

# Monatsschrift Kinderheilkunde

Zeitschrift für Kinder- und Jugendmedizin

Organ der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin

Organ der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde

## Abstracts 2012

50. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde

Salzburg, 27.09.–29.09.2012

Indexed in Science Citation Index Expanded

KLEINE KÜNSTLER • KUNSTWERK KÖRPER • KINDER HEILKUNST



50. Jahrestagung der ÖGKJ

Salzburg, 27.–29. September 2012

# Abstracts der 50. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde (ÖGKJ)

Salzburg, 27.09.–29.09.2012

Kleine Künstler – Kunstwerk  
Körper – Kinder Heilkunst

## Vorwort

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

wir freuen uns, dass anlässlich der 50. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde in Salzburg eine außergewöhnlich hohe Zahl an Abstracteinreichungen sowohl für die freien Vorträge als auch für Posterpräsentationen erfolgte.

Im Rahmen der wissenschaftlichen Sitzungen der einzelnen Subdisziplinen und Referate, und vor allem auch in Zusammenarbeit mit unseren Partnergesellschaften, der Österreichischen Gesellschaft für Peri- und Pränatale Medizin sowie der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendchirurgie, ergibt sich ein breit gefächertes Programm der Kinder- und Jugendmedizin. Dieses zeigt die rezenten Fortschritte in den verschiedenen Spezialgebieten und betont die Interdisziplinarität.

Der vorliegende Abstractband dokumentiert Ihre Leistungen im klinischen Alltag ebenso wie Ihre Errungenschaften in Wissenschaft und Forschung. Andere werden von Ihren Mitteilungen profitieren, und die Informationsweitergabe wird letztlich unseren Patientinnen und Patienten zugute kommen.

Damit wird auch eine wesentliche Forderung an die pädiatrische Forschung erfüllt: Forschung darf niemals zum Selbstzweck werden, sondern muss immer den Nutzen der uns anvertrauten Kinder und Jugendlichen im Mittelpunkt haben.

Unter diesem Gesichtspunkt wird die Arbeitsgruppe für Wissenschaft und Forschung wie in den letzten Jahren herausragende Arbeiten junger Kolleginnen und Kollegen prämiieren und möchte damit einen Anreiz setzen für weitere Forschungsaktivitäten. Zusätzlich werden Preise für die drei besten freien Vorträge und Poster verliehen. Unser Dank gilt der Firma Procter & Gamble, die diese Preise zur Verfügung stellt.

Wir danken allen, die mit ihren Mitteilungen zum Gelingen dieser Jubiläumstagung in Salzburg beitragen und ihre wissenschaftlichen Arbeiten für ein breites Publikum sichtbar machen. Es ist dies ein wichtiges Lebenszeichen der österreichischen Pädiatrie!

Ein herzlicher Dank geht auch an den Springer Verlag und speziell an Frau Martina Siedler für die Zusammenarbeit bei der Drucklegung dieses Abstractbandes sowie Frau Maria Sieberer und Frau Ulrike Zeiler im Tagungssekretariat für die rasche und verlässliche Bearbeitung der Vielzahl an Abstracteinreichungen.

Wir freuen uns über Ihr Kommen und danken für die aktive Mitgestaltung!

Lesen Sie nach, informieren Sie sich über die Fortschritte in der österreichischen Kindermedizin, und feiern Sie mit uns „50 Jahre ÖGKJ“.

Wir wünschen eine erfolgreiche Kongressteilnahme und schöne Tage in Salzburg!



Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl  
Tagungspräsident



Univ.-Prof. Dr. Reinhold Kerbl  
Präsident der ÖGKJ

**Wissenschaftliche Organisation**

Prim. Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl, Salzburg  
Tagungspräsident

OA Dr. Isidor Huttegger, Salzburg  
Tagungssekretär

Maria Sieberer, Ulrike Zeiler, Salzburg  
Tagungssekretariat

**Gestaltung des wissenschaftlichen Programms**

in Zusammenarbeit mit den LeiterInnen der Arbeitsgruppen und Referate der ÖGKJ, mit der österreichischen Gesellschaft für Prä- und Perinatale Medizin (Präsident: Univ.-Prof. Dr. Bernhard Resch, Graz) und der österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendchirurgie (Präsident: Prim. Univ.-Doz. Dr. Günter Fasching).

**Wissenschaftliche Sitzungen der Arbeitsgruppen und Referate****Wissenschaftliche Sitzung 1: Neonatologie****WS 1.2****Teilleistungsstörungen ehemaliger Frühgeborener – 5-Jahres-Outcomedaten aus der Universitätsklinik Innsbruck**

*U. Kiechl-Kohlendorfer*

Medizinische Universität Innsbruck, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Pädiatrie II

**Ziel.** Frühgeborene zeigen ein erhöhtes Risiko für die Entwicklung von spezifischen Lernstörungen und Schulproblemen. Das Ziel dieses Vortrags ist es, eine Übersicht über vorliegende Studien zum Thema ehemalige Frühgeborene und Teilleistungsstörungen im Vorschulalter zu geben und die Ergebnisse der Kinder, die an der Neonatologie der Universitätsklinik Innsbruck betreut wurden, zu präsentieren.

**Methodik.** Im Zeitraum von Januar 2003 bis August 2006 wurden alle Frühgeborenen mit einem Gestationsalter von weniger als 32 Schwangerschaftswochen, die an der Neonatologie Innsbruck behandelt und nach Hause entlassen wurden, bis zum Schulalter in der Nachsorgeambulanz betreut. 228 dieser Kinder wurden auch zu einer standardisierten, detaillierten neuropsychologischen Untersuchung im Vorschulalter eingeladen. Erfasst wurden sowohl das kognitive Leistungsprofil (WPPSI-III), als auch schulische Vorläuferfertigkeiten (Test zur Erfassung numerisch-rechnerischer Fertigkeiten vom Kindergarten bis zur 3. Klasse, TEDI-MATH; Bielefelder Screening zur Früherkennung von Lese-Recht Schreib-Schwierigkeiten, BISC) und die exekutiven Funktionen.

**Ergebnisse.** Bei etwa einem Drittel der untersuchten Kinder befand sich das intellektuelle Leistungsniveau im grenzwertigen Bereich der Altersnorm. Innerhalb des kognitiven Leistungsprofils fiel eine reduzierte Verarbeitungsgeschwindigkeit auf. Insgesamt zeigte sich bei zwei Drittel aller Kinder ein Bedarf für spezifische vorschulische Fördermaßnahmen. Exakte Daten zu schulischen Vorläuferfertigkeiten (Dyskalkulie, Lese- und Rechtschreibschwäche) werden im Rahmen dieses Vortrags präsentiert.

**Schlussfolgerung.** Sowohl die Ergebnisse der Literatur als auch unsere eigenen Resultate bestätigen die Notwendigkeit der frühen Erfassung von schulischen Vorläuferfertigkeiten. Nur durch eine standardisierte Frühgeborenenachsorge, die bis zum Schuleintritt reicht, ist es möglich, mittels präventiver Maßnahmen der Entwicklung von Teilleistungsproblemen entgegenzuwirken.

**Wissenschaftliche Sitzung 2: Infektiologie****WS 2.2****„Nosokomiale Rhinovirusinfektionen bei Frühgeborenen – eine unterschätzte Bedrohung auf neonatologischen Intensivstationen?“**

*J. Straub, M. Steiner, R. Strassl, T. Popow-Kraupp, A. Berger*

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Neonatologie, Pädiatrische Intensivmedizin und Neuropädiatrie, Medizinische Universität Wien

**Hintergrund.** Erst vor kurzem wurden humane Rhinoviren (HRV) als Verursacher schwerer Atemwegserkrankungen speziell bei Neugeborenen und Kleinkindern erkannt. Ziel dieser Studie war es, die Häufigkeit von HRV als Verursacher nosokomialer Atemwegsinfektionen an der

neonatologischen Intensivstation und Intermediate-Care-Station zu untersuchen.

**Methode.** Im Jahr 2011 wurden alle Früh- und Neugeborenen der neonatologischen Stationen der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Wien, welche Symptome eines respiratorischen Infekts entwickelten, mittels PCR auf respiratorische Viren getestet (Rhinovirus, Influenza A/B/H1N1, Respiratory Syncytial Virus, Humanes Metapneumovirus, Adenovirus).

**Ergebnisse.** Bei 106 der 455 im Untersuchungszeitraum stationär betreuten Früh- und Neugeborenen wurde aufgrund eines Infektionsverdachts ein PCR-Screening durchgeführt. Sechzehn Neonaten (15%) hatten einen positiven Nachweis von HRV, virale Co-Infektionen wurden nicht detektiert. In allen vorliegenden Fällen waren die Kinder seit Geburt stationär aufgenommen. Dominierende klinische Symptome waren vermehrtes Nasensekret sowie konsekutiv erhöhte Atemarbeit und erhöhter Sauerstoffbedarf. Zwölf der 16 PatientInnen benötigten eine Intensivierung der Atemunterstützung (nCPAP bzw. Beatmung). Ein Patient entwickelte eine Staphylococcus-aureus-Pneumonie im Sinne einer Superinfektion. Bei reinen HRV-Infektionen kam es zu keinem oder nur zu einem milden Anstieg der laborchemischen Infektionsparameter. Die Infektionen traten hauptsächlich bei Intermediate-Care-Patienten auf, lediglich in 4 der 16 Fälle waren Patienten der Intensivstationen betroffen.

**Schlussfolgerung.** Nosokomiale HRV-Infektionen sind nicht selten bei neonatologischen PatientInnen und stellen eine mitunter schwerwiegende und potenziell vermeidbare Komplikation bei dieser vulnerablen Altersgruppe dar. Das Auftreten der Infektionen in Clustern lässt darauf schließen, dass die nosokomiale Transmission eine wichtige Rolle spielt.

## WS 2.3

### Was geht, wenn nichts mehr geht? – Therapie multiresistenter, gramnegativer Bakterien

V. Strenger

Klinische Abteilung für pädiatrische Hämato-Onkologie, Medizinische Universität Graz

Durch den unkritischen Einsatz antimikrobieller Substanzen kommt es global zur Zunahme resistenter Bakterien. Tragen die Keime mehrere Resistenzgene gegenüber verschiedener gängiger Antibiotikaklassen, sind die Therapieoptionen äußerst limitiert. Neben Carbapenemase-bildenden Enterobakterien zählen Acinetobacter sp. sowie bestimmte Pseudomonas-aeruginosa(Pa)-Stämme zu den gramnegativen, multiresistenten (MDR) Problemkeimen, welche zunehmend auch in Österreich nachgewiesen werden. Neue Substanzen (Ceftopriol, Ceftolozane, Plazomicin), Substanzklassen (Defensin-Mimetics, FabI Inhibitoren, non-flourinated Chinolone) sowie neue Beta-lactamase-Inhibitoren (z. B. Avibactam) sind zwar in Entwicklung bzw. im Zulassungsverfahren, deren Markteinführung jedoch nicht abzusehen. Daher muss bei MDR-Keimen auf andere, teils alte Substanzklassen zurückgegriffen werden, welche keine Kreuzresistenz mit den gängigen Substanzen aufweisen:

Hierzu zählen v. a. Colistin, Rifampin und Fosfomycin aber auch Aztreonam und das neuere Glycylcyclin Tigecyclin (letzteres jedoch ohne Pa-Wirksamkeit). Um die Effektivität zu steigern und eine weitere Resistenzentwicklung unter der Therapie zu vermeiden sind Kombinationstherapien sinnvoll – auch vermeintlich unlogische Kombinationen wie z. B. Colistin (nur bei gramnegativen Erregern wirksam) + Vancomycin (ansonsten nur bei grampositiven Erregern wirksam) oder Colistin + Carbapenem (trotz In-vitro-Resistenz). Abhängig von der minimalen Hemmkonzentration (MHK), können durch hochdosierte Dauerinfusion von Carbapenemen die pharmakokinetischen Eigenschaften ausgenutzt und – trotz definitionsgemäßer „Resistenz“ – eine Wirksamkeit erzielt werden. Wesentlich ist es, durch den rationalen Einsatz antimikrobieller Therapien die Selektion MDR-Erreger zu ver-

hindern. Die dargestellten Therapieoptionen dürfen nur als Reserve-Strategie bei entsprechendem Antibiogramm eingesetzt werden und sollten keinesfalls Eingang in die (empirische) Routinetherapie finden.

## Wissenschaftliche Sitzung 7: Perinatologie

### WS 7.4

#### Neonatologische Aspekte zum Problem von Mehrlingen

B. Resch

Klinische Abteilung für Neonatologie, Forschungseinheit für neonatale Infektionserkrankungen und Epidemiologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

Etwa 3% aller Frühgeborenen sind Mehrlinge, davon die Mehrzahl Zwillinge. Diese Zahl ist deutlich steigend. Gründe dafür sind ein höheres Gebäralter, hormonelle Faktoren und die Reproduktionsmedizin, die insbesondere ein Ansteigen im Segment der sog. „Late-preterm“-Kinder (34–46 Wochen) bedingt. Epidemiologische Daten zeigen, dass zwischen den frühen 1980ern und späten 1990ern ein 52%iger Anstieg an Mehrlingen zu beobachten war. Die fetale Todesrate von Mehrlingen im Vergleich zu Einlingen liegt bei 15,5/1000 vs. 4,3/1000 Kinder. Dabei finden sich oft sehr unterschiedliche Zahlen in den verschiedenen Gestationsaltergruppen. Vergleicht man z. B. das Respiratory-distress-Syndrom zwischen Einlingen und Mehrlingen, so ergibt sich bei Zwillingen ein 1,6- und bei Drillingen ein 2,5-fach höheres Risiko. Drillinge haben ein höheres Risiko für kognitive Defizite im Alter von 2 Jahren im Vergleich zu Zwillingen und Einlingen, besonders bei diskordanten Kindern. Die Rate an Zerebralpareesen bei Mehrlingen ist um das 5- bis 10-fache höher gegenüber Einlingen und 80% davon sind antenatalen Schädigungsursprungs.

Eigene Forschungsdaten zur Häufigkeit von zystischer periventriculärer Leukenzephalomalazie fanden ebenfalls signifikant erhöhte Raten bei Zwillingen- und Drillingsfrühgeborenen. Divergierende Aussagen finden sich hinsichtlich neurokognitiver Entwicklung von Mehrlingen nach reproduktionsmedizinischem Eingriff im Vergleich zur natürlichen Konzeption, wobei bei ersterer Gruppe von Mehrlingen die Rate an Frühgeburtlichkeit erhöht zu sein scheint. Neurologische Folgeschädigungen treten häufiger bei frühgeborenen Zwillingen auf, widerspiegeln jedoch meist die klassischen assoziierten Risikofaktoren. Monochorionizität und Gewichtsdiskordanz sind die einzigen Variablen die mit einer erhöhten Prävalenz an Sprachverzögerung, kognitiven Defiziten und Aufmerksamkeitsdefiziten im Alter von 4 Jahren assoziiert sind.

## Wissenschaftliche Sitzung 8:

### Pneumologie – Allergologie

### WS 8.1

#### Tuberkulose in Österreich 2012

M. Bogyi

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde Glanzing, Wilhelminenspital Wien

Die Tuberkulose ist in einigen Regionen der Welt, insbesondere in armen Ländern, weiterhin eine der häufigsten Todesursachen im Kindesalter. Die WHO hat in den letzten Jahren ihre Bemühungen verstärkt, die „weiße Pest“ zurückzudrängen. Sowohl in der Diagnostik als auch in der Therapie hat sich einiges geändert. Früher war die TB auch in Österreich eine Volkskrankheit, heutzutage ist sie selten geworden. Neben diesem positiven epidemiologischen Trend sind aber neue Probleme aufgetreten,

wie z. B. die zunehmende Verbreitung resistenter Erreger, auch in unserer unmittelbaren Nähe. Kinder haben wegen ihrer altersbedingten physiologischen Eigenschaften ein erhöhtes Risiko, infiziert zu werden und zu erkranken. Es ist besonders wichtig, dass Kinderärzte über die modernen diagnostischen Methoden und Behandlungsprinzipien informiert sind, da nur so eine Erkrankung rechtzeitig erkannt und erfolgreich therapiert werden kann. Der Vortrag stellt neben den aktuellen epidemiologischen Entwicklungen die wichtigsten neuen diagnostischen Tools, wie den Interferon Gamma Release Assay, vor. Es wird beschrieben, wie und mit welchen Einschränkungen diese Tools in der klinischen Praxis erfolgreich eingesetzt werden können. Weiterhin werden die verschiedenen Strategien in der Diagnostik dargestellt und beschrieben, welches Vorgehen bei Krankheitsverdacht, bei besonders gefährdeten Patientengruppen, bei einer Erkrankung in der Familie, oder bei einem Krankheitsausbruch in einer öffentlichen Einrichtung erfolgversprechend ist. Erwähnt werden auch die wichtigsten Grundlagen der Therapie, der rationale Einsatz der „klassischen“ und neuen Antituberkulotika.

## Wissenschaftliche Sitzung 10: Genetik

### WS 10.2

#### RASopathien – das Noonan-Syndrom und verwandte Erkrankungen – von den molekularen Grundlagen zur klinischen Diagnose

S. Uhrig

Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Zu den Erkrankungen aus dem neurokardiofaziokutanen Formenkreis werden das Noonan-Syndrom (NS) und die Neurofibromatose Typ 1 (NF1) sowie seltener Erkrankungen wie das Noonan-like Syndrom mit „loose anagen hair“ (NS/LAH), das LEOPARD-Syndrom, das „cardio-facio-cutaneous“ (CFC) Syndrom, das Costello-Syndrom und das Legius-Syndrom gezählt. Ursächlich sind Mutationen in Genen des RAS-MAPK-Signalwegs, weshalb die Erkrankungen auch als RASopathien bezeichnet werden. Diese Syndrome werden autosomal-dominant vererbt und gehören mit einer Prävalenz von 1:2500 (NS) bis 1:3000 (NF1) Lebendgeborenen zu den häufigsten genetisch bedingten Erkrankungen.

**Methoden und Ergebnisse.** Die Überaktivierung von Genen aus dem Ras-MAPK-Signalweg geht mit charakteristischen fazialen Dysmorphien, Herzfehlern, postnatalem Wachstumsmangel, Skelett und Hautveränderungen sowie intellektueller Beeinträchtigung variablen Ausmaßes einher. Anhand klinischer Beispiele sollen die phänotypischen Überschneidungen der einzelnen Syndrome, aber auch die differenzialdiagnostisch hinweisenden Dysmorphiezeichen veranschaulicht werden. Zudem soll der klinische Nutzen einer molekulargenetischen Diagnostik, der in einer verbesserten Überwachung einzelner Organsysteme (z. B. erhöhte Blutungsneigung bzw. erhöhtes Risiko für eine JMML bei bestimmten Mutationen im PTPN11-Gen bzw. CBL-Gen, erhöhtes Tumorrisiko bei Costello Syndrom) und besserer Beratung Betroffener und Familienangehörige hinsichtlich der weiteren Prognose und Betreuung resultiert, hervorgehoben werden.

**Schlussfolgerung.** Durch das Verständnis der zu Grunde liegenden Pathomechanismen sind auch Medikamente (wie z. B. Lovostatin), welche in diesen Regelkreis eingreifen, als Therapiemodulatoren zukünftig denkbar.

### WS 10.3

#### Molekulare Syndromologie – ein expandierendes Fachgebiet. Bedeutung der multidisziplinären Zusammenarbeit und der genetischen Diagnostik bei kritisch-kranken Kindern mit seltenen Erkrankungen – Fallbericht

J. Vodopitiz

Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University Vienna

Eine Erkrankung wird als seltene Erkrankung klassifiziert, wenn diese höchstens eine unter 2000 Personen betrifft (europäische Definition). Viele dieser seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt und über 50% dieser seltenen Erkrankungen betreffen Kinder und Jugendliche. Die zeitgerechte Diagnosestellung sowie die Betreuung von Patienten und deren Familien stellt eine große medizinische Herausforderung dar. Die genetische Diagnosesicherung von seltenen Erkrankungen kann für den Patienten und dessen Familie u. a. folgende Implikationen haben:

- Der Erkrankung einen Namen geben;
- Beendigung von – teilweise invasiven – Durchuntersuchungen zur Diagnosefindung. In seltenen Fällen Beendigung von nicht adäquaten Therapieansätzen;
- Informationsgewinn über die einzelne seltene Erkrankung (Komplikationen, Verlauf, Therapieoptionen etc.) durch Datenbankrecherche und Kommunikation mit internationalen und nationalen Spezialisten;
- Ermöglichung von Zugang zu Therapien und klinischen Forschungsprojekten;
- Ermöglichung von genetischer Beratung des Patienten und dessen Familienangehörigen hinsichtlich Wiederholungsrisiko und etwaiger Möglichkeit einer pränatalen Diagnostik.

Um eine genetische Diagnosesicherung bei seltenen Erkrankungen zu erzielen sind oftmals der Zugang zu qualifizierten Facheinrichtungen und eine multidisziplinäre Fallbesprechung notwendig. Für die medizinische Langzeitbetreuung der Patienten ist eine effektive multidisziplinäre Zusammenarbeit zwischen verschiedenen Spezialeinrichtungen im stationären und ambulanten Bereich notwendig. Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung besteht beim behandelnden medizinischen Personal oft kein ausreichendes Wissen über die einzelne Erkrankung. Daher ist eine geeignete Vermittlung von Wissen an alle betreuenden Stellen essenziell, um eine optimale Betreuung von Patienten mit seltenen Erkrankungen zu erreichen.

Anhand eines Fallbeispiels wird der Benefit der multidisziplinären Zusammenarbeit und der genetischen Diagnostik für eine Patientin mit einer seltenen Erkrankung und deren Familie veranschaulicht.

### WS 10.4

#### Fanconi-Anämie durch biallelische BRCA2-Mutation

O. Rittinger

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Einleitung.** Die Fanconi-Anämie (FA) ist eine sehr seltene und schwerwiegende Ursache für einen syndromatischen Kleinwuchs. Am Beispiel eines bei Diagnose 4-jährigen Mädchens werden Hinweise für eine mögliche frühe Diagnose und die Konsequenzen aus einer detaillierten genetischen Diagnose angeführt.

**Kasuistik.** M.N., erstes Kind nicht konsanguiner Eltern, pränatale Dystrophie (1900 g, 44 cm), unauffällige AC. Analatresie, vesicoureteraler Reflux III, Mikrozephalie mit diskreter fazialer Dysmorphie, minimale Daumenanomalie, zunächst Vermutung einer VATER-Assoziation. Retardierte Entwicklung mit ausgeprägtem Minderwuchs, mit 2,5 Jahren Beginn einer WH-Therapie mit sehr guter Response. Mit 4 Jahren Diagnose eines Hepatoblastoms, wegen ungewöhnlicher Café-au-lait-artigen Flecken (CFL) neuerlich genetisches Konsil. Dieses ergibt den Verdacht auf FA, der sich durch Nachweis extrem erhöhter Chromo-

somenbruchraten mittels DEB Test bestätigt. Die spezifische genetische Analyse (Biozentrum Würzburg, Prof. D. Schindler) führt über den Befund einer Mitomycin-induzierten Zellakkumulation in der G<sub>2</sub>-Phase schließlich zum Nachweis einer biallelischen Mutation im FANCD1/BRCA2-Gen. Leider verstirbt das Mädchen bald darauf in Zustand der KM-Depression an einer gramnegativen Sepsis.

**Schlussfolgerung.** Diese Beobachtung einer fatal verlaufenden FA erscheint aus mehreren Gründen bemerkenswert: (1) wegen einer ähnlichen Symptomatik sollten alle Fälle von VA(C)TERL-Syndrom mittels DEB-Test analysiert werden. (2) CFL-artige Effloreszenzen können auf konstitutionelle Mutationen in Mismatch-repair-Genen hinweisen. (3) Die mit 3% sehr seltene FA-Variante mit biallelischer Mutation im Brustkrebsassoziierten BRCA2-Gen führt unerwartet zur Diagnose eines erhöhten Brust-/Prostatakrebsrisikos bei den Eltern.

## Wissenschaftliche Sitzung 12: Palliative Care

### WS 12.1

#### Pädiatrische Palliativ Care – aktuelle Entwicklungen in Österreich

M. Kronberger-Vollnhofer<sup>1,2</sup>, W. Holter<sup>1</sup>

<sup>1</sup>St Anna Kinderspital, UKKJ, MUW Wien, <sup>2</sup>Dachverband Hospiz Österreich

Trotz großer Erfolge der Medizin sind zahlreiche Erkrankungen nach wie vor unheilbar. Immer noch verstirbt jedes vierte an Krebs erkrankte Kind. Aber vor allem auch nichtonkologische Erkrankungen wie beispielsweise angeborene Stoffwechselerkrankungen, kardiologische, neuropädiatrische und pulmonologische Erkrankungen können mit einer verkürzten Lebenserwartung einhergehen. In diesen Fällen muss sich der Fokus auf die Lebens- und Versorgungsqualität dieser Kinder und Jugendlichen richten.

Derzeit gibt es für schwerstkranke und sterbende Kinder und Jugendliche sowie ihre Familien nicht annähernd ein an ihre besonderen Bedürfnisse angepasstes Unterstützungsangebot nach palliativen Gesichtspunkten. Die Kinderhospizarbeit und pädiatrische Palliative Care steckt in Österreich in den „Kinderschuh“. Im Bereich der Kinderhospizarbeit muss die Priorität mobil vor stationär gelten, da es gerade für Kinder wichtig ist, nach Möglichkeit in ihrer vertrauten Umgebung – im Kreis der eigenen Familie – betreut zu werden. Trotz der großen Gemeinsamkeiten, dass unheilbar erkrankte und sterbende Kinder genauso wie sterbende Erwachsene einer umfassenden Versorgung durch ein multidisziplinäres Team bedürfen, lassen sich zahlreiche Unterschiede nicht leugnen.

Die pädiatrische Palliativversorgung umfasst ein weites Krankheitspektrum onkologischer und nichtonkologischer Krankheiten von (1) lebensbedrohlichen Erkrankungen, bei denen eine kurative Therapie versagen kann, (2) solchen, bei denen ein frühzeitiger Tod unvermeidlich ist mit langen lebensverlängernden und die Lebensqualität verbessernden Maßnahmen, (3) progredienten Erkrankungen mit – oft jahrelanger – ausschließlich palliativer Therapiemöglichkeit und (4) irreversiblen, jedoch nicht progredienten Krankheiten, die wahrscheinlich zum vorzeitigen Tod führen.

Maßgeblich wird sie durch den kognitiven, emotionalen, sozialen, spirituellen und körperlichen Entwicklungsstand des Kindes geprägt. Besonders Eltern und Geschwister brauchen sehr viel Unterstützung und Aufmerksamkeit.

Um diesen Anforderungen gerecht zu werden, wurde 2011 das Thema Kinderhospizarbeit als Ziel 19 in die Kinder-Gesundheitsstrategie des Bundesministeriums (BM) für Gesundheit aufgenommen. Derzeit erarbeitet eine vom BM beauftragte multiprofessionelle, österreichweite Expertengruppe gemeinsam mit ÖBIG und dem Dachverband Hospiz Österreich Qualitäts- und Strukturkriterien – wobei großer Wert auf die Kooperation mit den Fachgesellschaften wie der ÖGKJ und der Österreichischen Palliativgesellschaft (OPG) sowie nationalen und inter-

nationalen ExpertInnen aus dem Kinderhospizbereich gelegt wird. Das langfristige Ziel ist u. a. die Übernahme der palliativ-hospizlichen Versorgung für Kinder, Jugendliche und ihre Angehörigen in die Regelfinanzierung, um die Spendenabhängigkeit zu verringern.

### WS 12.3

#### Brauchen wir Patientenverfügungen in der Pädiatrie?

H. Salzer

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Landeskrankenhaus Tulln

Patientenverfügungen (PV) sollen die Autonomie und das Selbstbestimmungsrecht der Patienten in Situationen stärken, in denen die direkten Kommunikationsmöglichkeiten zwischen Arzt und Krankem eingeschränkt oder unmöglich sind. Seit 2006 gibt es durch das österreichische Patientenverfügungsgesetz (PatVG) die formal-rechtliche Möglichkeit der Patienten ihren Willen über ärztliche Therapien an ihrem Lebensende zu äußern. Ärzte sind nach diesem Gesetz verpflichtet dem Willen des Kranken gemäß zu handeln, wenn die PV nach den entsprechenden formalen Kriterien erstellt wurde und die Wünsche des Patienten nicht andere rechtliche Grenzen überschreitet. So kann kein Arzt in einer PV gezwungen werden eine nicht indizierte Behandlung durchzuführen.

In der Kinderheilkunde ist die Situation anders, sind doch ein großer Teil der Kinder mit Erkrankungen, wo nach Ansicht der behandelnden Ärzte oder der Eltern eine PV nützlich wäre, nicht „einsichts- und urteilsfähig“. Sie wäre nur nach dem mutmaßlichen Willen der Betroffenen möglich. Abgesehen von juristischen Fragen ergeben sich daraus auch viele ethische Probleme: Wer darf den mutmaßlichen Willen feststellen, wie wird das Krankheitserleben in zukünftigen Entwicklungsstadien vorausgesehen etc. Sicherlich wird aber der Sinn der PV in sein Gegenteil verkehrt. PV sind geschaffen worden, um die Autonomie der Patienten zu fördern. Eine Entscheidung nach dem mutmaßlichen Willen durch Eltern und/oder Ärzten hat nichts mit Selbstbestimmung zu tun. Aufgrund dieser ethischen und juristischen Besonderheiten, wäre es sinnvoller, statt auf eine „Patienten- oder Elternverfügung“ zu bestehen, in einem gemeinsamen Prozess von Patient Eltern und Arzt vorausschauend die beste Therapieoption zu finden. Hierbei sollte die Indikation einer Therapie eine wichtige Entscheidungsgrundlage sein.

### WS 12.4

#### Aufklärungssituation und erfolgreiche Symptomkontrolle in der pädiatrischen Palliativmedizin

R. Jones

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

Es werden zwei Patientinnen mit derselben Diagnose eines Neuroblastom-Rezidivs und ähnlichem klinischen Verlauf vorgestellt. Beide Patientinnen litten in der Palliativsituation unter ausgeprägten neuropathischen Schmerzen. Während die Symptomkontrolle im ersten Fall im Wesentlichen problemlos verlief, war eine Therapie der Schmerzen bei der zweiten Patientin praktisch nicht möglich. Ein Unterschied zwischen beiden Familien bestand in der Art wie die Aufklärung über den Krankheitsverlauf und den möglichen Tod angenommen werden konnte.

Es stellt sich die Frage, inwieweit die Aufklärungssituation als Ausdruck der Kommunikationsstruktur in den einzelnen Familien die Symptomkontrolle in Palliativsituationen beeinflusst. Weiterhin wird die aktuelle Literatur zu diesem Thema vorgestellt.

## Wissenschaftliche Sitzung 13: Rehabilitation

### WS 13.4

#### Langzeit-Outcome nach Wachkoma infolge Beinahe-Ertrinken und Lebensqualität der Familien

G. Kluger, M. Hessenauer

Neuropädiatrie, Schön Klinik Vogtareuth

**Zielsetzung.** Bei Diskussionen im Spannungsfeld zwischen Intensivmedizin, Frührehabilitation und Palliation bei Kindern im Wachkoma (syn.: apallisches Syndrom, AP) mangelt es an Studien zur Langzeitprognose (speziell bis zum Erwachsenwerden) und Lebensqualität (QoL) der Familien.

**Methodik.** Wir untersuchten zu 2 Zeitpunkten das Outcome und die QoL der Familien von 85 Kindern, die 4 Wochen nach einem Beinahe-Ertrinkungsunfall das klinische Bild eines AP zeigten und von 1986–2000 zur Frührehabilitation in unsere Klinik verlegt worden waren. Zeitpunkt 1 (Z1): 2001; anonymer Fragebogen mit 77 Items (strukturierte sowie halboffene Fragen) zu gesundheitsbezogenen und psychosozialen Aspekten der QoL. Zeitpunkt 2 (Z2): 2010–11; nach schriftlichem Einverständnis strukturiertes Telefoninterview (GK) getrennt mit beiden Eltern sowie bei nicht verstorbenen Kindern zusätzliche Befragung (MH) eines Elternteils bzgl. Outcome nach Remi-Pro.

**Ergebnisse.** Z1: Rücklaufquote 53% (45 Fragebögen); Follow-up: 0,5–15 Jahre (Mittel: 5,6 J.). Eltern getrennt: 17%; Z2: Outcome bei 53 (62%) Kindern und QoL bei 105 Eltern; Follow-up: 10–25 Jahre (Mittel: 14 J.); Eltern getrennt: 29%. Outcome (Z2): 24% verstorben, 10% Schlaf-Wach-Niveau, 20% Wahrnehmungsniveau, 25% Kommunikationsniveau, 3% Eigenständigkeitsniveau, 5% Gruppenniveau, 10% Partizipationsniveau. Unabhängig vom Outcome wird jeweils ein hohes Maß an Lebenszufriedenheit (>80% sehr oder eher zufrieden) und QoL der Familien angegeben. Als wesentliches Belastungsmoment werden häufig massive und persistierende Schuldgefühle angegeben. Die Frage, ob es besser gewesen wäre, dass das Kind trotz Reanimation am Unfallort gestorben wäre, wird zum Z1 in 51% und zum Z2 in 41% mit Nein beantwortet.

**Schlussfolgerung.** Die Ergebnisse können Orientierung sein für die individuelle Therapieplanung und Therapiezieldefinitionen in der Akutsituation und Rehabilitation bei Kindern mit schweren erworbenen Hirnschädigungen unter Einbeziehung von palliativmedizinischen Aspekten. Das Rehabilitationsteam kann authentisch die Zuversicht vermitteln, dass die betroffenen Familien unabhängig vom neurologischen Outcome der Kinder bis ins Erwachsenenalter eine hohe QoL haben können.

## Wissenschaftliche Sitzung 14: Kinderchirurgie – Gastroenterologie

### WS 14.5

#### Das Meckel'sche Divertikel als Ursache für eine untere Gastrointestinalblutung bei Kindern

B. Häussler, J. Hager

Abteilung für Kinder- und Jugendchirurgie an der Univ.-Klinik für Visceral-, Transplantations- und Thoraxchirurgie, Medizinische Universität Innsbruck

Das Meckel'sche Divertikel gilt als die häufigste Fehlbildung des Gastrointestinaltrakts, zurückzuführen auf eine unvollständige Obliteration des Ductus omphalo-entericus. Diese Darmanomalie dürfte zwar bei immerhin 2% der Menschen vorkommen, bedingt aber beim Gros davon keine Probleme. Eine für Kinder besonders typische, wenn auch selten auftretende Komplikation ist eine untere Gastrointestinalblutung, die auf einer Ulzeration der in einem solchen Divertikel vor-

kommenden heterotopen Magenschleimhaut basiert. Ein Meckel'sches Divertikel kann mittels Sonographie resp. CT des Abdomens und Szintigraphie in 80–90% der Fälle diagnostiziert werden (Bedeutung der Kapselendoskopie?). Im akuten Blutungsstadium ist die Diagnose mittels Angiographie, Laparoskopie oder Laparotomie verifizierbar. Bei angiographisch georteter Blutungsquelle, kann die A. vitellina gekoilt werden. Wird es chirurgisch verifiziert, kann minimal-invasiv oder konventionell-chirurgisch vorgegangen werden. Von diesen beiden Möglichkeiten ist die Laparotomie über einen Wechselschnitt im rechten Unterbauch ein einfacher und sicherer Eingriff. Während des Zeitraumes von 1975 bis 2011 wurde an unserer Abteilung bei insgesamt 173 Kindern ein Meckel'sches Divertikel operativ entfernt. 18 dieser Kinder hatten ein blutendes Divertikel, bei 15 davon bestand eine Hämatochezie (bei diesen Patienten lag der Hb-Wert innerhalb weniger Stunden jeweils zwischen 7 und 8 g%). Die angeführten Standarduntersuchungen führten nur bei 5 Kindern zur richtigen Diagnose. Bei den verbleibenden 13 Kindern, wurde die Diagnose in 10 Fällen mittels explorativer Laparotomie über einen Wechselschnitt und in 3 Fällen mittels Laparoskopie gestellt und das Divertikel mittels Ileumsegmentresektion oder Divertikulektomie entfernt. Welches diagnostische und therapeutische Vorgehen letztlich gewählt wird, wird von den mit dem Problem konfrontierten Ärzten individuell zu entscheiden sein.

## Wissenschaftliche Sitzung 16: Hör- und Sprachstörungen

### WS 16.2

#### Frühe Intervention bei Hör- und Sprachstörungen und Autismus

J. Fellingner<sup>1</sup>, D. Holzinger<sup>2</sup>, A. Dirmhirn<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Institut für Sinnes- und Sprachneurologie, Konventhospital Barmherzige Brüder Linz, <sup>2</sup>Zentrum für Kommunikation und Sprache, <sup>3</sup>Ambulanz für Kommunikationsstörungen und Autismus

**Einleitung.** Familien mit Kindern mit Entwicklungsstörungen kompetent zu begleiten, ist eine wichtige kinderärztliche Aufgabe. Ziel dieses Symposiums ist es Kinderärzte mit dem multidimensionalen Netzwerk rund um Früherfassung – Diagnose (Vermittlung und Verarbeitung) und Intervention – anhand von Beispielen vertraut zu machen. Im Arbeitsfeld „Frühintervention“ findet ein Paradigmenwechsel von Modellen kindzentrierter Übungsbehandlungen zu Elterncoaching und Familienempowerment statt. Metaanalytische Strukturgleichungsmodelle lassen erkennen, dass über Reduktion von Stressbelastung und Steigerung der elterlichen Selbstwirksamkeit signifikant positive Auswirkungen auf die kindliche Entwicklung erzielt werden können. Der Eltern-Kind-Interaktion kommt dabei als zentralem Wirkfaktor die entscheidende Rolle zu.

**Methoden.** Um die Möglichkeiten des Neugeborenenhörscreenings besser zu nutzen, wurde das Familienzentrierte Linzer Interventionsprogramm (FLIP) entwickelt. Unmittelbar nach der Diagnosestellung werden Familien neben der hörtechnischen Versorgung vor allem emotional unterstützt sowie im weiteren Verlauf im kommunikativ-sprachlichen Umgang mit ihrem Kind befähigt und in ihrer Selbstwirksamkeit gestärkt. Im Rahmen des Projekts SPES (Sprachentwicklungsscreening) werden in Oberösterreich in Kooperation mit niedergelassenen Kinderärzten Kinder mit Sprachentwicklungsstörungen im Alter von 2 und 3 Jahren erfasst. Ansätze zur frühen Intervention werden vorgestellt.

**Schlussfolgerung.** Ziel einer frühen Intervention bei Autismuspektrumstörungen (ASS) ist die Teilhabe in Familie und Gemeinschaft zu verbessern und kommunikative, soziale, kognitive und alltagspraktische Kompetenzen zu fördern. Die Intensität der Intervention ist bei ASS ein kritischer Faktor. Steigerung der Responsivität der Eltern und der kommunikativen Initiativen des Kindes sind mit einem positiven Entwicklungs-Outcome verknüpft. Die volle Einbindung der Familie trägt zudem zur Generalisierung erlernter Fertigkeiten im Alltag bei.

## Wissenschaftliche Sitzung 17: Hämatologie – Onkologie

### WS 17.3

#### „Transition“ – Übergang der Nachsorge im Erwachsenenalter

E. Frey

St. Anna Kinderspital, Wien

Das Spezielle bei Erwachsenen, welche im Kindesalter an Krebs erkrankt waren, im Vergleich zu anderen Erkrankungen besteht darin, dass die Krebserkrankung zum Zeitpunkt der Nachsorge-Übergabe keine Rolle mehr spielt. Im Zentrum stehen vorhandene und potenzielle Spätfolgen, welche organische und/oder psychosoziale Bereiche betreffen. In der pädiatrisch-onkologischen Nachsorge besteht dieses Spezialwissen und die pädiatrische Nachsorgeambulanz versteht sich als Drehscheibe in der Koordination der verschiedenen Spezialisten. In der Erwachsenenmedizin besteht bislang keine Tradition diesbezüglich, und in der Erwachsenen-Onkologie beginnt das Interesse einer umfassenden Nachsorge zu wachsen, da es zunehmend jüngere Erwachsene als Langzeit-Überlebende gibt.

In dieser Übergangssituation ergibt sich der Bedarf, dass das pädiatrische Nachsorgezentrum Koordinationsaufgaben behält und neue Partner in der Erwachsenen-Medizin für eine risikoadaptierte Nachsorge findet. Es gibt bislang verschiedene Modelle, welche mehr klinikzentriert oder Hausarzt zentriert sind. Die hausarztzentrierten Modelle haben den Vorteil des einfacheren Zugangs, die klinikorientierten Modelle jenen des Spezialwissens in den Fachgebieten. Im St. Anna Kinderspital versuchen wir ein gemischtes Modell der Übergabe zu organisieren. Wir versorgen die ehemaligen Patienten mit Informationsmaterial über die frühere Erkrankung, eventuelle Spätfolgen und einer Empfehlung für die Nachsorge im Erwachsenenalter. Außerdem besteht wöchentlich eine Beratungssprechstunde für ehemalige Patienten, damit sich diese bei Unklarheiten weiterhin an uns wenden können. Bei einer Umfrage ehemaliger Patienten und deren Hausärzten konnten wir zeigen, dass der Hausarzt zu selten kontaktiert wird. Die beste Übereinstimmung von Empfehlung und deren Einhaltung liegt bei bestehenden Spätfolgen und Überweisung zu Spezialisten.

### WS 17.6

#### Primär spinale Ependymome im Kindes- und Jugendalter – eine retrospektive europäische Metaanalyse der SIOP Europe Brain Tumour Group (SIOP-E BTG)

D. Sperl<sup>1</sup>, S. Zacharoulis<sup>2</sup>, M. Massimino<sup>3</sup>, E. Schiavello<sup>3</sup>, B. Pizer<sup>4</sup>, C. Piette<sup>5</sup>, L. Kitanovski<sup>6</sup>, K. von Hoff<sup>7</sup>, F. Quehenberger<sup>8</sup>, D. Bertin<sup>9</sup>, A. Bobeková<sup>10</sup>, S. Rutkowski<sup>7</sup>, M. Benesch<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Pediatric Oncology, Royal Marsden Hospital, Sutton, <sup>3</sup>Department of Pediatrics, Fondazione IRCCS, Istituto Nazionale Tumori, Milano, <sup>4</sup>Alder Hey Children's Hospital, Liverpool, <sup>5</sup>University Department of Pediatric Hematology and Oncology, CHR Citadelle, Liège, <sup>6</sup>University Medical Centre Ljubljana, Department of Pediatrics, Hematooncology Division, Ljubljana, <sup>7</sup>Department für pädiatrische Hämatologie und Onkologie, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Hamburg, <sup>8</sup>Institut für Medizinische Statistik, Medizinische Universität Graz, <sup>9</sup>Division of Pediatric Hematology and Oncology, Regina Margherita Children's Hospital, Turin, <sup>10</sup>Department of Pediatric Oncology, University Hospital Brno

**Einleitung.** Ziel dieses multinationalen Kooperationsprojekts ist die Sammlung klinischer Daten von Kindern und Jugendlichen mit primär spinalen Ependymomen im Rahmen des Netzwerks der SIOP-E BTG, um Behandlungsempfehlungen für diese seltenen Tumoren entwickeln zu können.

**Methoden.** Insgesamt 54 Patienten (männlich, n=29) wurden in diese retrospektive Studie eingeschlossen. Medianes Alter bei Diagnosestellung: 13,4 Jahre. 25 Patienten WHO Grad II, 16 Patienten WHO Grad I (myxopapillär) und 10 Patienten WHO Grad III (anaplastisch), von 3 fehlten Angaben. Eine komplette Resektion wurde bei 31, eine Teilresektion bei 19 und eine Biopsie bei 2 Patienten durchgeführt (fehlende Daten, n=2). Primär adjuvante Radiotherapie 28 (Grad I, n=8; Grad II, n=13; Grad III, n=6; unbekannter Grad, n=1), Chemotherapie 10 Patienten (Grad I, n=1; Grad II, n=6; Grad III, n=3).

**Ergebnisse.** Nach medianem Follow-up von 4,5 Jahren sind 48% der Patienten (n=26) derzeit in kompletter Remission, 20 Patienten leben mit Resttumor (stabiler Resttumor, n=14; progredienter Resttumor, n=6), fünf verstarben an progredienter Tumorerkrankung (fehlende Daten, n=3). Das progressionsfreie (PFS) und Gesamtüberleben (OS) nach 5 Jahren liegt bei 71% bzw. 98%. Das PFS ist bei WHO-Grad-II-Tumoren am höchsten (86%), gefolgt von WHO III (68%) und WHO Grad I (50%) Tumoren (p=0,026).

**Schlussfolgerungen.** Eine komplette Resektion konnte in rund 50% der Kinder und Jugendlichen mit primär spinalen Ependymomen erzielt werden, ein vergleichbarer Anteil erhielt eine primär adjuvante Therapie (vorzugsweise Radiotherapie). Patienten mit WHO-Grad-I-Tumoren haben die höchste Rezidivrate, gefolgt von WHO Grad III und WHO Grad II. Das Gesamtüberleben nach 5 Jahren ist günstig, obwohl die Rezidivrate hoch ist. Die Datensammlung und -analyse wird im Rahmen der SIOP-E BTG fortgesetzt.

## Wissenschaftliche Sitzung 18: Endokrinologie – Diabetes

### WS 18.3

#### Familiäre endokrine Tumoren

O. Rittinger

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Hintergrund.** Das dominant erbliche Auftreten von Tumoren endokriner Drüsen wurde anhand der multiplen endokrinen Neoplasien (MEN 1 und 2) und später für weitere Tumorsyndrome nachgewiesen. Für die Mehrzahl ist der molekulare Hintergrund aufgeklärt, und ermöglicht so eine genaue Erbberatung und Prävention. Eigene Fallbeobachtungen demonstrieren jeweils Klinik, Genetik und Präventionsstrategien.

**Syndrom.** MEN 1 gekennzeichnet durch Tumoren der Nebenschilddrüsen, des endokrinen Pankreas und des HVL, ist ausgelöst durch eine Loss-of-function-Mutation im Menin-Gen. Die Assoziation von malignen Tumoren der Nebenschilddrüse mit multiplen Kieferzysten ist genetisch different (HRPT2-Gen) und meist spät manifestierend. Das MEN-2-Syndrom wird durch eine Gain-of-function-Mutation im RET-Gen hervorgerufen. Bei einer 100% Penetranz für das Auftreten eines medullären Schilddrüsenkarzinoms zeigt es eine je nach Mutation unterschiedliche Dignität und intrafamiliäre Variabilität. Wie das MEN 2 werden die Paragangliomsyndrome den neuroendokrinen Tumoren zugezählt, die als Head-and-neck-Paragangliome in ca. 30% hereditär sind. In Familien mit SDHD-Mutationen ist eine klinisch stumme Weitergabe über die weibliche Keimbahn charakteristisch. Eine weitere dominant erbliche Ursache für Phäochromozytome stellt das von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL) dar. Haploinsuffizienz für das PPKARIA führt zu multiplen endokrinen Tumoren (Carney Complex). Hamartome, Schilddrüsentumoren, Großwuchs und Makrozephalie kennzeichnen das PTEN + Cowden-Syndrom.

**Schlussfolgerung.** Die frühzeitige Diagnose dieser zumeist seltenen endokrinen Tumorsyndrome ist Voraussetzung für die zeitgerechte Planung präventiver chirurgischer Maßnahmen, Vorsorgeuntersuchungen und eine umfassende genetische Beratung.



## Freie Vorträge

### Freie Vorträge 1: Sozialpädiatrie

#### FV 1.1

##### Brücken bauen für kranke Kinder im neuen Europa

U. Salzer-Muhar, C. Aufricht, C. Herkner, A. Pollak

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

Das Projekt wurde im Januar 2009 begonnen und umfasste bis Juni 2012 folgende Aktivitäten:

1. Telemedizinische Beantwortung von Behandlungsanfragen inklusive Erstellung eines Standards für deren Abwicklung und Besprechung im Board der Klinikspezialisten bzw. Weiterleitung.
2. Aufbau von Kooperationen mit Rumänien und dem Kosovo sowie Unterstützung humanitärer Organisationen.
3. Ausrichtung der EU-geförderten Konferenz Bridges for CHILD (Combating/Counteracting Health Inequalities in Life-threatening Disease; Grant Nr. 20104204) im November 2011 mit dem Ziel, einen Beitrag zur Verbesserung der medizinischen Versorgung schwerkranker Kinder mit schwerer Herz-, Lungen-, Leber-, Nieren- bzw. Blut-/Knochenmarkserkrankung in den neuen Mitgliedsstaaten der EU, in Kandidatenländern sowie im Westbalkan zu leisten.

Themen der Konferenz waren die chirurgische Versorgung herzkranker Kinder im Kosovo, Qualitätsanforderungen an neue etablierte Herzzentren in Südosteuropa, Cross-Border-Organ- bzw. Stammzelltransplantation, Cross-Border-Patient-Pathways mit der entsprechend erforderlichen Cross-Border-Kooperation von Spitälern sowie die Implikationen der 2011 beschlossenen EU-Richtlinie zur grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung. Insgesamt nahmen 88 Teilnehmer aus 20 Ländern teil, darunter RepräsentantInnen von Selbsthilfegruppen, Krankenkassen, des Krankenhausmanagements, der Gesundheitspolitik und Studierende. Bereits vor der Konferenz wurde Liste von Health Inequalities erstellt. An insgesamt 8 Roundtables wurde der Status Quo offen dargelegt, gemeinsame Ergebnisse betrafen die Notwendigkeit der Kooperation, der Strukturierung der primären, sekundären und tertiären Pädiatrie, der nationalen/regionalen Zentrumsbildung sowie der Aus- und Weiterbildung. Eine Liste von Agenda wurde erstellt, es erfolgte die Bildung von Taskforces mit dem Ziel einer intensivierten Kooperation mit KollegInnen aus dem Südosten Europas aber auch im Hinblick auf die längerfristige politische Umsetzung der Ergebnisse in Europa.

#### FV 1.2

##### Kinderrechte im Krankenhaus – eine Selbstevaluation

K. Arbeiter

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

**Einleitung.** Die UN-Kinderrechtskonvention definiert fundamentale Rechte von Kindern und Jugendlichen. Diese reichen vom Recht auf das erreichbare Höchstmaß an Gesundheit bis zum Recht auf freie Meinungsbildung, Teilnahme an Entscheidungsprozessen, sowie zum Recht auf Schutz vor jeglicher Form von Gewalt. Der Aufenthalt in einem Krankenhaus stellt für alle Beteiligten eine schwierige, für Kinder und Jugendliche auch vulnerable Phase dar. Um Wissen über Kinderrechte im Krankenhaus leichter verständlich und anwendbar zu machen, wurden von der EACH (European Association of Children in Hospitals) diese Rechte in 10 Punkten ausformuliert. Gleichzeitig wurde von einer internationalen Arbeitsgruppe ein Selbstevaluierungstool

entwickelt, welches den Stand der Respektierung der Kinderrechte im Krankenhaus erheben soll.

**Methoden.** Mit Unterstützung der ÖGKJ wurde an alle Kinderabteilungen ein solches Tool geschickt, um einen Überblick über die Situation in Österreich zu erfassen. Dieses sollte jeweils von einer Gruppe (die Größe wurde freigestellt) von Mitarbeitern und idealerweise Patienteneltern sowie Kindern und Jugendlichen selbst bearbeitet werden. Ein Rücklauf der verschickten Bögen war innerhalb von 6 Monaten vorgesehen. Als Auswertung wurden deskriptive Methoden der anonymisierten Daten geplant.

**Ergebnisse.** Erste Ergebnisse zeigen einen sehr unterschiedlichen Umgang in der Respektierung der Kinderrechte. Teilweise bestehen deutliche Fortschritte, aber auch Defizite. Insbesondere scheint auch das Wissen um ihre eigenen Rechte bei Kindern und Jugendlichen gering zu sein.

**Schlussfolgerung.** Die Rechte von Kindern und Jugendlichen stellen einen wichtigen Teil im Umgang mit diesen im Rahmen des Krankenhausaufenthalts dar. Die Respektierung dieser Rechte ist aber noch nicht ausreichend gesichert.

#### FV 1.3

##### Ersteinschätzung nach dem Manchester-Triage-System in der Notfallambulanz der Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Wien

S. Greber-Platzer, A. Brandner, M. Hochgerner, U. Sharma

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Wien, Abteilung Päd. Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie, Notfallambulanz

**Einleitung.** In Österreich sind die Notfallambulanzen in den Kinder Spitälern für 0- bis 18-jährige PatientInnen rund um die Uhr offen. Überwiegend werden die Notfallambulanzen durch Selbstkommer und Rettungen in Anspruch genommen, da außerhalb der regulären Öffnungszeiten kaum eine Kinderfacharztordination offen hat und die Spitäler für die medizinische Versorgung zuständig sind. Die sichere und rasche Erfassung echter Notfälle ist in der Akutversorgung, v. a. bei starkem Patientenaufkommen oft problematisch und deshalb haben sich weltweit standardisierte Ersteinschätzungssysteme in Notfallaufnahmen etabliert, die eine rasche und verlässliche Einschätzung der akuten Gesundheitsgefährdung erlauben.

**Methoden.** Ein im europäischen Raum verbreitetes System ist die Manchester-Triage (MTS). Dieses System wählt entsprechend dem aktuellen Gesundheitsproblem ein passendes Diagramm, nach dem die Dringlichkeit in einer 5-Stufen-Skala festgelegt wird. Dabei ist jede Dringlichkeitsstufe mit einer max. Wartezeit hinterlegt. Somit kommen akut gefährdete PatientInnen immer zuerst dran. An der Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde wurde die MTS 5/2011 eingeführt. Eine umfassende Auswertung von >4000 Patientendokumenten ergab eine Verteilung der Dringlichkeitsstufen 4 und 5 mit etwa 2/3, entspricht einer niedrigen Einstufung und der Stufen 2 und 3 mit etwa 1/3, entspricht einem ernsthaften Erkrankungszustand.

**Ergebnisse.** Bei etwa 1% lag die höchste Stufe 1 vor, was akute Lebensgefahr bedeutet. Es zeigten sich keine alters- oder geschlechtsbezogenen Differenzen. Insgesamt war bei 2% eine stationäre Aufnahme erforderlich, 43% erhielten eine gezielte und 45% eine rein symptomatische oder keine Therapie. Der Anteil an chronisch-kranken PatientInnen, die in regelmäßiger Betreuung einer pädiatrischen Spezialambulanz stehen, lag bei 8%.

**Schlussfolgerung.** Das Manchester-Triage-System ist zur raschen und verlässlichen Einstufung von akuten Notfällen in der Pädiatrie geeignet, allerdings müssen chronische Erkrankungen zusätzlich erfasst werden.

#### FV 1.4

### Netzwerk Familie. Frühe Hilfen in Vorarlberg – ein vernetztes Angebot zur frühen Unterstützung von Familien

H. Geiger<sup>1</sup>, G. Ellsäßer<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Fachgruppe Kinder- und Jugendärzte, Vorarlberg, <sup>2</sup>Abteilung Gesundheit im Landesamt für Umwelt, Gesundheit und Verbraucherschutz, Brandenburg

**Einleitung.** Zur frühzeitigen Identifikation belasteter Familien wurde in Vorarlberg 2009 Netzwerk Familie als Kooperationsprojekt zwischen Sozial- und Gesundheitsdiensten sowie Jugendwohlfahrt gegründet. Über eine außerinstitutionelle Anlaufstelle wurden wohnortnahe Hilfen in der Region vermittelt. Das Zuweisungs- und Vermittlungssystem beruhte auf der Motivation und Freiwilligkeit der Familien.

**Methodik.** Von insgesamt 162 kontaktierten Familien konnten 132 Familien (81%) in die Studie eingeschlossen werden. Bei Erstkontakt erfolgte die standardisierte Erhebung familienbezogener Merkmale wie soziodemographische Charakteristika, Belastungsfaktoren und kindbezogene Merkmale. Die Belastung der Familien wurde anhand eines Belastungsscores kategorisiert. Es erfolgte eine Struktur- und Prozessanalyse.

**Ergebnisse.** Familienbezogen: Von den 132 Familien lebten 73% als Kernfamilie. 23% der Eltern waren alleinerziehend. Fast die Hälfte der Mütter oder Väter waren nicht in Österreich geboren. In den 132 Familien lebten insgesamt 255 Kinder. Vor Geburt des Kindes wurden 22 Frauen erreicht, darunter 10 Erstgebärende. Fast 70% der vermittelten Familien versorgten ein Baby unter einem Jahr. 9% wurden als hoch, 40% als mittel und rund 50% leicht bis gering belastet eingestuft. Prozessbezogen: 72% der Zuweisungen erfolgten durch das medizinische Versorgungssystem, 20% durch soziale Beratungseinrichtungen und 11 Familien meldeten sich selbst. 123 Familien erhielten ortsnahe Unterstützungsangebote, 9 Familien wurden ausschließlich begleitet. Bei 51 Familien konnte die Betreuung während des Projektes erfolgreich abgeschlossen werden.

**Schlussfolgerung.** Netzwerk Familie fand sowohl bei den Akteuren als auch Familien eine hohe Akzeptanz und wurde nach 2 Jahren Laufzeit in ein landesweites Regelangebot überführt.

#### FV 1.5

### Diskurs unterschiedlicher Ethiktheorien als Konflikt von Spitalerhalter und Krankenhausärzten: am Beispiel der Mucopolysaccharidose Typ II

H. Salzer

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Landeskrankenhaus Tulln

In Zeiten, in denen für das Gesundheitssystem nur begrenzte Mittel zur Verfügung stehen, müssen diese Mittel gerecht verteilt werden. Die extrem hohen Therapiekosten für die Mucopolysaccharidose Typ II (MPS II) führen oft zu Diskussionen über den gerechten Einsatz der begrenzten Resource Geld zwischen Spitalerhalter und Ärzten. Die MPS II als X-chromosomal vererbte Stoffwechselstörung ist durch eine Enzymersatztherapie mit Idorunat-2-Sulfatase (Elaprase®) behandelbar. Die Therapie ist extrem teuer und beträgt je nach Alter und Gewicht Patienten zwischen € 250.000 und € 1.500.000 pro Jahr. Die Therapiekosten entsprechen in einem kleinen Krankenhaus, wie dem Landeskrankenhaus Tulln, für einen neu entdeckten Patienten mit MPS II mehr als 80% der budgetierten Medikamentkosten pro Jahr. Diese Zahlen sind ein Konfliktpotenzial zwischen Spitalerhaltern und Ärzten, dabei wird auf beiden Seiten bewusst oder unbewusst meist von unterschiedlichen Ethiksystemen aus argumentiert. Ein guter Spitalerhalter mit einer begrenzten Summe Geld muss utilitaristisch argumentieren, damit er das Ideal das größtmögliche „Glück“ für die größtmögliche Zahl erreicht (J. Mill). Der Arzt muss seine Pflicht gegenüber dem Patienten erfüllen und ihm die Therapie, die er braucht, zur Verfügung zu stellen (I. Kant)

und der Patient weiß, dass alles was für ihn möglich ist getan wird. Diese jeweils nachvollziehbaren richtigen Ansätze helfen aber nicht, den Konflikt zu lösen. Autoritäre Entscheidungen sind in dieser Situation nicht hilfreich. Die Lösung wäre, dass die Spitalerhalter den utilitaristischen Ansatz als Entscheidungsgrundlage verlassen und etwa auf Basis der Vertragsethik (J. Rawls) Lösungen finden, die dem Patienten zugute kommen, aber sicherstellen, dass sie nicht unbegrenzt für teure Therapien Mittel zur Verfügung stellen müssen.

#### FV 1.6

### Kardiovaskuläres Risiko bei Kindern und Jugendlichen und Prävention: Prävention von Übergewicht bei Schulkindern – Ergebnisse einer großen Metaanalyse zu schulbasierten Interventionen zur Diskussion und Umsetzung

R. Eyer mann

Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Sportmedizin, München

**Einleitung.** Zunehmend epidemisch sind schon Kinder und Jugendliche übergewichtig oder adipös mit meist Fortbestehen gesundheitlichen Risikoverhaltens u. v. a. erhöhten kardiometabolischen Risikos im Erwachsenenalter und frühzeitiger Anhäufung atherosklerotischer Last. Schulbasierte Interventionsprogramme sind präventiv bedeutsam.

**Methodik.** Ergebnisse der aktuellsten Metaanalyse von RCT ab 1995 zu schulbasierten Interventionen liegen jetzt vor, stehen zur Diskussion u. Umsetzung. Von 41 Studien konnten 19 involviert werden. Sie umfassten allgemein 3 Ziele: Reduktion des Übergewichts durch Steigerung physischer Aktivitäten, sitzender Tätigkeiten und der Zufuhr fett- u. zuckerhaltiger Nahrungsmittel. Die Interventionen erfolgten meist mehrgleisig: Angebot gesünder Lebensmittel in den Schulen, intensivere Form des Schulsports, Veränderungen in der Umgebung der Schulen, Involvierung der Eltern. Die Dauer der Interventionsprogramme variierte von <6 Monaten bis >2 Jahren.

**Ergebnisse.** 1) Nur schulische Interventionsprogramme >6 Monate sind bei Übergewicht präventiv erfolgreich. 2) Längerfristig angelegte Interventionsmaßnahmen (>1 Jahr) sind deutlich effektiver. 3) Die Prävention von Übergewicht gelingt z. T., nicht die signifikante Reduktion präexistenter Adipositas. 4) V. a. die Kombination von Interventionsmaßnahmen, wie Steigerung physischer Aktivität mit Lehre über Übergewicht im Schulunterricht, senkt signifikant die Prävalenz kindlichen Übergewichts.

**Diskussion und Schlussfolgerung.** Langfristig und kombiniert angelegte schulische Interventionen sind effektiv in der Prävention kindlichen Übergewichts, weniger im Management präexistenter juveniler Adipositas. Die Aussagekraft der Studien und damit die Option, künftige Interventionen noch effizienter zu machen, wird durch schwierige Kontrolle weiterer potenzieller Einflussfaktoren limitiert, wie v. a. Schulkinder, Elternengagement, differente Schulkulturen oder Partizipationsbereitschaft an der Intervention.

## Freie Vorträge 2: Hämatologie – Onkologie

### FV 2.1

#### Pädiatrische hämato-onkologische Patienten zeigen signifikant niedrigere Vitamin-D-Spiegel und erhöhte Knochenstoffwechselparameter mit Osteopenie- und Osteoporosegefahr noch vor Erreichen ihrer Peak-bone-Mass – ein präliminärer Studienbericht

D. Sperl<sup>1</sup>, H. Lackner<sup>1</sup>, B. Obermayer-Pietsch<sup>2</sup>, C. Decrinis<sup>2</sup>, A. Berger<sup>2</sup>, P. Sovinz<sup>1</sup>, M. Seidel<sup>1</sup>, W. Schwinger<sup>1</sup>, M. Benesch<sup>1</sup>, V. Strenger<sup>1</sup>, S. Schmidt<sup>1</sup>, U. Wanzl<sup>1</sup>, C. Urban<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, <sup>2</sup>Klinische Abteilung für Endokrinologie und Stoffwechsel, Univ.-Klinik für Innere Medizin, Medizinische Universität Graz

**Methoden.** Im Rahmen unserer laufenden prospektiven Studie screenen wir unsere pädiatrischen hämato-onkologischen Patienten auf Vitamin-D-(Vit. D)-Mangel und Knochenstoffwechselaktivierung, um rechtzeitig einer Osteopenie bzw. einer manifesten Osteoporose durch adäquate Vit.-D- und bei Bedarf auch zusätzliche Kalzium-Supplementierung vorzubeugen.

**Ergebnisse.** Die vorläufige Auswertung unserer erhobenen Patientendaten inklusive serologischer Vit.-D-Spiegel, Knochenstoffwechselparameter (Parathormon, Anbaumarker Osteocalcin und N-terminales Prokollagen I, Abbaumarker  $\beta$ -Crosslaps) und Knochendichtemessung (DXA, „dual energy X-ray absorptiometry“) in den Patientengruppen 1 „unter onkologischer Therapie“ (n=43), 2 „in Nachsorge“ (n=39) und 3 „nach Stammzelltransplantation“ (n=5) hat ergeben, dass in allen 3 Patientengruppen zu einem signifikanten Prozentsatz ein substituitionspflichtiger Vit.-D- Mangel bzw. eine Knochenstoffwechselparameter-Aktivierung vorliegt. Die vorläufigen DXA-Auswertungen zeigten bereits bei 18% der Gruppe-1-Patienten, bei 33% der Gruppe-2- Patienten und bei 50% der Gruppe-3-Patienten eine Osteoporose.

**Schlussfolgerung.** Unter weiterfolgender, engmaschiger Kontrolle der Kalziumspiegel im Serum sowie auch des Harn-Kalzium/Kreatinin-Werts wird die Vit.-D- und Kalzium-Supplementierung bei unseren Patienten überwacht und die Dosierungen dem Bedarf angeglichen.

### FV 2.2

#### Antiangiogenese-Therapie mit und ohne metronomischer Chemotherapie für Kinder und Jugendliche mit rezidivierten ZNS-Tumoren verschiedener Entitäten

M. Chocholous, A. Peyrl, A. Azizi, C. Prucker, J. Schwarzenberg, D. Aubrunner und I. Slavic

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

**Hintergrund.** Rezidivierte Tumoren des Zentralnervensystems (ZNS) im Kindes- und Jugendalter haben unabhängig vom Therapieregime eine schlechte Prognose. Ein alternativer Therapieansatz ist die Beeinflussung der Neovaskularisation auf verschiedenen Ebenen, um die Gefäßneubildung im Tumor zu verhindern.

**Patienten und Methoden.** Von 11/2006 bis 04/2011 wurden 35 Patienten mit rezidivierten ZNS-Tumoren [Medulloblastom n=9, ZNS PNET n=4, Pineoblastom n=2, ATRT n=4, ZNS Keimzelltumor (NGGCT) n=2, pilozytisches/pilomyxoides Astrozytom n=7, maligner peripherer Nervenscheidentumor (MPNST) n=2, Ependymom n=2, Plexuskarzinom n=1, Epitheloidsarkom n=1, Meningeom n=1] mit einer multimodalen Antiangiogenese-Therapie mit Bevacizumab, Celecoxib, Fenofibrat, mit/ohne alternierendem metronomischen oralen Etoposid/Cyclophosphamid und mit/ohne intraventrikulärer Therapie behandelt.

**Ergebnis.** 06/2012 waren 22/35 Patienten am Leben. 6/9 Patienten mit Medulloblastom überleben 46, 42, 42, 21, 16 und 14 Monate; 3/6 sind nach Therapieende in kompletter Remission. 4/4 Patienten mit ATRT überleben 51, 23, 19 und 11 Monate, 1/4 ist 18 Monate nach Absetzen

der Therapie stabil. Der Patient mit Plexuskarzinom-Rezidiv überlebte 50 Monate, 19 Monate ohne Therapie. 1/2 Patienten mit Pineoblastom, 1/2 mit MPNST, 1/1 mit Epitheloidsarkom, 1/1 mit Meningeom und 7/7 mit Astrozytom sind am Leben. Alle 4 Patienten mit ZNS PNET verstarben innerhalb eines Jahres. 2/2 Patienten mit anaplastischem Ependymom verstarben nach 34 und 5 Monaten. 2/2 Patienten mit 3. Rezidiv ihres ZNS-Keimzelltumors zeigten ein gutes Ansprechen mit deutlichem Tumormarkerabfall, verstarben jedoch nach 33 und 6 Monaten. 5/7 Patienten mit Astrozytom erhielten kein metronomisches Etoposid/Cyclophosphamid, 6/7 konnten ihre Therapie bereits beenden und sind stabil.

**Schlussfolgerung.** Antiangiogenese-Therapie zeigt ein Ansprechen bei rezidivierten ZNS-Tumoren verschiedener Entitäten und ist eine Therapieoption für intensiv vorbehandelte Patienten.

### FV 2.3

#### Verträglichkeit der intraventrikulären Chemotherapie mit alternierendem Etoposid und liposomalem Cytarabin bei 41 Kindern mit Tumoren des Zentralnervensystems (ZNS)

D. Aubrunner, A. Peyrl, A. Azizi, M. Chocholous, C. Prucker, J. Schwarzenberg, I. Slavic

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

**Hintergrund.** Embryonale Tumoren des ZNS haben eine hohe Tendenz zur leptomeningealen Dissemination. Im Liquor zirkulierende Tumorzellen werden durch eine systemische oder antiangiogene Chemotherapie nicht ausreichend erreicht. Eine intrathekale Methotrexat-Therapie birgt das Risiko einer Leukenzephalopathie nach vorangegangener Strahlentherapie. Wir berichten über unsere Erfahrungen mit einer intraventrikulären Chemotherapie, bestehend aus alternierenden Zyklen von Etoposid und liposomalem Cytarabin.

**Patienten und Methoden.** Zwischen 2004 und 2012 erhielten 41 Patienten zwischen 0,5 und 21 Jahren (Median: 8 J.) mit hochmalignen Tumoren des ZNS intraventrikuläres Etoposid 0,25 mg (<1 J.)–0,5 mg an 5 konsekutiven Tagen und liposomales Cytarabin 25 mg ( $\leq$  3 J.), 35 mg (4–7 J.) oder 50 mg ( $\geq$  8 J.) über einen Ventrikelkatheter mit subkutan gelegenen Reservoir. Etoposid und liposomales Cytarabin wurden in alternierenden Zyklen alle 2 bis 3 Wochen bis zur Remission bzw. für 6 Monate verabreicht, anschließend als Erhaltungstherapie alle 3 bis 6 Wochen.

**Ergebnis.** 463 Zyklen Etoposid (2,5–104 mg (Median: 15 mg) Kumulativdosis, 1–41 (Median: 7) 5 Tageszyklen/Patient) und 258 Gaben von liposomalem Cytarabin (25–905 mg (Median: 200 mg) Kumulativdosis, 1–19 Gaben/Patient) wurden verabreicht. Transiente Kopfschmerzen, Übelkeit und Erbrechen waren häufiger und intensiver nach liposomalem Cytarabin (n=11 vs. 4). Weiters zeigten 9 Patienten nach liposomalem Cytarabin Sehbeeinträchtigungen bzw. einen erhöhten intrakraniellen Druck mit der Notwendigkeit einer Lumbalpunktion zur Entlastung. Die Therapieeffizienz ist durch die heterogene Stichprobe nicht unabhängig zu beurteilen, 16/41 Patienten verstarben jedoch an Lokalrezidiven und nur 1 Patient entwickelte Metastasen unter laufender intrathekaler Chemotherapie.

**Schlussfolgerung.** Alternierende Zyklen von intrathekalem Etoposid und liposomalem Cytarabin scheinen wirksam zu sein, sind relativ gut verträglich und können auch nach einer Strahlentherapie verabreicht werden.

## FV 2.4

### Update on the prognostic value of the SIOpen skeletal scoring method in the high-risk stage 4 neuroblastoma by semi-quantitative I-123-mIBG scintigraphy

R. Ladenstein<sup>1</sup>, U. Pötschger<sup>1</sup>, V. Lewington<sup>2</sup>, Z. Bar-Sever<sup>3</sup>, B. Lambert<sup>4</sup>, A. Oudoux<sup>5</sup>, M. Castellani<sup>6</sup>, L. Biassoni<sup>7</sup>, F. Courbon<sup>8</sup>, P. Brock<sup>9</sup>, D. Valteau-Couanet<sup>10</sup>, R. Luksch<sup>11</sup>, A. Canete<sup>12</sup>, I. Yaniv<sup>13</sup>, A. Boubaker<sup>14</sup>

<sup>1</sup>St. Anna Kinderspital und Kinderkrebsforschung, Children's Cancer Research Institute Unit for Studies and Statistics, (CCRI-S<sup>2</sup>IRP), UKKJ, MUW Vienna, <sup>2</sup>King's College, London, <sup>3</sup>Nuclear Medicine, Schneider Children's Medical Center, Petach Tivka and Tel-Aviv University, <sup>4</sup>Nuclear Medicine, Ghent University Hospital, Ghent, <sup>5</sup>Nuclear Medicine, Centre Oscar Lambret, Lille, <sup>6</sup>Nuclear Medicine, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milan, <sup>7</sup>Radiology, Great Ormond Street Hospital, London, <sup>8</sup>Nuclear Medicine Comprehensive cancer center Claudius Regaud Toulouse, <sup>9</sup>Pediatric Oncology, Great Ormond Street Hospital, London, <sup>10</sup>Department of pediatrics, Institut Gustave Roussy, Villejuif, <sup>11</sup>Pediatric Oncology Unit, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milan, <sup>12</sup>Pediatric Oncology Unit, H. Universitari I Politecniv, La Fe, <sup>13</sup>Pediatric Hematology Oncology, Schneider Children's Medical Center, Petach Tivka and Tel-Aviv University, <sup>14</sup> Nuclear Medicine, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne

**Aim.** To evaluate whether the skeletal disease pattern imaged with I-123-mIBG scintigraphy at diagnosis and after induction chemotherapy could predict event free survival (EFS) in patients (pts) with stage 4 high-risk neuroblastoma.

**Material and methods.** A panel of 8 nuclear medicine experts in 4 groups reviewed of 357 pts treated on the HR-NBL1/SIOpen trial with high quality mIBG scans at diagnosis and post induction chemotherapy (Rapid COJEC) showing I-123-mIBG avid primary tumors at diagnosis. Skeletal mIBG uptake was evaluated using the SIOpen scoring system: and scaled from 0 (no uptake) to a maximum of 6 (diffuse infiltration of the bone) yielding a maximum of 72 in 12 sections of the body. Focal disease (1 to 3 discrete individual lesions, score 1 to 3) was distinguished from diffuse involvement (4 to 6, according to extent). Primary tumor and soft tissue lesions were not included in this analysis.

**Results.** At diagnosis, 56 pts (15.7%) had negative (31 pts) or up to 3 lesions (25 pts), 64 pts (17.9%) moderate (score 4–17) and 237 (66.4%) extensive diffuse metastases (score  $\geq 18$ ). EFS was calculated using a cutoff score of 3. The 3-yr EFS for 56 pts with scores  $\leq 3$  at diagnosis was 54% ( $\pm 0.07$ ) and for 301 pts with a baseline score  $> 3$  is 33% ( $\pm 0.03$ ;  $p=0.017$ ). After Rapid COJEC 341 pts were evaluable: 218 pts (63.9%) with a score  $< 3$  had a better 3-yr [5-yr] EFS of 44% ( $\pm 0.04$ ) [34% ( $\pm 0.04$ )] when compared to 123 pts (36.1%) with score  $> 3$  ( $p=0.002$ ) and an 3-yr [5-yr] EFS of 22% ( $\pm 0.04$ ) [13% ( $\pm 0.04$ )]. **Conclusions.** The SIOpen score shows significant predictive value at diagnosis and after Rapid COJEC induction treatment using a cutoff point of 3. The latter was an eligibility criterion to proceed to high dose therapy.

## FV 2.5

### Verschiedene klinische Manifestationen in einer XLP-1-Familie – Familienanamnese und schnelle Diagnose können Leben retten

D. Sperl<sup>1</sup>, M. Benesch<sup>1</sup>, C. Urban<sup>1</sup>, H. Lackner<sup>1</sup>, P. Sovinz<sup>1</sup>, M.R. Speicher<sup>2</sup>, S. Uhrig<sup>2</sup>, T. Schwarzbraun<sup>2</sup>, W. Schwinger<sup>1</sup>, U. zur Stadt<sup>3,4</sup>, K. Beutef<sup>5</sup>, G. Janka<sup>3</sup>, M. Scarpatetti<sup>6</sup>, M. Seidel<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Graz, <sup>3</sup>Klinik und Poliklinik für pädiatrische Hämatologie und Onkologie, Univ.-Klinik Hamburg-Eppendorf, Hamburg, <sup>4</sup>Research Institute Children's Cancer Center Hamburg, <sup>5</sup>Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, Universitätsklinikum Münster, <sup>6</sup>Institut für Pathologie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** X-linked lymphoproliferative disease type 1 (XLP-1) ist eine seltene angeborene Immundefizienz bedingt durch Mutationen im SH2D1A-Gen, welche zu lebensbedrohlichen Verlaufsformen von EBV-Infektionen inklusive hämophagozytischer Lymphohistiozytose (HLH), Dys- oder Agammaglobulinämie und malignen Lymphomen prädisponiert. XLP-1 ist mit hoher Morbidität und schlechter Langzeitprognose assoziiert. Eine akkurate Diagnose von XLP-1 ist eine klinische Herausforderung.

