

Inhaltsverzeichnis

Geleitwort	5
Vorwort	7

1. Einleitung 13

1.1 Epidemiologie	13	1.3 Geschichte	14
1.2 Pathogenese	13		

2. Fragestellungen 17

3. Das Krankheitsbild der Neurofibromatose 19

3.1 Klassifikationen	19	3.2 Definitionen der Neurofibro- matose-Typen	20
----------------------------	----	--	----

4. Material und Methodik 23

4.1 Untersuchungsprotokoll	23	4.7 Röntgenuntersuchungen	27
4.2 Familien-, Eigen-Anamnese ..	23	4.8 Sonstige Untersuchungen	28
4.3 Allgemeinuntersuchung	24	4.9 Klassifizierung	28
4.4 Neurologische Untersuchung mit Entwicklungsstatus	25	4.9.1 Neurofibromatose I-VIII	28
4.5 Elektroencephalographie	26	4.9.2 Schweregrade des Morbus Recklinghausen	28
4.6 Computertomographie/ Kernspintomographie	26	4.10 Verlauf	29

5. Ergebnisse der Neurofibromatose-Studie 31

5.1 Das Patientengut. Übersicht ..	31	5.3.1 Körpermaße	35
5.2 Anamnestische Besonder- heiten	31	5.3.2 Hautveränderungen	37
5.2.1 Familienanamnese	32	5.3.3 Blutdruckerhöhungen	39
5.2.2 Eigenanamnese	34	5.3.4 Herzfehler	39
5.3 Allgemeine körperliche Befunde	35	5.3.5 Äußerlich sichtbare Skelettver- änderungen	39
		5.4 Augenbefunde	40

5.5	Neurologische Untersuchungsbefunde	42	5.9	Endokrinologische Manifestationen	61
5.5.1	Neurologische Ausfallserscheinungen	42	5.10	Ossäre Manifestationen (Röntgenbefunde)	61
5.5.2	Störungen der Psychomotorik und Sprache	42	5.10.1	Schädel	61
5.6	Elektroencephalographische Befunde	43	5.10.2	Wirbelsäule	62
5.7	Computertomographische und kernspintomographische Befunde	51	5.10.3	Thorax/Rippen	67
5.7.1	Nicht-neoplastische Veränderungen	52	5.10.4	Extremitäten	69
5.7.2	Neoplastische Veränderungen	52	5.11	Sonstige radiologische Befunde	76
5.7.3	Kernspintomographische Befunde	58	5.12	Klassifizierung	77
5.8	Zusatzuntersuchungen	60	5.12.1	Neurofibromatose I-VIII	77
			5.12.2	Graduierung der Neurofibromatose I	77
			5.13	Verlaufsbeobachtungen	77
			5.13.1	Veränderungen der Schweregrade	78
			5.13.2	Bildungsfähigkeit	85

6. Diskussion

87

6.1	Genetische Aspekte	88	6.11.1	Nicht-neoplastische Veränderungen, Ventrikelerweiterungen, Ventrikelasymmetrien	106
6.2	Malignitätsrisiko	89	6.11.2	Neoplastische Veränderungen, Optikus-/Chiasma-Gliome, Sonstige ZNS-Tumoren	107
6.3	Körperliche Entwicklung	90	6.11.3	Weitere Einsatzmöglichkeit der CT bei Neurofibromatose	111
6.4	Hauterscheinungen	91	6.12	Kernspintomographische Befunde	112
6.4.1	Pigmentstörungen	91	6.13	Ossäre Manifestationen bei Morbus Recklinghausen	113
6.4.2	Neurofibrome	94	6.13.1	Allgemeine Erfahrungen	113
6.5	Herz-Kreislaufsystem	96	6.13.2	Makrocranie	113
6.5.1	Blutdruckerhöhung	96	6.13.3	Veränderungen an der Wirbelsäule	114
6.5.2	Angeborene Herzfehler	97	6.13.4	Veränderungen am Thoraxskelett	116
6.6	Psychomotorische Retardierung	98	6.13.5	Veränderungen an den Extremitäten	117
6.6.1	Geistige Entwicklung	98	6.13.6	Wertung der ossären Manifestationen	119
6.6.2	Sprachliche Defizite	100	6.14	Verlaufsbeobachtungen	120
6.6.3	Pathomorphologische cerebrale Befunde	101	6.14.1	Altersabhängige Krankheitserscheinungen	120
6.7	Neurologische Einzelsymptome	102	6.14.2	Veränderungen der Schweregrade	123
6.8	Augenbefunde	102	6.14.3	Langzeitprognose	124
6.8.1	Hypertelorismus	102			
6.8.2	Proptosis	103			
6.8.3	Lisch-Knötchen	103			
6.8.4	Sonstige Augenveränderungen	104			
6.9	Cerebrale Krampfanfälle	105			
6.10	EEG-Befunde	105			
6.11	Computertomographische Befunde	106			

7. Gezielte Diagnostik, Behandlung und Betreuung der Kinder mit Neurofibromatose	127
---	------------

8. Zusammenfassung	131
---------------------------	------------

9. Literaturverzeichnis	133
--------------------------------	------------

10. Stichwortverzeichnis	147
---------------------------------	------------