

Journal für

Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

www.kup.at/
JNeurolNeurochirPsychiatr

Zeitschrift für Erkrankungen des Nervensystems

**Aktuelles: 63. Jahrestagung der
ÖGKJ 2025: Developmental Epileptic
Encephalopathies (DEEs) – Im
Mittelpunkt steht die Verbesserung
der Lebensqualität**

Heinrich M

Journal für Neurologie

Neurochirurgie und Psychiatrie

2025; 26 (4), 114-115

Homepage:

www.kup.at/

JNeurolNeurochirPsychiatr

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Indexed in
EMBASE/Excerpta Medica/BIOBASE/SCOPUS

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031117M,

Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

Preis: EUR 10,-

Journal für

Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

e-Abo kostenlos

Datenschutz:

Ihre Daten unterliegen dem Datenschutzgesetz und werden nicht an Dritte weitergegeben. Die Daten werden vom Verlag ausschließlich für den Versand der PDF-Files des Journals für Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie und eventueller weiterer Informationen das Journal betreffend genutzt.

Lieferung:

Die Lieferung umfasst die jeweils aktuelle Ausgabe des Journals für Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie. Sie werden per E-Mail informiert, durch Klick auf den gesendeten Link erhalten Sie die komplette Ausgabe als PDF (Umfang ca. 5–10 MB). Außerhalb dieses Angebots ist keine Lieferung möglich.

Abbestellen:

Das Gratis-Online-Abonnement kann jederzeit per Mausklick wieder abbestellt werden. In jeder Benachrichtigung finden Sie die Information, wie das Abo abbestellt werden kann.

Das e-Journal **Journal für Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie**

- ✓ steht als PDF-Datei (ca. 5–10 MB) stets internetunabhängig zur Verfügung
- ✓ kann bei geringem Platzaufwand gespeichert werden
- ✓ ist jederzeit abrufbar
- ✓ bietet einen direkten, ortsunabhängigen Zugriff
- ✓ ist funktionsfähig auf Tablets, iPads und den meisten marktüblichen e-Book-Readern
- ✓ ist leicht im Volltext durchsuchbar
- ✓ umfasst neben Texten und Bildern ggf. auch eingebettete Videosequenzen.

www.kup.at/JNeurolNeurochirPsychiatr

63. Jahrestagung der ÖGKJ 2025: Developmental Epileptic Encephalopathies (DEEs) – Im Mittelpunkt steht die Verbesserung der Lebensqualität*)

Nicht die Anfallsfreiheit, sondern eine Anfallsreduktion und insbesondere die Verbesserung der Lebensqualität von Patienten mit DEEs sowie ihrer Familien sind die Therapieziele bei Kindern und Jugendlichen mit seltenen und schwer behandelbaren Epilepsien.

Moderne anfallssuppressive Medikamente (ASM) sollten die Kognition, exekutive, emotionale und soziale Fähigkeiten der Patienten fördern, die Sprache und Kommunikation sowie den Schlaf verbessern, sowie die Teilhabe am Alltag erhöhen.

Das Cannabidiol-haltige Fertigarzneimittel Epidyolex® zeigt in Studien positive Effekte auf nicht-anfallsbedingte Symptome und bestätigt diese in der Praxis.

Beim diesjährigen Jazz-Symposium im Rahmen der **63. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde (ÖGKJ) vom 10. bis 12. September 2025 in Graz** drehte sich alles um die Verbesserung der Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen mit seltenen und herausfordernden Epilepsien. Bei den DEEs steht der Alltag der jungen Patienten und ihrer Familien weit mehr im Mittelpunkt als die Anfälle selbst, so **Prof. Dr. Barbara Plecko**, Graz, die das Symposium leitete.

■ Epilepsie ist eine häufige neurologische Erkrankung im Kindesalter

Epilepsien sind im Kindesalter häufig, so **Prof. Dr. Gudrun Gröppel**, Linz. 0,5 % bis 1 % aller Kinder seien davon betroffen [1]. Die Ätiologie sei bei Kindern im Vergleich zu Erwachsenen sehr heterogen. Zunehmend könnten genetische Ursachen gefunden werden. Chronische Anfälle haben oft schwere Folgen für die kognitive, emotionale und soziale Entwicklung der Kinder [1, 2].