**Fallbericht.** Wir berichten über zwei verwandte Buben, die im Rahmen einer fulminanten infektiösen Mononukleose (FIM) im Alter von 14 und 4 Jahren trotz HLH-protokollgerechter Behandlung verstarben. Bei beiden wurde eine SH2D1A-Mutation gefunden, woraufhin ein Familienscreening eingeleitet wurde. Zwei weitere männliche XLP-1-Patienten wurden identifiziert, bei denen trotz langdauernder Anamnese von rezidivierenden Infektionen, Agammaglobulinämie, und bei einem der beiden ein Morbus Hodgkin, die Diagnose nicht früher gestellt worden war. Adäquate Therapieempfehlungen bis hin zur Fremdspender-Stammzelltransplantation sowie zwischenzeitliche Vorsorgeuntersuchungen wurden durchgeführt. Weiters wurden sechs weibliche SH2D1A-Mutationsträgerinnen entdeckt, für die eine genetische Beratung in Bezug auf das Risiko weiterer erkrankter Kinder inklusive Information über die Möglichkeit von Pränataldiagnostik erfolgte.

**Schlussfolgerung.** Unser Bericht unterstreicht die Wichtigkeit der genetischen Diagnostik von primären Immunodefizienzen; eine frühzeitige Diagnostik und rechtzeitige Behandlung kann Leben retten.

## FV 2.6

### Implantable central venous access devices for prophylactic factor VIII administration in haemophilia. Can complications be reduced by instructing parents in their use at home?

N. Jones, I. Haferl

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Aim.** To reduce central venous access device (CVAD) complications in haemophilia home therapy by instructing the parents in its use at home by an outreach nurse.

**Methods.** 10 boys received prophylactic factor VIII via a CVAD 3 times weekly administered by their parents at home under supervision of a nurse. Age at first CVAD insertion, number of home visits required until attainment of independence, time that CVAD remained in place, infection rate and number of CVAD malfunctions was recorded.

**Results.** 15 CVAD were placed in 10 patients with a median age at first insertion of 2.8 years (range 1.4–8.0). The first factor VIII injection was demonstrated in the out-patient department and a median of 11 home visits (range 0–49) were required until the parents could independently administer factor at home follow-up was for 34 049 CVAD days, and median time that CVAD remained in place was 2176 days (range 120–4520). 3 CVAD related infections occurred at median of 865 days

post insertion (range 120–3048) with an overall infection rate of 0.088 per 1000 catheter days. Indications for the removal of 9 CVAD were infection (3), mechanical failure (4) and elective removal for change to peripheral access (2).

**Discussion.** Outreach nurses can instruct parents at home in the use of CVAD for the administration of factor VIII. This is associated with a low rate of catheter infections and device malfunction.

## Freie Vorträge 3: Neonatologie

### FV 3.1

#### Komplikationen durch arterielle Katheter bei Neugeborenen: Inzidenz und Langzeitergebnisse

P. Deindl<sup>1</sup>, L. Unterasinger<sup>1</sup>, M. Wald<sup>1,2</sup>, I. Geroldinger<sup>1</sup>, A. Berger<sup>1</sup>, M. Weninger<sup>1</sup>, M. Keck<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien,

<sup>2</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Neonatologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg, <sup>3</sup>Klinik für Plastische und Rekonstruktive Chirurgie, Medizinische Universität Wien

**Einleitung.** Zentrale oder periphere arterielle Katheter werden häufig auf NICUs eingesetzt. Nur wenige Studien beschreiben Komplikationen durch arterielle Katheter bei Neugeborenen. Ziel dieser Studie war es, Inzidenz, Ausmaß und funktionelle Langzeitergebnisse nach Ischämien und Gewebeschäden durch arterielle Katheterisierungen bei diesen Patienten zu untersuchen.

**Methoden.** Wir durchsuchten Patientendatenbank, Arztbriefe, Photodokumentationen und OP-Berichte von 4630 Neugeborenen, die zwischen dem 01.01.2004 und dem 31.12.2011 in der Abteilung für Neonatologie der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Wien behandelt wurden auf Komplikationen nach arterieller Katheterisierung. Patienten mit schweren Ischämien, ausgeprägten Nekrosen oder Operationsindikation untersuchten wir nach um, die Langzeitfolgen bezüglich Extremitätenfunktion, -sensibilität und Narbenqualität zu beurteilen.

**Ergebnisse.** 1793 arterielle Katheterisierungen bei 1099 Patienten wurden analysiert. Bei 26 (0,05%) Patienten traten 26 schwere Komplikationen durch arterielle Katheter auf. 85% der betroffenen Patienten waren Frühgeborenen mit einem Gestationsalter <28 SSW. Drei Patienten mussten operativ versorgt werden, bei 6 Patienten kam es zu einer Deformierung der Extremität durch spontane oder chirurgische Amputation. Bei 15 nachuntersuchten Patienten waren weder die Hand/Fuß-Funktion noch die Sensibilität oder grobe Kraft der betroffenen Extremität gravierend beeinträchtigt.

**Diskussion.** Komplikationen durch arterielle Katheter bei Neugeborenen sind sehr selten, können jedoch verheerende Folgen haben. Extreme Frühgeborenen stellen eine Risikogruppe dar. Trotz Verlust von Teilen der Extremität erholt sich bei den meisten Kindern die Hand/Fußfunktion vollständig. Bei Nekrosen liegt die Stelle der endgültigen Demarkation oft viel weiter distal der ursprünglichen Ausdehnung. Angesichts dieser Ergebnisse empfehlen wir eine konservative Behandlung dieser seltenen Komplikation.

### FV 3.2

#### Ein kurzes Druckplateau reicht aus, um die Lungen mechanisch beatmeter Frühgeborener komplett zu füllen

L. Kirchner, M. Weninger, V. Jeitler, A. Pollak, W. Oczenski, M. Wald

Klinische Abteilung für Neonatologie, Intensivmedizin und Neuropädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

**Hintergrund.** Generell wird bei der druckgesteuerten Beatmung Frühgeborener ein langes inspiratorisches Druckplateau empfohlen. Neueste tierexperimentelle Untersuchungen haben jedoch ergeben, dass ein langsamerer Druckanstieg das Risiko pulmonaler Schäden reduziert. Dies führt allerdings bei gleichbleibender Inspirationszeit zu einer Verkürzung des inspiratorischen Druckplateaus. Die vorliegende Studie soll klären, ob ein kurzes inspiratorisches Druckplateau ausreicht, um die Lungen kleiner Frühgeborener komplett zu füllen.

**Methode.** Insgesamt 19 konventionell beatmete Frühgeborene mit einem mittleren Körpergewicht von 909±194 g wurden prospektiv in die Studie eingeschlossen. Durch langsame Reduktion des inspiratorischen Flows wurde die Druckkurve so stark abgeflacht, dass der inspiratorische Flow über mehr als 90% der Inspirationszeit bestehen blieb, aber gleichzeitig immer noch ausreichte, um ein kurzes inspiratorisches Druckplateau aufzubauen. Diese modifizierte Beatmungseinstellung wurde für 5 Minuten belassen.

**Ergebnisse.** Der inspiratorische Flow wurde von 6,68±1,0 l/min auf 3,82±0,88 l/min reduziert (p=0,001). Die Dauer des inspiratorischen Flows stieg dabei von 60,2±11,8% auf 97,1±5,2% der Inspirationszeit an (p=0,001), die des inspiratorischen Druckanstiegs von 45,2±7,1% auf 84,1±8,5% (p=0,001). Die Dauer des inspiratorischen Druckplateaus sank gleichzeitig von 54,8% auf 15,9% der Inspirationszeit.

**Schlussfolgerung.** Unsere Studie zeigt, dass ein kurzes inspiratorisches Druckplateau von nur 15–20% der Gesamtinspirationszeit ausreicht, um die Lungen sehr kleiner beatmeter Frühgeborener komplett zu füllen.

### FV 3.3

#### Die regionale Gewebssättigung bei Frühgeborenen während der Adaptationsphase

C. Binder<sup>1</sup>, G. Pichler<sup>1</sup>, M. Pocalnik<sup>1</sup>, A. Avian<sup>2</sup>, B. Schwabberger<sup>1</sup>, W. Müller<sup>1</sup>, B. Urlesberger<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Forschungseinheit für zerebrale Entwicklung und Oxygenierung, Abteilung für Neonatologie, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Institut für medizinische Informatik, Statistik und Information, Medizinische Universität Graz

**Fragestellung.** Ziel der Studie war es, während der Adaptationsphase die arterielle und regionale Gewebssättigung bei Frühgeborenen mit und ohne Atemunterstützung zu messen.

**Methoden.** Bei dieser prospektiven Beobachtungsstudie wurden mit Hilfe der Nah-Infrarot-Spektroskopie (NIRS) Veränderungen der regionalen zerebralen Gewebssättigung (rSO<sub>2</sub>zerebral) und der präduktalen Gewebssättigung (rSO<sub>2</sub>prä) während der ersten 15 Lebensminuten bei Frühgeborenen nach geplantem Kaiserschnitt gemessen. Die arterielle Sauerstoffsättigung (SpO<sub>2</sub>) und die Herzfrequenz wurden ebenfalls kontinuierlich aufgezeichnet. Die „fractional tissue oxygen extraction“ (FTOE) wurde berechnet. Die Gruppierung erfolgte in eine Gruppe mit Atemunterstützung während der Adaptationsphase und eine Kontrollgruppe (ohne jegliche Atemunterstützung). Die Beatmungsparameter wurden mit dem „Florian Respiratory Function Monitor“ aufgezeichnet.

**Ergebnisse.** Insgesamt 42 Frühgeborene konnten inkludiert werden, wobei 21 der Atemunterstützungsgruppe und 21 der Kontrollgruppe zugeteilt wurden. Der Verlauf der Herzfrequenz war in beiden Gruppen vergleichbar. SpO<sub>2</sub>, rSO<sub>2</sub>zerebral und rSO<sub>2</sub>prä zeigten signifikante Unterschiede zwischen den Gruppen, wobei die Gruppe mit Atemunterstützung jeweils niedrigere Werte aufwies. Auch der Verlauf der FTOE

zeigte einen signifikanten Unterschied zwischen den Gruppen, wobei die Gruppe mit Atemunterstützung einen späteren Abfall aufwies.

**Schlussfolgerung.** Dies ist die erste systematische Beschreibung der regionalen und arteriellen Sauerstoffsättigung bei Frühgeborenen mit und ohne Atemunterstützung während der Adaptationsphase. Frühgeborene mit Atemunterstützung zeigten signifikant niedrigere Sättigungswerte, sowohl arteriell als auch regional, als Frühgeborene ohne Atemunterstützung.

### FV 3.4

#### **Einfluss einer intrauterinen Wachstumsretardierung auf die neurophysiologische Hirnaktivität von Frühgeborenen mit einem Gestationsalter unter 30 Schwangerschaftswochen**

K. Klebermaß-Schrehof, C. Thaller, C. Czaba, E. Obwegeser, M. Olischar, M. Weninger, A. Berger, A. Pollak

Abteilung für Neonatologie, pädiatrische Intensivmedizin und Neuropädiatrie, Medizinische Universität Wien

**Fragestellung.** Im Rahmen dieser Studie haben wir untersucht, ob eine intrauterine Wachstumsretardierung (IUGR) bei Frühgeborenen (FG) einen Einfluss auf die neurophysiologische Hirnaktivität hat und inwiefern eine veränderte Hirnaktivität mit einem auffälligen entwicklungsneurologischen Outcome einhergeht.

**Material und Methoden.** Es wurde eine Studiengruppe (Geburtsgewicht <10. Perzentile; n=56) mit einer gleichaltrigen Kontrollgruppe mit normalem Geburtsgewicht (n=81) verglichen. Die Erfassung der Hirnaktivität erfolgte mittels amplitudenintegriertem EEG (aEEG).

**Ergebnisse.** Die Kinder mit IUGR zeigten eine signifikant höhere Mortalität (18 vs. 5%; p=0,01) und Inzidenzen an PVL (21 vs. 2%; p=0,0003), NEC (28 vs. 13%; p=0,03), CLD (25 vs. 11%; p=0,03) und auffälligem Outcome (MDI/PDI < 70: 41/52% vs. 14/20%; p=0,01) und CP (22 vs. 8%; p=0,03). Die Hirnaktivität innerhalb der ersten beiden Lebenswochen der Kinder mit IUGR zeigte keinen signifikanten Unterschied in der Verteilung der Hintergrundmuster, aber signifikant weniger häufig Schlaf-Wach-Zyklen (76 vs. 96%; p=0,001) und häufiger Krampfaktivität (15 vs. 4%; p=0,05). Es zeigte sich eine eindeutige Korrelation zwischen einem auffälligen aEEG innerhalb der ersten beiden Lebenswochen und einem auffälligen entwicklungsneurologischen Outcome mit einem Jahr (p=0,001). In einer Subgruppenanalyse fanden sich keine Unterschiede innerhalb der wachstumsretardierten Kinder („brain sparing“ vs. kein „brain sparing“).

**Schlussfolgerung.** Im Rahmen dieser Studie konnte ein signifikanter Einfluss der IUGR auf die neurophysiologische Hirnaktivität FG nachgewiesen werden. Somit können frühe aEEG-Messungen zur Prognose- und Risikoeinschätzung bei dieser Patientengruppe herangezogen werden.

### FV 3.5

#### **Nierenfunktionsstörungen bei monochorialen Zwillingen**

C. Sommer<sup>1</sup>, C. Mache<sup>2</sup>, P. Klaritsch<sup>3</sup>, H.-J. Semmelrock<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Abteilung für Neonatologie und <sup>2</sup>Abteilung für Allgemeinmedizin, pädiatrische Nephrologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Graz, <sup>3</sup>Abteilung für Geburtshilfe, Univ.-Klinik für Gynäkologie und Frauenheilkunde, Graz, <sup>4</sup>Institut für medizinische und laborchemische Diagnostik, Graz

**Fragestellung.** Monochoriale Zwillinge weisen durch die gemeinsame Plazenta eine Reihe von Gefäßanastomosen auf, durch die es zu Volumenschwankungen und -verschiebungen kommen kann. Die schwerste Komplikation ist das fetofetale Transfusionsyndrom (FFTS), das in 5–10% der Fälle auftritt. Als Folge davon kann es sowohl beim Empfänger (hypertensive Nephropathie) als auch beim Spender (renal-tubuläre Dysgenese) zu Einschränkungen der Nierenfunktion kommen.

**Methodik.** Bestimmung des enzymatischen Kreatinins bei den monochorialen Zwillingen am 4. Lebenstag, bei der Mutter am 1. Tag post partum. Studienzeitraum: 1/2011 bis 5/2012. Studienort: Perinatal Zentrum Graz.

**Ergebnisse.** Es wurden insgesamt 24 monochoriale Zwillingspaare inkludiert. Ein vollständiger Datensatz liegt von 21 Zwillingspaaren vor, 2 Feten verstarben durch Fetocid. Der Kreatinin- Mittelwert war 0,77 mg/dl (0,49–1,64), die mütterlichen Kreatininwerte waren allesamt im Normbereich. Zwei Zwillingspaare, welche allesamt perinatale Risikofaktoren aufwiesen (IRDS, art. Hypotension, Hypovolämie, Katecholaminbedarf) hatten erhöhte Kreatininwerte >1 mg/dl, welche sich innerhalb von 3 Monaten vollständig normalisierten. Auch der Ultraschall war unauffällig.

**Schlussfolgerung.** Es trat keine FFTS-assoziierte Nephropathie auf, jedoch zeigten 4 Kinder ein akutes reversibles Nierenversagen. Eine routinemäßige Bestimmung des Kreatininwerts erschien bei gut monitrierter Schwangerschaft nicht sinnvoll, allerdings sollte bei Zwillingen mit Risikofaktoren, wie auch bei Einlingen, die Nierenfunktion sorgfältig überwacht werden.

### FV 3.6

#### **Sprachentwicklung und Besonderheiten bei vierjährigen sehr kleinen Frühgeborenen**

S. Brandstetter, A. Bauer, M. Reiter, R. Fuiko

Abteilung für Neonatologie, pädiatrische Intensivmedizin und Neuropädiatrie, Medizinische Universität Wien

**Fragestellung.** Das Ziel der Studie war die Analyse der Sprachentwicklung bei einer Gruppe sehr kleiner Frühgeborenen (FG) mit 4 Jahren.

**Material und Methoden.** Es wurden 231 FG mit deutscher Muttersprache, ohne schwere medizinische, sensorische oder neurologische Beeinträchtigungen und einem Mental-Index (MDI, Bayley II) >55 untersucht. Die Sprache wurde mit dem Sprachentwicklungstest SET-K3-5 erhoben. Weiters wurde die Artikulation und der orofaziale Bereich begutachtet.

**Ergebnisse.** Die Sprachanalyse zeigte, dass FG vor allem Defizite im Bereich des Satzgedächtnisses aufweisen (38% < Norm). 71% FG hatten eine auffällige Artikulation und 57% Probleme im orofazialen Bereich. Es zeigte sich eine signifikante Korrelation zwischen MDI und Satzgedächtnis. Bei einer Unterteilung nach Schwangerschaftswochen fanden sich signifikante Unterschiede, bei 54% der FG <27 SSW liegen die Ergebnisse des Satzgedächtnisses < Norm. Sozioökonomische Faktoren zeigten keinen signifikanten Einfluss.

**Schlussfolgerung.** Im Rahmen der Studie konnte gezeigt werden, dass in der Sprachentwicklung von FG mit 4 Jahren vor allem Defizite im Satzgedächtnis auffallen. Diese nehmen mit abnehmenden Gestationsalter deutlich zu. Die Defizite erscheinen weitgehend unabhängig von neurologischen und sensorischen Beeinträchtigungen. Sie können teilweise durch die schwächere kognitive Entwicklung der FG erklärt werden. Die Ergebnisse unterstreichen die Notwendigkeit eines erhöhten Therapiebedarfs sowohl in der Logopädie als auch in der allgemeinen Entwicklungsförderung der FG.

## Freie Vorträge 4: Neuropädiatrie – Nephrologie

### FV 4.1

#### Video-EEG-Statistik aus der Kinderklinik Linz – ein Jahresrückblick!

D. Meierhofer, R. Schwarz, S. Kreuzer, J. Kusche, U. Haiböck, U. Wolfsegger-Ruhmer, U. Rossegg, A. Biebl

Landes Frauen- und Kinderklinik Linz

**Einleitung.** Das Video-EEG dient zur Diagnostik von Anfällen, epileptogenen Zonen im Gehirn, Zuordnung eines Epilepsie-Syndroms und zur Prüfung epilepsiechirurgischer Optionen. Weiters hilft das Video EEG differenzialdiagnostische Probleme zu lösen. Anhand unserer Daten möchten wir prüfen, wie wichtig das Video-EEG zur Diagnosefindung und/oder anschließende Therapieoptimierung ist.

**Material und Methoden.** Für diese retrospektive monozentrische Datenanalyse wurden Patienten, welche von 1.6.2010 bis 1.6. 2011 stationär aufgenommen wurden, inkludiert (182 Patienten; 217 Video-EEGs, 398 Ableitetage). Die Ableitungen wurden mit 32 Kanälen (Range: 21–64 ) pro Messplatz inkl. EKG durchgeführt (Goldnapf-Oberflächenelektroden, Schwarzer Harmonie System). Bei den Untersuchungen handelt es sich in 98 (45,1%) Fällen um Erstbefundungen zur Diagnosefindung (Gruppe 1), 34 (15,7%) Untersuchungen dienen der Bestätigung einer Diagnose aus der Ambulanz mit Fortführung bzw. Reevaluierung einer bereits eingeleiteten Therapie (Gruppe 2) und die restlichen 85 (39,2%) Fälle waren Kontrollen vorher stattgefundenen Video-EEGs mit der Fragestellung Therapieoptimierung (Gruppe 3).

**Ergebnisse.** In fast einem Drittel aller Fälle (n=27) der Erstuntersuchungen fand sich eine bis dato unbekannte Pathologie (Routine-EEG). In Bezug auf Therapieänderung (Beginn einer Therapie, Steigerung, Reduzierung) nach einem Video-EEG zeigten sich überraschende Ergebnisse: In Gruppe 1 ergaben sich Therapieänderungen in 39,8% aller Fälle (n=39), in Gruppe 2 sogar in 61,8% (n=21) und in Gruppe 3 in 52,9% (n=45).

**Schlussfolgerung.** Das Video-EEG stellt eine wichtige Option zur Diagnosefindung als auch Therapieoptimierung dar.

### FV 4.2

#### Ein Säugling mit molekulargenetisch negativem GLUT-1-Defizienz-Syndrom – ein Case-Report

P. Zarits, R. Lang, H. Wagentril

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Krankenhaus der Barmherzigen Brüder Eisenstadt

**Fallbericht.** Fabian N. wurde am 27.8.2011 nach unauffälliger Schwangerschaft zum Termin ohne intrapartale/postpartale Komplikationen geboren. Am 3. Lebenstag entwickelte er neonatale Krampfanfälle, die Progredienz sowohl in Frequenz als auch Intensität sowie primäre Therapieresistenz auf Pyridoxin und Levetiracetam zeigten. Interiktale Leitsymptom war eine ausgeprägte Hypodynamie. Die kausale Abklärung ergab eine sehr niedrige Liquor-glukose mit einem Liquor/Serumquotient von 0,39 in der Nüchternpunktion bei sonst negativen Befunden (inkl. erweitertes Stoffwechselscreening und zerebrale Bildgebung). Aufgrund der Befundkonstellation suszipierten wir eine GLUT-1-Defizienz und initiierten eine ketogene Diät mit Formulanahrung. Auf diese zeigte Fabian eine imposante Response mit deutlicher Minderung von Dauer und Frequenz der Krampfanfälle ab dem 2. Tag der KD und Erreichen kontinuierlicher Anfallsfreiheit seit dem 4. Tag der Diät bei relativ milder Ketose. Fabian reagierte mit abrupter Vigilanzsteigerung und zeigt bis heute eine altersadäquate neurologische Entwicklung. Die molekulargenetische Untersuchung des SLC2A1-Gens ergab keine Mutation.

**Schlussfolgerung.** Aufgrund der Befundkonstellation und des kompletten Ansprechens auf die ketogene Diät stellen wir bei aktuell sehr rarer

Datenlage in der Neonatalperiode die Diagnose eines molekulargenetisch negativen GLUT-1-Defizienzsyndroms. Aktuell erfolgt die weitere Abklärung eines möglichen genetischen Polymorphismus.

### FV 4.3

#### Zusammenhang von psychosozialer Gesundheit und neuromotorischer Entwicklung bei Kindern mit Hörbeeinträchtigung

M. Fellingner<sup>1</sup>, D. Holzinger<sup>2</sup>, M. Aigner<sup>1</sup>, C. Beitel<sup>2</sup>, J. Fellingner<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Medizinische Universität Wien, <sup>2</sup>Institut für Sinnes und Sprachneurologie, Krankenhaus der Barmherzigen Brüder, Linz

**Hintergrund.** Kinder mit Hörbeeinträchtigung (KHb) haben im Vergleich zu hörenden Kinder eine 2- bis 5-fach höhere Wahrscheinlichkeit, an psychischen und motorischen Problemen zu leiden. Zusammenhänge zwischen Neuromotorik und psychischer Gesundheit konnten bei hörenden Kindern aufgezeigt werden.

**Ziel.** Diese Studie hat zum Ziel motorische Leistungen einer repräsentativen Kohorte von KHb zu untersuchen und Korrelationen zwischen deren Neuromotorik und psychischer Gesundheit darzustellen.

**Methoden.** Insgesamt 93 Schüler im Durchschnittsalter von 11 Jahren 3 Monaten, mit einer Hörbeeinträchtigung >40 dB und einem nonverbalen IQ von >70 wurden mit dem Zürcher Neuromotoriktest (ZNM), dem Hamburger Wechsler Intelligenztest (HAWIK III) und der Reintonaudiometrie untersucht. Zur Erhebung der psychischen Gesundheit wurde die Elternversion des Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ) verwendet.

**Ergebnisse.** KHb zeigten deutlich niedrigere Werte in allen ZNM-Skalen auf (Z-Wert: Rein motorisch -1,975, Steckbrett -2,275, dynamische Balance -2,670, statische Balance -1,418). Motorische Entwicklungsverzögerungen standen nicht in Verbindung zum Grad der Hörbeeinträchtigung. Rein motorische Leistungen (p<0,001) und Leistungen der dynamischen Balance (p=0,001) waren in negativer Korrelation zum Alter. Der Zusammenhang zwischen nonverbalen IQ und neuromotorischen Fähigkeiten stieg mit Komplexität der Aufgabenstellungen. Kinder die Probleme mit Gleichaltrigen hatten, zeigten signifikant (p=0,001) niedrigere rein motorische ZNA-Werte auf. Die SDQ-Problemskalen Gesamt, Emotional und Beziehung zu Gleichaltrigen standen in mäßigem Zusammenhang mit niedrigen Werten der reinen Motorik und dynamischen Balance.

**Schlussfolgerung.** Die Berücksichtigung von Zusammenhängen der psychosozialen Gesundheit und neuromotorischen Fertigkeit könnte helfen, neue Interventionsstrategien für KHb zu entwickeln.

### FV 4.4

#### Bedeutung der „complement factor H related protein 1“-Defizienz und von Faktor-H-Antikörpern bei pädiatrischen Patienten mit atypischem HUS

J. Hofer<sup>1</sup>, A.R. Janecke<sup>2</sup>, M. Riedl<sup>1</sup>, A. Rosales<sup>1</sup>, T. Giner<sup>1</sup>, G. Cortina<sup>1</sup>, C. Haindl<sup>1</sup>, B. Gardner<sup>2</sup>, B. Petzelberger<sup>1</sup>, R. Würzner<sup>2</sup>, T. Jungraithmayr<sup>1</sup>: for the German-Austrian HUS Study Group

<sup>1</sup>Departement für Pädiatrie I, <sup>2</sup>Division of Human Genetics, <sup>3</sup>Department für Hygiene, Mikrobiologie und Sozialmedizin, Medizinische Universität Innsbruck

**Zielsetzung.** Es wurde die Relevanz einer CFHR1-Defizienz und von Faktor-H-Antikörpern (CFH-AK) in einem pädiatrischen Kollektiv von atypischen HUS-(aHUS-)Patienten und gesunden Kontrollen untersucht und zusammen mit klinischen Daten interpretiert.

**Studienpopulation/Methoden.** Insgesamt 80 aHUS-Patienten und 118 Kontrollen wurden mittels PCR auf das Vorliegen einer homozygoten CFHR1-Deletion getestet. Zusätzlich konnten 106 Patienten und 42 Kontrollen mittels ELISA auf das Vorliegen von CFH-AK untersucht werden.

**Ergebnisse.** Bei 33% der Patienten und auch 2,5% der Kontrollen wurde eine homozygote CFHR1-Deletion gefunden ( $p < 0,001$ ). CFH-AK konnten nur bei Patienten mit aHUS gefunden werden (in 25% der Fälle). 79% der Patienten mit homozygoter CFHR1-Deletion und nur 5% ohne diese waren positiv für CFH-AK. CFH-AK positive aHUS-Patienten zeigten niedrigere Thrombozytenzahlen bei Erkrankungsbeginn ( $p < 0,006$ ) und deutlich weniger initiale ZNS-Beteiligung ( $p < 0,021$ ) sowie eine höhere Anzahl an Patienten mit Bauchschmerzen ( $p < 0,006$ ) und Erbrechen ( $p < 0,029$ ).

**Schlussfolgerung.** Die homozygote CFHR1-Deletion ist signifikant mit dem Auftreten von CFH-AK bei Patienten mit aHUS assoziiert, stellt aber per se keinen ursächlichen Faktor für das Auftreten eines CFH-AK-negativen aHUS dar. Pädiatrische Patienten mit CFH-AK-assoziierten aHUS stellen eine eigene Erkrankungsentität mit unterschiedlicher klinischer Präsentation und Verlauf dar. Eine möglichst rasche Diagnostik ist angezeigt.

#### FV 4.5

##### Mesothelzellphagozytose in der Peritonealdialyse

L. Kuster<sup>1</sup>, M. Böhm<sup>1</sup>, K. Kratochwill<sup>2</sup>, R. Herzog<sup>2</sup>, A. Spittler<sup>3</sup>, C. Aufricht<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medizinische Universität Wien, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Kinderdialyse, <sup>2</sup>Zytoprotec GmbH, <sup>3</sup>Medizinische Universität Wien, Univ.-Klinik für Chirurgie & Core Facility Flow Cytometry

**Hintergrund.** Die Peritonealdialyse (PD) ist eine sehr häufig angewandte, sichere und kosteneffektive Form der Blutwäsche bei chronischem Nierenversagen. Die zwei wichtigsten Zellpopulationen in der Peritonealhöhle sind frei schwimmende Makrophagen (PMØ) und Mesothelzellen (MZ), die das Peritoneum auskleiden. Beide Populationen werden durch die zytotoxische Zusammensetzung der PD-Flüssigkeiten (PDF) geschädigt, was zur Ablösung von MZ führt. Zum ersten Mal untersuchen wir die Interaktion der beiden Zelltypen während der PD, da wir vermuten, dass abgelöste MZ von PMØ phagozytiert werden und dies bei der Regulation des peritonealen Immunstatus eine entscheidende Rolle spielt.

**Methoden.** Zellen wurden aus humanen PD-Effluaten (PDE) durch Zentrifugation gewonnen, mit einem MZ-spezifischen Marker, Cytokeratin (Ck), und einem Leukozyten-Marker, CD45, gefärbt und mittels Durchflusszytometrie und Fluoreszenzmikroskopie analysiert. Um die MZ-Phagozytose unter kontrollierbaren Bedingungen weiter zu untersuchen, wurde ein In-vitro-Modell etabliert. Ein pH-sensitiver Farbstoff (pHrodo) wurde zur Markierung von immortalisierten MZ (MeT-5A) verwendet um nach der Co-Inkubation mit einer monozytären Zelllinie (U937) zwischen angelagerten und phagozytierten Zellen unterscheiden zu können.

**Ergebnisse.** Die Analyse der PDE zeigt, dass ein Großteil der Zellen CD45-positive Leukozyten sind, ein geringerer Anteil Ck-positive MZ. Weiters konnte eine doppelpositive Population detektiert werden. Mikroskopisch konnte gezeigt werden, dass diese doppelpositiven Zellen tatsächlich von PMØ phagozytierte MZ sind. Das erfolgreich etablierte In-vitro-Modell zeigt ähnliche Resultate.

**Schlussfolgerung.** Diese Daten zeigen, dass es während der PD zur Phagozytose der abgelösten MZ kommt. Die erfolgreiche Etablierung eines In-vitro-Modells der Phagozytose in der PD macht es nun möglich regulatorische Effekte auf den peritonealen Immunstatus unter kontrollierbaren Bedingungen weiter zu untersuchen.

#### FV 4.6

##### Das Gitelman-Syndrom – eine seltene Form der Hypokaliämie

R. Plank, H. Wagentristsl

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Krankenhaus der Barmherzigen Brüder Eisenstadt

Beim Gitelman-Syndrom handelt es sich um eine erbliche renale Tubulopathie, welche gekennzeichnet ist durch eine hypokaliämische metabolische Alkalose, Hypomagnesiämie und Hypocalciurie. Die Diagnose erfolgt zumeist als Zufallsbefund nach dem 6. Lebensjahr und in der Adoleszenz durch die signifikanten biochemischen Veränderungen. Symptome reichen von Muskelschwäche, Tetanie, Parästhesien, Bauchschmerzen und Erbrechen, Kopfschmerzen und allgemeiner Leistungsschwäche bis hin zu völlig symptomarmen Verläufen. Verursacht wird das Gitelman-Syndrom durch eine Mutation des SLC12A3 Gens (Chromosom 16q13), welches für den thiazid-sensitiven NaCl-Cotransporter (NCC) im distalen Tubulus kodiert. Folge des Salzverlustes sind eine gesteigerte Exkretion von K<sup>+</sup> und H<sup>+</sup>-Ionen, die gesteigerte Ca<sup>2+</sup>-Rückresorption und erhöhte Mg<sup>2+</sup>-Ausscheidung welche zu den genannten Befunden führen. Als wichtigste Differenzialdiagnose ist das Bartter-Syndrom (insbesondere Typ III) zu nennen, bei welchem Mutationen im ClC-NKB-Gen (1p36) gefunden werden, wodurch es aufgrund eines defekten Cloridkanals im dicken aufsteigenden Teil der Henle-Schleife zum Salzverlust – jedoch mit Hypercalciurie – kommt.

Fallbericht. Berichtet wird von einer 8-jährigen Patientin, welche durch diffuse Abdominalgie seit Monaten bestehend, Müdigkeit und Leistungsabfall vorstellig wurde. Auffallend in der Blutgasanalyse waren eine ausgeprägte Hypokaliämie von 2,3 mmol/l bei einem pH von 7,48 und HCO<sub>3</sub> von 35 mmol/l. Die Entwicklung des Kindes verlief bis dato völlig unauffällig. Die bildgebende Diagnostik (cMRT und MRT der NN) brachte keine Befunderweiterung, jedoch konnte trotz ausreichender parenteraler Kalium-Substitution kein suffizienter Anstieg über 3,0 mmol/l erzielt werden. Die Harnanalyse (verminderte Ausscheidung von Ca) erhärtete den Verdacht auf ein Gitelman-Syndrom. Die Langzeitprognose des Gitelman-Syndroms ist mit lebenslanger Kalium- und Magnesiumsupplementierung sehr gut.

#### Freie Vorträge 5: Kardiologie

#### FV 5.1

##### 18 Jahre pädiatrischer Katheterablation: Indikationen, Patientenvolumina und langfristige Ergebnisse (eine landesweite retrospektive Studie)

J. Janoušek<sup>1,5</sup>, P. Vit<sup>2</sup>, L. Zaoral<sup>3</sup>, P. Peichl<sup>4</sup>, R.A. Gebauer<sup>1</sup>, M. Fiala<sup>4</sup>, C. Prandstetter<sup>5</sup>, P. Kubuš<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Children's Heart Centre, Prague, <sup>2</sup>Paediatric Cardiology, Children's University Hospital, Brno, <sup>3</sup>Department of Cardiology, Institute for Clinical and Experimental Medicine, Prague, <sup>4</sup>Department of Cardiology, University Hospital Brno, <sup>5</sup>Kinderherzzentrum Linz

**Ziel.** Untersuchung von Langzeitergebnissen der HF-Katheterablation bei Kindern und Jugendlichen.

**Methodik.** Zwischen 1993 und 2010 wurden in 3 Zentren in Tschechien 695 Katheterablationen bei 625 konsekutiven Pat.<18 J. (mittleres Alter bei Ersteintritt 14,8 J.) wegen 701 arrhythmogener Substrate vorgenommen (akz. Leitungsbahnen = 427, AV-Knoten-Reentry Tachykardie (AVNRT) = 203, Andere = 71). Indikationen zum Eingriff waren Patientenpräferenz (76,6%), unwirksame medikamentöse Behandlung (14,6%), Lebensbedrohung (6,2%), Sonstige (2,1%). 44,2% der Patienten wurden vorher antiarrhythmisch behandelt. Mittlere Nachbeobachtungszeit war 13,6 Monate.

**Ergebnisse.** Akute/langfristige Gesamterfolgsrate des Primäreingriffs betrug 89,1/73,4% (AVNRT 98,2/80,3%; Leitungsbahnen 86,9/74,9%).



Reablation wurde bei 74/170 primär nicht erfolgreicher Substrate vorgenommen und resultierte in einer kumulativen langfristigen Erfolgsrate von 81,1%. Zwischen 1993 und 2005 sowie 2006 und 2010 sank die mittlere Eingriffs- sowie Durchleuchtungszeit von 154 auf 105 und von 24 auf 11 min ( $p < 0,001$ ). Verwendung einer nichtfluoroskopischen Navigation in einem der Zentren seit 2010 führte zu einer weiteren Reduktion der mittleren Durchleuchtungszeit von 14 (Periode 2006–2009) auf 4 min ( $p < 0,001$ ). Schwerwiegende Komplikationen sind bei 9 Pat. (1,4%) aufgetreten: AV-Block 3. Grades bei 3 Pat., neurologische Komplikation bei 2, Pseudoaneurysma/Ruptur der Femoralarterie bei 3/1 Pat.

**Schlussfolgerung.** Die Katheterablation ist eine sichere Methode zur Behandlung von symptomatischen Herzrhythmusstörungen bei Kindern mit einer langfristigen Erfolgsrate um 80%. Patientenpräferenz stellt die häufigste Indikation dar. Die Eingriffs- und Durchleuchtungszeit sinkt mit steigender Erfahrung und bei Verwendung einer nichtfluoroskopischen Navigation.

Supported by the project (Ministry of Health, Czech Republic) for conceptual development of research organization 00064203 (University Hospital Motol, Prague, Czech Republic).

### FV 5.2

#### Mahaim-Bündel als seltene Ursache einer Breitkomplextachykardie

V. Glaser, M. Marx, I. Michel-Behnke

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, Wien

**Hintergrund.** Paroxysmale Tachykardien mit breitem QRS-Komplex im EKG sind bei Erwachsenen meistens ventrikulären Ursprungs. Im Kindesalter sind sie bei strukturell normalen Herzen sehr selten. Wir berichten über Diagnostik und Therapie einer Patientin mit symptomatischer Breitkomplextachykardie.

**Patientin und Methoden.** Ein 13-jähriges ansonsten herzgesundes Mädchen wurde wegen seit einigen Stunden anhaltenden Palpitationen und Übelkeit vorstellig. Im EKG zeigte sich eine rhythmische Breitkomplextachykardie mit LSB-Morphologie und einer Herzfrequenz von 250/min. Der Blutdruck war palpatorisch 70, und die Patientin war kaltschweißig.

**Diagnostik und Therapie.** Initiale Versuche mit Vagusmanövern waren ineffektiv, ebenso die i.v.-Injektion von Sedacoron. Schließlich erfolgte eine externe Kardioversion/Defibrillation, die erst beim vierten Versuch eine Konversion in den Sinusrhythmus mit fortbestehendem LSB ermöglichte. Nach Transferierung an unsere Abteilung wurde die Indikation zur elektrophysiologischen Untersuchung gestellt. Bei rechtsatrialer Stimulation war im distalen Anteil des HIS-Bündels bereits vor dem proximalen Teil ein Signal ableitbar. Es bestand also ein Bypassstrakt vom Vorhof zum distalen HIS-Bündel, der im Bereich des Trikuspidalklappenannulus lokalisiert wurde. Bei LSB im Anfall mündet der Trakt im rechten Faszikel, ohne Deltawelle im Ruhe-EKG. Nach Lokalisation erfolgte eine RF-Ablation mit Verschwinden des Signals des Bündels und orthodromer Leitung im HIS-Bündel.

**Schlussfolgerung.** Eine AV-Reentrytachykardie über ein Mahaim-Bündel ist eine seltene Variante einer Breitkomplextachykardie. Das akzesorische Bündel ist atrioventrikulär (20%) oder atriofaszikulär (80%). Breitkomplextachykardien bei (herzgesunden) Kindern sind meist supraventrikulär. Es sollte stets ein Therapieversuch mit Adenosin unternommen werden. Eine invasive Diagnostik (EPU) mit nachfolgender Ablation ist auch im Kindesalter sicher und effektiv durchführbar.

### FV 5.3

#### Mit vereinten Kräften – chirurgische und medikamentöse Therapie bei Candida-albicans-Endokarditis

A. Hanslik, D. Zimpfer, G. Laufer, I. Michel-Behnke

Kinderherzzentrum Wien, Medizinische Universität Wien

**Anamnese.** Männlicher Patient mit „double outlet right ventricle“ (DORV), infundibulärer und valvulärer Pulmonalstenose sowie hypoplastischen Pulmonalarterien, bei dem im Alter von 8 Monaten eine Korrekturoperation mit VSD-Patch und Contegraft in Pulmonalposition durchgeführt wurde. Im Alter von 3 Jahren und 2 Monaten präsentiert sich der Patient mit Fieber bis 40°C ohne Fokus, und wird schließlich stationär bei erhöhten laborchemischen Infektparametern zur Abklärung und intravenösen antibiotischen Therapie stationär aufgenommen. Die laborchemischen Infektionsparameter sinken im Verlauf nur unzureichend, ebenso bestehen weiterhin Fieberzacken.

**Diagnostik.** Die zunächst unauffällige Echokardiographie zeigt im Verlauf Auflagerungen auf der Contegraftklappe, welche trotz intravenöser antibiotischer Therapie an Größe zunehmen. Mehrere Blutkulturen bleiben bezüglich Bakterien negativ, schließlich kann in der Pilzkultur *Candida albicans* nachgewiesen werden.

**Therapie.** Zunächst erhält der Patient eine antimykotische Therapie mit liposomalem Amphotericin B (3,8 mg/kg/d kontinuierliche intravenöse Infusion). Da sich hierunter jedoch kein Rückgang der endokarditischen Auflagerungen zeigt, erfolgt schließlich nach 4 Wochen Therapie der chirurgische Austausch des Contegrafts. Intraoperativ findet sich die Klappe des Contegrafts mykotisch destruiert, Abstriche bestätigen erneut die Diagnose des Befalls durch *Candida albicans*.

**Verlauf.** Postoperativ rasche hämodynamische Stabilisierung und erfolgreiche Extubation am zweiten postoperativen Tag. Die antimykotische Therapie wird postoperativ schließlich mit liposomalem Amphotericin B sowie Fluconazol geführt. Unter dieser Therapie wird der Patient fieberfrei und die Infektionsparameter im Labor negativ. Der neue Contegraft zeigt sich in Echokardiographie und Computertomographie ohne Auflagerungen. Die Therapie ist für ein Jahr geplant und wird über einen Broviac-Katheter zuhause durchgeführt.

### FV 5.4

#### RF-Septumablation – ein neues Therapieverfahren bei hypertropher Kardiomyopathie

J. Hauser<sup>1</sup>, N. Sreeram<sup>2</sup>, C. Pees<sup>1</sup>, D. Luckner<sup>1</sup>, S. Novak<sup>1</sup>, I. Michel-Behnke<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, Wien, <sup>2</sup>Herzzentrum der Univ.-Klinik Köln

**Hintergrund.** Zur Beseitigung der Ausflusstraktobstruktion bei hypertropher Kardiomyopathie (HCM) werden neben der chirurgischen Resektion die Alkoholablation und medikamentöse Therapien angewendet. Die Möglichkeit der Reduktion der Septumhypertrophie durch Radiofrequenzablation im Herzkatheterlabor ist eine weitere Alternative. Wir berichten über erste Erfahrungen in Österreich mit dieser Technik im Kindesalter.

**Patienten.** Vier Pat. mit HCM und Obstruktion des linksventrikulären Ausflusstrakts (LVOT) wurden evaluiert. Alter: 2,2–16 J., Gewicht: 14,6–78,5 kg. Eine Pat. war bereits chirurgisch myektomiert, alle Pat. hatten eine  $\beta$ -Blocker-Medikation. Der Doppler-Gradient über dem LVOT betrug vor der Intervention 59–100 mmHg.

**Methode.** Im Rahmen eines Linksherzkatheters wurde der LVOT angiographisch dargestellt und anschließend mit einem 7F/8F-Ablationskatheter die Region des größten Septumvorsprungs in den LVOT aufgesucht und RF-Strom (60 Watt, 20–120 s) abgegeben. Die Läsionen wurden bis unter die Aortenklappe entsprechend der Septumhypertrophie fortgesetzt. Mittels transösophagealer Echokardiographie wurde der Effekt kontinuierlich überwacht. Die RF-Septumablation erfolgte in Kooperation mit der Abt. Kinderkardiologie der Universität Köln.

**Ergebnisse.** Die RF-Septumablation war bei allen Patienten erfolgreich und ohne Komplikationen durchzuführen. Der invasive Gradient verringerte sich bei allen Patienten um 25–55 mmHg. Im Follow-up zeigte sich eine weitere Gradientenreduktion auf 10–30 mmHg Restgradient. Ein Linksschenkelblock war bei keinem Patienten nachweisbar.

**Schlussfolgerung.** Die RF-Septumablation bei obstruktiver HCM ist eine neue Methode, die auch im Kindesalter alternativ zur Operation eingesetzt werden kann. Die effektive Druckentlastung des linken Ventrikels stellt sich im Laufe der ersten 6–12 Monate durch Atrophie des behandelten Myokards ein.

## FV 5.5

### Pulmonale Hypertension bei Kindern – vom Screening zur Transplantation

S. Albinni, K. Thom, E. Kitzmüller, K. Zervan, P. Suzanek, I. Michel-Behnke  
Univ.-Klinik für Kinder und Jugendheilkunde, Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, Medizinische Universität Wien

**Einleitung.** Eine pulmonale Hypertension (PH) kann bei vielen Erkrankungen (kardial, neonatologisch, hämatologisch, inflammatorisch, pulmonal u. a.) auftreten. Trotz unterschiedlicher Mechanismen ist die gemeinsame pathomorphologische Endstrecke eine obliterative pulmonale Vaskulopathie. Die Symptome sind unspezifisch und oft von denen der Grunderkrankung überlagert. Ein Screening der Risikogruppen ist daher sinnvoll, zumal sich die Prognose durch die PH weiter verschlechtert.

**Methoden und Ergebnisse.** An der Univ.-Klinik für Kinder und Jugendheilkunde Wien werden Kinder mit immunol., pulm. und Lebererkrankungen sowie extreme FG mit Lungenhypoplasie und BPD einem regelmäßigen echokardiographischen PH-Screening unterzogen. Die PH-Ambulanz betreut derzeit 45 Pat. mit manifester PH. Davon haben 30 eine kardiale Erkrankung, 4 eine Lungenhypoplasie, 3 eine portopulm. Hypertension, 3 eine idiopath. PAH, 2 immunolog. Ursachen, 2 Ventilationsstörungen und 1 Pat. eine chronische thromboembolische PH. Herzecho, 6-Minuten-Gehtest, Laborscreening und „noninvasive cardiac output“ (CO) Messung sind Bestandteil des regelmäßigen ambulanten Monitorings. Bei Erstdiagnose erfolgen zusätzliche Tests. Die Herzkatheteruntersuchung (HKU) erfasst Druck und Widerstand im kleinen Kreislauf sowie CO. Die globale Vasoreaktivität wird durch Testung mit pulm. Vasodilatoren bestimmt, die endotheliale durch Messung der pulm. Flussreserve. Die HKU erfolgt bei Erstdiagnose und im Verlauf nach individuellen Kriterien. Besteht nur geringe Vasoreaktivität, werden Endothelinrezeptorantagonisten, Phosphodiesterasehemmer und Prostazykline eingesetzt. Fünf Pat. haben eine 3-fach-, 6 eine 2-fach-Therapie, die übrigen eine Monotherapie. Drei Pat. benötigen eine kontinuierliche Prostazyklin-Infusion (Pumpe).

**Schlussfolgerung.** Wenngleich die PH weiterhin eine seltene Erkrankung darstellt, ist ein Screening bei Risikogruppen sinnvoll, da frühzeitige Erkennung und Therapie Lebensqualität und Prognose verbessern. Anhand ausgewählter Fälle werden diagnostischer Approach und Therapien erläutert.

## FV 5.6

### Gigantisches myokardiales Rhabdomyom bei tuberöser Sklerose – neuer Therapieansatz mit Everolimus

E. Mlczoch, D. Luckner, A. Hanslik, E. Kitzmüller, I. Michel-Behnke  
Kinderherzzentrum Wien, Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, Univ.-Klinik für Kinder und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

**Einleitung.** Tuberöse Sklerose (TS) ist eine autosomal dominant vererbte neurokutane Erkrankung mit Auftreten von gutartigen Tumoren in Gehirn, Nieren und Herz. Diese können oft bereits pränatal diagnostiziert werden. Die Tumorentstehung auf Grund einer abnormen Zell-

proliferation und Differenzierung durch den Tuberöse-Sklerose-Complex kann durch mTOR-Inhibitoren wie Everolimus beeinflusst werden.

**Fallbericht.** Bereits pränatal wurde bei familiär bekannter TS und Trägerstatus der Mutter ein gigantisches Rhabdomyom im rechten Ventrikel (RV) mit nahezu aufgebrauchter Cavität diagnostiziert. Zusätzlich zeigten sich multiple kleinere Rhabdomyome im linken Ventrikel. Die Geburt erfolgte per Sectio in der 37. SSW. Aufgrund der raumfordernden Wirkung war die Patientin postnatal ductusabhängig und erhielt Prostaglandin E<sub>1</sub>. Darunter zeigte sich eine normale Oxygenierung und stabile Herz-Kreislauf-Parameter. Zur Sicherung der Perfusion wurde der Ductus gestentet.

**Ergebnisse.** Im Alter von 3 Wochen wurde eine orale Therapie mit Everolimus mit einem Zielspiegel von 4–5 ng/ml begonnen. Hierunter zeigte sich eine rasche Regredienz der Tumoren innerhalb der nächsten 3 Wochen. Begleitend erhielt die Patientin eine Infektionsprophylaxe. Hierunter waren keine Infektionen zu beobachten. Entsprechend der Erfahrung der Everolimus-therapie bei Riesenzellastrozytomen wurde die Therapie zunächst über 3 Monate fortgeführt und dann bei praktischer Tumorfreiheit probatorisch beendet. Bereits nach 2 Wochen war der Tumor im RV erneut nachweisbar, so dass die Medikation erneut begonnen wurde.

**Schlussfolgerung.** Der mTOR-Inhibitor Everolimus kann auch bei Neugeborenen effektiv zur Reduktion großer kardialer Rhabdomyome sicher und effektiv eingesetzt werden. Eine längerfristige Behandlung ist bei Rezidivneigung wahrscheinlich notwendig.

## Freie Vorträge 6: Immunologie

### FV 6.1

#### Galanin ist ein potenter Aktivator von Neutrophilen

S. Schmidhuber<sup>1</sup>, A. Lang<sup>1</sup>, I. Rauch<sup>1</sup>, J.J. McDougall<sup>2</sup>, F. Locker<sup>1</sup>, B. Brodowicz<sup>2</sup>, D. Wynn<sup>3</sup>, R. Lang<sup>4</sup>, B. Kofler<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Laura Bassi Centre of Expertise-THERAPEP, Forschungsprogramm für Rezeptorbiochemie und Tumorstoffwechsel, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg, <sup>2</sup>Institut für Physiologie und Biophysik, Universität Calgary, Alberta, <sup>3</sup>Departments of Pharmacology and Clinical Sciences South Bristol, <sup>4</sup>Univ.-Klinik für Dermatologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Einleitung.** Die Leitsymptome der Entzündung wie Schmerz, Gefäß-erweiterung und Infiltration von Leukozyten lassen keinen Zweifel daran, dass eine Aktivierung des Nervensystems eine wichtige Komponente bei der Entstehung entzündlicher Erkrankungen darstellt. Dabei gewinnt die Mediatorenwirkung der Neuropeptide immer mehr an Bedeutung.

**Methoden.** Für das Neuropeptid Galanin konnten wir bereits zeigen, dass dieses einen direkten Einfluss auf die Rekrutierung von Immunzellen hat, da in Mäusen, denen Galanin fehlt, Neutrophile nicht in entzündetes Hautgewebe einwandern können. Wird diesen Mäusen jedoch Galanin in die Haut appliziert, kann dieser Defekt aufgehoben werden.

**Ergebnisse.** Infolge dieser Beobachtung erstellen wir die Hypothese, dass Galanin ein wichtiger Mediator für die Funktion von Neutrophilen darstellt, und dass sich diese Funktion nicht nur auf die Haut beschränkt. Bei humanen Neutrophilen, die mit Galanin behandelt wurden, kann eine signifikante, dosisabhängige Erhöhung der Adhäsion in vitro induziert werden. Übereinstimmend mit diesen Ergebnissen, ist ein Ansteigen der Membranexpression des beta-2-Integrins CD11b, CD66b und CD63, welche allesamt Marker für azurophile und sekundäre Granula darstellen und während zellulärer Aktivierung und Adhäsion mobilisiert werden, zu beobachten. Zusätzlich konnte bei einer lokalen Gabe von Galanin in entzündete Kniegelenke von Ratten eine Steigerung des „Entlang-Rollens“ von Neutrophilen am Gefäß Endothelium, sowie eine erhöhte Adhäsion in der synovialen Mikrovasku-

latur induziert werden. Der Effekt von Galanin konnte mittels eines spezifischen Galanin-Rezeptor-3-Antagonisten blockiert werden. Die Expression von Galanin Rezeptor 3 wurde in Neutrophilen sowohl auf mRNA als auch auf Proteinebene nachgewiesen.

**Schlussfolgerung.** Zusammenfassend haben wir einen neuen, wesentlichen Mediator für die Rekrutierung, Adhäsion und Aktivierung von Neutrophilen identifiziert. Des Weiteren konnten wir zeigen, dass Galanin eine signifikante Rolle in akuten, entzündlichen Reaktionen einnimmt.

## FV 6.2

### Neugeborenencreening mittels Next-Generation-Sequencing für eine schnelle und genaue Diagnose von Patienten mit schwerem kombiniertem Immundefekt (SCID)

E. Salzer<sup>1\*</sup>, E. Santos-Valente<sup>1\*</sup>, R. Ott<sup>1\*</sup>, F. Dogu<sup>2</sup>, E. Förster-Waldl<sup>1</sup>, C. Bock<sup>1</sup>, W. Gancarz<sup>1</sup>, A. Ikinçioğullari<sup>2</sup>, K. Boztug<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Vienna, <sup>2</sup>Ankara University School of Medicine, Department of Pediatric Immunology, Ankara, <sup>3</sup>Medical University of Vienna, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Vienna. \*Contributed equally

**Einleitung.** Schwere kombinierte Immundefekte (SCIDs) stellen die schwersten Formen von primären Immundefekten dar. Eine SCID-Diagnose ist ein pädiatrischer Notfall und erfordert eine rasche Diagnose und Behandlung. Klassischerweise erfolgt die molekulare Diagnose durch Sanger-Sequenzierung einzelner Kandidatengene. Dies ermöglicht zwar die Erkennung zugrunde liegender molekularer Defekte, ist jedoch teuer und arbeitsintensiv. Unser Ziel ist es, ein schnelles und akkurates Next-Generation-Sequencing(NGS)-basiertes Screening für SCID-Patienten zu etablieren, um eine rasche molekulare Diagnose zu ermöglichen.

**Methoden.** Es wurden zielgerichtete Capture-beads für 30 bekannte SCID-Gene, einschließlich sämtlicher Splice-Varianten und untranslatierten Regionen, designed. Für die g DNA benötigt. Von Probenvorbereitung bis Durchführung werden insgesamt etwa 1 zu Datenanalyse und Sanger -Validierung dauert der gesamte Prozess weniger als 4 Wochen. Detektierte Mutationen werden bioinformatisch analysiert und deren klinische Auswirkung wird nach statistischer Signifikanz angegeben. Alle detektierten Varianten bzw. Mutationen werden anschließend mittels Sanger-Sequenzierung validiert. Ein statistisches Modell der genauen Sequenzierungstiefe aller 30 Gene wird verwendet, um Mutationen in Genen, in denen keine Varianten gefunden wurden, sicher ausschließen zu können.

**Vorläufige Ergebnisse.** Zielgerichtete Capture-beads wurden designed, die durchschnittlich 99% aller Exons abdecken. Wir haben diese Methode an 16 undiagnostizierten SCID-Patienten getestet und konnten den zugrunde liegenden molekularen Defekt eruieren.

**Schlussfolgerungen.** NGS-basierte Ansätze können als diagnostisches Werkzeug für die kostengünstige, schnelle und genaue Diagnose der zugrunde liegenden Mutationen von SCID-Patienten dienen. Unsere Ergebnisse sind als „proof of concept“ übertragbar für die rasche Diagnostik verschiedenster anderer Gruppen monogenetischer Erkrankungen im Bereich der Pädiatrie.

## FV 6.3

### Selektiver CD4+T-Zell-Mangel als atypische Manifestation von JAK3-Defizienz

S. A Ban<sup>1\*</sup>, E. Salzer<sup>1\*</sup>, W. Gancarz<sup>1</sup>, E. Santos-Valente<sup>1</sup>, M. Eibl<sup>2</sup>, H. Wolf<sup>2#</sup>, K. Boztug<sup>1,3#</sup>

<sup>1</sup>CeMM Research Center for Molecular Medicine, Austrian Academy of Sciences, Vienna, <sup>2</sup>Immunology Outpatient Clinic, Vienna, <sup>3</sup>Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Division of Neonatology, Pediatric Intensive Care and Neuropediatrics, Medical University of Vienna; \*and #: contributed equally

**Einleitung.** Primäre Immundefizienzen (PIDs) stellen eine heterogene Gruppe von Erkrankungen des Immunsystems dar, deren genetische Ursache sowie molekulare Pathogenese in vielen Fällen unklar ist. In dieser Studie untersuchen wir eine Gruppe von kombinierten Immundefekten (CID) mit einer prädominanten CD4+T-Zell-Defizienz. Wir gehen davon aus, dass die molekularen Ursachen solcher Erkrankungen entweder (i) in einer Mutation in einem neuen Gen oder (ii) in einer hypomorphen Mutation in einem bereits bekannten Gen, das bei vollständigem Fehlen des Proteins einen schweren kombinierten Immundefekt (SCID) bedingt, liegen.

**Methoden.** In einer Pilotstudie wurden zwei Patienten aus einer konganguinen Familie untersucht. Der Phänotyp des ersten Patienten besteht aus einem CID mit CD4+T-Zell-Defizienz und rezidivierenden Infektionen der unteren Atemwege, welche durch Antibiotika erfolgreich behandelt wurden. Der zweite Patient ist bis heute asymptomatisch geblieben, zeigt aber auch eine CD4+T-Zell-Defizienz. Mittels SNP-basiertem Homozygosity-Mapping und Next-Generation-Sequencing (NGS) wurden Kandidaten-Genvarianten bestimmt, dann wurden sie durch Sanger-Sequenzierung validiert und bezüglich ihrer Segregation untersucht.

**Ergebnisse.** In insgesamt drei überlappend homozygoten Intervallen wurden 37 Genvarianten bestimmt, inklusive einer Genvariante in JAK3. Diese wurde validiert und segregiert mit der Erkrankung. Es handelt sich hierbei um eine neue homozygote Missense-Mutation. JAK3 ist eine rezeptorassoziierte Tyrosinkinase, die an die gemeinsame Gamma-Kette verschiedener Interleukin-Rezeptoren gebunden ist und für den Zytokin-Signalweg essenziell ist. JAK3-Defizienz ist eine bekannte Ursache für einen autosomal-rezessiven SCID. In diesem Fall verursacht die hypomorphe Mutation in JAK3 jedoch einen CID mit CD4-Zell-Mangel.

**Schlussfolgerung.** Das vorliegende Projekt zeigt deutlich, wie mittels moderner genetischer Verfahren wie Homozygosity-Mapping und NGS eine schnelle und effiziente Diagnostik möglich ist.

## FV 6.4

### Phagozytendysfunktion und humoraler Immundefekt bei Patient mit partieller Trisomie 19p

C. Duerr<sup>1</sup>, E. Valente<sup>2</sup>, K. Sadeghi<sup>1</sup>, K. Boztug<sup>1,2</sup>, E. Förster-Waldl<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Division of Neonatology, Intensive Care & Neuropaediatrics, Department of Paediatrics & Juvenile Medicine, Medical University of Vienna, <sup>2</sup>CeMM Research Center of Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Vienna

**Fallbericht.** Wir berichten von einem 6 9/12 Jahre alten Knaben mit partieller Trisomie 19p, der frühgeburtlich in der 32. SSW geboren worden war, nach unauffälliger Schwangerschaft, als Kind von gesunden, nichtblutsverwandten Eltern türkischer Abstammung. Er zeigt eine flache Nasenwurzel, Hypotelorismus und tiefsitzende Ohren. Zusätzliche Symptome sind Innenohrschwerhörigkeit, perineale Hypospadie, psychomotorische Retardierung, Epilepsie und Osteopenie. Rezivierende bakterielle Infektionen (Sepsis, Pneumonien, bakterielle Bronchitis) traten in auffälliger Frequenz auf. Bronchitiden mit Laborzeichen einer bakteriellen Infektion wurden >8x/a diagnostiziert, und bedurften i.v.

AB-Therapie. Diese Warnhinweise für Immundefekt führten zur immunologischen Untersuchung. T-, B-, und NK-Zell-Zahlen waren altersentsprechend; IgG-, IgA-, IgM-Werte und IgG-Subklassen ebenso, spezifische Pneumokokken-Antikörper bezogen auf Impfanamnese niedrig. Granulozytenfunktion im O<sub>2</sub>-burst zeigte eine Verminderung nach fMLP-Stimulation, wohingegen der Monozyten-O<sub>2</sub>-burst vermindert war nach PMA und fMLP-Stimulation.

**Ergebnisse.** Die genetische Analyse zeigte eine partielle Trisomie des p-Arms von Chromosom 19, transloziert auf den kurzen Arm des Chromosom 15 (46, XY.ish dup (19(pter → p13.29) t (15p; 19p) de novo). Die Anamnese mit rezidivierenden schweren bakteriellen Infektionen mit suszeptibler selektiver Antikörperbildungsstörung gegen Polysaccharidantigene und reduzierter Phagozyten-O<sub>2</sub>-Burst Kapazität, stellten wir die Indikation zur Ig-Substitutionstherapie. Die IVIG führte prompt zur Reduktion der Infektfrequenz. Unser Patient hat dato seit 17 Monaten IVIG-Therapie und hat seitdem lediglich 2 infektiöse Episoden mit AB-Bedarf durchgemacht.

**Schlussfolgerung.** Zusammenfassend beschreiben wir erstmals, dass eine partielle Trisomie 19 neben dem komplexen syndromalen Phänotyp auch mit Immundefekt kombiniert sein kann. Laufende Untersuchungen werden den pathophysiologischen und molekularen Mechanismus des Immundefekts näher definieren.

#### FV 6.5

##### Toll-Like Rezeptoragonisten als potenzielle Impfadjuvantien beim Neu- und Frühgeborenen – In-vitro-Studien neonataler Antigen-präsentierender Zellen

S.S. Schüller<sup>1</sup>, E.A. Gindl<sup>1</sup>, K. Sadeghi<sup>1</sup>, A. Spittler<sup>2</sup>, H. Helmer<sup>3</sup>, P. Husslein<sup>3</sup>, A. Berger, A. Pollak<sup>1</sup>, E. Förster-Waldl<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Chirurgie, Medizinische Universität Wien, <sup>3</sup>Univ.-Klinik für Frauenheilkunde, Medizinische Universität Wien

**Einleitung.** Neu- und insbesondere Frühgeborene zeigen im Bereich des angeborenen und erworbenen Immunsystems eine funktionelle Unreife, welche neben einer erhöhten Infektanfälligkeit zu einer unzureichenden Immunantwort nach Impfungen führen kann. Unsere In-vitro-Studie untersucht den Effekt von Impfadjuvantien im klinischen und präklinischen Einsatz auf antigenpräsentierende Zellen (APC) des Nabelschnurbluts im Vergleich zu APC von Erwachsenen anhand von Zytokinmessungen aus dem Nabelschnur/Vollblut. Ziel dieser Studie ist die immunmodulatorische Wirkung von Impfadjuvantien beim Neu- und Frühgeborenen detailliert zu definieren.

**Material und Methoden.** Aus dem Nabelschnurblut von Reifgeborenen (n=3) und Frühgeborenen (n=3), sowie aus dem peripheren Blut von gesunden Erwachsene (n=3) wurden PBMCs isoliert und anschließend über 24 h mit Alum, ODN2006, R848 oder LPS stimuliert. Nach dieser Inkubation wurden im Zellüberstand mittels durchflusszytometrischen „bead arrays“ die Zytokine IL-2, IL-4, IL-6, IL10, TNF und IL-17 bestimmt.

**Ergebnisse.** Unter R848 kam es zu einer deutlich gesteigerten Produktion der proinflammatorischen Zytokine TNF und IL-6 und des eher immunregulatorisch wirkenden IL-10, sowie von Interferon gamma in allen 3 Altersgruppen. ODN2006 führte ebenfalls zu einer gering gesteigerten IL-6- und TNF-Produktion im Vergleich zur unstimulierten Gruppe, erreichte jedoch nicht jene Werte von R848. Die IL-10-Produktion schien unter ODN2006 unbeeinflusst.

**Schlussfolgerung.** R848 und ODN2006, zwei TLR-Agonisten führen in unterschiedlichem Maße zur Bildung von proinflammatorischen und immunregulatorischen Zytokinen in einer PBMC-Kultur neonataler Zellen in vitro. Diese Daten sprechen für divergente Wirkungen moderner TLR-Adjuvantien und für die Notwendigkeit, vor klinischem Einsatz funktionelle Details mit eventueller klinischer Relevanz zu analysieren.

#### FV 6.6

##### Hämatopoetische Stammzelltransplantation bei DOCK8-Defizienz

H. Boztug<sup>1</sup>, M. Dworzak<sup>1</sup>, C. Karitnig-Weiß<sup>2</sup>, B. Ausserer<sup>2</sup>, E. Renner<sup>3</sup>, M.H. Albert<sup>3</sup>, O. Haas<sup>1</sup>, J. Sawalle-Belohradsky<sup>3</sup>, B. H. Belohradsky<sup>3</sup>, G. Mann<sup>1</sup>, B. Keckl<sup>4</sup>, E. Horcher<sup>4</sup>, A. Rümmele-Waibel<sup>2</sup>, R. Geyeregger<sup>1</sup>, K. Lakatos<sup>1</sup>, C. Peters<sup>1</sup>, A. Lawitschka<sup>1</sup>, S. Matthes-Martin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>St. Anna Kinderspital und Kinderkrebsforschung, UKKJ, MUW Wien, <sup>2</sup>Department of Pediatrics, Krankenhaus Dornbirn, <sup>3</sup>Department of Pediatric Hematology/Oncology, Dr. von Haunersches Kinderspital der Ludwig-Maximilians-Universität, Munich, <sup>4</sup>Department of Pediatric Surgery, Medical University Vienna

**Einleitung.** Mutationen im DOCK8-Gen führen zum autosomal rezessiven Hyper-IgE-Syndrom, einem kombinierten Immundefekt. Wir berichten über 2 Patienten mit DOCK8-Mutation, die mit einer allogenen hämatopoetischen Stammzelltransplantation (HSZT) behandelt wurden. Beide Patienten präsentierten sich mit einem generalisierten therapierefraktären Ekzem, multiplen Nahrungsmittelallergien, rezidivierenden Infektionen der oberen Atemwege, sowie erhöhten Werten für IgE und Eosinophile.

**Fall 1.** Patientin 1 erhielt im Alter von 3,5 Jahren nach einer Konditionierung reduzierter Toxizität Knochenmark eines HLA-identischen Fremdspenders. Vor HSZT wurde ein Lungenaspergillum entfernt. Der Verlauf nach HSZT war kompliziert durch eine CMV-Pneumonitis sowie Adenovirusreaktivierung. Aktuell ist die Patientin 1 Jahr nach HSZT in klinisch unauffälligem Zustand mit normalisierter immunologischer Funktion und >99% Spenderchimerismus.

**Fall 2.** Die Therapie von Patient 2 bestand zunächst aus einer Immunglobulinsubstitution, prophylaktischen antibiotischen und antifungalen Medikamenten, sowie einer symptomatischen Therapie des ausgeprägten Hautekzems. Im Alter von 7 Jahren entwickelte er ein Chemotherapie-refraktäres großzellig anaplastisches Lymphom. Als letzte Therapieoption wurde die HSZT von einem HLA-identischen Fremdspender angestrebt. Schon während der Konditionierung zeigte sich eine massive respiratorische Verschlechterung. Im Trachealsekret wurden Aspergillen, im Blut Adenoviren nachgewiesen. Trotz umfangreicher antibiotischer, antiviraler und antifungaler Therapie sowie Gabe von Granulozytenkonzentraten verstarb der Patient im septischen Multiorganversagen am Tag + 13 nach HSZT. Die allogene HSZT ist die bisher einzige kurative Therapie der DOCK8-Defizienz.

**Schlussfolgerung.** Eine frühzeitige HSZT mit reduzierter Konditionierung kann möglicherweise die transplantations-assoziierte Morbidität und Mortalität aufgrund von Infektionen senken und wahrscheinlich das Auftreten von Lymphomen verhindern.

#### Freie Vorträge 7: Stoffwechsel – Ernährung

##### FV 7.1

##### Verlauf bei Patienten mit Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz (LCHADD) in Österreich seit 1999

D. Karall<sup>1</sup>, K. Kogelnig<sup>1</sup>, M. Brunner-Krainz<sup>2</sup>, B. Plecko<sup>3</sup>, D. Möslinger<sup>4</sup>, V. Konstantopoulou<sup>4</sup>, B. Volkmar<sup>5</sup>, W. Sperl<sup>6</sup>, R. Schwarz<sup>2</sup>, S. Scholl-Bürgi<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medizinische Universität Innsbruck, Klinik für Pädiatrie I, Innsbruck, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Graz, <sup>3</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Zürich, <sup>4</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Wien, <sup>5</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg, <sup>6</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Allgemeines Krankenhaus, Linz

**Einleitung.** Um den Verlauf bei Patienten mit LCHADD in Österreich zu evaluieren, wurden klinische und biochemische sowie Daten zur Therapie von aktuell betreuten LCHADD-Patienten retrospektiv erhoben.

**Patienten.** Daten von 12 LCHADD-Patienten wurden gesammelt (Median: 6, Range: 1–13 Jahre, 6 Buben/6 Mädchen). Acht Patienten waren Frühgeborene, bei 3 Schwangerschaften lag ein HELLP-Syndrom vor. Sechs Kinder wurden klinisch, sechs durch das Neugeborenencreening identifiziert. Bei 9 wurde die Diagnose auch enzymatisch in Fibroblasten bestätigt. Alle 12 sind homozygot für die häufige Mutation (c.1528G>C).

**Ergebnisse.** Alle Patienten sind normal entwickelt. 10/12 haben eine hyperpigmentierte Retina, nur einer eine klinisch relevante Retinopathie (10 Jahre alt). Kein Kind hat Zeichen einer Polyneuropathie. Insgesamt zeigten 10 der Kinder 102 Episoden von Rhabdomyolyse (CK>1000 U/l; Range: 1000–95.000 U/l), bei 2 sind bisher keine CK-Erhöhungen gemessen worden. Die Therapie besteht bei allen aus einer fettdefinierten Ernährung (30–40% der Gesamtenergie, 50% als MCT (8/12) oder Heptanoat (4/12)). 2/12 haben nächtliche Mahlzeiten, 3/12 vor körperlicher Aktivität. 2/12 werden teilweise sondiert (Magensonde oder PEG).

**Schlussfolgerung.** Die Daten der Patienten der behandelnden Zentren zeigen keine relevanten Unterschiede. Das Management aller Patienten ist dem der internationalen Empfehlungen ähnlich [1]. Aus einzelnen Fallberichten kann eventuell für die Zukunft der Nutzung einer anaprotischen Therapie mit Heptanoat erwogen werden.

1. Spiekeroetter U (2009). J Inher Metab Dis

## FV 7.2

### Störungen der Pyruvatoxidation: Diagnostik und neue Defekte

F. Zimmermann<sup>1</sup>, J. Koch<sup>1</sup>, T. Haack<sup>2</sup>, H. Prokisch<sup>2</sup>, P. Freisinger<sup>3</sup>, U. Ahting<sup>4</sup>, J. Zschocke<sup>5</sup>, W. Sperl<sup>1</sup>, J. Mayr<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg, <sup>2</sup>Institut für Humangenetik, TU München,

<sup>3</sup>Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Kreiskliniken Reutlingen, <sup>4</sup>Klinische Chemie, München-Schwabing, <sup>5</sup>Sektion für Humangenetik, Medizinische Universität Innsbruck

**Einleitung.** Die Pyruvatoxidation ist ein essenzieller Schritt im oxidativen Energiestoffwechsel von Glukose. Defekte manifestieren sich v. a. in einem enzephalopatischen Erscheinungsbild. Der Pyruvatdehydrogenase-Komplex (PDHC) besteht aus 5 Untereinheiten und wird durch spezifische, reversible Phosphorylierung reguliert. Zusätzlich sind 5 Kofaktoren für die Reaktion erforderlich. Defekte wurden bisher in den Untereinheiten sowie einer regulatorischen Phosphatase beschrieben, am häufigsten in der X-chromosomal codierten Untereinheit E1 $\alpha$ .

**Methoden.** Kürzlich konnten wir in einer Gruppe von genetisch unklaren Patienten mit gestörter Pyruvatoxidation erstmals Defekte in der Synthese zweier Cofaktoren, Thiaminpyrophosphat sowie Liponsäure nachweisen. Richtungsweisend für die Diagnose war neben der funktionellen Untersuchung des ungefrorenen Muskelbiopsats die Bestimmung der Cofaktor-Abhängigkeit der Enzymaktivität bzw. die Quantifikation der entsprechenden Cofaktoren.

**Ergebnisse.** Eine Besonderheit war bei den Patienten mit gestörter Liponsäure-Synthese die Erhöhung von Glycin, da auch Glycin-Cleavage von diesem Cofaktor abhängt. Auch das klinische Bild ähnelte der nichtketotischen Hyperglycinämie mit früh manifestierender Epilepsie. Die genetische und auch klinische Heterogenität von Defekten der Pyruvatoxidation erfordert eine breite diagnostische Abklärung inklusive der Messung der PDHC Enzymaktivität, Cofaktor-Abhängigkeit, X-Inaktivierung, Western Blot Untersuchung, PDHC-Aktivierung und Pyruvatimport.

**Schlussfolgerung.** Vor allem die funktionelle Untersuchung des ungefrorenen Muskelbiopsats liefert in der Regel einen raschen und bedeutenden Befund.

Unterstützt durch das GENOMIT Projekt, finanziert durch den FWF (I 920 B13) und der Vereinigung zur Förderung pädiatrischer Forschung und Fortbildung Salzburg.

## FV 7.3

### Homozygote SALL1-Mutation verursacht ein neues multiples Fehlbildungs-Mentale Retardierungs-Syndrom

J. Vodopituz<sup>1</sup>, H. Zoller<sup>2</sup>, A. Fenwick<sup>3</sup>, R. Arnhold<sup>4</sup>, M. Schmid<sup>5</sup>, D. Prayer<sup>6</sup>, T. Müller<sup>7</sup>, A. Repa<sup>1</sup>, A. Pollak<sup>1</sup>, C. Aufricht<sup>1</sup>, A. Wilkie<sup>3</sup>, A. Janecke<sup>7,8</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University Vienna, <sup>2</sup>Department of Medicine II Gastroenterology and Hepatology, Medical University Innsbruck, <sup>3</sup>Weatherall Institute of Molecular Medicine, University of Oxford, <sup>4</sup>Pathologisch-Bakteriologisches Institut, Danube Hospital, Vienna, <sup>5</sup>Department of Obstetrics and feto-maternal Medicine, Medical University Vienna, <sup>6</sup>Division of Neuroradiology and Musculoskeletal Radiology, Medical University Vienna, <sup>7</sup>Department of Pediatrics II, Innsbruck Medical University, <sup>8</sup>Division of Human Genetics, Innsbruck Medical University

**Ziel.** Erstbeschreibung eines neuen autosomal rezessiven multiplen kongenitalen Fehlbildungs-Mentale Retardierungs-Syndroms (MCA-MR) bei zwei Schwestern aus einer konsanguinen türkischen Familie und Identifizierung der krankheitsauslösenden Mutation.

