



Patienteninformation

Mikrozephalie

Die vorliegende Patienteninformation zum Thema ‚Mikrozephalie‘ basiert auf der konsensbasierten Leitlinie (S2k) ‚Klassifikation und Diagnostik der Mikrozephalie‘. Sie kann ergänzend bzw. unterstützend zum ärztlichen Beratungsgespräch eingesetzt werden.

Was ist eine Mikrozephalie?

Mikrozephalie kommt aus dem Griechischen („mikros“ und „kephal“) und bedeutet „kleiner Kopf“. Von Mikrozephalie spricht man, wenn ein Kopf deutlich kleiner ist als bei anderen Menschen gleichen Alters, Geschlechts und gleicher ethnischer Gruppe.

Der Kopf (Schädel) besteht aus Knochen, die das Gehirn umfassen und schützen. In den ersten Lebensjahren, bis das Größenwachstum des Gehirns abgeschlossen ist, passt sich der Kopfumfang der Ausdehnung des Gehirns an. Der Kopf wächst also mit. Eine Mikrozephalie kann ein Zeichen dafür sein, dass beim Wachstum des Gehirns eine Störung vorliegt. Selten kann eine Mikrozephalie auch durch zu frühe Verknöcherung der Wachstumsfugen am Kopf entstehen und damit das Gehirnwachstum beeinträchtigen. Letzteres wird als Kraniosynostose bezeichnet.

Wie wird die Mikrozephalie festgestellt?

Eine Mikrozephalie wird durch mehrmalige Messung des Kopfumfangs mithilfe eines nicht-elastischen Maßbands festgestellt. Der gemessene Wert wird dann mit Standardwerten verglichen und der Grad der Abweichung von der Norm bestimmt. Hierfür gibt es unterschiedliche Normwert-Kurven und Tabellen. Eine Mikrozephalie liegt vor, wenn der gemessene Kopfumfang unter der 3. Perzentile liegt oder, wenn er mehr als zwei Standardabweichungen unterhalb des Mittelwerts liegt.

Wie lässt sich die Mikrozephalie einteilen?

Die Mikrozephalie wird in eine primäre und eine sekundäre Form eingeteilt. Eine primäre Mikrozephalie liegt vor, wenn die Mikrozephalie bereits bei der U2-Untersuchung des Neugeborenen vorliegt, also wenige Tage nach der Geburt. Sie ist angeboren. Eine sekundäre Mikrozephalie entwickelt sich erst im Laufe des Lebens; sie tritt nach der U2-Untersuchung auf.

Ist Mikrozephalie mit Krankheit gleichzusetzen?

Mikrozephalie beschreibt ein klinisches Anzeichen, das mit einer Erkrankung in Verbindung stehen kann, aber nicht muss. Das Vorliegen einer Mikrozephalie heißt somit nicht automatisch, dass eine Erkrankung vorliegt. Eine Mikrozephalie stellt aber einen Risikofaktor für das Vorliegen neurologischer (und oft seltener) Erkrankungen dar, sowie für andere die Gesundheit und Lebensqualität beeinträchtigende Faktoren. Somit wird die behandelnde Ärztin bzw. der behandelnde Arzt nach einem ausführlichen Gespräch und einer körperlichen Untersuchung ggf. zu weiteren Untersuchungen raten. Hierzu gehören unter anderem Urin- und Blutuntersuchungen, Bildgebung (z. B. Sonographie, MRT) und Untersuchungen durch weitere Spezialisten.

Wie wird die Ursache einer Mikrozephalie festgestellt?

Die Ursachen, die eine Mikrozephalie hervorrufen können, sind vielfältig. Für die Feststellung der zugrundeliegenden Erkrankung müssen verschiedenste Daten erhoben werden. Hierzu zählen unter anderem medizinisch relevante Informationen zum Patienten und dessen Familie, körperliche Untersuchung, Laboruntersuchungen, bildgebende Verfahren und spezifische Untersuchung von Organsystemen wie Herz, Nieren, Augen, Gehör und Gehirn. Welche dieser Untersuchungen empfohlen werden, hängt von der Befundlage ab. Wenn bereits während der Schwangerschaft der Verdacht auf das Vorliegen einer Mikrozephalie besteht, können ggf. vorgeburtliche Untersuchungen angeboten werden.

