. Lücke

Abteilung für Neuropädiatrie mit Sozialpädiatrie, Universitätskinderklinik Bochum, Ruhr-Universität Bochum, Bochum, Deutschland

# Gesunde Entwicklung und Entwicklungsstörungen im ersten Lebensjahr

## Zusatzmaterial online

Die Online-Version dieses Beitrags (DOI [10.1007/s00112-017-0264-6](https://doi.org/10.1007/s00112-017-0264-6)) enthält einen Exkurs, die Tabellen 5, 6 und 7 sowie die Abbildungen 3 und 4. Beitrag und Zusatzmaterial stehen Ihnen im elektronischen Volltextarchiv auf <http://www.springermedizin.de/monatsschrift-kinderheilkunde> zur Verfügung. Sie finden das Zusatzmaterial am Beitragsende unter „Supplementary Material“.

Unter Entwicklung kann man sehr simplifiziert die „Veränderung eines Wesens über die Zeit“ verstehen. Haug-Schnabel weist darauf hin, dass die einzelnen Entwicklungsbereiche (Motorik, Sprache, Emotionen etc.) nicht getrennt voneinander betrachtet werden sollten, da sie untereinander in sich wechselseitig beeinflussenden Beziehungen stehen [7]. Einen Abriss zur historischen Entwicklung der Entwicklungswissenschaften finden Sie als Zusatzmaterial online (Exkurs: Entwicklung der Entwicklungswissenschaften).

## Gesunde Entwicklung im ersten Lebensjahr

### Körperliche Entwicklung

Das 1. Lebensjahr ist gekennzeichnet von einer Fülle an Wachstumsprozessen, Anpassungs- und Entwicklungsaufgaben. Der Säugling verdoppelt sein Geburtsgewicht bis zum 5. Lebensmonat und verdreifacht dieses bis zum Ende des 1. Lebensjahres (auf etwa 10 kg). Die Körperlänge nimmt von ca. 50 cm bei Geburt auf ca. 75 cm am Ende des 1. Le-

bensjahres zu. Während das Hirngewicht bei Geburt 335–450 g beträgt, hat es sich am Ende des 1. Lebensjahres verdoppelt. Entsprechend rasant ist das Wachstum des Kopfumfanges (bei Geburt etwa 35 cm), das im 1. Trimenon um 2 cm/Monat, im 2. Trimenon um 1 cm/Monat und im 3. Trimenon des 1. Lebensjahres um 0,5 cm/Monat beträgt.

### Motorische Entwicklung

Das *Neugeborene* kommt mit intrauterin erworbenen, schrittmachergenerierten Bewegungsmustern auf die Welt. Diese verändern sich postnatal zunächst wenig, werden aber durch vestibuläre Reaktionen ergänzt und über Triggermechanismen (Beispiel: Füttersituation) unter eine sensorische Kontrolle gestellt. Das Neugeborene zeigt überdies Schutzreflexe (Niesen) und vokale Reaktionen (Schreien). Als vorherrschendes grundlegendes Bewegungsmuster („general movement“, GM) kann man beim Neugeborenen zunächst „writhing movements“ nachweisen (windende, kraftvolle Bewegungen, mittelgradiger Amplitude und langsamer bis mittelgradiger Geschwindigkeit [8–10]). Die Körperbewegungen sind insgesamt noch wenig koordiniert; es überwiegen ein Beugetonus der Extremitäten und ein Fäusteln der Hände. Fixieren ist nur kurz möglich, die Kopfkontrolle noch nicht vorhanden. Zur U3 wird der Kopf in Bauchlage für mindestens 3 s angehoben.

Zwischen der (6–)8. und 10. Woche werden die oben beschriebenen „writhing movements“ zunehmend durch „fidgety movements“ abgelöst (kleine,

elegant/tänzelnd wirkende, kleinamplitudige Bewegungen moderater Geschwindigkeit [9]). Die „fidgety movements“ können bis zum 5. Lebensmonat beobachtet werden [10].

Im 2. bis 3. Monat kann der Kopf von der einen Seite zur anderen gedreht werden. Im Traktionsversuch wird der Kopf mitgeführt und in Bauchlage (Unterarmstütz) sicher angehoben. Die Bewegungen werden koordinierter und das Fixieren länger. Das Fäusteln lässt nach (als Voraussetzung für das Greifen).

Ab Ende des 3. Monats fangen die Säuglinge an, immer gezielter zu greifen. Der Blinkreflex (Kornealreflex) lässt sich auslösen. Bis zum Ende des 6. Lebensmonats wird die Augen-Hand-Koordination weiter optimiert; Gegenstände werden palmar gegriffen und schließlich von der einen in die andere Hand überführt. Der Handstütz, die Kopfkontrolle im Schwebversuch, die Stützreaktion bei seitlichem Abkippen sowie die Sprung („Parachute“-Reaktion) und die Stehvertschaft werden erlernt.

Zwischen dem 7. und 9. Lebensmonat dreht sich der Säugling von der Rücken- in die Bauchlage, kriecht, robbt (vor- und rückwärts) und erlernt das freie Sitzen sowie den Scherengriff. Er interessiert sich für Gegenstände außerhalb seiner Reichweite. Der Säugling erwirbt die Fähigkeit der „Objektpermanenz“; er schaut fallenden Gegenständen hinterher und findet versteckte Dinge.

Zwischen dem 10. und 12. Monat werden das Krabbeln, das selbstständige Aufsetzen, das Hochziehen in den Stand und das Laufen an Möbeln entlang erlernt. Feinmotorisch wird nun

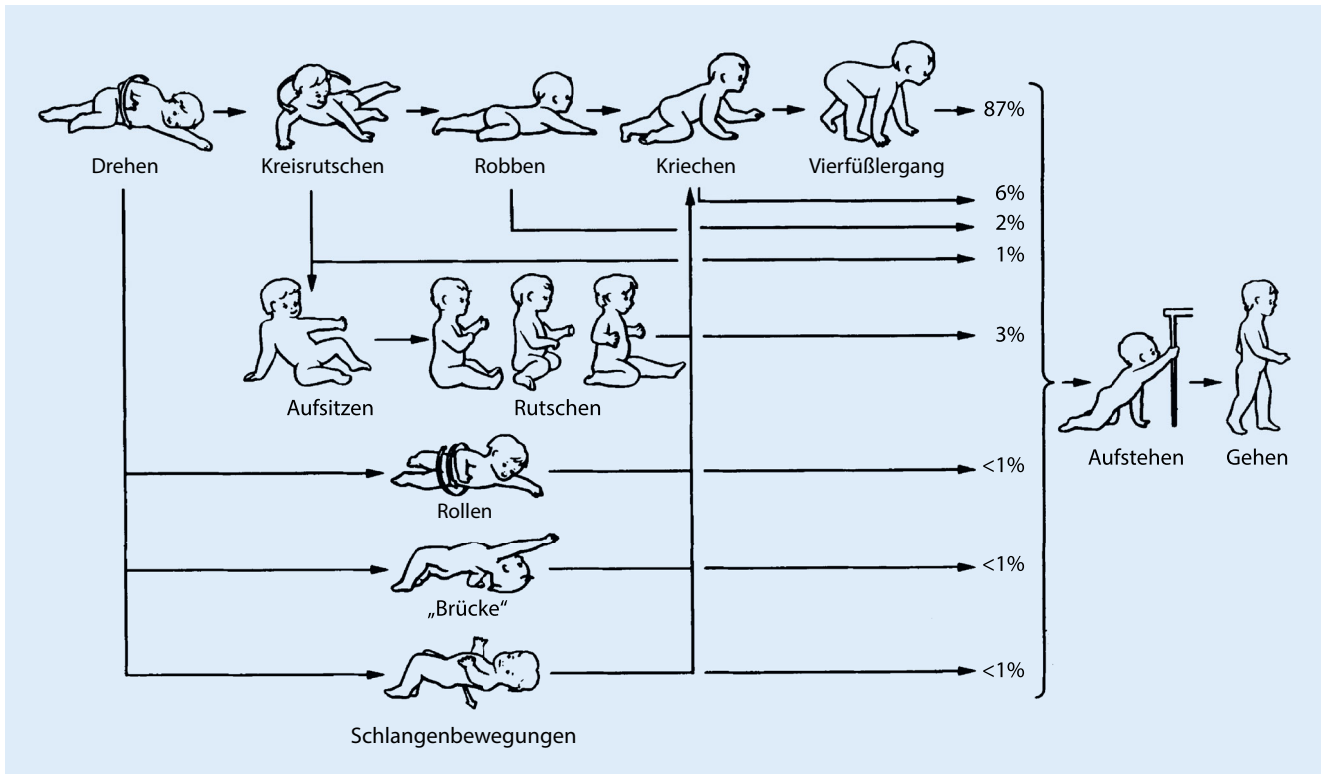


Abb. 1 ▲ Variabilität der motorischen Entwicklung nach Largo 1985 (Mit freundl. Genehmigung von Wiley (aus [11]))

der Pinzettengriff beherrscht, mit dem auch kleine Gegenstände gefasst werden können. Gesten wie das Winken werden nachgeahmt. Einige Kinder erlernen bereits das freie Laufen. Bei den oben angegebenen „Meilensteinen“<sup>1</sup> der motorischen Entwicklung handelt es sich nicht um einen starren Entwicklungspfad. Die Entwicklung kann interindividuell stark variieren. Einen Überblick über die Variabilität der motorischen Entwicklung im 1. Lebensjahr zeigt **Abb. 1**, die der Reflexe **Abb. 2**.

