

## Schweres Problemverhalten und Epilepsien – Diagnostik und Behandlung

### Beispiel Dravet-Syndrom

5. **D**-**A**-**CH**-Tagung

Genf

30. und 31. Januar 2026

Peter Martin  
Séguin-Klinik  
Epilepsiezentrum Kork



**D·A·CH**  
INKLUSIVE MEDIZIN



5. D-A-CH-Tagung am 30. und 31. Januar 2026 in Genf (CH)  
„Probleme bei Problemverhalten – Behandlung zwischen Richtlinie und Realität“

Séguin-Klinik Kork mit MZEB\*







\*Medisches Zentrum für Erwachsene mit Behinderung

## Epilepsie, intellektuelle Entwicklungsstörungen, Problemverhalten

- **Epilepsien** gehäuft bei intellektuellen Entwicklungsstörungen
- Intellektuelle Entwicklungsstörungen gehäuft assoziiert mit **genetischen Syndromen**
- Somatische Erkrankungen/Symptome bei genetischen Syndromen:
  - **Schmerzen** verursachend: z.B. Volvulus bei Cornelia de Lange-Syndrom infolge einer fehlenden Fixation des Coecum
- **Seh- und/oder Hörstörungen** – insbesondere, wenn diese (in ihrem Ausmaß nicht erkannt werden
- **Psychiatrische** Komorbiditäten

## Epilepsie, intellektuelle Entwicklungsstörungen, Problemverhalten

### • Periiktales Problemverhalten

- aggressives Verhalten meist (unmittelbar) nach dem Anfall
- häufig nach dyskognitiven (psychomotorischen) Anfällen
- im Zusammenhang mit anfallssupprimierender Medikation

Delgado-Escueta AV et al (1981) N Engl J Med 305: 711-716; Brodie MJ et al (2016) Pharmacological Reviews 68: 563-602

## Problemverhalten und anfallssupprimierende Medikamente

- Levetiracetam (LEV)
- Perampanel (PER)
- Topiramat (TPM)
- Vigabatrin (> Tuberöse Sklerose Komplex/TSC)
- Phenobarbital (PB)
- Primidon (PRM – wird zu PB verstoffwechselt)
- Ethosuximid (ESM; „forcierte Normalisierung“ – des EEG)
- „Alternativpsychosen“ – bei sehr gut medikamentös  
therapierten Epilepsien



Bohnert N, Martin P (2024) PSYCH up2date 2024; 18(04): 281-298 DOI: 10.1055/a-2147-4792  
Steinhoff BJ, Bast T (2023/24) Vademecum Antiepilepticum. 27. Überarb. Aufl. Deutsche Gesellschaft für Epileptologie, Berlin;  
<https://www.ucl.ac.uk/news/2014/may/new-epilepsy-treatment-offers-demand-seizure-suppression>

## Fallbeispiel

- **Herr J.F. 39 J**

- **Diagnosen:**

- Intellektuelle Entwicklungsstörung (ICD10:F71.1)
- zentralmotorische Störung mit beinbetonter Tonuserhöhung der Muskulatur, Hypomimie, Bradykinese und Gangataxie
- Epilepsie mit generalisiert tonisch-klonischen Anfällen und (polytopen) Myoklonien (ICD 10 : G40.6G)
- bei:
  - Dravet-Syndrom (DS)/ Severe Myoclonic Epilepsy of Infancy (SMEI) mit pathogener *SCN1A*- Variante)
- *Z.n. Magenperforation-OP*
- *Z.n. Abszess-OP oberen Rücken*

## Fallbeispiel

- **Herr J.F. 39 J**

- Stationäre Behandlung in der Séguin-Klinik/Epilepsiezentrum Kork:

- J. F. kam zum stationären Aufenthalt, nachdem sich das bereits vorbekannte und in Vorbefunden beschriebene herausfordernde Verhalten nach einem nicht gelungenen Versuch des Probewohnens in einer Wohneinrichtung akzentuiert hatte
- Er zeigte vermehrtes Rückzugsverhalten, komme erst nachmittags aus dem Bett; lehnte jegliches Angebot, ihm aus dem Bett zu helfen vehement und konsequent ab
- J.F. benötigte viel Zeit, um sich an die Abläufe auf unserer Station zu gewöhnen und ablehnendes Verhalten abzubauen
- Ausgeprägte Ein- und Durchschlafstörungen bestanden fort
- lehnte oftmals die Medikamenteneinnahme ab
- zu Beginn mutete das klinische Bild stark depressiv an => Herabsetzen der Anforderungen auf ein Minimum

