



# Abstracts der 59. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde 2021

Pädiatrie komplex

Congress Salzburg, 30. September bis  
2. Oktober 2021

## Tagungsleitung

Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl  
Univ. Prof. Dr. Daniel Weghuber  
Dr. Anna-Maria Schneider

## Freie Vorträge

Topic: Infektiologie und Immunologie

FV01-01

Querschnittsstudie bei 0- bis 19-Jährigen mit SARS-CoV-2-Infektion: vorläufige Ergebnisse

Zurl C.<sup>1</sup>, Kanitz E.<sup>2</sup>, Schmid D.<sup>2</sup>, Eber E.<sup>3</sup>, Kerbl R.<sup>4</sup>, Götzinger F.<sup>5</sup>, Zenz W.<sup>6</sup>, Strenger V.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für allgemeine Pädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>Abteilung Infektionsepidemiologie & Surveillance, Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit (AGES); <sup>3</sup>Klinische Abteilung für pädiatrische Pulmonologie und Allergologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>4</sup>Landeskrankenhaus Hochsteiermark, Leoben; <sup>5</sup>Abteilung für Kinder und Jugendheilkunde, Klinik Ottakring, Wiener Gesundheitsverbund; <sup>6</sup>Klinische Abteilung für allgemeine Pädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Kinder und Jugendliche erkranken seltener und meist milder als Erwachsene an einer SARS-CoV-2 Infektion. Bisherige Daten zu Symptomen einer SARS-CoV-2 Infektion bei Kindern stammen von Patient\*innen, welche eine Konsultation im Krankenhaus in Anspruch nahmen und repräsentieren damit zumeist das schwerere Krankheitsspektrum. Ziel dieser Analyse ist eine Beschreibung der klinischen Manifestation der SARS-CoV-2-Infektion bei Kindern und Jugendlichen.

**Patienten und Methoden:** Es wurde eine Zufallsstichprobe, stratifiziert nach Altersgruppe und Populationsdichte von den 23.562 0–19 Jahre alten SARS-CoV-2 Infizierten, registriert zwischen KW 09 bis KW 47/2020, gezogen. Der Stichprobenumfang umfasst 2619 SARS-CoV-2-Infizierte. Die Erziehungsberechtigten wurden schriftlich zur Teilnahme an einer Befragung mittels standardisiertem Online-Fragebogen eingeladen und danach telefonisch kontaktiert sofern die Online-Beantwortung nicht durchgeführt wurde.

**Ergebnisse:** Wir präsentieren die ersten Ergebnisse von derzeit 778 Befragten von der 1267 Kinder im Alter von 0–14 Jahre umfassenden Stich-

probe (Rücklaufanteil 61,4 %). Von 778 Befragten (0–4 a,  $n=117$ ; 5–9 a,  $n=232$ ; 10–14 a,  $n=429$ ) hatten 322 (41,4 %) eine asymptomatische SARS-CoV-2 Infektion. 51 (7,1 %) waren bei einem Allgemeinmediziner\*in oder Pädiater\*in vorstellig und 19 (2,4 %) waren in stationärer Behandlung. Keiner der Befragten entwickelte ein Hyperinflammationssyndrom oder musste intensivmedizinisch behandelt werden.

Die häufigsten Symptome waren Müdigkeit (26,6 %), Kopfschmerzen (24,4 %) und Fieber (21,7 %), hiervon zeigten 31 % (6,8 % der 778 Befragten) eine maximale Körpertemperatur von  $>39$  °C. 32,6 % der Befragten entwickelten zumindest ein respiratorisches Symptom (0–4 a, 37,6 %; 5–9 a, 26,7 %; 10–14 a, 34,5 %), 14 % gastrointestinale Symptome (0–4 a, 15,4 %; 5–9 a, 15,1 %; 10–14 a, 13,0 %) und zirka 12 % Störungen des Geschmacks- bzw. Geruchssinns (0–4 a, 1,7 %; 5–9 a, 5,0 %; 10–14 a, 18,5 %). **Schlussfolgerung/Diskussion:** Dies ist die erste Studie, welche den klinischen Verlauf einer SARS-CoV-2 Infektion bei Kindern beschreibt, unabhängig davon, ob eine ärztliche Vorstellung erfolgte. Über 40 % der derzeit Befragten zeigten einen asymptomatischen Infektionsverlauf und unter 3 % wurden stationär behandelt. Auffällig war, dass nur bei jedem fünften Kind Fieber und bei jedem dritten Kind respiratorische Symptome auftraten. Die finale Analyse der gesamten Studienpopulation wird detailliertere Schlussfolgerungen erlauben.