## Sprachliche Entwicklung

Die Sprachentwicklung wird beeinflusst durch Veranlagung, Umfeld und Geschlecht und unterliegt einer Variabilität der Norm. Unterschieden werden *expressive* und *rezeptive Sprache*, also Sprachproduktion und -verständnis. Für eine regelrechte Sprachentwicklung ist ein intakter Hörapparat entscheidend. Rhythmische und prosodische (sprechmelodische) Merkmale der Mutterspra-

che werden bereits *pränatal* erworben. Die Sprachentwicklung verläuft in folgenden Phasen:

- **Neugeborene:** Schreien und rezeptive Unterscheidung der mütterlichen Stimme von anderen.
- **6. bis 8. Woche:** Rachen- und Kehllaute, „Gurren“. Der Säugling formt den Mund auf Ansprache und lächelt.
- **4. Monat:** Erprobung der Lautbildung durch „marginale Babbeln und Lallen“.
- **6. Monat:** Phase des kanonischen Babbelns und Lallens mit ersten Silben aus Konsonanten und Vokalen („ba“). Der Säugling „antwortet“ jetzt fortlaufend; er vokalisiert auf Ansprache.
- **8. und 10. Lebensmonat:** Silbendoppelung/reduplizierendes Babbeln („baba“). Verstehen erster Worte.
- **12. Monat:** gezielter Einsatz von Doppelsilben wie „mama“ oder „papa“. Befolgung einfacher Aufforderungen.

## Psychomentale Entwicklung

Aus entwicklungspsychologischer Sicht vollzieht das Neugeborene/der Säugling

in den ersten 3 Lebensmonaten *zentrale Anpassungsprozesse an die neue Umwelt* und erlernt die eigenständige Regulation lebensnotwendiger Körperfunktionen [13–15].

Bereits das Neugeborene ist in der Lage, die Mimik der Eltern zu imitieren. Zwischen dem 3. und 12. Lebensmonat (Zeitraum des „kompetenten Säuglings“) erweitert der Säugling seine selbstregulatorischen Fähigkeiten und Verhaltensorganisation (**Tab. 1**). Der Säugling lächelt im 3. Lebensmonat Gesichter an, freut sich im 6. Lebensmonat eindeutig über Ansprache und Zuwendung und fängt zwischen dem 7. und 10. Lebensmonat an zu fremdeln. Im 12. Lebensmonat besteht eine enge emotionale Bindung zu Bezugspersonen (s. Absatz „Bindungsstörungen“).

Durch die relative physiologische Unreife des Sinnes- und Wahrnehmungsapparates [16] ist die Verarbeitung von körpereigenen und Umweltreizen eng miteinander verwoben; der Säugling erlebt eine *synästhetische Vermischung* von innerer und äußerer Wahrnehmung [17, 18]. Das frühe Selbst- und Welterleben wird *präverbal über die Sin-*

<sup>1</sup> Zur Diskussion Meilensteine vs. Grenzsteine: [7].

nesorgane enkodiert und nicht als Teil des sprachlich organisierten evokativen (bestimmte Vorstellungen hervorrufenden) Gedächtnisses, sondern körperlich abgespeichert. Das frühe Selbst des Säuglings entwickelt sich folglich in enger Verwobenheit mit der Reifung des neokortikalen Körperschemas [18].

Zur Bewältigung dieser Entwicklungsaufgaben und Beruhigung der inneren Erregung ist der Säugling auf Unterstützung und unmittelbaren (Körper-)Kontakt zu seinen Bezugspersonen angewiesen [19]. Diese Unterstützung (*Koregulation*) vollzieht sich im Alltag über das Stillen, das Füttern, das Schlafenlegen, das Spielen, das Kuseln und nonverbale Kommunikationsprozesse [20].

Zusammenfassend ist für eine normale Entwicklung im 1. Lebensjahr (neben gesunder Ernährung und Gefahrenabwehr) eine liebevolle, Zuneigung zeigende und Urvertrauen schaffende Umgebung wesentlich. Laut Philippi [21] profitieren Kinder überdies von:

- einem motivierenden überschaubaren Umfeld,
- einer zeitnahen positiven Verstärkung,
- einem aktiven Üben an der Leistungsgrenze mit individuellen Zielen.

## Entwicklungsstörungen

Reifungs- und Entwicklungsprozesse beginnen bereits intrauterin. Folgende 3 Pränatalphasen werden unterschieden [22].

- 1. Trimenon: 15. postkonzeptioneller Entwicklungstag bis 12. Schwangerschaftswoche (SSW): v. a. Neuralrohrbildung und Proliferationsphase. Störungen: z. B. Dysraphien, Anenzephalie, Megalenzephalie;
- 2. Trimenon: 13. SSW bis Ende 28. SSW: v. a. Migrationsphase. Störungen: z. B. Lissenzephalie, Heterotopie, Balkenagenesie;
- 3. Trimenon: 29. SSW bis über das Ende der 40. SSW hinaus: v. a. späte Migrations- und Synaptogenese-phase. Störungen: z. B. kortikale Dysplasien.

(Überblick zur Genetik von Migrationsstörungen: Liu [23].)

## Entwicklungsstörungen im ersten Lebensjahr

Differenziert werden sollte zwischen *Entwicklungsverzögerungen* bzw. passageren Entwicklungsauffälligkeiten, bei denen es zu einer Aufholentwicklung mit Normalisierung kommt, und *Entwicklungsstörungen*, bei denen die Entwicklung auch dauerhaft gestört bleibt. Wesentlich für die Einordnung sind daher Verlaufsbeobachtungen. Entwicklungsstörungen können aufgrund ihrer Ätiologie in *genetisch bedingte* und *erworbene* Störungen eingeteilt werden, sind aber oft multifaktoriell bedingt.

## Entwicklungsverzögerung, passagere Entwicklungsauffälligkeiten

Die Mehrzahl der während des 1. Lebensjahres diagnostizierten Entwicklungsauffälligkeiten ist passager. Sie umfassen Abweichungen von den Wachstumskurven (Körperlänge, -gewicht, Kopfumfang) sowie vorübergehende motorische Auffälligkeiten (Übererregbarkeit, Hypo- oder Hypertonie, Asymmetrie<sup>2</sup>).

Näher eingegangen wird auf die sog. Regulationsschwierigkeiten und -störungen.

## Regulationsschwierigkeiten

Prä-, peri- und postnatale Faktoren können dazu führen, dass Säuglinge mit einem sehr sensitiven/unreifen System geboren werden und regulatorische Probleme auftreten [25]. Auf Seiten der Eltern können psychosoziale Schwierigkeiten (z. B. in Partnerschaft, Beruf, bezüglich der finanziellen Situation) oder Bedingungen aus der eigenen Biografie die intuitiven elterlichen Kompetenzen beeinträchtigen. Phasentypische Krisen können sich zu sog. Teufelskreisen in

<sup>2</sup> Nur selten sind manualtherapeutische Interventionen erforderlich. Bezüglich der Modediagnose kopfgelenkinduzierte Symmetriestörung (KISS) wird auf die Stellungnahme der Gesellschaft für Neuropädiatrie (<http://www.neuropaediatrie.com>) verwiesen. Ein diagnostischer Algorithmus des frühkindlichen Tortikollis findet sich bei Happle et al. [24].

Monatsschr Kinderheilkd 2017 · 165:288–300  
DOI 10.1007/s00112-017-0264-6  
© Springer Medizin Verlag GmbH 2017

T. Lücke

## Gesunde Entwicklung und Entwicklungsstörungen im ersten Lebensjahr

### Zusammenfassung

Die Zeit von der Geburt bis zum Ende des 1. Lebensjahres eines Menschen ist eine emotional bewegende und wissenschaftlich faszinierende Phase. Aus dem neuropädiatrischen Blickwinkel wird ein orientierender Überblick über die gesunde Entwicklung, Entwicklungsverzögerungen und -störungen im Neugeborenen- und Säuglingsalter gegeben; auf weiterführende Literatur wird verwiesen. Besonderheiten des Frühgeborenen werden nicht behandelt.