Im Vergleich zu epileptischen Enzephalopathien (EE), bei denen die Anfälle der Auslöser für die Entwicklungsverzögerungen sind, führt bei den DEEs die genetische Grunderkrankung selbst zusätzlich zu einer Entwicklungsver-

zögerung. Die Anfälle haben bei DEEs einen deutlichen negativen Einfluss auf die Entwicklung der Betroffenen [1–4].

■ DEEs sind häufig therapieresistent

Viele der DEEs seien therapieresistent, so **Prof. Dr. Gröppel** weiter. Dies sei der Fall, wenn mindestens zwei für das jeweilige Syndrom geeignete Medikamente für eine ausreichend lange Zeit in ausreichender Dosierung angewendet worden seien [5]. Da bei den meisten dieser Patienten keine kurative Epilepsiechirurgie möglich ist, ist Anfallsfreiheit für diese Patienten dann in der Regel nicht mehr das Ziel. Es könne oft bestenfalls eine Reduktion der Anfälle anvisiert werden. Die Patienten haben eine kognitive Entwicklungsverzögerung und Verhaltensauffälligkeiten, welche einen negativen Einfluss auf das Familienleben haben [6].

Das Alter der Patienten und das Syndrom selbst nähmen einen großen Einfluss auf die nicht-anfallsbedingten Symptome [7]. Solche nicht-anfallsbedingten Symptome hätten für die Patienten und ihre Familien bei DEEs oft eine viel größere Bedeutung.

■ Eltern und Geschwister leiden häufig mit

So machten sich Geschwister Sorgen um die Patienten, hätten Angst, schlechte Träume, seien oft müde und traurig [8]. Eine wichtige Sorge sei auch die Angst um den Tod des Patienten. Sie träte altersabhängig in unterschiedlicher Häu-

figkeit auf. Besonders jüngere Kinder empfänden diese Angst als große Last. Die Eltern leben in ständiger Sorge um die Patienten.

Prof. Dr. Gröppel wies auch auf einen bedeutsamen Zusammenhang zwischen Autismus-Spektrum-Störungen und Epilepsie hin [9]. Sie erläuterte ebenso die Bedeutung des Schlafs für die kognitive Entwicklung der Kinder. Schlaf schaffe Platz für das Lernen und verbessere die Kognition [10]. Deshalb sei eine Verbesserung des Schlafs bei Patienten mit DEEs ein wichtiges Therapieziel.

■ Lennox-Gastaut-Syndrom (LGS) – Paradebeispiel für eine DEE

Wie wichtig die Behandlung dieser nicht-anfallsbedingten Symptome in der Praxis sein kann, machte **Dr. Joachim Zobel**, Graz, am Beispiel einer Patientin mit einem LGS deutlich. Beim LGS kommt es typischerweise zu unterschiedlichen Anfallsformen, oft auch zu Sturzanfällen. Die Patienten sind in der Regel therapieresistent, so **Dr. Zobel**.

Die vorgestellte Patientin litt an einer besonderen genetischen Variante, bei der das UBA5-Gen betroffen ist (early infantile epileptic encephalopathy-44, EIEE-44). Für die Eltern stünden insbesondere die Unruhe und die Schlafprobleme des Kindes im Vordergrund, dazu eine Anfallsreduktion, Besserung der Bewegungsstörung und eine leichtere Nahrungszufuhr – insgesamt also eine bessere Lebensqualität. Eine Vielzahl an Maßnahmen und Medikamenten wäre ausprobiert worden. Das in Kombination mit Clobazam zur Zusatzbehandlung von LGS und Dravet-Syndrom (DS) ab dem Alter von zwei Jahren zugelassene Epidyolex® konnte für die Patientin und ihre Eltern dann nochmals einen Fortschritt bringen [11]. So konnte die Aufmerksamkeit der Patientin gesteigert werden. Gleichzeitig verbesserten sich kognitive, exekutive, emotionale und soziale Fähigkeiten, Sprache und Kommunikation sowie die