FV01-02

Evaluierung des SARS-CoV-2-Screenings mittels anterionasalen Antigenselbsttests an österreichischen Schulen im Sommersemester 2021: eine Vorreiterrolle Österreichs

Bernar B.<sup>1</sup>, Zurl C.<sup>2</sup>, Strenger V.<sup>3</sup>, Kerbl R.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Dept. für Pädiatrie, Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck; <sup>2</sup>Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>3</sup>Evaluierung des SARS-CoV-2-Screenings mittels antero-nasalen Antigen-Selbsttests an österreichischen Schulen im Sommersemester 2021: Eine Vorreiterrolle Österreichs; <sup>4</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, LKH Hochsteiermark

**Einleitung:** Um das Infektionsrisiko in Schulen weiter zu reduzieren, wurde in Österreich mit der Wiederaufnahme des Präsenzunterrichtes im Sommersemester 2021 als zusätzliche Maßnahme ein regelmäßiges Screeningprogramm für Schüler\*innen und Schulpersonal eingeführt, um asymptomatische, aber möglicherweise infektiöse Personen frühzeitig zu erkennen und weitere Transmissionen möglichst zu verhindern. Dafür wurden einfache und kaum invasive Antigen-Selbsttests mittels anterionasalen Abstrichen (NAST) direkt an den Schulen durchgeführt.

Ein Team der ÖGK begleitet das Screeningprogramm im Auftrag des BMBWF von nun an. Im Folgenden werden die Ergebnisse dieses Programms vorgestellt.

**Patienten und Methoden:** Die vorliegenden Daten wurden im Rahmen der nationalen Teststrategie zur Qualitätssicherung durch die einzelnen Schulen an die jeweiligen Bildungsdirektionen gemeldet und der ÖGK vom BMBWF zur wissenschaftlichen Begleitung zur Verfügung gestellt. Die Daten wurden während dem Sommersemester 2021 erhoben. In den Primarstufen wurde bis Mitte März zweimal und in weiterer Folge dreimal wöchentlich getestet, in den Sekundarstufen wurde zu Beginn einmal und seit Mitte Mai ebenfalls dreimal wöchentlich getestet.

**Ergebnisse:** Insgesamt sind 1.005.052 Schüler\*innen und 149.676 Lehr- und Verwaltungspersonen an den österreichischen Schulen registriert. Im Sommersemester 2021 (Ab KW 7 befanden sich alle Bundesländer im SS) wurden 16.269.698 NASTs bei Schüler\*innen und 2.085.938 beim Lehr- und Verwaltungspersonal durchgeführt. Bis KW 19 verlief der Test bei 9638 Schüler\*innen sowie 2676 Lehr- und Verwaltungspersonen positiv. Der Prozentanteil positiver NAST-Ergebnisse pro Woche variierte zwischen 0,03 und 0,11 % bei den Schüler\*innen und zwischen 0,29 und 0,02 % beim Lehr- und Verwaltungspersonal. Der Großteil der positiven Testergebnisse waren Einzelfälle innerhalb der Klassen, bei ca. 10–20 % der wöchentlichen Tests gab es mehr als einen positiven NAST innerhalb eines Klassenverbands.

Mit 3226 positiven Testergebnissen kam ein Drittel aus Wien (32,9 %), dies bei 3.055.219 (18,6 %) Tests und 234.032 (23,3 %) Schüler\*innen. Die meisten positiven Testergebnisse pro 100.000 Schüler\*innen gab es im Burgenland (1971), gefolgt von Wien (1355); die wenigsten in Vorarlberg (450) und Tirol (556).

Bei den Schüler\*innen lag die Zahl der durchgeführten NASTs pro Kopf im österreichweiten Durchschnitt bei 16 (Range 13 Wien bis 24 Oberösterreich). Korrigiert (Quotient aus Gesamt-Inzidenz positiver NAST-Ergebnisse im Sommersemester und Tests pro Kopf) auf die Zahl der Tests pro Kopf lagen die meisten positiven Testergebnisse pro 100.000 Schüler\*innen in Wien (104) und Burgenland (84) vor, die wenigsten in Vorarlberg (24) und Tirol (32). Die Inzidenz der positiven NASTs entspricht zirka 25–35 % der offiziellen EMS-Inzidenz.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Das hier vorgestellte Screeningprogramm war zum Zeitpunkt der Etablierung weltweit einzigartig. Es erlaubt durch die regelmäßige Testung aller Schüler\*innen eine frühzeitige Eingrenzung des Infektionsgeschehen und trägt somit zu einem sicheren Schulbetrieb während der Pandemie bei.

\*Aufgrund der Deadline für die Abstrakteinreichung entsprechen die Daten jenen bis KW 19. Beim Kongress werden die Daten des gesamten Sommersemesters 2021 präsentiert.