### Schlüsselwörter

Normale Entwicklung · Neurodegenerative Erkrankungen · Genetische Erkrankungen · Stoffwechselerkrankungen · Zerebralparese

## Healthy development and developmental disorders in the first year of life

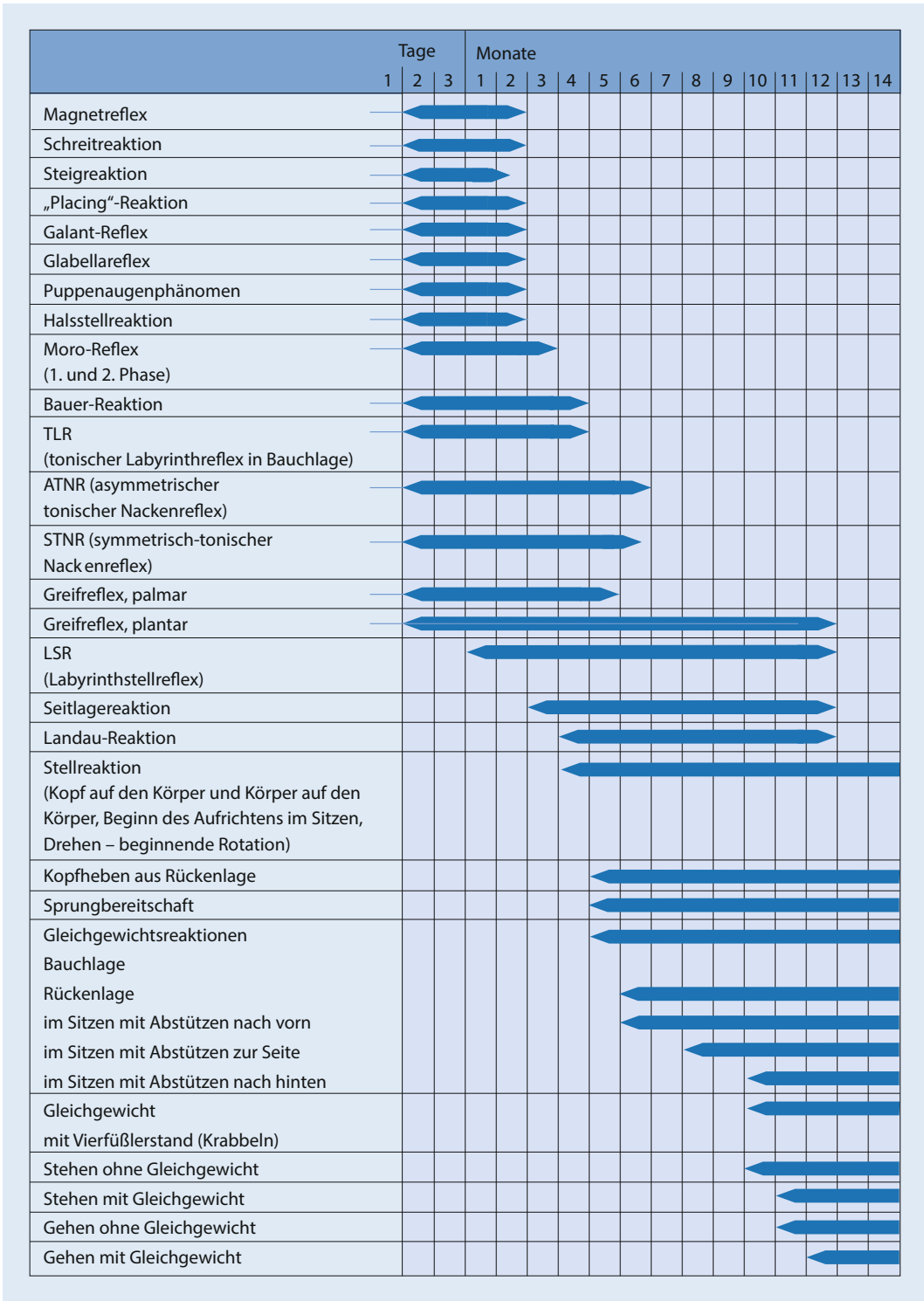
### Abstract

The time from birth until the end of the first year of life is an emotionally moving and scientifically fascinating phase in human life. An orienting overview of healthy development, developmental delay and developmental disorders of newborns and infants is given from a neuropediatric perspective. It is not possible to discuss all facets of this early phase of development in detail. The reader is referred to further reading material. Specific developmental aspects of preterm babies are not presented.

### Keywords

Normal development · Neurodegenerative diseases · Genetic diseases · Metabolic diseases · Cerebral palsy

der Koregulation entwickeln, die die frühe Beziehung belasten [19, 20]. Unterschiedliche Temperamente von Eltern und Säugling können frühe Kommunikations- und Koregulationsprozesse erschweren sowie Fehlanpassungen in der Beziehungsentwicklung begünstigen [15].



**Abb. 2** ◀ Reflexe im 1. Lebensjahr. (Modifiziert nach [12]; mit freundl. Genehmigung des Thieme-Verlags)

**Regulationsstörungen**

Regulationsstörungen bei ansonsten gesunden Säuglingen sind mit 15–30 % ein häufiges Phänomen im 1. Lebensjahr. Sie betreffen die Bereiche des Schreiens, der Schlaf-Wach-Organisation, der Nahrungsaufnahme oder mehrere Bereiche gleichzeitig (Übersicht in [25]; [15, 19];

▣ **Tab. 1).** Definiert werden Regulationsstörungen als eine das Alter bzw. den Entwicklungsstand des Säuglings überdauernde Schwierigkeit, das Verhalten in mehreren Interaktionskontexten angemessen zu regulieren [25]. Von Regulationsstörungen spricht man erst dann,

wenn die Regulationsproblematik mindestens einen Monat persistiert.

Das *Säuglingsschreien* ist das häufigste regulatorische Problem; viele Säuglinge schreien länger als 3 h an mehr als 3 Tagen über 3 Wochen hinweg. Das Säuglingsschreien beginnt meist in der 2. Lebenswoche, der Schreigipfel liegt um die 6. Le-

**Tab. 1** Entwicklungsaufgaben und phasentypische Probleme des 1. Lebensjahres

Zeitraum	Entwicklungsaufgabe	Phasentypische Probleme
0–3. Lebensmonat	<i>Physiologische Regulation</i> Nahrungsaufnahme/Verdauung Regulation der Verhaltenszustände Thermoregulation	Exzessives Schreien Schwierigkeiten in der Schlaf-Wach-Organisation
3.–7. Lebensmonat	<i>Selbstregulation</i> Emotionale Bewältigungsaufgaben Wachphasen und Aufmerksamkeit Nachtschlaf und Nahrungsumstellung	Motorische Unruhe, Spielunlust, Dysphorie Nächtliches Erwachen
7.–12. Lebensmonat	<i>Intersubjektive Regulation</i> Aufrechterhalten der Aufmerksamkeit Eigenständige Fortbewegung Personenspezifische Bindungsaufgaben Aktive Umwelt- und Beziehungsgestaltung	Dysphorie, Spielunlust, exzessives Klammern, Trennungs-/Fremdenangst

**Tab. 2** Beispiele metabolischer Erkrankungen des 1. Lebensjahres mit progredient neurodegenerativem Verlauf

Erkrankung	Beginn	Leitsymptom	Paraklinik
M. Zellweger	Neonatal oder als Säugling	Hypotonie Hepatopathie Auffällige Fazies	„Very long chain fatty acid“ (überlangkettige Fettsäuren) erhöht
Gangliosidosen	Neonatal oder Säugling	Makrozephalie Hepatosplenomegalie Kirschroter Fleck (Augenhintergrund)	Oligosaccharide im Urin auffällig
M. Niemann-Pick, Typ A	Neonatal oder Säugling	Hepatosplenomegalie Trinkschwäche Neurologischer Abbau	Schaumzellen im Knochenmark Sphingomyelinase erniedrigt
M. Krabbe	Säugling	Irritabilität Neuropathie plus beginnende Spastik	Defizienz der $\beta$ -Galaktozerebrosidase Liquorprotein erhöht Leukodystrophie
CDG 1a	Säugling	Ungewöhnliche Fettpolster Invertierte Mamillen Hypotonie Strabismus	Diverse Serumproteine erniedrigt (Protein S, C, ATIII) Isoelektrische Fokussierung auffällig
M. Canavan	Säugling	Makrozephalie Optikusatrophie	Leukodystrophie N-Acetyl-Aspartat in Urin und Magnetresonanztomographie erhöht
Infantile neuronale Zeroidlipofuszinose	Säugling	Entwicklungsregression Sehverlust Myoklonusepilepsie	Palmitoylproteinthioesterase erniedrigt
M. Leigh	1.–2. Lebensjahr	Hypotonie Hirnstammzeichen Infektionsgetriggerte Verschlechterung	T <sub>2</sub> -Hyperintensitäten im Hirnstamm (MRT)

ATIII Antithrombin III, CDG „congenital disorder of glycosylation“

benswoche [19, 25]. Um den 3. Monat reduziert sich das Schreien meist deutlich. Bei ca. 20 % aller reif geborenen Säuglinge wird das *exzessive* Säuglingsschreien beobachtet, bei dem es zu untröstlichem Weinen, mit gerötetem Hautkolorit und geblähter Bauchdecke kommt.

Auch die Schlafentwicklung ist im 1. Lebensjahr sehr variabel: So erwachen Säuglinge in den ersten 3 Lebensmonaten ca. 2- bis 3-mal/Nacht, bzw. es tritt das nächtliche Erwachen mit erschwerter Beruhigbarkeit im 9. Lebensmonat bis

zu 5-mal/Nacht auf. Erst, wenn das Kind länger als eine halbe Stunde benötigt, um eigenständig in den Schlaf zu finden, spricht man von einer *Schlafstörung*.

*Fütter Schwierigkeiten* treten bei jedem 3. Kind passager und in Übergangphasen der Gewöhnung an Beikost oder feste Nahrung auf. Wegen der Relevanz für das Gedeihen bedürfen Fütterstörungen besonderer Diagnostik und Behandlung.