**Methoden.** Klinische, laborchemische und bildgebende Charakterisierung der komplexen Symptomatik bei beiden Geschwisterkinder und Durchführung eines Homozygotiemappings mit anschließender Sangersequenzierung von Kandidatengenomen. Quantifizierung des Beitrags des „nonsense-mediated mRNA decay“ (NMD) zur Expression der mutanten mRNA in Fibroblasten eines gesunden Carriers und einer Kontrolle mittels Pyrosequenzierung.

**Ergebnisse.** Wir haben die erste homozygote SALL1-Mutation, c.3160C>T (p.R1054\*), bei zwei Schwestern mit einem neuen autosomal rezessiven MCA-MR identifiziert. Dieses Fehlbildungssyndrom ist charakterisiert durch multiple kongenitale Fehlbildungen, ZNS-Fehlbildungen, kortikaler Blindheit, Niereninsuffizienz und fehlende psychomotorische Entwicklung. Das mutierte SALL1-Transkript unterliegt partiell dem NMD und liegt im Vergleich zum Wildtyp-Transkript mit 43% in Fibroblasten der gesunden Carrier vor.

**Schlussfolgerung.** Heterozygote SALL1-Mutationen und Deletionen waren bislang mit autosomal dominanten analen-radiären-renalären-aurikulären Fehlbildungen assoziiert. Wir haben ein allelisches autosomal rezessives MCA-MR identifiziert. Unsere Ergebnisse zeigen, dass sowohl Quantität als auch Qualität des SALL1-Transkripts wichtig sind für die resultierende Funktion des SALL1-Proteins und somit sowohl den Erbgang als auch den Phänotyp der allelischen SALL1-assoziierten Erkrankungen determinieren. Weiters zeigt dieses neue MCA-MR erstmals, dass SALL1 eine kritische Funktion in der normalen ZNS-Entwicklung und Funktion ausübt und unterstreicht die Wichtigkeit einer detaillierten neurologischen Untersuchung in allen Patienten mit SALL1-Mutationen.

## FV 7.4

### Seltene Ursache für Morbus Addison – ein Case-Report

Z. Jaros<sup>1</sup>, P. Schermann<sup>1</sup>, V. Konstantopoulou<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, LK Zwettl, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, MUW Wien

**Einleitung.** Die primäre Nebenniereninsuffizienz (M. Addison) ist eine im Kindesalter selten (1:8000–1:10.000) auftretende Erkrankung, die durch Dysfunktion bzw. Destruktion der Nebennierenrinde entsteht. Zunächst treten unspezifische Symptome wie Müdigkeit, Gewichtsverlust, später die typische Hyperpigmentation. Biochemisch werden eine Hyponatriämie, Hypokortisolismus, Hypoadosteronismus sowie erhöhte ACTH-Werte. Die häufigste Ursache ist eine Autoimmunzerstörung der NNR (ca. 75%). In der Neugeborenenperiode tritt die primäre NNR-Insuffizienz im Rahmen einer Salzverlustkrise bei adrenogenitalem Syndrom auf. An seltenen Ursachen muss man differenzialdiagnostisch unter anderem an X-linked Adrenoleukodystrophie denken.

**Patient und Methoden.** Wir berichten von einem 14-jährigen türkischen Knaben, der mit den Leitsymptomen Adynamie, Hyponatriämie im Rahmen eines Infekts, sowie Hyperpigmentierung aufgefallen ist. Die biochemischen Ergebnisse konnten die Verdachtsdiagnose des M. Addison bestätigen. Nach der medikamentösen Einstellung und Stabilisierung wurde nach einer peroximalen Störung des Fettsäuremetabolismus gescreent. Es konnte schließlich die Diagnose einer X-linked Adrenoleukodystrophie gestellt, welche auch molekulargenetisch durch Mutationsanalyse des ABCD-Gens gesichert wurde. Derzeit erhält der Patient eine hormonelle Substitution. Als weiteres therapeutisches Procedere ist eine Knochenmarkstransplantation geplant.

**Schlussfolgerung.** Die primäre NNR-Insuffizienz ist eine seltene Erkrankung, die auch im Kindesalter auftritt. Unser Fall sollte daran erinnern, dass auch sehr seltene Ursachen in der Differenzialdiagnose inkludiert werden sollten.

### FV 7.5

#### Muttermilch-Screening in der Neonatologie – eine prospektive Datenanalyse an der Medizinischen Universität Wien (MUW)

C. Binder<sup>1</sup>, B. Pimpel<sup>1</sup>, R. Durina<sup>1</sup>, C. Bichler<sup>2</sup>, A. Berger<sup>1</sup>, N. Haiden<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kinder und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Neonatologie, Pädiatrische Intensivmedizin und Neuropädiatrie, Medizinische Universität Wien, <sup>2</sup>Kinder und Jugendheilkunde, Milchküche, Medizinische Universität Wien

**Einleitung.** Muttermilch (MM) ist der Goldstandard für den Nahrungsaufbau Frühgeborener. Voraussetzung für die native Fütterung von MM ist eine hygienisch einwandfreie abgepumpte sowie verarbeitete MM. Vom Gesetzgeber wird vorgeschrieben, dass abgepumpte MM keine gram-negative Keime enthalten darf, gram-positive Keime können bis zu einer Zahl von 10<sup>5</sup> toleriert werden. Standard. Guidelines für den hygienischen Umgang von abgepumpter MM sind jedoch nicht vorhanden. MM kann potenzielle krankheitserregende Keime enthalten und dadurch zu einer Sepsis führen. Nachdem es an der MUW zu Fällen von Sepsis durch ESBL-Coli kontaminierter MM gekommen war, wurde ein Maßnahmenkatalog zur Verbesserung der Pumphygiene und der MM-Qualität erarbeitet.

**Ziel und Methoden.** Zur Evaluierung der gesetzten Maßnahmen wurde ein wöchentliches bakteriologisches Screening der MM eingeführt. Folgende Maßnahmen wurden implementiert: 1) verschärftes stand. Pumpmanagement, 2) Aufstockung der Laktationsberaterinnen, 3) Teamschulungen in hygienischer Pumpberatung. Ziel der vorliegenden Studie ist es, die gesetzten hygienischen Maßnahmen durch bakteriologisches Screening zu überprüfen.

**Ergebnisse.** Insgesamt wurden über einen Zeitraum von 11 Monaten wöchentlich MM-Proben von 169 Müttern Frühgeborener bakteriologisch untersucht. Bei 45 von 169 Frühgeborenen (26%) konnten pathogene gram-negative Keime, Acinetobacter 32,4%, Enterobacter 18,3%, Pseudomonas 13,4%, Stenotrophomonas 12,7%, Klebsiellen 8,5%, Citrobacter 4,2% sowie Serratia 2,11% festgestellt werden. In 42,1% der Fälle bestand die Kontamination für 2 oder mehr Wochen, 20% wurden im Krankenhaus sowie 44% zu Hause abgepumpt, 36% o. A.

**Diskussion.** Trotz intensiver Pumpschulung und verschärfter Hygienemaßnahmen konnte keine zufriedenstellende MM-Qualität erreicht werden. Die Anzahl an MM-Proben mit gram-negativen Keimen, im Krankenhaus sowie zu Hause abgepumpt, waren inakzeptabel hoch. Aus diesem Grund wurde das Hygienemanagement neu adaptiert und das Screening weitergeführt.

### FV 7.6

#### Änderungen in der Osmolarität von Muttermilch durch die Zugabe von Muttermilchsupplementen und Protein+ – Was ist für das Frühgeborene noch sicher?

N. Haiden, A. Kreissl, V. Zwiauer, A. Repa, C. Binder, N. Haninger, A. Berger  
Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

**Fragestellung.** Seit Kurzem steht ein neues Protein Supplement (Aptamil Protein+<sup>®</sup>/Milupa) zur Verfügung, das den hohen Proteinbedarf von Frühgeborenen <1000 g (4,0–4,5 g Protein/kg/d) decken soll. Bis dato ist unklar, welchen Einfluss dieses Supplement auf die Osmolarität der Muttermilch (HM) hat, welche als Risikofaktor für die nekrotisierende Enterokolitis (NEK) gilt. Das Ziel dieser Studie war es, die Veränderung der Osmolarität von HM durch die Anreicherung mit verschiedenen Supplementen zu untersuchen.

**Methoden.** Die Osmolarität wurde in HM, in HM+HMF („human milk fortifier“; Aptamil FMS 4,3%, Milupa) und in HM+HMF+Protein+ mit einer schrittweisen Proteinzugabe von 0,5–4 g evaluiert. Die Messungen wurden unmittelbar nach Supplementzugabe und nach 24 h gemessen. Außerdem wurde der Anstieg der Osmolarität nach weiterer Zugabe von therapeutischen Zusätzen wie Eisen (Ferrum Hausmann<sup>®</sup>, Vifor), Multivitamin supplement (Protovit<sup>®</sup>, Bayer) und Kalzium-Phosphor-Kapseln gemessen.

**Ergebnisse.** Die Osmolarität von Muttermilch (n=84) betrug 297 mosm/l, (Median; Range 278–348). Eine HMF-Zugabe steigerte die Osmolarität bis auf 436 mosm/l (Median; Range 386–486). Eine zusätzliche Proteinzugabe steigerte die Osmolarität um 23,5 mosm/l (Median) pro 0,5 g Schritt, bis zu einem Maximum von 605 mosm/l (bei +4 g Proteinsupplement). Die Osmolarität von HM/HMF/Protein+ Gemisch blieb 24 h stabil. Multivitamin supplemente steigerten die Osmolarität bis auf 842 mosm/l.

**Diskussion.** Die Zugabe von Protein+ steigert die Osmolarität von HM+HMF über den kritischen Cut-off-Point (>400 mosm/l) und könnte daher ein potentieller Risikofaktor für die Entstehung einer NEK sein. Die Anreicherung von HM+HMF und Protein+ sollte nicht zusammen mit Multivitamin supplementen oder anderen Supplementen erfolgen.

## Freie Vorträge 8: Endokrinologie – Diabetes – Ernährung

### FV 8.1

#### Pubertätsbeginn bei 2 männlich zugewiesenen 46XX Geschwistern mit 11-β-Hydroxylasemangel

W. Schlegel

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

**Einleitung.** Anhand eines Geschwisterpaares mit Sexualentwicklungsstörung zeigt sich die Unabschätzbarkeit der Folgen klinischer Entscheidungen im Säuglings/Kleinkindalter in Hinblick auf die Geschlechtszuweisung. Adrenogenitales Syndrom (AGS) durch 21-Hydroxylase- und 11-β-Hydroxylasedefekt kann bei 46XX-Patienten zur kompletten Virilisierung äußeren Genitals führen. Dadurch kommt es gelegentlich zu einer männlichen Geschlechtszuweisung.

**Fallbericht.** Im Jahr 2000 wurde bei unserem Indexpatienten die Diagnose AGS durch 11-β-Hydroxylasedefekt bei Erstvorstellung im Alter von 19 Monaten gestellt, bei seinem um 2 Jahre jüngeren Geschwister wurde AGS drei Monate nach Geburt diagnostiziert. Beide Kinder waren bei einem Chromosomensatz von 46XX und einem Virilisierungsgrad Prader V männlich zugeordnet worden. Ein intaktes inneres weibliches Genitale mit normalen Fertilitätsaussichten und ein Chromosomensatz 46XX stehen also einem hypoplastischen äußeren männ-

lichen Genitale und einer männlichen Sozialisierung gegenüber. Mit Beginn der Pubertät müssen sich die Kinder nun fundamentalen klinischen, psychologischen und sozialen Herausforderungen in Bezug auf ihr körperliches Selbstverständnis stellen. Dabei weisen sie eine völlig unterschiedliche Umgangsweise mit ihrer geschlechtlichen Ambiguität auf. Während sich der ältere der beiden (13 Jahre) klar für die männliche Geschlechtsrolle ausspricht, leidet sein 11-jähriger Bruder – v. a. seit dem Einsetzen der Thelarche unter dieser Situation.

**Therapie.** Unser medikamentöses Behandlungskonzept sieht neben der Cortisonsubstitution eine Arretierung der Pubertät durch LHRH-Analoga sowie eine Blockierung der Wirkung peripherer Östrogeneffekte mit selektiven Östrogenrezeptormodulatoren im Off-label-use vor. Daneben führen wir intensive Einzelgespräche mit den beiden Kindern, um sie zu gegebenem Zeitpunkt über ihre geschlechtliche Zukunft selbst entscheiden zu lassen.

### FV 8.2

#### Effekte einer Intervention mit Motivational Interviewing auf die metabolische Kontrolle bei österreichischen Jugendlichen mit Typ-1-Diabetes

G. Berger<sup>1</sup>, M. Muehlechner<sup>1</sup>, F. Brunmayr<sup>1</sup>, T. Waldhoer<sup>2</sup>, C. Wondratsch<sup>1</sup>, J. Lonsky<sup>3</sup>, M. Koenig<sup>1</sup>, E. Horak<sup>1</sup>, G. Wagner<sup>3</sup>, T. Hoertnerhuber<sup>1</sup>, M. Fritsch<sup>1</sup>, E. Schober<sup>1</sup>, B. Rami-Merhar<sup>1</sup>, on behalf of the Austrian Diabetic Incidence Study Group

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien, <sup>2</sup>Abteilung für Epidemiologie, Center of Public Health, Medizinische Universität Wien, <sup>3</sup>Univ.-Klinik für Kinder- & Jugendpsychiatrie, Medizinische Universität Wien

**Hintergrund.** Im Jugendalter kommt es beim Typ-1-Diabetes (T1DM) häufig zu einer Verschlechterung der metabolischen Kontrolle. Psychologische Faktoren spielen hierbei eine Rolle. In dieser multizentrischen Studie wird der Effekt einer psychologischen Intervention mit Motivational Interviewing (MI) und Elementen aus der kognitiven Verhaltenstherapie (CBT) auf die metabolische Einstellung von Jugendlichen untersucht.

**Methoden.** 151 T1DM PatientInnen, Alter 13–20 Jahre, Diabetesdauer >1 Jahr und HbA<sub>1c</sub> >8% aus 5 Diabeteszentren in Österreich waren zur Teilnahme geeignet. 75 PatientInnen (42,7% männlich) nahmen teil und wurden nach Alter, Geschlecht und teilnehmendem Zentrum in die Interventionsgruppe (IG) und die Kontrollgruppe (CG) randomisiert; 39 verweigerten die Teilnahme, 37 konnten nicht erreicht werden. In der IG wurde eine 6-monatige Intervention mit 12 Sitzungen zu je 45–60 min (4-mal MI und 8-mal CBT) und 10 supportiven Email-Kontakten durch speziell ausgebildete Psychologinnen durchgeführt. Die CG erhielt neben den üblichen Diabeteskontrollen das Angebot eines 14-tägigen Email-Kontaktes zu diabetesspezifischen Themen. HbA<sub>1c</sub> wurde vor und nach Intervention gemessen. Statistische Analysen wurden mittels  $\chi^2$ -Test und Wilcoxon-Test erstellt.

**Ergebnisse.** In beiden Gruppen konnte nach der Intervention keine signifikante Verbesserung im HbA<sub>1c</sub> gefunden werden. (IG 9,95% vs. 9,74%;  $p=0,412$ ; CG 9,25% vs. 9,18%;  $p=0,978$ ). Bei Aufteilung nach Geschlecht zeigten die Knaben der IG eine Verbesserung (9,74% vs. 9,14%;  $p=0,017$ ), während die Mädchen im HbA<sub>1c</sub> gering ansteigend waren (10,09% vs. 10,14%;  $p=0,475$ ). Die HbA<sub>1c</sub>-Differenz der IG war mit  $-0,60\%$  bei den Knaben stärker als bei den Mädchen mit  $+0,05\%$  ( $p=0,023$ ).

**Schlussfolgerungen.** Eine 6-monatige Intervention mit MI und CBT hat nur einen geringen Effekt auf die metabolische Kontrolle bei Jugendlichen mit T1DM. Eine moderate Verbesserung konnte bei männlichen Jugendlichen festgestellt werden, keine Verbesserung zeigten die Mädchen.

### FV 8.3

#### Transaminasenerhöhung bei Kindern und Jugendlichen mit Typ-1-Diabetes

M. Fritsch<sup>1</sup>, J. Grulich-Henn<sup>2</sup>, D. Meraner<sup>3</sup>, E. Schober<sup>1</sup>, R. Holl<sup>4</sup> für die DPV Initiative und das deutsche Kompetenznetzwerk Diabetes

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- u. Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

<sup>2</sup>Zentrum für Kinder- u. Jugendmedizin, Univ.-Klinik Heidelberg, <sup>3</sup>Institut für Epidemiologie und Biometrie, Universität Ulm <sup>4</sup>Univ.-Klinik für Kinder- u. Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck

**Einleitung.** Eine persistierende Erhöhung der Transaminasen (TA) kann der erste Hinweis auf das Vorliegen einer NAFLD („non-alcoholic fatty liver disease“) sein. Ziel der Studie war es, die Prävalenz von Transaminasenerhöhungen bei Kindern und Jugendlichen mit T1DM zu erfassen und mögliche Zusammenhänge mit kardiovaskulären Risikofaktoren zu untersuchen.

**Methodik.** In die Analyse gingen Daten von 2777 Patienten (49,2% weiblich) mit T1DM des deutsch-österreichischen DPV Registers aus einem Beobachtungszeitraum von 1995 bis März 2011 ein. Inklusionskriterien waren ein Alter <20 Jahre sowie die mindestens zweimalige Messung der TA im aktuellsten dokumentiertem Behandlungsjahr. Erhöhte TA wurden als GOT und/oder GPT >50 U/l definiert. Patienten mit Zöliakie wurden aus der Analyse ausgeschlossen.

**Ergebnisse.** Das mediane Alter der Patienten betrug 15,20 (Q1–Q3: 11,8–17,4) Jahre, das mediane HbA<sub>1c</sub> 8,1 (7,2–9,3)% und die mediane Insulindosis 0,86 (0,7–1,1) IE/kg. 90% (n=2500) der Patienten hatten normwertige TA, während 6,5% (n=181) 1× erhöhte und 3,5% (n=96) mindestens 2× erhöhte TA hatten. In einem linearen Regressionmodell zeigte sich ein positiver Zusammenhang zwischen mindestens 2× erhöhten TA HbA<sub>1c</sub> ( $p<0,001$ ), Insulindosis ( $p<0,001$ ) und Dyslipidämie ( $p<0,001$ ).

**Schlussfolgerung.** In unserem Kollektiv zeigt sich eine permanente Erhöhung der TA bei 3,5% der Kinder und Jugendlichen mit T1DM. Patienten mit hoher Insulindosis, schlechter metabolischer Kontrolle sowie Dyslipidämie haben ein erhöhtes Risiko für NAFLD.

### FV 8.4

#### JuKiDi-Rehabilitation am Rehasentrum Ederhof – ein Denkanstoß für die Zukunft

R. Kovaci

Rehasentrum für Kinder und Jugendliche Ederhof, Iselsberg-Stronach

Seit 20 Jahren werden Patienten vor und nach soliden Organtransplantationen, mit angeborenen Stoffwechseldefekten, dialysepflichtige Patienten und für die Zukunft auch mit Diabetes mellitus interdisziplinär am Ederhof betreut. Das einzige derzeit nach den Vorgaben von ÖBIG existierende eigenständig arbeitende Kinder- und Jugendrehabilitationszentrum Österreichs versucht die psychosoziale Dimension von (schweren) Erkrankungen aufzuarbeiten und die Patienten und deren Familien in das normale Leben wieder zu integrieren. JuKiDi-Reha (Jugend und Kinder mit Diabetes) heißt das neue Konzept, wo im familienorientierten Setting (FOR) oder bei Jugendlichen die „andere“ Dimension des Diabetes mellitus berücksichtigt wird. Die Besonderheiten des Diabetes werden im gesamten Team von verschiedenen Seiten beleuchtet, sei es aus psychologischer Sicht, sei es aus schulischer Sicht, sei es aus medizinischer oder auch (erlebnis-)pädagogischer Sicht. Das Ziel ist eine handlungsfähige Grundlage für das weitere Leben mit Diabetes zu erstellen und das Selbstwertgefühl zu stärken. Dies vor allem um ein möglichst langes „gesundes“ und eigenverantwortliches Leben mit ihrem Handicap zu erreichen. Dies wird bei uns durch Alltagsaktivitäten wie auch Ausprobieren von Besonderheiten (sportlich, schulisch, etc.) unterstützt (learning under medical supervision). Geeignete Personen für die Diabetesrehabilitation sind Familien mit sehr kleinen Patienten, wie z. B. Säuglingen oder Kleinkindern, Jugendliche im Allmachtsdenken (Compliance – Empowerment) oder auch als ersten

Schritt in die Transition zur Erwachsenenbetreuung. Die Möglichkeit eine Diabetesreha zu besuchen, besteht – außer in Akutkomplikationen – jederzeit. Zumindest 4 Wochen als Zeitrahmen sollten dafür eingeplant werden, um auch nachhaltig Effekte erleben zu können. Ausnahme wäre nur die im Alltagssetting angebotene Insulinpumpenschulung.

### FV 8.5 KAROTTIX – Adipositasinterventionsprogramm für Kinder und Eltern

C. Mandl, I. Schaffler, P. Bachlechner, A. Edler, E. Essl, I. Filzmaier  
Pädagogische Hochschule Steiermark

Aktuelle Daten des österreichischen Ernährungsberichts 2008 und dem österreichischen Adipositasbericht 2006, wonach 19% der 6- bis 15-jährigen Schulkinder bereits übergewichtig und davon 8% adipös sind, verlangen großen Handlungsbedarf um der rasanten Entwicklung der Prävalenz der Adipositas entgegenzuwirken. Darstellendes Problem aus kinderärztlicher Sicht (laut einer Umfrage unter 130 Kinderärzten/innen): wenig zeitliche Ressourcen in der Ordination und mangelnde spezifische Kenntnisse über ernährungspädagogische Lösungsansätze. Daher entwickelten wir ein Interventionsprogramm über eine Mindestdauer von drei Monaten, welches darauf beruht gemeinsam mit dem Kinderarzt/ der Kinderärztin, dem Kind und den Eltern nachhaltige Lebensstilveränderungen in den Bereichen Ernährung und Bewegung zu implementieren. Die grundlegenden Phasen dieses Konzeptes:

1. Medizinische Abklärung (Kinderarzt/ Kinderärztin)
2. Elterninformationsabend (Ernährungspädagogen/innen und Kinderarzt/Kinderärztin)
3. Anthropometrische Datenerhebung (Ernährungspädagogen/innen; Gewicht, Größe, Bauch- und Taillenumfang, Kaliper- und BMI-Perzentilenmessung, bioelektrische Impedanzanalyse)
4. Start Therapiekonzept mit Koch- und Bewegungsschulungen (Ernährungsinterventionen und Bewegungsmotivationen), Informationsabenden, Workshops
5. Wiederholte anthropometrische Datenerhebung nach 3 Monaten zur Qualitätssicherung und -kontrolle sowie zur Motivationssteigerung (Ernährungspädagogen/innen)
6. Anthropometrische Abschlussmessung inkl. Auswertung, Interpretation und Präsentation der Ergebnisse (Ernährungspädagogen/innen und Kinderarzt/ Kinderärztin)

Zwei Pilotprojekte mit 13 Eltern-Kind-Paaren und den Zielen der Gewichtsstabilisierung, Körperfettreduzierung und Erarbeitung nachhaltiger Lebensstilveränderungen wurden bereits erfolgreich durchgeführt. Ausblickend bleibt noch zu sagen, dass es unbedingt einem interdisziplinären Therapiekonzept bedarf, um diesem multifaktoriellen Problem entgegensteuern zu können.

### FV 8.6 Richtig essen von Anfang an! – Ernährungsberatung in der Schwangerschaft

B. Bürger, B. Dieminger  
AGES (Österreichische Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit), Wien

**Einleitung.** Die Wichtigkeit einer ausgewogenen Ernährung schon während der Schwangerschaft und von frühester Kindheit an ist heutzutage wissenschaftlich unumstritten. Richtige Ernährung weist ein gesundheitsförderndes und präventives Potenzial auf, das sich positiv auf die gesamte Lebensspanne auswirkt. Die Ernährung von Schwangeren und Stillenden kann dabei u. a. das Essverhalten des Kindes wesentlich und nachhaltig prägen. Daher ist es wichtig, sowohl das Ernährungsver-

halten der Mütter und der Kinder als auch das Nahrungsangebot für Kinder langfristig und nachhaltig zu optimieren.

**Methoden.** Eine im Rahmen des Projekts „Richtig essen von Anfang an!“ (REVAN) erfolgreich umgesetzte Maßnahme ist die österreichweite Ausrollung der Workshops „Ernährungsberatung in der Schwangerschaft“. Die Finanzierung der Durchführung sowie der externen Evaluation der Workshops erfolgt aus den Vorsorgemitteln der Bundesgesundheitsagentur. Schwangere, Stillende sowie deren Angehörige erhalten in den kostenlosen Workshops qualitätsgesicherte und für Österreich einheitliche Ernährungsinformationen, wodurch ein wesentlicher Beitrag für eine positive und gesundheitsförderliche Verhaltensänderung gelegt werden kann. Referent/innen zur Durchführung der Workshops werden vom REVAN-Team regelmäßig geschult.

**Ergebnisse und Schlussfolgerung.** Erste Evaluierungsergebnisse zeigen eine hohe Zufriedenheit, einen signifikanten Wissenszuwachs und ein signifikant verstärktes Selbstwirksamkeitserleben der Teilnehmer/innen nach dem Workshop. Ein weiterer Schritt ist derzeit die österreichweite Ausrollung der Folgeworkshops zum Thema „Babys erstes Löffelchen – Ernährung in der Stillzeit und im Beikostalter“. Unter [www.richtigessenvonanfangen.at](http://www.richtigessenvonanfangen.at) können genaue Informationen zu den Workshops im jeweiligen Bundesland abgerufen werden. Interessierte finden weitere zahlreiche Informationen auf dem neuesten Stand der Wissenschaft.

## Freie Vorträge 9: Kinderchirurgie – Kinderorthopädie

### FV 9.1 Interdisziplinäre Versorgung von polytraumatisierten Kindern im Kinderzentrum Salzburg

J. Bauer<sup>1</sup>, B. Ziegler<sup>2</sup>, J. Atzwanger<sup>3</sup>, C. Schimke<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Anästhesiologie & Intensivmedizin, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg, <sup>3</sup>Abteilung für Kinderradiologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Einleitung.** Polytrauma bei Kindern ist ein seltenes Krankheitsbild, verlangt aber umso mehr eine exakte interdisziplinäre Versorgung, um ein akzeptables Outcome und eine optimale Lebensqualität des verletzten Kindes zu erreichen.

**Methodik.** Das Kinderzentrum der Salzburger Landeskliniken bietet dank der seit Jahren gewachsenen Infrastruktur wie auch der Spezialisierung der jeweiligen Fachgebiete eine effiziente, rasche und definitive Behandlungsmöglichkeit aller polytraumatisierten Patienten. Anhand des Polytraumas eines 6-jährigen Knaben möchten wir den nahtlosen Ablauf und das interdisziplinäre Behandlungsregime in unserem Kinderzentrum darstellen.

**Fallbericht.** Der Patient wurde am Schulweg vom Postbus im Bereich des Beckens überrollt. Nach Akutversorgung an der Unfallstelle erfolgte der Notarztthubschraubertransport in den Schockraum der Unfallchirurgie. Mittels einer Ganzkörper-CT-Untersuchung konnten folgende Diagnosen gestellt werden: Zwerchfellruptur links mit Lungenkontusion links, Milzruptur und Nierenruptur links, Beckentrümmerfraktur mit Urethraabriss, Zerreißen des Beckenbodens mit Skelettierung des Rectums und Amputation des linken Hodens.

**Methoden.** Nach intensivmedizinischer Stabilisierung hat das Team der Kinderchirurgen folgende Eingriffe durchgeführt: Naht des Zwerchfells und Anlage einer Bülaurainage, protektive Descendostomie, Rekonstruktion der Urethra mit Anlage einer suprapubischen Harnblasendrainage, Rekonstruktion des Beckenbodens und offene Stabilisierung des vorderen Beckenrings wie auch eine Stabilisierung des Beckens mittels Fixateur externe.

**Ergebnis.** Dank der anästhesiologischen Führung mit präventiver Verabreichung von Fibrinogenkonzentrat konnte trotz massivem Blutver-



lust eine balanzierte Hämostase erhalten werden. Sechs Wochen nach dem Unfall haben wir die Kolostomie verschlossen und den Fixateur externe abgebaut. Die Entlassung des voll mobilisierten Patienten erfolgte 7 Wochen nach der Erstversorgung.

**Schlussfolgerung.** Das Ziel der Behandlung eines polytraumatisierten Patienten ist eine definitive und erfolgreiche Versorgung in einem Zentrum. Die Infrastruktur wie auch die fachliche Ausbildung des beteiligten Personals sollen dazu beitragen, dass der Patient die bestmögliche Behandlung im jeweiligen Zentrum in angemessener kurzer Zeit erhalten kann.

#### FM 9.2

##### Blickdiagnose neonatales Pneumomediastinum – Das Spinnaker-Zeichen

S. Kargl<sup>1</sup>, B. Frechinger<sup>2</sup>, W. Pumberger<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendchirurgie, Landes Frauen- und Kinderklinik Linz, <sup>2</sup>Institut für Kinderradiologie, Landes Frauen- und Kinderklinik Linz

**Einleitung.** Die alltägliche Erfahrung zeigt, dass ein Pneumomediastinum in der Neugeborenenperiode oft diagnostische Probleme bereitet. Beim neonatalen Pneumomediastinum handelt es sich um die seltene Form eines pulmonalen Luftlecks in der Neugeborenenperiode. Nach Alveolarruptur gelangt Luft entlang der Bronchien und Gefäße in die unterschiedlichen Kompartimente des Mediastinums. Die Kombination mit einem Pneumothorax ist möglich. Meist entsteht das neonatale Pneumomediastinum spontan, selten iatrogen bei der Reanimation Neugeborener. Die Erkrankung ist in den allermeisten Fällen selbstlimitierend und bedarf daher keiner aktiven Intervention.

**Methoden.** Ein Spannungspneumomediastinum kann entstehen, wenn ein Neugeborenes mit hohen Beatmungsdrücken beatmet wird. Es muss mittels Drainage entlastet werden. In Kenntnis dieser Pathologie des Neugeborenenalters ist die Diagnose meist relativ einfach. Oft ist ein Thoraxröntgen im anterior-posterior Strahlengang zur korrekten Diagnose ausreichend: Typischerweise hebt die mediastinale Luft die großen Thymussegel vom Perikard nach kranial ab und ergibt so das pathognomonische Spinnaker-Zeichen. Eine Computertomographie sollte aufgrund der hohen Strahlenbelastung nur im Ausnahmefall durchgeführt werden.

**Schlussfolgerung.** Das neonatale Pneumomediastinum ist eine gutartige und selbstlimitierende Erkrankung, diagnostische Unsicherheit fehlindizierte therapeutische Maßnahmen und dadurch eine zusätzliche Morbidität bewirken.

#### FM 9.3

##### Ergebnisse des österreichischen Hüftultraschall-Screenings

Ch. Thallinger, R. Pospischill, R. Ganger, Ch. Radler, F. Grill

Abteilung für Kinder- und Jugendorthopädie, Orthopädisches Spital Speising, Wien

**Hintergrund.** In Österreich wird zur Diagnose einer Hüftdysplasie bei Neugeborenen seit 1992 der Hüftultraschall nach Graf flächendeckend angewandt. Nun soll anhand dieser Langzeitstudie der klinische und finanzielle Nutzen dieses Systems beziffert werden.

**Ziele.** Folgende Zielparameter wurden in der Studie untersucht: der Einfluss des Screenings auf

- die Rate der konservativen Behandlungen und wegen Dysplasie nötigen Hüftoperationen,
- die Rate der aufgrund einer Dysplasie nötigen stationären Erstaufnahmen,
- die Kosten des alten röntgenbasierten Systems verglichen mit dem neuen für das Gesundheitswesen.

Methoden. Für diese retrospektive Studie wurden alle in österreichischen Krankenanstalten dokumentierten Fälle aus dem Zeitraum von 1992 bis 2008 ausgewertet. Als Quelle wurde die Datenbank des Bundesministeriums für Gesundheit verwendet.

**Ergebnisse.** Seit der Einführung des Screenings ist die Rate der Hüftoperationen um 30% gesunken. Die Rate von offenen Repositionen beträgt derzeit 0,16 pro 1000 Lebendgeborene. Dieser Wert wird nur von Screeningsystemen erreicht, welche dem österreichischen ähnlich sind. Die Rate von Patienten, die mittels Abspreizbehandlung therapiert werden mussten ging im Beobachtungszeitraum von 8% auf 2,6% zurück. Der Anteil von Patienten, die wegen einer Hüftdysplasie stationär aufgenommen werden mussten ging von 9,5 auf 3,6/1000 zurück. Diese Änderungen sind alle statistisch signifikant. Im Hinblick auf die Kosten für das Gesundheitswesen zeigte sich, dass das neue ultraschallbasierte System um ca. 1,1 Mio. Euro oder anders ausgedrückt 26% billiger ist als das alte röntgenbasierte.

**Schlussfolgerung.** Somit konnte gezeigt werden, dass ein flächendeckendes, standardisiertes Ultraschall-Screening sowohl im Hinblick auf klinische als auch auf finanzielle Parameter einem röntgenologisch und klinisch gestützten System überlegen ist.

#### FM 9.4

##### Funktionelle Ergebnisse nach Mehretagenrelease-Operationen an der oberen Extremität bei spastischen Bewegungsstörungen

C. Karner, F. Wick, W. Girsch

Orthopädisches Spital Speising, Abteilung für Kinder- und Jugendorthopädie, Wien

**Hintergrund.** Im Orthopädischen Spital Speising wurden zwischen 2001 und 2011 insgesamt 22 PatientInnen mit Beugekontrakturen und -fehlstellungen aufgrund spastischer Bewegungsstörungen an der oberen Extremität einem neuartigen Konzept folgend einer Mehretagenrelease-Operation (Muskelverlängerungen, Sehnenverlagerungen) unterzogen.

**Methodik.** An 9 PatientInnen (5 männlich, 4 weiblich; 2-mal Zerebralparese, 3-mal Schädel-Hirn-Trauma, 2-mal Beinahe-Ertrinken, 2-mal Insult) im Alter von 13–54 Jahren und nicht signifikanten Unterschieden im Ausprägungsgrad der Spastik wurden bekannte operative Konzepte in neuer Kombination zur Lösung der Kontrakturen eingesetzt (Subscapularisrelease, Pectoralisrelease, Brachialisrelease, Distalisation nach Scaglietti, Strecksehnenreroutings, Sehnentransfers, Thenar- und Lumbricalisrelease). In einer Pilotstudie wurde 39 Monate nach der Operation eine Nachuntersuchung mittels standardisierter Tests durchgeführt.

**Ergebnisse.** Schulter- und Ellenbogenprozeduren brachten die Bewegungsumfänge in einen funktionell verwertbaren Bereich. Am Handgelenk führten zusätzlich durchgeführte Sehnentransfers oftmals zu einer Überkorrektur. Die Erlangung einer Handfunktion war entgegen der ursprünglichen Erwartung nicht durch eine Verbesserung der Greif- und Loslassfunktionen der Hand möglich und nicht von guter Sensibilität abhängig. Zur selbstständigen Verrichtung von Aktivitäten des täglichen Lebens war jedoch nicht die Handfunktion, sondern die Gesamtfunktion der oberen Extremität entscheidend.

**Schlussfolgerungen.** Unter Bedachtnahme auf die Ausgangssituation profitierten alle PatientInnen in unterschiedlichem Ausmaß von der Mehretagenrelease-Operation, zumindest durch eine Verbesserung der passiven Beweglichkeit zur Erleichterung von Hygienemaßnahmen, meist durch eine Funktionsverbesserung im Bereich von Schulter und Ellenbogen.

## FV 9.5

### Curettage und Bone-Grafting bei juveniler Knochenzyste

M. Pallamar, S. Konwalinka, F. Grill

Orthopädisches Spital Wien Speising, Abteilung für Kinder- und Jugendorthopädie

**Einleitung.** Insgesamt 3% aller benignen Knochentumoren sind juvenile Knochenzysten („unicameral bone cyst“, UBC). Bei betroffenen Kindern wird diese Diagnose oft erst durch eine Fraktur der ausgedünnten Zystenwand gestellt. Nur in wenigen Fällen kommt es nach einer Zystenfraktur zum spontanen Ausheilen der Zyste. Zudem kann es zu Wachstumsstörungen und Achsfehlstellungen im Zystenbereich kommen. Auch nach chirurgischer Zystenankernung werden nach unterschiedlicher Technik hohe Rezidivraten beschrieben. Im Folgenden werden die Ergebnisse einer Chart-Review aller im OSS operativ behandelten Patienten mit UBC (Erst- oder Folgeeingriffe) von 01/2005 bis 06/2011 präsentiert.

**Material und Methodik.** Insgesamt konnten 38 Kinder mit UBC in diese retrospektive Auswertung eingeschlossen werden. Ausgewertet wurden die Vorstellungsgründe der Patienten, das Patientenalter bei Diagnosestellung, Lage und Größe der Zyste im Röntgen, Ausheilungsergebnisse und Rezidivraten.

**Ergebnisse.** Bei dem von uns bevorzugten Operationsverfahren der Zystencurettage mit Knochenauffüllung lag die Ausheilungsrate bei 86,9% aller Zysten (Follow-up Zeitraum durchschnittlich 31,7 Monate). Bei 11 von 38 Patienten waren Folgeeingriffe notwendig. Das Rezidivrisiko erhöhte sich deutlich bei Patienten <10 Jahren und bei Patienten mit Zysten mit Nahebezug zur Wachstumsfuge.

**Schlussfolgerung.** Curettage in Kombination mit Bone-Grafting zeigt höhere Ausheilungsrate als wiederholte perkutane Steroid- bzw. autogene Knochenmarkinjektionen im Literaturvergleich. Minimal-invasive Curettage-Verfahren und perkutane Marknagelosteosynthese können Narbenbildungen und Komplikationen gering halten. Durch dieses Verfahren können schnelle belastungsstabile Verhältnisse ohne längere Bewegungseinschränkungen für betroffene Kinder erzielt werden.

## FV 9.6

### Mittelfristige Ergebnisse der Ponseti-Methode

C. Radler, G. Mindler, C. Lipkowski, A. Kranzl, F. Grill

Orthopädisches Spital Speising, Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde

**Einleitung.** Die Klumpfußbehandlung nach Ponseti konnte sich in den letzten Jahren als Standardtherapie durchsetzen. Es wurde eine Nachuntersuchung durchgeführt um die mittelfristigen Ergebnisse zu evaluieren.

**Methoden.** Es wurde eine konsekutive Fallserie mit einem Mindestalter von 3 Jahren nachuntersucht. Ausschlusskriterien waren Syndromassoziation, neurologische Erkrankung, Behandlungsbeginn nach der 6. Lebenswoche und Klumpfuß-Fehlhaltungen. Insgesamt erfüllten 125 Patienten mit 199 Klumpfüßen diese Kriterien. Mittels Fragebogen wurden funktionelle Scores erhoben und die Patienten zu einer Nachuntersuchung eingeladen. Bei Patienten, die dieser Einladung nicht folgten, wurden die Daten der letzten Kontrolluntersuchung ausgewertet. Der Rücklauf der Fragebögen betrug 56% (70 von 125). Das Durchschnittsalter dieser Patienten betrug 5,7 Jahre. Der DSI Score (n=67) betrug 84,2 von 100 Punkten, der PODCI-Score (n=64) betrug 95,4 von 100 Punkten und der Magone-Score (n=54) ergab 97,4 von 100 Punkten.

**Ergebnisse.** Patienten mit einer täglichen Schienentragedauer über 10 Stunden mussten seltener erneut gegipst werden als Patienten, die die Schiene unter 10 Stunden verwendeten (36% vs. 56%;  $p=0,1604$  im ersten Jahr, 20% vs. 58%;  $p=0,0008$  im zweiten Jahr). Es konnten 113 Patienten (90,4%) mit 182 Klumpfüßen nachuntersucht werden oder befanden sich in Routinekontrolle (durchschnittliches Follow-up: 5,2 Jahre). Eine

pAST wurde in 173 Füßen durchgeführt (95%). Eine nochmalige pAST war bei 7 Füßen (3,8%) notwendig, eine Achillessehnenverlängerung nach White wurde bei 5 Füßen (2,7%), ein Tibialis anterior Transfer bei 24 Füßen (13,2%) und eine offene Gelenksoperation bei 9 Füßen durchgeführt (4,9%).

**Schlussfolgerung.** Bei dieser konsekutiven Fallserie konnte in 95% der Fälle eine offene Gelenksoperation vermieden werden. Die Verwendung der Schiene muss durch noch umfangreichere Aufklärung und Nachuntersuchung verbessert werden, um die Rezidivrate weiter zu vermindern.

## Freie Vorträge 10: Gastroenterologie

### FV 10.1

#### Intestinaler Gallensäure-Transport bei pädiatrischen chronisch-entzündlichen Darmerkrankungen

J. Jähnel, A. Deutschmann, K. Hoffmann, J. Royer, A. C. Hauer

Univ.-Klinik für Kinder und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Gallensäuren (GS) werden im terminalen Ileum und Kolon mit Hilfe von GS-Transporter resorbiert. In denselben Darmabschnitten finden gehäuft Entzündungsprozesse bei chronisch-entzündlichen Darmerkrankungen [CED; M. Crohn (MC) und Colitis ulcerosa (CU)] statt. GS-assoziierte Diarrhoen bei CED lassen auf eine gestörte GS-Absorption schließen.

**Methoden.** Bei dieser Pilotstudie (n=24) wurden mRNA-Expressionsmuster der GS-Transporter, -Detoxifikationsenzyme und von regulierenden Kernrezeptoren mittels Real-time-PCR-Methode aus Biopsien bestimmt, die während einer diagnostischen Ileokoloskopie bei MC-Ileitis und Pancolitis bei CU entnommen wurden. Als Positivkontrolle wurde der Entzündungsmarker iNOS verwendet (Expressionssteigerung um 450% bei MC-Ileitis vs. Kontrollgruppe bzw. 470% bei Pancolitis; jeweils  $p<0,01$ ).

**Ergebnisse.** MC-Ileitis führte zu einer Down-Regulation des ilealen Aufnahmetransporters ASBT („apical sodium-dependent bile acid transporter“; 40%;  $p<0,01$ ) und des Kernrezeptors für GS FXR (Farnesoid X receptor; 51%;  $p<0,01$ ). Bei CU wurde eine Up-Regulation (150%;  $p<0,01$ ) von ASBT im nichtbefallenen terminalen Ileum beobachtet und im Bereich der Pancolitis eine Down-Regulation des Gallensäure-Transporters MRP3 („multidrug-resistant protein“ 3; 51%;  $p<0,01$ ). Die Expression des Detoxifikationsenzym CYP3A4 ist sowohl bei CU-Colitis (20%), als auch bei MC-Colitis (33%) signifikant reduziert.

**Schlussfolgerung.** Zusammenfassend kann diese Pilotstudie zeigen, dass der GS-Transport bei CED im Kindes- und Jugendalter verändert ist, wobei die Regulationskreisläufe teilweise noch unklar sind. Bei Bestätigung dieser Ergebnisse in einer größeren Studiengruppe wäre dies die Basis für die nähere Indikationsprüfung neuer Medikamente, die selektiv den GS-Metabolismus beeinflussen (z. B. FXR-Agonisten), bei Kindern- und Jugendlichen mit GS-induzierter Diarrhö oder CED per se.

### FV 10.2

#### Erhöhte Thromboprotektion bei pädiatrischen PatientInnen mit CED – Einfluss von Mikropartikeln?

A. Deutschmann, A. Schlagenhauf, B. Leschnik, K. Hoffmann, A. Hauer, W. Muntean

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Hintergrund.** Patienten mit chronisch-entzündlicher Darmerkrankung (CED) haben im Vergleich zu Gesunden ein erhöhtes Risiko für thromboembolische Geschehen. Die Pathogenese dieser Thromboseneigung

ist nicht zur Gänze geklärt. Patienten mit CED weisen ein erhöhtes endogenes Thrombinpotenzial auf. Mikropartikel (MP), welche aus aktivierten oder apoptotischen Zellen freigesetzt werden, könnten bei prothrombotischen Prozessen eine Rolle spielen. Die Studie untersucht zirkulierende MP und deren Einfluss auf die Thrombingeneration bei pädiatrischen Patienten mit aktiver und inaktiver CED im Vergleich zu einer gesunden Kontrollgruppe.

**Methoden.** Es wurde Plasma von 33 Patienten mit M. Crohn (MC), 20 Patienten mit Colitis ulcerosa (CU) und 60 Kontrollpatienten gesammelt. MP wurden mittels ELISA gemessen. Die Abhängigkeit der Thrombingeneration vom Tissue-Faktor aus Mikropartikeln wurde mittels kalibrierter automatischer Thrombographie bestimmt.

**Ergebnis.** MP waren bei Patienten mit aktivem und inaktivem MC sowie aktiver CU im Vergleich zur gesunden Kontrollgruppe signifikant erhöht. Das endogene Thrombinpotenzial war bei Patienten mit MC und CU signifikant erhöht. Nur ein geringer Einfluss von MP auf die Thrombingeneration bei Patienten mit aktiver CU konnte beobachtet werden.

**Schlussfolgerung.** Unsere Studie zeigte erhöhte MP bei pädiatrischen Patienten mit aktivem und inaktivem MC sowie aktiver CU im Vergleich zu Gesunden. Ein wesentlicher Einfluss der MP auf die erhöhte Thrombingeneration bei Patienten mit CED konnte nicht nachgewiesen werden.

#### FV 10.3

##### SMOF-Lipide in der parenteralen Ernährung pädiatrisch onkologischer Patienten – Auswirkungen auf Bilirubin, Cholestaseparameter und Leberfermente

M. Grabowski<sup>1</sup>, K. Hoffmann<sup>1</sup>, S. Rödl<sup>2</sup>, A. Deutschmann<sup>1</sup>, G. Schwanzter<sup>3</sup>, V. Strenger<sup>4</sup>, C. Urban<sup>4</sup>, A. Hauer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Allgemeinpädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Gemeinsame Einrichtungen: Pädiatrische Intensivstation und Brandverletzteneinheit, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>3</sup>Institut für Medizinische Informatik, Statistik und Dokumentation, Medizinische Universität Graz, <sup>4</sup>Klinische Abteilung für pädiatrische Hämato-Onkologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einführung.** Pädiatrisch onkologische Patienten müssen während der Chemotherapie häufig parenteral ernährt werden. Parenterale Lipidlösungen aus Sojaöl, mittelkettigen Triglyceriden, Olivenöl und Fischöl (SMOF-Lipid) konnten in der Langzeitanwendung gegenüber sojaölbasierten Lipidlösungen (Intralipid) einen anticholestatischen Effekt erzielen. Wir haben den potenziell hepatoprotektiven Effekt von SMOF-Lipid bei Kindern während der Chemotherapie untersucht.

**Methoden.** In einer retrospektiven Analyse wurden Gesamtbilirubin, GGT, AP, ALT, AST und LDH bei 15 pädiatrischen onkologischen Patienten unter 14-tägiger parenteraler SMOF-Lipid-Gabe mit Werten einer historischen Kohorte (15 „matched controls“), die Intralipid erhalten hatten, verglichen.

**Ergebnisse.** Innerhalb der SMOF-Lipid-Gruppe konnte im Rahmen der 14-tägigen parenteralen Ernährung kein signifikanter Unterschied der klinischen Laborparameter gegenüber den Ausgangswerten festgestellt werden. In der Intralipid-Gruppe kam es zu einem Anstieg der GGT-Werte während der parenteralen Ernährung (26,43 U/l vs. 63,00 U/l;  $p=0,0497$ ). Im statistischen Vergleich zwischen beiden Gruppen erreichte der Anstieg der GGT in der Intralipid-Gruppe keine Signifikanz (50,00 U/l vs. 63,00 U/l;  $p=0,503$ ). In keiner der Gruppen kam es im Beobachtungszeitraum zu laborchemischer Cholestase. Als Langzeiteffekt wurden in der SMOF-Lipid-Gruppe signifikant niedrigere LDH-Werte gegenüber der Intralipid-Gruppe ( $-32,75$  U/l vs.  $+29,57$  U/l;  $p=0,014$ ) gemessen.

**Schlussfolgerung.** Bei Kindern unter Chemotherapie konnte unter der Kurzzeitanwendung der parenteralen Ernährung weder bei SMOF-

noch bei Intralipid eine Cholestase beobachtet werden. SMOF-Lipid scheint hinsichtlich der GGT-Werte einen zytoprotektiven Vorteil gegenüber Intralipid zu haben. Obwohl bei Langzeitanwendung von Intralipid eine cholestatische Lebererkrankung beschrieben ist, scheint deren kurzfristige Anwendung keinen eindeutig leberschädigenden Effekt zu haben.

#### FV 10.4

##### Morbus Crohn und Anorexie – ein klinisches und diagnostisches Dilemma

E. Müller<sup>1</sup>, H. Baumgart<sup>2</sup>, P. Schober<sup>2</sup>, S. Rödl<sup>3</sup>, A. Saxena<sup>4</sup>, K. Hoffmann<sup>1</sup>, A. Hauer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Allgemeinpädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Abteilung für Sport- und Leistungsmedizin, Intensivstation, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Medizinische Universität Graz, <sup>3</sup>Pädiatrische Intensivstation, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>4</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Die Abgrenzung einer Anorexia als Erstmanifestation oder Symptom zunehmender Krankheitsaktivität eines M. Crohn (MC) von jener der Anorexia nervosa kann klinisch herausfordernd sein.

**Fallbericht.** Bei einer 16-Jährigen fiel vor 6 Jahren eine Wachstumsverzögerung auf. Drei Jahre später wurde MC diagnostiziert, die Therapie in den Folgejahren aber nur inadäquat umgesetzt. Weitere klinische Verschlechterung mit Appetitlosigkeit und Gewichtsverlust vor 7 Monaten wurde als Anorexia nervosa interpretiert, die parallel eingeleitete Remicade-Therapie nach 1 Monat abgebrochen. Es folgte der Transfer an die Grazer Kinderklinik. Die Patientin war kachektisch (23 kg, 143,4 cm, BMI 11,2) mit massiv erhöhten Inflammationsmarkern.

**Methoden.** Die Reevaluation ergab progredienten MC mit langstreckiger Dünndarmstenose, einen über eine Sigmafistel gespeisten Abszess (3×7 cm) und eine perianale Fistel. Parallel zu parenteraler und enteraler Ernährung via Jejunalsonde erfolgten initial Abszesspunktionen, sodann aber die Resektion von 15 cm Sigma inkl. Abszess. Eine Anastomosensuffizienz machte eine doppelläufige Ileostomie notwendig. Ein Monat postoperativ wurde die Remicade-Therapie entsprechend Induktionsschema (0, +2, +6 Wochen) problemlos umgesetzt. Auf die Remicade-Therapie kam es klinisch zur Stabilisierung, die parenterale und Ernährung via Jejunalsonde konnten beendet werden. Aktuell befindet sich die Patientin im Remicade-Erhaltungsschema, ergänzt selbst übliche Mischkost durch hochkalorische Drinks und wird auf die geplante Rückoperation der Ileostomie vorbereitet. Ihr aktuelles Gewicht beträgt 35 kg (BMI = 17).

**Schlussfolgerung.** Beeinträchtigungen von Gewicht, Körperlänge und Pubertätseintritt sind Alarmsymptome, die in Kombination mit erhöhten Inflammationsmarkern rasche Diagnostik bzgl. MC erfordern. Bei Anorexie und bekanntem MC sollte die Reevaluation des MC und Intensivierung spezifischer Therapie erfolgen, bevor an eine Anorexia nervosa im Sinne einer „Zweiterkrankung“ gedacht wird.

## FV 10.5

### Autologe hämatopoietische Stammzelltransplantation zur erfolgreichen Therapiekonsolidierung bei primär therapierefraktärem M. Crohn

A. Hauer<sup>1</sup>, A. Deutschmann<sup>1</sup>, W. Schwinger<sup>2</sup>, H. Lackner<sup>2</sup>, C. Urban<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, <sup>2</sup> Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Hintergrund.** Bei Erwachsenen mit therapierefraktärem M. Crohn (MC) wird die autologe hämatopoietische Stammzelltransplantation (HSZT) zur Therapiekonsolidierung erfolgreich eingesetzt. Wir untersuchten Sicherheit und Effektivität einer HSZT mit hochgereinigten autologen CD34+ peripheren Blutstammzellen (PBSZ) beim bisher jüngsten Patienten mit therapierefraktärem MC.

**Fallbeschreibung.** Bei einem 14-jährigen Patienten mit 4 Jahre bestehendem schwerem MC (Magen, Duodenum, Ileum, Colon; PCDAI: 75) und Therapieversagen (inkl. Biologics) wurden PBSZ mittels Cyclophosphamid (2000 mg/m<sup>2</sup>) und G-CSF mobilisiert und via immunmagnetische Zellsortierung hochgereinigt (=10,67×10<sup>6</sup> CD34+-Zellen/kg). Die Konditionierung für die HSZT bestand aus Cyclophosphamid 50 mg/kg und Thymoglobulin 2,5 mg/kg (4 bzw. 3 Tage). Das Engraftment erfolgte rasch (2870 l, Tag +11). Primäre Endpunkte, Tag +9; 34.000 Thrombozyten/Leukozyten, waren Toxizität und klinische Remission (PCDAI <10) nach 5 Monaten, sekundäre Endpunkte Besserung der PET-/Endoskopie-Kontrollen zur selben Zeit, tertiärer Endpunkt die weitere Krankheitsaktivität. Die PBSZ-Mobilisation bewirkte kurze Myelodepression und rückläufige Krankheitsaktivität (PCDAI: 25). Fünf Monate nach HSZT und ohne spezifische Medikation waren die primären Endpunkte erreicht. PET-/Endoskopie-Kontrollen zeigten dramatische Besserung (histologisch minimale Läsionen). Die initial langstreckige Ileumstenose betrug nur noch 7 cm und wurde elektiv reseziert. 21 Monate nach HSZT und 12 Monate nach Resektion ist der Patient unter erneuter Immunsuppression (Azathioprin) in klinischer Remission (PCDAI <10).

**Schlussfolgerung.** Die autologe HSZT (mit CD34+ selektierten PBSZ) war sicher. Nach 5 Monaten war der Jugendliche mit bisher therapierefraktärem MC in klinischer und subtotaler endoskopischer/histologischer Remission. Die zuvor ausgedehnte Ileumstenose wurde operabel, die bisher ineffektive Immunsuppression ist nunmehr remissionserhaltend. Die Entfernung des autoreaktiven Immunsystems und Etablierung eines neuen naiven Immunsystems durch Transfusion hochgereinigter autologer CD34+ PBSZ dürfte auch für pädiatrische Patienten mit therapierefraktärem MC eine Behandlungsoption bedeuten.

## FV 10.6

### Extreme Hyperphosphatämie nach Verabreichung eines natriumphosphathaltigen Klysmas im Kindesalter bei Obstipation

S. Deluggi, H. Ladenhauf, J. Bauer

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Einleitung.** Die Obstipation im Kindesalter ist definiert als verzögerte oder symptomatische Defäkation. Für die Behandlung einer Obstipation stehen in Abhängigkeit des Alters mehrere Medikamente zur Verfügung. Unter den osmotisch wirksamen Medikamenten werden auch natriumphosphathaltige Klysmen verabreicht. Als Komplikation kann u. a. eine Hyperphosphatämie mit Hypokalzämie zu Tetanie und Todesfall führen.

**Methode.** Im Zeitraum von 18 Monaten konnten wir bei 3 Kindern nach Verabreichung natriumphosphathaltiger Klysmen eine extreme Hyperphosphatämie diagnostizieren. Bei allen dreien kam es nach der Verabreichung unmittelbar zu starker Übelkeit, Erbrechen und allgemeinem Verfall. Zwei Kinder bekamen wegen der Hypokalzämie eine Tetanie und benötigten einen Kalziumersatz. Vorübergehend wurden sie auf

der Intensivstation wegen möglicher Rhythmusstörungen überwacht. Nach wenigen Stunden war der Elektrolythaushalt ausgeglichen.

**Schlussfolgerung.** Nach Verabreichung natriumphosphathaltiger Klysmen kann es bei Kindern zu therapiepflichtigen Elektrolytverschiebungen kommen. Dies sollte bei der Verabreichung bedacht und Alternativen diskutiert werden. Bei uns hat diese Beobachtung zur Umstellung auf ein sorbitthaltiges Klysmen geführt.

## Freie Vorträge 11: Infektiologie – Immunologie

### FV 11.1

#### Schwere zerebrale Blutung bei Säuglingen mit Parechovirus-Infektion

W. Bock<sup>1</sup>, W. Sterniste<sup>1</sup>, G. Pärtan<sup>2</sup>, J. Aberle<sup>3</sup>, H. Kurz<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Kinderinterne Abteilung Donauespital Wien, <sup>2</sup> Röntgen-Institut Donauespital Wien, <sup>3</sup> Department für Virologie, Medizinische Universität Wien

**Hintergrund.** Mit der Entdeckung des Humanen Parechovirus 3 (HPEV3) 2004 konnte dieses Virus als relativ häufiger Erreger einer schweren Sepsis bei jungen Säuglingen identifiziert werden. Parechoviren, früher der Gruppe der Enteroviren zugeordnet, werden nun als eigenes Genus der Picornavirusfamilie geführt. Insbesondere die zerebrale Beteiligung mit Schädigung der Weißen Substanz machen die Prognose ernst. Führende Symptome sind Fieber, Krämpfe, Irritabilität. Bisher nicht beschrieben, fanden wir bei 2 erkrankten Neonaten auch ausgedehnte Stammganglienblutungen sowie hämorrhagische Infarzierung des Marklagers, ausgelöst durch HPEV.

**Schlussfolgerung.** Die Besonderheiten der Pathogenität des Virus, seine Epidemiologie, die diagnostischen Möglichkeiten, klinischen Symptome, Pathologien in MRT und Ultraschall, Auffälligkeiten in Labor und EEG sollen zusammengefasst werden.

### FV 11.2

#### Meningo-/Enzephalitis und positive Mykoplasmen-serologie bei 3 jugendlichen PatientInnen

M. Tappauf, G. Grangl, U. Gruber-Sedlmayr, M. Brunner-Krainz, C. Cimenti, B. Zöhrer, W. Zenz

Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder und Jugendheilkunde Graz

**Hintergrund.** Wir berichten von 3 PatientInnen unserer Klinik mit Meningo-/Enzephalitis und positiver Mykoplasma pneumoniae (M. pn.) Serologie.

**Fallberichte.** Eine 14-jährige Patientin wurde wegen Kopfschmerzen, Fieber, zunehmender Somnolenz, Wesensveränderung und fehlender Spontansprache vorgestellt. Die Liquorpunktion (LP) ergab 70 Zellen/µl. Im MRT des Schädels fanden sich diffuse diffusionspositive Marklagerläsionen. Ein 12-jähriger Patient hatte Fieber, Nackenschmerzen, eine zunehmende Vigilanzstörung und Ataxie. Die LP ergab 38 Zellen/µl. Das MR des Schädels war unauffällig. Ein 16,5-jähriger Patient wurde wegen Fieber, Kopfschmerzen, Erbrechen, Nackensteifigkeit vorgestellt. Die LP ergab 571 Zellen/µl. Das MR des Schädels zeigte ein lentomeningeales Kontrastmittel-Enhancement. Bei allen drei Patienten wurde ein positives IgM auf Mykoplasma pneumoniae nachgewiesen. Ein direkter Nachweis einer M. pn. Infektion (PCR) gelang bei keinem Patienten. Beim 16,5-jährigen Patienten war weiters initial in der Serologie IgG auf Varizella-Zoster-Viren (VZV) sowie IgM und IgG auf FSME positiv, im Verlauf zeigte sich jedoch kein weiterer Anstieg des IgGs auf VZV bzw. auf FSME. Die drei PatientInnen wurden mit Doxycyclin behandelt, wobei alle nach Therapiebeginn eine klinische Besserung zeigten. Alle PatientInnen zeigten eine Restitutio ad integrum.

**Schlussfolgerung.** Eine positive Serologie auf Mykoplasma pneumoniae (M. pn.) kommt bei PatientInnen mit Meningoenzephalitis häufiger vor als eine Infektion mit Entero- oder Herpes-simplex-Typ-1-Viren. Auf Grund des fehlenden Erregernachweises kann aber nicht sicher gesagt werden, ob eine M.-pn.-Infektion tatsächlich die Ursache für die ZNS-Erkrankung war.

### FV 11.3

#### Epigenetische Biomarker bei juveniler idiopathischer Arthritis (JIA)

M. Spitzwieser<sup>1</sup>, K. Tendl<sup>1</sup>, A. Bohnl<sup>1</sup>, K.R. Herkner<sup>1</sup>, H. Kenzian<sup>2</sup>, C.B. Item<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien, <sup>2</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, LKH Villach

**Einleitung.** JIA ist eine chronisch-entzündliche Autoimmunerkrankung mit bekannten genetischen Prädispositionen, so dass in dieser Studie gezielt die epigenetischen Veränderungen in den Promotorregionen der Gene untersucht wurden, die während inflammatorischer Prozesse im Körper aktiviert werden. Als Pilotstudie ausgelegt wurde dabei primär auf unterschiedliche Methylierungsmuster der DNA in den betroffenen Promoterregionen geachtet. Als Probanden dienten Patienten mit sicher diagnostizierter JIA und eine gesunde Kontrollgruppe. Auch die rezente Literatur misst dem Methylierungsgrad bestimmter Genabschnitte, und hier eben vornehmlich den Promotorregionen, eine diagnostische Bedeutung, ja sogar prognostische Wertigkeit bei.

**Methode.** Aus getrockneten Blutstanzen wurde die DNA extrahiert und mit Bisulfit behandelt. Dabei wurden unmethylierte Cytosin-Basen in Thymin-Basen umgewandelt, wohingegen methylierte Cytosin-Basen unverändert bleiben. Die Bisulfit behandelte DNA wurde mit Hilfe von Primern, die für jedes untersuchte Gen spezifisch waren, einer hochauflösenden Schmelzanalyse (HRM-PCR, Rotor Gene 6000) unterzogen. Die PCR-Produkte wurden mittels Agarosegelelektrophorese identifiziert und Banden (bp) von Interesse anschließend sequenziert.

**Ergebnisse.** Bei den untersuchten Genen handelt es sich um IL-6, IL-6R, IL-8, IL-10, IL-1R2, Prokalcitonin und CRP. Bei der Schmelzanalyse konnten Unterschiede zwischen Patienten und Kontrollgruppe anhand einer Verschiebung des Schmelztemperaturbereiches der Genabschnitte festgestellt werden, das heißt distinkte Unterschiede in den Methylierungsgraden der untersuchten Gruppen. Besagte Unterschiede konnten nach der Sequenzierung, durch Vergleich der DNA-Sequenzen untereinander, bestätigt werden.

**Schlussfolgerung.** Basierend auf den bisherigen Ergebnissen scheint die beschriebene Vorgangsweise ein erster Schritt hinsichtlich einer ergänzenden Prävalenzuntersuchung bei Patienten mit susp. JIA zu sein.

### FV 11.4

#### Clinical and laboratory profile of children with eosinophilia

A. Joshi<sup>1</sup>, E. Schmutzhard<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Dhulikhel Hospital, Kathmandu University Hospital, <sup>2</sup>Department of Neurology, Medical University of Innsbruck

**Background.** Eosinophilia is usually defined as an eosinophil count in the peripheral blood of greater than  $0.35 \times 10^9/L$ . The list of causes of eosinophilia is long and includes some that are rare in children. Infection with helminthic parasites is the most common cause of eosinophilia in children who are either immigrants from a developing country or returned travelers from tropical locations. Eosinophil trafficking and activation in target organs leads to tissue damage and ongoing reparative attempts that can ultimately result in changes in organ structure and function.

**Material and Methods.** 84 children at Dhulikhel hospital, Kathmandu University Hospital, tertiary care hospital in Nepal with eosinophilia were studied prospectively between January 2009 and December 2011. In 11 patients the serum samples were brought to Innsbruck and the

diagnosis were able to be confirmed serologically by means of ELISA techniques with the support of Medical University of Innsbruck.

**Results.** Among the 11 serum samples tested strongyloidosis, filariasis, fasciolosis, and toxocarosis including their co-infections were detected in 8 of the patients. Other main parasites detected in stool were ascariasis and trichuris trichuria. Other definitive diagnosis that could be made were disseminated tuberculosis, tubercular meningitis, and pilocytic astrocytoma. Cause was not found in 70% of cases. Major systemic manifestation included were abdominal pain (67.9%), fever (60.7%), cough (28.6%) and weight loss (27.4%) which was associated with mainly hepatomegaly (59.5%), ascites (46.4%), lymphadenopathy (32.1%) and splenomegaly (25%). Commonest system involvement was gastrointestinal (67.9%), respiratory (64.3%), cardiac (33.3%), and the central nervous system (4.76%).

**Conclusions.** Parasitic infections are the most common possible cause of eosinophilia in children. Most common system involvements are gastrointestinal and respiratory system. Tuberculosis is a less likely cause of eosinophilia. Children with eosinophilia should be considered an increased risk of parasitic infection as a result of age, ethnicity, lifestyle, food choices, location of permanent residence, or with a history of recent travel in an endemic area.

### FV 11.5

#### Morbus Schönlein Henoch: Makrolide – die Therapieoption

G. Schuhfried<sup>1</sup>, G. Schuhfried<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Orthopädie, Univ.-Klinik Innsbruck, <sup>2</sup>Facharzt für Kinderheilkunde, Waidhofen/Ybbs

**Einleitung.** Der Morbus Schönlein Henoch ist die häufigste Vasculitis im Kindesalter. Die großflächige girlanden- und/oder kokardenförmige Purpura mit nur leicht erhöhten Entzündungswerten und ohne eine Thrombozytopenie, ist charakteristisch.

**Methoden.** Histologisch und immunochemisch kann in der Gefäßwand der betroffenen Hautstellen nur das Immunglobulin IgA1 und das Komplement C3 nachgewiesen werden. Dies ist hinweisend, dass ein Entzündungsprozess durch die Aktivierung des alternativen Komplementweges abläuft. Die Krankheit ist meist selbstlimitierend und eine Therapie mit Schmerzmitteln und Elektrolyt-Infusionen ist Standard. Die häufigsten Komplikationen sind Invagination des Darms und Nierenfunktionsstörungen unterschiedlichen Ausmaßes bis hin zur Niereninsuffizienz.

**Ergebnisse.** Insgesamt 25 von 27 Patienten wurden unmittelbar nach Auftreten der Purpura mit dem Makrolid Clarithromycin behandelt. Die Purpura klang innerhalb von 6 Tagen ab. Abgesehen von milden Bauch- und Gelenksbeschwerden traten keine Komplikationen auf. Bei den zwei nicht bzw. verspätet behandelten Patienten traten schwerwiegende Komplikationen auf. Offensichtlich kann Clarithromycin einen Entzündungsprozess, der über die Aktivierung des alternativen Komplementweges abläuft, hemmen, bevor dieser eine Eigendynamik erhält und in einem Autoimmunprozess mündet.

**Schlussfolgerung.** Weitere Studien zur genauen Abklärung der Aktivierung des alternativen Komplementweges sind notwendig um so den Pathomechanismus des Morbus Schönlein Henoch aufzuklären; ein wichtiger Schritt um die Ursache(n) dieser Krankheit aufzudecken.

## FV 11.6

### Kardiovaskuläres Risiko bei Kindern und Jugendlichen und Prävention: kardiovaskuläres Risikomanagement bei Autoimmunerkrankungen

R. Eyer mann

Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Sportmedizin, München

Adulte RA ist assoziiert mit erhöhter arterieller Steife u. ED. Bei Kindern mit JIA fanden sich erhöhte Pulswellengeschwindigkeit und eine reduzierte Aortendehnbarkeit ohne Korrelation mit Krankheitsaktivität. Bei Kindern mit systemischer Arthritis (M. Still) ist die häufigste kardiale Manifestation eine Perikarditis. Bei Oligoarthritis-Variante ist eine Perikarditis häufigste Herzbeteiligung, eine Myokarditis möglich. Bei SSc beinhalten die viszerale Manifestationen am kardiovaskulären System Hypertension und Lungenerkrankung mit pulmonal-vaskulären Veränderungen, die zu PAH führen, sowie Herzerkrankungen mit Reizleitungsstörungen, Myokardfibrose, KHK und autonome Dysfunktion. Takayasu-Arteriitis ist eine chronische Großgefäßvaskulitis mit v. a. Befall von Aorta u. proximalen Arterien (Kopf, Hals) sowie proximalen Pulmonalarterien. Verdickung, Fibrose der Arterienwand und Stenose mit Thrombusformation sind Folgen.

Polyarteriitis nodosa ist ein vaskulitisches Syndrom mit Befall kleiner und mittlerer Arterien; Folgen: murale Gefäßnekrose, Fibrose, Thrombose und Mikroaneurysmaformation. Eine Myokarditis mit systolischer LV-Dysfunktion und ein Myokardinfarkt sind frequent möglich. SLE: Bei Beginn im Kindesalter zeigte sich gesteigerte Karotidensteife mit Assoziation LV-Hypertrophie und subklinischer LV-Dysfunktion. Kardiale Hauptmanifestationen sind Perikarditis, Myokarditis, Endokarditis Libman-Sacks, valvuläre Stenosen, Insuffizienzen, Reizleitungsstörungen, KHK sowie systemische und pulmonale Hypertonie; kongestive Herzinsuffizienz ist möglich. Neonataler Lupus: SLE-Variante; Klinisch finden sich kutane Läsionen mit/ohne kongenitalen AV-Block III; QT-Prolongation, Sinusbradykardie, niedriggradiger AV-Block; eine DCM ist möglich.

**Schlussfolgerung.** Inflammation spielt eine Hauptrolle in der Pathogenese von Atherosklerose und kardiovaskulären Erkrankungen. Risikomanagement besteht v. a. in konsequenter Krankheitsaktivitätskontrolle durch immunmodulatorische Therapie.

## Poster

## Posterwalk I

### Poster 1: Nephrologie

#### P 1.1

#### „Underuse of growth hormone therapy“ bei chronischer Niereninsuffizienz: Fakt oder Fiktion?

K. Gruber, D. Csaicsich, T. Müller-Sacherer, K. Arbeiter, C. Aufricht, M. Böhm  
Abteilung für pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Medizinische Universität Wien

**Einleitung.** Mehr als ein Drittel der Kinder mit chronischer Niereninsuffizienz (CNI) sind bei Beginn der Nierenersatztherapie betroffen von Kleinwuchs (Körperlänge: SDS <-1,88). Dies ist umso wahrscheinlicher, je jünger die Kinder sind. Nur bis zu 20% erhalten eine Therapie mit Wachstumshormon (GH). Um die Verordnungshäufigkeit bzw. Verordnungspraxis dieser essenziellen Therapieoption in Österreich zu evaluieren wurden retrospektiv Daten, sowie die GH-Verordnung in

der alltäglichen kindernephrologisch tätigen KinderärztInnen-Praxis österreichweit erhoben.

**Methoden.** 1. Es wurden Parameter wie Größe, metabolischer Zustand und Begleitmedikation der Kinder mit GH-Therapie evaluiert. 2. Fragebögen mit Fragen zur Evaluierung der Verordnungspraxis und Indikationssetzung der GH-Gabe wurden an alle österreichischen kindernephrologischen Zentren versandt.

**Ergebnisse.** 1. Bei 9 von 16 Kindern wurde die GH-Indikation von unserer Abteilung gestellt. Die Wartezeit auf eine GH-Therapie der Kinder SDS <-1,88 bei Erstvorstellung (EV) an der Kinderklinik betrug 8 Monate. Der SDS bei GH-Gabe war -4,5. Die Wartezeit der Kinder SDS >-1,88 bei EV betrug 17 Monate (gerechnet ab dem Zeitpunkt SDS -1,88), ihr SDS war bei GH-Gabe -2,2. Die sekundären Komplikationen (Azidose, Hypertonie u. a.) waren bei keinem einzigen Kind zum Zeitpunkt der GH-Gabe vollends ausgeglichen. 2. Die Rücklaufquote der Fragebögen betrug n=12. Laut Angabe von 8 NephrologInnen wird die GH-Gabe bei renalem Kleinwuchs frühestens nach 6 Monaten unausgeglichenen sekundären CNI-Komplikationen und ausbleibendem Aufholwachstum inziert.

**Schlussfolgerung.** Zur Indikationsstellung von GH bedarf es eine Reevaluierung der gültigen Richtlinien, um die Verordnung zu vereinheitlichen und Unsicherheiten zu minimieren.

#### P 1.2

#### Rasburicase (Fasturtec®) bei akutem Nierenversagen: Methämoglobinämie und Hämolyse bei Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-mangel

J. Pansy<sup>1</sup>, K. Hoffmann<sup>1</sup>, G. Zobel<sup>2</sup>, G. Grangl<sup>1</sup>, E. Ring<sup>1</sup>, C. Mache<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinische Abteilung für Allgemeinpädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Graz, <sup>2</sup> Pädiatrische Intensivstation, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Graz

**Einleitung.** Im Kindesalter wird Rasburicase erfolgreich zur Behandlung einer Hyperurikämie im Rahmen eines akuten Nierenversagens eingesetzt. Der Hersteller empfiehlt bei Patienten mit Risiko eines Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase(G6PD)-Mangels ein Enzymscreening.

**Fallbericht.** Ein 10 Wochen alter afrikanischer Säugling wurde wegen Gewichtsstillstands und rezidivierenden Erbrechens zugewiesen. Im Labor zeigte sich ein prärenales Nierenversagen (Kreatinin 1,98 mg/dl, Harnstoff 226 mg/dl, Harn-Natrium 11 mmol/l) mit Hyperurikämie (Harnsäure 22 mg/dl). Sonographisch bestanden echodichte Einlagerungen in allen Markpyramiden, vereinbar mit Uratnephropathie. Das akute Nierenversagen wurde konventionell behandelt. Aufgrund der Hyperurikämie wurde intravenös Rasburicase (0,2 mg/kgKG) verabreicht, woraufhin die Harnsäure auf <0,1 mg/dl abfiel und sich die Uratnephropathie zurückbildete. 2,5 Stunden nach Rasburicase-Gabe kam es zu einem Abfall der pulsoxymetrisch gemessenen Sauerstoffsättigung auf 78%, so dass Sauerstoff über eine Nasenbrille zugeführt wurde. Zu diesem Zeitpunkt zeigte sich in der Blutgasanalyse eine Methämoglobinämie von 11,8%. Das Maximum der Methämoglobinämie lag 6,5 Stunden nach Rasburicasegabe bei 21,3% und normalisierte sich innerhalb von 52 Stunden. Zusätzlich trat verzögert eine Hämolyse auf (minimaler Hb 5,8 g/dl nach 41 Stunden, max. LDH 513 U/l). Einmalig wurde ein Erythrozytenkonzentrat (16 ml/kg) verabreicht. Als Ursache des G6PD-Mangels konnte molekulargenetisch das bei afrikanischen Patienten häufigste X-chromosomale Allel (c.292G>A und c.466A>G) nachgewiesen werden, das üblicherweise zu einer Reduktion der Enzymaktivität auf 12% führt.

**Schlussfolgerung.** Bisher wurden <10 Fälle von Methämoglobinämie bei Kindern nach Rasburicase-Verabreichung berichtet. Bei unserem Patienten wurde ein G6PD-Mangel als Ursache verifiziert. Die Beobachtung dieser seltenen Nebenwirkung unterstreicht die Notwendigkeit des G6PD-Screening bei Risikopatienten.