## Fallbeispiel

- **Herr J.F. 39 J**
- Stationäre Behandlung in der Séguin-Klinik/Epilepsiezentrum Kork:
  - psychopharmakologische Behandlung: Venlafaxin, Prothipendyl => verbesserte Stimmungslage und gebesserter Nachtschlaf; verlangte nicht mehr ständig nach seiner Mutter, nahm sein Puzzlespiel wieder auf
  - Umlenken auf andere Aktivitäten (als das Puzzlespiel) nicht möglich, jedoch Kontaktaufnahme mit J.F. über das Puzzlespiel
  - Konnte innerhalb des Spiels auf Ideen und Einwände des Gegenübers zunehmend flexibel eingehen; zeigte Freude am Spiel und an Interaktionen; war sogar zu Späßen aufgelegt
  - tiergestützte Therapie: hatte zunächst Interesse und offensichtlich Freude am Kontakt – äußerte dann jedoch den Wunsch die tiergestützte Therapie zu beenden
  - **Reflexion:** mit J.F. wurde zu früh auf ein Verlassen des Zimmers hingearbeitet und somit die Dynamik des Widerspruchs ausgelöst?

## Fallbeispiel

- **Herr J.F. 39 J**
- Stationäre Behandlung in der Séguin-Klinik/Epilepsiezentrum Kork:
  - J.F. zeigte sich im Verlauf immer kooperativer in alltäglichen Situationen der Pflege und der Nahrungsaufnahme – es kam dabei nicht mehr zu herausforderndem Verhalten
  - zunehmend kooperative Haltung beim morgendlichen Aufstehen und der Medikamenteneinnahme
  - schien sich von Tag zu Tag mehr an den Stationsalltag zu gewöhnen und sich in tägliche Abläufe zu integrieren
  - Benötigt aber weiterhin sehr viel Zeit, um sich auf Veränderungen einzustellen => therapeutische Haltung: genügend Zeit und Geduld J.F. entgegen bringen, um eine Gewöhnung und Anpassung an neue Umstände zu ermöglichen
  - **Ergebnis:** deutlich gebesserte sowie stabile Stimmungslage, verbunden mit stetig voranschreitender Bewältigung des Ablöseprozesses aus dem häuslichen Umfeld – *guter Zeitpunkt für ein Probewohnen*

## Fallbeispiel

- **Herr J.F. 39 J**
- Stationäre Behandlung in der Séguin-Klinik/Epilepsiezentrum Kork:
  - **SEO (Schema der emotionalen Entwicklung-Schaal voor emotionale Ontwikkeling/SEED (Skala der Emotionalen Entwicklung – Diagnostik)**
    - bei J.F. wurde ein Entwicklungsniveau der SEED-Stufe 3 gefunden
      - Entwicklungsphase der Individuation (Došen)
      - Grundbedürfnis „Autonomie“ (Maslow)
      - zentrales Thema: „Selbständigkeit“, „Unabhängigkeit“, „Selbstbestimmung“
      - zentrale Angst: „Autonomieverlust“

Sappok T, Zepperitz S (2016) Das Alter der Gefühle, Hogrefe S. 23

=> das bei J.F. gefundene emotionale Entwicklungsniveau, in Verbindung mit seinem, für das Dravet Syndrom typischen, sthenischem Widerstand erklären die extremen Schwierigkeiten, das Verhalten von J.F. zu beeinflussen

## SMEI (DS)– Verhalten, psychische Störungen

### Ragona et al (2010)

- 21/37 Patienten (6 M bis 28J) mit SMEI zeigten Verhaltensprobleme
  - überwiegend **Aufmerksamkeitsdefizit und Hyperaktivität** sowie opponierendes Verhalten
  - **Verschlechterung in Phasen hoher Anfallsaktivität**