Da Regulationsstörungen häufig Ausdruck einer gestörten Eltern-Kind-Interaktion („mismatch“) sind, setzen the-

rapeutische Interventionen an diesem Punkt an. Therapeutische Maßnahmen haben zudem eine präventive Bedeutung, da frühe Regulationsprobleme ein hohes Risiko für Misshandlungen und spätere Verhaltensprobleme darstellen (z. B. [26]). Folgende Behandlungsansätze werden bei Regulationsstörungen verfolgt:

- Entlastung der Eltern,
- Psychoedukation zu Regulationsstörungen,

**Tab. 3** Epileptische Erkrankungen, die im 1. Lebensjahr auftreten (Auswahl)

Erkrankung	Beginn	Leitsymptom	Paraklinische Befunde	Besonderheit
Benigne familiäre Neugeborenanfälle	Innerhalb der ersten 2 Wochen, meist 2.–3. Lebenstag	Fokal klonische oder fokal tonische Anfälle, Apnoeanfälle, okulomotorische Symptome	Gendefekt auf Chromosom 8 oder 20; <i>KCNQ2/3</i> -Gene; EEG interiktal normal; ikтал bilaterale Abflachung mit Übergang in asynchrone „spikes“ oder „sharp waves“	Familiär, gutartig
„Fifth day fits“	5. Lebenstag	Unauffällige Familien- und Geburtsanamnese, unauffälliger neurologischer Status	Labor unauffällig, fokale oder multifokale Veränderungen, z. T. rhythmisch	Gutartig, meist selbstlimitierend
Benigne Säuglings-epilepsie	3–12. Monat	Immer benigne infantile Anfälle in der Familie; unauffällige Entwicklung	Interiktal unauffälliges EEG, parietookzipitaler Anfallsursprung	Gutartig, selbstlimitierend
Aicardi-Goutières-Syndrom	Neonatal bis 4. Monat	Mikrozephalie, Irritabilität, Anfälle in 50 % der Fälle	Lymphozytose und Interferonerhöhung im Liquor, Thrombozytopenie; bilaterale Verkalkungen der Basalganglien	Ggf. Hepatosplenomegalie; Entwicklungsregression
Aicardi-Syndrom	3.–4. Monat	Infantile Spasmen, fokale Anfälle	Balkenagenesie, Polymikrogyrie; asymmetrisches „burst suppression“-Muster im EEG	Therapierefraktäre Epilepsie
Ohtahara-Syndrom	Neugeborene bis 3. Monat	Tonische Spasmen, plus buntes Anfallsbild, schwere Entwicklungsstörung	Burst suppression, auch im Schlaf	Schlechte Prognose, meist therapierefraktäre Epilepsie
Watanabe-Syndrom	4.–20. Monat	Einfach fokale, komplex fokale und sekundär generalisierte Anfälle	Interiktal unauffälliges EEG	Gutartig
West-Syndrom	3.–8. Monat	Blitz-Nick-Salaam-Anfälle	Hypsarrhythmie	Ungünstige Prognose
Severe myoclonic epilepsy of infancy (Dravet-Syndrom)	1. Lebensjahr	Beginn mit meist febrilen halbseitig klonischen oder generalisierten Anfällen, später auch Trigger wie Impfungen, heißes Bad. Ab dem 1. Lebensjahr Myoklonien	Cave: interiktal unauffälliges EEG Grundaktivität: häufig bleibende frontozentrale $\theta$ -Aktivität	Bei drei Viertel der Betroffenen Nachweis einer <i>SCN1A</i> -Mutation, aber auch andere Mutationen beschrieben Natriumkanalblocker sind kontraindiziert Prognose eher ungünstig
Benign myoclonic epilepsy in infancy	4 Monate bis 3 Jahre	Nur myoklonische Anfälle; normal entwickelte Kinder	Grundaktivität normal, interiktal generalisierte „polyspikes“ und „polyspike-waves“	Recht günstige Prognose

- Reaktivierung vorhandener Elternkompetenzen,
- Umgebungsgestaltung und Tagesstrukturierung,
- „Kind-Lese-Training“ (Feinzeichen des Kindes erkennen),
- Nutzung ausgeglichener Momente für Spiele und Dialoge.

### Bindungsstörungen

Im 1. Lebensjahr (ca. ab dem 2. Halbjahr) ist die Entwicklung einer sicheren Bindung zu Bezugspersonen für das Kind ein zentrales Thema [27]. Sie ist Grundlage für die weitere günstige körperliche und psychosoziale Entwicklung des Kindes [28]. „Bindung reflektiert das Ausmaß,

in dem das Kind sich sicher, geborgen und geliebt fühlt“ [29].

Wesentlich für die Entwicklung einer sicheren Bindung ist ein adäquates elterliches Verhalten gegenüber dem Kind. „Feinfühligkeit“ ist dabei nach Ainsworth [30] das wichtigste Merkmal elterlichen Fürsorgeverhaltens. Hierunter wird die Fähigkeit der Eltern (Bezugsperson) verstanden, „die Signale des Kindes wahrzunehmen (z. B. sein Weinen), sie richtig zu interpretieren (z. B. als Suche nach Nähe und Körperkontakt) und sie auch angemessen und prompt zu befriedigen“ – und dies innerhalb einer für das Kind – entsprechend seiner Altersstufe – „noch tolerablen Frustrationszeit“ [31].

Ungünstige psychosoziale Bedingungen (z. B. Traumatisierung, Vernachlässigung, Behinderung des Aufbaus einer stabilen Bindung durch häufig wechselnde Bezugspersonen) können bei einem Kind zur Entwicklung einer Bindungsstörung führen. Kennzeichnend für Bindungsstörungen sind „gestörte Interaktionen und Kontaktaufnahmen des Kindes im Umgang mit Bezugspersonen“ [29]. Eine Bindungsstörung stellt eine erhebliche Belastung des Kindes dar; sie hat langfristige Auswirkungen auf seine kognitive, emotionale und soziale Entwicklung. Die Störung kann in den ersten 5 Lebensjahren entstehen; frühestens beobachtbar ist sie etwa ab dem 9. Lebens-

**Tab. 4** Ausgewählte Screening- und Entwicklungstests

Entwicklungs-, Screeningtests	Alter	Literatur	Durchführungsdauer (min)	Erfasste Entwicklungsbereiche
<i>Entwicklungsscreenings</i>				
Denver Entwicklungsskalen	Ab 1. LM bis 6 Jahre	Flehmg et al. [35], Frankenburg et al. [36]	15–25 (Kurzform 5–10)	Sozialkontakt, Feinmotorik-Adaptation, Sprache, Grobmotorik
Erweiterte Vorsorgeuntersuchung (EVU)	U4–U9 (Ab 3./4. LM bis 60./64. LM)	Melchers et al. [37]	10–20	Motorik, Sprache, kognitive Leistungen, Verhalten
Neuropsychologisches Entwicklungsscreening (NES)	U4–U7 (Ab 3./4.–21./24. LM)	Petermann und Renziehausen [38]	10–15	Haltungs- und Bewegungssteuerung, Feinmotorik, Visuomotorik – visuelle Wahrnehmung, Explorationsverhalten, rezeptive und expressive Sprache, kognitive Leistungen
Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition Screeningtest (Bayley-III-Screeningtest)	Ab 1 LM bis 3 Jahre; 6 LM	Bayley [39, 43]	Säuglingsalter: 15–20 Später: bis 30	Kognitive Entwicklung, Sprache (rezeptiv und expressiv), Motorik (Feinmotorik, Grobmotorik) Zusätzlich: Verhaltensbeobachtung („Behavior Observation Inventory“) als Interpretationshilfe bezüglich des Verhaltens in der Untersuchung (Beurteilung durch Testleiter) sowie des Verhaltens zu Hause (Elternangaben)
<i>Entwicklungstests</i>				
Griffiths-Entwicklungsskalen (GES)	1.–24. LM und ältere Kinder mit Entwicklungsstörungen	Brandt und Stricker [40]	20–30 (später bis zu 60)	Motorik, persönlich-soziale Entwicklung, Hören und Sprechen, Auge und Hand, intellektuelle Entwicklung
Münchener Funktionelle Entwicklungsdiagnostik für das 1. Lebensjahr (MFED)	Ab 1.–12. LM	Hellbrügge et al. [41]	20–40	Kriechen, Krabbeln, Sitzen, Stehen und Laufen, Greifen, Wahrnehmung, Auffassungsvermögen, Lautäußerungen/Sprechen, Sprachverständnis, Sozialverhalten
Entwicklungstest sechs Monate bis sechs Jahre –Revision (ET 6–6 – R)	6 LM bis 6 Jahre	Petermann und Macha [42]	Altersabhängig Säuglingsalter: 20 Ab 3 Jahre: 50	Körpermotorik, Handmotorik, kognitive Entwicklung (Gedächtnis, Handlungsstrategien, Kategorisieren, Körperbewusstsein), Sprachentwicklung (rezeptiv, expressiv), Sozialentwicklung, emotionale Entwicklung
Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition (Bayley III)	Ab 1 LM bis 3 Jahre, 6 LM	Bayley [39, 43]	Säuglingsalter: ca. 50 Später: bis 90	Kognitive Entwicklung, Sprache (rezeptiv und expressiv), Motorik (Feinmotorik, Grobmotorik) Zusätzlich: Verhaltensbeobachtung („Behavior Observation Inventory“) als Interpretationshilfe bezüglich des Verhaltens in der Untersuchung (Beurteilung durch Testleiter) sowie des Verhaltens zu Hause (Elternangaben)

LM Lebensmonat

monat, nach dem Auftreten von Fremdenangst beim Säugling.