Sowohl bei der primären als auch sekundären Mikrozephalie gibt es standardisierte Vorgehensweisen, die eine schrittweise Abklärung der Erkrankungsursache vorsehen. Entlang dieses Vorgehens werden die erforderlichen Untersuchungen vorgenommen und medizinischen Experten eingebunden.

An wen kann ich mich wenden?

Für alle Fragen und Informationen im Zusammenhang mit der Abklärung einer Mikrozephalie ist Ihre Kinderärztin/Ihr Kinderarzt der richtige Ansprechpartner. Dieser kann eine Vorstellung bei weiteren Spezialisten, wie Neuropädiater und Genetiker, empfehlen. Bei Fragen im Rahmen einer vorgeburtlichen Diagnostik wenden Sie sich an Ihre Frauenärztin/Ihren Frauenarzt. Im Rahmen der verschiedenen diagnostischen Untersuchungen können Sie zuständige Fachärzte ansprechen.

Dr. Christine Mundlos
Achse e. V.

Prof. Dr. Angela M. Kaindl
Charité, Klinik für Pädiatrie
m. S. Neurologie und SPZ



Patient information Microcephaly

This patient information sheet is based on the consensus guideline (S2k) 'Classification of microcephaly and diagnostics'. It can be used in addition to a medical consultation.

What is microcephaly?

The term microcephaly is based on the greek words 'mikros' and 'kephal' and means 'small head'. Microcephaly is a condition in which the head is significantly smaller than that of other people of the same age, sex and ethnic background.

The head (skull) consists of bones, which embrace and protect the brain. In the first years of life, until brain growth is completed, the head circumference adapts to the extension of the brain. Thus, the head grows with the brain. This is why microcephaly can occur in any disorder that affects brain growth.

In rare cases, microcephaly can result from a closure of the growth plates of the skull before the brain has stopped growing. This so-called craniosynostosis is associated with skull deformity as the brain tries to push outward in alternative directions and can impair brain development.

How is microcephaly diagnosed?

Microcephaly is diagnosed by measuring the head circumference with a non-elastic measuring tape. The head circumference measurement is evaluated using standard curves and tables. Microcephaly is present if the measured head circumference is under the third centile or if it lies more than two standard deviations below the mean for age, sex and ethnicity.

How is microcephaly classified?

Microcephaly can be classified as primary or secondary type. Microcephaly is considered to be primary if it is already present at birth, opposed to secondary microcephaly which develops later in life.

Is microcephaly a disease?

Microcephaly refers to a clinical sign rather than a disease. It may or may not be associated with disease, i.e., the presence of microcephaly does not automatically imply illness. However, microcephaly is a risk factor for neurologic (and often rare) diseases and for other conditions that affect health and quality of life. Therefore, your physician may advise further examinations after a detailed discussion with you and a physical examination of your child. Such tests may include urine and blood analysis, imaging (e.g. ultrasound, MRI scans) and consultations with other specialists. The prognosis of a child with microcephaly depends on the etiology, the extent of microcephaly and associated malformations.

How is the cause of microcephaly determined?

There are various causes of microcephaly. It can, therefore, be quite a challenge to determine the underlying disease amongst the abundance of possible conditions. Your physician will need to collect various data. This includes medically relevant information on your child and your family, physical examinations, laboratory tests, imaging and specialized examinations of organs such as heart, kidneys, eyes, ears and brain.

There are guidelines for a standardized approach to patients with microcephaly. If initial testing does not lead to an accurate diagnosis, medical experts should be involved. In case microcephaly is suspected during pregnancy, prenatal examinations can be offered.

Who can I turn to?

Your pediatrician is the right person to first contact for all questions regarding microcephaly. The pediatrician may recommend to consult further medical specialists such as a pediatric neurologist and/or a geneticist. For questions concerning prenatal diagnostics please contact your gynecologist.



معلومات للمريض صغر حجم الرأس

تستند المعلومات التالية الخاصة بالمريض حول موضوع "صغر حجم الرأس" على الدليل الإرشادي الطبي المجمع عليه (S2k) "تصنيف وتشخيص صغر حجم الرأس". ويمكن اعتبارها مُكمّلة وداعمة للاستشارة الطبية.

