



UNIVERSITÄTS  
KLINIKUM  
HEIDELBERG

ESNEK  
Erhebung seltener neurologischer  
Erkrankungen im Kindesalter

## Klinisches Spektrum, natürlicher Verlauf und prädisponierende Faktoren bei Kindern mit Hemikonvulsions-Hemiplegie-Epilepsie Syndrom (HHE)

### Ansprechpartner:

Dr. Jan Henje Driedger und Prof. Steffen Syrbe, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg, Im Neuenheimer Feld 430, 69120 Heidelberg, Telefon: 06221 56-4002 (Pforte), Email: [epi-regis-ter.KIND@med.uni-heidelberg.de](mailto:epi-regis-ter.KIND@med.uni-heidelberg.de) und [JanHenje.Driedger@med.uni-heidelberg.de](mailto:JanHenje.Driedger@med.uni-heidelberg.de)

### Ziel der Studie:

Ziel dieser Studie ist die exakte Charakterisierung phänotypischer und diagnostischer Merkmale des Hemikonvulsions-Hemiplegie-Epilepsie Syndroms (HHE). Korrelationen zwischen Bildungs-, Biomarker- oder Genotypmerkmalen und dem Phänotyp sollen erfasst werden. Ätiologische und pathomechanistische Hypothesen sollen generiert werden.

### Hintergrund:

Das Hemikonvulsion-Hemiplegie-Epilepsie (HHE)-Syndrom ist eine seltene, neurologische Erkrankung, die vorwiegend Kleinkinder betrifft und durch eine klinische Sequenz charakterisiert ist, die typischerweise mit einem hemiconvulsiven Status epilepticus beginnt, meist während eines fieberhaften Infektes mit anschließender persistierender Hemiplegie/Hemiparese. In der Folge entwickelt sich regelhaft eine fokale Epilepsie. Das HHE Syndrom wurde von Gastaut et al. im Jahr 1959 definiert und ist in der Klassifikation der Internationalen Liga gegen Epilepsie (ILAE) seit 1989 als kindliches Epilepsiesyndrom anerkannt.

Die Pathogenese des HHE-Syndroms ist nur inkomplett verstanden. Charakteristische Bildgebungsbefunde sind ein zytotoxisches Ödem einer Hemisphäre gefolgt von einer Atrophie im Verlauf, welche sich über Wochen bis Monate entwickelt.

### Einschlusskriterien:

**Klinische Diagnose eines HHE Syndroms bestehend aus:**

- 1) **konvulsiver Status epilepticus**
- 2) **gefolgt von einer >24h Hemiplegie der betroffenen Seite**
- 3) **sowie von einer (fokalen) Epilepsie**
- 4) **Bildgebung akut: zytotoxisches Ödem, und/oder im Verlauf: Atrophie der betroffenen Hemisphäre**

### Logistik für meldende Ärzte:

Die Studie beinhaltet die Erhebung von retrospektiven klinischen, bildgebenden und genetischen Daten der Regelversorgung mittels eines Fragebogens durch die betreuenden Ärzte. Die Bearbeitungszeit beträgt ca. **10-15 Minuten**.

### Ethikvotum:

Kennnummer S-866/2020, „Genotyp-Phänotyp Korrelation bei frühen kindlichen Epilepsiesyndromen und Entwicklungsstörungen“, Ethikkommission Heidelberg.