### Genetisch bedingte Entwicklungsstörungen

Genetische Störungen können prinzipiell in folgende 5 Gruppen unterteilt werden:

- monogene Erbkrankungen (z. B. Neurofibromatose Typ I, Tuberoöse-Sklerose-Komplex, Sturge-Weber-, Noonan-Syndrom, M. Pompe, Menkes-, Rett-Syndrom); (Tab. 5 im Zusatzmaterial online)

- strukturelle Chromosomenaberrationen (z. B. Cri-du-Chat-, Prader-Willi-, Wolf-Hirschhorn-Syndrom); (Tab. 5 im Zusatzmaterial online)
- numerische Chromosomenaberrationen (z. B. Down-, Klinefelter-, Turner-Syndrom, Trisomien 13 und 18); (Tab. 5 im Zusatzmaterial online)
- mitochondriale Erbkrankheiten (z. B. Leigh-, Pearson-Syndrom);
- polygene Erbkrankheiten (z. B. Neuralrohrdefekte, Spina bifida).

Neben den *syndromalen genetischen Störungen* haben zahlreiche andere Störungen des 1. Lebensjahrs eine genetische Ursache. Zu nennen sind *erbliche Muskel-erkrankungen* (Tab. 6, Zusatzmaterial online), *angeborene Stoffwechselerkrankungen* (Tab. 2; Tab. 7, Zusatzmaterial online) sowie genetisch definierte *Epilepsie-syndrome* (Beispiele in Tab. 3).

### Erworbene Entwicklungsstörungen

Erworbene Störungen können u. a. exogen toxische, infektiöse, hypoxische und

(psycho-)traumatische Ursachen haben. Es wird zwischen prä-, peri- und postnatal erworbenen Schäden differenziert. Beispiele für *pränatal* durch Noxen erworbene Störungen sind exogene mütterliche Faktoren wie Alkohol-, Medikamenten- oder Drogenkonsum, Umweltgifte oder endogene mütterliche Faktoren wie eine schlecht eingestellte Phenylketonurie, Schilddrüsenerkrankung, Diabetes oder Vitamin-B<sub>12</sub>-Mangel (durch vegane Kost oder perniziöse Anämie). Auch Infektionen, z. B. mit neurotrophen Viren (z. B. Zytomegalie) oder Bakterien während der Schwangerschaft, können zu Entwicklungsstörungen führen.

Ursachen für *perinatal* erworbene Störungen sind: peripartale Asphyxie, vorzeitige Plazentalösung, Nabelschnurumschlingung oder Blutverluste. Weiter Ursachen sind Säure-Basen-, Blutzucker-, Elektrolyt- und Bilirubinstörungen (Kernikterus). Eine Myasthenie der Mutter oder ein Medikamentenüberhang sollte bei einem bei der Geburt schlappen Kind bedacht werden (s. Abschn. „Muskelhypotonie“).

Ursachen *postnatal* erworbener Entwicklungsstörungen sind Unfälle, Traumata (auch Kindesmisshandlung), Infektionen, Tumoren, Stoffwechselstörungen, aber auch psychische Verletzungen wie Deprivation, selten auch iatrogen (z. B. Strahlenwirkung).

## Erkennen von Entwicklungsstörungen

### Anamnese und klinische Untersuchung

Die *Anamnese* sollte Fragen nach familiären Erkrankungen, Konsanguinität, sozialem Umfeld, Besonderheiten während der Schwangerschaft (u. a. Infektionen, Medikamente, Substanzen, Ernährung/Diäten, Folsäureprophylaxe, Fruchtwassermenge, Kindsbewegungen) und Geburt (u. a. Komplikationen, Geburtsmaße, Apgar-Index, Nabelschnur-pH-Wert) beinhalten. So können mangelhafte Kindsbewegungen und ein Polyhydramnion auf eine neuromuskuläre Erkrankung hinweisen, niedrige Apgar- und Nabelschnur-pH-Werte auf eine perinatale Asphyxie. Es sollte nach

Befunden im Neugeborenen-Screening, Impfstatus, Ernährungssituation und bisheriger Entwicklung gefragt werden.

Die körperliche Untersuchung umfasst die Suche nach äußeren Auffälligkeiten (*Physiognomie/dysplastische Stigmata*) sowie eine *Untersuchung* der Augen (z. B. Hinweise für stattgehabte Infektionen oder Speicherphänomene), der Haut (z. B. Hinweise auf neurokutane Syndrome oder Stoffwechselerkrankungen) und der inneren Organe (z. B. Organomegalie als Hinweis auf Speichererkrankungen).

Im 1. Lebensjahr sind für die Einschätzung der Entwicklung primär die *Motoskopie* (Beobachtung der Motorik, des Tonus, der Kraft und Koordination) sowie die Betrachtung der *Interaktionsfähigkeit* des Säuglings mit seiner Umwelt wesentlich. Sekundär werden *Reflex- und Reaktionsprüfungen* zu Hilfe genommen.

Mit der *Beurteilung der „general movements“* nach Prechtl können bereits sehr früh Aussagen über den späteren Verlauf der motorischen Entwicklung getroffen werden. Mit einer Sensitivität von 95 % und einer Spezifität von 96 % entwickeln Neugeborene mit abnormen „fidgety movements“ eine Zerebralparese. Säuglinge, die hingegen normale „general movements“ zeigen, entwickeln sich mit hoher Wahrscheinlichkeit motorisch normal [32].

Wichtig ist die Betrachtung der Perzentilen. Das Vorliegen einer (relativen oder absoluten) Mikro- oder Makrozephalie kann ein erster Hinweis auf eine Entwicklungsstörung sein (s. Abschn. „Leitsymptome von Entwicklungsstörungen im ersten Lebensjahr“). Die *Beurteilung des Perzentilenverlaufs* ist entscheidend. Ein Schneiden der Kopfumfangsperzentile nach oben, könnte beispielsweise ein erstes Zeichen für die Entwicklung eines Hydrozephalus sein.

Zu Beginn einer Störung ist es oftmals schwierig zu entscheiden, ob das Kind die Variabilität der Norm zeigt oder bereits eine Auffälligkeit aufweist. Wichtig ist daher die genaue Betrachtung des *Entwicklungsverlaufs*. Eine zu langsame Fortentwicklung spricht bei früh vorliegenden Auffälligkeiten für ein Residualsyndrom, infektiöses trig-

gerete Zustandsverschlechterungen könnten auf Stoffwechselerkrankungen (z. B. Mitochondriopathien) und eine Entwicklungsstagnation auf eine chronische Erkrankung (Zöliakie) oder lysosomale Speichererkrankungen hinweisen.

## Entwicklungsdiagnostik im ersten Lebensjahr

Hinweise auf eine Entwicklungsstörung sind eine zeitliche Abweichung der Entwicklung (in einem oder mehreren Funktionsbereichen) vom altersnormbezogenen Entwicklungsverlauf (unter Beachtung der Toleranzgrenzen). Überdies müssen Besonderheiten im Sozialverhalten und in der sozialen Interaktion sowie auffällige Reaktionen auf sensorische Stimuli (z. B. bei Störungen aus dem Autismusspektrum) erfasst werden. Die Entwicklungsdiagnostik berücksichtigt Informationen zum sozialen/familiären Kontext sowie individuelle Schutz- [33] und Risikofaktoren [34]. Zur genaueren Beurteilung der kindlichen Entwicklung ist eine Untersuchung mit einem Entwicklungstest notwendig. Hierdurch erhält man ein differenziertes Entwicklungsprofil zur Ableitung spezifischer Fördermaßnahmen (■ Tab. 4).

Umfassende Entwicklungsdiagnostik im Säuglingsalter wird z. B. in sozialpädiatrischen Zentren oder in Frühfördereinrichtungen durchgeführt (■ Infobox 2). In solchen multiprofessionell besetzten Institutionen kann auch die weitere Entwicklungsförderung bzw. Therapie von Säuglingen mit Entwicklungsproblemen und ihrer Eltern stattfinden.

### Leitsymptome von Entwicklungsstörungen im ersten Lebensjahr

#### „Mikrozephalie“

Beim sicheren Nachweis einer Mikrozephalie (Ausschluss von Fehlmessung) sollten die Kopfumfänge der Eltern bestimmt werden, um eine familiäre Mikrozephalie auszuschließen. Differenziert werden muss zwischen dem Vorliegen einer primären (bereits bei Geburt bestehenden) und einer sekundären (sich entwickelnden) Mikroze-



phalie. Eine grafische Darstellung differenzialdiagnostischer Überlegungen zur Mikrozephalie zeigt Abb. 3 (Zusatzmaterial online).

### „Makrozephalie“

Auch bei der „Makrozephalie“ muss zwischen primärer (von Geburt an vorliegender) und sekundärer (sich entwickelnder) Makrozephalie differenziert werden. Die Makrozephalie kann unterteilt werden in eine Makrokranie (Schädelvergrößerung) und Megalenzephalie (Hirnvergrößerung). Mit dem Messen der elterlichen Kopfumfänge sollte das Vorliegen einer familiären Makrozephalie ausgeschlossen werden. Weitere Differenzialdiagnosen sind:

- genetisch/syndromale Erkrankungen: z. B. Achondroplasie, neurokutane Erkrankungen, Sotos-, Weaver-, Beckwith-Wiedemann-Syndrom (Kunze 2009) [44].
- metabolische Erkrankungen: Vitamin-D-Mangel, Mukopolysaccharidosen, M. Canavan, Glutaracidurie Typ 1 [45].
- Raumforderungen: Blutungen, Tumoren, Gefäßmalformationen, Hydrozephalus.