## P 1.3

## Langzeitfolgen des EHEC-assoziierten HUS im Kindesalter

A. Rosales<sup>1</sup>, J. Hofer<sup>1</sup>, L. Zimmerhackl<sup>1</sup>, T. Jungrathmayr<sup>1</sup>, M. Riedl<sup>1</sup>, T. Giner<sup>1</sup>, A. Strasak<sup>2</sup>, D. Orth-Höller<sup>3</sup>, R. Würzner<sup>3</sup>, H. Karch<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Department für Pädiatrie, <sup>2</sup>Medizinische Universität Innsbruck, <sup>3</sup>Department for Medical Statistics, Informatics and Health Economy, Medizinische Universität Innsbruck, <sup>4</sup>Division of Hygiene and Medical Microbiology, Medizinische Universität Innsbruck, <sup>5</sup>Institute of Hygiene, Universität Münster

**Hintergrund.** Das hämolytisch-urämische Syndrom (HUS) ist einer der häufigsten Ursachen für akutes Nierenversagen im Kindesalter. Das Ziel der vorliegenden Studie ist das Langzeit-Outcome des enterohämorrhagischen E. coli (EHEC)-assoziierten HUS zu evaluieren.

**Methoden.** Insgesamt 619 pädiatrische HUS-Fälle aus Österreich und Deutschland wurden in unsere prospektive Längsschnittstudie eingeschlossen und über 5 Jahre weiterverfolgt.

**Ergebnisse.** Eine Infektion mit EHEC konnte in 79% (n=490) von den HUS-Fällen bestätigt werden. Fünf Jahre nach der Akutphase der Erkrankung, zeigten 70% der EHEC-positiven HUS-Patienten (95% Konfidenzintervall [KI] 0,63–0,76) hatten keine Folgeerscheinungen. 30% präsentierten entweder arterielle Hypertonie (9%), neurologische Auffälligkeiten (4%), niedrige glomeruläre Filtrationsraten (7%) und/oder Proteinurie (18%). Arterielle Hypertonie und Proteinurie wurden bei 18% der Patienten beobachtet, die nach einem Jahr keine Langzeitfolgen zeigten. Die multivariate Analyse zeigte eine Assoziation von Plasmatherapie in der Akutphase der Erkrankung und dem Auftreten von Langzeitfolgen (OR 2,9–13, 95% KI 2,4–33; p<0,05), obwohl Plasmatherapie in den schwerwiegenden Fällen verwendet wurde. Im Gegensatz dazu waren weder Antibiotika noch andere bekannte Risikofaktoren (besondere EHEC Serotypen, positives Shiga Toxin 2) für die Entwicklung von HUS nach einer vorausgegangenen Infektion mit EHEC nicht mit Langzeitfolgen assoziiert. Keine Unterschiede im Langzeitverlauf wurden zwischen O157- und Non-O157-EHEC-Fällen beobachtet.

**Schlussfolgerung.** Die Ergebnisse unserer Studie zeigen eine Assoziation zwischen Plasmatherapie in der Akutphase der Erkrankung und dem Auftreten von Folgeerscheinungen. Zudem bestätigen unsere Ergebnisse eine ungünstigere Prognose der Erkrankung durch bekannte Risikofaktoren.

## P 1.4

## Cystinose: Ursache einer schweren Gedeihstörung mit Bartter-like-Syndrom

E. Franzen, A. Mang, S. Ribeiro, O. Rittinger, W. Sperl, W. Radauer

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Einleitung.** Als Gedeihstörung wird eine Verzögerung der körperlichen Entwicklung eines Kindes bezeichnet, die häufig mit Auffälligkeiten in der motorischen und psychosozialen Entwicklung verbunden ist. Eine seltene aber bedeutende Ursache stellt die Cystinose dar. Bei der infantilen nephropathischen Form der Cystinose kommt es nach anfänglich gutem Gedeihen meist zwischen dem 3. und 6. Lebensmonat zu einem Fanconi-Syndrom mit Polyurie/Polydipsie und einer Gedeihstörung. Unbehandelt entwickeln sich eine hypophosphatämische Rachitis, Niereninsuffizienz, endokrine Dysfunktion (Hypothyreose, Kleinwuchs, Gonadendysfunktion, Diabetes etc.), Muskelschwäche, Lungenfibrose und auch selektive neurologische Defizite.

**Fallbericht.** Wir berichten von einem 2 Jahre und 8 Monate alten dystrophen Knaben der mit einem febrhaften respiratorischen Infekt mit Erbrechen, ausgeprägter Dehydratation und Elektrolytentgleisung vorgestellt wurde. Anamnestisch zeigten sich eine frühkindliche Ess- und Gedeihstörung seit dem 13. Lebensmonat und eine seit 3 Monaten bestehende Polyurie/Polydipsie. Es bestand eine hypokaliämische hypochlorämische metabolische Alkalose (K<sup>+</sup> 1,9, Cl<sup>-</sup> 87, Na<sup>+</sup> 126 mmol/l,

pH 7,5) mit akuter Niereninsuffizienz sowie eine Glucosurie, Aminoazidurie, Phosphaturie und glomeruläre Proteinurie. Es bestätigte sich durch Cystinanreicherung in Leukozyten und eine genetische Analyse eine infantile nephropathische Cystinose mit sekundärem Bartter-Syndrom.

**Schlussfolgerung.** Die infantile Cystinose ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, an die man bei Kindern mit Gedeihstörung und Fanconisyndrom denken muss. Ähnlich unserem Fall sind einzelne weitere Fälle mit Cystinose, die sich als Bartter-like-Syndrom präsentierten, beschrieben worden. Eine Evaluierung der Tubulusfunktion ist für eine Abklärung einer Gedeihstörung unumgänglich, da eine frühe Therapie mit Cysteamin die Prognose deutlich verbessert.

## P 1.5

## Plasmapherese Behandlung bei Kindern: Indikationen und Outcome

G. Cortina, D. Vorberg, A. Rosales, J. Hofer, T. Giner, M. Riedl, R. Trojer, T. Jungrathmayr

Univ.-Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

**Einleitung.** Plasmapherese ist eine Therapieoption bei ausgewählten Krankheitsbildern im Kindesalter. Mit dieser Methode wird versucht ein krankheitsverursachendes Protein (z. B. Antikörper) aus dem Plasma zu eliminieren bzw. ein fehlendes Protein (z. B. Faktor H) zu substituieren.

**Patienten und Methoden.** Bei 13 Patienten (6 Mädchen, 7 Jungen) wurde im Zeitraum 2002 bis 2012 insgesamt 252 Plasmapheresebehandlungen durchgeführt. Zehn Patienten hatten eine nephrologische Grunderkrankung (3 klassisches HUS, 3 atypisches HUS, 2 Glomerulonephritis, 1 SLE, 1 humorale Abstoßung nach Nierentransplantation). Zwei Patienten hatten eine Enzephalitis (ADEM bzw. NMDA Enzephalitis) und ein Patient eine Sepsis. Als Substitutat wurde je nach Indikation Humanalbumin 5%, FFP oder gepooltes antigenreduziertes Plasma (Octaplas®) verwendet.

**Ergebnisse.** Die Anzahl der Plasmapheresebehandlungen war abhängig von der Grunderkrankung und am höchsten beim atypischen HUS. Zwei Patienten mit atypischer HUS erhielten 152 bzw. 54 Behandlungen. Bei einem Patient wurden 10, bei 6 Patienten 5, bei 3 Patienten 2 und bei einem Patient eine Behandlung durchgeführt. 9/13 Patienten erreichten eine Teilremission, bei den restlichen 4/13 zeigte sich kein eindeutig nachweisbarer Effekt. Schwere Nebenwirkungen wurden keine beobachtet. Seltene Nebenwirkungen waren Hypotension, Übelkeit, Parästhesien und Katheterprobleme. Allergische Reaktionen, die einen Behandlungsabbruch erforderlich machten, waren sehr selten und kamen am häufigsten bei Behandlungen mit FFP vor.

**Schlussfolgerung.** Die Plasmapherese ist ein wirksames und komplikationsarmes Eliminationsverfahren, das bei sorgfältiger Indikationsstellung einen positiven Einfluss auf die Langzeitprognose ausgewählter Krankheitsbilder haben kann.

## P 1.6

## „Sind Streptokokken inzwischen harmlos?“

A. Mang, E. Franzen, S. Ribeiro, W. Radauer

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Einleitung.** Die Post-Streptokokken-Glomerulonephritis (PSGN) wird durch  $\beta$ -hämolisierende Streptokokken der Gr. A verursacht und ist weltweit die häufigste Ursache einer akuten Glomerulonephritis im Kindesalter. Es handelt sich um eine immunkomplexmedierte postinfektiöse Glomerulonephritis mit Aktivierung des alternativen Weges des Komplementsystems. Die klinischen Zeichen einer PSGN reichen von asymptomatisch, über mikroskopische Hämaturie bis zum schwe-

ren nephritischen bzw. nephritisch-nephrotischen Syndrom. Derzeit gibt es keine spezifische Therapie.

**Fallbericht.** 1. Patientin (4 Jahre 3 Monate): Die Patientin wurde am 5. Tag einer unbehandelten Scharlacherkrankung mit dem Bild einer Sepsis bei uns vorstellig. Sie hatte eine Pneumonie mit ausgeprägtem Pleuraerguss, musste für 5 Tage invasiv beatmet werden und hatte eine Thrombose in der linken Pulmonalarterie. Zusätzlich entwickelte sie ein nephritisch-nephrotisches Syndrom mit einer schwer beherrschbaren renalen Hypertonie. 2. Patientin (2 Jahre 11 Monate): Die Patientin wurde aufgrund einer Streptokokken-Angina tonsillaris und geringgradigen Ödemen vorstellig und entwickelte im Verlauf ein ausgeprägtes nephritisch-nephrotisches Syndrom und eine schwere Pneumonie, die ebenfalls 7 Tage invasive Beatmung erforderte.

**Schlussfolgerung.** Obwohl die PSGN in den meisten Fällen eine gute Langzeitprognose hat, muss die akute Erkrankung ernst genommen werden, da die Komplikationen lebensbedrohlich sein können. Eine rasche Diagnose und vor allem ausreichend lange antibiotische Therapie einer Infektion mit A-Streptokokken sind essenziell. Auch das Risiko einer chronischen Niereninsuffizienz wurde bisher möglicherweise unterschätzt. Bei Anzeichen eines nephritisch-nephrotischen Syndroms ist eine stationäre Behandlung zur Reduktion der Gefahr von Komplikationen dringend empfohlen.

#### P 1.7

##### Aspekte der multizystischen Nierendysplasie

J. Pansy, R. Lawrenz, B. Acham-Roschitz, C. Mache, E. Ring

Klinische Abteilung für Allgemeinpädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Graz

**Einleitung.** Die unilaterale multizystische Nierendysplasie (MCDK) zählt mit einer Prävalenz von 1/4300 Lebendgeburten (Schreuder et al., NDT 2009) zu den häufigsten angeborenen zystischen Nierenfehlbildungen. Durch die hohe Involutionsrate wird meist von einer chirurgischen Intervention Abstand genommen.

**Patienten und Methode.** Wir untersuchten bei 85 MCDK-Patienten, die von 1984 bis 2009 betreut wurden, die Prävalenz im Einzugsgebiet der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz, die durchgeführte Diagnostik und das langfristige Follow-up.

**Ergebnisse.** Die Prävalenz der MCDK lag in unserem Einzugsgebiet insgesamt bei 1/1839 Lebendgeburten. Für die Bezirke Voitsberg, Weiz und Radkersburg wurde eine deutlich höhere Prävalenz zwischen 1/874 und 1/1499 gefunden. Hartberg wies mit 1/3491 Lebendgeburten die niedrigste Prävalenz auf. Die MCDK wurde in 55% bei Mädchen, und in 52% auf der linken Seite gefunden. In 88% der Fälle lag eine pränatale Diagnose vor. In 79% wurde eine DMSA-Nierenzintigraphie und bei 94% eine Miktionszystourethrographie (MCU) durchgeführt. Fehlbildungen der kontralateralen Seite fanden sich in 29% der Fälle. Die durchschnittliche Zeit bis zur kompletten Involution betrug 9,3 Jahre. Für die Involutionsrate ergab sich abhängig von der neonatalen Länge der MCDK ein signifikanter Unterschied: Bei einer neonatalen Länge von  $\leq 5,4$  cm kam es nach einer mittleren Zeit von 4,7 Jahren zu einer kompletten Involution, während es bei einer neonatalen Länge von  $> 5,4$  cm im Mittel nach 11,1 Jahren zu einer kompletten Involution kam.

**Schlussfolgerung.** In unserem Einzugsgebiet fand sich eine deutlich höhere Prävalenz als international angegeben, mit Unterschieden in den einzelnen Regionen. Die neonatale Länge der MCDK bestimmt die Involutionsrate, die für die Beratung wesentlich ist. Aufgrund der geringen Rate kontralateraler Fehlbildungen wird zunehmend auf eine MCU oder DMSA-Nierenzintigraphie verzichtet.

#### P 1.8

##### Hyponatriämie-Hypertonie-Syndrom bei fibromuskulärer Dysplasie

J. Pansy<sup>1</sup>, G. Grangl<sup>1</sup>, C. Weitzer<sup>1</sup>, D. Zebedin<sup>2</sup>, C. Mache<sup>1</sup>, E. Ring<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medizinische Universität Graz, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Allgemeinpädiatrie, Graz, <sup>2</sup>Medizinische Universität Graz, Univ.-Klinik für Radiologie, Klinische Abteilung für Kinder-radiologie, Graz

**Einleitung.** Das Hyponatriämie-Hypertonie-Syndrom ist durch Hyponatriämie, Hypokaliämie, Hypochlorämie, metabolischer Alkalose und einer ausgeprägte Hypertonie aufgrund einer einseitigen Nierenarterienstenose (NAST) gekennzeichnet.

**Fallbericht.** Ein 6¼-jähriges Mädchen präsentierte sich mit rezidivierenden Bauchschmerzen, Übelkeit, Kopfschmerzen und einem Gewichtsverlust von 2 kg in den letzten 2 Monaten. Zusätzlich wurde über ein massives Durstgefühl mit Polydipsie, eine Polyurie und einen ausgeprägten Salz hunger berichtet. Die Patientin war neurologisch unauffällig, blass, in reduziertem Allgemeinzustand, mit diffus druckschmerzhaftem Abdomen. Der Blutdruck war mit 240/170 mmHg extrem erhöht. Im Labor fiel eine Hyponatriämie (124 mmol/l), eine Hypokaliämie (1,9 mmol/l), eine Hypochlorämie (71 mmol/l) und eine metabolische Alkalose (pH 7,63) auf. Das Serumkreatinin betrug 0,58 mg/dl. Der Harn war verdünnt mit einer Osmolarität von 113 mosmol/kg, einem renalen Natriumverlust von 7,1 mmol/kg/Tag und einer Proteinurie von 9,7 mg/g Kreatinin. Das Renin-Angiotensin-Aldosteron-system (RAAS) war aktiviert (Aldosteron 61 ng/dl, Renin 329 µU/ml). Sonographisch war die rechte Niere vergrößert (Volumen 139 ml) mit echodichtem, nicht differenziertem Parenchym. Die linke Niere war zu klein (Volumen 25 ml) mit mäßiger corticomedullärer Differenzierung und schlechter Perfusion. Die CT-Angiographie zeigte die linke Nierenarterie nur kurzstreckig am Abgang perfundiert, mit Kaliberunregelmäßigkeiten und Verkalkungen multipler Aneurysmen, vereinbar mit fibromuskulärer Dysplasie. Die Partialfunktion der linken Niere betrug 27%. Nach langsamer Volumen- und Elektrolytsubstitution, antihypertensiver Therapie und komplikationsloser Nephrektomie links normalisierten sich Blutdruck und Elektrolyte.

**Schlussfolgerung.** Bei einseitiger NAST mit Aktivierung des RAAS kann es über Hochdruckdiurese und Hyperfiltration der gesunden kontralateralen Niere zu einem ausgeprägten Natriumverlust kommen.

#### P 1.9

##### Niereninsuffizienz bei Frühgeborenen unter 34. SSW – Einfluss auf Mortalität und Morbidität

S. Dufek, T. Ehringer, F. Cardona, C. Aufricht, K. Arbeiter, D. Csaicsich

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Wien

**Einleitung.** Eine Niereninsuffizienz stellt bei intensivpflichtigen Erwachsenen und Kindern einen unabhängigen Faktor für erhöhte Mortalität und Morbidität dar. Für Frühgeborene gibt es nur wenige Studien, und diese meist auch nur mit geringen Fallzahlen, die den Einfluss einer Niereninsuffizienz auf die Morbidität und Mortalität untersuchen. Deswegen ist die Bedeutung einer Niereninsuffizienz, speziell bei Frühgeborenen vor Abschluss der Nephrogenese (etwa bis 34. SSW), hinsichtlich des Outcomes unklar. Ziel dieser Studie ist es den Einfluss einer Niereninsuffizienz bei Frühgeborenen unter der 34. SSW als Faktor für Mortalität und Morbidität zu untersuchen.

**Methodik.** Wir führen eine retrospektive Studie durch, mit Datenerhebung aller Frühgeborenen unter der 34. SSW ohne extrarenale Fehlbildungen, die im Jahr 2007 und 2008 an der neonatalen Intensivstation der Universitätsklinik Wien behandelt wurden. Primäres Outcome ist die Mortalität, sekundäres Outcome sind Morbiditätsfaktoren wie Infektion, intraventrikuläre Hämorrhagie (IVH), nekrotisierende Enterokolitis (NEC), bronchopulmonale Dysplasie (BPD) und Kranken-



hausaufenthaltsdauer. Als Definition für Niereninsuffizienz werden modifizierte AKIN-Kriterien verwendet.

**Ergebnisse.** Die Studienkohorte besteht aus 373 Frühgeborenen. Insgesamt hatten 40% Zeichen einer Niereninsuffizienz. Die Inzidenz einer Niereninsuffizienz war tendenziell höher bei den verstorbenen Frühgeborenen als bei den überlebenden (51% vs. 39%). Die Inzidenz von Infektionen, IVH, NEC und BPD war signifikant höher bei Frühgeborenen mit Zeichen einer Niereninsuffizienz als bei Frühgeborenen ohne Niereninsuffizienz.

### P 1.10

#### Beeinflussung der O-GlcNAc in der In-vitro Peritonealdialyse

R. Herzog<sup>1,2</sup>, K. Kratochwill<sup>1,2</sup>, C. Aufricht<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Zytoprotec GmbH, <sup>2</sup>Medizinische Universität Wien, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Kinderdialyse

**Einleitung.** Die spezifische Zusammensetzung der Dialyseflüssigkeiten (PDF) in der Peritonealdialyse (PD) führt zur Schädigung der Mesothelzellen (MZ) des Peritoneums und in Folge zum Verlust der Dialysefunktion. Im In-vitro-Modell der PD konnte gezeigt werden, dass der unzureichende Zellschutz der MZ durch Hitzeschockproteine (HSP), mittels Zugabe von Alanylglutamin (AG) verbessert wird. Proteinmodifikationen, besonders die Glykosylierung und damit verbundene regulatorische Funktionen, können durch hohe Glukosekonzentration und Glukoseabbauprodukte, wie sie in PDF vorliegen, verändert werden und somit aus ihrem physiologischen Gleichgewicht gebracht werden. Da sowohl Glukose als auch AG wichtige Komponenten der spezifischen O-Glykosylierung (O-GlcNAc) darstellen, liegt es nahe, dass es während der PD zu Veränderungen der O-GlcNAc kommt. Ziel dieser Studie war es daher, den Einfluss von PD auf die O-GlcNAc zu untersuchen.

**Methoden.** MZ wurden mit Gemischen aus Nährmedium und PDF behandelt. Untersucht wurden die Unterschiede der Stressantwort und der Glykosylierungsmuster nach Inkubation mit unterschiedlichen PDFs und Inhibitoren in der O-Glykosylierungskaskade. Mit Hilfe spezifischer Antikörper gegen O-glykosylierte Proteine wurde der Einfluss auf die Glykosylierungsmuster in Gesamtprotein-Extrakten untersucht. Des Weiteren wurden die Veränderung der HSP-Expression mittels Western Blot sowie die Viabilität mittels Neutralrot-Test analysiert.

**Ergebnisse.** Die Behandlung mit PDF hat Einfluss auf die O-GlcNAc in Abhängigkeit vom Zeitverlauf, des Weiteren ist ein Zusammenhang mit der Viabilität zu beobachten. Die Zugabe von Inhibitoren der spezifischen O-Glykosylierung sowie deren Abbau zeigen, dass die Stressantwort von MZ über diesen biologischen Prozess beeinflusst werden kann.

**Schlussfolgerung.** Der Einfluss auf die O-Glykosylierungskaskade stellt somit möglicherweise einen therapeutischen Ansatzpunkt zur Beeinflussung der Stressantwort von MZ nach PDF-Exposition dar.

## Poster 2: Neuropädiatrie – Psychosomatik

### P 2.1

#### Langzeit-Outcome nach Schlaganfällen im Kindesalter

S. Kutschker<sup>1</sup>, I. Breitweg<sup>2</sup>, C. v. Stülpnagel<sup>1</sup>, W. Sperl<sup>3</sup>, G. Kluger<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Neuropädiatrie, Schön Klinik Vogtareuth, <sup>2</sup>Epileptologie kbo Kinderzentrum München, <sup>3</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Hintergrund.** In der Literatur mangelt es an Daten zum Langzeitverlauf nach Schlaganfällen (SA) im Kindesalter. Im Rahmen dieser Arbeit untersuchen wir das Langzeit-Outcome und die Lebensqualität (QoL)

von Patienten mit kindlichen SA unter besonderer Berücksichtigung der Entstehung einer Epilepsie.

**Methodik.** Mittels standardisiertem Fragebogen und Aktenstudium wurden 49 von ursprünglich 98 Patienten mit ischämischen oder hämorrhagischen SA im Kindesalter (Alter bei SA: von 0,5 bis 17 Jahre, Mittel: 6,78) nachuntersucht. Patienten mit einem perinatalen oder traumatisch bedingten SA waren ausgeschlossen. Die QoL wurde u. a. gemessen mit dem KINDL-Fragebogen, das Outcome u. a. mit dem Barthel-Index.

**Ergebnisse.** Alter bei Nachuntersuchung: 8 bis 38 Jahre; Mittel: 23,78 Jahre. Mittleres Follow-up: 16 Jahre. 35% hämorrhagisch, 59% ischämisch und 6% beides. 37% entwickelten eine Epilepsie (44% hiervon mit Blutung und 56% mit Ischämie). Der 1. Anfall trat bis zu 12 11/12 Jahre nach SA auf. Es zeigt sich ein signifikanter Zusammenhang bzgl. Geschlecht und Art des Schlaganfalls (hämorrhagisch vs. ischämisch). 48% der Patientengruppe Ischämie waren weiblich, in der Gruppe Blutung lediglich 20%. Es besteht ein signifikanter Zusammenhang zwischen Entwicklung einer Epilepsie und niedrigem Barthel-Index. Ebenso steht eine verminderte QoL in Relation zu der Entwicklung einer Epilepsie.

**Schlussfolgerung.** Das Langzeit-Outcome und die QoL bei unseren Patienten mit kindlichen SA waren schlechter, wenn sich nach dem SA eine Epilepsie entwickelte. Eine Epilepsie kann Jahre nach dem SA auftreten. Das Risiko der Entstehung einer Epilepsie war signifikant höher, wenn die Patienten einen hämorrhagischen SA hatten und männlichen Geschlechts waren.

### P 2.2

#### Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie Typ IV (CIPA-Syndrom) bei einem 2-jährigen Mädchen – ein Fallbericht

T. Rojacher, C. Liechtenstein, P. Kroisel, B. Zelger, R. Birnbacher

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Landeskrankenhaus Villach

**Fallbericht.** Wir berichten über ein 2-jähriges Mädchen kosanguiner Eltern, das wegen selbstverletzenden Verhaltens an unserer Abteilung vorstellig wurde. Die Familienanamnese als auch Graviditäts- und Geburtsverlauf waren unauffällig. Im Aufnahmezustand auffällig Hyperkeratosen und Mutilationen an beiden Händen und Füßen sowie Nageldystrophien bei unauffälligem internistischen Status. Neurologisch zeigten sich eine generalisierte Entwicklungsretardierung, ein gestörtes Schmerzempfindung sowie eine Anhidrosis. Im Aufnahmelabor Laktat, Leberparameter, Muskelenzyme sowie Ammoniak und Harnsäure im Normbereich. Im erweiterten Stoffwechselscreening keine Hinweise für das Vorliegen einer Amino- oder Organoazidopathie, für Störungen in den Abbauwegen der Phytansäure oder der VLCFA, keine Hinweise für eine Störung des Karнитinstoffwechsels oder der mitochondrialen FS-Oxidation. Weiters unauffällig die Echokardiographie, Abdomensonographie, das Thoraxröntgen, EKG, die ophthalmologische Untersuchung sowie das EEG und die Magnetresonanztomographie des Neurokraniums. In der nachfolgenden Hautbiopsie kein Nachweis von apokrinem oder ekkrinem Drüsengewebe möglich. In der molekulargenetischen Untersuchung Bestätigung der Mutation des NTRK-1-Gens und somit der Diagnose eines CIPA-Syndroms.

**Schlussfolgerung.** Die hereditäre sensorische und autonome Neuropathie Typ IV (CIPA-Syndrom) ist eine seltene autosomal rezessive Erkrankung mit fehlender Schmerzempfindung, Selbstmutilation, Anhidrosis und gestörte Thermoregulation mit Gefahr der Hyperthermie und assoziierten Krampfanfällen sowie generalisierter Entwicklungsverzögerung und Mikrozephalie. Eine kausale Therapie besteht nicht, die Betreuung ist unterstützend und zielt auf eine Kontrolle der Hyperthermie, Verhinderung von Selbstmutilation und Behandlung orthopädischer Probleme, um schwere, zur Invalidität führende Deformationen zu vermeiden.

### P 2.3

#### ADHS – „Fällt man vom Ritalin tot um?“ – Kritische Auseinandersetzung mit der Empfehlung zu einer kardialen Abklärung vor einer Stimulanzientherapie

R. Eyer mann

Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Sportmedizin München

**Einleitung.** Die Notwendigkeit einer kardialen Risikoevaluation vor Stimulantientherapie des ADHS mit Methylphenidat (MPH) oder Atomoxetin wird seit längerem kontrovers diskutiert. Immer wieder berichten Kasuistiken über „sudden death“ juveniler Patienten unter Stimulantientherapie, wie immer wurde eine präexistente nichtdiagnostizierte Herzerkrankung detektiert. Solche Kasuistiken fordern eine Risikoevaluation vor Therapiebeginn. Guidelines zum einheitlichen Praxisvorgehen wurden von der American Heart Association (AHA) 2008 publiziert. Nach den Guidelines führt keine in praxi verfügbare Substanz von Stimulanzien zu EKG-Veränderungen. Nur leichte kreislaufaktive Veränderungen wie leichter HF- und RR-Anstieg sind beschrieben. In vitro- u. In-vivo-Studien fanden keine messbaren EKG-Veränderungen, v. a. keine QT-Verlängerung in MPH-Dosen bis 30 mg/kg. AHA-Guidelines empfehlen aber ein EKG vor Therapiebeginn zur Detektion von Kardiopathien. Die American Academy of Pediatrics (AAP) hat sich 2008 gegen die AHA-Guidelines ausgesprochen und deren Abklärungsprozedere mit EKG als zu weitgehend bezeichnet. Von der AAP sollte auf ein EKG vor Therapiebeginn verzichtet werden, da numerisch belegt ist, dass die Sudden-Death-Rate von ADHS-Patienten unter Stimulanzien nicht höher ist als die Rate einer pädiatrischen Normalpopulation. Gemäß Expertenstreit auf höchster Ebene herrschen in verschiedenen Kinderzentren und kinder-kardiologischen Abteilungen differente Praktiken.

**Diskussion und Schlussfolgerung.** Von einem Konsens weit entfernt kann jeder Arzt einer der Expertenargumentationen bzw. Instanzen folgen. Der pragmatische Ansatz der AAP, die klare Empfehlung von einem EKG vor Therapiebeginn des ADHS mit Stimulanzien abzusehen, erscheint rational und auch Kosten-Nutzen-orientiert. Die Empfehlungen der AHA zielen dagegen nicht auf ein Nebenwirkungsscreening der Stimulantientherapie sondern v. a. auf die Detektion allfälliger Kardiopathien vor Therapiebeginn mit einer pharmakologischen Substanz ab.

### P 2.4

#### Wirksamkeit der antiepileptischen Therapie bei Patienten mit PCDH19-Mutationen

J. Lotte<sup>1,3</sup>, T. Bast<sup>2</sup>, A. Müller<sup>3</sup>, P. Borusiak<sup>4</sup>, I. Fernández<sup>5</sup>, A. Fogarasi<sup>6</sup>, R. Guerrini<sup>7</sup>, H. Hjalgrim<sup>8</sup>, S. Leiz<sup>9</sup>, M. Linder-Lucht<sup>10</sup>, T. Loddenkemper<sup>5</sup>, S. Pellacani<sup>7</sup>, S. Philip<sup>11</sup>, S. Ruf<sup>12</sup>, K. Schlachter<sup>13</sup>, P. Striano<sup>14</sup>, R. Vermeulen<sup>15</sup>, M. Staudt<sup>3</sup>, G. Kluger<sup>3,16</sup>

<sup>1</sup>Kinderzentrum Maulbronn, <sup>2</sup>Epilepsieklinik für Kinder und Jugendliche, Epilepsiezentrum Kork, <sup>3</sup>Neuropädiatrie, Schön Kliniken Vogtareuth, <sup>4</sup>Department of Pediatrics, HELIOS Hospital Wuppertal, Witten/Herdecke University, <sup>5</sup>Division of Epilepsy and Clinical Neurophysiology, Boston Children's Hospital, Boston, <sup>6</sup>Neurology Department, Bethesda Children's Hospital, Budapest, <sup>7</sup>Child Neurology Unit, A. Meyer Children's Hospital, University of Florence, <sup>8</sup>Epilepsiehospitalet Filadelfia, Danish Epilepsy Center, Dianalund, <sup>9</sup>Neuropädiatrie, Kinderklinik Dritter Orden, München, <sup>10</sup>Servicio de Pediatría y Unidad de Epilepsia, Hospital del Mar, Barcelona, <sup>11</sup>Children's Hospital Birmingham, <sup>12</sup>Neuropädiatrie, Univ.-Klinik Tübingen, <sup>13</sup>Department of Pediatrics, Landeskrankenhaus Bregenz, <sup>14</sup>Pediatric Neurology, Institute Gaslini, University of Genova, <sup>15</sup>Child Neurology, VU University Medical Center, Amsterdam, <sup>16</sup>Paracelsus Medical University, Salzburg

**Einleitung.** Mutationen im Protocadherin-19-Gen (PCDH19) führen zu einer Epilepsie mit mentaler Retardierung bei Mädchen (EFMR) oder zu Symptomen ähnlich einem Dravet-Syndrom. Besonders in den ers-

ten Lebensjahren gilt die Epilepsie als therapierefraktär. Noch ist unklar, wie diese Patienten am besten behandelt werden können. In dieser retrospektiven Studie untersuchten wir die Wirksamkeit der antiepileptischen Therapie bei Patienten mit PCDH19-Mutationen.

**Methodik.** Retrospektive Analyse bei 32 Patienten im Alter zwischen 2 und 19 Jahren (Mittel: 9,3 Jahre) mit PCDH19-Mutation. Alle Patienten waren Mädchen mit Erstmanifestation der Epilepsie mit 4–20 Monaten (Mittel: 9,5 Monate). Im Verlauf traten verschiedene Anfallstypen auf, v. a. Grand Maux (84%), meist in Serien (97%).

**Ergebnisse.** Eingesetzte Antiepileptika waren CBZ (n=19), CLB (n=16), CZP (n=7), ESM (n=1), GBP (n=1), LCM (n=2), LTG (n=16), LEV (n=25), LZP (n=1), Nitrazepam (NZZP, n=1), OXC (n=12), PB (n=16), PHT (n=9), PGB (n=1), RFN (n=5), STM (n=6), STP (n=4), TPM (n=16), VPA (n=25), VGB (n=5) und ZNS (n=2). Dabei erhielten die Patienten 1–11 verschiedene Antiepileptika (Mittel: 6). Zu einer Anfallsreduktion für mindestens 3 Monate kam es unter CBZ (32%), CLB (94%), CZP (43%), LTG (31%), LEV (44%), LZP (1/1), OXC (33%), PB (50%), PHT (11%), RFN (40%), STM (17%), STP (50%), TPM (31%), VPA (44%), VGB (20%) und ZNS (2/2). Zwölf Patienten (38%) wurden für mindestens 3 Monate anfallsfrei, 2 davon für fast 4 Jahre. Aggravierend wirkten CBZ (5%), LCM (1/2), LTG (6%) und OXC (8%).

**Diskussion.** Am wirksamsten bei PCDH19-Mutationen zeigte sich hier CLB, gefolgt von PB, STP, VPA, LEV, CZP und RFN. Obwohl die Epilepsie als therapiefaktär gilt, sind mehr als ein Drittel der Patienten für wenigstens 3 Monate anfallsfrei geworden. Möglicherweise muss dabei eine altersabhängige spontane Anfallsreduktion berücksichtigt werden. Weitere Untersuchungen sind erforderlich, um Therapiekonzepte bei PCDH19-Mutationen zu definieren.

### P 2.5

#### Chorea minor Sydenham: Fallbericht

H. Schober, K. Konzett, J. Lütsch, B. Simma

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Universitäres Landeskrankenhaus Feldkirch

**Einleitung.** Die Chorea minor Sydenham gehört zu den Hauptmanifestationen des akuten rheumatischen Fiebers und ist die häufigste Form einer erworbenen Chorea in der Kindheit. Sie tritt einige Wochen oder Monate nach einer Infektion mit  $\beta$ -hämolyisierenden Streptokokken der Gruppe A auf. Klinisch fallen die Kinder durch irreguläre Bewegungen der Extremitäten und des Gesichts sowie zusätzlich durch muskuläre Hypotonie und emotionale Labilität auf. In der folgenden Fallbeschreibung soll die klinische Symptomatik und die Therapie eines Patienten diskutiert werden, welcher die Diagnosekriterien einer Chorea minor erfüllt.

**Fallbericht.** Der 13-jährige Junge fällt bereits einige Tage vor Spitalertritt durch zunehmende grobschlägige Bewegungen des gesamten Körpers und Grimassieren auf. Neurologisch zeigt er viele Grimassierbewegungen und Spontanbewegungen der oberen und unteren Extremitäten. Er kann deswegen nicht an einem Ort stillstehen. Die Sprache ist verwaschen. MRT, Echokardiographie, Liquorpunktion unauffällig; AST Titer mit 535 U/ml erhöht dazu Nachweis von Streptokokken der Gruppe A im Rachenabstrich. Aufgrund dieser Befunde Beginn mit Ceftriaxon und symptomatische Behandlung mit Haloperidol. Aufgrund weiterhin bestehender ausgeprägter Symptomatik Therapie mit Methylprednisolon (1 mg/kgKG) für 2 Wochen mit Ausschleichen der Dosis über 3 Wochen. Unter Kortisontherapie zeigt sich eine deutliche Besserung der Chorea und nach 2 Wochen eine fast vollständige Erholung. Nach Spitalsaustritt wurde eine prophylaktische Penicillintherapie eingeleitet.

**Schlussfolgerung.** Die Chorea minor Sydenham ist eine durch Streptokokken der Gruppe A bedingte Zweiterkrankung. Die frühzeitige Gabe von Kortison hat bei diesem Patienten den Verlauf günstig beeinflusst, indem sich die Symptome innerhalb weniger Tage besserten.

## P 2.6

**Kognitives Leistungsprofil und/oder Aufmerksamkeitsleistungen als Hauptprädiktoren für spätere Lernstörungen bei ehemaligen Frühgeborenen im Alter von 5 Jahren**

B. Fussenegger<sup>1</sup>, S. Zotter<sup>1</sup>, N. Pehböck-Walser<sup>2</sup>, K. Kager<sup>3</sup>, S. Hagspiel<sup>1</sup>, K. Rostasy<sup>1</sup>, U. Pupp-Peglow<sup>2</sup>, U. Kiechl-Kohlendorfer<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Pädiatrie I (Neuropädiatrie), <sup>2</sup>Pädiatrie II (Neonatologie),

<sup>3</sup>Universität Innsbruck

**Hintergrund.** Neben einem reduzierten kognitiven Leistungsniveau leiden Frühgeborene häufig unter Aufmerksamkeitsstörungen. Ziel der Studie ist es, bei Frühgeborenen im Alter von 5 Jahren zu überprüfen, inwiefern sich ein reduziertes kognitives Leistungsprofil und/oder Aufmerksamkeitsstörungen als Risikofaktoren für spätere Lern- und Entwicklungsstörungen zeigen.

**Material/Methoden.** Seit 2008 wurden an der Universitätsklinik Innsbruck 140 Frühgeborene im Alter von 5 Jahren entwicklungspsychologisch untersucht. Zur Erhebung des intellektuellen Leistungsprofils wurde der WPPSI-III durchgeführt. Aufmerksamkeitsleistungen wurden mittels der KITAP sowie mittels des Zahlennachsprechens und des Corsi-Block-Tapping-Tests erhoben.

**Ergebnisse.** Bei einem Drittel der Kinder war der Gesamt-IQ nicht altersadäquat bzw. lag im unteren Altersnormbereich. Innerhalb des kognitiven Leistungsprofils fiel eine reduzierte Verarbeitungsgeschwindigkeit auf. Bezüglich spezifischer Aufmerksamkeitsleistungen lagen bei der Hälfte der Kinder Defizite im Bereich der Aufmerksamkeitsspanne vor. Die Reaktionsgeschwindigkeit (KITAP) war verlangsamt, zudem zeigten sich Beeinträchtigungen in Bezug auf exekutive Aufmerksamkeitsleistungen (Inhibition/Flexibilität).

**Schlussfolgerung.** Es zeigt sich, dass ein erhöhtes Risiko für spätere Lernstörungen auch unabhängig von der allgemeinen kognitiven Leistungsfähigkeit bereits durch spezifische Aufmerksamkeitsstörungen vorliegen kann. Aufgrund dieser prognostischen Bedeutung sollten Aufmerksamkeitsleistungen frühestmöglich differenzialdiagnostisch erfasst werden.

## P 2.7

**Rezdivierende Myoklonien mit Synkopen – zerebrales Anfallsleiden oder kardiale Ursache? Fallbericht eines 17-jährigen Mädchens**

R. Schwarz, C. Prandstetter, C. Gumpenberger, K. Schmitt, A. Biebl

Landes Frauen- und Kinderklinik Linz

**Einleitung.** Bei Abklärung von Synkopen, insbesondere bei gleichzeitigem Auftreten von Myoklonien, stellt sich häufig die DD eines zerebralen Anfallsgeschehens. Während Synkopen meist eine unter 30 s dauernde Symptomatik und in bis zu 80% der Fälle Myoklonien zeigen die i. d. R. asymmetrisch sind, finden sich symmetrische Myoklonien bei generalisiert tonisch-klonischen Anfällen in 100% der Fälle; die Dauer der Symptomatik liegt meist bei 1–3 min.

**Fallbericht.** L.L. wird mit „rez. Muskelkrämpfen“ zur Abklärung zugewiesen. Anamnestisch finden sich Angaben zu rez. Muskelkrämpfen seit 2 Jahren, mehrfach seien auch „Synkopen mit Myoklonien“ aufgetreten. Auswärtiges Routine-EEG, Schädel-MRI, LZ-EKG und LZ-Blutdruckmessung waren unauffällig geblieben. Während der Durchführung einer Langzeit-Videometrie erleidet die Patientin einen neuerlichen „Anfall“ mit überraschenden Befunden.

**Schlussfolgerung.** Wir stellen hier die Befunde, die weitere Abklärung und den Krankheitsverlauf dieser Patientin dar.

## P 2.8

**Undine-Syndrom – Falldarstellung von zwei Patienten mit einer Late-onset-Form**

A. Eisenkölbl, A. Biebl, R. Schwarz

Landes Frauen- und Kinderklinik Linz

**Beschreibung.** Das Undine-Syndrom ist ein kongenitales zentrales Hypoventilationssyndrom, das durch eine Störung der Chemorezeptoren für pCO<sub>2</sub> gekennzeichnet ist. Im Wachzustand ist der Atemantrieb der Patienten meist ausreichend. Bei respiratorischen Infekten oder im Schlaf kommt es jedoch durch einen verminderten Atemantrieb zur Hypoxämie bzw. Hyperkapnie.

**Methoden.** Die Diagnose erfolgt mittels humangenetischem Nachweis der Mutation auf dem PHOX2B Gen auf dem Chromosom 4p12. Die Patienten sind auf eine lebenslange, nächtliche Beatmung mittels Tracheostoma bzw. Bipap-Maske angewiesen. In schweren Fällen wird diese auch tagsüber benötigt. Im 1. Fall kam es im Rahmen eines Atemweginfekts zu einer respiratorischen Insuffizienz, woraufhin der Patient intubationspflichtig wurde. Nach gelungener Extubation entwickelte er weiterhin, v. a. nächtliche, Sättigungsabfälle, welche sich auch in den Blutgasanalysen in Form von Hyperkapnien manifestierten. Im 2. Fall traten die Sättigungsabfälle während und nach einem Routine-HNO-Eingriff auf und bestanden auch nach erfolgreicher Extubation. Weiters fielen während einer Langzeit-EKG-Ableitung Bradykardien und Asystolien von bis zu 6 s Dauer auf, woraufhin die Indikation zur Implantation eines Herzschrittmachers gestellt wurde.

**Schlussfolgerung.** In unserem Poster sollen die klinischen Präsentationen, die Diagnosedarstellung, sowie Therapie und der weitere klinische Verlauf der Patienten dargestellt werden. Ebenso wird auf die häufig assoziierten Erkrankungen eingegangen.

## P 2.9

**3D-Fernsehen und das Epilepsie Risiko bei Kindern**

<sup>1,2</sup>L. Navarro-Ramirez, <sup>3</sup>H. Plischke, <sup>3</sup>J. Rieß, <sup>4</sup>C. Bäuml, <sup>4</sup>C. von Stülpnagel, <sup>1</sup>S. Vloao, <sup>4</sup>M. Staudt, <sup>2,4</sup>G. Kluger

<sup>1</sup>Zentrum für Kinder und Jugendliche Inn-Salzach, Alttötting, <sup>2</sup>PMU Salzburg, <sup>3</sup>Generation Research Program, Humanwissenschaftliches Zentrum, Ludwig-Maximilians-Universität München, <sup>4</sup>Klinik für Neuropädiatrie und Neurologische Rehabilitation, Epilepsiezentrum für Kinder und Jugendliche, Schön Klinik Vogtareuth

**Hintergrund:** Im Jahre 1997 wurden über 600 japanische Kinder mit Verdacht auf epileptische Anfälle ins Krankenhaus eingeliefert nach Betrachten der Fernseher-Serie „Pokemon“. Im Jahre 2010 starb ein 42-jähriger Mann in Taiwan beim Ansehen des Films „Avatar“ in 3D-Technik (3DT). Das Auftreten von epileptischen Anfällen durch die 3DT bei Menschen mit Epilepsie wurde bisher noch nicht systematisch untersucht.

**Methodik:** Nach 20 min Routine-EEG mit Photostimulation (PS) erfolgte ein 15 min Video-EEG, während dessen das Video „Ice Age“ in 3DT betrachtet wurde. Verwendet wurde ein 50" 3D-Plasma-Fernseher mit 3D-Shutter-Brille in einem 9-m<sup>2</sup> Raum mit einem Abstand von 2 m. Jedes EEG wurde unabhängig von 2 Ärzten visuell ausgewertet.

**Ergebnisse:** Bisher wurden 150 konsekutive Patienten (77 männlich; mittleres Alter 12 Jahre) untersucht. Bei 84 Patienten war eine Epilepsie bekannt. 15 Patienten zeigten photoparoxysmale Reaktionen (PPR) unter PS. 1 Patient mit Epilepsie (4 Anfälle/Tag) hatte einen Anfall kurz nach der Untersuchung in 3DT. 3 Patienten mit idiopathischer generalisierter Epilepsie zeigten eine Zunahme epilepsietypischen Paroxysmen (ETP) ohne klinische Symptomatik. Alle anderen Patienten hatten unter 3D weder eine Zunahme von ETP noch Anfälle. 10 Patienten zeigten eine Reduktion der ETP. 25 Patienten klagten während 3DT über Übelkeit, Kopfschmerzen und Schwindel, bei >60% der Patienten zeigte sich eine deutliche Zunahme der Lambda-Wellen.

**Schlussfolgerung:** In dieser fortlaufenden Studie wurde bisher bei 3 von 84 (3,6%) Kindern mit Epilepsie eine Zunahme der ETP unter Betrachten eines Videos in 3DT festgestellt. Die Reduktion der ETP kann als eine Steigerung von Wachheit interpretiert werden. Es wurden keine Anfälle während 3DT beobachtet. Ein Anfall trat kurz danach auf. Insgesamt ist das Risiko, durch die 3DT einen epileptischen Anfall zu provozieren, offenbar gering. Dabei scheint weniger die 3DT als der Inhalt des Videos (z.B. bestimmte Farben und repetitive Figuren) bedeutsam zu sein. Ein hoher Prozentsatz der Patienten berichtet allerdings durch die 3DT von vegetativen Beschwerden.

## P 2.10

### Parästhesien, Lähmungen und katatoner Stupor als Hilfeschrei der Psyche

B. Brenner, O. Brunner, S. Meznik, R. Ollerieth

Kinderklinik Glanzing, Wilhelminenspital

**Einleitung.** Dissoziative Störungen können vielfältige Organmanifestationen zeigen. In unseren 3 Fällen bieten alle Patientinnen schwere neurologische Symptome, die nach einer sehr aufwändigen Diagnostik rein psychogenen Ursachen zugeordnet werden konnten und keiner medikamentösen Therapie bedurften.

**Kasuistiken.** Patientin 1, 16-jähriges Mädchen, kam mit St. p. Kollaps und Lähmung der rechten Hand in unsere Ambulanz. Im Status waren der Faustschluss rechts nicht möglich, Pfötchenstellung rechts. Patientin 2, 14-jähriges Mädchen, kam mit St. p. Sturz von der Slackline und St. p. Sturz über Treppe mit sensomotorischer Beinparese rechts und persistierend inkongruentem Neurostatus. Patientin 3, 15-jähriges Mädchen, kam mit katatonem Stupor in unsere Ambulanz, der Zustand hielt 36 Stunden an, wiederholte sich einmalig für knapp 20 Stunden. In allen drei Fallpräsentationen erfolgte eine äußerst umfangreiche Diagnostik (MR, Liquorpunktion, Neurostatus, NLG, MEP, SEP, MLG, Virologie, große Blutabnahme) – alle Ergebnisse waren unauffällig. Lediglich die psychologische Begutachtung zeigte in allen 3 Fällen Auffälligkeiten. Familiäre Konflikte, Leistungsdruck, Schulangst, Stress oder Streit mit Freunden können, wenn auch oft negiert und verleugnet, zu massiven körperlichen Symptomen führen, welche zwar subjektiv nachvollziehbar, jedoch durch keine apparative Diagnostik erfassbar sind.

**Schlussfolgerung.** Zusammenfassend rufen diese Fallberichte in Erinnerung, dass körperliche Symptome fallweise kein Befundkorrelat haben, und somit nie der psychische Zustand unserer Patienten außer Acht gelassen werden darf, da besonders Kinder und Jugendliche ihre Ängste, Sorgen und Probleme durch organische Beschwerden ausdrücken und damit nach Hilfe schreien.

## P 2.11

### Schlafgewohnheiten, Schlafprobleme und Verhaltensauffälligkeiten bei Salzburger Schulkindern im Alter von 8 bis 11 Jahren

K. Hoedlmoser<sup>1</sup>, G. Kloesch<sup>2</sup>, A. Wiater<sup>3</sup>, M. Schabus<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Psychology, Division of Physiological Psychology, Laboratory for Sleep and Consciousness Research, University of Salzburg,

<sup>2</sup>Department of Neurology, Medical University of Vienna, <sup>3</sup>Department of Pediatrics, Hospital Cologne Porz/Rhein

**Hintergrund.** Untersuchung von Schlafgewohnheiten, Schlafproblemen und Verhaltensauffälligkeiten bei Schulkindern im Alter von 8–11 Jahren.

**Material und Methoden.** 330 Volksschüler der 4. Klassen in Salzburg (Österreich; Alter im Mittel = 9,52; Standardabweichung SD: 0,56; Spanne: 8–11 Jahre; 47,3% Mädchen) nahmen an einer Fragebogenuntersuchung (Selbstbeurteilungsfragebogen; 80 Items) zum Thema Schlafgewohnheiten, Schlafprobleme sowie Verhaltensauffälligkeiten teil.

**Ergebnisse.** Schulkinder von 8–11 Jahren schlafen sowohl an Schultagen als auch am Wochenende 10 h 13 min (Schultage: SD=47 min; Wochenende: SD=81 min). Mädchen schlafen am Wochenende signifikant länger als Jungen. Am häufigsten werden folgende Schlafprobleme beschrieben: ein trockener Mund (26,6%); eine verzögerte Einschlafdauer (>20 min; 21,9%); Weigerung, ins Bett zu gehen (20,3%); unruhige Beine (19,4%). Kinder, die sich oft oder häufig im Traum fürchten, berichten, dass sie vor dem Schlafengehen Fernsehen oder Computerspielen. Hinsichtlich der Tagesmüdigkeit geben 33,4% an, morgens nur schwer wach zu werden, und 28,5% kommen nur schwer aus dem Bett. Trotzdem sind die österreichischen Kinder im Vergleich zu anderen Nationalitäten tagsüber in der Schule (6,6%) und während der Hausaufgaben (4,8%) relativ selten müde. Sowohl Verhaltensauffälligkeiten (emotionale Probleme, Verhaltensprobleme, Hyperaktivität, Probleme mit Gleichaltrigen) als auch die Tagesmüdigkeit stehen in engem Zusammenhang mit Schlafproblemen: Je deutlicher die Schlafproblematik, desto stärker sind sowohl die Verhaltensauffälligkeiten als auch die Tagesmüdigkeit ausgeprägt. Außerdem konnte gezeigt werden, dass Kinder, die ihr Bett mit einem Haustier teilen, schlechter schlafen.

**Schlussfolgerung.** Schlafprobleme werden von Salzburger Kindern im Alter von 8 bis 11 Jahren häufig beschrieben. Es besteht offensichtlich ein starker Zusammenhang zwischen Schlafproblemen und Verhaltensauffälligkeiten. Vorsorgeuntersuchungen sowie ggf. die Therapie von Schlafstörungen sollten deshalb in Zukunft für Schulkinder eingerichtet werden.

## Poster 3: Varia

### P 3.1

#### Mythen ums Zahnen. Wie traditionelle Heilmethoden in Afrika die Sterblichkeit von Kindern mit schwerer akuter hospitalisierungsbedürftiger Unterernährung beeinflussen

R. Ulreich<sup>1</sup>, D. Morscher<sup>2</sup>, A. Rhadban<sup>2</sup>, P. Singler<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz/MSF-F (Médecins sans frontières – France), <sup>2</sup>MSF-CH (Médecins sans frontières – Suisse)

**Einleitung.** In Ituri, im Osten der Demokratischen Republik Kongo entfernt man traditionell die Zahnfollikel der 4 Eckzähne in dem Glauben es handle sich um Fremdkörper die, häufige Symptome von Kindern im Zahnungsalter wie Durchfälle oder Fieber, hervorrufen. Die unhygienischen Methoden die dabei zur Anwendung kommen führen mitunter dazu, dass sich der Gesundheitszustand eines ohnehin schon kranken Kindes verschlechtert.

**Ziel.** Wir zeigen, dass Praktiken traditioneller Heiler eine Rolle in der Manifestation von schwerer akuter hospitalisierungsbedürftiger Unterernährung (SAM) und deren Behandlungsergebnissen darstellen können.

**Methode.** Retrospektiv wurde die Mortalität der wegen komplizierter SAM hospitalisierten Kinder mit und ohne Zahnläsionen verglichen.

**Ergebnisse.** 526 Kinder wurden mit WHO-Kriterien für komplizierte SAM (Z-Score <-2 oder „mid upper arm circumference“ <115 mm mit assoziierter Pathologie oder Ödemen und/oder Anorexie) behandelt. Die Gesamtmortalität (8 Monate) betrug 4,75%. 72 (13,7%) Kinder, 2–17 Monate (Median: 6,4 Monate), wiesen frische Läsionen auf. 20,8% (15 von 72) mit Läsionen verstarben, wohingegen unter den nichtverstümmelten, Kindern mit SAM 2,2% (10 von 454) verstarben. Kinder mit SAM nach traditioneller Mundverstümmelung hatten somit ein erhöhtes Risiko, während ihres Krankenhausaufenthalts zu versterben, Relatives Risiko 9,458 (95% CI 4,4209–20,2358). Die Sterblichkeit an SAM hätte deutlich verringert werden können, wenn keine Läsionen gesetzt worden wären, Risikodifferenz: 18,63% (95% CI 0,0915–0,2811;

$p=0,0037$ ). Unter den Kindern mit SAM und Läsionen versterben 89,4% wegen diesen (Attributional Risk% = 89,42).

**Schlussfolgerung.** Traditionelle Mundverstümmelung kann als Initiation eines Teufelskreises gesehen werden, der schlechte Prognose und Behandlungsergebnisse wegen SAM hospitalisierter Kinder zu Folge hat.

### P 3.2

#### Profitieren auch adipöse Kinder noch von einer Gewichtsreduktion bzw. -normalisierung bis zum Erwachsenenalter hinsichtlich ihres kardiometabolischen Risikos?

R. Eyer mann

Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Sportmedizin, München

**Einleitung.** Juvenile Adipositas ist Prädiktor für Dm2 und erhöhte kardiovaskuläre Morbidität. Meist werden aus übergewichtigen Kindern übergewichtige Erwachsene.

**Methoden.** Aktuelle Studiendaten aus internationalen multizentrischen Kohorten-Langzeitbeobachtungen von 6328 Kindern über mehr als 20 Jahre (bei Einschluss Alter 3–18 Jahre, 774 übergewichtig und adipös, 5554 normalgewichtig) belegen eine Persistenz von Übergewicht ins Erwachsenenalter von 65% und Neuentwicklung der Adipositas als junger Erwachsener (normalgewichtig als Kind) von 15%, aber auch eine Gewichtsnormalisierung dicker Kinder bis zum Erwachsenenalter von 35%.

**Ergebnisse.** Erwartungsgemäß haben die Konstellationen Adipositas als Kind/Adipositas als Erwachsener aber auch Normalgewicht als Kind/Adipositas als Erwachsener ein mehrfach erhöhtes kardiometabolisches Risiko. Übergewicht und Adipositas waren signifikante Risikofaktoren für die Entwicklung von v. a. Dm2, Hypertonie, erhöhten TG, erniedrigtem HDL-C im Erwachsenenalter. Es gab kaum geschlechtsspezifische Unterschiede. Risikofaktor LDL-C u. IMT waren bei Männern mit Übergewicht und Adipositas assoziiert. Überraschend – und erstmals belegt – haben aber dicke Kinder mit Gewichtsnormalisierung bis zum Erwachsenenalter (35% in Kohorten-Langzeitstudien) ein Risiko wie stets Normalgewichtige (Akademie Finnland et al.).

**Schlussfolgerung.** Übergewichtige oder adipöse Kinder mit Persistenz der Adipositas ins Erwachsenenalter haben ein gesteigertes Risiko für Dm2, Hypertension, Dyslipidämie u. Atherosklerose der Carotiden. Durch Gewichtsnormalisierung kann ihr erhöhtes kardiometabolisches Risiko komplett normalisiert werden. Einmal existente Risikofaktoren persistieren nicht als „metabolisches Gedächtnis“ in das Erwachsenenalter. Die Motivation zur Gewichtsabnahme u. Langzeitbegleitung betroffener Kinder u. Jugendlicher ist daher wichtige ärztliche Aufgabe.

### P 3.3

#### Kerion celsi bei einem 2-jährigen Patienten

C. Heider<sup>1</sup>, B. Biesenbach<sup>1</sup>, A. Grillenberger<sup>1</sup>, J. Auböck<sup>2</sup>, K. Schmitt<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Landes Frauen- und Kinderklinik Linz, <sup>2</sup>Abteilung für Dermatologie, Allgemeines Krankenhaus der Stadt Linz

**Fallbericht.** Wir berichten über einen 2-jährigen Patienten mit einer handflächen großen, schuppigen Läsion mit Pusteln am Haaransatz links fronto-parietal seit 3 Wochen, welche bisher mit Mycostatin, Travocort, sowie einer Travogen Salbe vorbehandelt wurde. Aufgrund der Anamnese, der klinischen Erscheinung stellte sich der Verdacht einer impetigenisierten Mykose. Differenzialdiagnostisch musste initial auch an ein seborrhoisches Ekzem, eine Psoriasis capitis, eine bakterielle Follikulitis, eine Alopezia areata, einen Lichen ruber, eine Trichotilomanie sowie an einen diskoiden Lupus erythematodes gedacht werden.

**Ergebnisse.** Die Verdachtsdiagnose einer Dermatomykose konnte durch die Pilzkultur mit dem Nachweis von Trichophyton mentagrophy-

tes verifiziert werden. Die mikrobiologische Aufarbeitung bestätigte die Superinfektion durch ein aerobes Bakterium. Die bereits auswärts begonnene antimykotische Lokaltherapie, wurde um ein orales Antimykotikum erweitert, additiv eine antibiotische Therapie mit einem Cephalosporin eingeleitet. Während des stationären Aufenthalts entwickelte der Patient ein urtikarrielles Exanthem, welches teilweise pustulös war (DD: Gianotti-Crosti, Virusexanthem, Sweet-Syndrom). Durch die orale antimykotische Therapie mit Itraconazol, der antimykotischen Lokaltherapie mit Econazol und Ketoconazol sowie der antibiotischen Therapie kam es zur baldigen Besserung der Symptomatik.

**Schlussfolgerung.** Nachdem es sich bei dem Patienten mit nachgewiesenem Trichophyton mentagrophytes, um einen zoophilen Dermatophyten handelte, empfiehlt es sich, das infizierte Tier, das nicht obligat klinisch erkrankt sein muss, zu ermitteln und tierärztlich behandeln zu lassen.

### P 3.4

#### Basalganglienverkalkung bei Hypoparathyreoidismus/Hypomagnesiämie als Risikofaktor für eine Basalganglienschämie

G. Grangl<sup>1</sup>, J. Pansy<sup>1</sup>, H. Hubmann<sup>1</sup>, C. Weitzer<sup>2</sup>, F. Lindbichler<sup>3</sup>, M. Brunner-Krainz<sup>1</sup>, C. Mache<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Gemeinsame Einrichtung Pädiatrische Sonographie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>3</sup>Klinische Abteilung für Kinderradiologie, Univ.-Klinik für Radiologie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Ein großer Teil der Patienten mit Hypoparathyreoidismus entwickelt im Lauf der Erkrankung Basalganglienverkalkungen. Die Ätiopathogenese ist ungeklärt, vaskuläre/perivaskuläre Veränderungen sowie spezielle Mucopolysaccharide und Proteine in den Basalganglien werden als Ursache vermutet.

**Fallbericht.** Ein 8 Wochen alter Knabe präsentierte sich mit schweren tetanischen Anfällen. Das ionisierte Ca<sup>2+</sup> lag bei 0,78 mmol/l (1,15–1,35), Phosphat 3,36 mmol/l (1,13–2,13), intaktes Parathormon 7,8 pg/ml (15,0–65,0) und Vitamin D<sub>3</sub> 46,8 mg/ml (30,0–60,0). Zusätzlich war das Magnesium erniedrigt (0,52 mmol/l, normal 0,70–1,10). Bisher durchgeführte genetische Untersuchungen der Grunderkrankung (TPRM6, CASR, CLDN16, EGF, FXD2) blieben unauffällig. Unter konventioneller Therapie (Calcitriol, Kalziumkarbonat, Phosphatrestriction) waren die Kalziumspiegel im Serum schwankend, die Hypomagnesiämie war oral nicht suffizient substituierbar. Im Alter von 6 Monaten wurde der Patient aufgrund eines fieberhaften Infekts ohne Erregernachweis (Liquor, Serum) vorstellig. Er wurde zunehmend somnolent, berührungsempfindlich und entwickelte Meningismuszeichen mit vorgewölbter Fontanelle sowie normokalzämische Krampfanfälle ohne fokale neurologische Symptomatik. Die MRT des Schädels zeigte im Bereich der vorderen Basalganglien rechts eine ischämische Läsion, sonographisch einer echodichten Läsion im Bereich des Caput nuclei caudati entsprechend. Typische echodichte streifige Veränderungen zeigten eine Basalganglienverkalkung. Das Territorium der ischämischen Läsion entsprach dem Versorgungsgebiet einer Arteria lenticulostriata. Der Patient erholte sich neurologisch vollständig, eine Thrombozytenaggregationshemmung wurde eingeleitet.

**Schlussfolgerung.** Das frühzeitige Vorliegen einer Basalganglienverkalkung bei diesem Patienten muss als Risikofaktor für die Entwicklung einer zerebralen Ischämie gewertet werden.

### P 3.5

#### Affektkrämpfe – immer ein harmloses Krankheitsbild in der täglichen pädiatrischen Praxis?

C. Prandstetter, M. Gross, E. Grohmann, R. Gitter, G. Leitner Peneder, J. Steiner, G. Tulzer

Kinderherzzentrum Linz, Landes Frauen-Kinderklinik, Linz

**Einführung.** Affektkrämpfe (AK) sind ein häufiges Problem in der täglichen pädiatrischen Praxis. Üblicherweise löst ein Trigger, meistens ein Schmerzreiz, die AK aus. In manchen Fällen führt dies dann zu zyanotischen Krampfanfällen mit Bewusstlosigkeit und Asystolie. In der Literatur wird den AK eine gute Langzeitprognose zugeschrieben. Dennoch gibt es auch Berichte über eine mögliche Verbindung zwischen AK und dem plötzlichen Herztod.

**Fallbericht.** Ein 15 Monate altes Mädchen wurde im Kinderherzzentrum Linz vorstellig, nachdem bei bekannten AK eine Pause von 5 Sekunden in einem EKG dokumentiert wurde. Die AK fingen bei dem Kind in einem Alter von ca. 9 Monaten an. Seither hatte sie etwa 60 solche Episoden, manchmal mehrere am Tag. In den meisten Fällen waren kurze Krampfanfälle assoziiert. Der längste dauerte ca. 6 Minuten. Innerhalb von wenigen Minuten erholte sie sich laut Mutter stets komplett. Selten wurde auch ein Bewusstseinsverlust ohne klaren Schmerztrigger von den Eltern beobachtet. EEG- und neuropädiatrische Kontrollen waren stets unauffällig. In Folge der weiteren Abklärung konnte wiederholt eine Asystolie bis zu 20 Sekunden dokumentiert werden. Nach einer intensiven Diskussion mit den Eltern und im Team über Vor-, Nachteile sowie Alternativen einer Schrittmachertherapie wurde schließlich ein Einkammerschrittmacher (VVI) implantiert. Seither traten keine Krampfanfälle mehr auf.

**Schlussfolgerung.** Dieser Fall zeigt, dass es im Rahmen von AK, zu ausgeprägten Asystolien kommen kann. In solch seltenen Fällen ist eine Schrittmachertherapie eine sehr erfolgreiche Therapiemöglichkeit, die auch die Lebensqualität der Familie in erheblichem Ausmaß verbessert. Risiko und Benefit einer solchen Therapie sollte aber stets im Detail mit den Eltern und im behandelnden Team diskutiert werden. Es besteht ein Bedarf an offiziellen Empfehlungen für eine Schrittmachertherapie bei AK im Kindesalter.

### P 3.6

#### Hämangiome topische Betablockertherapie

M.-A. Ardelean, P. Covi, E. Irrnberger, J. Atzwanger, M. Schaffert, C. Schimke  
Kinderzentrum SALK, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Ziel der Studie.** Es handelt sich um eine prospektive, klinische Studie mit dem Ziel, die Wirksamkeit und Verträglichkeit der Behandlung der Hämangiome mit Timolol Gel 0,1% zu evaluieren.

**Methoden.** Zweiundzwanzig Patienten (davon 7 männlich) mit Hämangiomen wurden mit topisch appliziertem Timolol 0,1% behandelt. Die Patienten waren zu Beginn der Therapie 1,5–4,2 Monate alt. Die Behandlung wurde mit Timolol maleate Gel 0,1% während der ganzen proliferativen Phase der Hämangiome durchgeführt (entspricht dem 9. Lebensmonat) bzw. bis zu einer Gesamtrückbildung vor dem genannten Zeitpunkt. Zur Therapieeinleitung waren alle Patienten kardiologisch untersucht und per Monitor überwacht. Die Resultate wurden bewertet, indem man Volumen (sonographisch bestimmt) und digitale Fotografien zu folgenden Zeitpunkten verglich: Woche 0, 4, 8, 16 sowie zu Therapieende.

**Ergebnisse.** Bei 21 Patienten (95,5%) war die Behandlung wirksam: in 3 Fällen (13,7%) kam es zu einer Gesamtrückbildung des Hämangioms, bei 18 Patienten (81,8%) konnte eine Teilrückbildung verzeichnet werden. Bei einem Patienten (4,5%) wurde eine Zunahme des Hämangioms unter Behandlung festgestellt. In diesem Fall wurde die topische Behandlung mit Timolol durch eine orale Therapie mit Propranolol ersetzt, wodurch innerhalb von 3 Monaten eine deutliche Rückbildung

erzielt wurde. Bei zwei Patienten (9,1%) entstanden während der Behandlung zusätzliche Hämangiome, welche sich in beiden Fällen unter der Therapie mit Timolol ebenso zurückbildeten.

**Schlussfolgerung.** Diese prospektive Studie zeigt die Wirksamkeit und gute Verträglichkeit der aktuellen Therapie mit Timolol maleate 0,1% ohne Komplikationen.

### P 3.7

#### Gleichzeitiges Auftreten zweier verschiedener Lymphomentitäten in einer 14-jährigen Patientin: Biologie und Behandlungsoptionen bei simultanem Morbus Hodgkin und großzelligem mediastinalem B-Zell-Lymphom

U. Wanz<sup>1</sup>, M. Seidel<sup>1</sup>, H. Lackner<sup>1</sup>, P. Sovinz<sup>2</sup>, W. Schwinger<sup>1</sup>, M. Benesch<sup>1</sup>, V. Strenger<sup>1</sup>, D. Sperl<sup>1</sup>, S. Schmid<sup>1</sup>, C. Beham-Schmid<sup>2</sup>, C. Urban<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, <sup>2</sup>Institut für Pathologie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Ein 14-jähriges Mädchen wird wegen Thoraxschmerzen und chronischem Husten an der Kinderklinik vorgestellt. Wegen des Verdachts auf eine Infektion erfolgte eine antibiotische Behandlung.

**Methoden.** Bei Persistenz der Beschwerden und unklarer Diagnose trotz zahlreicher durchgeführter Untersuchungen inklusive Labor, Bronchioalveolar-Lavage, Sarkoidose- und Tuberkuloseabklärung, Autoimmunscreening und Bildgebung (inkl. CT-Thorax, MR-Abdomen, PET-CT) erfolgte eine Thorakotomie und Lymphknotenentfernung mediastinal.

**Ergebnisse.** Der histopathologische Befund ergab im Bereich der Lunge ein hochmalignes mediastinales großzelliges B-Zell-Lymphom (B-Blasen und schwache Positivität von CD30) und im mediastinalen Lymphknoten ein klassisches Hodgkin-Lymphom vom nodulär-sklerosierenden Subtyp (starke Positivität von CD30 und CD15, Reed-Sternberg und Hodgkin-Zellen). Um beide Lymphomentitäten bestmöglich zu behandeln, erfolgte die Therapie nach einem PMLBL („primary mediastinal large B-cell lymphoma“) Schema mit sechs R-EPOCH-Blöcken (Rituximab, Etopophos, Prednison, Vincristin, Cyclophosphamid, Doxorubicin). Die nachfolgend durchgeführten Restaging-Untersuchungen zeigten rasch eine deutliche Befundregredienz, die pathologischen Mehrspeicherungen im PET-CT waren bald nicht mehr nachweisbar. Die Patientin ist nun etwa ein Jahr nach Diagnose in anhaltender Remission.

**Schlussfolgerung.** Neue Forschungsergebnisse und diagnostische Möglichkeiten im Gebiet der Molekulargenetik und Immunologie führen zur Optimierung der Lymphom-Klassifikationen. Es zeigen sich in manchen Fällen biologische Überlappungen zwischen B-Zell- und Hodgkin-Lymphomen, welche in der Literatur als Grauzonenlymphome („grey-zone lymphoma“) bezeichnet werden. Ihre Entstehung, die vermutlich auf eine gemeinsame Tumorstammzelle zurückgeht, sowie die optimale Therapie sind noch Gegenstand eingehender Forschung.

## Poster 4: Kardiologie

### P 4.1

#### Erste Erfahrungen mit dem Gore Septal Occluder in Österreich

P. Hauck, E. Kitzmüller, I. Michel-Behnke

Abteilung für pädiatrische Kardiologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

**Hintergrund.** Der interventionelle Verschluss von Vorhofseptumdefekten (ASD II) ist seit Jahren eine Alternative zur Operation. Der Gore Septal Occluder (GSO) ist ein neu entwickeltes Device, der das Spektrum der Implantate zum Verschluss unterschiedlicher intrakardialer

Defekte erweitert. Wir berichten über die ersten Erfahrungen in Österreich überhaupt, über die Applikation des GSO bei hämodynamisch wirksamen Vorhofseptumdefekten.

**Methoden.** Drei Pat. im Alter von 4–16 J. und einem Gewicht von 13,8–54,3 kg wurden zum Defektverschluss mittels GSO ausgesucht. Die Größe der ASDs betrug 14–16,8 mm, das Shuntvolumen 0,5–0,65%. Alle Prozeduren erfolgten in Allgemeinnarkose unter fluoroskopischer sowie echokardiographischer (transösophageale Echokardiographie) Kontrolle. Die Größe des Device wurde entsprechend der Defektgröße im Ballonsizing festgelegt. Kontrollechokardiographien erfolgten direkt nach Defektverschluss, am Folgetag sowie 2 Wochen nach Implantation.

**Ergebnisse.** Bei zwei Pat. konnte der ASD erfolgreich mit einem 30 mm-GSO verschlossen werden. Bei einem Pat. konnte aufgrund der Defektgröße im Verhältnis zur gesamten Vorhofseptumlänge das Device nicht implantiert werden. Dieser Defekt wurde mittels eines Amplatzer Septal Occluders erfolgreich verschlossen. Die Durchleuchtungszeit betrug bei den Verschlüssen mittels GSO 8,72–13,82 min vs. 6,97 min mittels ASO. Kein Pat. hatte einen residuellen Shunt. Herzrhythmusstörungen oder sonstige Komplikationen traten nicht auf.

**Schlussfolgerung.** Der Verschluss von ASD II mit dem neuen GSO ist sicher und effektiv durchführbar. Das flache Design und das Material lassen auch im Langzeitverlauf eine niedrige Rate an Komplikationen erwarten. Bei kleinen Patienten mit sehr großen Defekten ist die Gesamtgröße des Herzens limitierend. Der GSO hat das Portfolio von Implantaten zum ASD-Verschluss erweitert, so dass noch patientenrechter individuell das „ideale“ Device ausgewählt werden kann.

#### P 4.2

##### Linksventrikuläre longitudinal-systolische Herzfunktion: Referenzwerte der „mitral annular plane systolic excursion“ (MAPSE) bei 558 gesunden Kindern und Berechnung von Z-Scores

M. Koestenberger<sup>1</sup>, B. Nagel<sup>1</sup>, B. Heinzl<sup>1</sup>, A. Avian<sup>2</sup>, W. Ravekes<sup>3</sup>, A. Fandl<sup>1</sup>, P. Fritsch<sup>1</sup>, T. Rehak<sup>1</sup>, A. Gamillscheg<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, <sup>2</sup>Institut für medizinische Informatik, Statistik und Dokumentation, Medizinische Universität Graz, <sup>3</sup>Division of Pediatric Cardiology, Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore

**Ziel.** Die „mitral annular plane systolic excursion“ (MAPSE) ist ein einfach zu messender und sensitiver Echo-Parameter zur Bestimmung der longitudinal-systolischen linksventrikulären (LV) Funktion. Bei Erwachsenen zeigt die MAPSE eine positive Korrelation mit der gemessenen LVEF. Für Kinder gibt es weder Normwerte noch Daten über Patienten mit angeborenen Herzfehlern. Deshalb war es das Ziel der prospektiven Studie, bei 558 Kindern Normwerte der MAPSE zu bestimmen, bezogen auf das Alter und auf die Körperoberfläche (KOF).

**Methodik und Ergebnisse.** Die MAPSE wird gemessen mittels M-Mode im apikalen 4-Kammerblick. Die Daten unserer 558 gesunden Kinder erstrecken sich vom Neugeborenen bis zum 18-jährigen Adoleszenten mit einer Range der KOF von 0,18–2,21 m<sup>2</sup>. Die MAPSE zeigt einen Mittelwert (MW) von 0,57 cm bei Neugeborenen bis zu einem MW von 1,63 cm bei 18-jährigen Adoleszenten. Es zeigten sich keine Unterschiede zw. männlichen und weiblichen Patienten. Die MAPSE-Werte zeigen eine positive Korrelation mit dem Alter und der KOF mit einem nicht-linearen Verlauf.

**Schlussfolgerung.** MAPSE-Normalwerte (inklusive Z-Scores) wurden im Kindes- und Jugendalter erstellt und entsprechende Perzentilenkurven berechnet. Unsere MAPSE-Daten von herzgesunden Kindern dienen in Zukunft als Referenzdatenbasis zur Messung der longitudinal-systolischen LV-Funktion bei Kindern mit angeborenen Herzfehlern.

#### P 4.3

##### Multiple Koronaraneurysmen nach Kawasaki-Syndrom bei Kindern: Antikoagulation ja – aber welche?

M. Grillitsch, P. Fritsch, M. Koestenberger, B. Heinzl, A. Fandl, K. Finding, B. Nagel, T. Rehak, A. Gamillscheg

Klinische Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Fallbericht.** Wir berichten über den komplizierten Verlauf eines Kawasaki-Syndroms bei einem 5-jährigen Jungen. Initial waren 2 Immunglobulinalgaben im Abstand von 3 Tagen zur Besserung des Allgemeinzustandes nötig. Anschließend wurde eine Therapie mit Thrombo-ASS begonnen. Eine während des stationären Aufenthalts durchgeführte Echokardiographie zeigte sich unauffällig. Zwei Wochen nach Entlassung wurde aufgrund linksthorakaler Schmerzen eine neuerliche Echokardiographie durchgeführt, welche Abgangsaneurysmen beider Koronarien zeigte. Ein Cardiac-CT zeigte ein langstreckiges bis 7 mm großes Aneurysma am Abgang der LAD, sowie ein peripheres 2 mm großes Aneurysma im Bereich der distalen LAD und auch ein Aneurysma bis zu 4 mm am Abgang der RCA.