ما هو صغر حجم الرأس؟

اسم حالة صغر حجم الرأس "Mikrozephalie" له أصول يونانية (مُشتق من كلمتي "mikros" و"kephal") وهو يعني "الرأس الصغير". توصف الحالة بصغر حجم الرأس، عندما يكون حجم الرأس أصغر بشكل واضح من الأشخاص في نفس العُمر، والجنس، والمجموعة العرقية.

يتكوّن الرأس (الجمجمة) من العظام، التي تُحيط بالمخ وتحميه. في السنوات الأولى من العُمر، وحتى يكتمل نمو المخ، يتغيّر محيط الرأس بتغيّر حجم المخ. أي أن الرأس تنمو أيضًا. وقد يكون صغر حجم الرأس علامة على وجود اضطراب في نمو المخ. ونادرًا ما يحدث صغر حجم الرأس أيضًا بسبب التعطّم المبكر لفجوات النمو في الرأس، الأمر الذي يؤثر على نمو المخ. ويُسمى ذلك بتعظم الدروز الباكر.

كيف تُكتشف حالة صغر حجم الرأس؟

يتم تشخيص حالة صغر حجم الرأس من خلال قياس محيط الرأس مرّات متعددة باستخدام شريط قياس غير مطاطي. ثم تُقارن القيمة المُقاسة بالقيم القياسية، ويتم تحديد درجة الاختلاف عن القيمة المعيارية. وتوجد العديد من منحنيات القيم المعيارية والجدول المختلفة للقيام بذلك. ويتم تشخيص حالة صغر حجم الرأس عندما يقلُّ مُحيط الرأس المُقاس عن الشريحة المئوية 3 في المائة، أو عندما يزيد عن انحرافين معياريين دون المتوسط.

ما هي أنواع صغر حجم الرأس؟

ينقسم صغر حجم الرأس إلى شكل أولي وشكل ثانوي. تُعتبر حالة صغر حجم الرأس من الشكل الأولي عندما يكون صغر حجم الرأس موجودًا بالفعل في فحص U2 للمواليد الجدد، أي بعد بضعة أيام من الولادة، ويكون في هذه الحالة عيبًا خلقيًا. في حين تظهر حالة صغر حجم الرأس الثانوي بمرور الوقت؛ أي تظهر بعد إجراء فحص U2.

هل تُعتبر حالة صغر حجم الرأس حالة مرضية؟

يُشير صغر حجم الرأس إلى علامة سريرية، قد ترتبط أو لا ترتبط بمرض ما. أي أن صغر حجم الرأس لا يعني بالضرورة وجود مرض. ومع ذلك، يُمثل صغر حجم الرأس أحد عوامل الخطورة التي تُشير لإمكانية الإصابة بأمراض عصبية (وغالبًا ما تكون نادرة)، بالإضافة إلى العوامل الأخرى التي تؤثر على الصحة ونوعية الحياة. وبالتالي، بعد مُحادثة مفصلة وفحص بدني، قد ينصح الطبيب المعالج أو الطبيبة المعالجة بإجراء فحوصات أخرى. وتشمل هذه تحاليل البول والدم والتصوير الطبي (مثل التصوير بالموجات فوق الصوتية والتصوير بالرنين المغناطيسي) والفحوصات التي يقوم بها أخصائيون آخرون.

كيف يتم تحديد سبب صغر حجم الرأس؟

تختلف الأسباب المؤدية لحالة صغر حجم الرأس، حيث يلزم جمع بيانات مختلفة لتحديد المرض الأساسي. وتشمل هذه البيانات، على سبيل المثال لا الحصر، المعلومات الطبية ذات الصلة عن المريض وعائلته، والفحص البدني، والفحوصات المعملية، وصور الأشعة والفحص المتخصص لأجهزة الأعضاء مثل القلب والكلى والعينين والسمع والمخ. ويعتمد تحديد الفحوصات المُوصى بها على نتائج الفحوص. وفي حالة وجود شك في الإصابة بصغر حجم الرأس أثناء الحمل، فيمكن توفير فحوصات ما قبل الولادة. وسواء تعلق الأمر بصغر حجم الرأس الأولي والثانوي، فتوجد إجراءات موحدة توضح تدريجيًا سبب المرض. وطوال هذه الإجراءات، يتم إجراء الفحوصات اللازمة وإشراك الخبراء الطبيين.