Eine grafische Darstellung differenzialdiagnostischer Überlegungen zur Makrozephalie zeigt Abb. 4 (Zusatzmaterial online).

### „Muskelhypotonie“

Beim Leitsymptom „Muskelhypotonie“ muss zwischen Störungen des zentralen und des peripheren Nervensystems differenziert werden:

- Störung des zentralen Nervensystems:
  - Elektrolytentgleisungen (insbesondere Kalzium und Magnesium, oft passager),
  - Sedativa/Narkotikaüberhang (oft passager),
  - perinatale Asphyxie,
  - Infektionen/Sepsis (je nach Ausmaß und Dauer passager),
  - Hypothyreose,
  - Stoffwechselerkrankungen (Zellweger-Syndrom, Neurotransmitterstörungen, „Congenital-disorder-of-glycosylation“ (CDG)-

Syndrome, Mitochondriopathien, Amino- und Organoacidurien, nichtketotische Hyperglycinämie etc.),

- Syndromale Erkrankungen (insbesondere Prader-Willi, Down-Syndrom),
- Hirn- oder Rückenmarkfehlbildungen.
- Störung des peripheren Nervensystems und des Muskels:
  - spinale Muskelatrophie,
  - Neuropathien,
  - Botulismus (passager),
  - kongenitale myasthene Syndrome,
  - kongenitale Myopathien,
  - kongenitale Muskeldystrophie,
  - myotone Dystrophie,
  - metabolische Myopathien (Mitochondriopathien, M. Pompe [46]).

### „Anfall“

Anfälle können sich in der Neugeborenenperiode sehr subtil oder mit einem bunten Bild von polytopen Myoklonien, rhythmischen Zuckungen des Gesichts oder der Extremitäten (z. T. wandernd), Atempausen oder Versteifungen von Körperteilen darstellen. Im Säuglingsalter können sie sich aber auch – wie die Blitz-Nick-Salaam-Anfälle im Rahmen des West-Syndroms – mit einer typischen Anfallssemiologie präsentieren. Hinsichtlich der Ätiologie können die Anfallserkrankungen des 1. Lebensjahres wie folgt unterteilt werden:

- Akut-symptomatische Anfälle als Folge von Störungen der Blutzucker-, Flüssigkeits- oder Körpersalzregulation. Diese Anfälle können passagerer Natur sein. Entwicklungsstörungen können je nach Ausmaß und Dauer der Störung resultieren.
- Läsionell bedingte Anfälle auf dem Boden eines vorgeschädigten Gehirns (Malformation, Blutung, Sauerstoffmangel/Infarkt, Tumor).
- Anfälle im Rahmen einer metabolischen Grunderkrankung (Tab. 7, Zusatzmaterial online).
- Im Rahmen einer definierten Epilepsie des Neugeborenen- oder Säuglingsalters (■ Tab. 3). Es wird darauf hingewiesen, dass nicht jede definierte Epilepsie des Neugebore-

nen- oder Säuglingsalters zu einer Entwicklungsstörung führt.

Auf die Vielzahl der möglichen Erkrankungen, die im 1. Lebensjahr mit Entwicklungsstörungen einhergehen können, kann nur tabellarisch oder stichwortartig eingegangen werden. Einen Überblick ohne Anspruch auf Vollständigkeit geben die Tabellen 5 und 6 (Zusatzmaterial online).

### Beispiele metabolischer Erkrankungen, die im ersten Lebensjahr manifest werden können

Angeborene Stoffwechselerkrankungen führen unbehandelt meist zu Entwicklungsstörungen. Die folgenden Gruppen metabolischer Erkrankungen, die sich prinzipiell im 1. Lebensjahr manifestieren können, werden im Kontext des vorliegenden Aufsatzes unterschieden:

1. Stoffwechselerkrankungen, die durch das Neugeborenen-Screening erfasst werden und behandelbar sind:
  - Aminoacidopathien: Phenylketonurie, Ahornsiruperkrankung,
  - Fettsäureoxidationsstörungen: Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-, Long-Chain-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-, Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel,
  - Carnitinzyklusdefekte: Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I (CPT-I)-, CPT II-, Translokasemangel,
  - Organoacidurien: Glutaracidurie Typ 1, Isovalerianacidämie (IVA),
  - Biotinidasemangel,
  - Galaktosämie,
  - (Mukoviszidose).

Die Erkrankungen dieser Gruppe sind bei rechtzeitiger Diagnosestellung therapierbar. Da Kinderärzte derzeit auch sehr viele Flüchtlinge oder Migranten betreuen, kann nicht immer davon ausgegangen werden, dass ein Neugeborenen-Screening durchgeführt wurde (*beachte*: Anamnese). An dieser Stelle soll auch noch einmal erwähnt werden, dass Harnstoffzyklusdefekte und metabolische epileptische Enzephalopa-

Hier steht eine Anzeige.



**Infobox 1** Weiterführende Literatur**Gesunde Entwicklung***Sprachliche Entwicklung*

- Neumann K (2017) Altersgemäße Sprachentwicklung und Sprachentwicklungsstörungen sowie weitere sprachassoziierte Störungen. In: Lücke T, Costard S, Illsinger S (Hrsg) Neuropädiatrie für Sprachtherapeuten. Elsevier, München, S 41–56

*Psychomentele Entwicklung*

- Cierpka M (Hrsg) (2012) Frühe Kindheit 0–3 Jahre. Beratung und Psychotherapie für Eltern mit Säuglingen und Kleinkindern. Springer, Heidelberg, S 3–17
- Rossmann P (2016) Einführung in die Entwicklungspsychologie des Kindes- und Jugendalters, 3. unveränd. Aufl. Hogrefe, Bern
- Schneider W, Lindenberger U (Hrsg) (2012) Entwicklungspsychologie. Beltz, Weinheim

**Entwicklungsstörungen***Regulationsstörungen*

- Cierpka M (Hrsg) (2015) Regulationsstörungen: Beratung und Psychotherapie für Eltern mit kleinen Kindern. Springer, Berlin Heidelberg New York Tokio
- Gontard A von, Möhler E, Bind C (2015) Leitlinien zu psychischen Störungen im Säuglings-, Kleinkind- und Vorschulalter. AWMF-Register Nr. 028/041. <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/028-041.html>

*Bindungsstörungen*

- American Psychiatric Association (2013) Diagnostische und Statistische Manual Psychischer Störungen, 5. Aufl. American Psychiatric, Arlington
- AWMF-S2k-Leitlinie 028/041 – Psychische Störungen im Säuglings-, Kleinkind- und Vorschulalter, [http://www.awmf.org/uploads/tx\\_szleitlinien/028-041\\_S2k\\_Psychische\\_Stoerungen\\_Saeugling\\_Kleinkind\\_Vorschulalter\\_2013-10.pdf](http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/028-041_S2k_Psychische_Stoerungen_Saeugling_Kleinkind_Vorschulalter_2013-10.pdf)
- Brisch KH (2015) Bindungsstörungen. Von der Bindungstheorie zur Therapie, 13. Aufl. Klett-Cotta, Stuttgart
- Gontard A von, Möhler E, Bind C (2015) Leitlinien zu psychischen Störungen im Säuglings-, Kleinkind- und Vorschulalter. AWMF-Register Nr. 028/041. <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/028-041.html>
- Hedervari-Heller E (2012) Bindung und Bindungsstörungen in Cierpka 2012 Frühe Kindheit 0–3 Jahre. Beratung und Psychotherapie für Eltern mit Säuglingen und Kleinkindern. Springer, Heidelberg, S 3–17
- ICD – 10: Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme 10. Revision German Modification Version 2016
- Ziegenhain U (2009) Bindungsstörungen. In: Schneider S, Margraf J (Hrsg) Lehrbuch der Verhaltenstherapie, Bd 3: Störungen im Kindes- und Jugendalter. Springer, Berlin Heidelberg New York Tokio, S 313–330

*Genetisch bedingte Entwicklungsstörungen*

- Kunze J (2010) Wiedemanns Atlas klinischer Syndrome. Phänomenologie – Ätiologie – Differenzialdiagnose, 6. Aufl. Schattauer, Stuttgart
- Sarimski K (2014) Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome, 4. überarb. u. erw. Aufl. Hogrefe, Göttingen

**Leitsymptome von Entwicklungsstörungen im 1. Lebensjahr***Leitsymptom Muskelhypotonie*

- Schara U (2006) Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter. Neuropädiatr Klin Prax 5(1):6–30
- Schara U, Mortier W (2003) Neuromuskuläre Erkrankungen. Monatsschr Kinderheilkd 151(11):1221–1239
- Müller-Felber W, Schara U (2015) Neuromuskuläre Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen. Kohlhammer, Stuttgart

**Beispiele metabolischer Erkrankungen, die im 1. Lebensjahr manifest werden können**

- Harris et al (2002) Inborn errors of metabolism in infants: recognition, diagnosis, and management. Pediatr Emerg Med Rep 7(1):1–12
- Kwon KT, Tsai VW (2007) Metabolic emergencies. Emerg Med Clin North Am 25(4):1041–1060
- Saudubray JM, Nassogne MC, Lonlay P de, Touati G (2002) Clinical approach to inherited metabolic disorders in neonates: an overview. Semin Neonatol 7(1):3–15
- Sutton VR (2015) Inborn errors of metabolism: metabolic emergencies. UpToDate, [www.uptodate.com](http://www.uptodate.com)
- Waber L (1990) Inborn errors of metabolism. Pediatr Ann 19(2):105–109
- Ward JC (1990) Inborn errors of metabolism of acute onset in infancy. Pediatr Rev 11(7): 205–216
- Lindor NM, Karnes PS (1995) Initial assessment of infants and children with suspected inborn errors of metabolism. Mayo Clin Proc 70:987–988