**Ergebnisse.** Eine Koronarektasie- bzw. Aneurysmabildung, wie sie es bei unserem Patienten aufgetreten ist, entwickelt sich bei ca. 15–25% der Kinder mit Kawasaki-Syndrom nach fehlender Behandlung oder anfänglichem Nichtansprechen der Therapie mit Immunglobulinen. Da das Risiko einer Thrombosebildung aufgrund der erweiterten Koronargefäße und einer nachfolgenden Embolie der Thromben mit Myokardinfarkt deutlich erhöht ist, ist eine adäquate antikoagulatorische Therapie unumgänglich. Diese Therapie ist abhängig vom Schweregrad der Aneurysmen der betroffenen Koronaranteile und wird entsprechend den Richtlinien der American Heart Association (AHA) von 2004 durchgeführt. Bei unserem Patient wäre eine Kombinationstherapie mit Thrombo-ASS und Phenprocoumon indiziert, entsprechend der internationalen Richtlinien.

**Diskussion.** In der Literatur wird allerdings aufgrund des hohen Blutungsrisikos unter Phenprocoumon und der nötigen hohen Compliance der Patienten eine alternative Therapie mit Clopidogrel diskutiert. Eine intensive Literatursuche zeigte einige Arbeiten bei denen Clopidogrel erfolgreich eingesetzt wurde, allerdings gibt es derzeit noch keine ausreichende Datenlage betreffend den sicheren Einsatz von Clopidogrel bei dieser Diagnose und auch noch keine entsprechenden Daten zur ausreichenden Dosierung bei Kindern.

**Schlussfolgerung.** Auch wenn Clopidogrel eine vielversprechende Alternative im Bereich der Antikoagulation bei Kindern ist, haben wir uns aufgrund der derzeit noch fehlenden Datenlage für eine Therapie mit Thrombo-ASS und Phenprocoumon entschieden.

#### P 4.4

##### Fetale Lungenvolumina bei Feten mit einer angeborenen kardialen Fehlbildung – Untersuchungen mit fetaler Magnetresonanztomographie

L. Schmidt<sup>1</sup>, E. Mlczoch<sup>1</sup>, M. Schmid<sup>2</sup>, G. Kasprian<sup>3</sup>, D. Prayer<sup>3</sup>, I. Michel-Behnke<sup>1</sup>, U. Salzer-Muhar<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kinderherzzentrum Wien, Univ.-Klinik für Kinder und Jugendheilkunde, Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, MUW Wien, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Frauenheilkunde, MUW Wien, <sup>3</sup>Univ.-Klinik für Radiodiagnostik, MUW Wien

**Hintergrund.** Eine Untersuchung des Feten mit einer angeborenen Fehlbildung kann nach der 18. Schwangerschaftswoche verlässlich mittels fetalem MRT durchgeführt werden. Bei Feten mit einer angeborenen kardialen Fehlbildung ist eine normale Lungenfunktion essentiell für das postnatale Überleben. Für ein optimales prä- und perinatales Management ist das Wissen um eine eingeschränkte Lungenfunktion von großer Bedeutung. Das Ziel unserer Studie war die Bestimmung fetaler

Lungenvolumina im fetalen MRT bei Feten mit einer kardialen Fehlbildung.

**Material und Methodik.** Es handelt sich um eine retrospektive Datenaufarbeitung von 105 Schwangerschaften, bei denen der Verdacht einer Herzfehlbildung gestellt wurde. Die kardialen Diagnosen wurden in 4 Gruppen unterteilt. Zusätzlich wurden Z-Scores für die Lungenvolumina errechnet. Weiters wurden Z-Scores der fetalen und postnatalen peripheren Pulmonalarterien errechnet. Der Fokus der Datenauswertung wurde auf die Lungenvolumina von Feten mit einer kardialen Fehlbildung gelegt. Die Feten der einzelnen Gruppen wurden untereinander und mit einer gesunden Population verglichen.

**Ergebnisse.** Feten mit einer kardialen Fehlbildung haben signifikant kleinere Lungenvolumina verglichen mit der gesunden Population. Innerhalb der Gruppen der Herzfehlbildungen wurde kein Unterschied gefunden. 18/105 Feten hatten Lungenvolumina mit einem Z-Score  $< -2$ .

**Schlussfolgerung.** Die Lungenvolumina der einzelnen Herzfehlbildungen zeigten keine signifikanten Unterschiede. Unsere Daten geben Hinweise, dass postpartale respiratorische Probleme möglicherweise ursächlich bei den kleineren Lungenvolumina liegen.

#### P 4.5

##### From Sound to Ultrasound – Kinderkardiologie für Studierende

I. Germanakis<sup>1</sup>, K. Schmidt<sup>2</sup>, S. Dittrich<sup>3</sup>, C. Breuer<sup>3</sup>, A. Babaoglou<sup>4</sup>, R. Geiger<sup>5</sup>, J. Stein<sup>5</sup>, U. Salzer-Muhar<sup>6</sup>

Medizinische Universitäten <sup>1</sup>Iraklion, <sup>2</sup>Düsseldorf, <sup>3</sup>Erlangen-Nürnberg, <sup>4</sup>Kocaeli, <sup>5</sup>Innsbruck und <sup>6</sup>Wien

**Einleitung.** Ziel ist die Vorstellung der Evaluierungsergebnisse des EU-geförderten Erasmus Intensive Programme „From Sound to Ultrasound, Multimedia based Pediatric Cardiology IP“ (PCIP), der 2010 und 2012 stattfand (Grant Nr. 2010-1-GR-ERA10-04395 bzw. 2011-1-GR1-ERA10-06863). Der 2-wöchige Kurs vermittelt Wissen, klinische Fertigkeiten in Auskultation und Echokardiographie sowie Haltungen in klinisch-kinderkardiologischen Entscheidungsszenarien.

**Kursdesign und Teilnehmer.** Insgesamt nahmen an den beiden Kursen 64 Studierende (43 weiblich, 21 männlich) von 6 Universitäten und aus 4 Ländern teil. Die Studierenden lernten essenzielles Wissen in der Kinderkardiologie, trainierten die Auskultation mittels digital gespeicherter Phonokardiogramme und untersuchten unter Anleitung gesunde Schulkinder und herzkranken Kinder. Weiters erwarben sie theoretische und praktische Basiskenntnisse in der pädiatrischen Echokardiographie. Der Unterricht erfolgte interaktiv, die Studierenden wurden motiviert, Mini-Lectures abzuhalten und Gesprächsszenarien darzustellen.

**Kursergebnisse.** (Abschlussstests 2012 und 2010; beide Werte werden angegeben). Lernerfolg: Die mittlere erreichte Punkteanzahl (maximal mögliche Punkteanzahl 100) betrug 76,1/78,8. Die Testergebnisse für den theoretischen Auskultationstest (87,3/92,4), für die Echokardiographieprüfung (84,7/83,4) und für den Multiple-Choice-Theorietest (78,1/82,7) waren sehr gut, für den praktischen Auskultationstest waren sie zufriedenstellend (54,3/57,7). Zufriedenheit der Studierenden: Auf einer 5-Punkte-Skala beurteilten die Studierenden den Kurs insgesamt mit einer Note von 4,21/4,50. Lernerfolg und Zufriedenheit waren unabhängig vom Herkunftsland der Studierenden.

**Schlussfolgerung.** Intensivkurse wie der vorgestellte PCIP-Kurs, die in einem internationalen Ambiente aufbauend Wissen, Fähigkeiten und Haltungen in einer pädiatrischen Subspezialität vermitteln sind eine effektive Unterrichtsform und werden von Studierenden hoch geschätzt.

#### P 4.6

##### Hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie bei einem Säugling mit paraneoplastischem Cushing-Syndrom

J. Hauser<sup>1</sup>, S. Riedl<sup>2</sup>, I. Michel-Behnke<sup>1</sup>, M. Minkov<sup>2</sup>, E. Perneczky<sup>2</sup>, E. Horcher<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, Wien, <sup>2</sup>St. Anna Kinderspital, Wien, <sup>3</sup>Univ.-Klinik für Chirurgie, Klinische Abteilung für Kinderchirurgie, Wien

**Fallbericht.** Wir berichten über einen 3 Monate alten Patienten, der mit Cushing-Syndrom, arterieller Hypertonie und dem sonographischen Zufallsbefund eines suprarenalen Tumors vorstellig wurde. Es zeigte sich ein massiv erhöhtes Körpergewicht von 8,9 kg ( $>97$ . Perzentile) sowie Zeichen der Virilisierung (Tanner PII). Echokardiographisch imponierte eine ausgeprägte Myokardhypertrophie (IVSd 21 mm) sowie eine kritische Ausflusstraktstenose mit einem Gradienten von 100 mmHg in Ruhe. Die endokrinologische Diagnostik ergab eine durchgehende Erhöhung des Serumcortisols unter Aufhebung der zirkadianen Rhythmik sowie exzessive Androgenspiegel. In der MRT zeigte sich ein 6 cm messender Tumor im Bereich der rechten Nebenniere.

**Methoden.** Nach Beginn einer antihypertensiven bzw. antikongestiven Therapie (Furosemid, Atenolol) wurde der Tumor operativ entfernt. Intraoperativ wurde ein Hydrocortison-Bypass mit 25 mg pro Tag begonnen, welcher sukzessive reduziert und auf eine orale Substitutionstherapie umgestellt wurde.

**Ergebnisse.** Die postoperativen Staging-Untersuchungen ergaben keinerlei Hinweis auf sekundäre oder residuelle Läsionen. Die histopathologische Aufarbeitung zeigte einen adrenokortikalen Tumor unklarer Dignität. Das Follow-up zeigte nach nun 7 Monaten lediglich eine leichte Septumhypertrophie von 8 mm ohne Ausflusstraktstenose. Das Körpergewicht beträgt aktuell 9,2 kg (25. Perzentile).

**Schlussfolgerung.** Die nichtfamiliäre hypertrophe Kardiomyopathie wird sporadisch mit endokrinologischen Erkrankungen bzw. Hypercortisolismus in Verbindung gebracht, stellt jedoch v. a. im Kindesalter eine sehr seltene Entität dar. Der vorliegende Fallbericht legt wertvolle Erkenntnisse zum Verlauf und zur Therapie dieser Erkrankung dar.

#### P 4.7

##### Hypertonie bei Kindern – sind wir wachsam genug?

V. Zaller, K. Arbeiter

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

**Hintergrund.** Die Prävalenz von Hypertonie im Kindesalter steigt aufgrund zunehmender Adipositas und wird mit bis zu 4% angegeben. Unbehandelt kann es bereits bei Kindern zu frühen hypertoniebedingten Endorganschäden kommen, wodurch ein erhöhtes kardiovaskuläres Risiko besteht. Hypertonie präsentiert sich zumeist symptomlos, weshalb Blutdruckmessungen Teil kinderärztlicher Kontrollen sein sollen und auch im Mutter-Kind-Pass ab einem Alter von 3 Jahren vorgegeben sind. Laut Literatur bleiben bis zu 74% der bei Kindern gemessenen hypertensiven Blutdruckwerte unbemerkt. Durch die Nichtdiagnose kommt es jedoch zu keiner Abklärung und Ursachensuche, wobei insbesondere bei unter 10-Jährigen ein hoher Anteil an sekundärer Hypertonie, v. a. renal bedingt, vorliegt.

**Projekt.** Mithilfe eines Fragebogens wollen wir in einem ersten Schritt an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Wien den Status quo erheben: Wird Blutdruck routinemäßig gemessen? Ab welchem Alter? Ist die Definition von „Hypertonie“ im Kindesalter bekannt? Werden Blutdruck-Perzentilen für die Interpretation gemessener Werte verwendet? Falls ja, welche? Wie ist das Vorgehen bei hypertensiven Blutdruckwerten? Wird die Diagnose durch eine 24-Stunden-Blutdruckmessung bestätigt? Erfolgt eine Abklärung? Wird eine



Therapie eingeleitet? In einem weiteren Schritt soll die Erhebung auf andere Kinderabteilungen sowie niedergelassene Ärzte ausgeweitet werden.

**Schlussfolgerung.** Erste Ergebnisse aus Wien sollen im Rahmen der Jahrestagung der ÖGKJ präsentiert werden. Ziel unseres Projektes ist es, vermehrt Aufmerksamkeit auf Blutdruck und die Erkennung von erhöhten Werten zu lenken, dadurch die Rate an Nichtdiagnosen zu vermindern, und damit langfristig die Morbidität durch hypertensive Spätschäden zu senken.

#### P 4.8

##### Ergebnisse und Komplikationen nach Stentimplantation bei Aortenisthmusstenose

T. Rehak, H. Maier, B. Nagel, B. Heinzl, M. Köstenberger, P. Fritsch, K. Findling, A. Fandl, A. Gamillscheg.

Univ.-Klinik für Kinder- u. Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, Medizinische Universität Graz

**Einführung.** Neben der operativen Versorgung stellt die Stentimplantation bei Aortenisthmusstenose (AIST) oder Re-AIST eine etablierte Therapie dar. Ziel dieser Studie war die Analyse der innerhalb der letzten 15 Jahre an unserem Zentrum durchgeführten Stentimplantationen.

**Methoden.** Retrospektiv wurden alle Patienten, die von 1996 bis 2011 aufgrund nativer AIST (n=12) oder Re-AIST (postinterventionell: n=3; postoperativ: n=13) mit einem Stent behandelt wurden, untersucht: 28 Patienten, 8 w, 20 m, mittleres Alter  $21 \pm 14$  Jahre (4 Monate bis 64 Jahre), mittleres Körpergewicht  $59 \pm 17$  kg (4–90 kg). 19 Cheat-ham-Platinum(CP)-Stents und 9 Palmaz-Stents wurden implantiert, davon waren 6 Stents gecouvert. Die Follow-up-Dauer betrug im Mittel  $5 \pm 2,8$  Jahre (0,6–11,2 Jahre).

**Ergebnisse.** Der Stenose-Diameter wurde im Mittel von  $6,7 \pm 2,8$  auf  $13,9 \pm 3,2$  mm erhöht ( $p < 0,001$ ), der invasiv gemessene systolische Druckgradient von  $33,2 \pm 12,7$  auf  $4,2 \pm 4,9$  mmHg reduziert ( $p < 0,001$ ), der mittlere Druckgradient von  $11,8 \pm 5,8$  auf  $2,3 \pm 2,8$  mmHg reduziert ( $p < 0,001$ ). Bei 7 Patienten (25%) wurde eine Re-Intervention durchgeführt: Redilatation (n=6), 2. Stent nach Stentfraktur (n=1).

**Komplikationen.** Keine interventionsbezogene Mortalität, thromboembolischer Insult (n=1), Aortenaneurysma nach Stentfraktur (n=1; 5 Jahre nach Intervention), lokale Thrombose an der Einstichstelle (n=2), Aneurysma an der Einstichstelle (n=1), keine relevante Blutungskomplikationen. Der Anteil der Patienten mit therapiebedürftigem arteriellen Hypertonus sank von 77% vor Intervention auf 38% postinterventionell.

**Schlussfolgerung.** Die Stentimplantation ist bei fast allen Formen der AIST trotz der bekannten Komplikationen eine effektive und sichere Therapie. Regelmäßige Nachkontrollen sind zur Erfassung von Spätkomplikationen erforderlich. Die medikamentöse antihypertensive Therapie kann in vielen Fällen beendet oder zumindest reduziert werden.

#### P 4.9

##### Herzkrankungen induziert durch toxische Mechanismen

R. Eyermann

Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Sportmedizin, München

**Hypersensitive Myokarditis.** Kausale Drugliste lang. Diagnose selten klinisch, meist post mortem, gestellt. Sudden Death durch Herzblock oder VT. Verdacht bei inadäquater Sinustachykardie, geringer radiographischer Kardiomegalie, Veränderungen von ST-Segment und T-Wellen im EKG in Präsenz allergischer Reaktionen und Hypereosinophilie. Keine Dosisabhängigkeit, Auftreten bei Druggabe stets möglich. Therapie mit Drugstop, Kortikosteroiden oder Immunsuppressiva.

**Toxische Myokarditis.** Dosisabhängigkeit, kumulative Substanzeffekte. Klinisch akute Myokarditis. Nach Heilung multiple fokale Narben mit residueller Myokarddysfunktion möglich.

**Kardiomyopathien.** Meist durch Alkohol, Cobalt und Anthracycline induziert, führen zu DCM mit schlechter Kontraktilität, zu kongestiver Herzinsuffizienz. Bedeutsam v. a. Adriamycin mit chronisch-toxischen Effekten, kumulativer Dosis 450–550 mg/m<sup>2</sup> und individueller Variation. Notwendiges kardiologisches Monitoring mit Echo u./o. RNA. Protektive Substanzen für Adriamycin und Doxyrubicin in Erprobung.

**Kardiale Irradiation bei Radiotherapie.** Kann dosisabhängig (>4–6 Tsd. rad.) zu Herzkrankheit führen, meist zu verzögerter Perikarditis, im 1. Radiotherapiejahr. Klinisch akute Perikarditis mit Fieber, pleuritischen Schmerz und Perikardreiben. Alternativ chron. asymptomatischer, perikardialer Erguss möglich. Therapie supportiv, meist bei spontaner Regression. In Einzelfällen Entwicklung von Tamponade oder chron. restriktiver Perikarditis mit Erfordernis von Perikardiocentese bzw. Perikardektomie. Pankarditis: schwerste Form strahleninduzierter Herzerkrankung mit peri- und myokardialer Fibrose mit/ohne Endokardfibrose. Klinisch intractable Herzinsuffizienz mit Bild restriktiver Kardiomyopathie. Radiotherapie kann KHK akzelerieren.

**Schlussfolgerung.** Nebenwirkungen von Drugs und anderen Substanzen können das Herz in differenter Weise schädigen: Prävention von hypersensitiver und toxischer Myokarditis, Kardiomyopathie und Endokardfibrose durch geeignetes kardiologisches Monitoring.

#### P 4.10

##### Kardiovaskuläres Risiko bei Heranwachsenden sowie Prävention: angeborene Herzfehler (AHF) – Ängste durch übermäßige elterliche Fürsorge (Overprotektion)

R. Eyermann

Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Sportmedizin, München

**Einführung.** Heute überleben etwa 90% der Kinder mit AHF. Häufig haben Patienten mit AHF als Adulte auch psychische Probleme. Sie entwickeln Ängste, neurokognitive Defizite, gestörtes Körperbild und Beziehungsprobleme. Forschungen ergaben, dass das Ausmaß der elterlichen Fürsorge bei Kindern mit AHF häufig größer ist, als bei gesunden Kindern. Jüngste Ergebnisse internationaler Studien, aktueller Befragungen Adulte mit AHF (EMAH) nach ihren Kindheitserinnerungen und Untersuchungen der Relation zwischen elterlicher Overprotektion – definiert als Einmischung, überzogene Kontakte, Infantilisierung und Behinderung der Unabhängigkeit – und Angstzuständen, die mit der Erkrankung in Relation stehen, liegen vor. Nach Beurteilung der Schwere des AHF, Ausmaßes der Angstzustände und der während der Kindheit wahrgenommenen Overprotektion der Eltern zeigen Ängste eine enge Relation zum Maß an elterlicher Overprotektion und zur Schwere des AHF. Überraschend korreliert das Maß der elterlichen Fürsorge nicht mit der Schwere des AHF.

**Diskussion und Schlussfolgerung.** Jugendliche und EMAH mit elterlicher Overprotektion im Kindesalter haben gelernt, herzbedingte Symptome oder Empfindungen weitgehend negativ zu deuten und ungute Reaktionen, wie Vermeidungshaltungen und Angst zu entwickeln. Wenn Eltern und Kinder jedoch schon in Kliniken Anleitung erhalten und so zu möglichst vielen medizinisch sinnvollen Aktivitäten angeregt werden, könnte dies die Eigenständigkeit bei den EMAH stärker fördern. EMAH leiden häufiger unter herzbedingten Angstzuständen, der Furcht vor Symptomen und Empfindungen, die mit ihrer Erkrankung in Relation stehen, wenn die Eltern overprotektiv waren. Wichtige ärztliche und geschult pflegepersonelle Aufgabe muss daher in der Langzeitbetreuung von Patienten mit AHF neben der Lösung klinischer Probleme auch das konsequente Angehen der untrennbar assoziierten psychosozialen Probleme sein, v. a. die Förderung der Unabhängigkeit und damit der psychosozialen Anpassung Heranwachsender und EMAH.

## P4.11

### Kardiovaskuläre Komplikationen bei Essstörungen und Risikomanagement

R. Eyermann

Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Sportmedizin, München

**Einleitung.** Essstörungen (Anorexia nervosa und Bulimia) sind mit der höchsten Mortalitätsrate psychiatrischer Störungen assoziiert. Ein Großteil dieser Mortalität und Morbidität beruht auf kardiovaskulären Komplikationen, wie Arrhythmien, in Relation mit prolongiertem QTc-Intervall und/oder Elektrolytstörungen, Hypotension und Sinusbradykardie. Strukturell ist das Herz von Patienten mit Essstörungen atrophisch (Volumenreduktion sowie reduzierte Ventrikelmasse). Die Patienten haben ein Low-cardiac-Output und zeigen eine gesteigerte periphere vaskuläre Resistance trotz Hypotension. Die präzise Ätiologie der Reduktion von linksventrikulärer Masse, Volumen und Output bleibt noch aufzuklären. Diskutiert wird Atrophie, sekundär durch Malnutrition, oder Effekte chronischer Preloadreduktion. Die linksventrikuläre Funktion bleibt oft normal, obwohl auch über Kardiomyopathie berichtet wurde. Die QT-Prolongation, hervorgerufen oder exazerbiert durch Hypokaliämie durch Malnutrition, kann Fälle von plötzlichem Herztod erklären. Die Behandlung von Essstörungen besteht in gesteigerter kalorischer Ernährung, Renutrition. Renutrition kann viele der kardialen Auswirkungen normalisieren, einschließlich Sinusbradykardie, QT-Prolongation und linksventrikuläre Veränderungen. Renutrition kann jedoch ihr eigenes intrinsisches kardiovaskuläres Risiko (Refeeding-Syndrom) haben, dass sich mit Arrhythmie, Tachykardie, kongestiver Herzinsuffizienz und plötzlichem Herztod manifestiert. Die Patienten brauchen daher ein enges Monitoring und langsamere Renutrition, um das Risiko dieser Komplikationen zu minimieren.

**Schlussfolgerung.** Ein Großteil der hohen Mortalität und Morbidität bei Patienten mit Essstörungen beruht auf kardiovaskulären Komplikationen. Die erforderliche Renutrition selbst kann zu schwerer kardiopulmonaler Kompromittierung sowie zu schweren kardiovaskulären Komplikationen im Rahmen des Refeeding-Syndroms führen und muss fachgerecht erfolgen.

## Posterwalk II

### Poster 5: Gastroenterologie

#### P 5.1

##### Intestinale Mikrobiomtransplantation (Stuhltransplantation) bei therapierefraktärer Colitis ulcerosa

K. Hoffmann<sup>1</sup>, P. Kump<sup>2</sup>, A. Deutschmann<sup>1</sup>, S. Trajanoski<sup>4</sup>, S. Lackner<sup>4</sup>, A. Hauer<sup>1</sup>, G. Gorkiewicz<sup>3</sup>, C. Högenauer<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Allgemeinpädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Klinische Abteilung für Gastroenterologie und Hepatologie, Univ.-Klinik für Innere Medizin, Medizinische Universität Graz, <sup>3</sup>Institut für Pathologie, Medizinische Universität Graz, <sup>4</sup>ZMF, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Bei Patienten mit Colitis ulcerosa (CU) wurden Veränderungen des intestinalen Mikrobioms beschrieben. Studien zeigten eine verminderte Diversität der intestinalen Mikrobiota und eine relative Zunahme des Phylums Proteobacteriaceae. Diese Veränderungen spielen womöglich eine Rolle in der Entstehung der chronischen Entzündung bei CU. Die intestinale Mikrobiomtransplantation (Stuhltransplantation) wird erfolgreich zur Therapie der rezidivierenden C.-difficile-Infektion eingesetzt. Diese Therapie zielt auf die Normalisierung des

gestörten Mikrobioms durch Verabreichung von Stuhlbakterien eines gesunden Spenders. Wir berichten über den Effekt der Stuhltransplantation bei einer Patientin mit therapierefraktärer CU.

**Fallbericht und Methoden.** Eine 17-jährige Patientin mit kortisonabhängiger, therapierefraktärer CU stimmte dem Therapieversuch mit einer Stuhltransplantation zu. Nach gescheiterter Therapie mit 5-ASA, Infliximab und Azathioprin war die Kolektomie vorgesehen. Mittels Koloskopie wurden ohne Komplikationen einmalig 400 ml frischer Stuhl (verdünnt, gefiltert) einer gesunden Spenderin verabreicht. Stuhl und Mukosa wurden zum Zeitpunkt vor sowie 1,7 und 30 Tage nach Intervention für die Mikrobiomanalyse (V1-V2-Region bakterieller 16S-RNA, Pyrosequenzierung) gewonnen. In den ersten 2 Wochen kam es kurzfristig zu einer Besserung der Stuhlfrequenz und Konsistenz und des klinischen Scores (PUCAI) trotz Reduktion der Kortisondosis. Danach kam es jedoch neuerlich zu einer Verschlechterung der Colitis, eine totale Kolektomie wurde durchgeführt. Die Mikrobiomanalyse zeigte Veränderungen hin zur Spendermikrobiota, die auch trotz klinischer Verschlechterung am Tag 30 nachweisbar war.

**Schlussfolgerung.** Die einmalige Stuhltransplantation führte zur kurzfristigen Besserung der CU, eine nachhaltige Remission konnte jedoch nicht erreicht werden. Die Stuhltransplantation führte jedoch zu einer Veränderung des intestinalen Mikrobioms in Richtung der des Spenders.

#### P 5.2

##### Tacrolimus-Therapie zur Remissionsinduktion und Methotrexat als Erhaltungstherapie bei einem 15-jährigen Patienten mit steroidabhängiger Colitis ulcerosa

A. Deutschmann, K. Hoffmann, J. Jahnel, A. Hauer

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Bei therapierefraktärer Colitis ulcerosa (CU) stellt eine Rescue-Therapie mit Tacrolimus sowie anschließende Immunmodulation mit Azathioprin eine therapeutische Option dar. Über die Effektivität von Methotrexat (MTX) als Immunmodulation nach Tacrolimus-Rescue gibt es keine Berichte.

**Fallbericht.** Ein 15-jähriger Knabe mit steroidabhängigem Verlauf einer CU wird vorgestellt. Langzeitanamnestisch besteht die CU seit 3 Jahren. Initial kam es unter 5-ASA Therapie zu Rezidiven, es zeigte sich in weitere Folge eine Steroidabhängigkeit. Auf die Gabe von Azathioprin und 6-Mercaptopurin entwickelte er eine Pankreatitis. Der Patient hat einen imperativen Stuhldrang, 10–15 blutige Stühle/Tag, ein verzögertes Längenwachstum sowie eine cushingoide Facies. Eine Therapie mit TNF- $\alpha$ -Blocker (5 mg/kgKG) wird eingeleitet und zeigt nur eine vorübergehende Symptombesserung. Auch in erhöhter Dosis (10 mg/kgKG) stellt sich kein Therapieerfolg ein. Eine Kolektomie wird erwogen. Schließlich wurde zur Remissionsinduktion Tacrolimus (Zielspiegel initial 10–15 ng/ml; Zielspiegel nach 2 Wochen 7–12 ng/ml) verabreicht und zur Langzeitimmunmodulation MTX begonnen. Nach 3 Monaten MTX-Therapie wurde Tacrolimus ausgeschlichen. Der Patient ist seit 10 Monaten klinisch beschwerdefrei. Eine endoskopische Kontrolle zeigt eine deutliche Rückläufigkeit der Entzündungsaktivität.

**Interpretation.** Für Patienten mit steroidabhängigem Verlauf einer CU gibt es wenige therapeutische Optionen. Bei Unverträglichkeit auf Purin-Analoga oder Therapieversagen auf TNF- $\alpha$ -Blocker muss ein Teil der Patienten kolektomiert werden. Zur Remissionsinduktion und als Überbrückung bis zur Wirksamkeit eines Immunmodulators kann Tacrolimus verwendet werden. Studien zur Wirksamkeit einer MTX-Therapie bei pädiatrischen Patienten mit CU sind rar. MTX zur Immunmodulation nach Tacrolimus-Rescue bei refraktärer CU stellt eine mögliche Therapieoption dar. Das Langzeitergebnis ist abzuwarten.

## P 5.3

**Pancolitis ulcerosa als Nebenwirkung einer Therapie mit Rituximab bei steroidabhängigem nephrotischem Syndrom**

G. Grangl<sup>1</sup>, C. Mache<sup>1</sup>, E. Ring<sup>1</sup>, J. Pansy<sup>1</sup>, P. Kump<sup>2</sup>, G. Gorkiewicz<sup>3</sup>, C. Högenauer<sup>2</sup>, A. Deutschmann<sup>1</sup>, A. Hauer<sup>1</sup>, K. Hoffmann<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Klinische Abteilung für Gastroenterologie und Hepatologie, Univ.-Klinik für Innere Medizin, Medizinische Universität Graz, <sup>3</sup>Institut für Pathologie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Rituximab wird zunehmend zur Behandlung eines steroidabhängigen nephrotischen Syndroms (SDNS) eingesetzt. Rituximab ist ein monoklonaler Antikörper gegen das Oberflächenantigen CD20 und führt durch eine Apoptoseinduktion zu einer nachhaltigen B-Zell-Depletion. Als mögliche unerwünschte Nebenwirkung wurden bei Erwachsenen Fälle von Rituximab-assoziierten chronischen Kolitiden bei Patienten mit SDNS beschrieben.

**Fallbericht.** Wir beschreiben den Fall eines 17-jährigen Patienten, der seit 16 Jahren aufgrund seines SDNS an unserer Klinik behandelt wurde. Vor 5 Jahren entwickelte unser Patient unter immunsuppressiver Therapie mit Cyclosporin A und Mycophenolat-Mofetil Durchfälle mit Blutbeimengung, die endoskopische Abklärung ergab makroskopisch das Bild einer mäßigen Kolitis, histologisch jedoch keinen konklusiven Befund. Die Colitis-Symptomatik sistierte auch nach Absetzen der immunsuppressiven Therapie ohne zusätzliche Therapie spontan. Aufgrund der Steroidabhängigkeit des nephrotischen Syndroms wurde im November 2011 erstmals mit Rituximab behandelt (2×375 mg/m<sup>2</sup> KOF). Damit konnte die Remission des SDNS erreicht werden. Zwei Monate nach Rituximab-Therapie entwickelte er krampfartige Bauchschmerzen, blutige Durchfälle und einen Gewichtsverlust von 5 kg. Endoskopisch zeigte sich das Bild einer Pancolitis mit „rectal sparing“ und „backwash ileitis“. Die Histologie zeigte das Bild einer Colitis ulcerosa. Nach Ausschluss infektiöser Ursachen wurden eine Remissionsinduktion mit Apremidonol und eine Erhaltungstherapie mit Azathioprin eingeleitet. Von Seiten der Colitis ulcerosa und des SDNS befindet sich der Patient derzeit in Remission.

**Schlussfolgerung.** Rituximab kann bei SDNS einen Schub einer Colitis ulcerosa auslösen. Als Ursache wird eine durch Änderung der intestinalen Immunität entstandene Dysbiose der enteralen bakteriellen Flora diskutiert.

## P 5.4

**Makro-CK Typ 1 und Colitis ulcerosa – ein seltenes serologisches Epiphänomen als diagnostische Hilfestellung**

K. Hoffmann, M. Grillitsch, A. Deutschmann, A. Hauer

Klinische Abteilung für Allgemeinpädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Bei Kindern mit chronisch-entzündlicher Darmerkrankung (CED) erlauben häufig weder Klinik noch Histologie eine klare Zuordnung zwischen Colitis ulcerosa (CU) und Morbus Crohn (MC). Makro-Creatinkinase (CK) Typ 1 entsteht durch CK-IgG-Komplexbildung. Bei Erwachsenen wurde Makro-CK Typ 1 mit CU, aber nicht mit MC assoziiert. Wir präsentieren zwei pädiatrische Patienten mit CED, bei denen Makro-CK Typ 1 zur definitiven Diagnose CU führte.

**Fallberichte.** Ein 13-jähriger Junge mit blutigen Durchfällen und Gewichtsverlust zeigte endoskopisch eine unspezifische Duodenitis und eine distale Kolitis. Die Histologie erlaubte keine Zuordnung zwischen CU und MC. Aufgrund des Duodenumbefalls wurde die Diagnose MC gestellt. Eine CK-Erhöhung wurde als Perimyokarditis im Rahmen der Grunderkrankung interpretiert. Die Ernährungstherapie versagte, die Remission wurde mit Kortison, 5-ASA und Azathioprin erzielt. Die CK-Erhöhung persistierte trotz unauffälligen kardialen Befunds.

Eine CK-Gel-Elektrophorese ergab die Bildung von Makro-CK Typ 1. Die Diagnose wurde auf CU geändert und histologisch bestätigt. Eine 12-jährige Patientin mit blutigen Durchfällen, Gewichtsabnahme und Anämie zeigte endoskopisch eine distale Kolitis mit fokalen aphthoiden Läsionen. Eine histologische Zuordnung zwischen CU und MC war nicht möglich. Eine Remission wurde mit peroraler und topischer 5-ASA-Therapie erreicht. CK und CK-MB wurden mehrmals deutlich erhöht gemessen. Eine CK-Gel-Elektrophorese bestätigte die Bildung von Makro-CK Typ 1. Die Diagnose wurde auf CU geändert und später histologisch bestätigt. Eine retrospektive Analyse unserer CED-Patienten ergab eine Makro-CK Typ 1-Bildung von 2/26 bei CU-Patienten und 0/40 bei MC-Patienten.

**Schlussfolgerung.** Bei Kindern mit CED kann eine CK-Erhöhung auf die Bildung von Makro-CK vom Typ 1 hinweisen. In einer Subpopulation von pädiatrischen CED Patienten könnte dieses Phänomen die Differenzialdiagnose zwischen CU und MC erleichtern.

## P 5.5

**Efferent-Limb-Syndrom – eine seltene Komplikation nach Anlage eines S-Pouches bei pädiatrischen Patienten mit Colitis ulcerosa**

D. Ortner<sup>1</sup>, A. Dinnewitzer<sup>2</sup>, A. Heuberger<sup>3</sup>, J. Holzinger<sup>2</sup>, J. Wafah<sup>2</sup>, D. Weghuber<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Chirurgie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg, <sup>3</sup>Abteilung für Chirurgie, Krankenhaus Oberndorf

**Einleitung.** Die Indikation zur restaurativen Proktokolektomie mit ileo-pouch-analer Anastomose (IPAA) ist bei pädiatrischen Patienten mit Colitis ulcerosa (CU) nur bei schwerem therapierefraktärem Verlauf zu stellen. Eine seltene, für den S-Pouch-spezifische und früh auftretende Komplikation ist das Efferent-Limb-Syndrom, bei dem es zu einer Knickbildung zwischen Pouch und dem zu langen abführenden Schenkel kommt.

**Fallbericht.** Bei einer 15-jährigen Patientin mit konservativ erfolglos vorbehandelter (5-ASA, Azathioprin, Cyclosporin A, MTX, Infliximab) steroidrefraktärer CU wird eine totale Kolektomie mit einer ileoanalen Anastomose durchgeführt. Eine Anastomoseninsuffizienz macht eine Relaparotomie mit Anlage einer endständigen Ileostomie, und aufgrund von Abszessen und Fistelbildungen beim verbliebenen Ileumsegment mit ileoanaler Anastomose eine Resektion der Anastomose und Kontinuitätswiederherstellung mit einer neuen IPAA notwendig. Die Anlage eines J-Pouches ist nicht möglich, weshalb ein S-Pouch geformt wird. Im weiteren Verlauf bildet sich eine Pouchentleerungsstörung mit massiver Pouchdilatation aus, was ein regelmäßiges Katheterisieren notwendig macht. Begleitend besteht eine chronische Pouchitis, die einer Lokaltherapie nur schwer zugänglich ist. Als Ursache für die Entleerungsstörung zeigt sich ein Efferent-Limb-Syndrom, was auch die Lokaltherapie der Pouchitis mit steroidhaltigen Klysmen erschwert. Zudem kam es zu einem Diagnosewechsel zu einem M. Crohn.

**Schlussfolgerung.** Das Efferent-Limb-Syndrom ist eine seltene Komplikation nach S-Pouchanlage und führt zu einer konservativ nicht beherrschbaren Pouchentleerungsstörung. Bei 13% der pädiatrischen CU-Patienten wird erst nach Kolektomie ein M. Crohn diagnostiziert, was mit einer ungünstigeren Prognose bezüglich Pouchdysfunktion sowie der Entwicklung von Pouchfisteln einhergeht. Der J-Pouch ist bei Kindern der nach Möglichkeit zu präferierende Pouch nach Kolektomie.

## P 5.6

### Segmentale obstruierende Jejunitis und akuter Ileus – eine Rarität im Kindesalter

J. Hoentzsch<sup>1</sup>, K. Hoffmann<sup>1</sup>, H. Baumgart<sup>2</sup>, A. Haberlik<sup>2</sup>, A. Hauer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität, Graz, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für allgemeine Kinder- und Jugendchirurgie, Medizinische Universität, Graz

**Hintergrund.** Stenosierende Prozesse im Dünndarm erfordern u. a. die Diagnostik bzgl. chronisch-entzündlicher Darmerkrankungen (CED) und eosinophiler gastrointestinaler Erkrankungen („eosinophilic gastrointestinal disorders“, EGID).

**Fallbeschreibung.** Ein 5-jähriger gesunder bosnischer Knabe wurde wegen akutem Abdomen in Sarajewo appendektomiert (inkonklusive Histologie; makroskopisch Ileumsegment entzündet). Gastroduodenoskopie und Ileokoloskopie in Ljubljana ergaben keinen histologischen Hinweis auf CED, nur leichte Mukosa-Eosinophilie. Nach 2-monatiger Symptombefreiung war der Knabe mit abdominalen Schmerzen und (passagerer) Hepatopathie erneut in Sarajewo stationär. Die Umgebungsanamnese war unauffällig, der Impfstatus adäquat. Die umfassende Diagnostik bzgl. infektiöser/autoimmuner (Leber-)Erkrankungen blieb negativ (evtl. positiver Quantiferontest?). Sonographisch fanden sich Dünndarmschlingen und Mesenterium entzündet, radiologisch bestanden Pleuraeffusionen. Bei zunehmendem Ileus wurde das schwerkranke Kind nach Graz transferiert und operativ exploriert: Wegen ausgedehnter jejunaler Stenose wurde primär seriell biopsiert (unspezifische, ulzerierende, bis in die Serosa reichende Entzündung) ohne Diagnose einer CED, EGID oder TBC. Nach intensivmedizinischer Stabilisierung erfolgte die elektive Resektion von 40 cm Jejunum: Histologisch fanden sich Zeichen langdauernder ulzerierender Entzündung mit Fibrosierung ohne Hinweis auf CED, EGID oder infektiöse Enteritis. Sechs Monate postoperativ ist der Knabe ohne Medikation in bestem AZ (Gewichtszunahme: von 10. auf 75. Pz.).

**Schlussfolgerung.** Die seltene segmentale obstruierende Jejunitis kann Manifestation einer CED, EGID oder Fremdkörperreaktion sein. Einzelne Fälle wurden aus Indien, Bangladesch, Bosnien und Serbien (idiopathisch/infektiöse Genese?, 1) berichtet. Nach adäquater Operation ist die Prognose gut, wie unser interdisziplinäres Management bestätigt.

## P 5.7

### (Inadäquate) Stressantwort bei Zöliakie am In-vitro-Zellkulturmodell

R. Lüftinger<sup>1</sup>, B. Bidmon-Fliegenschnee<sup>2</sup>, R. Herzog<sup>2</sup>, L. Kuster<sup>2</sup>, C. Aufricht<sup>2</sup>

<sup>1</sup>St Anna Kinderspital, UKKJ, MUW Wien, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Wien

**Hintergrund.** Bei Zöliakie kommt es zur Schädigung der Darmmukozellen, welche durch die bestehende Gliadinunverträglichkeit einem hohen zellulären Stress unterliegen. Zellen erleiden unter Stress Schaden. Gleichzeitig kommt es in Stresssituationen zu einer Up-regulation von zytoprotektiven Mechanismen. Unsere Arbeitsgruppe konnte im Modell der Peritonealdialyse zeigen, dass HSP-Expression als bester Marker für diese Stressantwort zeichnet; diese Stressantwort kann allerdings bei atypischen Stressoren inadäquat sein. In dieser Studie wird die inadäquate Stressantwort anhand eines etablierten In-vitro-Modells der Zöliakie mit Caco2/IEC-Zelllinien untersucht und so ein möglicher Teilaspekt der Zellschädigung bei Zöliakie durch unzureichenden HSP-Schutz evaluiert.

**Methodik.** Immortalisierte Zelllinien (Caco2, IEC) wurden für 2 bzw. 3 Stunden mit unterschiedlich aufbereitetem Gliadin einerseits und mit Hitze und Gliadin andererseits behandelt, anschließend für 24 Stunden zur Erholung in physiologischem Nährmedium inkubiert. Bestimmt

werden die Zellvitalität (LDH, Trypanblaufärbung) und die Expression von HSP 70 und HSP 27 (Western Blot).

**Resultate.** Sowohl Gliadinexposition als auch Hitzestress resultieren in einer signifikanten Upregulation der HSP-Expression noch bevor es zu einer deutlichen Zunahme der zellulären Letalität (LDH-Release) kommt. Die Kombination beider Stressoren war expositionsabhängig und bedarf noch weiterer Analysen.

**Schlussfolgerung.** Im Krankheitsmodell der Zöliakie zeigt sich analog zu anderen Modellen eine Upregulation der Stressantwort, die zwischen Gliadinexposition, Hitze und deren Kombination unterschiedlich ausgeprägt ist. Weitere Untersuchungen mit klinisch relevanteren Stresskombinationen (Osmolarität, Azidose) sind geplant.

## P 5.8

### Diagnosegoldstandard bei Autoimmunhepatitis – Why to use and not ignore! Ein Fallbericht

R. Lueftinger, M. Scharer, U. Habeler, G. Mann, W. Holter

St. Anna Kinderspital, UKKJ, MUW Wien

**Hintergrund.** Für viele Erkrankungen gibt es einen Goldstandard bezüglich Diagnostik, welcher evidenzbasiert erarbeitet wird. Aus verschiedenen Gründen gibt es immer wieder Abweichungen von entsprechenden Goldstandards. Dieses Poster soll ein Beispiel für die Wichtigkeit der Einhaltung von vorgegebenen Diagnosepfaden anhand eines vergleichenden Fallbeispiels zweier Fälle gleicher Diagnose – Autoimmunhepatitis – geben. Für diese Erkrankung gibt es einen definierten Goldstandard bezüglich Diagnostik: Verdachtsdiagnose mittels Klinik und Serologie, zur Sicherung selbiger ist eine Leberbiopsie obligatorisch; diese muss unbedingt vor Beginn der immunsuppressiven Therapie erfolgen, da bereits nach wenigen Kortisongaben die histologisch nachweisbaren Veränderungen hinsichtlich zellulärer Infiltration (lymphoplasmocytäre Infiltration mit CD4-Zellen, B-Lymphocyten und Plasmocyten v. a. der Leberläppchen, „interface hepatitis“; Lymphocyten, die das Leberläppchen infiltrieren, sind mehrheitlich T-Zellen des CD8-Typs) nicht mehr vorzufinden sind. Aus einer nicht histologisch gesicherten Diagnose, basierend auf Klinik und Serologie, ergeben sich bezüglich des therapeutischen Vorgehens bei auftretenden Komplikationen bzw. einem Krankheitsprogress immer wieder differenzialdiagnostische Fragestellungen, welche im Nachhinein nicht mehr beantwortet werden können.

**Fallstudie.** In hier angeführter Vergleichspräsentation wurde einmal der diagnostische Goldstandard korrekt eingehalten: Verdachtsdiagnose Autoimmunhepatitis bei entsprechender Klinik und klassischen Laborbefunden, histologische Sicherung der Diagnose mittels Leberbiopsie, anschließend Start der immunsuppressiven Therapie. Vergleichsfall: ebenso entsprechende Klinik und typische Serologie → sofortiger Beginn mit Kortisontherapie, in dem 2 Tage später gewonnenen Leberbiopsat waren keinerlei AIH-typische Veränderungen mehr vorzufinden. Die damit verbundenen Probleme hinsichtlich profunder Diagnostik und darauf basierender langfristiger Therapieentscheidungen werden erläutert.

## P 5.9

**Intraabdominelle zystische Lymphangiome bei Kindern**

M. Prehal<sup>1</sup>, T. Müller<sup>2</sup>, G. Wehl<sup>4</sup>, K. Maurer<sup>2</sup>, J. Hager<sup>3</sup>, A. Schweissgut<sup>1</sup>, M. Rauchenzauner<sup>1</sup>, M. Frühwirth<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, St. Vinzenz Krankenhaus Zams, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Pädiatrie II, Medizinische Universität Innsbruck, <sup>3</sup>Abteilung für Kinder- Jugendchirurgie, Medizinische Universität Innsbruck, <sup>4</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Krankenhaus Bruneck

**Einleitung.** Zystische Lymphangiome gehören zu den seltenen Ursachen intraabdomineller Raumforderungen bei Kindern und werden in etwa 40% der Fälle zufällig entdeckt. Wegweisend ist häufig eine sonographisch festgestellte, persistierende intraabdominelle Flüssigkeitsansammlung in Kombination mit unspezifischer abdomineller Symptomatik.

**Fallberichte.** Wir beschreiben die Fälle dreier Kinder im Alter von ein, zwei und fünf Jahren, bei denen im Zeitraum von 2009 bis 2012 an der Abteilung für Kinder- und Jugendchirurgie der Universitätsklinik Innsbruck ein zystisches Lymphangiom exstirpiert und die Diagnose histologisch gesichert wurde. Alle drei Kinder wurden aufgrund unterschiedlicher klinischer Symptomatik vorstellig und im Zuge der Abklärung sonographiert. Mittels Ultraschall wurde jeweils eine intraabdominelle Flüssigkeitsansammlung nachgewiesen, die persistierte. Die Latenzzeit von der Erstvorstellung bis zur histologisch gesicherten Diagnose betrug bei allen drei Patienten durchschnittlich sechs Monate. Differenzialdiagnostische Überlegungen machten eine ausgedehnte Laboranalyse, eine Abdomensonographie incl. Doppleruntersuchung der Gefäße sowie eine MRT Untersuchung notwendig. Eine diagnostische Punktion der intraabdominellen Flüssigkeit erfolgte bei einem der drei Kinder. Mit der Verdachtsdiagnose eines zystischen Lymphangioms wurden schließlich alle Kinder der Operation zugeführt.

**Schlussfolgerung.** Da Lymphangiome bildgebend nicht immer als abgrenzbare zystische Strukturen imponieren, sondern insbesondere auch fälschlich den Eindruck eines Aszites erwecken, gestaltet sich die Diagnosefindung oft langwierig. Die Sonographie ist das primäre bildgebende Verfahren. In der Regel folgt eine MRT-Untersuchung, welche sowohl Größe als auch Lagebeziehung zu den umgebenden intraabdominellen Strukturen genau erfasst. Nach vollständiger operativer Entfernung erfolgt die Sicherung der Diagnose histologisch.

## P 5.10

**Erythema anulare als Hautmanifestation einer Autoimmunhepatitis bei einem Säugling**

E. Franzen, D. Ortner, I. Maxonus, D. Weghuber

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Einleitung.** Die Autoimmunhepatitis ist eine chronisch-entzündliche Erkrankung der Leber, bedingt durch ein Versagen der Immuntoleranz. Unbehandelt führt sie zu einer hepatozellulären Schädigung mit konsekutiver Zirrhose. Man unterscheidet entsprechend dem Vorhandensein von spezifischen Antikörpern zwei Subtypen (Typ 1 und Typ 2). Die Prävalenz wird auf 1–10 pro 1 Mio. Einwohner geschätzt, im Kindesalter noch seltener. Neben einer gehäuft auftretenden Autoimmunthyreoiditis werden auch assoziierte Hautphänomene beschrieben. Lediglich in einzelnen Fallberichten wird ein Erythema anulare als Symptom der Autoimmunhepatitis im Kleinkindesalter beschrieben.

**Fallbericht.** Dies ist der nach unserem Wissen erste Fallbericht eines Säuglings, der im Alter von 9 Monaten mit einem seit 5 Wochen persistierenden Erythema anulare vorstellig wurde. Im Alter von 7 Monaten starke Unruhe und vermehrtes Weinen. In der Abklärung zeigten sich ansteigende Transaminasen und eine persistierende Hypergammaglobulinämie. Nach Ausschluss von infektiösen Ursachen für die Transaminasenerhöhung wurde aufgrund des klinischen Verdachts auf eine

Autoimmunhepatitis eine Leberbiopsie durchgeführt. Die Histologie und der Antikörpernachweis (LKM1) bestätigten die Diagnose einer Autoimmunhepatitis Typ 2. Der Patient erhielt umgehend eine immunsuppressive Therapie mit Prednisolon und Azathioprin, unter der es zu einer weitgehenden Normalisierung der Transaminasen und Gamma-globuline kam.

**Schlussfolgerung.** Eine Autoimmunhepatitis kann mit einem Erythema anulare assoziiert sein und bereits im Säuglingsalter auftreten. Die frühzeitige Diagnose einer Autoimmunhepatitis und unverzügliche immunsuppressive Therapie ist prognostisch entscheidend.

## P 5.11

**HSV-1-Infektion als Ursache einer Odynophagie**

S. Schweitzger<sup>1</sup>, A. Deutschmann<sup>1</sup>, M. Seidel<sup>1</sup>, K. Hoffmann<sup>1</sup>, M. Ratschek<sup>2</sup>, M. Hübner<sup>3</sup>, A. Hauer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Institut für Pathologie, Medizinische Universität Graz, <sup>3</sup>Institut für Hygiene, Mikrobiologie und Umweltmedizin, Medizinische Universität Graz

**Allgemein.** Eine Odynophagie bedeutet Schmerzen beim Schlucken und kann durch infektiöse Ösophagitiden verursacht werden. Die häufigsten Auslöser sind HSV-1, CMV und Candida albicans.

**Fallbericht.** Ein 15-jähriger Patient mit dem Leitsymptom Odynophagie, Fieber sowie einer Nahrungsverweigerung wurde stationär aufgenommen. Klinisch auffallend war ein Bläschen am Finger ohne begleitende oropharyngeale Läsion. An Vorerkrankungen war ein Asthma bronchiale und eine Absencen-Epilepsie zu erheben. Als Dauermedikation wurden Flixotide Diskus sowie Lamictal verabreicht. In der Ösophagogastroduodenoskopie zeigten sich makroskopisch im mittleren Ösophagus Aphten, die zu ulzerösen fibrinbelegten Läsionen konfluieren. Immunhistochemisch im Biopsat und virologisch-serologisch konnte HSV-1 nachgewiesen werden. Unter Aciclovirtherapie wurde nach 48 h Beschwerdefreiheit erzielt. In der immunologischen Diagnostik fiel ein diskreter Immunglobulinmangel mit IgG 5,11 g/l (7,0–16,0) und IgM 0,23 g/l (0,40–2,30) auf. Zusätzlich zeigten sich leicht erniedrigte B- und T-Lymphozytenzellzahlen bei normaler CD4/CD8 Ratio. Der HIV-Test war negativ. In den Kontrollen besteht weiterhin der Verdacht auf eine leichte humorale Immundefizienz bei jedoch unauffälliger Langzeitanamnese hinsichtlich gehäufte Infekte.

**Interpretation.** Eine Herpesösophagitis kann beim immunkompetenten, aber häufiger bei einem immunsupprimierten Patienten auftreten. Es handelt sich dabei meist um eine Primärinfektion. Die Diagnose wird mittels Endoskopie (Histologie, Immunhistochemie, PCR) und serologisch gestellt. Simultane oropharyngeale Herpesläsionen sind selten. Beim immunkompetenten Patienten ist der Verlauf selbstlimitierend.

## P 5.12

**Ösophagusulcera und Akne – ein Zusammenhang?**

M. Rhomako, F. Eitelberger

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde I, Klinikum Wels-Grieskirchen

**Fallbericht.** Der 14-jährige Knabe wurde aufgrund von zunehmender Dysphagie an unserer Abteilung hospitalisiert. Seit 4 Tagen bestanden retrosternale Schmerzen in Form von Stechen im Bereich des Manubrium sterni. Primär war das Schlucken von fester Nahrung erschwert, in weiterer Folge auch Schluckbeschwerden bei Flüssigkeiten. Zum Zeitpunkt der Aufnahme war die letzte feste Nahrungszufuhr zwei Tage zuvor, auch die Trinkmenge war reduziert. Es war keine Regurgitation zu erheben, kein steckengebliebener Bissen, keine Ingestion irritativer Substanzen. An Vorerkrankungen war eine Akne vulgaris mit bestehender Doxycyclin-Therapie (50 mg abends) zu erheben.

**Methoden.** Im Status ließen sich unauffällige Verhältnisse dokumentieren, laborchemisch waren die Entzündungsparameter und Herzenzyme nicht ausgeleitet. Thoraxröntgen erbrachte einen Normbefund ohne Hinweis für Raumforderung, Schluckaktröntgen mit Videokinetographie war regelrecht. Endoskopisch zeigten sich im mittleren Ösophagusdrittel ein flaches, nahezu zirkuläres Ulcus, distal zwei weitere kleinere Ulcera. Proximal und distal der Läsionen unauffällige Schleimhaut, keine Hernie, keine Refluxösophagitis. Der Magen imponierte makroskopisch unauffällig. Die histologische Aufarbeitung ergab ein Ulcus oesophagi und eine geringgradige Cardiagastritis mit foveolärer Hyperplasie ohne Erregernachweis.

**Ergebnisse.** In Zusammenschau der Befunde lag eine Pillenösophagitis mit Ulcera vor, wie bei Doxycyclin-Einnahme beschrieben, typischerweise bei abendlicher Einnahme mit zu wenig Flüssigkeit. Doxycyclin wurde abgesetzt und eine Therapie mit Sucralfat sowie Pantoprazol in doppelter Standarddosierung eingeleitet. In der Kontrollgastroskopie vier Wochen später konnte bei inzwischen subjektiv beschwerdefreiem Patienten im Ösophagus die Abheilung der Ulcera mit noch bestehendem Schleimhauterythem dokumentiert werden, die Therapie wurde für weitere 4 Wochen mit anschließendem Ausschleichen fortgesetzt.

## Poster 6: Hämatologie – Onkologie

### P 6.1

#### Ausprägungen des Warburg-Effekts in soliden Tumoren

R. Feichtinger<sup>1</sup>, F. Zimmermann<sup>1</sup>, J. Mayr<sup>1</sup>, D. Neureiter<sup>2</sup>, N. Jones<sup>1</sup>, S. Weis<sup>3</sup>, W. Sperl<sup>1</sup>, B. Kofler<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Forschungsprogramm für Rezeptorbiochemie und Tumorstoffwechsel, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg, <sup>2</sup>Institut für Pathologie, Paracelsus Medizinische Universität, Salzburg, <sup>3</sup>Abteilung für Neuropathologie, Wagner-Jauregg Hospital, Linz

**Einleitung.** Die Verlagerung der Energiegewinnung von der oxidativen Phosphorylierung (OXPHOS) zur Glykolyse, auch unter aeroben Bedingungen (Warburg-Effekt), stellt ein fundamentales Charakteristikum von Krebszellen dar. Der exakte Mechanismus, welcher den Warburg-Effekt verursacht, ist jedoch für viele solide Tumorentitäten kaum erforscht. Ziel der vorliegenden Studie war die Analyse spezifischer Veränderungen der mitochondrialen Biogenese und der OXPHOS-Komplexe durch enzymatische Messungen und immunohistochemische Färbungen bei unterschiedlichen soliden humanen Tumoren.

**Methoden.** Die Mechanismen, die die Reduktion der OXPHOS verursachen unterscheiden sich abhängig von der jeweiligen Tumorentität. Im Gegensatz zu onkozytären Tumoren (Speicheldrüse, Nebenschilddrüse, Parotis, Hypophyse, Augenlid, Nebenniere; n=23), welche einen isolierten Komplex-I-Defekt und eine kompensatorische Erhöhung der mitochondrialen Masse aufweisen, zeigen Neuroblastome (n=15) und der blastemal Anteil klassisch triphasischer Wilms' Tumoren (n=9) eine Verminderung aller OXPHOS-Komplexe bei unveränderter Mitochondriendichte verglichen mit Kontrollgewebe. Ganglioneurome (n=7) und der stromatöse Anteil von Wilms' Tumoren weisen eine drastische Verminderung der mitochondrialen Masse und eine dadurch verursachte niedrige OXPHOS auf. Neuroepitheliale Hirntumoren (n=110) sind durch eine auffällige kombinierte Reduktion von Komplex I und IV der Atmungskette, sowie einer Erhöhung der Komplexe II, III und IV charakterisiert, welche auf einer gesteigerten mitochondrialen Masse beruht.

**Ergebnisse.** Inaktivierende Mutationen in einzelnen nukleär- und mitochondrial-kodierten OXPHOS-Komplexuntereinheiten, eine reduzierte enzymatische Aktivität aller OXPHOS-Komplexe oder die Verminderung der mitochondrialen Masse, haben alle die gleichen zellulären

Auswirkungen, da alle zu einer Verminderung der OXPHOS in Tumorzellen führen.

**Schlussfolgerung.** Die Aufklärung der Mechanismen, welche den Warburg-Effekt in Tumorzellen bedingen stellt die Basis für funktionelle Studien dar, um den Tumormetabolismus als Angriffsziel neuer Therapien nutzen zu können.

### P 6.2

#### Organtransplantation nach hämato-onkologischer Therapie im Kindesalter

R. Ulreich<sup>1</sup>, H. Lackner<sup>1</sup>, W. Schwinger<sup>1</sup>, M. Benesch<sup>1</sup>, P. Sovinz<sup>2</sup>, V. Strenger<sup>1</sup>, C. Mache<sup>2</sup>, C. Urban<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, <sup>2</sup>Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Durch die verbesserten Behandlungsergebnisse gewinnen therapie- und toxizitätsbedingte Langzeitschäden hämato-onkologischer Therapien zunehmend an Bedeutung. Toxische Nebenwirkungen von Chemotherapie, Radiatio und operativer Behandlungen können zu Organschädigungen bis hin zur Transplantationsbedürftigkeit führen. Wir berichten über 4 pädiatrische Patienten, deren Langzeitverlauf zu soliden Organtransplantationen führte.

**Fallberichte.** Der erste Patient musste sich 10 Jahre nach Therapie eines Non-Hodgkin-Lymphoms aufgrund einer Anthrazyklin induzierten Kardiomyopathie einer orthotopen Herztransplantation unterziehen. Die zweite Patientin präsentierte sich mit Wilms-Tumor als Erstmanifestation eines Denys-Drash-Syndroms. Zehn Monate nach hämato-onkologischer Therapie führte die diffuse mesangiale Sklerose zu dialysepflichtigem Nierenversagen, weshalb sie 2 Jahre später erfolgreich nierentransplantiert wurde. Der dritte Patient entwickelte nach allogener hämatopoetischer Stammzelltransplantation (allo HSZT) wegen einer konnatalen sideroblastischen Anämie eine chronische Graft vs. Host-Krankheit der Leber, die nach 5 Jahren in eine dekompensierte Leberzirrhose überging. Eine kindliche Leber wurde erfolgreich übertragen. Bei der vierten Patientin wurde aufgrund einer EBV-getriggerten, therapieresistenten hämophagozytischen Lymphohistiozytose eine allo HSZT durchgeführt. Durch den komplizierten post HSZT Verlauf kam es zum dialysepflichtigen Nierenversagen, gefolgt von einer Nierentransplantation 2 Jahre später vom selben Geschwister-Knochenmarkspender ohne Notwendigkeit einer Abstoßungsprophylaxe.

**Schlussfolgerung.** Bei allen Patienten bestand zum Zeitpunkt der soliden Organtransplantation Rezidivfreiheit und keine weitere hämato-onkologische Therapie. Obwohl Fälle von solider Organtransplantation im Gefolge hämato-onkologischer Behandlungen selten sind, soll diese Fallserie auf die Langzeitkomplikation Organversagen und deren Management aufmerksam machen.

### P 6.3

#### Serielle Knochenmarktransplantation – Wie weit ist zu weit?

C. Salvador, G. Kropshofer, B. Meister, R. Crazzolara

Pädiatrie I, Abteilung für Hämatologie und Onkologie, Medizinische Universität Innsbruck

**Fallbericht.** Wir berichten von einem 6-jährigen Knaben, der im Alter von 3 Monaten die Diagnose eines schweren Leukozyten-Adhäsionsdefekts (LAD-1) erhielt und in weiterer Folge bisher 4 allogene Knochenmarktransplantationen durchmachte. Relevante Nebendiagnosen des Patienten sind ein Ringchromosom-21-Syndrom und eine hochgradige subvalvuläre Aortenstenose. Nach den ersten 2 Transplantationen vom selben HLA-identen Spender, entwickelte er schnell eine autologe Rekonstitution seiner Granulopoese. Außerdem litt er an rezidivierenden Thrombozytopenien mit massiven Blutungen und schweren infektiö-

sen Komplikationen. Nach der dritten Transplantation entwickelte er ein sekundäres myelodysplastisches Syndrom mit strukturell komplex aberrantem Karyotyp. Außerdem zeigte er wiederum eine autologe Rekonstitution seiner Granulopoese. Daraus resultierte seine vierte Transplantation von einem anderen HLA-identen Spender im Juli 2011. Im Januar 2012 wurde er in Innsbruck mit einem akuten Lungenversagen (ARDS) unklarer Genese und einer weiterhin hochgradigen subvalvulären Aortenstenose aufgenommen. Die fatale Beatmungssituation machte den Einsatz einer extrakorporalen Membranoxygenierung (ECMO) über 13 Tage notwendig. In dieser Periode wurde er mit niedrigdosierten Katecholaminen und Breitspektrumantibiotika geführt. Am Tag des ECMO-Ausbaus wurde gleichzeitig die Aortenstenose korrigiert.

**Ergebnis und Schlussfolgerung.** Der Patient erholte sich erstaunlich gut. Er zeigt seit seiner letzten Transplantation vollständigen Spenderchimerismus und hat eine gute immunologische Rekonstitution. Obwohl der Patient momentan eine gute Lebensqualität aufweist, bleibt doch die Frage, wie weit man die Therapie im Fall eines Rezidivs vorantreiben kann und soll.

#### P 6.4

##### Lebensbedrohliche Venooclusive-Disease und langdauernde hepatobiliäre Transportstörung nach Carboplatin-Etoposid-Konditionierung und autologer Stammzelltransplantation – möglicherweise auf Basis einer neuen Genmutation in ABCB11

D. Sperl<sup>1</sup>, C. Urban<sup>1</sup>, H. Lackner<sup>1</sup>, P. Sovinz<sup>1</sup>, M. Speicher<sup>2</sup>, P. Kroisel<sup>1</sup>, L. Ofner-Ziegenfuß<sup>2</sup>, W. Emberger<sup>2</sup>, W. Schwinger<sup>1</sup>, M. Benesch<sup>1</sup>, V. Strenger<sup>1</sup>, S. Schmidt<sup>1</sup>, M. Seidel<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämatologie-/Onkologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, <sup>2</sup>Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Graz

**Fallbericht.** Wir berichten über einen 14-jährigen Buben mit lebensbedrohlicher Venooclusive-Disease (VOD) und langdauernder hepatobiliärer Transportstörung nach Carboplatin-Etoposid-haltiger Konditionierung und autologer Stammzelltransplantation (SZT) wegen eines spinal rekurrenden Pinealis-Keimzelltumors. Seit dem Tag -1 vor SZT bestanden rechtsseitige Oberbauchschmerzen, weiters zunehmende Hepatomegalie, Aszites, Anstieg von D-Dimer, Transaminasen (>1800 IE/l) und Bilirubin (bis zu 41,96 mg/dl) trotz intensiver VOD-Therapie einschließlich Defibrotide, Ursodesoxycholsäure und diuretischer Therapie. Er entwickelte eine therapieresistente Panzytopenie und benötigte repetitive Thrombozytenkonzentrat-Transfusionen und einen peripheren Stammzellenboost am Tag +7, darüber hinaus regelmäßige Eiweiß- und Gerinnungsfaktoren-Substitution. Ab Tag +16 hämatologische Regeneration, Sistieren der Bauchschmerzen, Rückgang des Aszites und der Hepatomegalie. Trotzdem blieb die Hyperbilirubinämie (40 mg/dl) bestehen, trotz fallender Transaminasen und Cholinesterase-Anstieg, was als persistierende hepatobiliäre Transportstörung nach VOD interpretiert wurde. Unter Therapie mit Budesonid (insgesamt 20 Tage) waren die Bilirubinwerte rückläufig (3 mg/dl), die Diuretikatherapie konnte nach Erreichen des Ursprungsgewichtes beendet werden.

**Ergebnisse.** Die genetische Diagnostik bezüglich Lebertransportstörungen zeigte eine bisher noch nicht beschriebene heterozygote Mutation im ABCB11-Gen (c.1268A>G), welches für eine Gallensalzpumpe kodiert; In-silico-Analysen lassen eine negative Auswirkung dieser Mutation auf die Proteinfunktion vermuten. Zusätzlich findet sich ein klinisch relevanter heterozygoter Polymorphismus im ABCB11-Gen (c.1331T>C) mit bekanntem erhöhten Risiko für Cholestase. Ob die Kombination dieser beiden Mutationen für die schwere VOD mitverantwortlich war, ist Gegenstand laufender Analysen.

#### P 6.5

##### Retrosikal verstecktes Neuroblastom mit dem Leitsymptom eines Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom bei einem 13 Monate alten Buben

H. Hubmann<sup>1</sup>, V. Strenger<sup>1</sup>, M. Benesch<sup>1</sup>, P. Sovinz<sup>1</sup>, W. Schwinger<sup>1</sup>, H. Lackner<sup>1</sup>, S. Schmidt<sup>1</sup>, M. Brunner-Krainz<sup>2</sup>, G. Grangl<sup>2</sup>, T. Schwarz<sup>2</sup>, R. Lipp<sup>3</sup>, C. Urban<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämatologie-/Onkologie, <sup>2</sup>Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, <sup>3</sup>Klinische Abteilung für Nuklearmedizin, Univ.-Klinik für Radiologie, Medizinische Universität Graz

**Hintergrund.** Bei Patienten mit Neuroblastom kann gehäuft ein Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom (OMS) auftreten. Eine neurologische Auffälligkeit, die mit einer geschätzten Jahresinzidenz von 1:5.000.000 insgesamt sehr selten vorkommt.

**Fallbericht.** OMS oder Dancing-eye-Syndrom trat zusammen mit Ataxie bei einem 13 Monate alten Buben innerhalb einer Woche auf, obwohl die Entwicklung davor unauffällig verlief. Zuerst zeigten ein MR des Gehirnschädels und ein erster Ultraschall der Nebennierenregion keine Abnormitäten. Weder in Blut noch in Liquor waren Infektionszeichen vor allem viraler Genese festzustellen. Da der Symptomatik in 80% der Fälle ein Neuroblastom zugrunde liegt, wurden intensiv weitere Bildgebungen durchgeführt. In einer ersten I-123-MIBG-Szintigraphie waren lediglich physiologische Tracer-Anreicherungen im Bereich beider Nebennieren und in Projektion der gefüllten Harnblase in der a.p.-Aufnahme zu erkennen. Als weiterer tumorspezifischer Hinweis waren mittlerweile Neuronspezifische Enolase mit 43,9 ng/ml sowie Vanillinmandelsäure und Homomvanillinsäure deutlich erhöht. Eine darauffolgende MRT von Hals bis Becken offenbarte linksseitig präsakral paramedian eine 3x2,4x3,3 cm große, pathologische Expansion ohne pathologische Lymphadenopathie. Eine zusätzliche Sonographie des Beckens und eine zweite MIBG-Spättaufnahme diesmal von lateral bestätigten das Vorhandensein eines retrosikal gelegenen Tumors. Initial wurde Methylprednisolon 20 mg/m<sup>2</sup> für 3 Tage verabreicht. Nach einer unauffälligen Knochenmarkspunktion, wurde ein schlecht differenziertes Neuroblastom, ohne Zeichen einer N-MYC-Amplifikation, in toto entfernt.

**Schlussfolgerung.** Nach Ausschluss infektiöser Ursachen sollte dringend nach einem Neuroblastom gesucht werden, da die Langzeitprognose hinsichtlich des Verhaltens und der kognitiven Entwicklung der Patienten mit OMS, vor allem ohne Therapie eines vorhandenen Tumors, unklar ist.

#### P 6.6

##### Drittmalignome nach hämatoonkologischen Erkrankungen im Kindesalter

M. Grillitsch, H. Lackner, P. Sovinz, M. Seidel, V. Strenger, W. Schwinger, M. Benesch, C. Urban

Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämatologie-/Onkologie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Nach erfolgreicher Behandlung von malignen Erkrankungen sind Kinder nicht nur durch Zweitmalignome gefährdet, es muss auch mit weiteren Tumoren gerechnet werden.

**Fallbericht 1.** Ein 6-jähriger Patient erkrankte an einem Non-Hodgkin-Lymphom Stadium IIA des Epipharynx, welches radiochemotherapiert wurde. 22 Jahre später wurde ein papilläres Schilddrüsen-Ca. entdeckt. Eine totale En-bloc-Thyreoidektomie sowie eine selektive Neck-Dissektion wurden durchgeführt mit anschließender Radio-Jod Therapie. 5,5 Jahre später wurde ein Felsenbeinmeningeom rechts diagnostiziert.

**Fallbericht 2.** Ein 4-jähriges Mädchen erkrankte an einem Rhabdomyosarkom der linken Clavicularegion und wurde mittels Chemotherapie, Resektion und Bestrahlung behandelt. Nach 3 Jahren wurde ein sekundäres MDS/AML diagnostiziert, welches mittels HLA-identer Fremd-

spendertransplantation behandelt wurde. Weitere 3 Jahre später kam es zum Auftreten eines strahleninduzierten Spindelzellsarkoms der linken Axilla, welches die radikale operative Tumorentfernung zur Folge hatte. Eine genetische Untersuchung ergab den Nachweis eines Li-Fraumeni-Syndroms.

**Fallbericht 3.** Eine 10-jährige Patientin mit der Diagnose c-ALL, wurde mit Chemotherapie, sowie prophylaktischer Schädelradiatio behandelt. Nach 19 Jahren trat ein atypisches Meningeom Grad II links frontal auf, welches eine neurochirurgische Exzision erforderte. Drei Jahre später wurde ein multifokales Schilddrüsen-Ca. entdeckt, welches eine En-bloc-Thyreoidektomie, sowie eine Radio-Jod-Therapie zur Folge hatte.

**Schlussfolgerung.** Kinder nach einer Tumorerkrankung haben ein erhöhtes Risiko, nicht nur an Zweittumoren, sondern auch an weiteren Tumoren zu erkranken. Genetische Disposition, Strahlen- und Chemotherapie sind auslösende Faktoren. Rechtzeitiges Erkennen durch regelmäßige Nachsorge verbessert die Prognose.

### P 6.7

#### Radionekrosen nach Hirntumorbehandlung im Kindesalter

H. Lackner<sup>1</sup>, V. Strenger<sup>1</sup>, P. Sovinz<sup>1</sup>, M. Mokry<sup>2</sup>, A. Pilhatsch<sup>3</sup>, M. Benesch<sup>1</sup>, W. Schwinger<sup>1</sup>, M. Seidel<sup>1</sup>, D. Sperl<sup>1</sup>, S. Schmidt<sup>1</sup> und C. Urban<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Neurochirurgie, <sup>3</sup>Klinische Abteilung für Kinderradiologie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Radionekrosen (RN) nach Behandlung von Hirntumoren im Kindesalter stellen eine schwerwiegende Komplikation mit potenziell lebenslangen Spätfolgen dar. Die Unterscheidung zwischen RN und Tumorrezidiv oder -progression ist mittels Magnetresonanztomographie (MRT) nicht immer eindeutig möglich.

**Patienten und Methoden.** Von 136 Kindern, die 1992 bis 2012 wegen unterschiedlicher Hirntumoren einer Strahlentherapie unterzogen wurden, wurde bei 9 (6,6%) der Verdacht einer RN mittels MRT gestellt und histologisch (4 Patienten) und/oder mittels FDG Positrons-Emissions-Tomographie (FDG PET; 6 Patienten) oder MR Spektroskopie (1 Patient) erhärtet. Eine zusätzliche Patientin, die in der FDG PET negativ war und als RN fehlinterpretiert wurde, musste in der Autopsie als Tumorrezidiv uminterpretiert werden. Sechs Kinder zeigten neurologische Symptome beim Auftreten der RN. Die Behandlung bestand aus Resektion (n=4), Kortikosteroiden (n=2) oder aus Kortikosteroiden, hyperbarer Oxygenierung und Bevacizumab (n=1). Zwei asymptotische Patienten erhielten keine Therapie. Bei allen Patienten kam es zu einer kompletten radiologischen Rückbildung der Läsionen. Die klinische Symptomatik besserte sich bei allen Patienten, zwei Patienten litten jedoch an persistierenden neurologischen Defiziten.

**Schlussfolgerungen.** Die Bandbreite der klinischen Symptomatik bei RN reicht von asymptomatischen Läsionen bis zu fortschreitender oder persistierender neurologischer Symptomatik. FDG PET und MR-Spektroskopie können helfen, RN von Tumorrezidiv oder -progression zu unterscheiden, wenngleich 100%ige diagnostische Sicherheit erst im Langzeitverlauf ersichtlich ist. Die Behandlungsmöglichkeiten bei symptomatischen Patienten umfassen konservatives Management (Kortikosteroide, hyperbare Oxygenierung, Bevacizumab) sowie die chirurgische Resektion.

### P 6.8

#### Hemimegalenzephalie bei einem Säugling mit Klippel-Trenaunay-Weber-Syndrom

N. Hofer<sup>1</sup>, M. Brunner-Krainz<sup>2</sup>, H. Lackner<sup>1</sup>, W. Schwinger<sup>1</sup>, M. Benesch<sup>1</sup>, P. Sovinz<sup>1</sup>, M. Seidel<sup>1</sup>, V. Strenger<sup>1</sup>, D. Sperl<sup>1</sup>, S. Schmidt<sup>1</sup>, U. Wanz<sup>1</sup>, C. Urban<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, <sup>2</sup>Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Das Klippel-Trenaunay-Weber-Syndrom ist ein seltenes, sporadisch auftretendes Fehlbildungssyndrom. Es kann zu zerebralen Veränderungen kommen, die denen beim Sturge-Weber-Syndrom ähnlich sind. Dazu gehören leptomenigeale vaskuläre Dysplasie, Hydrocephalus, zerebrale Kalzifikationen oder zerebrale vaskuläre Malformationen. Weiters wurden einzelne Fälle von zerebraler und zerebellärer Hemihypertrophie beschrieben.

**Fallbericht.** Bei unserer Patientin bestehen seit Geburt 3 bis zu 10 cm messende, portweinfarbene Nävi, die sich sonographisch als low-flow-vaskuläre Malformationen zeigten. Zusätzlich besteht eine Hemihypertrophie der rechten unteren Extremität. Nach lokaler Bildgebung, kardiologischer Abklärung und Screening auf weitere Malformationen erfolgten engmaschige, klinische Verlaufskontrollen. Im Alter von 9 Monaten kam es zum ersten generalisierten Krampfanfall. Das EEG ergab schwere diffuse Veränderungen mit Betonung rechts temporoparietal. Im MR zeigte sich eine eindrucksvolle globale Hypertrophie der rechten Hemisphäre, hauptsächlich der weißen Substanz. Die linke Hemisphäre war radiologisch unauffällig, äußerlich war eine asymmetrische Schädelform mit Vergrößerung des rechtsseitigen Hirnschädels auffällig. Neurologisch zeigte die Patientin eine generalisierte muskuläre Hypotonie, sowie einen milden globalen Entwicklungsrückstand. Aufgrund der zerebralen Veränderungen mit zu erwartenden weiteren Krampfanfällen wurde eine antikonvulsive Therapie eingeleitet.