### Wolff et al (2006)

- 20/20 Kinder (11M bis 16J) mit SMEI zeigten Verhaltensprobleme, meist
  - Stimmungsschwankungen
  - affektive Indifferenz
  - **Hyperaktivität**, Stereotypien, geringe Fähigkeit, (**reziproke**) Beziehungen aufzubauen

Ragona F et al (2010) Brain Dev 32:71-77. Wolff et al (2006) Epilepsia 47(Suppl2):45-48

### SMEI (DS) – Verhalten, psychische Störungen

#### Caraballo und Fejerman (2006)

- 47/53 Kindern mit SMEI zeigten Verhaltensprobleme
  - 45/53 mit Hyperaktivität
  - 2/53 mit Autismus

#### Yakoub et al (1992)

- 17/17 Kindern mit SMEI zeigten Verhaltensprobleme
  - „severe hyperkinesia and speech delay“

Caraballo RH, Fejerman N (2006) Epilepsy Res 70:S231-S238. Yakoub M et al (1992) Brain Dev 14:299-303

### DS (SMEI) – Verhalten, psychische Störungen

„...psychological evolution is also more favourable in late childhood and adolescence.“

„..it is important to note a change in behaviour which is no more hyperkinetic and rather characterized by slowness and perseverance.“

„Aggressiveness and acute psychiatric episodes (?) are rare.“

Charlotte Dravet et al, 2002



Dravet C et al (2002) Severe myoclonic epilepsy in infancy (Dravet syndrome) in: Roger J et al (eds) Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence, 81-103

## DS (SMEI) – Verhalten, psychische Störungen

### Neuropsychiatrische Merkmale des Dravet Syndroms im (jungen) Erwachsenenalter



- Epilepsie (mit fokalen Anfällen unterschiedlicher Semiologie und Klassifikation)
- **Bradykinese/Hypomimie**
- Spastik, Ataxie, Tremor
- Hypophonie
- (sthenische) Perseveration
- paranoid-halluzinatorische Symptomatik
- sehr starkes Interesse an Farben

## DS (SMEI) – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

- **Grundlage: Fallbericht mit 5 Patienten mit DS (Martin et al., 2010)**
- Ähnlichkeiten im Verhalten und bei der Motorik
- Verlangsamung der Bewegungsabläufe, bei der Bewegungsinitiation und der Sprache, Hypomimie, Hypophonie, Perseverierendes Verhalten
- Erfassung des Phänotyps einer größeren Gruppe von Erwachsenen mit Dravet Syndrom
- **Anstoß zu einer Fall-Kontroll-Studie, die dann im Rahmen einer Dissertation in der Séguin-Klinik ausgeführt wurde**

### Typische klinisch-neurologische- und Verhaltenssymptome bei Erwachsenen mit DS – Beobachtungen in der Séguin-Klinik

#### Typische klinisch-neurologische- und Verhaltenssymptome bei Erwachsenen mit DS – Beobachtungen in der Séguin-Klinik

2010

**Alzheimer**  
**Syndrom**

**Severe Apolipoprotein E4 Epsilon in Infancy – Adult Phenotype with Bradykinesia, Hypomimia, and Perseverative Behavior: Report of Five Cases**

**Chen P, Hsueh M-C, Hsueh C, Hsueh C, Hsueh C, Hsueh C**

**Neurology** 2010;74:1033-1038

**Abstract**

**Background:** The APOE4 allele is associated with an increased risk of Alzheimer disease (AD) and is also associated with a higher risk of developing AD at an earlier age. However, the clinical phenotype of APOE4 carriers in infancy is unclear. We report on five cases of severe APOE4 Epsilon in infancy who developed an adult phenotype with bradykinesia, hypomimia, and perseverative behavior.

**Case Description:** Five cases of severe APOE4 Epsilon in infancy who developed an adult phenotype with bradykinesia, hypomimia, and perseverative behavior. The cases were followed up from infancy to adulthood. All cases had a severe APOE4 Epsilon in infancy and developed an adult phenotype with bradykinesia, hypomimia, and perseverative behavior. The cases were followed up from infancy to adulthood. All cases had a severe APOE4 Epsilon in infancy and developed an adult phenotype with bradykinesia, hypomimia, and perseverative behavior.

