

Offizielles Organ  
der Fortbildungs-  
akademie der  
Gesellschaft für  
Neuropädiatrie e.V.

# NEUROPÄDIATRIE

## in Klinik und Praxis

Heft 1/2009

### Impressum

Herausgeber: F. Aksu, Datteln

Redaktion: F. Aksu (verantwortlich)  
· M. Blankenburg, Datteln · S.  
Friedrichsdorf, Minneapolis/St. Paul  
· Angela M. Kaindl, Paris

### Wissenschaftlicher Beirat:

H. Bode, Ulm · E. Boltshauser, Zürich  
· C. G. Bönnemann, Philadelphia ·  
U. Brandl, Jena · H.-J. Christen,  
Hannover · F. Ebinger, Heidelberg  
· S. Friedrichsdorf, Minneapolis/  
St. Paul · Jutta Gärtner, Göttingen  
· F. Heinen, München · G. F.  
Hoffmann, Heidelberg · C. Hübner,  
Berlin · O. Ipsiroglu, Vancouver  
· R. Korinthenberg, Freiburg · G.  
Kurlemann, Münster · E. Mayatepek,  
Düsseldorf · P. Meinecke, Hamburg ·  
B. Neubauer, Gießen · C. Panteliadis,  
Thessaloniki · Barbara Plecko, Graz  
· Ulrike Schara, Essen · B. Schmitt,  
Zürich · Maja Steinlin, Bern · Sylvia  
Stöckler-Ipsiroglu, Vancouver · V.  
Straub, Newcastle upon Tyne · Ute  
Thyen, Lübeck · Ingrid Tuxhorn,  
Cleveland · S. Unkelbach, Volkach/  
Main · T. Voit, Paris · B. Wilken,  
Kassel · B. Zernikow, Datteln

Layout: Atelier Schmidt-Römhild

Anschrift der Redaktion: Redaktion  
Neuropädiatrie, Vestische Kinder-  
und Jugendklinik Datteln, Postfach  
1351, D-45704 Datteln, Telefon  
02363/975 230, Fax 02363/975 393,  
E-mail: neuropaediatrie@schmidt-  
roemhild.com

Anschrift von Verlag und  
Anzeigenverwaltung:  
Max Schmidt-Römhild-Verlag,  
Hausadresse: Mengstraße 16, 23552  
Lübeck, Großkundenadresse: 23547  
Lübeck, Telefon: 0451/7031-01  
Fax 0451/7031-253, E-mail:  
anzeigen@schmidt-roemhild.com

Erscheinungsweise: 4x jährlich  
Januar, April, Juli, Oktober

Bezugsmöglichkeiten: Einzelheft  
€ 9,50 zzgl. Versandkosten;  
Jahresabonnement € 36,- zzgl.  
Versandkosten (€ 3,- Inland,  
€ 6,50 Ausland)

Anzeigenpreisliste:  
Nr. 1 vom 1. Dezember 2001

Namentlich gekennzeichnete  
Beiträge brauchen sich nicht  
unbedingt mit der Meinung des  
Herausgebers und der Redaktion  
zu decken.

Für unverlangt eingesandte Beiträ-  
ge und Fotos lehnt der Verlag die  
Verantwortung ab.

© 2009 Die Zeitschrift und alle  
in ihr enthaltenen Beiträge und  
Abbildungen sind urheberrecht-  
lich geschützt. Jede Verwertung  
außerhalb der engen Grenzen des  
Urheberrechtsgesetzes ist ohne Zu-  
stimmung des Verlages unzulässig  
und strafbar. Das gilt insbesondere  
für Vervielfältigungen, Überset-  
zungen, Mikroverfilmung und die  
Einspeicherung und Bearbeitung in  
elektronischen Systemen.

ISSN 1619-3873

## Inhalt · Contents

### Habilitation · Habilitation

Die Muskeldystrophien – Methoden zur Analyse der  
Genotyp-Phänotyp-Beziehung

The muscular dystrophies – methods for the analysis  
of a genotype phenotype correlation

M. von der Hagen ..... 4

### Originalien/Übersichten · Original/Review articles

Selenoprotein-N-(*SEPN1*-) assoziierte Myopathien  
(*SEPN1*-RM) im Kindes- und Jugendalter – Phänotyp,  
Langzeitverlauf und Komplikationen

Selenoprotein N(*SEPN1*)-related myopathies  
(*SEPN1*-RM) in childhood and adolescence – phenotype,  
long-term-follow-up and complications

U. Schara, W. Kress, B. Leiendecker, C. G. Bönnemann,  
N. Breitbach-Faller, U. Grieben, G. C. Korenke, G. Schreiber,  
M. Stoetter, A. Ferreira, E. Willichowski, M. von der Hagen ..... 10

Langzeit-Verlauf bei Patienten mit kongenitalem  
myasthenem Syndrom bedingt durch *CHAT*-Mutationen

Long-term follow-up in patients with congenital  
myasthenic syndrome due to *CHAT* mutations

U. Schara, B. Leiendecker, H.-J. Christen, M. Hietala, Z. Hoovey,  
K. Krabetz, C. Rodolico, G. Schreiber, H. Topaloglu, W. Voss,  
A. Abicht, J. S. Müller, H. Lochmüller ..... 14

### Kasuistiken · Case reports

Plastisch-chirurgische Optionen zur Behandlung  
des Möbius-Syndroms

Plastic surgical options in the treatment of  
Möbius syndrome

A. Momeni, U. Tacke, R. Korinthenberg, G. B. Stark, H. Bannasch .. 17

### Mitteilungen · Communications

Forschung · Research ..... 20

Personalien · Personalia ..... 20

Verbände · Societies ..... 20

Kongresse · Congress announcements ..... 22

Vorschau · Preview ..... 25

[www.neuropaediatrie-online.com](http://www.neuropaediatrie-online.com)



PD Dr. Maja von der  
Hagen, geb. Poppe,  
wurde am 28. 2. 2008  
an der Technischen  
Universität Dresden  
für das Fach Kinder-  
und Jugendmedizin  
habilitiert.

Titelbild:  
5- und 9-jährige  
Patientinnen mit  
*SEPN1*-RM und einer  
rigiden Wirbelsäule  
bei maximaler Flexion  
der thorakolumbalen  
Wirbelsäule (s. U. Schara  
et al., 2009a)