*) **Quelle:** Jazz-Symposium „Developmental Epileptic Encephalopathies (DEEs): Spotlight auf die Lebensqualität von Patient:innen und Caregiver:innen“ im Rahmen der 63. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde, 10.09.2025, Graz. Presseaussendung Jazz Pharmaceuticals vom 17. Oktober 2025

Schlafstörungen. Die Patientin habe nun mehr Teilhabe am Alltag der Familie. Sie sei insgesamt ruhiger.

Dr. Zobel wies in diesem Zusammenhang auf die Rekrutierung von Patienten für die PROGRESS-Studie hin, die weitere Erkenntnisse zur Behandlung der nicht-anfallsbedingten Symptome durch Epidyolex® bringen soll [12].

■ Gute Erfolge auch bei Dravet-Syndrom

Dr. Eva Stögmann, Mödling, konnte aus ihrer praktischen Erfahrung einige weitere Fälle anführen, in denen das Cannabidiol-haltige Fertigarzneimittel positive Effekte auf nicht-anfallsbedingte Symptome gezeigt hat. Sie überblickt exemplarisch für das LGS den Fall eines 12-jährigen, schwer zu therapierenden Jungen vor. Er wurde von den Eltern und Lehrern als schwer führbar bezeichnet. Durch die Behandlung mit Epidyolex® konnten nicht nur Sturzanfälle reduziert werden. Der Patient sei dadurch auch viel ruhiger geworden. Eltern und Betreuer konnten besser mit den Symptomen umgehen.

Bei einem 9-jährigen Mädchen mit DS konnte das Medikament Anfallsserien verkürzen. Sie sei aktuell sogar anfallsfrei. Außerdem sei sie aufmerksamer, habe seltener Zyanose-Attacken und mehr Teilhabe. Zu den beobachteten Nebenwirkungen zählen aus Sicht der Expertin Übelkeit und Diarrhoe und auch Müdigkeit, die zu einer Reduktion der Dosis geführt habe. Zu den mit Epidyolex® beeinflussbaren Parametern zählte die Expertin aus eigener Erfahrung die Reduktion zerebraler Anfälle, eine Besserung des Verhaltens, mehr Wachheit, eine Verbesserung der Kognition und Körperfunktion sowie eine bessere Stimmungslage. Die Sprach- und Kommunikationsfähigkeit könne zunehmen. Die meisten Familien und Betreuer profitierten von einer besseren Führbarkeit und weniger Aggressivität, so Dr. Stögmann.

Literatur:

1. Aaberg KM, et al. Seizures, syndromes, and etiologies in childhood epilepsy: The International League Against Epilepsy 1981, 1089, and 2017 classifications used in a population-based cohort. *Epilepsia* 2017; 58: 1880–91.
2. Specchio N, Curatolo P. Developmental and epileptic encephalopathies: what we do and do not know. *Brain* 2021; 144: 32–43.
3. Raga S, et al. Developmental and epileptic encephalopathies: recognition and approaches to care. *Epileptic Disord* 2021; 23: 40–52.

4. Scheffer IE, et al. ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia* 2017; 58: 512–21.
5. Kwan P, et al. Definition of drug resistant epilepsy: Consensus proposal by the ad hoc Task Force of the ILAE Commission on Therapeutic Strategies. *Epilepsia* 2010; 51: 1069–77.
6. Postma A, et al. Understanding neurodevelopmental trajectories and behavioral profiles in SCN1A-related epilepsy syndromes. *Epilepsy Behav* 2024; 154: 109726.
7. Berg AT, et al. Nonseizure consequences of Dravet syndrome, KCNQ2-DEE, KCNB1-DEE, Lennox-Gastaut syndrome, ESES: a functional framework. *Epilepsy Behav* 2020; 111: 107287.
8. Bailey LD, et al. Psychosocial impact on siblings of patients with developmental and epileptic encephalopathies. *Epilepsy Behav* 2020; 112: 107377.
9. Lukmanji S, et al. The co-occurrence of epilepsy and autism: a systematic review. *Epilepsy Behav* 2019; 98: 238–48.
10. Krutoshinskaya Y, et al. The reciprocal relationship between sleep and epilepsy. *J Pers Med* 2024; 14: 118.
11. Fachinformation Epidyolex®, aktueller Stand.
12. PROGRESS-Studie: Abrufbar unter: <https://drks.de/search/de/trial/DRKS00033359> [zuletzt abgerufen am: 12.09.2025].