### Topic: Kardiologie 1

#### FV01-03

### SARS-CoV-2-associated Pediatric Inflammatory Multisystem Syndrome (PIMS) – Retrospektive Evaluation von Symptomen, Diagnostik, Therapie und Krankheitsverlauf bei Kindern

Thom K.<sup>1</sup>, Kahl B.<sup>1</sup>, Wagner T.<sup>2</sup>, vanEgmond-Fröhlich A.<sup>3</sup>, Krainz M.<sup>4</sup>, Frischer T.<sup>5</sup>, Minkov M.<sup>6</sup>, Falger J.<sup>7</sup>, Ehringer-Schetitska D.<sup>8</sup>, Leeb I.<sup>9</sup>, Michel-Behnke I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ. Klinik f. Kinder- und Jugendheilkunde, MUW, Pädiatrische Kardiologie/Kinderherzzentrum Wien, <sup>2</sup>Klinik Donaustadt, Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, 1220 Wien, <sup>3</sup>Klinik Favoriten, Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, 1100 Wien, <sup>4</sup>St. Anna Kinderspital, Zentrum für Kinder- und Jugendheilkunde, 1090 Wien, <sup>5</sup>Klinik Ottakring, Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, 1160 Wien, <sup>6</sup>Klinik Floridsdorf, Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, 1210 Wien, <sup>7</sup>Landeskrankenhaus Mistelbach-Gänserndorf, 2130 Mistelbach, <sup>8</sup>Landeskrankenhaus Wiener Neustadt, 2700 Wiener Neustadt, <sup>9</sup>Landeskrankenhaus Mödling, 2340 Mödling

**Einleitung:** PIMS beschreibt ein, nach dem COVID-19 Ausbruch neu aufgetretenes „Entzündungs-Syndrom“ durch eine wahrscheinlich abnorme

Immunreaktion auf SARS-CoV-2 bei Kindern. Die entzündlichen Reaktionen können alle Organe und Gefäße betreffen, insbesondere vital gefährdend bei begleitender Myokarditis und Koronararterienaneurysmen.

Ziel dieser Untersuchung ist die Beschreibung von Symptomen, Diagnostik und Therapie bei Kindern mit PIMS mit Fokus auf die kardiovaskuläre Manifestation und Folgen einer kardialen Beteiligung.

**Patienten und Methoden:** Für diese retrospektive Studie wurden die Daten (klinisch, Labor, radiologisch) von Patienten im Alter 0–18 Jahren mit PIMS seit März 2020 in 6 Wiener und 3 niederösterreichischen Kinderabteilungen evaluiert. Einschlusskriterien waren die PIMS-WHO Kriterien von 2020. Es wird eine Zwischenanalyse präsentiert, da aktuell noch nicht alle Zentren über ein EK Votum verfügen.

**Ergebnisse:** Wir berichten über 35 Patienten, medianes Alter 10 Jahre, 67 % (14/21) männlich. Bei 86 % laborchemisch St.p. Covid-19-Infektion (peak Dezember 2020), die übrigen 14 % hatten anamnestisch Covid-Kontakt. Führende Erstsymptome waren Fieber (94 %, 33/35), Abdominalgie (83 %, 29/35) und Exanthem (77 %, 27/35). Bei 76 % (25/33) zeigte sich eine arterielle Hypotension und beeinträchtigte Vitalparameter. Als Zeichen einer kardialen Beteiligung waren bei 97 % (33/34) der Patienten das proBNP (median 8876 pg/ml) und bei 82 % (23/28) das Troponin T oder I erhöht. In der Echokardiographie hatten 75 % (24/32) eine Mitralklappeninsuffizienz, 41 % (12/29) Koronarauffälligkeiten und 29 % (10/35) einen Perikarderguß. Das EKG war pathologisch in 22 % (7/32), 16 % ST-Streckenveränderung, 22 % T-Negativierung. Inotropika (Noradrenalin oder Milrinon) benötigten 51 % (18/35) der Kinder. Therapeutisch erhielten 91 % (32/35) der Patienten Immunglobuline (IVIG), 28/35 (80 %) Corticosteroide (51 % Methylprednisolon, 40 % Aprednisolon), 21/35 (60 %) primär hochdosiert Acetylsalicylsäure und 4/35 (11 %) Anakinra.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Diese PIMS Zwischenanalyse zeigte im Einklang mit der bisher vorhandenen Literatur als führende Symptomatik Abdominalgien, Fieber und Exanthem. Aufgrund relevanter arterieller Hypotension und Myokarddysfunktion waren häufig initial Inotropika erforderlich. Alle Patienten konnten in gutem Allgemeinzustand mit überwiegend normalisierter kardialer Funktion entlassen werden. Zur Abschätzung der kardialen Langzeitauswirkungen sind langfristige, prospektive Untersuchungen geplant.

### Topic: Neuropädiatrie 1

#### FV01-04

### Auffallende Häufung von Erkrankungen mit idiopathischer intrakranieller Hypertension (IIH) – Besteht ein Zusammenhang mit der Covid-19-Pandemie?

