

Journal für

Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

www.kup.at/
JNeurolNeurochirPsychiatr

Zeitschrift für Erkrankungen des Nervensystems

Kongressbericht: GNP-Jahrestagung

2026: Genetik, präzise

Syndromdiagnostik und moderne ASM –

frühe Entscheidungen prägen den

Verlauf komplexer Epilepsien

Journal für Neurologie

Neurochirurgie und Psychiatrie

2026; 27 (3), 76-77

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

Fachkurzinformation zu untenstehendem 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

<https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/epidyolex>

Kongressbericht

GNP-Jahrestagung 2026: Genetik, präzise Syndromdiagnostik und moderne ASM – frühe Entscheidungen prägen den Verlauf komplexer Epilepsien

Bei den verschiedenen komplexen Epilepsiesyndromen wiederholen sich genetische Alterationen verschiedener Gene in unterschiedlicher Häufigkeit – ihre Kenntnis ermöglicht, Pathomechanismen zu verstehen und Therapien gezielt auszuwählen, so **Dr. Christine Makowski**, München. Die Syndrom-Diagnostik bleibe dennoch essenziell: Sie sei schnell verfügbar und ermögliche eine frühzeitige Therapieeinleitung.

Die Syndrom-Diagnose müsse bereits im Kindesalter erfolgen, so **Prof. Gerd Kurlmann**, Lingen. Am Beispiel der Tuberösen Sklerose (TSC) und des Lennox-Gastaut-Syndroms (LGS) erläuterte er, dass dies einen Zugang zu Syndromspezifischen Therapien wie beispielsweise mit dem Cannabidiol-haltigen Fertig-arzneimittel Epidyolex® ermögliche [1]. Sprächen die Patienten auf Epidyolex® an, erfolge dies früh, innerhalb von etwa zwei Wochen [2].

Epidyolex® reduziere nicht nur Anfälle und erhöhe die Anzahl anfallsfreier Tage pro Monat, ergänzte **Prof. Alexandra Klotz**, Bonn [3, 4]. Es komme auch zur Therapie nichtanfallsbedingter Symptome – beispielsweise von Verhaltensauffälligkeiten – in Betracht [5]. Die Expertin empfahl, vor einem Therapiewechsel stets die Therapieziele zu besprechen, einen Fahrplan mit den Betroffenen abzustimmen und ggf. einen „Plan B“ bereit zu haben.

Die Beiträge zeigten, dass frühe und gezielte Diagnosen sowie eine Symptom-geleitete Therapieplanung bei LGS, Dravet-Syndrom (DS) oder TSC die Therapieerfolge verbessern können. Jede Therapieanpassung setze eine Festlegung der Therapieziele und einen detaillierten Behandlungsfahrplan voraus, so Prof. Klotz. Einigkeit herrschte darüber, dass Epidyolex® ein modernes anfallssuppressives Medikament (ASM) sei, das sowohl Anfälle längerfristig reduzieren, anfallsfreie Tage erhöhen und nicht-anfallsbedingte Symptome verbessern könne [3–5].

■ Genetik als Schlüssel zur Pathophysiologie und Therapie

Bei einem von Jazz Pharmaceuticals anlässlich der 51. Jahrestagung der Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP) unterstützten Symposium diskutierten führende Neuropädiaterinnen und

Neuropädiater die Rolle genetischer Diagnostik, syndromspezifischer Therapieentscheidungen und moderner Wirkstoffe wie Cannabidiol (Epidyolex®) bei komplexen Epilepsien im Kindesalter.

Bei Patienten mit früh beginnenden Epilepsiesyndromen lassen sich wiederkehrende genetische Alterationen finden, die das Anfallsgeschehen ausmachen [6, 7]. Besonders häufig seien beispiels-

Quelle: Symposium „Von Diagnose zur Therapie: Neue Erkenntnisse für komplexe Epilepsien“ im Rahmen der 51. Jahrestagung der Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP), Linz, 08.05.2026; Presseaussendung Jazz Pharmaceuticals vom 22. Juni 2026

weise STXBP1- und KCNQ2-Varianten bei der frühen infantilen epileptischen Enzephalopathie (EIEE), KCNT1-Alterationen bei der wandernden Partial-epilepsie sowie TSC1/2-Mutationen bei infantilen Spasmen zu finden [7].

Die genetische Diagnostik erkläre nicht nur den Phänotyp, sondern eröffne therapeutische Konsequenzen, so Dr. Makowski. So sprächen GABAerge Mutationen für eine ketogene Ernährung. Bei Kanalopathien, besonders bei Gain-of-function-Mutationen, sollten Natriumkanalblocker frühzeitig und ggf. auch in höherer Dosierung eingesetzt werden, so die Expertin weiter. Dr. Makowski betonte, dass dank der Ergebnisse der genetischen Untersuchung Patienten zunehmend Zugang zu Präzisionstherapien erhielten. Zudem würden sie den Eltern helfen, sich mit anderen Betroffenen zu vernetzen. Neben der Gendiagnostik bleibe die Syndrom-Diagnostik weiterhin essenziell, da sie schneller verfügbar sei und frühzeitiger Therapieentscheidungen erlaube.