**Figure 1**

**Figure 1** shows five clinical photographs of patients. One patient's face is circled in red. The text below the photographs describes the clinical features of the patients, including bradykinesia, hypomimia, and perseverative behavior.

27. Januar 2026

Albert-Ludwigs-Universität Freiburg | Präsentationstitel |

20

23. März 2026

Albert-Ludwigs-Universität Freiburg | Präsentationstitel |

17

Aus der Séguin-Klinik für Menschen mit schwerer geistiger Behinderung  
des Epilepsiezentrums Karls-Klinik

#### Studie zur Erfassung des motorischen und Verhaltensphänotyps des Dravet-Syndroms im Erwachsenenalter

INAUGURAL-DISSERTATION

zur  
Erlangung des Medizinischen Doktorgrads  
der Medizinischen Fakultät  
der Albert-Ludwigs-Universität  
Freiburg im Breisgau

vorgelegt von  
Annika Körner  
geboren in Stuttgart

## DS- motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

### Patientenkollektiv

		Dravet-Gruppe	Kontrollgruppe
Anzahl N		26	26
Geschlecht, m:w		13:13	13:13
Altersverteilung	arithm. Mittel $\pm$ SD	34,7 $\pm$ 10,2 J	36,0 $\pm$ 11,0 J
	Spannweite	18,4 bis 54,3 J	20,5 bis 54,7 J
geistige Behinderung	leicht	1 (3,8%)	4 (15,4%) ●
	mittel	16 (61,55) ●	7 (26,9%)
	schwer	9 (34,6%)	15 (57,7%) ●
stark eingeschränktes Sehvermögen		0	2
starke Einschränkung des sprachlichen Ausdrucksvermögens/fehlende aktive Sprache		4	10

## DS (SMEI) – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

### 52 Patienten (26 mit Dravet Syndrom, 26 Kontrollpatienten)

- neurologische Untersuchung
- Erhebung von Aktendaten
- Psychometrische und standardisierte neurologische Testverfahren
  - Bradyphrenie-Bradykinesie-Skala (BBS)
  - Fragebogen zum Thema „Interesse an Farben“
  - MESSIER (Matson Evaluation of Social Skills for Individuals with Severe Retardation)
  - Aberrant Behavior Checklist (ABC)
  - UPDRS (Unified Parkinson's Disease Rating Scale) - Motorische Subskala
  - Nine Hole Peg-Test (NHPT)



- statistische Auswertung: Chi-Quadrat-Test, Mann-Whitney-U-Test, Rangkorrelation nach Spearman

### DS (SMEI) – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

#### Ergebnisse

- neurologische Untersuchung

	Dravet		Kontrolle		X <sup>2</sup> -Test p-Wert
	n	%	n	%	
Spastische Tonuserhöhung	22	85 %	11	42 %	0,001
Ruhetremor der Hände	11	42 %	2	8 %	0,005
Gangbild	spast.-ataktisch		ataktisch		0,005
Spastik + Ataxie	13	50 %	6	23 %	0,004

### DS (SMEI) – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter


#### klinische Merkmale

	Dravet		Kontrolle		X <sup>2</sup> -Test p-Wert
	n	%	n	%	
Spastische Tonuserhöhung	22	85 %	11	42 %	0,001
Ruhetremor der Hände	11	42 %	2	8 %	0,005
Gangbild	spast.-ataktisch		ataktisch		0,005
Spastik + Ataxie	13	50 %	6	23 %	0,004

### **DS (SMEI) – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter**

klinische Merkmale

- Bradykinesie
- Hypomimie
- Antwortlatenz und verzögerte Bewegungsinitiation
- Verbale Perseveration und perseverierendes Verhalten
- Merkmalsausprägung: nicht vorhanden, leicht, mittel, schwer

 alle Merkmale in der Dravet-Gruppe deutlich stärker ausgeprägt  
signifikanter Unterschied zwischen den beiden Gruppen  
(Mann-Whitney-U-Test:  $p < 0,001$ )