Brunner-Krainz M.<sup>1</sup>, Zobel J.<sup>1</sup>, Steiner K.<sup>1</sup>, Kortschak A.<sup>1</sup>, Schwerin-Nagel A.<sup>1</sup>, Pocivalnik M.<sup>2</sup>, Keldorfer M.<sup>2</sup>, Schneider M.<sup>3</sup>, Aminfar H.<sup>3</sup>, Plecko B.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie/Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde/Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>Pädiatrische Intensivstation/Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde/Medizinische Universität Graz; <sup>3</sup>Ambulanz für Neuroophthalmologie/Universitätsklinik für Augenheilkunde/Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Die idiopathische intrakranielle Hypertension (IIH) ist gekennzeichnet durch einen in Seitenlage und Sedierung gemessenen Liquoröffnungsdruck über 25(–28) cm H<sub>2</sub>O. Die klinischen Symptome umfassen Sehstörungen, plötzlich auftretende Gesichtsfelddefekte, Abduzensparese, Kopfschmerzen sowie (Nüchtern-)Erbrechen. Der wegweisende ophthalmologische Befund ist die zumeist beidseitige Stauungspapille. Durch zerebrale Bildgebung und Liquoranalyse sind expansive Prozesse sowie entzündliche Ursachen ausgeschlossen. Die Ätiologie der IIH ist bislang nicht geklärt, ein Zusammenhang mit Übergewicht und weiblichem Geschlecht wird vor allem bei Patient\*innen ab dem Erreichen der Pubertät diskutiert. Die therapeutischen Empfehlungen reichen von einer konservativen, medikamentösen Therapie mit Acetazolamid (alternativ: Topiramid)

mat, Furosemid) bis zur operativen Fensterung der Nervenscheide des Nervus opticus. Ziel der Therapie ist der Erhalt des Sehvermögens.

**Patienten und Methoden:** In unsere retrospektive Datenanalyse wurden alle Patient\*innen im Alter zwischen 1 und 18 Jahren eingeschlossen, welche im Zeitraum von Oktober 2020 bis April 2021, an unserer Abteilung, mit einer idiopathischen intrakraniellen Hypertension diagnostiziert wurden. Als Einschlusskriterium galt ein, in Sedierung gemessener, Liquoreröffnungsdruck höher als 28 cm H<sub>2</sub>O sowie das Fehlen einer eindeutigen entzündlichen, raumfordernden oder vaskulären Ursache.

**Ergebnisse:** Insgesamt wurden an unserer Abteilung zwischen Oktober 2020 und April 2021 fünf Patient\*innen mit IH diagnostiziert. Der Liquoreröffnungsdruck lag dabei zwischen 29 und 53 cm H<sub>2</sub>O. Bei einer Patientin bestand drei Wochen vor dem Auftreten erster klinischer Symptome eine symptomatische SARS-CoV-2-Infektion. Drei weitere Patient\*innen zeigten in den Monaten vor der Erkrankung klinische Symptome einer SARS-CoV-2-Infektion (inklusive Geruchs- und Geschmacksverlust) ohne entsprechende Testung. Sämtliche Patient\*innen erhielten nach Ablassen des Liquors eine perorale Therapie mit Acetazolamid, worunter es zu einer raschen klinischen Remission sowie zu einer deutlichen Besserung der ophthalmologischen Befunde (Stauungspapille) kam.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Die retrospektive Datenanalyse zeigt in unserem Zentrum eine deutliche Häufung von Patient\*innen mit IH im Zeitraum zwischen Oktober 2020 und April 2021. Um einen Zusammenhang mit der COVID-19 Pandemie herzustellen, bedarf es einer multizentrischen Datenerhebung und systematischen Messung der SARS-CoV-2 Antikörpertiter bei Patient\*innen mit IH.

## Topic: Endokrinologie und Diabetes

### FV01-05

#### Reduzierte alkalische Phosphatase – Differenzialdiagnose Hypophosphatasie

Gottardi-Butturini E., Seidl M., Mühleder H.

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Uniklinikum Salzburg, Landeskrankenhaus

**Einleitung:** Die Hypophosphatasie ist eine seltene metabolische Erkrankung. Sie beruht auf einer inaktivierenden Mutation am Gen der tissue-nonspecific alkaline phosphatase (TNSALP). Dies führt zu einer Reduktion der alkalischen Phosphatase als typisches Kennzeichen dieser Erkrankung. Klinisch zeigen sich je nach Schweregrad des Enzymmangels verschiedene Krankheitsbilder. Im Säuglingsalter kann es zu schweren Verläufen mit Rachitis, muskulärer Hypotonie, cerebralen Krampfanfällen, erhöhtem intrakraniellen Druck und respiratorischer Insuffizienz kommen bis hin zu Krankheitsbildern mit kaum erkennbaren, leichten Symptomen im Erwachsenenalter.

**Patienten und Methoden:** Ein 2 Monate altes Mädchen wurde von einem peripheren Krankenhaus aufgrund cerebraler Krampfanfälle an unsere Kinderklinik transferiert. Nach Gabe von Vitamin B<sub>6</sub> sistierten die Anfälle und das Kind wurde entlassen. Im Alter von 6 Monaten kam es erneut zu einer stationären Aufnahme aufgrund rezidivierender Erbrechen und Gedeihstörung. Es zeigte sich ein dystropher, muskulär hypotoner Säugling, welcher über eine nasogastrale Sonde ernährt werden musste. Die ersten Untersuchungen ergaben das Bild einer Nephrokalzinose bei Hyperkalzämie. Ein Williams-Beuren-Syndrom und ein DiGeorge-Syndrom konnten ausgeschlossen werden. Im Labor fiel eine rezidivierend reduzierte alkalische Phosphatase auf, wobei Parathormon, Schilddrüsenwerte, Vitamine und die übrigen Elektrolyte im Normbereich waren. Die Klinik und die vorliegenden Befunde führten zum Verdacht auf eine Hypophosphatasie, welche genetisch gesichert werden konnte (c.376G>A, heterozygot; c.526G>A, heterozygot im TNSALP Gen). Die Röntgenbilder wiesen Zeichen einer Rachitis auf, eine Kraniosynostose konnte ausgeschlossen werden. Es wurde mit Asfotase alfa, einer rekombinant hergestellten Enzymersatztherapie, begonnen. Die kleine Patientin zeigte daraufhin eine