*Störung der Neurotransmission*

- Hoffmann GF, Assmann B (2004) Neurotransmitterdefekte. In: Hoffmann GF, Grau AJ (Hrsg) Stoffwechselerkrankungen in der Neurologie. Thieme, Stuttgart, S 92–101
- Opladen T (2017) Neurotransmitterstörungen. Neuropädiatrie in Klinik und Praxis 1:20–27

*Erkrankungen, die mit zerebralen Anfällen oder Epilepsien eingehen*

- Abend NS, Wusthoff CJ (2012) Neonatal seizures and status epilepticus. J Clin Neurophysiol 29(5):441–448
- Alam S, Lux AL (2012) Epilepsies in infancy. Arch Dis Child 97:985–992
- Nordli DR Jr (2012) Epileptic encephalopathies in infants and children. J Clin Neurophysiol 29(5):420–424

*Infantile Zerebralparese*

- Krägeloh-Mann I, Cans C (2009) Cerebral palsy update. Brain Dev 31(7):537–544

## Infobox 2 Internetadressen

Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin e.V., Sozialpädiatrische Zentren: [www.dgspj.de/institution/sozialpaediatrische-zentren/](http://www.dgspj.de/institution/sozialpaediatrische-zentren/)  
Gesellschaft für Neuropädiatrie: [www.neuropaediatric.com](http://www.neuropaediatric.com)  
Nationales Zentrum Frühe Hilfen: [www.fruehehilfen.de](http://www.fruehehilfen.de)  
Deutsche Gesellschaft für seelische Gesundheit in der frühen Kindheit: [www.gaimh.org](http://www.gaimh.org)

thien (wie z. B. Vitamin-B<sub>6</sub>-abhängige Epilepsien oder auch ein Glucosetransporter-1[GLUT1]-Defekt) nicht durch das Neugeborenen-Screening erfasst werden. Siehe auch [47].

2. Stoffwechselerkrankungen, die *nicht* durch das Neugeborenen-Screening erfasst werden, teilweise behandelbar sind und zu einer akuten Dekompensation (oft sepsisartiges Bild ohne Sepsis) führen können, z. B.:
  - Biotin-Thiamin-abhängige Basalganglienerkrankung,
  - Mitochondriopathien (z. B. Leigh-Syndrom),
  - Harnstoffzyklusdefekte,
  - einige nicht im Screening erfasste Organoacidurien.

Bei dieser Gruppe von Erkrankungen kann die Prognose durch eine zügige Therapieeinleitung oft deutlich verbessert werden.

3. Stoffwechselerkrankungen, die *nicht* im Neugeborenen-Screening erfasst werden, oft nicht behandelbar sind oder unbehandelt einen progredienten neurodegenerativen Verlauf zeigen, z. B.:
  - lysosomale Speichererkrankungen (Mukopolysaccharidosen). Für einige dieser Erkrankungen kommen Enzymersatztherapien oder eine Knochenmarktransplantation infrage [48],
  - peroxisomale Störungen (Zellweger-, infantiles Refsum-Syndrom),
  - zentrale Organoacidurie: M. Canavan.
4. Störungen der Neurotransmission. Als Hauptgruppen sollten differenziert werden:

- Störungen der biogenen Amine (Dopamin, Serotonin, Noradrenalin, Adrenalin),
- Störungen der Aminosäuren (Glutamat,  $\gamma$ -Aminobuttersäure [GABA], Glycin, Serin),
- Störungen des Pterinstoffwechsels (Tetrahydropterin-Pathway und -Recycling),
- Defekte im Vitamin-B<sub>6</sub>- und Folatstoffwechsel [49].

Die folgenden Symptome können auf eine *Störung der Neurotransmission* hinweisen:

- neonatale Enzephalopathien,
- therapierefraktäre Epilepsien (nicht-ketotische Hyperglycinämie, Folsäurerestoffwechsel, GABA-Stoffwechsel, Vitamin-B<sub>6</sub>-abhängige Epilepsien),
- Hypokinese, Hypomimie,
- Rigidität, Dystonien,
- okulogyre Krisen,
- Ataxie, Tremor,
- Hypersalivation,
- Temperaturregulationsstörungen.

Eine tabellarische Auflistung von Beispielen metabolischer Erkrankungen, die mit zerebralen Anfällen oder Epilepsien eingehen, finden Sie in Tab. 7 (Zusatzmaterial online).

## Infantile Zerebralparese

Infantile Zerebralparesen (ICP) stellen einen Oberbegriff für eine prä-, peri- oder postnatal *stattgehabte und nicht-progrediente Schädigung* im Bereich des 1. Motoneurons des sich entwickelnden/unreifen Gehirns dar. Die ICP geht insbesondere mit einer motorischen Störung einher und stellt den häufigsten Grund einer motorischen Behinderung im Kindesalter dar.

Ätiologisch müssen neben der periventrikulären Leukomalazie des Frühgeborenen Infarkte und Sauerstoffmangelzustände, Embolien und Gerinnungsstörungen, zerebrale Fehlbildungen und Raumforderungen, Traumata (auch Misshandlungen) und Noxen sowie zugrunde liegende autoimmunologische oder metabolische Erkrankungen bedacht werden. Häufig finden sich bei der ICP außer den motorischen Symptomen

begleitende Störungen der Sinnesorgane, Anfälle, Intelligenzminderung und Verhaltensauffälligkeiten. Die Symptome der ICP sind nicht heilbar – aber auch nicht unveränderlich [50]. Die Surveillance of Cerebral Palsy in Europe unterteilt die CP in folgende 5 Hauptgruppen [51]:

1. unilaterale spastische CP,
2. bilaterale spastische CP,
3. dyskinetische (dyston-choreoathetische) CP,
4. ataktische CP,
5. nicht klassifizierbar.

## Fazit für die Praxis

- Bei der Fülle an zu bewältigenden Anpassungs- und Regulationsprozessen im 1. Lebensjahr kann es naturgemäß zu Entwicklungsverzögerungen und -störungen kommen. In der Regel sind Familien gut ausgestattet, um diese Probleme zu bewältigen.
- Bei den Regulations-schwierigkeiten genügt oft eine kurze Psychoedukation über phasentypische oder entwicklungsnormative Schwierigkeiten, um die Situation zu entlasten. Persistiert bei einer Regulationsstörung die Symptomatik länger als einen Monat, empfiehlt sich die Überweisung an ein auf frühkindliche Entwicklungsstörungen spezialisiertes Zentrum.
- Eine Vielzahl von Ursachen kann eine manifeste Entwicklungsstörung bedingen. Bei Leitsymptomen, die auf eine manifeste Entwicklungsstörung hinweisen, sollte der Säugling zeitnah in einem solchen Zentrum vorgestellt werden, um rechtzeitig therapeutische Maßnahmen einleiten zu können.

## Korrespondenzadresse

### Prof. Dr. T. Lücke

Abteilung für Neuropädiatrie mit Sozialpädiatrie, Universitätskinderklinik Bochum, Ruhr-Universität Bochum  
Alexandrinenstr. 5, 44791 Bochum, Deutschland  
[luecke.thomas@rub.de](mailto:luecke.thomas@rub.de)

**Danksagung.** Meinen ärztlichen Kolleginnen, Frau Dr. Charlotte Thiels, Frau Dr. Cornelia Köhler, Frau Dr. Almut Weitkämper, Frau Dipl.-Psych. Dr. Annika

Reinersmann sowie Herrn Dipl.-Psych. Helmut Neumann (jeweils Universitätskinderklinik Bochum) und Frau PD Dr. Sabine Illsinger (Kinderklinik der Medizinischen Hochschule Hannover) danke ich herzlich für die kritische Durchsicht des Manuskripts und die wertvollen Anmerkungen.

## Einhaltung ethischer Richtlinien

**Interessenkonflikt.** T. Lücke gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Dieser Beitrag beinhaltet keine von den Autoren durchgeführten Studien an Menschen oder Tieren.