من الذي يمكنني الاتصال به؟

لجميع الأسئلة والمعلومات المتعلقة بتوضيح حالة صغر حجم الرأس، عليك التحدث إلى طبيب أو طبيبة الأطفال. حيث يمكنه نُصحك بالأخصائيين الآخرين، مثل أخصائي الأعصاب وأخصائي الوراثة. إذا كانت لديك أسئلة حول تشخيص ما قبل الولادة، يمكنك الاتصال بطبيب أو طبيبة النساء الخاص بك. كما يمكنك التحدث إلى الأخصائيين المعنيين، في إطار الفحوصات التشخيصية المختلفة.

الأستاذة الدكتورة أنجيلا إم. كايندل
Charité, Klinik für Pädiatrie
m. S. Neurologie und SPZ

د. كريستينا موندلوس
Achse e. V.



Hasta bilgileri

Mikrosefali

Mikrosefali

Mikrosefali konu hakkında mevcut olan hasta bilgisi oydaşma ile karar alınan "Mikrosefali'nin sınıflandırması ve teşhisi" kılavuza (S2k) dayanmaktadır. Tıbbi danışmaya ek olarak veya destekleyici olarak kullanılabilir.

Mikrosefali nedir?

Mikrosefali Yunancadan ("mikros" ve "kephal") gelir ve "küçük kafa" anlamını taşır. Mikrosefali baş çevresinin aynı yaşta, aynı cinsiyette ve aynı etnik grupta olan diğer insanlarınkinden belirgin bir şekilde daha küçük olması durumudur. Baş (kafatası), beyni çevreleyen ve koruyan kemiklerden oluşur. Yaşamın ilk yıllarında, beynin büyümesi tamamlanana kadar, baş ölçüsü beynin genişlemesine uyar. Böylece kafa birlikte büyür. Mikrosefali beynin büyümesinde bir bozukluk olduğuna dair bir işaret olabilir. Mikrosefali nadiren kafadaki epifiz plağın erken kemikleşmesinden dolayı da kaynaklanabilir ve böylece beyin gelişmesini olumsuz etkiler. İkincisine Kraniosinostoz denir.

Mikrosefali nasıl tespit edilir?

Mikrosefali elastik olmayan bir mezura yardımıyla baş çevresini bir kaç defa ölçerek tespit edilir. Ölçülen değer daha sonra standart değerler ile karşılaştırılır ve fark oranı norm tarafından belirlenir. Bunun için farklı norm değer eğrileri ve çizelgeler vardır. Ölçülen baş çevresi 3. persentilin altında olursa, veya ikiden fazla standart sapma ortalamasının altında olursa Mikrosefali söz konusudur.

Mikrosefali nasıl sınıflandırılır?

Mikrosefali birincil ve ikincil kategoriye sınıflandırılır. Yenidoğanda henüz U2 muayenede Mikrosefali bulunursa, yani doğumdan birkaç gün sonra, birincil Mikrosefali söz konusudur. Bu doğuştan olur. İkincil Mikrosefali ise zamanla gelişir; U2 muayeneden sonra ortaya çıkar.

Mikrosefali hastalık ile bir tutulur mu?

Mikrosefali bir hastalıkla bağlantılı olabilen, ama bağlantılı olmak zorunda olmayan klinik belirtiyi tanımlar. Bir Mikrosefali'nin mevcut olması otomatik olarak ortada bir hastalık olduğu anlamına gelmez. Ama Mikrosefali nörolojik (ve genellikle daha az yaygın) hastalıklar için risk faktörü barındırır ve ayrıca sağlık ve yaşam kalitesini etkileyen diğer faktörler için de. Böylece tedavi eden doktor detaylı bir görüşmeden ve fizik muayeneden sonra gerektiğinde başka tetkikler önerebilir.

Buna idrar ve kan testleri, görüntüleme yöntemleri (örneğin Ultrasonografi, Manyetik Rezonans Görüntüleme (MR)) ve diğer uzmanlar tarafından yapılan muayeneler dahildir.