prompte Normalisierung der Laborwerte, eine erstaunliche Gewichtszunahme mit Möglichkeit der Sondenentwöhnung und ein rasches Aufholen der neuromotorischen Entwicklung.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Bei einer reduzierten alkalischen Phosphatase sollte bei entsprechender Klinik differentialdiagnostisch eine Hypophosphatasie in Betracht gezogen werden.

### FV01-06

#### Managing severe renal salt loss: 37 years single-centre experience in patients with pseudohypoaldosteronism type 1B

Högler W.<sup>1</sup>, Bandhakavi M.<sup>2</sup>, Wanaguru A.<sup>2</sup>, Ayuk L.<sup>2</sup>, Kirk J.<sup>2</sup>, Barrett T.<sup>2</sup>, Kershaw M.<sup>2</sup>, Shaw N.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Paediatrics and Adolescent Medicine, Johannes Kepler University Linz, Linz, Austria; <sup>2</sup>Department of Endocrinology and Diabetes, Birmingham Women's and Children's NHS Foundation Trust Birmingham, Birmingham, UK

**Introduction:** The autosomal recessive form of pseudohypoaldosteronism (PHA1B) is caused by genetic defects in the epithelial sodium channel, leading to massive end-organ resistance to aldosterone with severe, life-threatening salt loss. Anecdotally, mortality in PHA1B appears high but to date, little is known about long-term outcome and specifically about medication needs during infancy, childhood and adolescence.

This study reports a single-centre experience of children affected with this ultra-rare condition over a 37-year period.

**Patients and Methods:** We report on clinical presentation, growth, neurodevelopment, complications and comorbidities, mortality as well as medication dosing and administration for 12 affected children from eight families.

**Results:** All children presented in the neonatal period, within 2 weeks from birth, with life-threatening, severe hyperkalaemia and hyponatraemia and insufficient weight gain. All parents were consanguineous and of South Asian, Middle Eastern or African ethnic origin. Eight children had homozygous mutations in the SCNN1A and SCNN1G genes, encoding the epithelial sodium channel subunits alpha and gamma, respectively, including one novel mutation. Management included NaCl 10–48 mmol/kg/day in infancy, with decreasing requirement from age 2 years, delivered mainly via nasogastric tube since concentrated NaCl solutions are unpalatable. Sodium resonium requirements ranged from 0.2–1.6 g/kg/day, and also decreased over time. Three children died (25%) and two (16%) had severe neurological impairment post-cardiac arrest secondary to hyperkalaemia. Five children had recurrent blepharoconjunctivitis due to excessive salt in tears. Where conducted, sweat tests were positive. One affected female had a successful pregnancy at the age of 28 years.

**Discussion/conclusion:** Due to the high mortality and morbidity of PHA1B, this rare condition should be exclusively managed in tertiary endocrine paediatric centres. The first two years of life are extremely difficult to manage due to the high natural salt requirements and high risk of decompensation. Clinicians should become suspicious of recessive conditions in consanguineous families, and particularly check for a history of neonatal deaths. We demonstrate that survival with normal physical and neurological outcome is possible, justifying intensive management to prevent electrolyte imbalance.

### FV01-07

#### Chronische Vitamin-D<sub>3</sub>-Vergiftung – Die Geschichte eines Online-Shopping-Kollateralschadens

Krecu M., Weghuber D., Radauer W., Gottardi-Butturini E., Jones N.

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität, Uniklinikum Salzburg

**Einleitung:** Die Gabe von Vitamin D<sub>3</sub>-Supplementen im Säuglings- und Kleinkindalter zur Prävention einer Rachitis ist unumstritten. Die Ernäh-

rungskommissionen der Österreichischen und Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde empfehlen eine Supplementierung für Säuglinge von 400–500 IE Vitamin D3/Tag bis zum zweiten erlebten Frühsommer. Jenseits des Säuglingsalters beträgt die wünschenswerte Gesamtaufnahme an Vitamin D3 600–800 IE/Tag. Durch nicht verschreibungspflichtige Vitamin D3 Präparate sowie fehlende Beratung im Online-Versand kann es dabei jedoch zu gefährlichen Überdosierungen kommen.