**Schlussfolgerung.** Die Hemimegalenzephalie ist assoziiert mit verschiedenen neurokutanen Syndromen und kann auch beim Klippel-Trenaunay-Weber-Syndrom auftreten. Sie ist häufig assoziiert mit Retardierung und schwer einstellbaren Krampfanfällen.

### P 6.9

#### Metachroner Wilms-Tumor 13 Jahre nach Ersterkrankung?

N. Hofer<sup>1</sup>, H. Lackner<sup>1</sup>, W. Schwinger<sup>1</sup>, M. Benesch<sup>1</sup>, B. Jauk<sup>2</sup>, P. Sovinz<sup>1</sup>, M. Seidel<sup>1</sup>, V. Strenger<sup>1</sup>, D. Sperl<sup>1</sup>, S. Schmidt<sup>1</sup>, U. Wanz<sup>1</sup>, C. Urban<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde des LKH Klagenfurt

**Einleitung.** Der Wilms-Tumor ist der häufigste maligne Tumor der Nieren im Kindesalter. Nach erfolgreicher Therapie kommt es in etwa 1% aller Wilms-Tumoren zum Auftreten eines kontralateralen Rezidivs. Die meisten dieser metachronen Tumoren treten innerhalb von 5 Jahren nach der Erstdiagnose auf (96%). Risikofaktoren für das Auftreten eines metachronen Tumors sind Alter <12 Monate bei Erstdiagnose, Vorhandensein von nephrogenen Resten und von kongenitalen Syndromen (Beckwith-Wiedemann, Aniridie, Hemihypertrophie).

**Fallbericht.** Wir berichten über einen Fall eines metachronen Wilms-Tumors 13 Jahre nach der Ersterkrankung. Im Alter von 15 Monaten wurde bei unserer Patientin ein Wilms-Tumor der linken Niere mit Lymphknoten- und Lungenmetastasen diagnostiziert (Stadium IV). Es erfolgte die Therapie laut SIOP 93-01/GPOH mit Chemotherapie, Nephrektomie links, Radiatio sowie Entfernung der pulmonalen Metastasen. Im Operationspräparat der linken Niere fand sich nephrogenes Restgewebe. Die kontralaterale rechte Niere wurde intraoperativ inspektorisch und palpatorisch als unauffällig beschrieben. 13 Jahre später fiel bei einer Schuluntersuchung ein arterieller Hypertonus auf. In der daraufhin durchgeführten Sonographie der verbleibenden Niere zeigt



te eine zentrale Raumforderung einen neuerlichen Wilms-Tumor mit beginnender Verdrängung der Nierenarterie. Die Therapie wurde nach SIOP 2001/GPOH eingeleitet, die Dauer der Behandlung richtet sich wie beim primär synchronen bilateralen Tumor nach dem Ansprechen auf die Chemotherapie.

**Schlussfolgerung.** Das Auftreten von metachronen Tumoren über 10 Jahre nach der Primärerkrankung ist äußerst selten, wurde aber bis zu 25 Jahre nach Erstmanifestation beschrieben. Bei Hochrisikopatienten sind daher engmaschige sonographische Kontrollen für mehrere Jahrzehnte in Betracht zu ziehen.

#### P 6.10

#### Zerebrale septierte zystische Raumforderung frontal beidseits mit Hydrozephalus

<sup>1</sup>I. Maxonus, <sup>1</sup>A. Gamper, <sup>2</sup>A. Al-Schameri, <sup>2</sup>K. Bordihn, <sup>2</sup>P. Winkler, <sup>1</sup>N. Jones

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Neurochirurgie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Einleitung.** Anhand eines Fallberichts stellen wir die diagnostischen Schritte dar, die zur Diagnose eines desmoplastischen infantilen Ganglioglioms bei einem 9-jährigen Mädchen führten.

**Kasuistik.** Die Patientin wurde wegen Doppelbilder, Kopfschmerzen und Erbrechen vorstellig. Die neurologische Untersuchung ergab eine Abducensparese links und unscharfe Papillen. Im Schädel-MRT zeigte sich eine septierte zystische Raumforderung frontal mit Hydrozephalus. Differentialdiagnostisch wurden Echinokokkuszysten erwogen, ein Tumor wurde für wenig wahrscheinlich gehalten. Serologisch war Echinokokkus granulosus Antigen (ELISA) erhöht, der Western Blot negativ. Im Liquor zeigte sich ein erhöhtes Eiweiß, ELISA und Western Blot für E. granulosus blieben negativ. Bei nicht ausgeschlossener Echinokokkusinfektion wurde eine Therapie mit Albendazol eingeleitet. Die Patientin erhielt Cortison und Azetazolamid. Die Patientin war vorerst subjektiv beschwerdefrei. Nach Cortisonabsetzversuchen kam es wiederholt zu Hirndrucksymptomatik. Die Ursache des erhöhten Hirndrucks wurde auf eine entzündlich veränderte Liquorproduktion und -resorption zurückgeführt. Zwei Monate nach Erstvorstellung kam es zu klinischer Verschlechterung, auch nach Cortisongabe persistierte die Hirndrucksymptomatik. Die Zysten wurden reseziert, die Histologie zeigte ein desmoplastisches infantiles Gangliogliom. Ein MRI der Wirbelsäule zeigte auch zystische Läsionen von Th<sub>3</sub> bis Th<sub>7</sub>.

**Schlussfolgerung.** Echinokokkus Antigen ELISA hat eine geringe Spezifität, ein positives Ergebnis kann auf eine frühere Helminthen-Infektionen zurückzuführen sein. Das desmoplastische infantile Gangliogliom stellt eine seltene Differenzialdiagnose bei zystischer zerebraler Raumforderung dar. Bei unklarer Liquorabflussstörung sollte immer ein MRI der WS gemacht werden.

#### P 6.11

#### Ungewöhnliches systemisches Rezidiv eines Ästhesioneuroblastoms – ein Fallbericht

E. Pliemitscher<sup>1</sup>, A. Attarbaschi<sup>1</sup>, B. Fahrner<sup>1</sup>, C. Schopper<sup>2</sup>, G. Mann<sup>1</sup>, W. Holter<sup>1</sup>

<sup>1</sup>St. Anna Kinderspital, UKKJ, MUW, Wien, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Mund-, Gesichts- und Kieferchirurgie, MUW – AKH Wien

**Einleitung.** Das Ästhesioneuroblastom umfasst 3% aller Tumoren im Hals-Nasen-Ohren-Bereich. 20% dieser treten im Kindes- und Jugendalter auf.

**Fallbericht.** Wir berichten von einer 2,5 Jahre alten Patientin, die anamnestisch mit einem Exophthalmus links aufgefallen ist. In der initialen Schnittbildgebung zeigt sich eine Raumforderung im Bereich der

linken Kieferhöhle mit Beteiligung des Orbitabodens, der medialen Orbitawand und der Concha nasalis links ohne Mittellinienüberschreitung bzw. intrazerebrale Beteiligung. Repetitive Biopsien erbringen den Befund eines Ästhesioneuroblastoms, wobei entsprechend der lokalen Ausbreitung ein Stadium Kadish C ohne distante Metastasen vorlag.

**Therapie.** Die Patientin erhielt zunächst eine Therapie nach dem GPOH-MET 97 Protokoll mit jeweils 2 N5- und 2 N6-Blöcken. Nach den ersten 2 Blöcken war ein mäßiges Ansprechen zu verzeichnen, danach jedoch kein weiterer Tumorrückgang, so dass mit einer Therapie nach dem HR-NBL-1/ESIO Protokoll fortgesetzt worden ist inkludierend 3 Kurse A, B und C. Damit war auch keine Tumorregression zu erzielen. Anschließend erfolgte die operative Sanierung, die eine Enukleation des Auges beinhaltet hat, jedoch auch onkologisch-radikal im Gesunden völlig ist. Während der postoperativen Strahlentherapie kam es jedoch völlig überraschend zu einem systemischen Rezidiv im Knochenmark bzw. gesamten axialen Knochenskelett sowie zu einem Lokalrezidiv im Bereich der ursprünglichen Tumorregion. Seither steht die Patientin unter einer intensiven Dreimitteltherapie mit TVD-Blöcken (Topotecan, Vincristin, Doxorubicin), auf die sie mit einer kompletten Remission nach dem 2. Therapieblock hervorragend angesprochen hat. Nach dem 6. TVD-Block ist eine allogene Stammzelltransplantation vom HLA-identen Bruder geplant.

**Schlussfolgerung.** Dieser Bericht zeigt einen in der Literatur noch nie beschriebenen Fall eines systemischen Rezidivs eines Ästhesioneuroblastoms, wobei die molekular-genetischen Analysen zur Klärung der Biologie und Verwandtschaft der Erst- und Rezidivkrankung noch ausstehen.

#### P 6.12

#### Thalassämia intermedia (TI): ein faszinierendes Spiel der Natur

B. Fahrner, P. Hopmeier, P. Zeitlhofer, M. Minkov  
St. Anna Kinderspital, UKKJ, MUW Wien

**Hintergrund.** Thalassämien zählen zu den häufigsten genetischen Erkrankungen und sind nach dem Eisenmangel die zweithäufigste Ursache einer hypochromen mikrozytären Anämie. Aufgrund verminderter Produktion einer oder mehrerer Globinketten besteht bei den Thalassämien eine ineffiziente Erythropoese. Abhängig davon, welche Kette betroffen ist, wird die Erkrankung als  $\alpha$ - oder  $\beta$ -Thalassämie bezeichnet. Entsprechend dem klinischen Schweregrad erfolgt die Einteilung in Thalassaemia minor (heterozygote  $\beta$ -Thalassämie; klinisch nicht relevant), major (transfusionspflichtige schwere, homozygote oder doppelt-heterozygote  $\beta$ -Thalassämie), und Thalassaemia intermedia (TI; mittelschwere Thalassämie). Die genetische Grundlage der TI ist komplex. So können homozygote Mutationen des  $\beta$ -Globingens mit hoher Restaktivität, gleichzeitig vorliegende Mutationen der  $\alpha$ - und  $\beta$ -Globingene, eine erhöhte Produktion von  $\gamma$ -Ketten (s. g. HbF-Persistenz), aber auch andere komplexe genetische Veränderungen das klinische Bild einer TI hervorrufen. Der optimale Behandlungsansatz wird kontroversiell diskutiert. Unbehandelt können signifikante Komplikationen wie Hämosiderose, pulmonale Hypertension, Thrombosen oder Knochendeformitäten auftreten.

**Fallbericht.** Wir berichten über ein 12 Jahre altes Mädchen, welches unlängst aus seinem Heimatland (Thailand) nach Österreich umgezogen war, und uns wegen einer mittelschweren mikrozytären Anämie (Hb 7,0 g/dl, MCV 56 fl) vorgestellt wurde. Die Familienanamnese war nicht richtungweisend, Bluttransfusionen bis dato nicht notwendig. Das Mädchen präsentierte sich in gutem AZ und mit unauffälligem Status. Mittels Hämoglobinelektrophorese wurde das abnorme HbE nachgewiesen. Die molekular-genetische Untersuchung bestätigte neben einer heterozygoten HbE-Mutation auch zwei Mutationen der  $\alpha$ -Globinkette (SEA-Deletion und das Hb Constant Spring), in jeweils heterozygoter Form. In diesem Fall wäre ohne die Mutation des  $\beta$ -Globingens (Hb E) eine transfusionspflichtige  $\alpha$ -Thalassämie zu erwarten.

## Poster 7: Neonatologie 1

### P 7.1

#### Verzicht auf Formula bei Frühgeborenen <1500 g in den ersten beiden Lebenstagen!

E. Hattinger-Jürgensen, E. Sams, M. Wald

Division für Neonatologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Einleitung.** Die rasche Etablierung einer ausreichenden Verdauungsleistung durch den unreifen Darm stellt für Frühgeborene eine überlebenswichtige Aufgabe dar. Studien im Tierversuch haben gezeigt, dass ein Nahrungsaufbau mit Formula zu einer schlechteren Entwicklung des Darmepithels führt als mit Kolostrum. Der vorliegenden Studie lag die Fragestellung zugrunde, ob bei Frühgeborenen mit einem Geburtsgewicht <1500 g der orale Nahrungsaufbau in den ersten 2 Lebenstagen alleine mit Kolostrum möglich ist.

**Methode.** Es wurde bei 43 Müttern längstens 3 Stunden nach der Entbindung mit der hygienisch sauberen Gewinnung von Kolostrum begonnen. Das gesamte durch Massage gewonnene Kolostrum wurde ohne weitere Aufbereitung verfüttert.

**Ergebnisse.** Bei 38 von 43 Kindern (88%) Gestationsalter: 28+5 ( $\pm$ 19 Tage); Geburtsgewicht: 991 g ( $\pm$ 325) konnte der Nahrungsaufbau der ersten 2 Lebenstagen alleine mit Kolostrum durchgeführt werden. Durchschnittlich wurden 1,07 ml ( $\pm$ 1,56) am 1. Tag und 4,33 ml ( $\pm$ 3,95) am 2. Tag verfüttert. In Folge wurden am 3. Lebenstag 10,83 ml ( $\pm$ 10,73) Kolostrum verfüttert. Bei keinem der Kinder ist in dieser Zeit eine nosokomiale Infektion aufgetreten. Die Kinder waren im Durchschnitt am 23. Lebenstag ( $\pm$ 13) voll oral ernährt und wiesen ein Perzentilem gutes Wachstum auf. 28 von 33 Kinder (74%) waren zum Zeitpunkt der Entlassung ausschließlich mit angereicherter Muttermilch ernährt. Alle Mütter haben die intensive Betreuung durch Stillexperten bereits unmittelbar nach der Geburt positiv wahrgenommen.

**Schlussfolgerung.** Ein oraler Nahrungsbeginn in den ersten 2 Tagen ist ohne Formula auch bei kleinen Frühgeborenen möglich. Kolostrum kann bei richtiger Methode in der Regel immer in ausreichender Menge gewonnen werden. Das Verfüttern von unpasteurisiertem Kolostrum hat zu keinem erhöhten Infektionsrisiko geführt.

### P 7.2

#### Linearbeschleunigungen bei neonatologischen Intensivtransporten. Messmethoden und mögliche Implikationen für kritisch-kranke Neu- und Frühgeborene

B. Schwabegger

Klinische Abteilung für Neonatologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Fragestellung.** Neonatologische Intensivtransporte wurden mit 2 Transportinkubatoren (DRÄGER ITI 5400 und Air-Shields Isolette TI 500) unter Zuhilfenahme eines Neugeborenen (NG-)Dummys (Laredal Resusc Baby) simuliert und auftretende Linearbeschleunigungen registriert. Der Einfluss der Fahrgeschwindigkeit und die Wahl des Straßentyps (Autobahn, Bundesstraße, Stadtverkehr) auf das Auftreten von Vibrationen wurden beleuchtet. Des Weiteren wurden die schwingungsreduzierenden Eigenschaften eines Schaumwerkstoffes (Confor Foam – CF45) evaluiert. Unter Sichtung der relevanten Literatur wurde die Bedeutung von Vibrationen für das Auftreten von neonatologischen Komplikationen diskutiert.

**Material und Methode.** Es wurde eine Versuchsanordnung mit 3D-Akzelerometer (LIS331DL in iPhones) sowie Software zur Signalverarbeitung (iSeismometer) und Datenaufbereitung (g.BSanalyze 3.0) gewählt. Bei 3 Versuchsreihen wurden Schwingungsmessungen von externen Inkubatortransporten im Rettungswagen (Volkswagen T5) auf der Straße

und internen Inkubatortransporten auf Fahrgestellen im Krankenhaus durchgeführt.

**Ergebnisse.** Bei NG-Transporten kam es zu Maximalbeschleunigungen bis 1,60 g (15,70 m/s<sup>2</sup>). Vorherrschende Resonanzbereiche zeigten sich bei 10–15 Hz. Das Gesamtschwingungsaufkommen bei einem Inkubator war im Vergleich zum zweiten Modell bis auf das 8-fache erhöht. Der Einfluss der Fahrgeschwindigkeit auf das Auftreten von Vibrationen konnte eindeutig gezeigt werden. Auf Bundesstraßen treten im Mittel höhere Transportbelastungen auf als im Stadtverkehr oder auf der Autobahn. Der CF45 konnte Schwingungen bei 21–48 Hz effektiv dämpfen, gleichzeitig kam es aber zu einer Verstärkung bei 1–10 Hz. Entlang der 3 Raumachsen zeigten sich unterschiedliche Dämpfungseigenschaften.

**Schlussfolgerung.** Wir konnten große Unterschiede im Schwingungsverhalten der 2 Inkubatoren unter verschiedenen Transportbedingungen zeigen. Maßnahmen zur Reduktion von Schwingungsbelastungen für Früh- und NG werden diskutiert.

### P 7.3

#### Somatische Entwicklung bei Frühgeborenen (GA 24.–28. SSW) mit und ohne BPD in den ersten 2 Lebensjahren

F. Reiterer, M. Müller, A. Sellner, C. Rotky-Fast, U. Maurer-Fellbaum, G.

Pichler, W. Müller, B. Urlesberger

Klinische Abteilung für Neonatologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Die bronchopulmonale Dysplasie (BPD) ist eine chronische Lungenerkrankung, deren Inzidenz mit einem niedrigen Gestationsalter (GA) korreliert. Einer komplizierten Neonatalperiode folgen vielfach sekundäre Langzeitprobleme. Ziel unsere Studie war es, die somatische Entwicklung von sehr unreifen Frühgeborenen mit und ohne BPD zu untersuchen.

**Methodik.** Retrospektive Erfassung überlebender Frühgeborener (GA 24+0–28+6 SSW) mit BPD (O<sub>2</sub>-Bedarf mit korrigiert 36 SSW) und einer gleichaltrigen Kontrollgruppe ohne BPD (geboren 2005 bis 2010). Neben perinatalen Risikofaktoren wurden somatische Parameter wie Körpergewicht und Kopfumfang im Rahmen des stationären Aufenthaltes sowie routinemäßiger entwicklungsdiagnostischer Nachkontrollen im korrigierten Alter von 4, 8, 12, 18 und 24 Lebensmonaten (LM) erhoben. Als „small for date“ (SFD) wurden Kinder mit einem Körpergewicht <10. Perzentile definiert.

**Ergebnisse.** Insgesamt wurden 24 Frühgeborenen mit BPD 20 ohne BPD gegenübergestellt (medianes GA 25. bzw. 26. SSW). Neurologische neonatologische Komplikationen wie IVH/PVH waren vergleichbar. Anteil der Kinder mit SFD (BPD vs. Kontrollgruppe) in % bei Geburt 25 vs. 15, bei Entlassung 58,3 vs. 50. im 4. LM: 45,8 vs. 30, 8. LM: 49,9 vs. 38,9, 12. LM: 57,1 vs. 38,8, 18. LM: 54,5 vs. 33,3, 24. LM 45 vs. 26,6. KU < 3. Perzentile bei Entlassung in%: 20,8 vs. 5, im 4. LM: 29,1 vs. 5, 8. LM 26,0 vs. 5,5, 12. LM 28,6 vs. 11,0, 18. LM 31,5 vs. 0, 24. LM 26,3 vs. 0.

**Diskussion.** „Small for dateness“ war zum Zeitpunkt der Entlassung in beiden Gruppen vergleichbar, blieb im Laufe des weiteren Wachstums bei Kindern mit BPD aber häufiger bestehen. Auffallend war auch ein vielfach mangelhaftes Kopfwachstum der BPD-Kinder. Potenzielle Ursachen könnten ein erhöhter energetischer Bedarf sowie eine intermittierend suboptimale O<sub>2</sub>-Versorgung sein. Auf ein optimales Ernährungsregime auch nach der Entlassung sollte bei Kindern mit BPD besonders geachtet werden.

## P 7.4

**Die medikamentöse Therapie des persistierenden Ductus arteriosus Botalli (PDA) von sehr kleinen Frühgeborenen mit niedriger Thrombozytenzahl mit einem Cyclooxygenasehemmer ist mit einem erhöhten Risiko für eine zerebrale Blutung assoziiert**

M. Höck<sup>1</sup>, B. Brunner<sup>1</sup>, W. Streif<sup>2</sup>, E. Schermer<sup>3</sup>, U. Kiechl-Kohlendorfer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Pädiatrie II (Neonatalogie),

<sup>2</sup>Pädiatrie I (Hämatologie) und <sup>3</sup>Pädiatrie III (Kardiologie), Medizinische Universität Innsbruck

**Ziel.** Ermittlung des Risikos für eine zerebrale Blutung bei sehr kleinen Frühgeborenen mit Thrombopenie unter Behandlung mit Cyclooxygenasehemmern (COX-Hemmern) zum Verschluss eines PDA.

**Methodik.** Inkludierung aller Neugeborenen mit <32 Schwangerschaftswochen und ≤1500 g Geburtsgewicht, die zwischen Januar 2003 und Dezember 2009 an der NICU Innsbruck betreut wurden. Frühgeborene mit <50 G/l Thrombozyten erhielten keine medikamentöse Therapie mit COX-Hemmern (Kontraindikation) und wurden nicht in die Berechnungen aufgenommen.

**Ergebnisse.** 65 von 325 Patienten (20%) zeigten eine Hirnblutung Grad I-IV, 149 von 325 (45,9%) wurden mit COX-Hemmern behandelt. Die Behandlung des PDA mit COX-Hemmern war kein unabhängiger Risikofaktor für eine Hirnblutung bei Frühgeborenen mit Thrombozyten >100 G/l, erhöhte jedoch das Hirnblutungsrisiko bei Frühgeborenen mit Thrombozyten zwischen 50 und 100 G/l zwischen dem 2. und 7. Lebensstag. Multivariable Odds-Ratios für eine zerebrale Blutung waren 0,89 [95% CI 0,43-1,87] für Patienten mit Thrombozyten über >100 G/l und Behandlung mit COX-Hemmern, 3,40 [95% CI 1,13-10,29] für solche mit Thrombozyten zwischen 50 und 100 G/l ohne medikamentöse Behandlung mit COX-Hemmern und 53,27 [95% CI 5,87-483,53] für Patienten mit niedriger Thrombozytenzahl und Therapie mit COX-Hemmern im Vergleich zu Patienten mit >100 G/l Thrombozyten, die nicht mit COX-Hemmern behandelt wurden (Referenzgruppe; p<0,001).

**Schlussfolgerung.** Bei sehr kleinen Frühgeborenen mit moderater Thrombopenie erhöht die Gabe von COX-Hemmer zum Verschluss eines PDA das Hirnblutungsrisiko. Die Vorteile dieser Therapie müssen sehr sorgfältig gegen mögliche Nachteile abgewogen werden.

## P 7.5

**Die Verwendung eines RFM („respiratory function monitor“) reduziert das Maskenleck bei simulierter Neugeborenen-Reanimation**

B. Schwabberger<sup>1</sup>, B. Urlesberger<sup>1</sup>, G. Schmölzer<sup>1,2</sup>, C. Binder<sup>1</sup>, W. Müller<sup>1</sup>, G. Pichler<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Neonatalogie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Department of Pediatrics, University of Alberta, Edmonton

**Fragestellung.** Es wurde untersucht, ob die Größe des Maskenlecks während einer Neugeborenenreanimation mit Maskenbeatmung (MB) und Herzdruckmassage (HDM) am Puppenmodell durch die Beobachtung einer Volumen-Zeit-Kurve eines RFM oder des Beatmungsdrucks auf einem Manometer reduziert werden kann.

**Material und Methode.** Elf Diplomkinderkrankenschwestern (DKKS) und 10 Ärztinnen/Ärzte beatmeten eine modifizierte, leckfreie Reanimationspuppe (Laerdal Resusci Baby) mit einem Neopuff Infant T-piece resuscitator über eine Gesichtsmaske, während ein Zweithelfer eine Herzdruckmassage im Verhältnis 3:1 (HDM:Beatmung) durchführte. Jeder Proband führte in zufälliger Reihenfolge die folgenden 3 Durchgänge über jeweils 90 Sekunden durch:

1. MB und HDM ohne technische Hilfsmittel zur Beurteilung der Beatmungsqualität
2. MB und HDM mit Beobachtung des RFM
3. MB und HDM mit Beobachtung des Manometers

**Ergebnisse.** Insgesamt wurden 5565 Beatmungshübe und 11.834 Thoraxkompressionen ausgewertet. Wenn keine technischen Hilfsmittel zur Beurteilung des Maskenlecks (1) verwendet wurden, zeigte sich während simulierter Neugeborenen-Reanimation im Mittel ein Maskenleck von 43±34%, bei Verwendung des RFM (2) 27±32% und bei Beobachtung des Manometers (3) 40±33%. Der Einsatz eines RFM reduziert das Maskenleck während MB und HDM signifikant (43% vs. 27%; p=0,01). Durch Verwendung eines Manometers kommt es zu keiner signifikanten Veränderung des Maskenlecks (43% vs. 40%; p=0,31).

**Schlussfolgerung.** Durch den Einsatz eines RFM kann es eine signifikante Reduktion des Maskenlecks während simulierter Neugeborenen-Reanimation erreicht werden.

## P 7.6

**Vergleichende Messungen des Vibrationsverhaltens von zwei Transportinkubatormodellen während simulierter Neugeborenen-Intensivtransporte**

B. Schwabberger<sup>1</sup>, G. Pichler<sup>1</sup>, B. Urlesberger<sup>1</sup>, A. Hohl<sup>2</sup>, H. Pessenhofer<sup>2</sup>, B. Kohla<sup>2</sup>, G. Köst<sup>3</sup>, R. Kerb<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Neonatalogie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Institut für Physiologie, Medizinische Universität Graz, <sup>3</sup>Abteilung für Kinder und Jugendliche, LKH Leoben,

**Fragestellung.** Die bei Neugeborenen-transporten im Transportinkubator auftretenden Vibrationen gelten als Risikofaktor für die Entstehung von intraventrikulären Blutungen bei Frühgeborenen. Linearbeschleunigungen und Frequenzen der Vibrationen bei neonatalen Intensivtransporten wurden untersucht.

**Material und Methode.** Vibrationsmessungen in zwei verschiedenen Transportinkubatoren (TI1: ITI-5400; TI2: Air-Shields-Isolette-TI-500; jeweils Fa. DRÄGER, Lübeck, Deutschland) wurden mit hochsensitiven Nanosensoren (LIS331DL, STMicroelectronics, Genf, Schweiz) bei simulierten Neugeborenen-Intensivtransporten unter Zuhilfenahme eines Dummys (Laerdal Resusci Baby, Stavanger, Norwegen) im Rettungstransportwagen durchgeführt und die Messergebnisse mittels Fast-Fourier-Transformation und Continuous-Wavelet-Transformation analysiert.

**Ergebnisse.** Bei Inkubatortransporten mit TI1 wurden Linearbeschleunigungen bis 0,91 g (8,93 m/s<sup>2</sup>) im vorherrschenden Resonanzbereich von etwa 10 bis 14 Hertz registriert. Bei Versuchsreihen mit TI2 zeigten sich Maximalbeschleunigungen bis 1,60 g (15,70 m/s<sup>2</sup>) und ein Gipfel im Frequenzspektrum bei 15 Hertz. Das Gesamtschwingungsaufkommen als „area under the curve“ des Frequenzspektrums (im Bereich 1-50 Hertz) ist bei TI2 (Baujahr 2008) im Vergleich zu TI1 (Baujahr 1994) auf unterschiedlichen Streckenabschnitten bis auf das 8-fache erhöht.

**Schlussfolgerung.** Wir konnten zeigen, dass bei Neugeborenen-Intensivtransporten Vibrationen mit Linearbeschleunigungen bis zum 1,6-fachen der Erdbeschleunigung auftreten können und dass sich Gesamtschwingungsbelastungen, Maximalwerte und Frequenzbereiche bei der Verwendung der beiden Inkubatormodelle deutlich unterscheiden, wobei TI2 mit dem späteren Zulassungsdatum wesentlich schlechtere Ergebnisse aufwies. Daher sollte künftig für die Neuzulassung eines Transportinkubators eine Analyse des Vibrationsverhaltens gefordert werden.

### P 7.7

#### Der Einfluss eines persistierenden Ductus arteriosus auf die zerebrale Oxygenierung während der ersten 24 Lebensstunden

C. Binder, B. Urlesberger, Ch. Einspieler, E. Ziehenberger, W. Müller, G. Pichler

Klinische Abteilung für Neonatologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Fragestellung.** Der Ductus arteriosus (DA) spielt eine wichtige Rolle in der Hämodynamik und Oxygenierung. Ziel der Studie war es den Einfluss eines offenen DA auf die zerebrale Oxygenierung (crSO<sub>2</sub>), während des ersten Lebensstages, zu untersuchen.

**Methoden.** Bei dieser prospektiven Beobachtungsstudie wurde die crSO<sub>2</sub> rechts frontal am Kopf mittels der Nah-Infrarotspektroskopie (NIRS) während der ersten 24 Lebensstunden bei Früh-/Reifgeborenen gemessen. Eine Echokardiographie (USKG) wurde am Beginn (USKG<sub>1</sub>) und Ende (USKG<sub>2</sub>) der NIRS-Messung durchgeführt. Anhand der USKG<sub>2</sub> erfolgte die Gruppierung in „offener DA“ und „geschlossener DA“. Bei offenem DA wurde der Durchmesser und die V<sub>max</sub>/V<sub>mean</sub> (m/s; bei bidirektionalem Shunt in beiden Shuntrichtungen) gemessen und die DA-Ratio (Zeit Links-Rechts-Shunt/totale Shunt-Zeit) berechnet. Die crSO<sub>2</sub> wurde in 4 Zeitabschnitte unterteilt (1–6, 7–12, 13–18 und 19–24 h nach der Geburt) und die Mittelwerte wurden zwischen den Gruppen verglichen.

**Ergebnisse.** Insgesamt 39 Neugeborene (Gestationsalter 35±3 Wochen, Geburtsgewicht 2338±847 g) wurden inkludiert: 21 „geschlossene DA“ und 18 „offener DA“. Die USKGs erfolgten 5±2 und 25±5 h nach der Geburt. Bei der USKG<sub>1</sub> hatten alle Neugeborenen einen offenen DA, wobei sich die Gruppen nicht im Duktusdurchmesser und der DA-Ratio unterschieden und alle einen Links-Rechts(L-R)- und Rechts-Links(R-L)-Shuntanteil mit überwiegend L-R-Shunt hatten. In der „offenen DA“-Gruppe wurden signifikant höhere V<sub>max</sub>/V<sub>mean</sub>-Werte im R-L-Shuntanteil gemessen als in der „geschlossenen DA“-Gruppe. Die crSO<sub>2</sub> war in der „geschlossenen DA“-Gruppe während aller Zeitabschnitte signifikant höher als in der „offenen DA“-Gruppe. (1–6: 78 vs. 69; 7–12: 78 vs. 69; 13–18: 78 vs. 69; 19–24: 78 vs. 71).

**Schlussfolgerung.** Neugeborene, bei denen sich ein in den ersten Stunden offener DA bis zum Ende des ersten Lebensstages verschließt haben während des ersten Lebensstages eine höhere crSO<sub>2</sub> als Neugeborene, bei denen der offene DA persistiert.

### P 7.8

#### Reduktion der Dauer der Antibiotikagabe bei Verdacht auf primäre Sepsis durch die serielle Bestimmung des C-reaktiven Proteins

M. Gnigler, S. Navarro-Psihas, D. Oberhuber, R. Trawöger, U. Kiechl-Kohlendorfer

Univ.-Klinik für Pädiatrie Innsbruck, Department Pädiatrie II (Neonatologie)

**Hintergrund.** Die Bestätigung der Diagnose einer primären Sepsis bei Neugeborenen ist aufgrund der niedrigen Rate an positiven Blutkulturen schwierig, was dazu führt, dass viele Patienten ohne bestätigte Sepsis eine unnötig lange antibiotische Therapie erhalten. 2003 wurde die serielle CRP-Bestimmung (am 1. und 3. Lebenstag) in unserer Klinik eingeführt, die einen hohen negativ-prädiktiven Wert die Diagnose Sepsis betreffend hat. Wir gingen der Frage nach, ob dieses Prozedere zu einer Reduktion der Dauer der antibiotischen Therapie bei klinischem Verdacht auf primäre Sepsis führte.

**Material und Methodik.** Es erfolgte eine retrospektive Analyse der Daten aller Patienten, welche vor (Periode 1) und nach (Periode 2) Einführung der seriellen Bestimmung des CRP an der Neonatologischen Intensivstation der Universitätsklinik Innsbruck aufgenommen wurden und eine sofortige antibiotische Therapie erhielten. Beide Perioden erstreckten sich jeweils über ein Jahr.

**Ergebnisse.** Eingeschlossen wurden 183 Patienten in Periode 1 und 192 Patienten in Periode 2. In Periode 1 gab es mehr Patienten mit einem positiven CRP (wahrscheinliche Sepsis; 32% vs. 13%) und auch die Dauer der antibiotischen Therapie war im Durchschnitt länger (7 Tage vs. 3 Tage p<0,0001). Bei Patienten mit wahrscheinlicher Sepsis (positives CRP) war die Dauer der antibiotischen Therapie nicht signifikant unterschiedlich, bei Patienten die kein CRP aufwiesen, war die Dauer der Therapie jedoch in Periode 2 signifikant kürzer (2 Tage vs. 7 Tage; p<0,0001).

**Schlussfolgerung.** Wir konnten zeigen, dass die Dauer der antibiotischen Therapie nach Einführung der seriellen CRP-Bestimmung bei Patienten ohne CRP signifikant kürzer war. Die serielle Bestimmung von CRP zum Ausschluss einer primären Sepsis verringert die Gabe von Antibiotika bei Patienten mit unbestätigtem Verdacht auf Sepsis.

### P 7.9

#### Amino-terminales pro-BNP zur Diagnose von angeborenen Herzfehlern beim Neugeborenen

E. Lechner<sup>1</sup>, M. Weissensteiner<sup>1</sup>, O. Wagner<sup>1</sup>, E. Schreier-Lechner<sup>2</sup>, C. Prandstetter<sup>3</sup>, D. Furthner<sup>4</sup>, P. Rehak<sup>5</sup>, K. Hroncek<sup>1</sup>, G. Wiesinger-Eidenberger<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Neonatologie, <sup>2</sup>Klinisches Labor, <sup>3</sup>Kardiologie, <sup>4</sup>Interne Abteilung, Landes-Frauen- und Kinderklinik Linz, Chirurgie, <sup>5</sup>Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** B-Typ natriuretische Peptide können im Erwachsenen- und Kindesalter zwischen kardial und pulmonal verursachter akuter Atemnot differenzieren. Ziel dieser Studie war es, NT-proBNP-Spiegel und deren Zeitverläufe in den ersten 5 Lebenstagen zu untersuchen, um herauszufinden, ob NT-proBNP-Spiegel auch beim Neugeborenen zwischen angeborenem Herzfehler und respiratorischem Versagen aus nicht kardialer Ursache differenzieren können.

**Methode.** NT-proBNP-Spiegel von 40 Neonaten mit duktusabhängigem Herzfehler (CHD) und von 40 Neugeborenen mit respiratorischer Insuffizienz ohne Herzfehler (25 mit pulmonaler Erkrankung, 15 mit perinataler Asphyxie) wurden am 1., 2., 3. und 5. Lebenstag untersucht.

**Ergebnisse.** Die mittleren NT-proBNP-Spiegel waren in der CHD-Gruppe am ersten Lebenstag niedriger (3048 vs. 6011 pg/ml), am zweiten (14.191 vs. 4872 pg/ml), dritten (17.790 vs. 3524 pg/ml) und fünften Lebenstag (17.015 vs. 4044 pg/ml) signifikant höher (p<0,001) als in der Gruppe ohne CHD und zeigten einen signifikant unterschiedlichen Zeitverlauf. Neugeborene ohne CHD erreichten maximale Werte am ersten Tag mit darauffolgendem Abfall, wohingegen CHD-Patienten die maximalen Werte am dritten Tag erreichten, welche in der Folge keinen Abfall zeigten.

**Schlussfolgerung.** Am ersten Lebenstag sind NT-proBNP-Konzentrationen nicht in der Lage, zwischen CHD und Nicht-CHD zu unterscheiden. Bedingt durch die unterschiedlichen Zeitverläufe der NT-proBNP-Werte können Neugeborene mit CHD vom 2. Tag an von Neugeborenen mit respiratorischem Versagen aus nicht kardialer Ursache mit Hilfe von NT-proBNP-Werten differenziert werden.

## P 7.10

**Zusammenhang zwischen vaginaler Infektion mit Ureaplasma Biovaren und Frühgeburtlichkeit: vorläufige Ergebnisse einer Multi-center-Studie**

J. Böhm<sup>1</sup>, D. Kasper<sup>1</sup>, B. Jatzko<sup>2</sup>, A. Witt<sup>2</sup>, B. Pimpel<sup>1</sup>, S. Schulz<sup>1</sup>, E. Hafner<sup>3</sup>, G. Sliutz<sup>4</sup>, A. Berger<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Frauenheilkunde, Medizinische Universität Wien, <sup>3</sup>Abteilung für Gynäkologie und Geburtshilfe, Donauespital, Wien, <sup>4</sup>Abteilung für Gynäkologie und Geburtshilfe, Rudolfstiftung, Wien

**Fragestellung.** Zahlreiche Studien zeigen eine Assoziation zwischen einer Infektion mit Ureaplasma spp. und Frühgeburt sowie einem schlechteren Outcome für die Kinder. Dennoch gibt es keinen Nachweis für einen kausalen Zusammenhang zwischen einer vaginalen Infektion mit Ureaplasmen und einem negativeren Schwangerschafts-Outcome. Unsere Hypothese ist, dass zwischen Ureaplasma Biovaren mit potenziell hoher und niedriger Pathogenität unterschieden werden muss und dass Schwangere mit Nachweis von Ureaplasma parvum (Biovar 1) im Vaginaltrakt ein signifikant höheres Risiko für Frühgeburten aufweisen als Schwangere mit Nachweis von Ureaplasma urealyticum (Biovar 2) oder negativen Kulturen. Die Daten zeigen vorläufige Ergebnisse unserer Multizenterstudie.

**Material und Methode.** Im Rahmen der Untersuchung in der 11.–16. SSW wurde ein Vaginalabstrich abgenommen und mittels Real-time-PCR auf das Vorkommen von Ureaplasma spp. getestet. Anschließend wurden PCR-Ergebnis und Schwangerschafts-Outcome korreliert (Studienziel n=4000).

**Ergebnisse.** Bis März 2012 waren die PCR-Ergebnisse von 2225 Frauen verfügbar. 1210 Proben zeigten negative PCR-Ergebnisse. Ureaplasma parvum wurde bei 900 (40,45%) Patientinnen nachgewiesen, Ureaplasma urealyticum bei 170 (7,64%) Frauen. 55 Frauen hatten eine Infektion mit beiden Biovaren. Die Daten zum Schwangerschafts-Outcome sind bis dato von 886 Frauen verfügbar. Unter den Patientinnen mit negativen PCR-Ergebnissen hatten 66 Frauen (13,7%) eine Frühgeburt, von den Patientinnen mit Nachweis von Ureaplasma parvum 55 (15,10%), von den Patientinnen mit Nachweis von Ureaplasma urealyticum 10 (14,7%; p>0,05).

**Diskussion.** Die vorläufigen Ergebnisse zeigen keinen statistisch signifikanten Unterschied in der Rate der Frühgeburten abhängig vom nachgewiesenen Biovar.

## P 7.11

**Angiotensin-II-Rezeptor-Antagonist-assoziierte Fetopathie – ein Fallbericht**

K. Wegleiter, E. Griesmaier, M. Waltner-Romen, R. Trawöger, U. Kiechl-Kohlendorfer

Department Pädiatrie II, Abteilung Neonatologie, Medizinische Universität Innsbruck

**Einleitung.** Die fetale Exposition von Angiotensin-II-Rezeptor-Antagonisten während der Schwangerschaft ist vergesellschaftet mit schweren Komplikationen wie Frühgeburtlichkeit, Oligohydramnion, akutem Nierenversagen, pulmonaler Hypoplasie und Ossifikationsstörungen der Schädelkalotte. Kausal spielt vor allem die renale Insuffizienz, verursacht durch die schwere arterielle Hypotension und/oder Entwicklungsstörungen der Niere, eine zentrale Rolle. Deshalb ist die Administration während des zweiten und dritten Trimenons der Schwangerschaft kontraindiziert.

**Fallbericht.** Wir berichten über eine 35-jährige Erstgravida mit arterieller Hypertension, welche in unserer Abteilung für Geburtshilfe aufgrund eines Oligohydramnions vorstellig war. Sie berichtete über die Einnahme von Olmesartanmedoxomil (5 mg/die). Nach Umstellung der Medikation auf Metoprolol in der 26+6 SSW normalisierte sich die

Fruchtwassermenge. Die Patientin wurde am Termin durch Kaiserschnitt geboren. Als Zeichen der Fetopathie zeigten sich hyperechogene multizystische Nieren und Ossifikationsstörungen der Schädelkalotte. Die renale Ausscheidung war unauffällig. Auffallend war außerdem eine arterielle Hypertension, welche jedoch nicht therapiebedürftig war. Die Entlassung aus dem Krankenhaus war bereits 9 Tage postnatal möglich. Ein engmaschiges Follow-up ist notwendig, um die renale Funktion zu überwachen und um Langzeiteffekte zu evaluieren.

**Schlussfolgerung.** Die Inzidenz Sartan-assoziiierter Fetopathien ist unbekannt. Daher ist eine konsequente Berichterstattung von großer Relevanz. Wir präsentieren einen Fall einer milden Ausprägung von Symptomen, wahrscheinlich bedingt durch die niedrige therapeutische Dosierung und den frühen Wechsel der antihypertensiven Therapie.

**Poster 8: Stoffwechsel – Genetik**

## P 8.1

**Stereotaktische Radiofrequenzablation (SRFA): therapeutische Option für Lebertumoren bei angeborenen Stoffwechselstörungen**

D. Karall<sup>1</sup>, R. Bale<sup>2</sup>, U. Albrecht<sup>1</sup>, K. Niedermayr<sup>1</sup>, G. Widmann<sup>2</sup>, S. Scholl-Bürgi<sup>1</sup>

Medizinische Universität Innsbruck, <sup>1</sup>Klinik für Pädiatrie I, und <sup>2</sup>Klinik für Radiologie

**Einleitung.** Sowohl die Glykogenose Typ I (GSD Ia) wie die Tyrosinämie Typ I (TYR I) sind autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselstörungen, die jeweils verursacht werden durch eine Defizienz der Glukose-6-Phosphatase, die sowohl die Glykogenspeicherung wie die Glukoneogenese betrifft, und der Fumarylazetoazetase, die am Tyrosinstoffwechsel beteiligt ist. Bei GSD Ia können im Jugend- bzw. Erwachsenenalter Leberadenome mit Entartungsrisiko auftreten, bei der TYR I hepatozelluläre Karzinome. Standardtherapie ist die engmaschige Beobachtung und ggf. operative Entfernung. Die stereotaktische Radiofrequenzablation (SRFA) ist eine lokal kurative Ablationsmethode, die die Applikation von hochfrequentem Wechselstrom zwischen multiplen Gewebs- und Hautelektroden verwendet. Es entsteht eine Hitzeentwicklung von >60°C im Zielgewebe, die zu einer kontrollierten Tumordestruktion führt. Biopsien zur histologischen Aufarbeitung werden im Vorfeld gewonnen.

**Patienten und Methoden.** SRFA wurde mit gutem Ergebnis zur Behandlung eines singulären großen Leberadenoms bei einer 22-jährigen Patientin mit GSD Ia und einer suspekten Läsion mit  $\alpha$ -Fetoprotein-Erhöhung bei einer 16-jährigen Patientin mit TYR I eingesetzt. Große Narben wurden vermieden, bei der TYR-I-Patientin sank das AFP prompt in den Normbereich.

**Schlussfolgerung.** Die Anwendung von SRFA hat möglicherweise unmittelbare und entscheidende Konsequenzen in der Behandlungsstrategie bei Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen mit einer Leberbeteiligung.

## P 8.2

### Sengers-Syndrom ist eine mitochondriale Erkrankung mit wahrscheinlicher Ursache in der Phospholipid-Synthese

J. Mayr<sup>1</sup>, T. Haack<sup>2,3</sup>, E. Graf<sup>4</sup>, F. Zimmermann<sup>1</sup>, T. Wieland<sup>2</sup>, B. Haberberger<sup>2,3</sup>, A. Superti-Furga<sup>4,10</sup>, J. Kirschner<sup>4</sup>, B. Steinmann<sup>5</sup>, M. Baumgartner<sup>5</sup>, I. Moroni<sup>6</sup>, E. Lamantea<sup>6</sup>, M. Zeviani<sup>6</sup>, R. Rodenburg<sup>7</sup>, J. Smeitink<sup>7</sup>, T. Strom<sup>2,3</sup>, T. Meitinger<sup>2,3,8</sup>, H. Prokisch<sup>2,3</sup>, W. Sperl<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg, <sup>2</sup>Institut für Humangenetik, Helmholtz Zentrum München, <sup>3</sup>Institut für Humangenetik, TU München, <sup>4</sup>Klinik II für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen, Univ.-Klinik Freiburg, <sup>5</sup>Abteilung für Stoffwechselerkrankungen, Kinderspital Zürich, <sup>6</sup>Division of Molecular Neurogenetics, the Carlo Besta Neurological Institute Foundation, Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, Milano, <sup>7</sup>Nijmegen Center for Mitochondrial Disorders, Radboud University Nijmegen Medical Centre, Nijmegen, <sup>8</sup>Munich Heart Alliance, München

**Einleitung.** Das Sengers-Syndrom ist eine autosomal-rezessive Erkrankung mit kongenitalen Katarakten, hypertropher Kardiomyopathie, Myopathie, Leistungsintoleranz und Laktaterhöhung, jedoch normaler geistiger Entwicklung. Seit der Erstbeschreibung im Jahr 1975 durch Rob Sengers und Kollegen wurde über rund 40 Patienten berichtet.

**Fallberichte.** Der klinische Verlauf variiert zwischen schweren neonatalen und benigneren Formen, bei denen die Patienten die fünfte Lebensdekade erreichen. Herzversagen bei hypertropher Kardiomyopathie war in allen Fällen die Todesursache der verstorbenen Patienten. Durch Exomsequenzierung eines Patienten mit klassischen Symptomen des Sengers-Syndroms mit einem Defekt der ATP-Synthese sowie Verminderung des Adeninukleotid-Translokators (ANT) konnten erstmals zwei compound heterozygote Stopmutationen im AGK-Gen der mitochondrialen Acylglycerol-Kinase nachgewiesen werden. Bei acht weiteren Patienten mit kongenitaler Katarakt und Kardiomyopathie wurden verschiedene Mutationen mit Funktionsverlust im AGK-Gen gefunden (Mayr et al., *Am J Hum Genet* 2012; 90:314–20).

**Schlussfolgerung.** Als Ursache der Erkrankung wird eine gewebespezifische Veränderung der Phospholipidsynthese von Mitochondrien, v. a. von Cardiolipin, vermutet.

## P 8.3

### Fehlende Korrelation zwischen Mutationslast und Schweregrad der Symptomatik in unterschiedlichen Organen eines Kleinkindes mit atypisch myopathischem Pearson-Syndrom

M. Reichhardt<sup>1</sup>, J. Mayr<sup>2</sup>, W. Sperl<sup>2</sup>, G. Bernert<sup>1</sup>, M. Holub<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Gottfried von Preyer'sches Kinderspital, Wien, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Hintergrund.** Das Pearson-Syndrom (PS) ist eine äußerst seltene Multisystemerkrankung, welche durch Mutationen der mitochondrialen DNA (mtDNA) verursacht wird. Zu den Kardinalsymptomen des PS zählen eine refraktäre, makrozytäre sideroblastische Anämie, exokrine Pankreasinsuffizienz und Laktatazidose. Es gibt keine kausale Therapie und die Prognose ist infaust.

**Fallbericht.** Wir präsentieren einen 21 Monate alten Knaben, bei welchem im Alter von 4 Monaten ein PS diagnostiziert wurde. Nach einer unauffälligen Schwangerschaft bot das Neugeborene eine Dystrophie, ausgeprägte muskuläre Hypotonie, schwere Anämie, anhaltende Laktatazidose und Hyperalaninämie. Während der ersten Lebenswochen entwickelte der Säugling zusätzlich eine Panzytopenie, exokrine Pankreasinsuffizienz, hypertrophe Kardiomyopathie sowie milde Hepatomegalie. Im Knochenmarkpunktat fand sich hypoplastisches Knochenmark, in einem Muskelbiopsat eine stark verminderte Aktivität des Komplex I der Atmungskette als Folge einer 3056 Basenpaare umfassenden Deletion in der mtDNA. Die Deletion reichte von der Nucleotidposition 11.037 bis 14.092 und umfasste Gene von Unterein-

ten der NADH-Dehydrogenase ND4 und ND5 sowie Gene der tRNAs Histidin, Serin 2 (AGY) und Leucin 2 (CUN). Im Alter von 21 Monaten verstarb der Patient unerwartet an einer Aspirationspneumonie. Post mortem wurde die Mutationslast (Anteil der deletierten mtDNA an der gesamten mtDNA) in unterschiedlichen Organsystemen untersucht. Die höchste Mutationslast von 97% wurde in der Niere nachgewiesen, während eine Mutationslast von 95% in der Skelettmuskulatur, 93% in der Leber, 88% im Gehirn, 85% im Knochenmark, 83% im Herzmuskel und 79% in den peripheren Blutzellen gefunden wurde.

**Schlussfolgerung.** Es konnte keine Korrelation zwischen der klinischen Symptomatik bzw. dem Schweregrad der Organbeteiligung und der Mutationslast in den untersuchten Geweben unseres Patienten mit PS nachgewiesen werden.

## P 8.4

### Fucosidose

U. Frühwald, C. Wolf, P. Kroisel, R. Birnbacher

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Landeskrankenhaus Villach

**Fallbericht.** Wir berichten über den Fall eines mittlerweile 3-jährigen. Er wurde wegen einer kombinierten Entwicklungsstörung im Alter von 22 Monaten an unserer Abteilung vorstellig. Aufgrund seiner morphologischen Stigmata kam eine lysosomale Speicherkrankheit differenzialdiagnostisch in Betracht. Im Rahmen unserer Abklärung konnten wir die Diagnose einer Fucosidose stellen. Es handelt sich um eine seltene autosomal-rezessiv vererbte lysosomale Speicherkrankheit aus der Gruppe der Oligosaccharidosen. Im Fall unseres Patienten handelt es sich um eine bekannte Mutation, *o.Glu119ThfsX10* in Exon 1 des *FUCA1*-Gens [Cragg (1997) *J Med Genet* 34: 1005] für die unser Patient heterozygot ist. Die Mutter ist, entsprechend den Regeln der autosomal-rezessiven Vererbung, heterozygote Überträgerin der Mutation *p.Glu119ThrsfsX10*.

**Ergebnisse.** Ein zweites, gesichert pathologisches Allel war nicht sicher nachzuweisen: Zwar waren drei zusätzliche Sequenzvarianten, [c.1-12T>C], p.Arg 2Trp und p.Pro10Arg vorhanden, doch konnte man sie auch in 50% der untersuchten Kontroll-DNA finden, daher musste man sie vorerst als Polymorphismen klassifizieren. Unklar ist ob das gemeinsame Auftreten diese drei Polymorphismen eine pathologische Bedeutung zukommt, oder ob nicht nachweisbare Deletionen größerer DNA-Abschnitte vorliegen. Für ein derart kombiniertes Allel spricht, dass beim Vater des Patienten, die drei Polymorphismen ebenfalls in heterozygoter Form nachweisbar waren.

**Schlussfolgerung.** Interessant ist, dass alle drei Polymorphismen unmittelbar vor oder nach dem Startcodon liegen und in einer früheren Arbeit [Cragg (1997) *J Med Genet* 34:105]\* P10R in Kombination mit einem (anderen) Polymorphismus als kombiniertes Allel berichtet wurden.

## P 8.5

### HochrisikopatientInnen vs. „metabolisch gesunde“ Phänotypen bei juveniler Adipositas – warum die Fettverteilung zählt

D. Weghuber<sup>1</sup>, S. Zelzer<sup>2</sup>, I. Stelzer<sup>2</sup>, K. Paulmichl<sup>1</sup>, D. Kammerhofer<sup>1</sup>, W. Schnedl<sup>3</sup>, D. Molnar<sup>4</sup>, H. Mangge<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg, <sup>2</sup>Klinisches Institut für Medizinische und Chemische Labordiagnostik, Medizinische Universität Graz, <sup>3</sup>Facharzt für Innere Medizin im niedergelassenen Bereich, Bruck an der Mur, <sup>4</sup>Univ.-Klinik für Pädiatrie der Universität Pécs

**Einleitung.** Adipositas und deren Komorbiditäten stellen nicht nur ein wesentliches Problem für die PatientInnen, sondern auch für die Gesellschaft und das Gesundheitssystem dar. Das Ziel dieser Studie war die Unterscheidung metabolisch gesunder und kranker übergewichtiger bzw. adipöser PatientInnen im Vergleich zu gesunden, normal-

gewichtigen Kindern und Jugendlichen mittels anthropometrischer, laborchemischer und sonomorphologisch-vaskulärer Parameter.

**Methoden.** Insgesamt untersuchten wir 299 TeilnehmerInnen der STY-JOBS/ EDECTA-Studie (STYrian Juvenile Obesity Study/Early DEteCTion of Arteriosclerosis). Im Rahmen dieser Arbeit wurden für die einzelnen Kinder und Jugendlichen mehrteilige diagnostische Schritte gesetzt, wie eine ausführliche Anthropometrie, Sonographie der Karotiden, verschiedene Laboruntersuchungen, Blutdruckmessung, und u. a. ein oraler Glukosetoleranztest. Die Ergebnisse wurden einer statistischen Auswertung unterzogen, inklusive T-Test bzw. Mann-Whitney-U-Test und einer Regressionsanalyse. Ein p-Wert  $<0,05$  wurde als statistisch signifikant festgelegt.

**Ergebnisse.** In unserer zentral-europäischen Studienkohorte waren annähernd 16% der übergewichtigen/adipösen Kinder und Jugendlichen „metabolisch gesund“ und ungefähr 36% litten bereits an metabolischem Syndrom. Starke viszerale Fettverteilung und ihr klinisches Surrogat der Taillenumfang definieren einen „metabolisch kranken Phänotyp“. Mehrere Laborparameter, wie Harnsäure und Adiponectin, sowie die Insulinresistenz, Nackenfettgewebsdicke, und Arteriosklerose der Karotiden geben – neben anderen Ergebnissen – eine Differenzierung zwischen „metabolisch gesundem und krankem“ Kind/ Jugendlichen vor. Übergewichtigkeit bzw. Fettleibigkeit im Kindes- bzw. Jugendalter stellt keine konsistente Entität dar; daher ist es von großer Wichtigkeit „metabolisch gesunde und kranke“ adipöse PatientInnen zu unterscheiden, um adäquate therapeutische und präventive Maßnahmen treffen zu können.

#### P 8.6

##### Beta-Zell-Funktion bei juvenilem Diabetes und Adipositas (Beta-JUDO-Studie)

P. Bergsten<sup>1</sup>, H. Ahlström<sup>2</sup>, A. Alderborn<sup>1</sup>, J. Bergquist<sup>3</sup>, S. Farooqui<sup>4</sup>, A. Forslund<sup>5</sup>, K. Groebe<sup>6</sup>, U. Hammarström<sup>7</sup>, D. Kammerhofer<sup>2</sup>, W. Kiess<sup>8</sup>, A. Körner<sup>8</sup>, K. Paulmichl<sup>12</sup>, J. Sanchez<sup>9</sup>, R. Schneider<sup>10</sup>, D. Smith<sup>11</sup>, D. Weghuber<sup>12</sup>, K. Widhalm<sup>12</sup>

<sup>1</sup>Institut für Medizinische Zellbiologie, Universität Uppsala, <sup>2</sup>Institut für Radiologie, Universität Uppsala, <sup>3</sup>Institut für Analytische Chemie, Universität Uppsala, <sup>4</sup>Institut für Gesundheit von Frauen und Kindern, Universität Cambridge, <sup>5</sup>Institut für Gesundheit von Frauen und Kindern, Universität Uppsala, <sup>6</sup>ProteoSys, Mainz, <sup>7</sup>Scandinavian CRO, Uppsala, <sup>8</sup>Institut für Pädiatrie, Universität Leipzig, <sup>9</sup>Institut für Biomedizinische Forschung, Medizinische Universität Genf, <sup>10</sup>Institut für Biomedizinische Forschung, Universität Luxembourg, <sup>11</sup>AstraZeneca, Alderley Park, Manchester, <sup>12</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Einleitung.** Adipositas und Diabetes mellitus Typ 2 (DMT2) gehören durch steigende Zahlen von PatientInnen zu den wichtigsten Zivilisationskrankheiten unserer Zeit. Derzeit gibt es kaum pharmakologisch fundierte und erfolgreiche Behandlungsstrategien für diese wachsende Patient(inn)engruppe. Demzufolge soll diese interdisziplinäre und vor allem europaweite Studie dazu beitragen neue Möglichkeiten in der Therapie von Insulinübersekretion finden und den Zusammenhang von Adipositas und DMT2 im Kindes- und Jugendalter untersuchen.

**Methoden.** Diese Studie ist „work in progress“ und wird im Zeitraum Februar 2012 bis 2016 eine Patient(inn)enkohorte von insgesamt über 3000 Kindern und Jugendlichen zwischen 10 bis 18 Jahren untersuchen und begleiten. Die Studie entstand aus der Zusammenarbeit mehrerer europäischer Zentren und beleuchtet unterschiedliche Aspekte im Zusammenhang Adipositas und DMT2. Einerseits sind pädiatrische Klinikzentren involviert, andererseits Forschungsinstitute akademischer Zentren, die ihren Fokus auf Beta-Zell- und Adipozytenbiologie, Transkription- und Proteinprofiling, Genetik, Epidemiologie und Bioinformatik legen. Des Weiteren arbeiten diese in Absprache mit zwei SMEs mit Spezialisierung auf Biomarker und klinische Studien und mit einer

Pharmaindustriefirma. Zusammenfassend ergeben sich zwei Ziele dieser Studie:

- 1) Identifikation von neuen Genen, die in Zusammenhang mit Insulinübersekretion stehen,
- 2) Untersuchung der Effekte gängiger und neuer Medikamente auf Insulinübersekretion (sowohl klinisch an Patient(inn)en, als auch in vitro an humanen Inselzellen).

**Schlussfolgerung.** Nach strukturierter statistischer Analyse sollen jene interventionellen Maßnahmen hervorgehoben werden, von denen betroffene Kinder und Jugendliche suffizient profitieren. Dies soll nicht nur zum Wohle der Patient(inn)en geschehen, sondern auch für die europäische Gesundheitsökonomie und Wirtschaft Fortschritte und neue Möglichkeiten mit sich ziehen.

#### P 8.7

##### Rezidivierende Somnolenz bei einem 17 Monate alten Knaben: „late-onset“ Ornithin-Transcarbamylase-Defizienz aufgrund der neuen hemizygoten Mutation c.535C>T (p.Leu179Phe)

M. Fantur<sup>1</sup>, D. Karall<sup>2</sup>, S. Scholl-Buergli<sup>2</sup>, J. Häberle<sup>3</sup>, M. Rauchenzauner<sup>1</sup>, M. Fruehwirth<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Abteilung für Pädiatrie, Krankenhaus St. Vinzenz, Zams, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Pädiatrie IV (Neonatologie, Neuropädiatrie, angeborene Stoffwechselstörungen), Medizinische Universität Innsbruck, <sup>3</sup>Universitäts-Kinderspital Zürich

**Fallbericht.** Wir berichten über einen mittlerweile 30 Monate alten Knaben, der im Alter von 17 Monaten aufgrund von 4 Episoden rezidivierenden Erbrechens und Somnolenz während eines Zeitraums von 4 Monaten aufgefallen war. In der klinischen Untersuchung und im Labor zeigten sich ein normaler pH-Wert und Blutzucker, eine unauffällige zerebrale Computertomographie und ein altersentsprechendes EEG, jedoch eine erhöhte Plasmaammoniakkonzentration. Somit ergab sich der Verdacht auf einen Harnstoffzyklusdefekt. Die Kombination von erhöhter Orotsäure im Harn und Glutamin im Plasma sowie normalen Citrullinwerten, ließ eine Ornithin-Transcarbamylase (OTC-)Defizienz vermuten, was durch die molekulargenetische Untersuchung, welche die neue hemizygoze Mutation c.535C>T (p.Leu179Phe) des OTC-Gens ergab, bestätigt wurde. Nach Wiederherstellung einer anabolen Stoffwechselsituation durch parenterale Glukosezufuhr, Substitution von Citrullin und Detoxifikation von Ammoniak durch Natrium-Benzozat erholte sich der Patient schnell und befindet sich seitdem in einer stabilen Stoffwechsellaage.

**Schlussfolgerung.** Dieser Fall betont, dass die Diagnose eines Harnstoffzyklusdefekts in der Differenzialdiagnostik von rezidivierendem idiopathischem Erbrechen in Kombination mit neurologischen Symptomen auch über das Neugeborenenalter hinaus in Betracht gezogen werden sollte, da die Möglichkeit einer milden oder atypischen Late-onset-Manifestation (z. B. OTC-Defizienz bei hemizygoten männlichen Patienten) besteht.

#### P 8.8

##### Kurze und enge Lidspalten sind pathognomonisch für eine Duplikation 10q: klinische, zytogenetische und molekulare Befunde

O. Rittinger, S. Wieser, G. Kronberger, I. Vlasak and G. Sander

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Hintergrund.** Die Duplikation eines Anteils von 10q führt zu einem Dysmorphiesyndrom, das vor allem durch eine charakteristische Augenpartie gekennzeichnet ist. Zumeist sind die Kinder schwer entwicklungsretardiert. Allerdings ist das Ausmaß der mentalen Retardierung und der Begleitföhlbildungen maßgeblich von der Größe der Duplikation abhängig: so sind eine Mikrophthalmie und Herzfehler nur in

Duplikationen mit Einschluss des Bandes 10q24 zu erwarten. Zumeist resultiert die Duplikation aus einer unbalanzierten Translokation. Wir berichten über klinische und genetische Daten einer ungewöhnlich großen Duplikation, die hier de novo entstanden ist.

**Fallbericht.** Termingeborenes Mädchen, SGA, schwerer Entwicklungsrückstand, Mikrozephalie und Kleinwuchs, sehr auffälliger fazialer Aspekt durch kurze und enge Lidspalten, Mikrophthalmie rechts und beidseitige Ptosis, kardial ASD und VSD. Das Karyogramm war pathologisch mit deutlich verlängertem 10q. Mittels FISH erwies sich das überschüssige Material zur Gänze dem Chromosom 10 zugehörig, die MicroArray-Analyse ergab eine Duplikation im Ausmaß von 37Mb unter Verlust der Subtelomerregion 10q. Die Eltern hatten einen normalen Karyotyp.

**Schlussfolgerung.** Wir beschreiben den Phänotyp einer Duplikation 10q, welche durch ihre typischen Augensymptome bereits klinisch vermutet werden kann. Unseres Wissens stellt diese Beobachtung die größte bislang berichtete Duplikation 10q dar. Die schwerwiegenden Augenbefunde wie auch die extraokularen Fehlbildungen lassen einen Gendosiseffekt im Band 10q24 vermuten. Die gleichzeitig nachgewiesene Subtelomerdeletion ist aus dem mutmaßlichen Entstehungsmechanismus zu erklären und wahrscheinlich für den Phänotyp ohne Bedeutung.

## P8.9

### 18p-Syndrom – Erstmals in Assoziation mit massivem biparietalem Knochendefekt

H. Robl, O. Rittinger, J. Koch, W. Sperl

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Hintergrund.** Das 18p-Syndrom beschreibt eine Deletion des kurzen Armes am Chromosom 18 und zählt zu den zweithäufigsten autosomalen Deletionssyndromen. Die Prävalenz bei Lebendgeborenen beträgt 1:50.000 (m:w = 2:3). Dieses Syndrom entsteht zu zwei Dritteln als De novo-Deletion. Das Geburtsgewicht liegt im Durchschnitt bei 2600 g. Die häufigsten Symptome sind Kleinwuchs, Mikrozephalie, mentale Retardierung (mild – schwer; durchschnittlicher IQ: 45–50), Ptosis, Epikanthus medialis, flache Nasenwurzel, Hypertelorismus, rundes Gesicht sowie große abstehende Ohren.

**Kasuistik.** Wir berichten über einen 1-jährigen Jungen, welcher im Alter von 10 Tagen wegen epileptischer Anfälle mit Apnoen vorgestellt wurde. Bei der klinischen Untersuchung fielen eine ausgeprägte muskuläre Hypotonie, eine rechtsseitige Ptosis, eine flache Nasenwurzel, eine Trichterbrust sowie ausgedehnte biparietale parasagittale Ossifikationsdefekte (Foramina parietalia permagna) beidseits auf. Die epileptischen Anfälle sistierten unter Phenobarbital, die Therapie konnte nach 6 Monaten beendet werden. Die Chromosomenanalyse zeigte einen 46,XY,del(18)(p11.2) Karyotyp und somit ein 18p-Syndrom. Bei beiden Eltern wurden jeweils unauffällige Karyotypen festgestellt.

**Schlussfolgerung.** Biparietale Ossifikationsdefekte im Sinne von Foramina parietalia permagna sind bei Kindern mit 18p-Syndrom bislang nicht beschrieben. Die sonst für diese ossäre Malformation häufig ursächlichen Punktmutationen ALX4 und MSX2 wurden nicht gefunden. Ungewöhnlich ist bei unserem Patienten das für das 18p-Syndrom seltene Auftreten von Krampfanfällen ohne radiomorphologisches Korrelat, der Großwuchs bei Geburt (56 cm) sowie die nur diskrete Ausprägung der fazialen Dysmorphien. Ob für die Foramina parietalia permagna eine monogenetische Ursache besteht, ist noch zu klären.

## P8.10

### Pruritus als Erstsymptom einer Cholangioziliopathie

A. Deutschmann<sup>1</sup>, C. Lackner<sup>2</sup>, K. Hoffmann<sup>1</sup>, J. Jahnel<sup>1</sup>, E. Ring<sup>1</sup>, A. Hauer<sup>1</sup>, C. Mache<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Institut für Pathologie, Medizinische Universität Graz

**Fallbericht.** Die Vorstellung eines 16-jährigen Mädchens erfolgte wegen Pruritus. Die klinische Untersuchung war bis auf einen BMI von 29 kg/m<sup>2</sup> unauffällig. Folgende Laborparameter waren pathologisch: Kreatinin 1,2 mg/dl (<1), Harnsäure 8,9 mg/dl (<5,7), AST 109 U/l (<30), ALT 164 U/l (<35), GGT 319 U/l (<38), Gallensäuren 12,6 µmol/l (<6,5) sowie eine Proteinurie (340 mg/l). Die Sonographie zeigte eine aufgehobene Mark-Rinden-Differenzierung der Nieren mit einer kleinen Zyste rechts. In der Leberbiopsie fanden sich eine moderate portale Fibrose und eine Proliferation der Gallengänge. Als Ursache der chronischen Niereninsuffizienz und Leberfibrose wurden zwei heterozygote Missense-Mutationen (c.1843T>C und c.2498T>C) im MKS3-Gen gefunden und die Diagnose einer Nephronophthise (NPHP) Typ 11 gestellt. Der Pruritus besserte sich deutlich auf Sevelamer.

**Hintergrund.** Mutationen des MKS3-Gens werden für das Meckel-Gruber-Syndrom, das Joubert-Syndrom und die NPHP11 verantwortlich gemacht. Das Ausmaß des Phänotyps hängt von der Art der Mutation ab. Diese heterogenen Krankheitsbilder können sich mit einer Malformation des Mittelhirns („molar-tooth sign“), Skelettfehlbildungen, Nierendysplasie/NPHP, Retinadegeneration, Hepatopathien etc. manifestieren.

**Pathophysiologie.** Die NPHP11 wird autosomal-rezessiv vererbt. Eine durch die Mutation bedingte Dysfunktion im primären Zilien (Zilio-pathie) erklärt den Phänotyp. Primäre Zilien funktionieren als Osmo-, Chemo-, Mechano- und Photosensoren. Über verschiedene „signalling pathways“ sind sie an Zellvorgängen wie Proliferation, Polarität und Differenzierung der Zelle beteiligt. In der Leber tragen Cholangiozyten Zilien. Cholangioziliopathien können eine kongenitale hepatische Fibrose, ein Caroli-Syndrom oder polyzystische Lebererkrankungen verursachen.

**Prognose.** Derzeit gibt es keine kurative Therapie. Die Modifikation der genannten „signalling pathways“ könnte einen therapeutischen Ansatz darstellen.

## P8.11

### Genetik in der Kardiologie – Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathien, angeborene Herzfehler, Systemerkrankungen

R. Eyer mann

Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Sportmedizin, München

Angetrieben durch die Genomforschung, haben sich in den vergangenen Jahren zahlreiche neue diagnostisch relevante Gene und Untersuchungsverfahren in der Patientenversorgung etabliert. Von besonderer Bedeutung sind bei den Arrhythmogenen Erkrankungen die genetische Stufendiagnostik des klinisch und genetisch heterogenen Long QT-Syndrom (KCNQ1/LQTS Typ 1, KCNH2/LQTS Typ 2, SCN5A/LQTS Typ 3, KCNE1/LQTS Typ 5, KCNE2/LQTS Typ 6), autosomal-dominant vererbten Brugada-Syndrom (BrS Typ 1, BrS Typ 2, BrS Typ 3).

Bei den Kardiomyopathien ist die genetische Stufendiagnostik der jeweils autosomal-dominant vererbten hypertrophen Kardiomyopathie (HCM), arrhythmogenen rechtsventrikulären Dysplasie/Kardiomyopathie (ARVD) und catecholaminergen polymorphen ventrikulären Tachykardie (CPVT) klinisch besonders wichtig. In der genetischen Diagnostik der angeborenen Herzfehler/Systemerkrankungen beginnt sich die Suche nach Genen bei Noonan-Syndrom (PTPN11-, KRAS-, SOS1-Gen), CHARGE-Syndrom (CHD7-Gen), Williams-Beuren-Syndrom (Mikrodeletion 7q11.23), Mikrodeletion 22q11.2 (z. B. DiGeorge- oder Shprintzen-Syndrom), Marfan-Syndrom (FBN1-Gen), Marfan



Syndrom Typ II und Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1- und 2-Gen) molekulargenetisch zu etablieren. Wichtig für die klinische Diagnose sind die revidierten Ghent-Kriterien für das Marfan-Syndrom und verwandte Erkrankungen.

Zu den wichtigsten neuen Verfahren zählen neben der MLPA („multiplex ligation-dependent probe amplification“) die DNA-Hochdurchsatzsequenzierung („next generation sequencing“, NGS), wodurch die simultane Analyse zahlreicher Gene für ein Indikationsgebiet bei mehreren Patienten in einem Ansatz möglich wird.

Mittels NGS ist es z. B. möglich, bei schwieriger klinischer Differenzialdiagnose kardiologische Fragestellungen (z. B. plötzlicher Herztod ohne pathologisch-anatomisch erkennbare Ursache) in der molekulargenetischen Diagnostik die parallele Analyse von insgesamt mindestens 40 Genen durchzuführen.

## Posterwalk III

### Poster 9: Endokrinologie – Ernährung

#### P 9.1

#### Häufigkeit des Auftretens von Hautveränderungen bei Kindern und Jugendlichen mit Diabetes mellitus Typ 1 unter Insulinpumpentherapie.

O. Lange, E. Binder, D. Meraner, E. Steichen und S. Hofer

Department für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

**Einleitung.** Die Insulinpumpentherapie bei Kindern mit Diabetes mellitus Typ 1 erfreut sich zunehmender Beliebtheit. Die Katheteranlage erfolgt an Abdomen, Glutealregion, Oberschenkel oder Oberarm. Aufgrund der Fixation des Katheters mit Pflasterklebstoffen, einer langen Liegedauer des Katheters und kontinuierlicher Insulinzufuhr können lokale Hautveränderungen auftreten. Ziel unserer Untersuchung ist es, die Häufigkeit von Hautveränderungen bei Insulinpumpentherapie zu erheben und zu charakterisieren.

**Methoden.** In einem Single-Center-Setting wurden von Februar bis Mai 2011 65 Patienten mit Insulinpumpentherapie gebeten, an unserer Studie zur klinischen und fotografischen Beurteilung der Kathetereinstichstellen mitzumachen. 54 (83%) Patienten (26 w, 28 m) im Alter von 3 bis 20 Jahren (Mean: 10,1 Jahre  $\pm$  4,44) nahmen an der Untersuchung teil. Ein standardisierter Fragebogen zur Datenerhebung hinsichtlich Diabetesdauer, Pumpentragedauer, Pumpenmodell, Kathetermodell, verwendete Insuline, Katheterliegedauer, hygienische Maßnahmen beim Katheterwechsel wurde analysiert.

**Ergebnisse.** Von den 54 untersuchten Insulinpumpenträgern zeigten 44,4% (9 w, 15 m) lokale Hautveränderungen an den Kathetereinstichstellen. Davon waren knotige Narbenbildungen 54,2% (6 w, 7 m), Lipohypertrophien 45,8% (4 w, 7 m) und Kontaktekzeme 25% (1 w, 5 m) häufig, weiters zeigten sich Hyperpigmentierungen 12,5% (1 w, 2 m) und Lipoatrophien 12,5% (1 w, 2 m). Zwei weibliche Patienten (8,3%) zeigten während der Pumpentragedauer subkutane Abszesse, die einer chirurgischen Behandlung bedurften. Ein Wechsel der Einstichstellen wegen vorliegender Hautreaktionen war bei 54,2% (6 w, 7 m) notwendig, ein Wechsel von der Insulinpumpentherapie auf Spritztherapie wurde nie durchgeführt.

**Diskussion.** Hautveränderungen bei Insulinpumpentherapie sind häufig. Das Auftreten von Lipoatrophien dürfte mit der kontinuierlichen Insulininfusion in Zusammenhang stehen, multizentrische Studien sind notwendig um diese Häufung bei Insulinpumpentherapie zu verifizieren.

#### P 9.2

#### Das Fettgewebe als endokrines Organ unter besonderer Betrachtung von Visfatin bei Kindern und Jugendlichen mit Diabetes mellitus Typ 1

S. Ueberschär<sup>1</sup>, J. Höntzsch<sup>1</sup>, H. Jasser-Nitsche<sup>1</sup>, E. Suppan<sup>1</sup>, G. Weinhandl<sup>1</sup>, R. Riedl<sup>2</sup>, R. Aigner<sup>3</sup>, M. Borkenstein<sup>1</sup>, E. Fröhlich-Reiterer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Bereich Diabetologie und Endokrinologie, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Institut für medizinische Informatik, Statistik und Dokumentation, Medizinische Universität Graz, <sup>3</sup>Abteilung für Radiologie und Nuklearmedizin, Medizinische Universität Graz

**Hintergrund.** Das Fettgewebe galt in erster Linie als Energiespeicher. Nun ist bekannt, dass es das größte endokrine Organ des Körpers ist und Adipokine sezerniert. Das neu entdeckte Visfatin scheint insulinähnliche Effekte zu haben. Es gibt bislang keine Daten von Visfatin im Kindes- und Jugendalter. Ziel der Studie war es die Visfatinserumspiegel von Kindern und Jugendlichen mit Diabetes mellitus Typ 1 (DM1) mit einer gesunden Kontrollgruppe (KG) zu vergleichen.