### **DS (SMEI) – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter**

Ergebnisse

**psychometrische und standardisierte neurologische Testverfahren**



## DS (SMEI) – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

### Ergebnisse:

#### psychometrische und standardisierte neurologische Testverfahren

<b>BBS</b> *	Signifikant höhere Punktzahlen in der Dravet-Gruppe ( $p < 0,05$ ): → Gesamtsummenscore → 4 von 6 Subskalen - Affektive Modulationsfähigkeit - Perseveration und Hartnäckigkeit - Hypo-/Bradykinesie/Hypomimie - Handlungs-/Antwortlatenz/Handlungsabbruch  Bsp. Gesamtsummenscore: Max. Punktzahl: 168 Dravet-Gruppe: 122,7 (100-144) Kontrollgruppe: 88,2 (58-117)
MESSIER	
ABC	
"Farben"	
UPDRS	
NHPT	

\*BBS = Bradyphrenie-Bradykinesie Skala  
 (Bradyphrenie ist die Langsamkeit des Denkens)

## DS (SMEI) – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

### Ergebnisse

#### psychometrische und standardisierte neurologische Testverfahren

<b>BBS</b>	Signifikant höhere Punktzahlen in der Dravet-Gruppe ( $p < 0,05$ ): • Gesamtsummenscore • 4 von 6 Subskalen
MESSIER	Keine signifikanten Unterschiede
ABC	Keine signifikanten Unterschiede in 4 von 5 Subskalen
"Farben"	
UPDRS	
NHPT	

## DS (SMEI) – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

### Ergebnisse

#### psychometrische und standardisierte neurologische Testverfahren

BBS	Signifikant höhere Punktzahlen in der Dravet-Gruppe ( $p < 0,05$ ): <ul style="list-style-type: none"> <li>• Gesamtsummenscore</li> <li>• 4 von 6 Subskalen</li> </ul>
MESSIER	Keine signifikanten Unterschiede
ABC	Keine signifikanten Unterschiede in 4 von 5 Subskalen
„Farben“	Signifikanter Unterschied ( $p = 0,001$ )  Maximum: 27 Punkte Dravet-Gruppe: $14,5 \pm 7,5$ Punkte Kontrollgruppe: $7,2 \pm 6,2$ Punkte
UPDRS	
NHPT	

## DS (SMEI) – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

### Diskussion und Ergebnisse

- alle Patienten mit Dravet-Syndrom:
  - Bradykinesie
  - Hypomimie
- 73-85 % der Patienten mit DS:
  - Hypophonie
  - Langsamkeit beim Sprechen
  - verlängerte Antwortlatenz
  - **Perseverationsneigung („sthenische Perseveration“)**
- Ergebnis der klinischen Untersuchung und der Bradyphrenie-Bradykinesie-Skala (BBS)
- *alle Merkmale signifikant häufiger als in der Kontrollgruppe*

## DS (SMEI) – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

### Genotyp-Phänotyp-Korrelation

- bei einem Patienten alle Patienten mit sehr schwer ausgeprägter neurologischer- und Verhaltensproblematik (Bradykinese, Hypomimie, Perseverationen und verzögerte Handlungsinitiation) – Deletion des gesamten *SCN1A*-Gens
- darüber hinaus aber keine überzeugende Korrelation zwischen jeweiliger Mutationsart und Phänotyp

## DS – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

### Perseverationsneigung („sthenische Perseveration“)






„malt Mandalas bis in die frühen Morgenstunden und lässt sich davon nicht abbringen –  
- wehrt sich sogar mit Schlägen, wenn man versucht, dies zu tun.....“

„Sie liebt bunt“



31



Lieblingsfarbe

32

## DS (SMEI) – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

### Ergebnisse

#### psychometrische und standardisierte neurologische Testverfahren

#### Fragebogen „Interesse an Farben“:

- 9 Items – z.B. „benennt besonders häufig Farben“, „benennt von sich aus Farben“, bringt ihre/seine Lieblingsfarbe immer wieder zur Sprache“
- Dieser Fragebogen wurden von 13 zusätzlichen Personen ausgefüllt, die bessere sprachliche Kompetenzen als die in die Vergleichsgruppe eingeschlossenen Personen hatten, sonst aber im Wesentlichen die Kriterien der Kontrollgruppe erfüllten.