Mikrosefali'nin sebebi nasıl belirlenir?

Mikrosefaliye yol açabilen nedenler çeşitlidir. Altında yatan hastalığın tespiti için çeşitli veriler toplanmalıdır. Buna hasta ve aile hakkında tıbbi bilgiler, fiziksel muayeneleri, laboratuvar muayeneleri, görüntüleme yöntemleri ve kalp, böbrek, gözler, işitme ve beyin gibi organ sistemlerinin özgü muayeneleri dahildir.

Bu muayenelerden hangisinin önerildiği bulgulara bağlıdır. Eğer hamilelik sırasında bir Mikrosefaliden şüpheleniliyorsa gerektiğinde doğum öncesi muayeneler önerilebilir.

Hem birincil hem de ikincil Mikrosefalide hastalığın nedenini aşamalı olarak açıklanmasını

öngören standardlaştırılmıř prosedürler var. Bu iřlem boyunca gerekli olan muayeneler yapılır ve tıbbi uzmanlar dahil edilir.

Kime yönelebilirim?

Mikrosefali açıklaması ile ilgili tüm sorularınız ve bilgileriniz için çocuk doktorunuz doğru kişidir. Kendisi nöropedi ve genetik uzmanları gibi diđer uzmanlarda tanıtma önerebilir. Doğum öncesi teşhis ile ilgili sorularda jinekolođunuza başvurunuz. Çesitli teşhis muayeneler kapsamında yetkili uzman doktorlara hitap edebilirsiniz.

Dr. Christine Mundlos
ACHSE e. V.

Prof. Dr. Angela M. Kaindl
Charité, Nöroloji odaklanarak
Pediatri Kliniđi ve sosyal pediatri
merkezi



Информация для пациентов Микроцефалия

Настоящая информация для пациентов по теме «Микроцефалия» основана на общепринятой рекомендации (S2k) «Классификация и диагностика микроцефалии». Ее можно применять в качестве дополнения или вспомогательного материала к врачебным консультациям.

Что такое микроцефалия?

Слово «микроцефалия» происходит из греческого языка («mikros» и «kephal») и означает «маленькая голова». О микроцефалии говорят в том случае, когда голова значительно меньшего размера, чем у других людей того же возраста, пола и той же этнической группы. Голова (череп) состоит из костей, которые защищают мозг. В первые годы жизни, до завершения роста мозга, окружность головы адаптируется к увеличению размера мозга. Таким образом, голова растет вместе с размером мозга. Микроцефалия может быть признаком наличия нарушения роста мозга. В редких случаях микроцефалия также может возникать в результате преждевременного окостенения зон роста на голове и, таким образом, оказывает отрицательное влияние на рост мозга. Такое нарушение называется краниосиностозом.

Как можно определить микроцефалию?

Микроцефалию можно обнаружить путем многократного измерения окружности головы с помощью неэластичной измерительной ленты. Затем измеренное значение сравнивается со стандартными и определяется степень отклонения от нормы. Для этой цели существуют различные кривые и таблицы стандартных значений. Микроцефалия имеет место, когда измеренная окружность головы ниже 3-й перцентили или когда она более чем на два стандартных отклонения ниже среднего значения.

Как можно классифицировать микроцефалию?

Различают первичную и вторичную форму микроцефалии. Первичная микроцефалия имеет место, когда ее обнаруживают при исследовании U2 новорожденного, то есть через несколько дней после рождения. Она врожденная. Вторичная микроцефалия развивается уже в течение жизни ребенка; она возникает после исследования U2.

Можно ли микроцефалию приравнять к болезни?

Микроцефалия описывает клинический признак, который может быть связан с заболеванием, но не обязательно является таковым. Наличие микроцефалии не свидетельствует автоматически о заболевании. Однако микроцефалия представляет собой фактор риска наличия неврологических (зачастую менее редких) заболеваний, а также других состояний, оказывающих отрицательное влияние на здоровье и качество жизни. Таким образом, после подробной медицинской консультации и физического осмотра лечащий врач может посоветовать дальнейшие исследования. К ним относятся анализы мочи и крови, методы визуализации (например, сонография, МРТ) и обследования у других специалистов.