■ Diagnosen bei komplexen Epilepsien wie TSC und LGS früh stellen

Prof. Kurlemann rückte die diagnostischen Herausforderungen bei TSC und beim LGS in den Fokus. TSC sei eine häufige monogenetische ZNS-Erkrankung mit multisystemischer Ausprägung, die klinisch oft früh erkennbar sei, etwa durch white spots, Angiofibrome oder Koenen-Tumore. Bei Epilepsien im Rahmen von TSC gelte Vigabatrin als Therapie der ersten Wahl. Bei unzureichender Wirkung könne ab dem 2. Lebensjahr Epidyolex® eingesetzt werden [1]. Eine aktuelle Analyse zeige, dass ein Therapieansprechen bereits nach 11–14 Tagen erkennbar sei [2]. Der Beginn des LGS liege meist zwischen 2 und 7 Jahren, erläuterte Prof. Kurlemann.

Die tonischen Anfälle träten häufig nachts auf. Das EEG verändere sich altersabhängig und die Ätiologie sei überwiegend strukturell zu begründen. Genetische Befunde schlossen LGS aber nicht aus. Der Experte empfahl, die Diagnose früh und deutlich mit den Eltern zu besprechen: Eine klare Diagnose erleichtere Eltern den Umgang mit der Erkrankung. Die frühzeitige Diagnose ermögliche zudem den Zugang zu Syndrom spezifisch zugelassenen Therapien wie beispielsweise Epidyolex® [1].

■ Therapieziele neu denken: Anfälle sind nicht alles

Anhand eines Fallbeispiels zeigte Prof. Klotz, dass Verhaltensauffälligkeiten und eine eingeschränkte Kommunikationsfähigkeit für Familien von Kindern mit komplexen Epilepsien wie dem DS eine hohe Alltagsbelastung darstellen können. Diese seien für die Familien oft ebenso relevant wie die Anfallsfrequenz oder -schwere. Studien zeigten, dass Epidyolex® bei Kindern ab 2 Jahren und bei Jugendlichen mit LGS oder DS in Kombination mit Clobazam Anfälle reduzieren könne [3]. Es könnten sich auch die anfallsfreien Tage erhöhen [3, 4]. Gleichzeitig könne das Cannabidiolhaltige Fertigarzneimittel nicht-anfallsbezogene Symptome wie die Kognition, die Sprache und die Zugänglichkeit verbessern [5].

Prof. Klotz betonte die Bedeutung klar definierter Therapieziele: Mit den Eltern und den Patienten solle geklärt werden, ob Anfallsreduktion oder nicht-anfallsbedingte Symptome bei der Behandlung im Fokus stünden. Bei Therapieänderungen solle ein präziser Fahrplan entworfen werden: Wann wird eine Dosis erhöht, wann erniedrigt? Ab wann kann auf ein anderes Medikament verzichtet werden? Zu welchem Zeitpunkt ist eine Therapiekontrolle nötig? Maßgeblich sei

im Vorhinein auch die Überlegung eines Alternativplans, so Prof. Klotz weiter.

■ Praxis-Fazit

Die Expertinnen und Experten waren sich einig: Genetik, Syndrom-Diagnostik und moderne Therapien ergänzten sich. Ihr Zusammenspiel ermögliche eine optimale Versorgung von Kindern mit komplexen Epilepsien. Frühe Diagnosen, klare Kommunikation mit den Eltern und ein breiter Blick auf anfallsbezogene und nicht-anfallsbezogene Symptome seien entscheidend für den Behandlungserfolg.

Literatur:

1. Fachinformation Epidyolex®. Stand: März 2026.
2. Wu JY, et al. Time to onset of cannabidiol treatment effect and resolution of adverse events in tuberous sclerosis complex: Post hoc analysis of randomized controlled phase 3 trial GWPCARE6. *Epilepsia* 2022; 63: 1189–99.
3. Strzelczyk A, et al. Real-world experience of cannabidiol in conjunction with clobazam for the treatment of seizures associated with Lennox-Gastaut syndrome and Dravet syndrome: Results from a retrospective multicentre chart review in Germany. *Epilepsy Behav* 2025; 166: 110302.
4. Auvin S, et al. Seizure-free days as a novel outcome in patients with Lennox-Gastaut syndrome: Post hoc analysis of patients receiving cannabidiol in two randomized controlled trials. *Epilepsia* 2023; 64: 1812–20.
5. Perry MS, et al. Caregiver-reported non-seizure and seizure outcomes with cannabidiol and clobazam in patients aged ≥ 2 years with Lennox-Gastaut syndrome or Dravet syndrome: A subgroup analysis of the BECOME survey. *Seizure* 2025; 130: 32–40.
6. McTague A, et al. The genetic landscape of the epileptic encephalopathies of infancy and childhood. *Lancet Neurol* 2016; 15: 304–16.
7. Syrbe S. Developmental and epileptic encephalopathies – therapeutic consequences of genetic testing. *Med Genet* 2022; 34: 215–24.

Fachkurzinformation Seite 76

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

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](#)