## DS (SMEI)– motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

#### Fragebogen „Interesse an Farben“:

##### Fragebogen – Interesse an Farben

- |  |   |
|--|---|
| 1. hat besonderes Interesse an Farben  | <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 |
| 2. benennt besonders häufig Farben von Gegenständen                                  | <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 |
| 3. hat eine Lieblingsfarbe   | <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 |
| 4. bringt seine Lieblingsfarbe immer wieder zur Sprache                              | <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 |
| 5. benennt von sich aus Farben   | <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 |
| 6. wählt seine Kleider nach Farben aus   | <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 |
| 7. wählt sonstige Gegenstände nach Farben aus  | <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 |
| 8. kann sich in Bezug auf Farben differenzierter ausdrücken als in anderen Bereichen | <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 |
| 9. verändert ihre/seine Stimmung wenn sie selbst oder andere Farben thematisieren    | <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 |

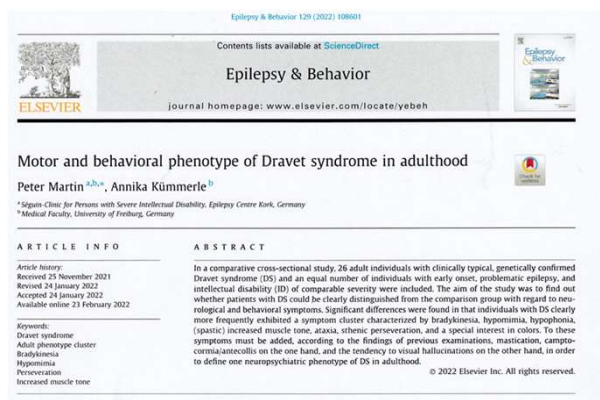
0 = trifft nicht zu  
1 = trifft wenig zu  
2 = trifft überwiegend zu  
3 = trifft vollständig zu

Name:..... Vorname:.....

Datum der Untersuchung:.....

## DS – motorischer- und Verhaltensphänotyp im Erwachsenenalter

### Genotyp-Phänotyp-Korrelation



### Dravet Syndrom - paranoid-halluzinatorische Symptome



#### Patienten der Séguin-Klinik:

- 10/41 Patienten mit DS: sehr wahrscheinliches halluzinatorisches (und wahnhaftes) Erleben
- 4/41 Patienten mit DS: vermutetes halluzinatorisches Erleben
- 9/41 Patienten mit DS: „in einer Traum-/Fantasiewelt“

#### halluzinatorische (wahnhafte) Episoden:

- meist kurz und umschrieben oder kurzzeitig und sich wiederholend
- ohne Negativsymptomatik (Rückzug, Affektverflachung, Antriebslosigkeit..)
- selten war die Behandlung mit einem Neurolepticum notwendig

(Martin P et al (2015) Epilepsy Behav 52:222-4)

#### Daten aus der Literatur:

Epilepsiepatienten mit geistiger Behinderung  
 fragliche/mögliche psychotische Störung: 10%  
 (Espie CA et al (2003) JNNP 74:1485-1492)

Schizophrene/wahnhafte Störung: 1.33%  
 (Deb S, Hunter D (1991) Br J Psychiatry 159:826-30)

## Wegbereiter psychischer Störungen bei Personen mit Intelligenzminderung

Epilepsy & Behavior 52 (2015) 222–224

Contents lists available at ScienceDirect

**Epilepsy & Behavior**

journal homepage: [www.elsevier.com/locate/yebeh](http://www.elsevier.com/locate/yebeh)

ELSEVIER

Letter to the Editor

**Hallucinations and delusions are frequently reported in individuals with Dravet syndrome**

224

Letter to the Editor

198 J. Park, S. Mullen / *Epilepsy & Behavior* 52 (2015) 222–224

111 Dravet syndrome (DS) is a severe form of epilepsy characterized by onset of seizures in the first year of life. Seizure progression to Dravet syndrome (what events and activities are specifically provocative compared with other epilepsies) *Epilepsy & Behavior* 2013;57: 39–44.