**Patienten und Methoden:** Ein 2,5 Jahre altes Mädchen wurde auf der Kindernotaufnahme des LKH Salzburg mit Unterbauchschmerzen, Appetitlosigkeit, Lethargie, Pollakisurie und Polydipsie vorgestellt. Die Symptome bestanden mit stetiger Progredienz seit ca. drei Monaten. Bisher war keine ärztliche Vorstellung erfolgt. Auch auf mehrfache explizite Nachfrage negierte die Mutter eine Gabe von Medikamenten, Alkohol oder sonstigen Drogen. Als sich laborchemisch ein Gesamtcalcium von 4,83 mmol/l zeigte, wurde explizit nach Vitamin D-Substitution gefragt. Tatsächlich gab die Mutter ihrer Tochter Vitamin D3, um sie vor einer SARS-CoV2-Infektion zu schützen. Nach einem Präparatwechsel über einen Online-Versandhandel waren über eine Dauer von ca. drei Monaten täglich 25.000 IE Vitamin D3 verabreicht worden.

Im Rahmen eines pädiatrisch-intensivmedizinischen Settings erfolgte eine kalkulierte Hyperhydratation, Gabe von Schleifendiuretika, Kortikoiden, Allopurinol und Bisphosphonaten.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Mit der Möglichkeit des rezeptfreien Kaufs von Vitaminpräparaten mit z.T. sehr hohen Dosierungen wächst die Möglichkeit einer – irrtümlichen – Überdosierung. Mit diesem Fallbericht werden wir einen orientierenden Überblick über die aktuellen Leitlinien zur Gabe von Vitamin-D3, Gefahren der Überdosierung und Therapie geben.

## Topic: Neuropädiatrie 2

### FV02-01

#### Predictive factors of seizure reduction due to ketogenic diet therapy in childhood epilepsy

Dressler A., Häfele C., Haag E., Trimmel-Schwahofer P., Waldhör T., Male C.

Medizinische Universität Wien

**Introduction:** The objectives of this study were to identify children with epilepsy who show a seizure reduction to ketogenic diet therapy (KDT) and to find predictors for the effectiveness on seizures before start.

**Patients and Methods:** We analyzed data from our single-center prospective longitudinal database on all children treated with KDT performing a correlation and regression analysis. Outcome measures included seizure reduction in percent and seizure reduction > 50 % at 3 months. Predictive factors after a systematic review of the literature were: age at KDT start, epilepsy duration before KDT, gender, known etiology, numbers of seizure types, epilepsy syndrome, presence of focal seizures and/or generalized tonic clonic seizures, serum levels of beta-hydroxybutyrate (BHB) before and after KDT start, and number of antiepileptic drugs (AED) before KDT start. A final regression model included 4 factors.

**Results:** The final analysis was performed on 183 patients. At 3 months, absolute seizure reduction was median 67 % (min. –2900–max. 100), seizure reduction > 50 % was achieved in 63 % (116), and seizure freedom in 30 % (54). Relevant correlations coefficients to seizure reduction at 3 months in percent were observed for: number of AEDs before start (Spearman's Rho –1.63;  $p=0.027$ ), BHB at dismissal (after 1 week of KDT) (Pearson's coefficient 0.156;  $p=0.061$ ), BHB after 3 months (Pearson's coefficient –0.414;  $p=0.000$ ), fat/non-fat ratio at 3 months (Pearson's coefficient 0.195;  $p=0.010$ ), and age-appropriate neurological development before start (Spearman's Rho –0.210;  $p=0.004$ ). A regression analysis revealed that age-appropriate neurological development, a higher BHB at 3 months, a shorter duration before KD start, a lower ratio and a lower number of AEDs positively predicted outcome ( $p=0.04$ ). A best model included epilepsy syndrome and higher BHB at dismissal ( $p=0.006$ ).

**Discussion/conclusion:** Although we were able to identify predictive factors such as age-appropriate development at start, shorter duration of epilepsy, a lower number of AEDs, epilepsy syndrome and a higher BHB level at dismissal, a reliable individual prediction of response before starting the diet cannot be made. We suggest further studies analyzing different factors in a larger patient cohort.

### FV02-02

#### Phenotypic spectrum of ATP5F1E-related mitochondrial disease

Steinbrücker K.<sup>1</sup>, Feichtinger R.<sup>1</sup>, Duzkale N.<sup>2</sup>, Koch J.<sup>1</sup>, Rodenburg R.<sup>3</sup>, Mayr J.<sup>1</sup>, Weghuber D.<sup>1</sup>, Wortmann S.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>University Children's Hospital, Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria; <sup>2</sup>Department of Medical Genetics, Diskapi Yildirim Beyazit Training and Research Hospital, Ankara, Turkey; <sup>3</sup>Amalia Children's Hospital, RadboudUMC, Nijmegen, The Netherlands

**Introduction:** In the absence of hypoxia, congenital lactic acidosis is a marker for disorders of the mitochondrial energy metabolism or the gluconeogenesis as well as carbonic anhydrase VA deficiency. Exom-sequencing (ES) allows the rapid and exact diagnosis, especially within the heterogeneous group of mitochondrial diseases. One rare differential diagnosis of congenital lactic acidosis is the ATP5F1E-related mitochondrial disease with only one patient to date. We here present a follow up on this case as well as two previously unreported patients.