## Literatur

- Preyer W (1882) Die Seele des Kindes. Beobachtungen über die geistige Entwicklung des Menschen in den ersten Lebensjahren. Grieben, Leipzig
- Watson JB (1968) Behaviorismus. Kiepenheuer & Witsch, Köln
- Gesell A, Ilg FL (1949) Child development, an introduction to the study of human growth. Harper, New York
- Michaelis R (2003) Motorische Entwicklung. In: Keller H (Hrsg) Handbuch der Kleinkindforschung. Hans Huber, Bern, S 815–859
- Largo RH (1993) Verhaltens- und Entwicklungsauffälligkeiten: Störungen oder Normvarianten? Monatsschr Kinderheilkd 141:698–703
- Largo RH (1999) Kinderjahre. Die Individualität des Kindes als erzieherische Herausforderung. Piper, München
- Haug-Schnabel G (2007) Was ist normal? Das Spektrum einer normalen Entwicklung. Theor Prax Sozialpädagogik 2:18–22
- Einspieler C, Marschik PB (2014) Ontogenese fötaler und neonataler Bewegungsmuster und ihre klinische Relevanz. Neuropädiatrie Klin Prax 13(3):66–69
- Einspieler C, Prechtl HFR (2005) Prechtl's assessment of general movements: a diagnostic tool for the functional assessment of the young nervous system. Ment Retard Dev Disabil Res Rev 11:61–67
- Einspieler C, Prechtl HFR, Bos AF, Ferrari F, Cioni G (2004) Prechtl's method on the qualitative assessment of general movements in preterm, term and young infants. Clinics in Developmental Medicine, Bd. 167. Mac Keith Press, London.
- Largo RH, Molinari L, Weber M, Comenale-Pinto L, Duc G (1985) Early development of locomotion: significance of prematurity, cerebral palsy and sex. Dev Med Child Neurol 27:183–119
- Deutsch J, Schnekenburger FG (2009) Pädiatrie und Kinderchirurgie. Thieme, Stuttgart. ISBN 978-3131428110
- Blankenburg M, Aksu F (2010) Die Entwicklung des Denkens. Neuropädiatrie Klin Prax 9(4):108–112
- Berk L, Schönplüg U (2011) Die Fähigkeiten eines Neugeborenen. In: Berk L, Schönplüg U (Hrsg) Entwicklungspsychologie. Pearson, München, S 137–148
- Roth G, Strueber N (2014) Praenatale Entwicklung und neurobiologische Grundlagen der psychischen Entwicklung. In: Cierpka M (Hrsg) Frühe Kindheit 0–3 Jahre. Beratung und Psychotherapie für Eltern mit Säuglingen und Kleinkindern. Springer, Heidelberg, S 3–17
- Pauen S, Frey B, Ganser L (2014) Entwicklungspsychologie in den ersten drei Lebensjahren. In: Cierpka M (Hrsg) Frühe Kindheit 0–3 Jahre. Beratung und Psychotherapie für Eltern mit Säuglingen und Kleinkindern. Springer, Heidelberg, S 3–17
- Crisan H (1999) Das geistige Echo des praeverbalen Daseins. Eine entwicklungs-psychologische Skizze. Int J Prenat Perinat Psychol Med 11(2):65–105
- Küchenhoff J (2012) Körper und Sprache. Psycho-sozial, Gießen
- Ziegenhain U, Gebauer S, Künster AK, Thurn L, Backes S, Reichle B (2012) Auf den Anfang kommt es an. Ein Kurs für junge Eltern – Kursmaterialien Bd. 2. Universitätsklinikum Ulm, Ulm
- Papoušek M (2004) Regulationsstörungen der frühen Kindheit: Klinische Evidenz für ein neues diagnostisches Konzept. In: Papoušek M, Schieche M, Wurmser H (Hrsg) Regulationsstörungen der frühen Kindheit. Frühe Risiken und Hilfen im Entwicklungskontext der Eltern-Kind-Beziehungen. Huber, Bern, S 77–110
- Philippi H (2011) Voraussetzungen für eine physiologische psychomotorische Entwicklung des Säuglings. Prakt Pädiatrie 17:81–88
- Weiss S und Müller HM (2017) Entwicklung von Nervensystem und Sprache sowie mögliche Störungen. In: Neuropädiatrie für Sprachtherapeuten. Lücke T, Costard S, Illsinger S (Hrsg). Elsevier, München.
- Liu JS (2011) Molecular genetics of neuronal migration disorders. Curr Neurol Neurosci Rep 11:171–178
- Happle C, Wetzke M, Hermann EJ, Krauss JK, Hartmann H, Lücke T (2009) Cases against KiSS: a diagnostic algorithm for children with torticollis. Klin Padiatr 221:430–435
- Von Hofacker P, Lehmkuhl U, Resch F, Papoušek M, Barth R, Jacubeit T (2007) Regulationsstörungen im Säuglings- und Kleinkindalter (0–3). In: Dt. Ges. f. Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie u. a. (Hrsg) Leitlinien zu Diagnostik und Therapie von psychischen Störungen im Säuglings-, Kindes- und Jugendalter, 3. Aufl. Deutscher Ärzte-Verlag, Köln, S 357–378
- Laucht M, Schmidt MH, Esser G (2004) Frühkindliche Regulationsprobleme: Vorläufer von Verhaltensauffälligkeiten des späteren Kindesalters? In: Papoušek M, Schieche M, Wurmser M (Hrsg) Regulationsstörungen der frühen Kindheit. Hans Huber, Bern, S 339–356
- Sprangler G, Zimmermann P (1999) Bindung und Anpassung im Lebenslauf: Erklärungsansätze und empirische Grundlagen für Entwicklungsprognosen. In: Oerter R et al (Hrsg) (1999). Klinische Entwicklungspsychologie. Beltz Psychologie, Weinheim, S 170–194
- Bowlby J (1975) Bindung. Eine Analyse der Mutter-Kind-Beziehung. Kindler, München (Originalausgabe: (1969) Attachment and loss, Vol. 1, Attachment. New York: Basic books)
- Heinrichs N, Lohaus A (2011) Klinische Entwicklungspsychologie kompakt. Psychische Störungen im Kindes- und Jugendalter. Beltz, Weinheim
- Ainsworth M (1974) Feinfühligkeit versus Unfeinfühligkeit gegenüber den Mitteilungen des Babys. In: Grossmann KE, Grossmann K (Hrsg) (2003). Bindung und menschliche Entwicklung. John Bowlby, Mary Ainsworth und die Grundlagen der Bindungstheorie. Klett-Cotta, Stuttgart, S 414–421
- Brisch KH (1999) Bindungsstörungen. Von der Bindungstheorie zur Therapie, 2. Aufl. Klett Cotta, Stuttgart
- Einspieler C, Marschik PB, Bos AF, Ferrari F, Cioni G, Prechtl HFR (2012) Early markers for cerebral palsy: insights from the assessment of general movements. Future Neurol 7:709–717
- Bengel J, Meinders-Lücking F, Rottmann N (2009) Schutzfaktoren bei Kindern und Jugendlichen. Stand der Forschung zu psychosozialen Schutzfaktoren für Gesundheit. Forschung und Praxis der Gesundheitsförderung Bd. 35. Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA), Köln
- Wustmann C (2009) Die Erkenntnisse der Resilienzforschung. Beziehungserfahrungen und Ressourcenaufbau. Psychother Forum 17:71–78
- Flehmig I, Schloos M, Uhde J, v. Bermuth H (1973) Denver Entwicklungsskalen (Testanweisung). Hamburger Spastikerverein, Hamburg
- Frankenburg WK, Thornton SM, Cohrs ME (1986) Entwicklungsdiagnostik bei Kindern. Trainingsprogramm zur Früherkennung von Entwicklungsstörungen. (Dt. Übers. Palmié, P.E.). Thieme, Stuttgart
- Melchers P, Floß S, Brandt I, Eßer KJ, Lehmkuhl G, Rauh H, Sticker E (2003) EVU: Erweiterte Vorsorgeuntersuchung. Hogrefe, Göttingen
- Petermann F, Renziehausen (2005) Neuropsychologisches Entwicklungsscreening (NES). Bern, Huber
- Bayley N (2006) Bayley scales of infant and toddler development, 3. Aufl. Psychological Corporation, San Antonio
- Brandt I, Stricker EJ (2001) GES Griffiths-Entwicklungsskalen, 2. Aufl. Hogrefe, Göttingen
- Hellbrügge T, Lajosi F, Menara D, Schamberger R, Rautenstrauch T (1994) Münchener Funktionelle Entwicklungsdiagnostik Erstes Lebensjahr, 8. Aufl. Hanseatisches Verlagskontor, Lübeck
- Petermann F, Macha T (2013) ET 6-6-R Entwicklungstest 6 Monate–6 Jahre – Revision. Hogrefe, Göttingen
- Bayley N (2014) Bayley-scales of infant and toddler development. (Hrsg. von Reuner, G. & Rose nkrantz, J.) Pearson Assessment, Frankfurt/M.
- Küchler A, Wieczorek D (2010) Syndromale Krankheitsbilder mit Makrozephalie. Kinderarztl Prax 81:88–96
- Plecko B, Stöckler-Ipsiroglu S (2001) Makrozephalie als Leitsymptom von neurometabolischen Erkrankungen. Monatsschr Kinderheilkd 149:137–146
- Das AM, Steuerwald U, Illsinger S (2010) Inborn errors of energy metabolism associated with myopathies. J Biomed Biotechnol 340849:1–19
- AWMF-S2k-Leitlinie 024/012, 2011 „Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien“
- Lücke T, Illsinger S, Jensen A, Das AM, Hartmann H, Sykora KW, Mynarek M, Grigull L (2011) Das Therapieverfahren der Stammzelltransplantation aus der Sicht des Neuropädiaters. Neuropädiatrie Klin Prax 10(4):108–117
- Plecko B, Abela L, Maddalon C (2015) Vitaminabhängige Stoffwechselstörungen. Schweiz Z Ernährungsmed 2:28–33
- Rosenbaum P, Paneth N, Leviton A, Goldstein M, Bax M, Damiano D, Dan B, Jacobsson B (2006) A report: the definition and classification of cerebral palsy. Dev Med Child Neurol Suppl 109:8–14
- Surveillance of Cerebral Palsy in Europe (2000) Surveillance of cerebral palsy in Europe (SCPE): a collaboration of cerebral palsy surveys and registers. Dev Med Child Neurol 42:816–824