152 Inoue M, Zhen X, Jung Z, Nakai K, Nakai S, Zhang S, et al. GABAergic interneuron origin of schizophrenia pathophysiology. *Neuropharmacology* 2012;62: 1954–63.

J. Peter Mattar  
Annika Kümmerle  
Signe-Christi, for Persons with Severe Intellectual Disability, Epilepsy Centre  
Kork, Germany

\*Corresponding author at: Signe-Christi, Epilepsiezentrum Kork, Landstrasser 1, D-77084 Kork-Kork, Germany. Fax: +49 7851 84600. E-mail address: [pmattar@epilepsiezentrum.de](mailto:pmattar@epilepsiezentrum.de).

B. Raab-Heitza  
Medical Genetics Center, Munich, Germany  
Friedrich-Beier Institute, Munich, Germany

4 September 2015  
Available online xxxxx

## Dravet Syndrom und Störungen des autistischen Spektrums?

Received: 13 April 2023 | Accepted: 10 March 2024  
DOI: 10.1111/dmen.15937

2024



### ORIGINAL ARTICLE

## Autism and attention-deficit/hyperactivity disorder in children with Dravet syndrome: A population-based study

Colin Reilly<sup>1,2</sup> | Björn Bjurulf<sup>1,2</sup> | Tove Hallböök<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Department of Paediatrics, Institute of Clinical Sciences, Sahlgrenska Academy, University of Gothenburg, Gothenburg, Sweden

<sup>2</sup>Queen Silvia Children's Hospital, Sahlgrenska University Hospital, Gothenburg, Sweden

**Correspondence**  
Colin Reilly, Neurology Department, Queen Silvia's Children's Hospital, Behandlingsvagen 7, 416 50 Göteborg, Sweden.  
Email: [colin.reilly@vgregion.se](mailto:colin.reilly@vgregion.se)

**Funding information**  
Margarethabarnmet foundation; Linnea and Josef Carlsson foundation; Petter Silversköld foundation

### Abstract

**Aim:** To identify on a population basis the prevalence of autism and attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) in children with Dravet syndrome and factors associated with symptoms of autism and ADHD.

**Method:** Forty-one of 48 children with Dravet syndrome living in Sweden, born between 1st January 2000 and 31st December 2018 underwent assessment including measures of autism and ADHD. Diagnoses of autism and ADHD were made with respect to DSM-5 criteria. Factors associated with features of autism and ADHD were analysed via regression.

**Results:** Twenty-five of the 41 children fulfilled DSM-5 criteria for autism spectrum disorder and 12 of 37 children considered for an ADHD diagnosis fulfilled DSM-5 criteria for ADHD. Severe intellectual disability was significantly associated with a greater degree of autistic features ( $p < 0.001$ ) and a DSM-5 diagnosis of autism spectrum disorder ( $p = 0.029$ ). Younger children had significantly more features of ADHD ( $p = 0.004$ ) and features of inattention were significantly more common than features of hyperactivity/impulsivity ( $p < 0.001$ ).

**Interpretation:** Children with Dravet syndrome often have significant features of autism and ADHD, primarily inattentive type. Screening for autism and ADHD should be routine in children with Dravet syndrome.

Dravet syndrome is both an epileptic and developmental of autism in studies that had used autism-specific instru-

## DS- Verhalten, psychische Störungen

### Berkvens et al (2015)

- 8/13 Patienten (18-60J; m 27.9J; 9/13 mit schwerer oder schwerster intellektueller Entwicklungsstörung sowie mit SMEI zeigten eine Störung des autistischen Spektrums bzw. hatten eine ASD-Diagnose
  - Pervasive Developmental Disorder in Mental Retardation Scale-Revised (AVZ-R; Screeninginstrument) => 6/13 PDD
  - klinische Einschätzung/Vordiagnosen => 2/13 Störung des autistischen Spektrums
  - Diskussion: **ASD eher mit der Intelligenzminderung als mit dem DS assoziiert**

Berkvens JJL et al (2015) Epilepsy Behav 47:11-16

### Was ist ein Baum ?



Common sense darüber, was ein Baum ist, hat Ähnlichkeit mit der klinischen „Konsens-Definition“, basierend auf Verhaltenssymptomen, in Bezug auf Autismus – in beiden Fällen basiert die „Konsens-Definition“ auf beobachtbaren Merkmalen.