Weitere Information:

Jazz Pharmaceuticals Austria GmbH
Dr. Maria Heinrich
A-1100 Wien
Gertrude-Fröhlich-Sandner-Straße 2–4
Tel.: 0664/1372 758
E-Mail: maria.heinrich@jazzpharma.com

Fachkurzinformation zu obigem Text

Bezeichnung des Arzneimittels: Epidyolex 100 mg/ml Lösung zum Einnehmen.

Qualitative und quantitative Zusammensetzung: Jeder ml der Lösung zum Einnehmen enthält 100 mg Cannabidiol. Sonstiger Bestandteil mit bekannter Wirkung: Jeder ml Lösung enthält: 79 mg Ethanol, 736 mg raffiniertes Sesamöl, 0,0003 mg Benzylalkohol. Liste der sonstigen Bestandteile: Raffiniertes Sesamöl, Ethanol, Sucralose (E955), Erdbeer-Aroma (enthält Benzylalkohol). **Anwendungsgebiete:** Epidyolex wird als Zusatztherapie von Krampfanfällen im Zusammenhang mit dem Lennox-Gastaut-Syndrom (LGS) oder dem Dravet-Syndrom (DS) in Verbindung mit Clobazam bei Patienten ab 2 Jahren angewendet. Epidyolex wird als Zusatztherapie von Krampfanfällen im Zusammenhang mit Tuberöser Sklerose (TSC) bei Patienten ab 2 Jahren angewendet. **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. Patienten mit erhöhten Transaminasewerten, die das Dreifache der oberen Normgrenze (ULN) übersteigen, und deren Bilirubinwerte das Zweifache der ULN übersteigen. **Pharmakotherapeutische Gruppe:** Antiepileptika, andere Antiepileptika, ATC-Code: N03AX24. **Inhaber der Zulassung:** Jazz Pharmaceuticals Ireland Ltd, 5th Floor, Waterloo Exchange, Waterloo Road, Dublin 4, D04 ESW7, Irland. **Rezeptpflicht/ Apothekenpflicht:** Rezept- und apothekenpflichtig, wiederholte Abgabe verboten. **Weitere Informationen zu den Abschnitten Warnhinweise und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung, Wechselwirkungen mit anderen Arzneimitteln und sonstige Wechselwirkungen, Nebenwirkungen und Gewöhnungseffekte sowie zu Fertilität, Schwangerschaft und Stillzeit entnehmen Sie bitte der veröffentlichten Fachinformation.**

Darreichungsform: Eine 100-ml-Flasche; jeder ml der Lösung zum Einnehmen enthält 100 mg Cannabidiol. Die Flasche ist in einem Karton mit zwei 5-ml- und zwei 1-ml- Applikations-spritzen für Zubereitungen zum Einnehmen und zwei Flaschenadaptern verpackt. Die 5-ml-Spritzen sind in Schritten von 0,1 ml und die 1-ml-Spritzen in Schritten von 0,05 ml unterteilt.

Für mehr Information kontaktieren Sie bitte: medinfo-int@jazzpharma.com

AT-EPX-2300018 V3.0

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

☒ [Bilddatenbank](#)

☒ [Artikeldatenbank](#)

☒ [Fallberichte](#)

e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

☒ [Bestellung e-Journal-Abo](#)

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)