**Patients and methods:** The first reported Austrian patient (P1), small-for-gestational-age (SGA), presented on day 1 with hypotonia and respiratory distress. Laboratory investigations showed elevated lactate, ammonia, creatine kinase, and urinary 3-methylglutaconic-acid. After slow recovery, the clinical course was marked by delayed development, vomiting and recurrent metabolic crises with stabilization at the age of 6 years. Currently, the 33-year-old female shows intellectual disability, ataxia, horizontal nystagmus, severe peripheral neuropathy and hypertrophy of the left ventricle without hemodynamic relevance.

P2, also SGA, presented at day 1 with pallor and respiratory failure necessitating invasive ventilation. Laboratory investigations showed elevated lactate, ammonia, and creatin kinase but no urinary 3-methylglutaconic-acid. Currently, this 1-year-old Austrian girl shows vomiting, hypotonia, bilateral hearing loss as well as loss of vision (due to a cataracta nuclearis and persistent arteria hyaloidea).

P3, also SGA, presented with hypoglycemia and seizures at day 1. Laboratory investigations showed elevated lactate and urinary 3-methylglutaconic-acid. Currently, the 13-year-old Turkish girl shows intellectual disability, dystrophia, pes equinovarus and moderate-to-severe peripheral neuropathy.

In all three patients the same homozygous pathogenic variant was detected by ES (ATP5F1E (NM\_006886.4)) c.[35A>G];[35A>G] (p.[Tyr12Cys];[Tyr12Cys]).

**Results:** All three individuals show the same homozygous mutation in ATP5F1E and a strikingly overlapping phenotype with SGA, severe congenital neonatal onset but a mild course of disease with slowly progressive neuropathy and mild intellectual deficits. A second disease might cause the congenital eye and ear defect of P2.

**Discussion/conclusion:** ES is an important tool for the differential diagnosis of congenital lactic acidosis and important for counseling about clinical course.



## FV02-03

### Possible neurosurgical treatment options for severe generalized dystonia

Abel M.<sup>1</sup>, Kudernatsch M.<sup>1</sup>, Persits S.<sup>1</sup>, Staudt M.<sup>2</sup>, Berweck S.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Schön Klinik Vogtareuth/Fachzentrum für Neurochirurgie und Epilepsiechirurgie; Wirbelsäulen- und Skoliosezentrum; <sup>2</sup>Schön Klinik Vogtareuth/Klinik für Neuropädiatrie und Neurologische Rehabilitation Epilepsiezentrum für Kinder und Jugendliche

**Introduction:** Dystonia is a movement disorder characterized by involuntary hyperkinetic muscle contractions resulting in repetitive movements and abnormal postures. For sufficient treatment, an interdisciplinary therapeutic approach is necessary. Up to now, oral medications, intramuscular injections of botulinum toxin as well as neurosurgical interventions are commonly used as therapeutic options.

**Patients and methods:** We report the indications, techniques and clinical outcomes of rarely performed neurosurgical interventions for treatment of severe pediatric dystonia conducted in our institution. Eighteen patients with severe generalized secondary and hereditary dystonia were treated with intraventricular baclofen (IVB) in the period between 2009 and 2020. Reducing the cortical manipulation to a minimum, implantation of the intraventricular catheters was performed with navigated frameless stereotaxy. One child with severe generalized dystonia was treated with bilateral deep brain stimulation of the globus pallidus internus (GPI-DBS). Stereotactic electrode placement was done with a Leksell Multipurpose Arc G-Frame.

**Results:** Indications for the use of IVB included preceding spinal infection with intrathecal adhesions, insufficient response of spinal intrathecal baclofen, dystonic storms with a predisposition for spinal catheter dislocation, conservatively managed as well as surgically instrumented anatomical deformities of the spine and thereby maintaining the possibility to undergo a spinal surgery procedure in the future. The mean age of the patients was 12.8 years (range 2–23 years). Seventeen catheters were located into the third ventricle and one catheter was positioned into the lateral ventricle. No perioperative or technical complications occurred. The mean follow-up was 16 months. Dystonia improved in 17 of 18 patients. As side effects nausea and vomiting were observed after the implantation of IVB. One patient developed a pump infection and required pump removal.

One child with KMT2B-related dystonia who presented with generalized dystonia and therefore was wheelchair bound was treated with GPI-DBS at the age of eight years. No perioperative complications or side effects occurred. Impressive improvement of dystonia was seen. Six months after surgery, the child already had achieved independent walking.

**Discussion/conclusion:** IVB as well as GPI-DBS are possible therapeutic options in the management of thoroughly considered cases with severe dystonia.