Как определяется причина микроцефалии?

Причины, которые могут вызвать микроцефалию, разнообразны. Для определения основного заболевания необходимо собрать различные данные, которые, среди прочего, включают медицинскую информацию о пациенте и его семье, физический осмотр, лабораторные исследования, методы визуализации и специальные исследования систем органов, напр., сердца, почек, глаз, слуха и мозга. Какое из этих исследований желательно проводить, зависит от результатов исследований. Если подозрение на микроцефалию возникает еще во время беременности, то врачи могут предложить пренатальные исследования.

Как при первичной, так и при вторичной микроцефалии существует стандартный порядок действий, который предусматривает постепенное выяснение причины заболевания. В ходе такого метода проводятся необходимые исследования с привлечением врачей-экспертов.

К кому можно обращаться?

По всем вопросам и для получения информации относительно установления микроцефалии следует обращаться к своему педиатру. Он может порекомендовать консультацию у других специалистов, например, у невропедиатра и генетика. В случае возникновения вопросов при проведении пренатальной диагностики обращайтесь к своему гинекологу. В рамках различных диагностических обследований Вы можете обращаться к соответствующим врачам узкой специализации.

Д-р Кристине Мундлос
Альянс хронических и редких заболеваний Achse e. V.

Проф. Д-р Ангела М. Кайндль
*Шарите, педиатрическая клиника
со специализацией в области
неврологии и социально-
педиатрический центр (SPZ)*



患者信息

小头畸形

这份患者信息表以共识指南《小头畸形分类和诊断》为基础，可用于医疗咨询。

什么是小头畸形？

小头畸形这个词的英文名 **microcephaly** 是基于希腊语“小”和“头”，意思是“小脑袋”。小头畸形是指头部明显小于其他同年龄、同性别和同种族的人的现象。

头部（头骨）由保护大脑的骨头组成。在出生后第一年，直到大脑发育完成前，头围需要适应大脑的增长，因此，头颅随大脑而生长。所以，小头畸形在任何影响大脑生长的疾病中都可能出现。

在极少数情况下，在大脑停止生长前，头盖骨生长板的闭合会导致小头畸形。这种所谓的颅缝早闭与颅骨畸形有关，大脑试图向另一个方向外推，可能会损害大脑发育。

如何诊断小头畸形？

小头畸形通过用非弹性尺测量头围来诊断，使用标准曲线和表格评估头围测量。如果测量的头围低于第三百分位数，或与其同年龄、同性别和同种族的平均值相比，低于两个标准差或以上，则诊断为小头畸形。

小头畸形是如何分类的？

小头畸形可分为原发性和继发性。如果在出生时就出现小头畸形，则考虑为原发性；而在生命后期出现的为继发性。

小头畸形是一种疾病吗？

小头畸形是临床症状而非疾病。它可能与疾病有关，也可能没有，即小头畸形并不一定意味着疾病。然而，小头畸形是神经系统疾病（通常是罕见病）以及影响健康和生活质量的其他疾病的危险因素。因此，医生在与您进行详细讨论并对孩子进行体检后，可能会建议做进一步检查。这些测试可包括尿液和血液分析、影像学（例如超声、MRI）和与其他专家咨询。儿童小头畸形的预后取决于病因、程度和相关的畸形。

如何确定小头畸形的病因？

小头畸形的因病因素有很多。因此，确定各种潜在病因存在很大挑战。医生需要收集各种数据，包括孩子和家人的医学相关信息、体格检查、实验室检查，以及心脏、肾脏、眼睛、耳朵和大脑等器官的影像和特定检查。

对于小头畸形患者的标准化治疗有指导方针。如果初步检测不能得到准确的诊断，应该咨询医学专家。如果孕期疑似有小头畸形，可进行产前检查。

我如何寻求帮助？

有关小头畸形的所有问题，您应首先咨询儿科医生。儿科医生可能会建议咨询其他医学专家，如小儿神经学专家和/或遗传学专家。对于产前诊断的问题，您可以向妇科医生咨询。

Christine Mundlos 医生

慢性病和罕见病联盟

Angela M. Kaindl 医生教授

柏林夏里特大学医院，小儿神经病学