**Methoden.** Die Studie umfasst 124 Kinder- und Jugendliche, 62 mit DM1 (31 Mädchen, 31 Jungen; mittleres Alter: 14,2 $\pm$ 3,7 Jahre; Diabetesdauer 5,9 $\pm$ 3,5 Jahre; mittlere Insulindosis: 0,9 $\pm$ 0,3 U/kg/d; mittlerer body mass index ((BMI)): 20,18 $\pm$ 3,22), 62 gesunde Kinder in der KG (17 Mädchen, 45 Jungen; mittleres Alter: 11,5 $\pm$ 4,7 Jahre; mittlerer BMI: 18,44 $\pm$ 4,25). In der DM1-Gruppe wurde Visfatin auf Zusammenhänge mit der Stoffwechselkontrolle (HbA1c), der Diabetesdauer, dem BMI, dem Lipidprofil und den Pubertätsstadien untersucht.

**Ergebnisse.** Der mittlere Visfatinserumspiegel lag bei 17,5 ng/dl (0,6–104,5 ng/dl) bei der DM1-Gruppe und 16,4 ng/dl (9,5–83,8 ng/dl) bei der KG. Im unadjustierten Vergleich zeigen beide Gruppen einen signifikanten Unterschied ( $p=0,041$ ). Nach Adjustierung nach Geschlecht, BMI und Pubertätsstadien blieben die Werte in der DM1-Gruppe signifikant höher (19,2 vs. 16,3 ng/dl;  $p<0,040$ ). In der DM1-Gruppe zeigten sich keine Korrelationen zwischen Visfatin und Pubertätsstadien, BMI, HbA1c, Nüchternblutglukosespiegel, Diabetesdauer, Gesamtcholesterin, „low density lipoprotein“ und Triglyceriden. Wir fanden eine Korrelation zwischen Visfatin und dem „high density lipoprotein“ ( $r=0,39$ ;  $p=0,002$ ), auch nach Adjustierung ( $r=0,37$ ;  $p=0,004$ ).

**Schlussfolgerung.** In der DM1-Gruppe wurden höhere Visfatinserumspiegel gemessen als in der KG. Es ist daher möglich, dass Visfatin einen Einfluss auf den Glukosestoffwechsel bei DM1 hat und die Sekretion von Visfatin eine wichtige Rolle in der Glukosehomöostase spielt.

#### P 9.3

#### Zwei Fälle von neonatalem Diabetes – zwei verschiedene Verläufe

T. Hörtenhuber<sup>1</sup>, J. Straub<sup>1</sup>, M. Fritsch<sup>1</sup>, G. Berger<sup>1</sup>, S. Flanagan<sup>2</sup>, S. Ellard<sup>3</sup>, E. Schober<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medizinische Universität Wien, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Wien, <sup>2</sup>Peninsula College of Medicine and Dentistry, Institute of Biomedical and Clinical Science, Exeter, <sup>3</sup>Royal Devon & Exeter NHS Hospital, Department of Molecular Genetics, Exeter

**Hintergrund.** Der neonatale Diabetes mellitus (NDM) ist eine seltene Erkrankung mit einer Inzidenz von rund 1 auf 160.000 Geburten. Die Verteilung von permanenter (PNDM) zu transienter (TNDM) Form wird mit 50:50 geschätzt. Der PNDM beruht in der Mehrheit der Fälle auf einer Mutation der Gene KCNJ11, ABCC8 bzw. INS, beim TNDM findet sich oft eine Aberration am Chromosom 6.

**Kasuistik.** Patient A: Geburt am 16.09.2011 (SSW 24+3,GG: 593 g durch Sectio bei vorzeitigem Blasensprung, ab 2. LT Insulintherapie bei Hyperglykämie, ab 30.10. CSII (0,11 IE/kg). Reduktion und schließlich Beendigung der Insulintherapie am 05.12. möglich. Genetik keinerlei auffällige Befunde. Letzte ambulante Vorstellung 30.03.2012: KG 5040 g, adäquates Gedeihen. Patient B: Spontangeburt am 01.06.2011

(SSW 41+3, GG 3470 g). In der 7. Lebenswoche (20.7.11) ambulante Vorstellung an einer Kinderabteilung wegen Unruhe und schlechtem AZ. Klinischer Befund: Exikose mit Dyspnoe, pH 7,16, SBE –20 mmol/l, BZ 780 mg/dl, HbA<sub>1c</sub>: 8,3%. Beginn mit i.v. Flüssigkeits- und Insulintherapie. Ab 22.07. Umstellung auf CSII (Dosis 0,97 IE/kg). Befund der initial abgenommenen genetischen Untersuchung: Mutation im KCNJ11-Gen. Zusätzlich auffälliger muskulärer Hypotonus, MRT: Hinweis auf Diffusionsstörung in den Basalganglien, beschriebene neurologischer Komponente der Mutation: iDEND („intermediate developmental delay, epilepsy, neonatal diabetes“). Ab 29.08. Beginn einer auf Sulfonylharnstoff. Am 07.09. Entlassung ohne Insulintherapie. In der letzten ambulanten Vorstellung vom 29.03.12: HbA<sub>1c</sub> 5,7% bei gutem Gedeihen des Patienten, bei Besserung der neurologischen Defizite.

**Schlussfolgerung.** Die ISPAD empfiehlt bei einem Auftreten von Diabetes mellitus in den ersten 6 Lebensmonate einen monogenetischen Diabetes in Betracht zu ziehen und eine molekulargenetische Diagnose anzustreben, da im Fall einer Mutation des KCNJ11-Gen ein Wechsel der Therapie von Insulin auf Sulfonylharnstoff versucht werden kann.

#### P 9.4

##### **Aldosteronsynthesedefekt: eine seltene Ursache eines Salzverlustsyndroms**

A. Preinreich, O. Rittinger und E. Irnberger

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Hintergrund.** Primär genetisch bedingte Salzverlustsyndrome haben ihre Ursache in renaler, adrener und intestinaler Dysfunktion durch Hormonmangel und gestörter Rezeptorfunktion. Adrenale hormonelle Imbalancen führen häufiger zu kombinierten Defekten der Steroidbiosynthese. Wir berichten von einem isolierten Mineralocorticoidmangel durch Aldosteronsynthesedefekt.

**Fallbericht.** Viertes Kind konsanguiner Eltern. Aufnahme im Alter von 10 Wochen wegen anhaltenden Erbrechens seit 3 Tagen, dehydrierter Aspekt, Oligurie, keine Infektzeichen. Labor: Hyponatriämie (126) und Hyperkaliämie (6,1), Glukose normal, keine Azidose. Erstaunlich rasche Erholung unter reichlicher Kochsalzgabe parenteral. Die spezifische Hinweise brachten ein extrem erhöhtes Renin (>10.710 pg/ml), und das Aldosteron, das nach Anlaufen der Therapie unter dem Messbereich lag. Unter ACTH stieg das Aldosteron allerdings beträchtlich an (61 pg/ml). Die weitere Therapie mit Astonin H führte zu anhaltender Stabilisierung und gutem Gedeihen des Kindes. Ein isolierter Defekt der Aldosteronbildung (ASD) wurde danach klinisch vermutet und schließlich durch Nachweis einer homozygoten Mutation c.390C>G (p.F130L) im CYP11B2 gen (Befunderstellung: PD Felix Riepe, Kiel) bestätigt.

**Schlussfolgerung.** Im Gegensatz zum AGS gibt der ASD neonatal aus dem äußeren Aspekt keinen Hinweis, die Symptomatik kann deutlich später einsetzen. Die Aktivierung des RAAS führt zum kennzeichnenden Muster eines hyperreninämischen Hypoaldosteronismus. Unser Patient lässt sich biochemisch keinem der bisher bekannten Typen (1, 2) zuordnen, die Analyse der Harnmetabolite könnte die Annahme eines intermediären Typs des ASD stützen.

#### P 9.5

##### **Refraktärer Hypoparathyreoidismus im Rahmen eines APECED-Typ-I-Syndroms: Therapieversuch mit subkutanem Parathormon**

H. Hubmann<sup>1</sup>, G. Grangl<sup>1</sup>, S. Gallistl<sup>1</sup>, E. Fröhlich-Reiterer<sup>1</sup> und C. Mache<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Allgemeinpädiatrie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Graz

**Hintergrund.** Derzeit wird ein Hypoparathyreoidismus konventionell mit Calcitriol, Kalziumkarbonat und diätetischer Phosphatrestriction behandelt. Als Therapiekomplication kann vor allem eine Nephrokalzi-

nose auftreten. Vereinzelt wurde als Alternative der erfolgreiche Einsatz von Parathormon (PTH) als subkutane Injektionen oder kontinuierliche subkutane Infusion (CSPI) berichtet.

**Fallbericht.** Ein 5-jähriges Mädchen präsentierte sich mit Parästhesien in den Fußmuskeln und rascher Ermüdbarkeit bei Belastung. Laborchemisch zeigten sich Ca<sup>2+</sup> (0,64 mmol/l), Phosphat (3,66 mmol/l) und PTH (6,6 pg/ml) erniedrigt. Da normale Vorwerte von Ca<sup>2+</sup>/Phosphat vorlagen, wurde die Diagnose eines erworbenen Hypoparathyreoidismus gestellt. Eine genetische Untersuchung ergab eine homozygote Punktmutation c.769C>T (p.Arg257\*) im Exon 6 des AIRE-Gens als Ausdruck eines APECED(Autoimmun-Polyendokrinopathie-Candidiasis-Ektodermaldystrophie)-Syndroms Typ I. Unter einer Therapie mit strikter diätetischer Phosphatrestriction, g p.o.) Kalziumkarbonat (bis 5x500 mg p.o.) und Calcitriol (1x0,25 konnten die Ca<sup>2+</sup>/Phosphat-Werte nicht im therapeutischen Zielbereich eingestellt werden. Deshalb wurde eine Therapie mit rhPTH 1-84 (Preotacta) subkutan begonnen. Bei einer Dosis von 2x20 µg zeigte sich ein Ansprechen und die konventionelle Therapie konnte reduziert werden. Die Applikationsform wurde aber zuletzt von der kleinen Patientin stark abgelehnt, weshalb nun eine CSPI geplant ist.

**Schlussfolgerung.** Bei insuffizientem Ansprechen oder Komplikationen der konventionellen Therapie kann bei Hypoparathyreoidismus eine Substitutionstherapie mit subkutanem PTH durchgeführt werden. Vermutlich ist eine CSPI die optimale Applikationsform. Es ist auch vorstellbar, dass beim Hypoparathyreoidismus die Therapie mit PTH zukünftig die konventionelle Therapie vollständig ersetzen wird.

#### P 9.6

##### **Krampfanfall als Erstmanifestation eines Hypoparathyreoidismus bei einem Knaben mit DiGeorge-Syndrom**

A. Michel, C. Schreiner, M. Wustinger, H. Kurz

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, SMZ Ost Donauspital, Wien

**Kasuistik.** Eingeliefert wurde ein 12 Jahre alter Knabe mit bekanntem Entwicklungsrückstand unklarer Genese im Rahmen eines ersten Krampfanfalls. Das Aufnahmelabor zeigte eine Hypokalzämie (Kalzium 1,2 mmol/l, Normwert 2,1–2,6) und ein erhöhtes Phosphat mit 2,6 mmol/l (Normwert :1,0–1,7). Bei der zerebralen Bildgebung mittels CT wurde bei Vorliegen von Verkalkungen im Stammganglienbereich beidseits und kleinsten Verkalkungen rechts frontal der radiologische Verdacht auf Morbus Fahr gestellt. Die weitere Abklärung erbrachte ein erniedrigtes Parathormon (10 pg/ml, Normwert: 11–62). Mittels FISH Analyse konnte in der Folge das Mikrodeletionssyndrom (22q11) bewiesen werden. Unter Substitution von Kalzium, Magnesium und Calcitriol blieb der Patient anfallsfrei.

**Diskussion.** Die Zusammenschau der Befunde deutet auf einen schon seit längerem bestehenden Hypoparathyreoidismus hin, welcher auch ursächlich für das erstmalige Krampfgeschehen sein dürfte. Die beiden häufigsten Ursachen für einen Hypoparathyreoidismus im Kindesalter sind das Mikrodeletionssyndrom (22q11) und das APECED-Syndrom. Das Mikrodeletionssyndrom (22q11) wird auch als DiGeorge-Syndrom oder Catch 22 bezeichnet (kardiale Auffälligkeiten, auffällige Facies, Thymushypo- oder aplasie, Gaumenspalte „cleft palate“ und Hypokalzämie). Als Morbus Fahr wird eine symmetrische Stammganglienverkalkung mit neurologischen und/oder psychiatrischen Symptomen, definiert. Ursächlich sind Störungen des Kalzium- und Phosphatstoffwechsels meist mit einer laborchemischen Hypokalzämie und Hyperphosphatämie bei Hypoparathyreoidismus mit verminderter oder fehlender Parathormonproduktion. Die Patienten weisen häufig auch – wie bei dem vorgestellten Patienten – eine mentale Entwicklungsverzögerung auf. Die anderen Leitsymptome müssen, wie in diesem Fall, nicht vorhanden sein.

## P 9.7

**Hypophosphatasie: Kindliche und adulte Form in einer Familie**

A. Raimann

Univ.-Klinik für Kinder u. Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

**Hintergrund.** Hypophosphatasie (HPP; OMIM 146300, 241500, 241510) ist eine seltene Erkrankung des Knochenstoffwechsels. Mehrere ursächliche Mutationen des ALPL-Gens („tissue non-specific alkaline phosphatase“), die mit einer verminderten Aktivität des Enzyms einhergehen, wurden beschrieben. Das klinische Bild reicht von schweren Mineralisationsstörungen der letalen neonatalen Form bis zu milden, unspezifischen Symptomen bei der Adult-onset-Hypophosphatasie. Eine Enzymersatztherapie mit rekombinanter alkalischer Phosphatase befindet sich derzeit in Phase-3-Studien.

**Fallbericht.** Wir berichten über eine Familie mit 2 unterschiedlichen Mutationen im ALPL-Gen. Der 11 Jahre alte Index-Patient wurde auf Grund von Kleinwuchs, Zahnschmelzdefekten sowie Genua valga vorstellig. Radiologisch zeigten sich diskrete osteolytische Läsionen in den langen Röhrenknochen. Sein Vater berichtete über chronische Knochenschmerzen, bei der 8-jährigen Schwester bestanden multiple Zahnschmelzdefekte. Labordiagnostisch zeigte sich die Serum-ALP des Patienten deutlich vermindert (22 U/l, NR: 100–420 U/l), Pyridoxalphosphatwerte war 5-fach über der Norm. In der genetischen Analyse des ALPL-Gens wurde ein compound heterozygoter Genotyp festgestellt (T68M, E191K). Während die Mutter des Patienten Trägerin der milderen Mutation (E191K) war, wurde die dominant inaktivierende Mutation T68M bei Schwester und Vater des Patienten nachgewiesen.

**Diskussion.** Während die maternale Mutation des ALPL-Gens eine ausreichende Residualaktivität in heterozygoten Individuen aufweist, vermindert die paternale Mutation die ALP-Aktivität auf ~5%. Ein dominant negativer Effekt der Mutation könnte die Restaktivität des maternalen Allels unseres Indexpatienten weiter vermindern, der sich mit deutlicher skeletaler Symptomatik sowie mit frühem Manifestationsalter präsentierte. Die unspezifische Symptomatik der Schwester sowie des Vaters verdeutlicht die schwierige Diagnosefindung bei Patienten mit milden Verläufen der Hypophosphatasie.

## P 9.8

**Kleinkinderernährung – Getränke als Beitrag zur Überernährung**

V. Veitl, K. Klamler, Ch. Knopper

Pädagogische Hochschule Steiermark Graz, Ernährungspädagogik

**Einleitung.** Kleinkinder mit ihrer relativ großen Körperoberfläche benötigen mit 95 ml/kg (DACH) mehr als das Doppelte an Flüssigkeit wie Erwachsene. Etwa zwei Drittel davon ist die erforderliche Trinkmenge. Wegen der den Kindern angeborenen Bevorzugung des Süßgeschmacks sind Limonaden bzw. Säfte die Getränke erster Wahl. Allerdings liefern diese Getränke eine Energiemenge von 40–60 kcal/100 ml wodurch ein Kleinkind mit etwa 15 kg bis zu 600 kcal (2360 kJ) Energie aufnehmen kann, jedoch selten eine bedarfsgerechte Nährstoffzufuhr gewährleistet wird.

**Studie.** In einer Untersuchung mit österreichischen Kleinkindern (12–36 Monate; n=169) wurden mit einem 3d-Recall die Ernährungsgewohnheiten erhoben und die Energie- und Nährstoffzufuhr nach BLS-Daten berechnet. Es wurde für die Gruppe eine durchschnittliche tägliche Energiezufuhr von 5998±1597 kJ/Tag errechnet was 427±153 kJ/kg entspricht und 15% über den DACH-Richtwerten für Kleinkinder liegt. Die Kleinkinder trinken täglich 675±398 ml (ohne Milch und Milchgetränke). Dies entspricht mit 57±34 ml/kg etwa zwei Drittel der wünschenswerten Flüssigkeitszufuhr. Gleichzeitig verzehren sie alleine mit diesen Getränken 767±803 kJ/Tag was einem Anteil von 15,1% der gesamten Energiezufuhr und der festgestellten überhöhten Energiezufuhr entspricht.

**Schlussfolgerungen.**

– Getränke können in der Kleinkinderernährung wesentlich zur Überernährung beitragen!

- Einsparung süßer Getränke dient der Prävention von Übergewicht!
- Viele der üblichen Getränke sind zu energiereich und überwiegend nährstoffarm!

Richtlinien für kleinkindgerechtes Trinken:

- Bei den Trinkgewohnheiten der Kleinkinder ist ein Umdenken erforderlich!
- Milch ist Nahrung, kein Getränk!
- Süße Getränke meiden, auch Saftgetränke! Sie liefern Energie und wenig Nährstoffe!
- Besser Obst essen als Saft trinken!
- Zum Trinken nur Wasser, Tee, mit Kräutern aromatisiertes Wasser!
- Süßgeschmack nicht durch süße Getränke weiter trainieren.

## P 9.9

**Ernährung im Kleinkindalter – Programmierung eines ungünstigen BMI**

V. Veitl, K. Klamler, Ch. Knopper

Pädagogische Hochschule Steiermark Graz, Ernährungspädagogik

**Einleitung.** Der Einfluss der frühen Ernährung auf die gesundheitliche Entwicklung im Erwachsenenalter ist heute allgemein akzeptiert. Nach optimaler Ernährung im jungen Säuglingsalter mit Stillen und Anfangsnahrung wird dem älteren Säugling bzw. dem Kleinkind die Familienkost mit Fehlernahrung der Erwachsenen übergestülpt. Studenten der Ernährungspädagogik Graz untersuchten Ernährung und Entwicklung von Kleinkindern (12–36 Monate, n=184) in Österreich. Mit einem gestützten 3d-Ernährungsrecall wurden Geb.-Gewicht, Geb.-Länge, aktuelle Ernährungsweise, Größe und Gewicht aktuell, erhoben. Für BMI zur Geburt und zum aktuellen Untersuchungsalter ergibt sich folgendes Bild: Nach Krommeyer-Hauschild BMI-Perzentilen nimmt der Anteil der Kinder im BMI Interquartilenbereich P<sub>25</sub>–P<sub>75</sub> von der Geburt mit 60% auf 46,2% im Kleinkindalter ab. Im Gegenzug nimmt der Anteil der Kinder mit BMI >P<sub>90</sub> von 8,6% auf 14,6% zu. Jedoch wird auch der Anteil der Kleinkinder im BMI Bereich <P<sub>10</sub> größer, 2,9% bei Geburt auf 18,7% zum Untersuchungszeitpunkt. Bei einer Betrachtung getrennt nach Geschlechtern ergibt sich ein ähnliches Bild jedoch sind stärkere Veränderungen bei den Knaben zu beobachten.

**Schlussfolgerung.** Die Veränderungen der Anteile der Kinder in den BMI-Klassen Normalgewicht, Untergewicht, Übergewicht von der Geburt bis in Kleinkindalter weist bei den sonst gesunden Kindern auf eine Fehlernahrung hin.

- Etwa ein Sechstel der Kleinkinder hat Übergewicht, etwa ein Fünftel Untergewicht!
- Für ein Drittel der Kinder besteht die Notwendigkeit die Qualität und Quantität der Ernährung zu überprüfen.
- Die individuelle Ernährung muss bei einem Drittel der Kinder optimiert werden.
- Die Eltern benötigen ein fachlich qualifiziertes Ernährungstraining unter Obhut des Kinderarztes.
- Eine klinische Relevanz der BMI-Veränderung ist zum Untersuchungszeitpunkt nicht abzusehen.

## P 9.10

**Ernährungssituation von Vorschulkindern und deren Gewichtsentwicklung von Geburt bis ins 6. Lebensjahr in der Gemeinde Weiz**

E. Essl

UMIT-The Health &amp; Life Sciences University Hall in Tirol

**Hintergrund.** Übergewicht und Adipositas nehmen v. sa. im Kindes- und Jugendalter immer mehr zu. Dies kann Ursache für metabolische und kardiovaskuläre Erkrankungen im Jugend- und Erwachsenenalter sein, die zunehmend schon in der Kindheit beobachtet werden können. In dieser Beobachtungsstudie wurden mögliche Einflussfaktoren für

Übergewicht im Vorschulalter untersucht. In weiterer Folge wird nur ein Auszug dieser Arbeit beschrieben.

**Methode.** In dieser Querschnittsstudie konnte mit 43 Kindern von der Grundgesamtheit der 4- und 5-Jährigen immerhin 42,2% dieser Altersgruppe in der Gemeinde Weiz untersucht werden. Nach schriftlicher Information und Einwilligung der Eltern wurden die Messungen von Größe, Gewicht, Bauch- und Hüftumfang sowie eine einmalige Blutdruckmessung in Kindergärten durchgeführt.

**Ergebnisse.** Nach den BMI-Perzentilen von Krommeyer-Hauschild sind keine Kinder adipös ( $>P_{97}$ ) oder übergewichtig ( $>P_{90}$ ), 86% normalgewichtig ( $P_{90}$ – $P_{10}$ ), 14% untergewichtig ( $<P_{10}$ ). Jedoch haben 7% der Buben und 14% der Mädchen einen erhöhten Bauchumfang  $>1$  SD und 2,3% der Buben sogar  $>2$  SD ( $n=43$ ). Bei 14,3% der Buben lag der  $RR \geq P_{90}$ , bei 5,7% der Buben und 2,9% der Mädchen war der  $RR \geq P_{95}$  ( $n=35$ ). Ein Bub überschritt sogar um 6 mmHg (121/51 mmHg) und ein Mädchen um 8 mmHg (100/80 mmHg)  $P_{95}$ .

**Schlussfolgerung.** Es gibt zwar laut BMI in dieser Gruppe keine übergewichtigen Kinder, jedoch weisen erhöhter Bauchumfang und der Blutdruck (cave1-Messung) darauf hin, dass diese Messungen in dieser Altersgruppe notwendig sind, um frühzeitig Risiken zu erkennen und durch Lifestyle-Interventionen Langzeitkomplikationen zu vermeiden. Weiteres unterstreicht dies, wie in der Literatur beschrieben, die Bedeutung der Prävention im Vorschulalter.

#### P 9.11

##### „Fit For My Life“-Projekt zum Ernährungs- und Bewegungstraining für Jugendliche

V. Lampl, J. Lill, M. Kamper, C. Köppel, C. Fraidl, S. Katzler, Ch. Feichtl, J. Flanschger, V. Veitl

Pädagogische Hochschule Steiermark Graz, Ernährungspädagogik

**Einleitung.** Im Kindes- und Jugendalter optimale Ernährung und Bewegung zu lernen, ist die Basis für die Gesundheit des jungen Erwachsenen. In einer Projektarbeit von Studenten der Ernährungspädagogik wurde ein Konzept entwickelt Jugendliche zu optimaler Ernährung und Alltagsbewegung zu motivieren. An der praktischen Umsetzung nahmen Jugendliche des SOS Schülerwohnens (12–17 J.) teil. Projektziele waren:

- neue Zugänge zu Essen und Bewegung,
- kulinarische Erfolgserlebnisse,
- langfristig Ess- und Bewegungsgewohnheiten ändern,
- zu gesundem Lebensstil und Wohlbefinden motivieren.

**Methoden.** Nach dem Münchner Fitnesstest (MFT), anthropometrischen Messungen, Ernährungs- und Bewegungsprotokoll wurden Schulungen zu Ernährung, Bewegung, Kochen, Kreation alternativer Getränke durchgeführt und in Individualberatungen Umsetzungen der Schulungsinhalte besprochen. Pädagogen der Einrichtung wurden zur Motivation eingebunden. Nach BMI-SDS ([www.mybmi.de](http://www.mybmi.de)) waren 2 Jugendliche, mit Körperfett von 10,5% und 18,4%, unter ( $SDS \geq -1$ ), 4 übergewichtig ( $SDS \geq 1$ ) mit 13,2–37,8% Körperfett. Das Risiko für BMI  $> 75P$  mit 18 J. war sehr groß ( $\geq 80\%$ )  $n=5$ , mittel (55%)  $n=2$  und klein ( $<40\%$ )  $n=3$ . Nach MFT wurde individuelle tägliche Aktivität vorgeschlagen. Bei 7 Jugendlichen Testwiederholung nach 6 Wochen, Bewertungen der Gruppe  $+5,7\%$   $\uparrow$ ,  $2 \downarrow$  ( $-1,7\%$  und  $-3\%$ ) und  $5 \uparrow$  (5,8%, 7,8%, 8,8%, 9,6%, 12,8%), Tendenz zur Verbesserung.

**Schlussfolgerungen.** Das Schulungsprojekt ist mit Jugendlichen von 12–14 Jahren durchführbar. Intervention ist für viele Jugendlichen erforderlich. Bezugspersonen zur Motivation sind Basis für langfristigen Erfolg. Kleine Verbesserungen schon nach kurzer Zeit zu registrieren. Für eine motivierende Schulung sind Ernährungsfachleute und pädagogische Fähigkeiten nötig.

#### P 9.12

##### Was läuft falsch nach der Säuglingsernährung?

V. Veitl, M. Zaunschirm

Pädagogische Hochschule Steiermark Graz, Ernährungspädagogik

**Einleitung.** Säuglinge, von einer gesunden optimal ernährten Mutter gestillt oder mit Anfangsnahrung nach EU-Richtlinie ernährt, haben optimale Bedingungen für Wachstum und Entwicklung. Nach dem 1. Lebensjahr sollen Kleinkinder an der Familienkost teilnehmen. Diese ist üblicherweise nicht optimal für den Bedarf des stark wachsenden Kleinkindes. Nach der Programming-Hypothese beeinflusst die Ernährung von Säugling und Kleinkindern die Gesundheit des Jugendlichen/Erwachsenen.

**Studie.** Von Kleinkindern (12–36 Monaten;  $n=184$ ) aus ganz Österreich wurde die Entwicklung seit Geburt untersucht, aktuelle Ernährung (3d-Recall) beobachtet, Nährstoffzufuhr nach BLS-Tabellen berechnet und mit DACH-Referenz verglichen. Der mittlere BMI von Buben bzw. Mädchen unterschied sich nicht von den AGA-Referenzwerten. Mit 113% bzw. 129% der DACH-Referenz verzehren Buben bzw. Mädchen zu viel Energie. Extrem hoch ist der auf das Gewicht bezogene Eiweißverzehr mit 312% bzw. 331% DACH. In der gleichen Größenordnung liegt die Na-Aufnahme mit 343% bzw. 312%. Kritische Unterversorgung ist für Eisen mit 77% DACH und für Folsäure mit 47% bzw. 48% DACH festzustellen. Ebenso ist das Ca/P-Verhältnis mit 66% und 76% DACH kritisch zu werten.

**Schlussfolgerungen.**

- Energiezufuhr der Kleinkinder ist zu hoch! Körperliche Aktivität muss erhöht oder Energiezufuhr verringert werden. Es bieten sich hierfür Limonaden oder Säfte an.
- Eiweißverzehr übersteigt die altersentsprechenden Empfehlungen dreifach.
- Erhöhter Verzehr von Eisen und Folsäure! Eventuell Supplemente verwenden.

Den Ernährungsgewohnheiten von Kleinkindern bzw. ihren Familien muss mehr Beachtung geschenkt werden. Für einen Großteil der Eltern sollte der Kinderarzt zur Vorsorge Ernährungs- und Bewegungsschulungen für Eltern mit Kleinkindern im Team mit pädagogisch geschulten Ernährungsfachkräften durchführen.

### Poster 10: Infektiologie – Immunologie

#### P 10.1

##### Das humane Metapneumovirus – Epidemiologie und klinische Bedeutung

M. Sandhofer<sup>1</sup>, S. Aberle<sup>2</sup>, J. Aberle<sup>2</sup>, E. Pracher<sup>3</sup>, T. Popow-Kraupp<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, LK Tulln, <sup>2</sup>Department für Virologie, MUW, <sup>3</sup>St. Anna Kinderspital

**Einleitung.** Infektiöse Atemwegserkrankungen sind die häufigste Krankheitsursache, unabhängig von Alter, Geschlecht und Herkunft der Patienten. Dieses Projekt befasste sich mit dem 2001 in den Niederlanden entdeckten humanen Metapneumovirus, dessen Epidemiologie und klinischer Bedeutung.

**Methoden.** Es wurde eine Analyse von 24 Studien mit dem Thema Epidemiologie des Metapneumovirus durchgeführt und eine Zusammenchau der berichteten Ergebnisse angefertigt. Außerdem wurden die bereits gesammelten Daten von mit respiratorischen Symptomen, zur stationären Behandlung am St. Anna Kinderspital aufgenommenen Kindern, analysiert. 2780 Proben von Rachen-Nasen-Abstrichen, gesammelt in den Jahren 1988–1989 und 1997–2008 wurde retrospektiv auf eine vorhandene Metapneumovirusinfektion mittels RT-PCR von Mitarbeitern des Instituts für Virologie untersucht.

**Ergebnisse.** In 154 Proben (5,53%) konnte ein positiver Keimnachweis gestellt werden. Das Ausmaß der Erkrankung dieser Patienten wurde daraufhin analysiert. Bronchiolitis stellte bei diesen Patienten mit einem Anteil von 71% die häufigste Diagnose dar. Als häufigste Symptome konnten Husten (93%) und Rhinitis (84%) nachgewiesen werden. Bezüglich der Epidemiologie zeigte sich, ähnlich zum internationalen Vergleich, eine Häufung in den kalten Wintermonaten. Durch den langen Observationszeitraum konnten außerdem ein zweijährlicher Rhythmus erkannt werden, worin sich frühe von späten Epidemien abgrenzen ließen.

### P 10.2

#### Intrauterine CMV-Infektion –angeborener Hydrocephalus (Fallbericht)

M. Sandhofer<sup>1\*</sup>, J. Kulnig<sup>1\*</sup>, B. Grünbaum<sup>1</sup>, S. Schüller<sup>2</sup>, C. Nasef<sup>3</sup>, H. Salzer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Abteilung für Kinder – und Jugendheilkunde, LK Tulln, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien, <sup>3</sup>Abteilung für Radiologie, LK Tulln. \*Beide Autoren haben gleichwertig zu dieser Arbeit beigetragen

**Background.** Bis zu 50% aller Schwangeren sind CMV-seropositiv und damit gegenüber einer Neuinfektion in der Schwangerschaft immun. Die Erstinfektionsrate in der Schwangerschaft liegt bei etwa 1,5%. Von den intrauterin infizierten Kindern entwickeln bis zu 10% schwere klinische Symptome, nur diese stellen eine zwingende Therapieindikation dar. Konnatale CMV-Infektionen sind die häufigste virusbedingte Ursache für eine mentale Retardierung, sowie Seh- und Hörschäden, 10% von ihnen verlaufen letal.

**Fallbericht.** Nach heterologer Insemination (in Look-back-Analyse ist der Samenspender bezüglich CMV: IgG pos. und IgM neg, CMV PCR neg.) und komplikationslosem Schwangerschaftsverlauf wird bei einer Routinesonographie in der 35. SSW erstmals ein Hydrocephalus internus festgestellt, die Mutter zu diesem Zeitpunkt CMV IgM und IgG pos. Im Fetal-MRT zeigt sich eine Plexusblutung verantwortlich für die Ventrikulomegalie. Nach komplikationsloser Spontangeburt in der 37+2 SSW präsentiert sich das Kind mit Patechien am gesamten Integument bei Thrombocytopenie (72/nl). Eine aus dem Nabelschnurblut durchgeführte PCR zeigt eine Viruslast von  $6,64 \times 10^4$  c/ml CMV. Auch im Harn findet sich eine Viruslast  $>1 \times 10^8$  c/ml. Die Schädel-Sonographie zeigt einen Hydrocephalus mit ausgeprägten periventrikulären und Stammganglienverkalkungen. Otoakustischen Emissionen sind links nicht ableitbar. Augenuntersuchung und Abdomensonographie ist postpartal unauffällig. Eine 6-wöchige antivirale Therapie mit Ganciclovir (5 mg/kg, 2-mal tgl.) wird ab dem sechsten Lebenstag begonnen, da die Eltern die Zustimmung zur Therapie zunächst verweigerten. Die Viruslast zeigt sich am 9. Therapietag mit  $1,1 \times 10^4$  c/ml regredient. In der MR-Tomographie wird der Hydrocephalus evacuo als Folge der intra uterinen Entzündung bestätigt, jedoch finden sich in der Nähe der Foramina Monroi postinfektiöse Zysten mit Einblutungen die möglicherweise für eine intra cerebrale Drucksteigerung verantwortlich sein könnten.

### P 10.3

#### Incidence of diarrheal disease and associated risk factors among under 5-year-old children in Kathmandu university teaching hospital and Medical University of Innsbruck

A. Joshi<sup>1</sup>, R. Würzner<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Dhulikhel Hospital, Kathmandu University Hospital, <sup>2</sup>Department of Hygiene and Microbiology, Medical University of Innsbruck

**Background.** Five million children under the age of 2 years die from diarrheal disease in developing countries each year and rotavirus infections account for about 20% of these deaths. In Nepal, due to lower socio-economic status and poor hygienic condition of the people, intestinal parasitosis is very much prevalent and intestinal pathogens are important causative agents of diarrhea and are one of the major public health problems of the country. Only a few community based studies have addressed the epidemiology or etiology of this condition in the country.

**Materials and methods.** We conducted a hospital based, prospective, non-interventional study in Kathmandu University Teaching Hospital, Nepal. A total of 100 children under 5 years were studied who presented with acute onset of watery diarrhea, who were seen in outpatient and those admitted in inpatient department between December 2011 to March 2012. During the study period the parents were asked to respond to questionnaires regarding their family size, educational status, mother's employment and knowledge of Oral Rehydration Solution, their water source and sanitation, personal hygiene and food habit. The fresh stool specimen were analysed in the laboratory of Kathmandu University Teaching Hospital in order to look for the common pathogens. Rotavirus and adenovirus antigen were also detected using ELISA kits which was provided with the support of Medical University of Innsbruck, Department of Hygiene and Microbiology.

**Specimen analysis.** All the 100 stool samples were analysed, among which the majority were positive for Rotavirus (67%), Adenovirus (13%), and co-infection (10%), other pathogens detected were *E. coli*, cyst of *E. histolytica*, and cyst of *G. Lambia*. The majority of children were below 2 yrs of age and the average duration of illness was of 3 days, more than 75% of children presented with mild degree of dehydration. The majority of mothers were from low socio-economical background and poor educational status. Majority of children were found to be lacking provision for safe drinking water and good hygiene conditions. A similar ongoing study is conducted in the Medical University of Innsbruck. **Conclusion.** Viral diarrhea (Rotavirus) is still the most common cause of childhood diarrhea. Low socio-economical background and poor educational status in addition to lack of safe drinking water and good hygiene conditions are associated risk factors for childhood diarrhea. The result of this study will help us to understand the etiology of the increasing childhood diarrhea in our hospital and in the surrounding community, and also guide us in the further management of viral diarrhea and to think about the need of rotavirus immunization in a developing country like Nepal.

### P 10.4

#### War die strikte Begrenzung der infektiösen Endokarditis(IE)-Prophylaxe in den internationalen Leitlinien 2007 korrekt?

R. Eyer mann

Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Sportmedizin, München

**Hintergrund.** Die Leitlinien (LL) zur IE-Prophylaxe bei zahnärztlichen und anderen mukosaverletzenden Eingriffen wurden 2007 stark begrenzt. Das Konzept von Effektivität und Effizienz der medikamentösen IE-Prophylaxe war nur eine Annahme (Evidenz IIb/C). Fachübergreifend hatten US- und europäische Experten bzw. Fachgesellschaften die Empfehlung zur Antibiotika(AB)-Prophylaxe auf Patienten mit

höchsten Risikokonstellationen begrenzt (Evidenz IIa/B). Die LL-Änderung wurde bei Ärzten kontrovers aufgenommen, auf epidemiologische Auswirkungen war man gespannt. Zur Compliance mit den LL vor und nach Änderung der IE-Prophylaxe sind aus Deutschland noch keine epidemiologischen Studiendaten bekannt, jedoch aus England. Radikal hatte im März 2008 das NICE in seiner LL die AB-Prophylaxe bei invasiven dentalen Eingriffen komplett gestrichen. Aktuell wurden nun die Auswirkungen evaluiert: Verglichen wurden Daten von AB-Verordnungen und Diagnosestatistiken stationärer Patienten langjährig vor und nach Einführung der neuen LL. Ein Anstieg der Inzidenz von Morbiditäts- und Mortalitätsfällen an IE um >15% nach LL-Änderung wurde als signifikant gewertet. Morbiditäts- und Mortalitätszahlen an IE entwickelten sich ähnlich wie vor LL-Änderung. Stark und rapide war der Rückgang der AB-Prophylaxeverordnungen, 80% bei Zahnärzten u. 64% bei Ärzten 12 Monate vor vs. 14–25 Monate nach LL-Einführung.

**Schlussfolgerung.** Erste Epidemiologie-Daten aus UK belegen die klinische Korrektheit der evidenzbasierten Begrenzung der medikamentösen IE-Prophylaxe. Und nach radikaler AB-Prophylaxestreichung in UK kam es n.s. zu mehr IE (v. a. Erwachsenenendaten). Dies zeigen auch erste IE-Registerdaten für Deutschland (ALKK 2012). Kinderdaten fehlen jedoch, es bleibt beim Höchststrisiko-Procedere und pathophysiologischen IE-Verständnis, d. h. auch signifikante Jetläsion. Wichtig ist Zahnsanierung u. Umgebungsprophylaxe und stets optimale Mundhygiene. Die IE selbst bleibt ernste Erkrankung mit weiterhin hoher Folge-Morbidität und Mortalität.

#### P 10.5

##### Frühsommermeningoenzephalitis – 4 Fälle bei geimpften Kindern

M. Müller, U. Gruber-Sedlmayr, W. Zenz

Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Zielsetzung.** Wir beschreiben 4 Fälle von Frühsommermeningoenzephalitis (FSME) bei Kindern.

**Methodik.** Wir untersuchten Krankengeschichten von 4 Kindern mit FSME, die entsprechend des österreichischen Impfplans gegen FSME geimpft wurden.

**Ergebnis.** Fall 1: Ein 5-jähriges Mädchen wurde mit hohem Fieber und Erbrechen aufgenommen. Im weiteren Verlauf zeigten sich Meningismus und Krampfanfälle, eine Aufnahme auf der Intensivstation war notwendig. In der Lumbalpunktion (LP) zeigten sich 53 Zellen/ $\mu$ l. Ein zentralvenöser Zugang musste gelegt werden. FSME konnte bei wiederholten Abnahmen serologisch nachgewiesen werden. Nach 6 Wochen Intensivpflege konnte die Patientin mit schweren Folgeschäden (linksseitige Hemiparese) entlassen werden.

Fall 2: Ein 3-jähriges Mädchen wurde mit hohem Fieber aufgenommen. Wegen Vigilanzschwankungen wurde eine LP durchgeführt, die 134 Zellen/ $\mu$ l zeigte. Eine akute FSME wurde serologisch bestätigt. Die Patientin konnte nach 10 Tagen ohne Folgeerkrankungen entlassen werden.

Fall 3: Ein 7-jähriger Knabe wurde mit hohem Fieber und Kopfschmerzen aufgenommen. In der LP zeigten sich 206 Zellen/ $\mu$ l. FSME konnte im Verlauf serologisch nachgewiesen werden. Er wurde nach 9 Tagen gesund entlassen.

Fall 4: Ein 4-jähriges Mädchen wurde mit Kopfschmerzen, Fieber und Krampfanfällen direkt auf die Intensivstation aufgenommen und musste im Verlauf intubiert werden. In der LP zeigten sich 43 Zellen/ $\mu$ l. Serologisch konnte eine akute FSME nachgewiesen werden. Die Patientin wurde nach 10 Tagen ohne Folgeerkrankungen entlassen.

**Schlussfolgerung.** Die FSME-Impfung gewährleistet einen sehr guten Schutz. Bis jetzt wurden nur einzelne Impfdurchbrüche beschrieben. In der Literatur wurden Impfdurchbrüche bei Erwachsenen mit einem schwereren Krankheitsverlauf assoziiert, wobei dies von den Autoren auf das hohe Lebensalter der Patienten zurückgeführt wurde. Weitere

Untersuchungen der zugrunde liegenden Pathologie des Impfversagens und dessen Einfluss auf den Krankheitsverlauf sind notwendig.

#### P 10.6

##### Alarin ist ein neuer Regulator von Neutrophilen

A. Lang<sup>1</sup>, S. Schmidhuber<sup>1</sup>, J.J. McDougall<sup>2</sup>, F. Locker<sup>1</sup>, R. Lang<sup>2</sup>, B. Kofler<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Laura Bassi Centre of Expertise-THERAPEP, Forschungsprogramm für Rezeptorbiochemie und Tumorstoffwechsel, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde und <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Dermatologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg, <sup>3</sup>Institut für Physiologie und Biophysik, Universität Calgary, Alberta

**Einleitung.** Die Permeabilität des Gefäßsystems sowie der Blutfluss werden unter anderem durch Neuropeptide kontrolliert, die von peripheren Nerven segregiert werden. Diese vaskulären Effekte, zusammen mit der Infiltration und Aktivierung von Leukozyten, gelten als Hauptmerkmale der neurogenen Entzündung. Es konnte bereits gezeigt werden, dass Alarin, ein erst kürzlich entdecktes, bioaktives Peptid der Galanin-Peptid Familie, diese neurogene Entzündung in der Haut inhibieren kann.

**Ergebnisse.** Aufgrund dieser Beobachtungen erstellen wir die Hypothese, dass Alarin einen direkten Einfluss auf die Physiologie von neutrophilen Granulozyten aufweist. Bei humanen Neutrophilen, die mit Alarin behandelt wurden, konnte dosisabhängig eine signifikant erhöhte Expression der Oberflächenmoleküle CD11b und CD66b gezeigt werden. Hierbei handelt es sich um essenzielle Mediatoren, die während der Adhäsion von Neutrophilen verstärkt exprimiert werden. Übereinstimmend mit diesen Erkenntnissen konnten wir einen dosisabhängigen Anstieg der Neutrophilenadhäsion nach Behandlung mit Alarin zeigen. In vivo kam es nach einer lokalen Applikation von Alarin in entzündete Kniegelenke von Ratten zu einer Steigerung des „Entlang-Rollens“ von Neutrophilen am Gefäßendothel sowie einer erhöhten Adhäsion an der synovialen Mikrovaskulatur. Zusätzlich wurde eine signifikante Steigerung der Myeloperoxidase-Ausschüttung in Alarin-behandelten Neutrophilen beobachtet, die auf eine Degranulierung von primären/azurophilen Granula hinweist. Zusätzlich bewirkte die Behandlung von Neutrophilen mit Alarin eine Aktivierung der Metalloproteinase-9, welche bei der neutrophilen Diapedese eine wesentliche Rolle spielt.

**Schlussfolgerung.** Zusammenfassend konnten wir Alarin als einen neuen Regulator und Aktivator von Neutrophilen charakterisieren. Somit scheint Alarin eine wichtige Rolle in akuten, entzündlichen Reaktionen zu spielen.

#### P 10.7

##### Hyper-IgE-Syndrom bei einem 7-jährigen Knaben. Ein Fallbericht

M. Scharrer<sup>1</sup>, R. Lüftinger<sup>1</sup>, U. Habeler<sup>1</sup>, S. Matthes<sup>1</sup>, G. Mann<sup>1</sup>, E. Horcher<sup>2</sup>, E. Förster-Wald<sup>3</sup>, W. Holter<sup>1</sup>

<sup>1</sup>St. Anna Kinderspital, UKKJ, MUW Wien, <sup>2</sup>Medizinische Universität Wien, Univ.-Klinik für Kinderchirurgie, Wien, <sup>3</sup>Medizinische Universität Wien, Univ.-Klinik für Kinderheilkunde, Wien

**Einleitung.** Das Hyper-IgE-Syndrom (HIES) ist eine autosomal-dominante (AD; STAT3-Gen) und autosomal-rezessive (AR; TYK2-Gen, DOCK8-Gen) vererbte Erkrankung. Die Inzidenz, bei AD Erkrankung, beträgt etwa 1:1 Mio. Bei AR-Vererbung sind nur wenige Fälle beschrieben. Die klinische Trias besteht aus erhöhten IgE-Werten (>2000 IU/ml), rezidivierenden Hautabszessen und Pneumonien mit Pneumatozeilenbildung. Weitere klinische Zeichen sind eine chronische Candidose, Milchzahnpersistenz, typische Fazies, pathologische Frakturen, Aneurysmen, Hypertonie sowie eine Skoliose. Das Erregerspektrum besteht vorrangig aus Staphylokokkus aureus sowie zweitrangig aus Streptokokkus pneumoniae und Hämophilus influenzae. Komplikationen ergeben sich durch sekundären Befall mit Pseudomonas aeruginosa,

Aspergillus sowie Pneumocystis jirovecii und atypischen Mykobakterien. Beim AR-HIES kommt es zu viral bedingten Hautinfektionen mit Herpes-simplex-Virus, Humanem-Papilloma-Virus, Molluscum-contagiosum-Virus sowie dem Varizellen-Zoster-Virus. Beim HIES steht die Infektophylaxe (antibiotisch-/mykologisch) im Vordergrund sowie regelmäßigen Immunglobulingaben bei unzureichender Produktion. Bei rezidivierenden, schweren Infekten und HLA-identen Geschwistern ist eine frühzeitige Stammzelltransplantation zu diskutieren.

**Fallbericht.** Ein 2004 geborener, Knabe kommt zur stationären Aufnahme mit seit 3 Tagen bestehendem Husten und Fieber. Aus der Anamnese lässt sich eine Neurodermitis, rezidiv. Hautabszesse sowie ein St.p. Pneumonie mit Pneumatozelenbildung erheben. Im Aufnahme-labor finden sich erhöhte IgE-Werte (>2500 U/ml), bei einem CRP von 9,6 mg/dl und 15,54 G/l Leukozyten. Nach einer operativen Sanierung (Zelenresektion) gelingt der Nachweis einer STAT3-Gen-Mutation und die Diagnose eines Hyper-IgE-Syndroms (HIES) wird gestellt.

**Derzeitige Therapie.** Privigen<sup>®</sup> (alle 4 Wochen) und eine antibiotische und -mykotische Prophylaxe mit Eusaprim<sup>®</sup> und Sporano<sup>®</sup> und lokale Hautpflege mit Balneum Hermal<sup>®</sup> sowie Excipial Lipolotion<sup>®</sup>.

#### P 10.8

##### Atypische Präsentation einer Erdnussallergie bei einer polysensibilisierten 11-jährigen Patientin mit Asthma bronchiale

N. Schwarzenbrunner, V. Bauer, F. Eitelberger

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinikum Wels-Grieskirchen

**Fallbericht.** Bei der Patientin bestehen seit dem 2. Lebensjahr asthmatische Beschwerden zur Zeit der Gräserblüte und bei Kontakt mit verschiedenen Tieren. Wesentlich hat die Patientin noch nie Erdnüsse konsumiert, dennoch schildert sie seit dem 8. Lebensjahr obstruktive pulmonale Symptome, wenn Erdnüsse durch andere im Raum anwesende Personen verzehrt werden. Die Zufuhr von Haselnüssen in Form von nusshaltigem Kuchen führt zu Brennen und Jucken im Mundbereich und dem subjektiven Gefühl der Atemnot.

**Ergebnisse.** Sensibilisierungen waren auf Erdnuss (CAP Klasse IV), Beifuß (Kl. II) und Spitzwegerich (Kl. II) nachweisbar, nicht gegenüber Haselnuss, Walnuss und Birke. In der Komponentendiagnostik zeigten sich spezifische IgE-Antikörper gegenüber rAra h1 (Kl. V), rAra h2 (Kl. V) und rAra h3 (Kl. IV), jedoch nicht gegenüber rAra h8 und rAra h9 und auch nicht gegenüber rCor a8 und rCor a1. Der Nachweis von IgE-Antikörpern gegenüber rAra h1 und rAra h2 spricht eindeutig für das Vorliegen einer Erdnussallergie mit anaphylaktischer Gefährdung, welche Anlass zur Verordnung eines Adrenalin-Autoinjektors ist. Aus der Komponentendiagnostik ergibt sich jedoch nicht der dringende Verdacht auf eine Allergie gegenüber anderen Nüssen. Da eine Erdnussallergie häufiger isoliert auftritt, entschlossen wir uns, der Praktikabilität halber zur Durchführung einer Provokation mit einem Gebäck, das verschiedene Nüsse enthält (Paranuss, Mandel, Haselnuss, Cashewnuss und Walnuss). Über das Ergebnis wird berichtet.

**Schlussfolgerung.** Die Häufigkeit von lebensbedrohlichen anaphylaktischen Reaktionen auf Erdnüsse ist vor allem in den westlichen industrialisierten Ländern zunehmend. Kreuzreaktionen mit anderen Nüssen, auch wenn sie botanisch nicht miteinander verwandt sind, sind in der Literatur bei 20–50% der Patienten beschrieben. Dies lässt sich mit einem bestehenden allergischen Phänotyp, der auf multiple potente Allergene reagiert, oder aber mit einer Kreuzreaktivität zwischen homologen Epitopen von Erdnüssen und Baumnüssen erklären.

#### P 10.9

##### Somnolenz nach Allergenprovokation bei einem Hühnereweiß-allergischen Kind

S. Diesner, S. Gruber, E. Dehlink, A. Mühlebner, T. Eiwegger, Z. Szépfalusi  
Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

**Einleitung.** Nahrungsmittelallergien können eine Vielzahl von bekannten Symptomen auslösen, welche von milden, lokalen Symptomen, wie periorale Schwellung und Juckreiz, oder gastrointestinalen Symptomen, wie Übelkeit, Erbrechen und Durchfall, bis hin zu anaphylaktischen Symptomen, wie Atemwegsobstruktion oder kardiorespiratorische Dekompensation, reichen. Bewusstseinsstörungen, u. a. Somnolenz, wurden bisher im Zusammenhang mit kardiorespiratorischer Beeinträchtigung während Allergenprovokation beschrieben.

**Fallbericht.** Bei unserer Fallbeschreibung handelt es sich um ein 3-jähriges Mädchen, welches nach Konsumation von Hühnereweiß Exazerbationen der atopischen Dermatitis zeigte. Zur Diagnosesicherung wurde eine Allergieabklärung an unserer Klinik durchgeführt. Die serologischen Testungen zeigten eine Erhöhung der Gesamt-IgE und der Hühnereweiß-spezifischen IgE-Antikörper Titer. Dreißig Minuten nach der Hauttestung und Reibetestung mit Hühnereweiß wurde das Kind plötzlich müde und schlief ein. Aufgrund dieser untypischen Symptome und zur Bestimmung von Allergengrenzwerten, welche vom Kind toleriert werden, wurde eine doppelblinde, placebokontrollierte Nahrungsmittelprovokation (DBPCFC) unter stationären Bedingungen durchgeführt. Während der DBPCFC mit Hühnereweiß entwickelte das Mädchen ein klein-vesikuläres, periorales Erythem, Übelkeit und Erbrechen. Dreißig Minuten nach Allergenprovokation wurde das Kind somnolent, trotz kardiorespiratorisch stabiler Parameter. Ein Elektroenzephalogramm (EEG) zeigte nichtphysiologische hypnagoge Theta-Wellen als Ausdruck von Vigilanzschwankungen. Die Placebogabe wurde von dem Mädchen gut toleriert.

**Schlussfolgerung.** Wir beschreiben hier Somnolenz als reproduzierbares und objektivierbares Symptom nach Nahrungsmittelprovokation mit Hühnereweiß. Atypische Symptome nach Allergenprovokation, wie Somnolenz, sollten ernst genommen werden und der Zusammenhang mit dem entsprechenden Allergen sollte durch eine DBPCFC bestätigt werden.

#### P 10.10

##### Q-Fieber bei einem 5-jährigen Knaben. Ein Fallbericht

M. Scharrer, U. Habeler, G. Mann, W. Holter

St. Anna Kinderspital, UKKJ, MUW Wien

**Einleitung.** Das Q-Fieber (Query-Fieber, Balkan-Grippe) ist eine, durch Coxiella burnetii (CoxB), weltweit verbreitete Zoonose. Als Träger fungieren überwiegend Schafe, Rinder, Ziegen; aber auch Katzen, Hunde, Kaninchen und Vögel. CoxB kann Dauerformen (Sporen) bilden. Eine Übertragung auf den Menschen erfolgt primär durch Aerosol-Inhalation, aber auch durch Zecken und Ausscheidungen infizierter Tiere. Im Jahr 2009 gab es in Österreich von 5361 Verdachtsfällen 166 positiv getestete Seren. Hauptsächlich betroffen sind Personen mit engem Tierkontakt (Landwirte, Schlachter). Die Inkubationszeit beträgt, dosisabhängig, 1 bis 3 Wochen. 50% bis 60% aller Infektionen verlaufen asymptomatisch und heilen nach 1 bis 2 Wochen spontan ab. Bei kompliziertem Verlauf kommt es zu hohem Fieber, Lymphadenitis, Husten (un/produktiv), Kopfschmerzen, Muskelschmerzen und in weiterer Folge zu einer atypischen Pneumonie oder granulomatösen Hepatitis. Komplikationen sind Endocarditis, Osteomyelitis, Meningoenzephalitis und ggf. Abort. Der Nachweis gelingt einerseits über einen Serumnachweis (>2 Wochen nach Infektion): IgG-Titer >200 IU/l und IgM-Titer >50 IU/l oder andererseits über Zellkulturen sowie Immunofluoreszenz. Die Akuttherapie umfasst die Gabe von Doxycycline oder bei <8-jährigen Co-Trimoxazo-

le. Bei chronischem Verlauf sollte Doxycycline mit Hydroxychloroquine für 18 bis 36 Monate angewandt werden.

**Fallbericht.** Ein 5 Jahre alter Knabe kommt zur Aufnahme mit seit etwa 1 Woche bestehendem Status febrilis. Anamnestisch bestand Taubenkontakt. Im Aufnahmelabor findet sich eine stark erhöhte Blutsenkung (51 mm, >100 mm; 1- und 2-h-Wert) und leicht erhöhtes CRP. Ein Lungenröntgen zeigt eine incipiente Pneumonie und schließt eine TBC (bei gleichzeitig negativem Mendel-Mantoux-Test) aus. Eine Orinthose kann im Labor ausgeschlossen werden. In der Immunologie gelingt der Nachweis von pos IgM-AK gegen Coxielle burnetti und es wird die Diagnose eines Q-Fiebers gestellt.

#### P 10.11

### Familiäres Multiorgan-Autoimmunitäts-Syndrom mit Zytopenie, Leber-, und Inselzell-Autoantikörpern – ein neues Immundysregulationssyndrom?

M. Seidel<sup>1</sup>, W. Schwinger<sup>1</sup>, H. Lackner<sup>1</sup>, A. Deutschmann<sup>2</sup>, G. Gorkiewicz<sup>3</sup>, M. Speicher<sup>4</sup>, K. Boztug<sup>5</sup>, C. Urban<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, <sup>2</sup>Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, <sup>3</sup>Institut für Pathologie, <sup>4</sup>Institut für Human-genetik, Medizinische Universität Graz, <sup>5</sup>Forschungszentrum Molekulare Medizin, Österreichische Akademie der Wissenschaften, Wien

Ein 16-jähriges Mädchen aus einer kurdischen konsanguinen Familie wurde vor 6 Jahren mit Blutstammzellen ihrer HLA-identen Mutter wegen eines atypischen Autoimmun-Lymphoproliferativen Syndroms (ALPS Typ 3) stammzelltransplantiert (SZT). Sie hatte seit ihrem 2. Lebensjahr an Immunthrombozytopenie, rezidivierenden bakteriellen Infektionen, und zunehmend generalisierter Lymphadenopathie und Hepatosplenomegalie gelitten. CD4-CD8-doppelt negative T-Zellen waren grenzwertig erhöht (2–10%), Apoptoseassays normal, Lymphknotenhistologie „kompatibel“ mit ALPS, aber Gensequenz von CD95, CD95L, Caspase 8 und 10 waren normal. Bald nach erfolgreicher SZT verschwand die Lymphoproliferation, aber die chronische ITP kehrte wieder. Mutter und Tochter haben normale Immunglobulinspiegel (Ig) und Antikörper gegen virale und Impf-Antigene, aber beide sind positiv für antimitochondriale Leber-Autoantikörper (AMA, M2) ohne Leber- oder Gallenwegserkrankung oder Kryptosporidien im Stuhl.

Die nun 8-jährige Schwester erlitt eine autoimmunhämolytische Anämie (AIHA) im Alter von 5 Jahren, welche durch Immunsuppression mit Rituximab, Tacrolimus und Mycophenolatmofetil in Remission ging. B-Zellzahl und Ig-Spiegel vor Anti-CD20-Therapie waren normal. Danach entwickelte die Patientin allerdings ein anhaltendes, iatrogenes CVID-ähnliches Syndrom (CVID: kombinierter variabler Immundefekt) mit niedrigen B-Zellen (<50–100 µL), Hypogammaglobulinämie, chronisch lymphozytärer Enteritis mit Wachstumsstillstand und positivem Virusnachweis von Noro-, Adeno-, Entero-, und diversen Herpes-Viren. Zusätzlich hat sie eine Hypothyreose, Autoantikörper gegen Mitochondrien (AMA, M2), Inselzellen, Insulin, und Glutamatdecarboxylase. Die übrige Familienanamnese inklusive einem 3-jährigen Bruder ist unauffällig.

Um die genetische Grundlage dieses offenbar familiären Immundysregulationssyndroms aufzudecken, sind als nächste Untersuchungsschritte Homozygoty Mapping und Exomsequenzierung geplant.

#### P 10.12

### Hämatopoietische Stammzelltransplantation bei Mucopolysaccharidose I Hurler mit unverwandten CD3/19-depletierten peripheren Stammzellen

P. Sovinz<sup>1</sup>, W. Schwinger<sup>1</sup>, H. Lackner<sup>1</sup>, M. Benesch<sup>1</sup>, V. Strenger<sup>1</sup>, M. Seidel<sup>1</sup>, D. Sperl<sup>1</sup>, S. Schmidt<sup>1</sup>, B. Plecko<sup>4</sup>, M. Brunner-Krainz<sup>2</sup>, E. Paschke<sup>3</sup>, C. Urban<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, <sup>2</sup>Abteilung für Allgemeine Pädiatrie/Neuropädiatrie, <sup>3</sup>Stoffwechsellabor, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz, <sup>4</sup>Universitäts-Kinderspital Zürich, Abteilung für Neuropädiatrie

**Einleitung.** Die empfohlene Therapieoption für Patienten mit Mucopolysaccharidose I Hurler (MPS IH) unter 2,5 Jahren ist die allogene hämatopoietische Stammzelltransplantation (HSZT). Knochenmark und Nabelschnurblut sind die bevorzugten Stammzellquellen.

**Fallberichte.** Wir berichten über 2 Kleinkinder, die mit unverwandten CD3/19-depletierten peripheren Stammzellen transplantiert wurden mit dem Ziel, sowohl eine Transplantatabstoßung als auch eine Graft-versus-Host-Reaktion (GVH) zu vermeiden. Die Diagnose MPS IH wurde im Alter von 15 Monaten (männlich) bzw. 18 Monaten (weiblich) gestellt; beide Patienten erhielten bis zur HSZT eine wöchentliche Enzyersatztherapie mit Iduronidase. Nach Konditionierung mit Thiotepa/Fludarabin/Treosulfan/ ATG erhielten die Patienten periphere Stammzellgrafts von HLA-identen Fremd Spendern, die einer CD3/19-Depletion unterzogen wurden und jeweils 20,3×10<sup>6</sup> CD34+Zellen/12×10<sup>4</sup> CD3+ Zellen/kg Körpergewicht bzw. 28,26×10<sup>6</sup> CD34+Zellen/14,8×10<sup>4</sup> CD3+Zellen/kg Körpergewicht enthielten. Die GVH-Prophylaxe bestand aus Mycophenolat-Mofetil. Beide Patienten erreichten ein stabiles hämatopoietisches Engraftment (Leukozyten >1,0 G/L ab Tag +17 bzw. +9) und einen stabilen Donorchimärismus (>95% ab Tag +14 bzw. +10). Es traten keine akute oder chronische GVH oder sonstige schwerwiegende transplantationsassoziierte Komplikationen auf. Innerhalb von 34 bzw. 21 Monaten Follow-up haben beide Patienten neurokognitive Entwicklungsfortschritte gemacht.

**Schlussfolgerung.** Die Verwendung von allogenen CD3/19-depletierten peripheren Stammzellgrafts ermöglicht die Transfusion von hohen Stammzell Dosen zusammen mit einer „maßgeschneiderten“ Anzahl von CD3-Zellen, um so ein rasches hämatopoietisches Engraftment zu erzielen und gleichzeitig das Risiko für eine Transplantatabstoßung bzw. das Auftreten einer GVH zu minimieren. CD3/19 depletierte Stammzellgrafts stellen damit eine weitere Option für diese Patienten-gruppe dar.

## Poster 11: Neonatologie 2

#### P 11.1

### Einfaches Verfahren zum Schwingungsmonitoring während neonataler Intensivtransporte

B. Schwabberger<sup>1</sup>, G. Pichler<sup>1</sup>, B. Urlesberger<sup>1</sup>, A. Hohlf<sup>2</sup>, H. Pessenhofer<sup>2</sup>, B. Kohla<sup>2</sup>, G. Köstl<sup>3</sup>, R. Kerbl<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Neonatologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, <sup>2</sup>Institut für Physiologie, Medizinische Universität Graz, <sup>3</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendliche, LKH Leoben

**Einleitung.** Früh- und Neugeborene sind bei neonatalen Intensivtransporten erheblichen Schwingungsbelastungen ausgesetzt. Auftreten und Intensität der Schwingungen sind auch vom Fahrverhalten abhängig.

**Fragestellung.** Es wurde eine apparative Anordnung gesucht, die bei Inkubatortransporten ein Schwingungsmonitoring in Echtzeit und eine



kontinuierliche Aufzeichnung der Messdaten zur retrospektiven Vibrationsanalyse ermöglicht.

**Material.** Mit iPhones (Apple, Cupertino, USA) können Schwingungen durch integrierte 3-Achsen-Akzelerometer (STMicroelectronics, Genf, Schweiz) aufgezeichnet und in Echtzeit angezeigt werden. Kostenlose Applikationen ermöglichen eine akustische Alarmierung bei Überschreiten voreingestellter Grenzwerte. Durch kabellose Übertragung der Daten auf Computer ist mit geeigneten Programmen auch eine Vibrationsanalyse möglich.

**Methode.** Bei Simulationstransporten über insgesamt knapp 3 Stunden wurden iPhones an unterschiedlichen Punkten im Transportinkubator montiert und die Intensität von Schwingungen aufgezeichnet.

**Ergebnisse.** Der Einsatz eines Schwingungsmonitors und die Alarmierung bei Überschreiten von Grenzwerten veranlasste Fahrzeuglenker bei simulierten Neugeborenen transporten nachweislich, ihr Fahrverhalten durch Reduktion der Fahrgeschwindigkeit, Umfahren von Fahrbahnebenheiten oder alternative Streckenwahl anzupassen. Durch retrospektive Analyse der Messdaten konnten Gesamtschwingungsaufkommen und Frequenzen der Vibrationen quantifiziert und die Effektivität von schwingungsreduzierenden Maßnahmen wie das Einbringen von Dämmmaterialien beurteilt werden.

**Schlussfolgerung.** Das Schwingungsmonitoring und dessen Alarmfunktion bewirkt durch reaktive Änderung des Fahrverhaltens eine Reduktion der Schwingungsbelastungen. Die Analyse der Schwingungseigenschaften des eingesetzten Equipments und die Beurteilung der Effektivität von dämmenden Maßnahmen können zur Reduktion des Gesamtschwingungsaufkommens und Verbesserung des Frequenzspektrums beitragen.

#### P 11.2

##### Mütterliche Stressverarbeitung bei Reif- und Frühgeburt

E. Pichler-Stachl

Klinische Abteilung für Neonatologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Eine Frühgeburt ist für Mütter meist eine unerwartete Situation, welche häufig mit hoher emotionaler Belastung einhergeht. Dieser Stress wird individuell verarbeitet, wobei eine inadäquate Verarbeitung sich oft noch nach Monaten bzw. Jahren negativ auf das psychische Befinden der Mutter und in weiterer Folge auf die Entwicklung des Kindes auswirken kann. In dieser Studie wurde untersucht, welche Stressverarbeitungsstrategien Mütter nach einer Frühgeburt, verglichen mit jenen von Reifgeborenen bevorzugen, und inwiefern diese mit soziodemographischen Daten bzw. mit kindlichen Faktoren assoziiert sind.

**Methoden.** Insgesamt 164 Mütter erfüllten die Einschlusskriterien, wobei 66 Frauen der Untersuchungsgruppe (GA < 34+0 SSW) und 98 der Kontrollgruppe (GA > 37+0 SSW) zugeteilt werden konnten. Innerhalb der ersten drei Tage post partum wurde das momentane Stressniveau, mittels SVF120 die bevorzugten Stressverarbeitungsstrategien und Daten zum psychosozialen Hintergrund erhoben. Medizinische Daten des Neugeborenen wurden retrospektiv aus der Krankengeschichte erhoben.

**Ergebnisse.** Mütter von Frühgeborenen gaben ein signifikant höheres Stressniveau an als jene von Reifgeborenen. Die bisherigen Ergebnisse zeigten, dass sich Mütter Früh- und Reifgeborener hinsichtlich ihrer Stressverarbeitung signifikant voneinander unterscheiden: Mütter Frühgeborener reagieren häufiger mit Bagatellisierung, Herunterspielen und Schuldabwehr bzw. Stresskontrolle durch positive Selbstinstruktionen. Das Alter der Mütter, deren Schulbildung, weitere Frühgeburten in der Anamnese, weitere leibliche Kinder und eine vorangegangene In-vitro-Fertilisation mit der Stressverarbeitung assoziiert waren, wohingegen die kindlichen Diagnosen, abgesehen von der Infektion, kaum Einfluss auf die mütterliche Stressverarbeitung hatten.

#### P 11.3

##### Der Einfluss des Geschlechts auf das Outcome von Frühgeborenen

V. Neubauer, E. Griesmaier, E. Ralser, U. Kiechl-Kohlendorfer

Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Univ.-Klinik für Pädiatrie II (Neonatologie), Medizinische Universität Innsbruck

**Hintergrund.** Vor 40 Jahren führte Naeye die sog. „male disadvantage hypothesis“ als Erklärung für höhere perinatale Morbidität von Buben im Vergleich zu Mädchen ein. Seither haben zahlreiche Studien das Risiko, als Bub geboren zu werden, bestätigt. Besonders gefährdet sind dabei frühgeborene Buben. Ziel unserer Studie war es, umfassende Daten zu potenziellen Geschlechterunterschieden von maternalen und neonatalen Variablen, Morbiditätsrisiko nach Entlassung und entwicklungsneurologischem Outcome innerhalb einer gesamten geographisch definierten Kohorte von Frühgeborenen (FG) <32 Schwangerschaftswochen (SSW) zu zeigen.

**Methoden.** Von 2003 bis 2008 wurden alle FG <32 SSW in Tirol in unsere prospektive Studie eingeschlossen. Untersucht wurde der Einfluss des Geschlechts der FG auf eine Reihe von prä- und postnatalen Faktoren, auf Mortalität und Morbidität während und nach des initialen Krankenhausaufenthalts und auf das entwicklungsneurologische Outcome.

**Ergebnisse.** Die Diagnose Early-onset-Sepsis wurde Mädchen seltener gestellt als Buben ( $p=0,030$ ). Nach Bonferroni-Korrektur ( $p=0,003$ ) zeigten sich weder innerhalb der prä- noch innerhalb der neonatalen Parameter Geschlechterdifferenzen. Die Analyse der Morbidität in den ersten 2 Lebensjahren zeigte eine höhere Rehospitalisierungsrate für Buben ( $p<0,0001$ ). Dies war in erster Linie auf eine höhere Inzidenz an respiratorischen Infekten zurückzuführen ( $p=0,003$ ). Die Auswertung der entwicklungsneurologischen Testung im Alter von 1 und 2 Jahren zeigte keine Geschlechterunterschiede.

**Schlussfolgerung.** Eltern von frühgeborenen Söhnen sollten auf eine höhere Rehospitalisierungsrate im ersten Lebensjahr vorbereitet werden. Im Gegensatz zu vielen Publikationen geben unsere Daten derzeit keinen Anlass zu unverhältnismäßiger Besorgnis bezüglich des entwicklungsneurologischen Outcomes von frühgeborenen Buben. Nun bleibt es zu klären, ob diesen Buben auch noch im Schulalter eine derartige Prognose gestellt werden kann.

#### P 11.4

##### Der Einfluss des Gestationsalters auf die frühe Morbidität von Frühgeborenen zwischen 32 und 36 vollendeten Gestationswochen

A. Scheuchenegger<sup>1</sup>, E. Lechner<sup>2</sup>, G. Wiesinger-Eidenberger<sup>2</sup>, M. Weissensteiner<sup>2</sup>, O. Wagner<sup>2</sup>, B. Resch<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Forschungseinheit für Neonatale Infektionserkrankungen und Epidemiologie der Medizinischen Universität Graz, <sup>2</sup>Landes Frauen- und Kinderklinik Linz, <sup>3</sup>Klinische Abteilung für Neonatologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Hintergrund.** Etwa 10% aller Geburten in Österreich sind Frühgeborene von 32+0 bis 36+6 Gestationswochen (GW); bis dato existiert keine Studie über das Morbiditätsrisiko dieser Frühgeborenenengruppe in Österreich.

**Methode.** In dieser retrospektiven Kohortenstudie wurden alle Frühgeborenen von 32+0 bis 36+6 GW ohne kongenitale Anomalien, die zwischen 2007 und Juni 2010 an unserem Zentrum geboren wurden, eingeschlossen. Alle aufgetretenen Morbiditäten (respiratorische und gastrointestinale Probleme, Hypoglykämie, Hyperbilirubinämie mit Phototherapie, weitere relevante Probleme, Aufenthaltsdauer auf der Intensivstation [NICU] und Gesamtaufenthaltsdauer) während des Krankenhausaufenthalts wurden untersucht. Eine logistische Regressionsanalyse wurde angewendet, um den Zusammenhang zwischen Morbidität, mütterlichen und perinatalen Komplikationen und dem Gestationsalter festzustellen.

**Ergebnisse.** Der Anteil von Frühgeborenen (n=870) mit mindestens einer Morbidität war mit steigender Gestationswoche abnehmend; 93% der Kinder von 320–7, 75% von 330–7, 55% von 340–7, 43% von 350–7 und 24% von 360–7 Gestationswochen. Am häufigsten traten eine therapiebedürftige Hyperbilirubinämie (29%) gefolgt von respiratorischen (14%) und gastrointestinalen (14%) Problemen auf. Unter 10% der Kinder hatten Hypoglykämien; zerebrale Komplikationen waren selten. Ein niedrigeres Gestationsalter war ein unabhängiger Risikofaktor für eine erhöhte Morbidität und einen längeren Aufenthalt im Krankenhaus bzw. auf der NICU ( $p < 0,001$ ). Perinatale und mütterliche medizinische Komplikationen (Lungenreifungsinduktion, komplizierte Schwangerschaft, PPRM, Dystrophie, Mehrlingsgeburt, männliches Geschlecht) nahmen Einfluss auf das Risiko für einige Morbiditätsgruppen ( $p < 0,05$ ). **Schlussfolgerung.** Frühgeborene von 32+0 bis 36+6 Gestationswochen haben ein überraschend hohes Risiko für neonatale Erkrankungen, wobei ein niedrigeres Gestationsalter bei Geburt das Morbiditätsrisiko unabhängig von anderen Faktoren erhöht.

#### P 11.5

##### Ösophagusperforation bei extrem unreifen Frühgeborenen

M. Müller<sup>1</sup>, W. Raith<sup>1</sup>, F. Reiterer<sup>1</sup>, A. Pilhatsch<sup>2</sup>, E. Sorantin<sup>2</sup>, B. Urlesberger<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Abteilung für Neonatologie, <sup>2</sup>Klinische Abteilung für Kinderradiologie, Univ.-Klinik für Radiologie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Wir berichten von 2 Frühgeborenen der 24. SSW mit einer akzidentiellen Perforation des Ösophagus durch Magensonden.

**Fallberichte.** Fall 1: intubiertes, beatmetes FG (GA 23+6 SSW, GG 532 g). Am 14. Lebenstag zunehmende abdominelle Probleme und Chylothorax. In der Abdomensonographie die Sondenspitze zwischen Cardia und Aorta abgrenzbar. Anlage einer Pleuradrainage, die milchige Flüssigkeit fördert, biochemisch eher Sondennahrung als einem Chylothorax entsprechend. Zum Zeitpunkt der Ösophagusperforation Therapie mit Hydrocortison (4 mg/kg/d) seit 5 Tagen. Unter konservativer Therapie erholt sich das Kind und wird am 109. LT entlassen. Fall 2: intubiertes, beatmetes FG (GA 23+3 SSW, GG 530 g) Z. n. Stomaanlage wegen zweifacher Ileumperforation am 11. LT. Am 2. postoperativen Tag fällt eine ungewöhnliche Lage der Magensonde auf, bei V. a. Volvulus wird Kontrastmittel appliziert, welches im Pleuraspalt dargestellt werden kann. Wegen eines osmotischen Pleuraergusses Anlage einer Thoraxdrainage. Zum Zeitpunkt der Ösophagusperforation Therapie mit Betamethason (0,2 mg/kg/d) seit 5 Tagen. Das Kind verstirbt am 20. LT auf Grund seiner multiplen Grunderkrankungen.

**Schlussfolgerung.** Besonders bei sehr unreifen Frühgeborenen an der Grenze zur Lebensfähigkeit kann es zu akzidentiellen Ösophagusperforationen kommen. An unserer Abteilung sind das die einzigen Fälle von Ösophagusperforation in den letzten 20 Jahren. Neben der extremen Unreife muss ein möglicher Zusammenhang mit der Kortisontherapie diskutiert werden. Bei unklarer klinischer Verschlechterung sollte eine Ösophagusperforation als Differenzialdiagnose in Betracht gezogen werden.

#### P 11.6

##### Früher plötzlicher Kindestod – drei Fallbeispiele und Literaturüberblick

M. Gnigler, E. Ralsler, D. Karall, G. Reiter, U. Kiechl-Kohlendorfer

Univ.-Klinik für Pädiatrie Innsbruck, Department Pädiatrie II (Neonatalogie)

**Hintergrund.** Der frühe plötzliche Kindestod ist eine seltene, aber dramatische Todesursache von Neugeborenen in den ersten Lebensstunden. Aufgrund bisher nur weniger beschriebener Fälle in der Literatur sind zusätzliche Informationen für die Identifikation von Risikofaktoren und zur Entwicklung möglicher Präventionsstrategien erforderlich.

**Methoden.** Wir beschreiben 3 Fälle von frühem plötzlichem Kindstod zwischen 2006 und 2011 und geben einen Überblick über die bisher in der Literatur publizierte Fälle und bekannte Risikofaktoren.