Ein typisches Beispiel ist die Palme. Was wir botanisch oder phylogenetisch den Bäumen zuordnen, sind ansonsten Angiospermen (Bedecktsamer) oder Gymnospermen (Nacktsamer). Die Palmen jedoch gehören zu der Familie der Arecaceae, Ordnung Arecales, sie haben keine Äste, ihre Blätter unterscheiden sich von denen „normaler“ Bäume und sie haben keine Jahresringe oder eine Gefäß-Strukturen.

Lombardo MV, Mandelli V (2022) Rethinking our concepts and assumptions about autism. Front Psychiatr; doi:10.3389/fpsy.2022.903489.  
 Kathrin Blumenstein (2024) persönliche Mitteilung



### Mehrstufige Diagnostik im Hinblick auf eine Störung des autistischen Spektrums



<https://www.hogrefe.com/de/thema/autismusdiagnostik-bei-erwachsenen-mit-geistiger-behinderung>

### Mehrstufige Diagnostik im Hinblick auf eine Störung des autistischen Spektrums

#### Kritische Aspekte

- **ADOS als Goldstandard der Diagnostik von autistischen Störungen**
  - Untersuchung von Inge Kamp-Becker et al. (2018)
    - ADOS und ADOS-2 (Module 1-4)
    - 7 **ADOS-Ausführungen** wurden von einer Gruppe von **Experten** aus spezialisierten Kliniken für ASD im Videobild aufgezeichnet
    - 189 Auswertungen der Videos durch **Kliniker („nicht Experten“)**
    - > Abweichungen und Übereinstimmungen der Kliniker mit den Experten
    - Ergebnis:
      - starke Abweichungen in den Kodierungen der Kliniker von denen der Experten
      - **Kodierungsgenauigkeit hängt ab von:**
        - » der Erfahrung der Auswerter mit dem ADOS
        - » den Fallcharakteristiken
        - » Der Qualität der Anwendung des ADOS

Kamp-Becker I et al (2018) European Child and Adolescent Psychiatry 27:1193-1207

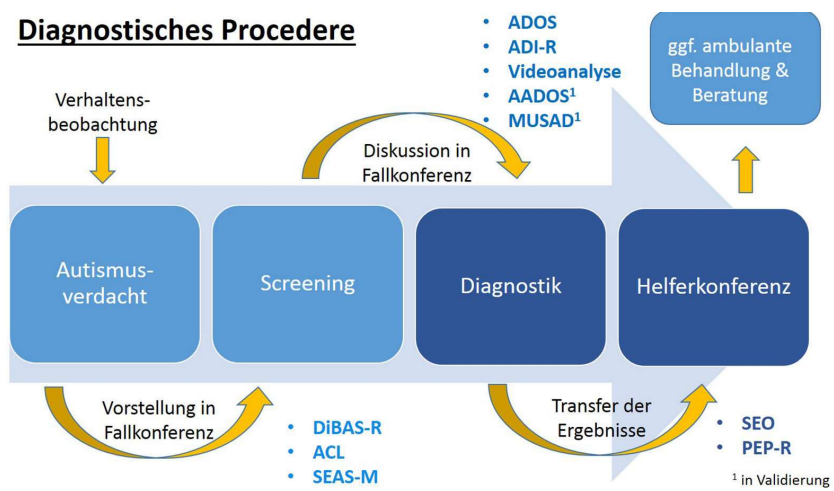
Mehrstufige Diagnostik im Hinblick auf eine Störung des autistischen Spektrums



EVANGELISCHES KRANKENHAUS  
KÖNIGIN ELISABETH HERZBERGE

Mehrstufige Diagnostik im Hinblick auf eine Störung des autistischen Spektrums

**Diagnostisches Procedere**



<https://www.hogrefe.com/de/thema/autismusdiagnostik-bei-erwachsenen-mit-geistiger-behinderung>



**Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!**