**Ergebnisse.** In unseren 3 Fällen betraf das Ereignis Termingeborene nach einer unauffälligen postnatalen Adaptation in den ersten vier Lebensstunden (3,5, 2 und 1,5 Stunden postnatal). Das Gestationsalter der Neugeborenen war 40+4, 41+1 und 38+2 Schwangerschaftswochen und das Geburtsgewicht lag bei allen drei Kindern zwischen der 10er und der 90er Perzentile (3050 g, 3790 g und 3480 g). Zwei Kinder wurden spontan, eines per Vakuum geboren. Das mütterliche Alter war 29, 36 und 34 Jahre, alle 3 Mütter waren Erstgebärende mit einem normalen Body-Mass-Index. Das Ereignis trat in allen Fällen während des unbeobachteten engen Kontaktes zwischen Mutter und Neugeborenem auf, weder Obduktion noch nach dem Tod durchgeführte Stoffwechseluntersuchungen zeigten einen Hinweis auf die Todesursache. Bei unserer Literaturrecherche in der MEDLINE-Datenbank fanden wir mehrere Fälle von frühem plötzlichem Kindstod. Wie auch in unseren Fällen wird als ein Hauptrisikofaktor unbeobachteter Hautkontakt von Erstgebärenden und ihren Kindern beschrieben. Andere Risikofaktoren wie niedriges Geburtsgewicht, niedriges Alter der Mutter oder hohes Gewicht der Mutter konnten wir in unseren Fällen nicht finden.

**Schlussfolgerung.** Um den frühen plötzlichen Kindstodes zu verhindern, ist es notwendig, weitere Risikofaktoren zu identifizieren, um Neugeborene mit erhöhtem Risiko während der Phase des ersten Hautkontaktes zwischen Mutter und Kind besser zu überwachen.

#### P 11.7

##### Neonatales Bartter-Syndrom Typ II – ein Fallbericht

S. Kurath<sup>1</sup>, R. Kraschl<sup>1</sup>, B. Resch<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Klinikum Klagenfurt am Wörthersee, Abteilung für Pädiatrie, <sup>2</sup>Klinische Abteilung für Neonatologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Das neonatale Bartter-Syndrom Typ II stellt eine seltene, lebensbedrohliche Erkrankung, bedingt durch eine Mutation im Natrium-Kanal ROMK Gen (KCJN1), dar, welche zu renal-tubulärer hypokaliämischer Alkalose und schweren systemischen Symptomen führt. Pränatal bestehen eine fetale Polyurie, und in weiterer Folge ein Polyhydramnion zwischen 24 und 30 Wochen Gestationsalter. Klassischer Weise kommt es zu Frühgeburtlichkeit. In der Neonatalperiode bestehen schwerer Salzverlust, Hypostenurie, Hyperkaliurie mit hypokaliämischer Alkalose, Hyperkalzurie mit nachfolgender Nephrokalzinose und Gedeihstörungen. Aktuell gibt es keine kurative Therapie, die Erkrankung wird symptomatisch mittels Substitution zum Ausgleich des Wasser- und Elektrolythaushalts behandelt.

**Fallbericht.** Wir berichten über ein weibliches Frühgeborenes der 32. Schwangerschaftswoche, bei welchem im zweiten Trimenon sonographisch ein zunehmendes Polyhydramnion festgestellt wurde. Postpartal war das Kind durch eine zunehmende Hyponatriämie, sowie einen Gewichtsverlust von 12% auffällig. In der zweiten Lebenswoche betrug das Serumnatrium trotz oraler Natriumzufuhr mit 8 mmol/kg nur 128 mg/dl. In Zusammenschau mit dem präpartalen Polyhydramnion sowie der postpartalen, auf orale Natriumzufuhr resistenten, Hyponatriämie, wurde die Verdachtsdiagnose neonatales Bartter-Syndrom gestellt. Eine genetische Untersuchung bestätigte die Diagnose und zeigte ein Neonatales Bartter-Syndrom Typ II mit KCJN1-Mutation.

## P 11.8

**Fallbericht: Fetalsonographisch diagnostizierter intrahepatischer portosystemischer Shunt bei einem Frühgeborenen mit neonataler Hämochromatose**

B. Brunner<sup>1</sup>, M. Fankhauser<sup>2</sup>, M. Waltner-Romen<sup>1</sup>, J. Scheiring<sup>1</sup>, R. Trawöger<sup>1</sup>, U. Kiechl-Kohlendorfer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Pädiatrie II, Neonatologie, Medizinische Universität Innsbruck, <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Pädiatrie I, Gastroenterologie und Hepatologie, Medizinische Universität Innsbruck

**Einleitung.** Die neonatale Hämochromatose ist eine der häufigsten Ursachen eines kongenitalen Leberversagens. Als pathogenetischer Mechanismus wird eine alloimmunologisch bedingte intrauterine Leberzellschädigung angenommen. Die neonatale Hämochromatose manifestiert sich postnatal innerhalb von Stunden mit Leberversagen und Multiorganversagen, hat eine hohe Mortalität und ist eine häufige Indikation für eine Lebertransplantation innerhalb der ersten Lebensmonate. Die Diagnose wird fast immer postnatal gestellt.

**Fallbericht.** Wir präsentieren den Fall eines männlichen Frühgeborenen, welches mit 36+5 SSW und einem Geburtsgewicht von 1625 g geboren wurde. Die intrauterine Wachstumsretardierung war mit 20 SSW aufgefallen. Mit 34 SSW konnte dopplersonographisch ein intrahepatischer portosystemischer Shunt nachgewiesen werden. Dieser Befund wurde postnatal bestätigt, darüber hinaus fielen ein inhomogen strukturiertes Leberparenchym, ein offener Ductus venosus und im Verlauf zusätzlich eine Splenomegalie sowie Aszites auf. Im Alter von 3 Monaten erfolgte eine Leberbiopsie, die eine mikronoduläre Leberzirrhose zeigte. Dies führte zusammen mit der typischen Befundkonstellation Hyperferritinämie, erniedrigtes hypersaturiertes Transferrin, Hypoalbuminämie, direkte Hyperbilirubinämie, Koagulopathie, Hypoglykämie, erhöhtes Alpha Fetoprotein, Hypertyrosinämie, Tyrosylurie und Proteinurie zur Diagnose einer neonatalen Hämochromatose. Hinweisend für eine Pathogenese durch Alloimmunhepatitis war der Nachweis des terminalen Komplementkomplexes C5b-9 an Hepatozyten des Leberbiopsates.

**Ergebnisse.** Im Verlauf kam es unter supportiver Therapie zu einer Besserung, was die Diagnose bestätigte. Der anfangs kräftige Shunt bildete sich zurück und war ab dem Alter von 5 Monaten nicht mehr nachweisbar.

**Schlussfolgerung.** Unser Fall zeigt, dass es bei der Neonatalen Hämochromatose infolge fetaler Leberzellschädigung und Leberzirrhose zur Ausbildung eines intrahepatischen portosystemischen Shunts kommen kann.

## P 11.9

**Der selektive Sigma-1-Rezeptor-Agonist PRE-084 reduziert den durch Inflammation sensibilisierten exzitotoxischen Hirnschaden in der neugeborenen Maus**

E. Griesmaier, A. Posod, K. Neumayer, V. Neubauer, M. Keller, K. Wegleiter, M. Urbanek, U. Kiechl-Kohlendorfer

Department Kinder- und Jugendheilkunde, Univ.-Klinik für Pädiatrie II, Abteilung Neonatologie, Medizinische Universität Innsbruck

**Hintergrund.** Exzitotoxizität und Inflammation spielen eine entscheidende Rolle in der Pathogenese des neonatalen Hirnschadens. In unseren Vorarbeiten konnten wir zeigen, dass der selektive Sigma-1-Rezeptor-Agonist, PRE-084, den exzitotoxischen Hirnschaden der neugeborenen Maus durch Hemmung der Apoptose reduziert. In adulten Modellen zentralnervöser Pathologien wurde für PRE-084 auch ein antiinflammatorischer Effekt nachgewiesen.

**Ziel.** Evaluierung des Effekts von PRE-084 auf den durch Inflammation sensibilisierten exzitotoxischen Hirnschaden in der neugeborenen Maus.

**Methodik.** Neugeborene Mäuse wurden vom 1. bis 4. Lebenstag intra-peritoneal (ip) alle 24 h mit Interleukin-1 beta (IL-1b) injiziert. Am 5. Le-

**Tab. 1** Caffeinecitrate + doxapram (n=50)

Measurement	No doxapram	Doxapram	p-value
Continuous pattern	15.4%	36.5%	<0.0001
Discontinuous pattern	72.3%	56.7%	0.004
Burst suppression pattern	10.5%	4.8%	n.s.
Sleep-wake-cycling			n.s.
No	10.9%	9.4%	
Immature	40.0%	40.6%	
Mature	49.1%	50.0%	
Seizure activity	1.8%	21.9%	0.001

benstag wurde das Glutamat analogon Ibotensäure intrakraniell in die rechte Hemisphäre injiziert, eine Stunde später PRE-084 (0,1 µg/g) oder PBS als Vehikel i.p. appliziert. 24 Stunden nach Schädigung wurden die Läsionsgröße, die mikrogliale Zellaktivierung und das Geschlecht bestimmt.

**Ergebnisse.** Die Gabe von PRE-084 zeigt eine signifikante Reduktion der Läsionsgröße im Cortex und der angrenzenden weißen Substanz (n=8-9; p<0,05). Dieser Effekt ist geschlechtsunabhängig (n=3-6; p>0,05). PRE-084 hemmt die mikrogliale Zellaktivierung in der weißen Substanz (n=5; p<0,05).

**Diskussion.** PRE-084 reduziert unabhängig vom Geschlecht den durch Inflammation sensibilisierten exzitotoxischen Hirnschaden in neugeborenen Mäusen und reduziert die mikrogliale Zellaktivierung. Sigma Agonisten werden bereits bei Erwachsenen in klinischen Studien untersucht. PRE-084 ist somit eine vielversprechende Substanz zum klinischen Einsatz bei perinataler Hirnschädigung.

## P 11.10

**Caffeinecitrate and doxapram therapy for treatment of apnea of prematurity leads to a change of amplitude-integrated EEG background pattern and to more seizure activity**

C. Czaba, Z. Rona, M. Olischar, V. Giordano, B. Hengl, A. Pollak, M. Weninger, K. Klebermass-Schrehof

Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, General Hospital of Vienna

**Introduction.** Methylxanthines and doxapram have been widely used for the treatment of apneas of prematurity and are known for their effect on the central nervous system. While there are data available concerning the use of caffeinecitrate even proposing a positive effect on neurodevelopmental outcome, there are data which suggest a negative effect of doxapram on longterm neurodevelopmental outcome. Nevertheless concerning the effect of both medications on brain activity of very preterm infants, only scarce data are available until now.

**Aim.** The aim of this study was the assessment of the effect of caffeine and doxapram on brain activity of preterm infants <30 weeks of gestation.

**Methods.** Brain activity was measured by amplitude-integrated EEG. The percentage of different background patterns, the occurrence and duration of sleep-wake-cycling and seizure activity was assessed and analysed. Neurodevelopmental outcome will be assessed at one and two years of corrected age by assessment of Bayley Scales of Infant Development II. Two groups (1: caffeinecitrate; 2: caffeinecitrate + doxapram) were analysed.

**Results.** Only presented for group 2 (see [Tab. 1](#)).

**Conclusion.** Doxapram therapy lead to significantly more continuous pattern as well as to more seizure activity. Regarding to caffeine given

alone, no significant difference, but also a tendency to a higher percentage of continuous patterns could be observed.

#### P 11.11

##### Kraniosakraltherapie als Umgebungsstimulation bei Frühgeborenen

C. Amhofer<sup>1</sup>, W. Raith<sup>1</sup>, C. Sommer<sup>1</sup>, P. Marschik<sup>2</sup>, C. Einspieler<sup>2</sup>, B. Urlesberger<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Abteilung für Neonatologie,

<sup>2</sup>Zentrum für Physiologische Medizin, Institut für Physiologie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung.** Ziel dieser Studie war zu überprüfen, ob sich eine Umgebungsstimulation mittels Kraniosakraltherapie positiv auf die Spontanmotorik von gesunden Frühgeborenen auswirkt.

**Methoden.** Frühgeborene <37. SSW mit einem stabilen Gesundheitszustand wurden in zwei Gruppen, eine Interventionsgruppe (IG) und eine Kontrollgruppe (KG), randomisiert. Die IG erhielt während 3 Wochen, zweimal pro Woche für je 20 Minuten Kraniosakraltherapie (insgesamt 6 Interventionen). Vor und nach der Therapie wurde mit Videokamera die Spontanmotorik für jeweils 15 Minuten aufgezeichnet. In der KG wurden die Videoaufzeichnungen in derselben Art durchgeführt, nur erfolgte keine therapeutische Intervention. Das Filmmaterial wurde von zwei unabhängigen ExpertenInnen mittels der Prechtl-Methode der General Movements (GMs) ausgewertet. Mit dieser wurde die Qualität der Spontanmotorik analysiert. Beide ExpertenInnen waren im Bezug auf die Gruppenzugehörigkeit und klinischen Daten geblindet. Um sicher zu gehen, dass nur neurologisch unauffällige Frühgeborene inkludiert wurden, erfolgte eine entwicklungsneurologische Testung im Alter von 2 Jahren. Zeigte diese neurologische oder entwicklungsneurologische Auffälligkeiten wurden diese Kinder aus dem Studienkollektiv entfernt.

**Ergebnisse.** Insgesamt wurden 31 Frühgeborene in die Studie inkludiert, 6 Kinder mussten aufgrund von neurologischen Auffälligkeiten bei den entwicklungsneurologischen Nachkontrollen wieder exkludiert werden. Die IG umfasste 12 Kinder (mittleres Gestationsalter 28+6 SSW), die KG 13 (mittleres Gestationsalter 30+0 SSW). Im Beobachtungszeitraum sank der GM-Motor Optimality Score der KG signifikant ab (von median 31,5 auf 20 Punkte;  $p=0,09$ , Wilcoxon-Paired-Test), im Gegensatz zu der IG, deren Score keine Veränderung über die 3 Wochen zeigte (zu Beginn median 23, am Ende 20 Punkte).

**Schlussfolgerung.** Es konnte gezeigt werden, dass neurologisch unauffällige FG, welche über 3 Wochen eine regelmäßige Intervention mit Kraniosakraltherapie erhielten, keine Verschlechterung ihrer Spontanmotorik während des Aufenthalts an der Neonatologie aufwiesen. Im Gegensatz hierzu zeigten Frühgeborene ohne Intervention eine Verschlechterung der GMs im Beobachtungszeitraum.

## Poster 12: Rheumatologie – Infektiologie – CF

#### P 12.1

##### Niedrige Uveitisinzidenz unter Methotrexat bei frühkindlicher Oligoarthritis

W. Emminger<sup>1</sup>, G. Pichler<sup>1</sup>, A. Ulbrich<sup>1</sup>, M. Funk<sup>2</sup>, T. Barisan<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien <sup>2</sup>Univ.-Klinik für Augenheilkunde und Optometrie, Uveitisambulanz

**Einleitung.** Die frühkindliche Oligoarthritis ist mit einer autoimmunen Uveitis vergesellschaftet. Die Folgen der Uveitis sind mit einer erheblichen Einschränkung der Lebensqualität im Erwachsenenalter assoziiert. Die Inzidenz der Uveitis bei frühkindlicher Uveitis wird interna-

tional mit 17–32% angegeben. Die Therapieergebnisse bei der juvenilen idiopathischen Arthritis (JIA) im letzten Jahrzehnt haben sich seit Einführung des Methotrexats (MTX) gebessert. MTX wird oral oder subkutan in einer Dosis von 7,5–15 mg/m<sup>2</sup> (max. 20 mg) 1-mal pro Woche verabreicht. Auch Kinder mit frühkindlicher Oligoarthritis haben nach fehlendem Ansprechen auf nichtsteroidale Antirheumatika ± intraartikulären Corticosteroiden eine Therapieerweiterung um MTX erfahren. **Ziel.** Uns hat die Inzidenz der Uveitis bei frühkindlicher Oligoarthritis an einem Behandlungszentrum seit Einführung von MTX interessiert. **Methodik.** In einer explorativen Analyse wurde retrospektiv ab dem Jahr 2002 die Inzidenz einer Uveitis bei frühkindlicher Oligoarthritis an einem Kinderrheumazentrum evaluiert. Einschlusskriterien: PatientInnen der Kinderrheumaambulanz mit Beginn der Arthritis unter 7 Jahren Alter und eine Mindestbeobachtungsdauer von 6 Monaten. Ausschlusskriterien: andere Formen der juvenilen idiopathischen Arthritis, Entwicklung einer Uveitis vor Diagnose der Arthritis und damit vor einer Basistherapie und ein Erkrankungsbeginn nach dem Alter von 7 Jahren. **Ergebnisse.** Insgesamt 24 Kinder mit frühkindlicher JIA konnten eingeschlossen werden. Davon waren bei 22 Kindern im Serum antinukleäre Antikörper erhöht. Die Dauer vom Beginn der Gelenkerkrankung bis zum Beginn mit MTX war 1–30 Monate (im Mittel 5 Monate). Das Alter bei MTX Beginn war 1 8/12 bis 5,5 Jahre (im Mittel 3 4/12 Jahre). Nur eines von 24 Kindern (4,1%) hat unter MTX eine Uveitis entwickelt, dies bereits nach 4 Monaten MTX-Therapie.

**Schlussfolgerung.** Kinder mit frühkindlicher juveniler Oligoarthritis haben unter MTX-Therapie eine sehr niedrige Uveitisinzidenz zu erwarten.

#### P 12.2

##### Eosinophile Fasciitis Shulman-Syndrom – DD-Polyarthritits als Initialsymptomatik

R. Schwarz, A. Eisenkölbl, D. Almesberger, D. Gelhart, B. Csillag, A. Biebl  
Landesfrauen- und Kinderklinik Linz

**Einleitung.** Die eosinophile Fasciitis stellt eine selten entzündliche Bindegewebserkrankung mit klinischen Parallelen zur Sklerodermie dar. Die Erstbeschreibung erfolgte durch L. Shulman 1975. Im Kindes- und Jugendalter wurden bisher nur Einzelfälle beschrieben. Die Diagnose-sicherung erfolgt bei klinischem Verdacht mittels En-bloc-Biopsie von Kutis, Subkutis, Faszie und Muskulatur.

**Fallbericht.** Wir berichten über die Krankengeschichte eines bei Erstvorstellung 5-jährigen Mädchens mit Schmerzen in beiden Beinen, Bewegungseinschränkungen an beiden oberen Sprunggelenken sowie Streckdefizit an allen 4 Langfingern beider Händen. Schmerzen beim Gehen traten seit 3 Monaten auf. Im Labor konnten erhöhte IgG (1568 mg) Werte, eine Eosinophilie mit 12%, ANA von 1:1600, BSG 29/66. Die initiale Verdachtsdiagnose lautete Polyarthritits mit Kontrakturentwicklung. Innerhalb weniger Wochen entwickelte sich eine derbe Verdickung beginnen im Unterbachelorbereich mit Pigmentveränderungen und rascher Ausbreitung der Veränderungen auf Stamm und Gesicht. Die Biopsie erbrachte dann die Diagnose einer eosinophilen Fasciitis. Die Therapie wurde mittels Prednisolon und Methotrexat, Ergotherapie, und lokaler PUVA Therapie intensiviert.

**Schlussfolgerung.** Wir berichten über das klinische Bild, Diagnostik, Therapie und bisherigen Verlauf dieser im Kindesalter sehr seltenen Erkrankung.

## P 12.3

**Etanercept bei Kindern mit juveniler idiopathischer Arthritis – Daten der Kinderrheumaambulanz des AKH Wien und des Gottfried von Preyer'schen Kinderspitals der Stadt Wien**

A. Ulbrich<sup>1</sup>, S. Fodor<sup>1</sup>, J. Hruby<sup>1</sup>, S. Rippel<sup>2</sup>, H. Schacherl<sup>2</sup>, W. Emminger<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Kinderrheumaambulanz, Medizinische Universität Wien, <sup>2</sup>Gottfried von Preyer'sches Kinderspital der Stadt Wien

**Methoden.** In einer retrospektiven Datenanalyse wurden insgesamt 74 Kinder mit juveniler idiopathischer Arthritis (JIA), die seit dem Jahr 2000 im Verlauf ihrer Erkrankung eine Therapie mit Etanercept erhalten haben, analysiert. Davon wurden insgesamt 20 Kinder im Gottfried von Preyer'schen Kinderspital, 52 Patienten im AKH Wien und 2 Patienten in beiden Kinderrheumaambulanzen betreut. Das mittlere Alter bei JIA-Diagnosestellung lag bei 8,7±4,9 Jahren (Alter von 7 Monaten bis 16 Jahren). Davon waren 20 Knaben (27,0%) und 54 Mädchen (73,0%) (Verhältnis 1:2,7) betroffen. Der Zeitraum bis zum Beginn der Methotrexat(MTX)-Therapie nach Diagnosestellung lag im Mittel bei 1,4 Jahren (Staw ±1,6; 1,9 Monate bis 7,34 Jahre). MTX wurde insgesamt für 2,7 Jahre (Staw ±2,7; 3 Monate bis 12,8 Jahre) verabreicht, wobei derzeit 12 Patienten unter Therapie mit MTX und Etanercept stehen. Der Zeitraum bis zum Beginn der Etanercept-Therapie nach Diagnosestellung lag im Mittel bei 4,4 Jahren (Staw ±3,6; 3,9 Monate bis 15 Jahre). Etanercept wurde insgesamt für 1,8 Jahre (Staw ±1; 2 Monate bis 4,1 Jahre) verabreicht. Im September 2011 stehen derzeit 37 Patienten (50%) unter laufender Therapie. Davon sind 16 (43,2%) Patienten in Remission, 6 (16,2%) Patienten haben einen aktiven Entzündungsstatus, 5 (13,5%) Patienten zumindest ein Gelenk schmerzhaft (POM), 9 (24,3%) Patienten zumindest ein Gelenk eingeschränkt (LOM) und 1 (2,7%) Patient zumindest bei einem Gelenk sowohl POM als auch LOM. Zum Zeitpunkt der Diagnosestellung waren 1–38 Gelenke (Mittelwert 8), bei MTX Beginn 1–38 Gelenke (Mittelwert: 8) betroffen. Derzeit sind bei unseren Patienten 0–22 Gelenke (Mittelwert: 2,1) betroffen.

**Schlussfolgerung.** Unsere Daten zeigen, dass es bereits im Mittel nach 3,7 Monaten (Staw ±5,2; 0 Monate bis 1,9 Jahre) Etanercept-Therapie zu einer Remission gekommen ist, die bei 28 (37,8%) Patienten (16 on Therapie, 12 off Therapie) bis dato angehalten hat und nach Absetzen der Therapie seit 2,2±1,2 Jahre angehalten hat.

## P 12.4

**Falldarstellung zweier Patienten mit juveniler Dermatomyositis**

D. Almesberger, B. Biesenbac, R. Schwarz

Landesfrauen- und Kinderklinik Linz

**Einleitung.** Bei der juvenilen Dermatomyositis handelt es sich um eine im Kindesalter auftretende seltene idiopathische entzündliche Multisystemerkrankung, charakterisiert durch eine nekrotisierende Vaskulitis der kleinen Gefäße in der Haut und der quergestreiften Muskulatur mit perivaskulären Immunglobulin- und Komplementablagerungen.

**Fallberichte.** In unserem Poster beschreiben wir die Diagnostik und Therapie der juvenilen Dermatomyositis anhand zweier männlicher Patienten, die sich mit einem sehr unterschiedlichen Krankheitsverlauf präsentierten. Patient 1 wurde mit pathognomonischen Hautveränderungen, Muskel- und Gelenkschmerzen und beginnender symmetrischer proximaler Muskelschwäche in unserer Rheumaambulanz vorgestellt. Bei zusätzlich erhöhter CK (Creatin-Kinase) von 603 U/l (Norm 24–171 U/l) wurde im Sinne der Klassifikationskriterien nach Tanimoto et al. auf eine EMG (Elektromyographie) sowie eine Muskelbiopsie in der Initialphase verzichtet. Mittels initialer Kortisonstoßtherapie und MTX-Therapie (Methotrexat) konnte ein klinisch stabiler Zustand erreicht werden. Patient 2 präsentierte sich mit einer proximalen symmetrischen Muskelschwäche bei normalen CK-Werten. In der durchgeführten Muskelbiopsie stellte sich bereits der hochgradige Verdacht auf das Vorliegen einer (Dermato-)Myositis, jedoch kam es erst 3 Jahre nach Auftreten der

initialen Muskelschwäche zu den pathognomonischen Hautveränderungen. Die Muskelkraft konnte unter einer Kombinationstherapie mit oralen Glukokortikoiden und Methotrexat gebessert werden.

## P 12.5

**Chronisch rezidivierende multilokuläre Osteomyelitis(CRMO): Fallberichte von 10 Patienten und Literaturübersicht**

R. Schwarz, I. Hetzmanseder, B. Csillag, M. Kröpl, A. Eisenkölb, K. Schmitt  
Landesfrauen- und Kinderklinik Linz

**Einleitung.** Die Diagnose einer CRMO stellt eine Ausschlussdiagnose dar, die bei entsprechender Anamnese und Klinik mittels Röntgen und CT/MRI gestellt wird. An diese DD sollte bei lokalisierten Knochenschmerzen, multilokulären Knochenherden, rezidivierendem Verlauf, v. a. im Zusammenhang mit Hautsymptomen wie z. B. palmoplantarer Pustulose, Akne, Psoriasis vulgaris ect., gedacht werden. Bei charakteristischem histologischem Befund kann auf eine antibiotische Therapie verzichtet werden.

**Fallberichte.** Wir stellen hier die Befunde von insgesamt 10 Patienten dar. Die häufigste Einzellokalisation war die Klavikula. Knochenschmerzen und/oder lokale Schwellung waren die häufigsten klinischen Symptome. MRI-T2-Sequenzen als Übersicht sind geeignet weitere Herde zu identifizieren. Im konventionellen Röntgen gelingt meist keine Abgrenzung von Neoplasie oder bakterieller Osteomyelitis.

**Schlussfolgerung.** Bei „ungewöhnlichen“ Verlauf einer Oligoarthritis sollte eine gelenksnahe CRMO ausgeschlossen werden. Nach Abschluss der DD sollte eine Therapie mit NSAR eingeleitet werden, eine antibiotische Therapie ist nicht erforderlich.

## P 12.6

**Sutton Aphthe – suspekter ulceröser Läsion. Ein Fallbericht**

M. Scharrer<sup>1</sup>, U. Habeler<sup>1</sup>, B. Loader<sup>2</sup>, G. Mann<sup>1</sup>, W. Holter<sup>1</sup>

<sup>1</sup>St. Anna Kinderspital, UKKJ, MUW Wien, <sup>2</sup>Medizinische Universität Wien, Univ.-Klinik für Hals-Nasen-Ohren, Wien

**Einleitung.** Aphthen sind rezidivierend auftretende, solitäre oder multiple, nicht schmerzhaft entzündliche Epitheldefekte der Mundschleimhaut. Es sind etwa 10–65% der Menschen betroffen, wobei es eine familiäre Häufung gibt. Frauen sind häufiger betroffen als Männer. Stress, Traumata, hormonelle Störungen, Vitaminmangel sowie Nahrungsmittel haben eine ätiologische Bedeutung. Die Prädispositionsstellen sind: die Wangenschleimhaut, der weiche Gaumen, die Zungenunterseite und die Lippen. Meist finden sich starke Schmerzen mit konsekutiv reduzierter Nahrungsaufnahme. Es werden 3 Formen unterschieden: a) Minorform (Mikulitz), b) Majorform (Sutton) und c) herpetiforme Ulcera. Die Inzidenz der Minorform beträgt rund 80–90% im Vergleich zur Majorform mit 10%. Die Minorform besteht aus <1 cm großen, maximal 5 kleinen Ulcera. Die Majorform kommt stets solitär vor und ist bis zu 3 cm groß. Während bei der Minorform die Symptomatik <14 Tage dauert und ohne Narbenbildung abheilt, findet sich bei der Majorform ein protrahierter Verlauf (1–3 Monate) und es kommt zur einer Narbenbildung. Als Therapie werden adstringierende sowie lokal anästhesierende Lösungen und bei protrahiertem Verlauf lokale Corticosteroide empfohlen.

**Fallbericht.** Ein 12-jähriger Junge kommt mit seit 3 Tagen bestehenden Halsschmerzen und Fieber sowie oraler Antibiose mit Oспен zur stationären Aufnahme. Im initialen Labor findet sich ein CRP von 5,6 mg/dl bei unauffälligem Blutbild. In einer virologischen Untersuchung finden sich keine Pathologien. Ein HNO-ärztliches Konsil zeigt ein suspektes, über die Tonsillen hinausreichendes Areal mit nekrotisierender, ulceröser, apthoider Veränderung. Noch am Aufnahmetag wird eine Biopsie zum Ausschluss eines Lymphoms durchgeführt. Im histopathologischen Befund zeigt sich das Bild einer aktuellen nekrotisierenden Tonsillitis, ohne Nachweis einer Lymphominfiltration.

**Schlussfolgerung.** In Zusammenschau der Befund wird die Diagnose einer Sutton-Aphthe gestellt.

#### P 12.7

##### **Osteid-Osteom bei einem 7-jährigen Mädchen – Therapie mit Radiofrequenzablation**

R. Niederseer<sup>1</sup>, H. Besterreimer<sup>2</sup>, J. Barth<sup>3</sup>, R. Stelz<sup>1</sup>, U. Wintergerst<sup>1</sup>

Krankenhaus St. Josef, Braunau, <sup>1</sup>Abteilung für Kinderheilkunde, <sup>2</sup>Abteilung für Radiologie, <sup>3</sup>Abteilung für Unfallchirurgie

**Einleitung.** Minimal-invasive Behandlung des Osteid-Osteoms.

**Fallbericht.** Ein 7 10/12 altes Mädchen in gutem AEZ, seit >1 Jahr Hüftschmerzen links mit zunehmendem Schonhinken links und Einwärtsrotation. Bei passiven Bewegungen im Hüftgelenk links. Mitrotation des Beckens und diskrete Muskelhypotrophie des linken Beins. Labor außer BSG von 18/40 mm/h unauffällig! Sonographisch Hüftgelenkserguss. Anamnestisch lokale nächtliche Schmerzen mit jeweils gutem Ansprechen auf Ibuprofen oder Salicylate. In der Röntgenaufnahme des linken Beckens und im MRT-Sklerosierung im Bereich der medialen Kompakta mit Konturunschärfe, kein typischer Nidus, ausgedehntes Marködem im Bereich der Intertrochantärregion mit begleitendem Gelenkserguss und periartikulärem Weichteilödem. Computertomographisch osteolytische Aufhellung mit einem hyperdensen zentralen Herdbefund (sklerosierter Nidus?) an der medialen Compacta. In Zusammenschau mit der Anamnese und dem guten Ansprechen der Schmerzen auf NSAR wurde ein Osteidosteom vermutet. Differenzialdiagnostisch muss bei Osteidosteom ein maligner Knochentumor (v. a. Ewing-Sarkom) bedacht werden. Dies war hier aufgrund der langen Anamnese aber unwahrscheinlich.

**Therapie.** Nach Anlage eines Bohrlochs für die Einführung der Radiofrequenz- Sonde CT-gesteuerte Biopsie und Radiofrequenzablation (5 min Koagulation bei einer Temperatur von 90 Grad).

**Ergebnis.** Nach 3 Tagen Schmerztherapie postoperativ wegen Schmerzen am Bohrloch komplette Schmerzfreiheit und Bewegung ohne Schonhinken. Vier Wochen postoperativ keine Muskelatrophie mehr am linken Bein nachweisbar. Histologisch Bestätigung der Diagnose.

**Schlussfolgerung.** Die Radiofrequenzablation ist eine sehr schonende Therapie des Osteidosteoms mit einer Erfolgsquote von >90% (Neumann et al. 2011).

#### P 12.8

##### **Krankheitsverlauf bei Infektion mit atypischen Mykobakterien (NTM) bei zystischer Fibrose (CF)**

R. Binder<sup>1</sup>, C. Mori<sup>1</sup>, R. Rumetshofer<sup>2</sup>, R. Ollerith<sup>1</sup>, A. Zacharasiewicz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kinderklinik Glanzing, Wilhelminenspital, Wien, <sup>2</sup>1. Interne Lungenabteilung, Otto Wagner Spital, Wien

**Hintergrund.** NTM sind ubiquitär vorhanden und können besonders bei strukturellen Lungenerkrankungen oder Immunabwehrstörungen zu einer progressiven pulmonalen Erkrankung führen.

**Falldarstellung.** Unser 11-jähriger CF-Patient kam in immer kürzeren Abständen wegen pulmonalen Exazerbationen bei Pseudomonas positivem Sputum zu stationären i.v.-Therapien. Eine Legionellen-Infektion wurde 3 Wochen mit Clarithromycin behandelt. Wegen nur kurzfristiger klinischer Besserung bei persistierenden fleckförmigen radiologisch nachweisbaren pulmonalen Veränderungen, wurde eine diagnostische Bronchoskopie zur Keimgewinnung durchgeführt. Dabei wurden erstmals neben Pseudomonaden auch Mykobakterien nachgewiesen. Passend dazu fand sich ein kleines gedecktes Granulom im rechten Unterlappen. Die Kultur bestätigte das Vorliegen von Mykobakterium abscessus, welcher bis auf Clarythromycin omniresistent ist. Unter laufender Therapie mit Meropenem, Amikacin, Zyvoxid, Avelox und Clarithromycin zeigt der Patient weiterhin Müdigkeit, Husten, subfebrile

Temperaturen und Dyspnoe. Es erfolgt die Vorstellung für eine eventuelle Lungentransplantation im AKH Wien. Nach 2 Monaten stationärer i.v.-Therapie endlich klinische Stabilisierung. Weitere Erhaltungstherapie mit Clarithromycin, Avelox und Biklin (i.v.) als Heimtherapie.

**Schlussfolgerung.** Die Symptome einer NTM-Lungenerkrankung sind unspezifisch und variabel und von den Symptomen wie bei CF kaum zu unterscheiden. Seit 1990 ist die Prävalenz von NTM im Sputum der CF-Population von 4 auf 20% gestiegen. Es gibt zurzeit kein verlässliches antibiotisches Regime, das bei Mykobakterium abscessus zur Heilung führt. Die Symptomkontrolle kann nur durch periodische mehrfach-antibiotische Therapie erreicht werden. Patienten mit zystischer Fibrose sollten ein regelmäßiges Sputum-Screening auf NTM erhalten.

#### P 12.9

##### **MDR-Tuberkulose – eine zunehmende Herausforderung**

C. Weingarten<sup>1</sup>, M. Bogyi<sup>1</sup>, L. Thereska<sup>1</sup>, I. Herkner<sup>2</sup>, R. Rumetshofer<sup>3</sup>, R. Ollerith<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kinderklinik Glanzing, Wilhelminenspital Wien, <sup>2</sup>II. medizinische Abteilung, Wilhelminenspital Wien, <sup>3</sup>I. interne Lungenabteilung, Otto Wagner Spital Wien

**Hintergrund.** Die Zahl der MDR-Tbc-Erkrankungsfälle im Kindesalter in Österreich steigt. Als Ursprungsländer der Erkrankten sind vor allem Rumänien und Tschetschenien hervorzuheben, Resistenzen bestehen gegenüber den herkömmlichen Tuberkulostatika INH, Rifampicin und oft auch Ethambutol.

**Methoden und Ergebnisse.** Anhand eines Fallbeispiels einer Familie rumänischen Ursprungs, lässt sich die komplexe diagnostische Abklärung und Etablierung einer effizienten Therapie beschreiben. Zunächst erkrankte die 3-jährige A.J. an Lungentuberkulose, ihr Bruder erhielt bei latenter Tbc-Infektion eine INH-Prophylaxe. Als bei der Patientin (bzw. dem suspeziierten Indexfall, der Tante) eine Isoniazid-, Rifampicin- und Ethambutol-Resistenz festgestellt wurden, erfolgte die Umstellung der Prophylaxe auf Moxifloxacin und Peteha. Im Thoraxröntgen zeigten sich wenig später beim Bruder spezifische Veränderungen, so dass selbiger auch stationär zur tuberkulostatischen Therapie mit Amikacin, Terizidon, Moxifloxacin, Ethambutol und Peteha aufgenommen werden musste. Die Mutter des Mädchens erhielt zunächst ebenfalls eine INH-Prophylaxe, etwa 2 Monate später zeigten sich auch bei ihr pulmol. Veränderungen, und nach durchgeführtem bronchoskopischem Keimnachweis wurde eine tuberkulostatische Therapie etabliert. Der Vater, ein Cousin sowie die Großmutter erhalten derzeit eine Medikation mit Moxifloxacin und Peteha bei latenter MDR-Tuberkuloseinfektion. Diskussion. Nachdem die Zahl der Infektions-/Erkrankungsfälle an MDR-Tbc im Kindesalter in Österreich rasant zunehmen, ergeben sich daraus neue Fragestellungen und Herausforderungen einer multiprofessionellen und interdisziplinären Betreuung. Der Bogen kann gespannt werden von der Zusammenarbeit verschiedener Abteilungen/Kliniken, über Off-label-use der tuberkulostatischen Medikamente im Kindesalter bis hin zu teilweise komplexen sozialen Problematiken, wie monatelanger stationärer Aufenthalt.

#### P 12.10

##### **Nasale cPAP-Therapie bei einem 7 Monate alten Kind mit einer Deletion des Chromosomenanteils 8p21.3p12 bei ausgeprägtem Stridor und dessen Auswirkung auf die Lebensqualität des Systems Familie**

I. Leeb, S. Rona, R. Rath-Wacenovskyy

Abteilung für Kinder und Jugendheilkunde, Landeskrankenhaus Thermenregion Mödling

**Anamnese.** Der Patient wurde in einem externen Spital in der 36. SSW spontan entbunden und zeigte eine deutliche Anpassungsstörung mit einem APGAR 4/7/9. Eine weitere Abklärung resultierte in einem Nachweis einer Deletion des Chromosomenanteils 8p21.3p12. Klinisch zeigte sich eine Mikrozephalie mit einer Balkenhypoplasie und einer supratentoriellen Hirnatrophie, fazialer Dysmorphie, einem Malde-

szensus testis sinistrum und M. Hirschprung. Ein operativer Eingriff wurde im Oktober notwendig und ein Loop-Traversostoma angelegt. Eine Mikrognathie, eine relative Makroglossie und ein Floppy Pharynx präsentierten sich in einem ausgeprägten Stridor, einem pathologischen Atemmuster und gelegentlich in Sauerstoffbedarf. Graviert wurde die respiratorische Situation durch eine RSV-Infektion. Ein Versuch mit einer Tübinger Platte scheiterte. Die Ernährung erfolgte derzeit über eine nasogastrale Sonde. Als weiteren Schritt wurde die Anlage einer PEG-Sonde und Tracheostoma geplant.

**Status quo.** Die Eltern waren neben der Diagnose und dem Krankheitsverlauf, besonders durch die respiratorische Situation stark belastet. Sie wechselnden sich ab um das Kinn des Kindes nach vorne zu ziehen und den Kopf zu stabilisieren (24 h). Dadurch atmete er ruhig und sättigte ausreichend. Jegliche Abweichung resultierte in massiver Unruhe, Apnoen, Dyspnoe mit ausgeprägtem Stridor. Immer wieder führte diese Krise zu Bradykardien.

**Hypothese.** Eine nasale cPAP-Therapie und Heimbeatmung bei fazialer Dysmorphie und ausgeprägtem Stridor ist eine effektive therapeutische Option.

**Therapie und Ergebnisse.** Nach einer Evaluierung durch eine Polysomnographie und Beobachtung wurde eine nasale CPAP-Therapie begonnen. Darunter stabilisierte er sich so gut, dass er sogar eine flache Liegeposition tolerierte und in häusliche Betreuung entlassen werden konnte.

**Diskussion.** Anhand dieses Fallberichts sollen Problematik, Verlauf und Lösungsansätze bei Kindern mit ausgeprägtem Stridor und daraus resultierender Flow-Limitierung diskutiert werden.

# Autorenindex

## A

Aberle J. P 10.1, FV 11.1  
 Aberle S. P 10.1  
 Acham-Roschitz B. P 1.7  
 Ahlström H. P 8.6  
 Ahting U. FV 7.2  
 Aigner M. FV 4.3  
 Aigner R. P 9.2  
 Albert M. H. FV 6.6  
 Albinni S. FV 5.5  
 Albrecht U. P 8.1  
 Alderborn A. P 8.6  
 Almesberger D. P 12.2, P 12.4  
 Al-Schameri A. P 6.10  
 Amhofer C. P 11.11  
 Arbeiter K. P 1.1, P 1.9, P 4.7, FV 1.2  
 Ardelean M.-A. P 3.6  
 Arnhold R. FV 7.3  
 Attarbaschi A. P 6.11  
 Atzwanger J. P 3.6, FV 9.1  
 Auböck J. P 3.3  
 Aubrunner D. FV 2.2, FV 2.3  
 Aufricht C. P 1.1, P 1.9, P 1.10, P 5.7,  
 FV 1.1, FV 4.5, FV 7.3  
 Ausserer B. FV 6.6  
 Avian A. P 4.2, FV 3.3  
 Azizi A. FV 2.2, FV 2.3

## B

Babaoglou A. P 4.5  
 Bachlechner P. FV 8.5  
 Bale R. P 8.1  
 Ban S. A. FV 6.3  
 Barisani T. P 12.1  
 Bar-Sever Z. FV 2.4  
 Barth J. P 12.7  
 Bast T. P 2.4  
 Bauer A. FV 3.6  
 Bauer J. FV 9.1, FV 10.6  
 Bauer V. P 10.8  
 Bäumel C. P 2.9  
 Baumgart H. P 5.6, FV 10.4  
 Baumgartner M. P 8.2  
 Beham-Schmid C. P 3.7  
 Beitel C. FV 4.3  
 Belohradsky B. H. FV 6.6  
 Benesch M. P 6.2, P 6.4, P 6.5,  
 P 6.6, P 6.7, P 6.8, P 6.9,  
 P 10.12, FV 2.1, FV 2.5,  
 WS 17.6, P 3.7  
 Berger A. P 7.10, FV 2.1, FV 3.1,  
 FV 3.4, FV 6.5, FV 7.5,  
 FV 7.6, WS 2.2  
 Berger G. P 9.3, FV 8.2  
 Bergquist J. P 8.6  
 Bergsten P. P 8.6  
 Bernert G. P 8.3  
 Bertin D. WS 17.6  
 Besterreimer H. P 12.7  
 Beutel K. FV 2.5  
 Biassoni L. FV 2.4  
 Bichler C. FV 7.5  
 Bidmon-  
 Fliegenschnee B. P 5.7

Biebl A. P 2.7, P 2.8, P 12.2,  
 FV 4.1  
 Biesenbac B. P 12.4  
 Biesenbach B. P 3.3  
 Binder C. P 7.5, P 7.7, FV 3.3,  
 FV 7.5, FV 7.6  
 Binder E. P 9.1  
 Binder R. P 12.8  
 Birnbacher R. P 2.2, P 8.4  
 Bobeková A. WS 17.6  
 Bock C. FV 6.2  
 Bock W. FV 11.1  
 Bogyi M. P 12.9, WS 8.1  
 Böhm J. P 7.10  
 Böhm M. P 1.1, FV 4.5  
 Bohn A. FV 11.3  
 Bordihn K. P 6.10  
 Borkestein M. P 9.2  
 Borusiak P. P 2.4  
 Boubaker A. FV 2.4  
 Boztug H. FV 6.6  
 Boztug K. P 10.11, FV 6.2, FV 6.3,  
 FV 6.4

Brandner A. FV 1.3  
 Brandstetter S. FV 3.6  
 Breitweg I. P 2.1  
 Brenner B. P 2.10  
 Breuer C. P 4.5  
 Brock P. FV 2.4  
 Brodowicz B. FV 6.1  
 Brunmayr F. FV 8.2  
 Brunner B. P 7.4, P 11.8  
 Brunner O. P 2.10  
 Brunner-Krainz M. P 3.4, P 6.5, P 6.8,  
 FV 7.1, FV 11.2  
 Bürger B. FV 8.6

## C

Canete A. FV 2.4  
 Cardona F. P 1.9  
 Castellani M. FV 2.4  
 Chocholous M. FV 2.2, FV 2.3  
 Cimenti C. FV 11.2  
 Cortina G. P 1.5, FV 4.4  
 Courbon F. FV 2.4  
 Covi P. P 3.6  
 Crazzolaro R. P 6.3  
 Csaicsich D. P 1.1, P 1.9  
 Csillag B. P 12.2, P 12.5  
 Czaba C. P 11.10, FV 3.4

## D

Decrinis C. FV 2.1  
 Dehlink E. P 10.9  
 Deindl P. FV 3.1  
 Deluggi S. FV 10.6  
 Deutschmann A. P 5.5, P 5.2, P 5.3, P 5.4,  
 P 5.11, P 8.10, P 10.11,  
 FV 10.1, FV 10.2,  
 FV 10.3, FV 10.5  
 Dieminger B. FV 8.6  
 Diesner S. P 10.9  
 Dinnewitzer A. P 5.5  
 Dirmhirn A. WS 16.2  
 Dittrich S. P 4.5

Dogu F. FV 6.2  
 Duerr C. FV 6.4  
 Dufek S. P 1.9  
 Durina R. FV 7.5  
 Dworzak M. FV 6.6

## E

Edler A. FV 8.5  
 Ehringer T. P 1.9  
 Eibl M. FV 6.3  
 Einspieler Ch. P 7.7, P 11.11  
 Eisenkölbl A. P 12.2, P 12.5  
 Eitelberger F. P 5.12, 10.8  
 Eiwegger T. P 10.9  
 Ellard S. P 9.3  
 Ellsäßer G. FV 1.4  
 Emberger W. P 6.4  
 Emminger W. P 12.1, P 12.3  
 Essl E. P 9.1, FV 8.5  
 Eyer mann R. P 2.3, P 3.2, P 4.9,  
 P 4.10, P 4.11, P 8.11,  
 P 10.4, FV 1.6, FV 11.6

## F

Fahrner B. P 6.11, P 6.12  
 Fandl A. P 4.2, P 4.3, P 4.8  
 Fankhauser M. P 11.8  
 Fantur M. P 8.7  
 Farooqui S. P 8.6  
 Feichtinger R. P 6.1  
 Feichtl Ch. P 9.11  
 Fellinger J. FV 4.3, WS 16.2  
 Fellinger M. FV 4.3  
 Fenwick A. FV 7.3  
 Fernández I. P 2.4  
 Fiala M. FV 5.1  
 Filzmaier I. FV 8.5  
 Finding K. P 4.3, P 4.8  
 Flanagan S. P 9.3  
 Flanschger J. P 9.11  
 Fodor S. P 12.3  
 Fogarasi A. P 2.4  
 Forslund A. P 8.4  
 Förster-Waldl E. P 10.7, FV 6.2, FV 6.4,  
 FV 6.5  
 Fraidl C. P 9.11  
 Franzen E. P 1.4, P 1.6, P 5.10  
 Frechinger B. FV 9.2  
 Freisinger P. FV 7.2  
 Frey E. WS 17.3  
 Fritsch M. P 9.3, FV 8.2, FV 8.3  
 Fritsch P. P 4.2, P 4.3, P 4.8  
 Fröhlich-Reiterer E. P 9.2, P 9.5  
 Frühwald U. P 8.4  
 Frühwirth M. P 5.9  
 Fuiko R. FV 3.6  
 Funk M. P 12.1  
 Furthner D. P 7.9  
 Fussenegger B. P 2.6

## G

Gadner B. FV 4.4  
 Gallistl S. P 9.5  
 Gamillscheg A. P 4.2, P 4.3, P 4.8



- Gamper A. P 6.10  
 Gancarz W. FV 6.2, FV 6.3  
 Ganger R. FV 9.3  
 Gebauer R. A. FV 5.1  
 Geiger H. FV 1.4  
 Geiger R. P 4.5  
 Gelhart D. P 12.2  
 Germanakis I. P 4.5  
 Geroldinger I. FV 3.1  
 Geyeregger R. FV 6.6  
 Gindl E. A. FV 6.5  
 Giner T. P 1.3, P 1.5, FV 4.4  
 Giordano V. P 11.10  
 Girsch W. FV 9.4  
 Gitter R. P 3.5  
 Glaser V. FV 5.2  
 Gnigler M. P 7.8, P 11.6  
 Gorkiewicz G. P 10.11  
 Grabowski M. FV 10.3  
 Graf E. P 8.2  
 Grangl G. P 1.2, P 1.8, P 3.4, P 5.3,  
 P 6.5, P 9.5, FV 11.2  
 Greber-Platzer S. FV 1.3  
 Griesmaier E. P 7.11, P 11.3, P 11.9  
 Grill F. FV 9.3, FV 9.5, FV 9.6  
 Grillenberger A. P 3.3  
 Grillitsch M. P 4.3, P 5.4, P 6.6  
 Groebe K. P 8.6  
 Gruber K. P 1.1  
 Gruber S. P 10.9  
 Gruber-Sedlmayr U. P 10.5, FV 11.2  
 Grulich-Henn J. FV 8.3  
 Guerrini R. P 2.4  
 Gumpenberger C. P 2.7
- H**
- Haack T. P 8.2, FV 7.2  
 Haas O. FV 6.6  
 Habeler U. P 5.8, P 10.7, P 10.10,  
 P 12.6  
 Haberberger B. P 8.2  
 Häberle J. P 8.7  
 Haberlik A. P 5.6  
 Haferl I. FV 2.6  
 Hafner E. P 7.10  
 Hager J. P 5.9, WS 14.5  
 Hagspiel S. P 2.6  
 Haiböck U. FV 4.1  
 Haiden N. FV 7.5, FV 7.6  
 Haindl C. FV 4.4  
 Hammarström U. P 8.6  
 Haninger N. FV 7.6  
 Hanslik A. FV 5.3, FV 5.6  
 Hattinger-Jürgenssen E. P 7.1  
 Hauck P. P 4.1  
 Hauer A. P 5.1, P 5.2, P 5.3, P 5.4,  
 P 5.6, P 5.11, P 8.10,  
 FV 10.1, FV 10.2,  
 FV 10.3, FV 10.4,  
 FV 10.5  
 Hauser J. P 4.6, FV 5.4  
 Häussler B. WS 14.5  
 Heider C. P 3.3  
 Heinzl B. P 4.2, P 4.3, P 4.8  
 Helmer H. FV 6.5  
 Hengl B. P 11.10  
 Herkner C. FV 1.1  
 Herkner I. P 12.9  
 Herkner K. R. FV 11.3  
 Herzog R. P 1.10, P 5.7, FV 4.5  
 Hessenauer M. WS 13.4
- Hetzmannseder I. P 12.5  
 Heuberger A. P 5.5  
 Hjalgrim H. P 2.4  
 Hochgerner M. FV 1.3  
 Höck M. P 7.4  
 Hoedlmoser K. P 2.11  
 Hofer J. P 1.3, P 1.5, FV 4.4  
 Hofer N. P 6.8, P 6.9  
 Hofer S. P 9.1  
 Hoffmann K. P 1.2, P 5.1, P 5.2, P 5.3,  
 P 5.4, P 5.6, P 5.11,  
 P 8.10, FV 10.1, FV 10.2,  
 FV 10.3, FV 10.4  
 Högenauer C. P 5.1, P 5.3  
 Hohl A. P 7.6, P 11.1  
 Holl R. FV 8.3  
 Holter W. P 5.8, P 6.11, P 10.7,  
 P 10.10, P 12.6, WS 12.1  
 P 8.3  
 Holub M. FV 4.3, WS 16.2  
 Holzinger D. P 5.5  
 Holzinger J. P 5.6, P 9.2  
 Höntzsch J. P 6.12  
 Hopmeier P. FV 8.2  
 Horak E. P 4.6, P 10.7, FV 6.6  
 Horcher E. P 9.3, FV 8.2  
 Hörtenhuber T. P 7.9  
 Hroncek K. P 12.3  
 Hruby J. P 3.4, P 6.5, P 9.5  
 Hubmann H. P 5.11  
 Hübner M. FV 6.5  
 Husslein P. FV 6.2  
 P 3.6, P 9.4  
 Item C. B. FV 11.3
- J**
- Jahnel J. P 5.2, P 8.10, FV 10.1  
 Janecke A. R. FV 4.4, FV 7.3  
 Janka G. FV 2.5  
 Janoušek J. FV 5.1  
 Jaros Z. FV 7.2  
 Jasser-Nitsche H. P 9.2  
 Jatzko B. P 7.10  
 Jauk B. P 6.9  
 Jeitler V. FV 3.2  
 Jones N. P 6.1, P 6.10, FV 2.6  
 Jones R. WS 12.4  
 Joshi A. P 10.3, FV 11.4  
 Jungraithmayr T. P 1.3, P 1.5, FV 4.4
- K**
- Kager K. P 2.6  
 Kammerhofer D. P 8.5, P 8.6  
 Kamper M. P 9.11  
 Karall D. P 8.1, P 8.7, P 11.6, FV 7.1  
 Karch H. P 1.3, P 1.5, FV 4.4  
 Kargl S. FV 9.2  
 Karitnig-Weiß C. FV 6.6  
 Karner C. FV 9.4  
 Kasper D. P 7.10  
 Kasprian G. P 4.4  
 Katzler S. P 9.11  
 Keck B. FV 6.6  
 Keck M. FV 3.1  
 Keller M. P 11.9  
 Kenzian H. FV 11.3  
 Kerbl R. P 7.6, P 11.1
- Kiechl-Kohlendorfer U. P 2.6, P 7.4, P 7.8, P 7.11,  
 P 11.3, P 11.6, P 11.8,  
 P 11.9, WS 1.2  
 P 8.6  
 Kiess W. FV 3.2  
 Kirschner J. P 8.2  
 Kitanovski L. WS 17.6  
 Kitzmüller E. P 4.1, FV 5.5, FV 5.6  
 Klamler K. P 9.8, P 9.9  
 Klaritsch P. FV 3.5  
 Klebermass-Schrehof K. P 11.10, FV 3.4,  
 P 2.11  
 Kloesch G. WS 13.4, P 2.1, P 2.9  
 Kluger G. P 9.8, P 9.9  
 Knopper Ch. P 8.9, FV 7.2  
 Koch J. FV 8.2  
 Koenig M. P 4.2, P 4.3, P 4.8  
 Köstenberger M. P 6.1, P 10.6, FV 6.1  
 Kofler B. FV 7.1  
 Kogelnig K. P 7.6, P 11.1  
 Kohla B. FV 7.1, FV 7.4  
 Konstantopoulou V. FV 9.5  
 Konwalinka S. P 2.5  
 Konzett K. P 9.11  
 Köppel C. P 8.6  
 Körner A. P 7.6, P 11.1  
 Köstl G. FV 8.4  
 Kovaci R. FV 9.6  
 Kranzl A. P 11.7  
 Kraschl R. P 1.10, FV 4.5  
 Kratochwill K. FV 7.6  
 Kreissl A. FV 4.1  
 Kreuzer S. P 2.2, P 6.4, P 8.4  
 P 8.8  
 Kronberger G. WS 12.1  
 Kronberger-  
 Vollnhofer M. P 12.5  
 Kröpl M. P 6.3  
 Kropshofer G. FV 5.1  
 Kubuš P. P 5.1, P 5.3  
 Kump P. P 11.7  
 Kurath S. P 9.6, FV 11.1  
 Kurz H. FV 4.1  
 Kusche J. P 5.7, FV 4.5  
 Kuster L. P 2.1  
 Kutschker S. P 8.10  
 Lackner C. P 6.2, P 6.4, P 6.5,  
 P 6.6, P 6.7, P 6.8, P 6.9,  
 P 10.11, P 10.12, FV 2.1,  
 FV 2.5, FV 10.5, P 3.7  
 P 5.1  
 Lackner S. FV 10.6  
 Ladenhauf H. FV 2.4  
 Ladenstein R. FV 6.6  
 Lakatos K. P 8.2  
 Lamantea E. FV 2.4  
 Lambert B. P 9.11  
 Lampf V. P 10.6, FV 6.1  
 Lang A. P 10.6, FV 4.2, FV 6.1  
 Lang R. P 9.1  
 Lange O. FV 5.3  
 Laufer G. FV 6.6  
 Lawitschka A. P 1.7  
 Lawrenz R. P 11.4, P 7.9  
 Lechner E. P 12.10  
 Leeb I. P 3.5  
 Leitner Peneder G. P 2.4  
 Leiz S. FV 10.2  
 Leschnick B. FV 2.4  
 Lewington V. FV 2.4

Liechtenstein C. P 2.2  
 Lill J. P 9.11  
 Lindbichler F. P 3.4  
 Linder-Lucht M. P 2.4  
 Lipkowski C. FV 9.6  
 Lipp R. P 6.5  
 Loader B. P 12.6  
 Locker F. P 10.6, FV 6.1  
 Loddenkemper T. P 2.4  
 Lonsky L. FV 8.2  
 Lotte J. P 2.4  
 Luckner D. FV 5.4, FV 5.6  
 Lüftinger R. P 5.7, P 5.8, P 10.7  
 Luksch R. FV 2.4  
 Lütischg J. P 2.5

## M

Mache C. P 1.2, P 1.7, P 1.8, P 3.4,  
 P 5.3, P 6.2, P 8.10,  
 P 9.5, FV 3.5  
 Maier H. P 4.8  
 Mandl C. FV 8.5  
 Mang A. P 1.4, P 1.6  
 Mangge H. P 8.5  
 Mann G. P 5.8, P 6.11, P 10.7,  
 P 10.10, P 12.6, FV 6.6  
 Marschik P. P 11.11  
 Marx M. FV 5.2  
 Massimino M. WS 17.6  
 Matthes-Martin S. P 10.7, FV 6.6  
 Maurer K. P 5.9  
 Maurer-Fellbaum U. P 7.3  
 Maxonus I. P 5.10, P 6.10  
 Mayr J. P 6.1, P 8.2, P 8.3  
 McDougall J. J. FV 6.1  
 Meierhofer D. FV 4.1  
 Meister B. P 6.3  
 Meitingner T. P 8.2  
 Meraner D. P 9.1, FV 8.3  
 Meznik S. P 2.10  
 Michel A. P 9.6  
 Michel-Behnke I. P 4.1, P 4.4, P 4.6,  
 FV 5.2, FV 5.3, FV 5.4,  
 FV 5.5, FV 5.6  
 Mindler G. FV 9.6  
 Minkov M. P 4.6, P 6.12  
 Mlczoch E. FV 5.6  
 Mokry M. P 6.7  
 Molnar D. P 8.5  
 Mori C. P 12.8  
 Moroni I. P 8.2  
 Morscher D. P 3.1  
 Möslinger D. FV 7.1  
 Mühlehner M. FV 8.2  
 Mühlebner A. P 10.9  
 Müller A. P 2.4  
 Müller E. FV 10.4  
 Müller M. P 7.3, P 10.5, P 11.5  
 Müller T. P 5.9, FV 7.3  
 Müller W. P 7.3, P 7.5, P 7.7, FV 3.3  
 Müller-Sacherer T. P 1.1  
 Muntean W. FV 10.2

## N

Nagel B. P 4.2, P 4.3, P 4.8  
 Navarro-Psihas S. P 7.8  
 Navarro-Ramirez L. P 2.9  
 Neubauer V. P 11.3, P 11.9  
 Neumayer K. P 11.9  
 Neureiter D. P 6.1  
 Niedermayr K. P 8.1

Niederseer R. P 12.7  
 Novak S. FV 5.4

## O

Oberhuber D. P 7.8  
 Obermayer-Pietsch B. FV 2.1  
 Obwegeser E. FV 3.4  
 Oczenski W. FV 3.2  
 Ofner-Ziegenfuß L. P 6.4  
 Olischar M. P 11.10, FV 3.4  
 Ollerrieth R. P 12.8, P 12.9  
 Orth-Höllner D. P 1.3  
 Ortner D. P 5.5, P 5.10  
 Ott R. FV 6.2  
 Oudoux A. FV 2.4

## P

Pallamar M. FV 9.5  
 Pansy J. P 1.2, P 1.7, P 1.8, P 3.4,  
 P 5.3  
 Pärtan G. FV 11.1  
 Paschke E. P 10.12  
 Paulmichl K. P 8.5, P 8.6  
 Pees C. FV 5.4  
 Pehböck-Walser N. P 2.6  
 Peichl P. FV 5.1  
 Pellacani S. P 2.4  
 Perneckzy E. P 4.6  
 Pessenhofer H. P 7.6, P 11.1  
 Peters C. FV 6.6  
 Petzelberger B. FV 4.4  
 Peyrl A. FV 2.2, FV 2.3  
 Philip S. P 2.4  
 Pichler G. P 7.3, P 7.5, P 7.6, P 7.7,  
 P 11.1, P 12.1. FV 3.3  
 Pichler-Stachl E. P 11.2  
 Piette C. WS 17.6  
 Pilhatsch A. P 6.7, 11.5  
 Pimpel B. P 7.10, FV 7.5  
 Pizer B. WS 17.6  
 Plank R. FV 4.6  
 Plecko B. P 10.12. FV 7.1  
 Pliemitscher E. P 6.11  
 Plischke H. P 2.9  
 Pocialnik M. FV 3.3  
 Pollak A. P 11.10, FV 1.1, FV 3.2,  
 FV 3.4, FV 6.5, FV 7.3  
 Popow-Kraupp T. P 10.1, WS 2.2  
 Posod A. P 11.9  
 Pospisill R. FV 9.3  
 Pötschger U. FV 2.4  
 Pracher E. P 10.1  
 Prandstetter C. P 2.7, P 3.5, P 7.9, FV 5.1  
 Prayer D. P 4.4, FV 7.3  
 Prehal M. P 5.9  
 Preinreich A. P 9.4  
 Prokisch H. P 8.2, FV 7.2  
 Prucker C. FV 2.2, FV 2.3  
 Pumberger W. FV 9.2  
 Pupp-Peglow U. P 2.6

## Q

Quehenberger F. WS 17.6

## R

Radauer W. P 1.4, P 1.6  
 Radler C. FV 9.3, FV 9.6  
 Raimann A. P 9.7  
 Raith W. P 11.5, P 11.11

Ralser E. P 11.3, P 11.6  
 Rami-Merhar B. FV 8.2  
 Rath-Wacenovský R. P 12.10  
 Ratschek M. P 5.11  
 Rauch I. FV 6.1  
 Rauchenzauner M. P 5.9, P 8.7  
 Ravekes W. P 4.2, P 4.3, P 4.8  
 Rehak P. P 7.9  
 Rehak T. P 4.2, P 4.3, P 4.8  
 Reichhardt M. P 8.3  
 Reiter G. P 11.5, P 11.6  
 Reiter M. FV 3.6  
 Reiterer F. P 7.3  
 Renner E. FV 6.6  
 Repa A. FV 7.3, FV 7.6  
 Resch B. P 11.4, P 11.7, WS 7.4  
 Rhadban A. P 3.1  
 Rhomako M. P 5.12  
 Ribeiro S. P 1.4, P 1.6  
 Riedl M. P 1.3, P 1.5, FV 4.4  
 Riedl R. P 9.2  
 Riedl S. P 4.6  
 Rieß J. P 2.9  
 Ring E. P 1.2, P 1.7, P 1.8, P 5.3,  
 P 8.10

Rippel S. P 12.3  
 Rittinger O. P 1.4, P 8.8, P 8.9, P 9.4  
 Robl H. P 8.9  
 Rodenburg R. P 8.2  
 Rödl S. FV 10.3, FV 10.4  
 Rojacher T. P 2.2  
 Rona S. P 12.10  
 Rona Z. P 11.10  
 Rosales A. P 1.3, P 1.5, FV 4.4  
 Rossegg U. FV 4.1  
 Rostasy K. P 2.6  
 Rotky-Fast C. P 7.3  
 Royer J. FV 10.1  
 Ruf S. P 2.4  
 Rumetshofer R. P 12.8, P 12.9  
 Rümmele-Waibel A. FV 6.6  
 Rutkowski S. WS 17.6

## S

Sadeghi K. FV 6.4, FV 6.5  
 Salvador C. P 6.3  
 Salzer E. FV 6.2, FV 6.3  
 Salzer H. P 10.2, FV 1.5, WS 12.3  
 Salzer-Muhar U. P 4.4, P 4.5, FV 1.1  
 Sams E. P 7.1  
 Sanchez J. P 8.6  
 Sander G. P 8.8  
 Sandhofer M. P 10.1, P 10.2  
 Santos-Valente E. FV 6.2, FV 6.3  
 Sawalle-Belohradsky J. FV 6.6  
 Saxena A. FV 10.4  
 Scarpatetti M. FV 2.5  
 Schabus M. P 2.11  
 Schacherl H. P 12.3  
 Schaffert M. P 3.6  
 Schaffler I. FV 8.5  
 Scharrer M. P 5.8, P 10.7, P 10.10,  
 P 12.6  
 Scheiring J. P 11.8  
 Schermann P. FV 7.4  
 Schermer E. P 7.4  
 Scheuchenegger A. P 11.4  
 Schiavello E. WS 17.6  
 Schimke C. P 3.6, FV 9.1  
 Schlachter K. P 2.4  
 Schlagenhaut A. FV 10.2

Schlegel W.	FV 8.1	Steiner J.	P 3.5	Wafah J.	P 5.5
Schmid M.	P 4.4, FV 7.3	Steiner M.	WS 2.2	Weghuber D.	P 5.5, P 5.10, P 8.5, P 8.6
Schmidhuber S.	P 10.6, FV 6.1	Steinmann B.	P 8.2	Wegleiter K.	P 7.11, P 11.9
Schmidt K.	P 4.5	Stelzer I.	P 8.5	Wehl G.	P 5.9
Schmidt L.	P 4.4	Stelzl R.	P 12.7	Weingarten C.	P 12.9
Schmidt S.	P 6.4, P 6.5, P 6.7, P 6.8, P 6.9, P 10.12, FV 2.1, P 3.7	Sterniste W.	FV 11.1	Weinhandl G.	P 9.2
Schmitt K.	P 2.7, P 3.3, P 12.5	Strasak A.	P 1.3	Weis S.	P 6.1
Schmölzer G.	P 7.5	Strassl R.	WS 2.2	Weissensteiner M.	P 7.9, P 11.4
Schmutzhard E.	FV 11.4	Straub J.	P 9.3, WS 2.2	Weitzer C.	P 1.8, P 3.4
Schnedl W.	P 8.5	Streif W.	P 7.4	Weninger M.	FV 3.1, FV 3.2, FV 3.4
Schneider R.	P 8.6	Strenger V.	P 6.2, P 6.4, P 6.5, P 6.6, P 6.7, P 6.8, P 6.9, P 10.12, FV 2.2, FV 10.3, WS 2.2, P 3.7	Wiater A.	P 2.11
Schober E.	P 9.3, FV 8.2, FV 8.3	Striano P.	P 2.4	Wick F.	FV 9.4
Schober H.	P 2.5	Strom T.	P 8.2	Widhalm K.	P 8.6
Schober P.	FV 10.4	Stülpnagel C. v.	P 2.1, P 2.9	Widmann G.	P 8.1
Scholl-Bürgi S.	P 8.1, P 8.7, FV 7.1	Superti-Furga A.	P 8.2	Wieland T.	P 8.2
Schopper C.	P 6.11	Suppan E.	P 9.2	Wieser S.	P 8.8
Schreier-Lechner E.	P 9.6	Suzanek P.	FV 5.5	Wiesinger- Eidenberger G.	P 7.9, P 11.4
Schreiner C.	P 9.6	Szépfalusi Z.	P 10.9	Wilkie A.	FV 7.3
Schuhfried Ge.	FV 11.5	<b>T</b>		Winkler P.	P 6.10
Schuhfried Gü.	FV 11.5	Tappauf M.	FV 11.2	Wintergerst U.	P 12.7
Schüller S.	P 10.2, FV 6.5	Tendl K.	FV 11.3	Witt A.	P 7.10
Schulz S.	P 7.10	Thaller C.	FV 3.4	Wolf Ch.	P 8.4
Schwaberg B.	P 7.2, P 7.5, P 7.6, P 11.1, FV 3.3	Thallinger Ch.	FV 9.3	Wolf H.	FV 6.3
Schwanzter G.	FV 10.3	Thereska L.	P 12.9	Wolfsegger-Ruhmer U.	FV 4.1
Schwarz R.	P 2.7, P 2.8, P 12.2, P 12.4, P 12.5, FV 4.1, FV 7.1	Thom K.	FV 5.5	Wondratsch C.	FV 8.2
Schwarz T.	P 6.5	Trajanoski S.	P 5.1	Würzner R.	FV 4.4
Schwarzbraun T.	FV 2.5	Trawöger R.	P 7.8, 7.11, 11.8	Wustinger M.	P 9.6
Schwarzenberg J.	FV 2.3	Trojer R.	P 1.5	Wynick D.	FV 6.1
Schwarzenbrunner N.	P 10.8	<b>U</b>		<b>Y</b>	
Schweintzger S.	P 5.11	Ueberschaar S.	P 9.2	Yaniv I.	FV 2.4
Schweissgut A.	P 5.9	Uhrig S.	P 9.2	<b>Z</b>	
Schwinger W.	P 6.2, P 6.4, P 6.5, P 6.6, P 6.7, P 6.8, P 6.9, P 10.11, P 10.12, FV 2.1, FV 2.5, FV 10.5, P 3.7	Ulbrich A.	FV 2.5, WS 10.2	Zacharasiewicz A.	P 12.8
Seidel M.	P 5.11, P 6.4, P 6.6, P 6.7, P 6.8, P 6.9, P 10.11, P 10.12, FV 2.1, FV 2.5, P 3.7	Ulreich R.	P 12.1, P 12.3	Zacharoulis S.	WS 17.6
Sellner A.	P 7.3	Unterasinger L.	P 3.1, P 6.2	Zaller V.	P 4.7
Semmelrock H.-J.	FV 3.5	Urban C.	FV 3.1	Zaoral L.	FV 5.1
Sharma U.	FV 1.3	Urbanek M.	P 6.2, P 6.4, P 6.5, P 6.6, P 6.7, P 6.8, P 6.8, P 10.11, P 10.12, FV 2.1, FV 2.5, FV 10.3, FV 10.5, P 3.7	Zarits P.	FV 4.2
Simma B.	P 2.5	Urlesberger B.	P 6.2, P 6.4, P 6.5, P 6.6, P 6.7, P 6.8, P 6.8, P 10.11, P 10.12, FV 2.1, FV 2.5, FV 10.3, FV 10.5, P 3.7	Zaunschirm M.	P 9.12
Singler P.	P 3.1	<b>V</b>		Zebedin D.	P 1.8
Slavc I.	FV 2.2, FV 2.3	Valente E.	FV 6.4	Zeithofer P.	P 6.12
Sliutz G.	P 7.10	Valteau-Couanet D.	FV 2.4	Zelger B.	P 2.2
Smeitink J.	P 8.2	Veitl V.	FV 2.4	Zelzer S.	P 8.5
Smith D.	P 8.6	Vermeulen R.	P 9.8, P 9.9, P 9.11, P 9.12	Zenz W.	P 10.5, FV 11.2
Sommer C.	P 11.11, FV 3.5	Vit P.	P 2.4	Zervan K.	FV 5.5
Sorantin E.	P 11.5	Vit P.	FV 5.1	Zeviani M.	P 8.2
Sovinz P.	P 6.2, P 6.4, P 6.5, P 6.6, P 6.7, P 6.8, P 6.9, P 10.12, FV 2.1, FV 2.5, P 3.7	Vlao S.	FV 5.1	Ziegler B.	FV 9.1
Speicher M.	P 6.4, P 10.11, FV 2.5	Vlasak I.	P 2.9	Ziehenberger E.	P 7.7
Sperl D.	P 6.4, P 6.7, P 6.8, P 6.9, P 10.12, FV 2.1, FV 2.5, WS 17.6	Vodopiutz J.	P 8.8	Zimmerhackl L. †	P 1.3
Sperl W.	P 1.4, P 2.1, P 6.1, P 8.2, P 8.3, P 8.9, FV 7.1, FV 7.2	Volkmar B.	FV 7.3, WS 10.3	Zimmermann F.	FV 7.2
Spittler A.	FV 4.5, FV 6.5	von Hoff K.	FV 7.1	Zimpfer D.	FV 5.3
Spitzwieser M.	FV 11.3	Vorberg D.	WS 17.6	Zobel G.	P 1.2
Sreeram N.	FV 5.4	<b>W</b>		Zöhrer B.	FV 11.2
Staudt M.	P 2.4, P 2.9	Wagentristl H.	FV 4.2, FV 4.6	Zoller H.	FV 7.3
Steichen E.	P 9.1	Wagner G.	FV 8.2	Zotter S.	P 2.6
Stein J.	P 4.5	Wagner O.	P 7.9, P 11.4	Zschocke J.	FV 7.2
		Wald M.	P 7.1, FV 3.1, FV 3.2	zur Stadt U.	FV 2.5
		Waldhoer T.	FV 8.2	Zwiauer V.	FV 7.6
		Waltner-Romen M	P 7.11, P 11.8		
		Wanz U.	FV 2.1, P 3.7		

# Inhaltsverzeichnis

## Abstracts zu den wissenschaftlichen Sitzungen der Arbeitsgruppen und Referate

W 1	Neonatologie .....	WS 1.2
W 2	Infektiologie .....	WS 2.2–WS 2.3
W 7	Perinatalogie .....	WS 7.4
W 8	Pneumologie – Allergologie .....	WS 8.1
W 10	Genetik .....	WS 10.2–WS 10.4
W 12	Palliative Care .....	WS 12.1, ..... WS 12.3–WS 12.4
W 13	Rehabilitation .....	WS 13.4
W 14	Kinderchirurgie – Gastroenterologie .....	WS 14.5
W 16	Hör- und Sprachstörungen .....	WS 16.2
W 17	Hämatologie – Onkologie .....	WS 17.3, WS 17.6
W 18	Endokrinologie – Diabetes .....	WS 18.3

## Abstracts zu den freien Vorträgen

FV 1	Sozialpädiatrie .....	FV 1.1–FV 1.6
FV 2	Hämatologie – Onkologie .....	FV 2.1–FV 2.6
FV 3	Neonatologie .....	FV 3.1–FV 3.6
FV 4	Neuropädiatrie – Nephrologie .....	FV 4.1–FV 4.6
FV 5	Kardiologie .....	FV 5.1–FV 5.6
FV 6	Immunologie .....	FV 6.1–FV 6.6
V 7	Stoffwechsel – Ernährung .....	FV 7.1–FV 7.6
FV 8	Endokrinologie – Diabetes – Ernährung .....	FV 8.1–FV 8.6
FV 9	Kinderchirurgie – Kinderorthopädie .....	FV 9.1–FV 9.6

**Abstracts zu den freien Vorträgen**

- FV 10 Gastroenterologie .....FV 10.1–FV 10.6
- FV 11 Infektiologie – Immunologie .....FV 11.1–FV 11.6

**Posterwalk I**

- P 1 Nephrologie.....P 1.1–P 1.10
- P 2 Neuropädiatrie – Psychosomatik .....P 2.1–P 2.11
- P 3 Varia .....P 3.1– P 3.6
- P 4 Kardiologie.....P 4.1–P 4.11

**Posterwalk II**

- P 5 Gastroenterologie .....P 5.1–P 5.12
- P 6 Hämatologie – Onkologie .....P 6.1–P 6.12
- P 7 Neonatologie I .....P 7.1–P 7.11
- P 8 Stoffwechsel – Genetik .....P 8.1–P 8.11

**Posterwalk III**

- P 9 Endokrinologie – Ernährung .....P 9.1–P 9.12
- P 10 Infektiologie – Immunologie .....P 10.1–P 10.12
- P 11 Neonatologie II.....P 11.1–P 11.11
- P 12 Rheumatologie – Infektiologie – CF.....P 12.1–P 12.10

Autorenindex