## Topic: Varia 1

## FV02-04

### Evidence-based discharge letters—improving patient safety by structured communication

Daniel-Fischer L.<sup>1</sup>, Zachbauer C.<sup>1</sup>, Hellmann A.<sup>1</sup>, Oviedo Flores K.<sup>2</sup>, Eibensteiner F.<sup>1</sup>, Ritschl V.<sup>3</sup>, Szépfalusi Z.<sup>4</sup>, Aufricht C.<sup>1</sup>, Böhm M.<sup>1</sup>, Arbeiter K.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Division of Pediatric Nephrology and Gastroenterology, Comprehensive Center for Pediatrics, Medical University of Vienna;

<sup>2</sup>Department of Medicine III, Division of Nephrology and Dialysis, Medical University of Vienna; <sup>3</sup>Section for Outcomes Research, Center for Medical Statistics, Informatics and Intelligent Systems, Medical University of Vienna; <sup>4</sup>Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Division of Pediatric Pulmonology, Allergology and Endocrinology, Comprehensive Center for Pediatrics, Medical University of Vienna

**Introduction:** Despite their importance discharge letters often lack content and form. Accurate, comprehensive transfer of information across the healthcare interface is essential to ensure consistency between planned

and provided treatment, as well as to ensure patient safety. However, deficits in communication are widely reported. Low quality in discharge letters is associated with patient risk and adverse outcome (e.g. medication related harm). Today, only few systematic approaches to improve the quality of discharge letters written by young residents have been conducted.

**Patients and methods:** To provide an overview about current content, structure, weaknesses, expectations and most important aspects of an “ideal discharge letter”, seven explorative qualitative semi-structured expert interviews have been performed, which allowed in-depth discussion and exploration of these topics, guided by pre-defined questions but also allowing exploration of individual aspects. The experts were residents and senior physicians from different pediatric divisions of the Dpt. of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Vienna, as well as experts from other pediatric centers and pediatricians from the outpatient sector, respectively. Data were analyzed through qualitative content analysis. **Results:** The results have been compared with existing guidelines and standards and a checklist based on the content analysis and literature search has been created. The items of said checklist have been rated by 15 residents and senior physicians to assign a score for every subcategory. To evaluate the applicability of the checklist 10 discharge letters have been chosen randomly and scored by two evaluators. The reliability of the checklist was assessed, and revealed a good inter-rater reproducibility (Evaluator 1: Median 60.9 % vs. Evaluator 2: Median 55.2 %). The achieved scores (Median 59.2 %) were arranged from 29.1 to 86.9 %.

**Discussion/conclusion:** We were able to generate a checklist that allows a grading of discharge letters and which enables us to compare the current status with the target status. The achieved scores showed the need for improvement. It is planned to implement the content of the checklist into an interactive training platform for residents. The process is going to be evaluated scientifically by comparing letters produced before and after the intervention by means of the created checklist.

## FV02-05

### „Training culture“ – Eruiierung der Bedürfnisse und Herausforderungen in der pädiatrischen Ausbildung

Hellmann A.<sup>1</sup>, Oviedo Flores K.<sup>2</sup>, Eibensteiner F.<sup>1</sup>, Kaltenecker L.<sup>1</sup>, Ritschl V.<sup>3</sup>, Stamm T.<sup>3</sup>, Aufricht C.<sup>1</sup>, Böhm M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Comprehensive Center for Pediatrics, Medizinische Universität Wien; <sup>2</sup>Innere Medizin III, Nephrologie, Medizinische Universität Wien; <sup>3</sup>Institut für Outcomes Research, Zentrum für Medizinische Statistik, Informatik und Intelligente Systeme, Medizinische Universität Wien

**Einleitung:** Die Ausbildung zum Sonderfach Kinder- und Jugendheilkunde stellt, neben dem Aneignen von spezifischem Wissen und speziellen Fertigkeiten, die Assistenzärzt\*innen im klinischen Alltag immer wieder vor neue Herausforderungen. Dazu zählen zum Beispiel Rotation auf andere Abteilungen, Nachtdienstsituationen, aber auch der Umgang mit Todesfällen. Um die Hürden aber auch Unterstützungsmöglichkeiten der lernenden Ärzt\*innen sowie deren Bedürfnisse in Bezug auf die Ausbildung systematisch zu erfassen, eignen sich Qualitative Forschungsansätze besonders gut. Die Perspektiven zu personen-, kontext- und prozessbezogenen Aspekten der klinischen Ausbildung sollen durch qualitative Interviews ganzheitlich erfasst und wissenschaftlich aufbereitet werden.

**Patienten und Methoden:** Als Basisdaten dieser prospektiven qualitativen Studie diente das Transkript des Needs Assessment der Pediatric Day-One-Competencies an der Wiener Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, das durch offene, semi-strukturierte Interviews mit 16 Assistenzärzt\*innen im Rahmen der Task Force Ausbildung erhoben und für diese Studie einer qualitativen Inhaltsanalyse unterzogen wird. Als theoretical framework der Analyse dient das Person-Process-Context Modell (PPC) nach Hiemstra & Brockett (2012), welches im Bereich Medical Education den Self-Directed Learning (SDL) Ansatz unterstützt. Es erfolgt eine Zuteilung der durch die Interviews herausgearbeiteten Themen zu den PPC-Sphären – aber auch deren Schnittmengen.

**Ergebnisse:** Wir erwarten durch unsere Ergebnisse neue Erkenntnisse zur clinical learning environment aber auch vor allem durch die Schnittmenge zwischen Prozess und Kontext bzw. Person und Kontext im Bereich SDL zu erlangen. Durch die Definition sogenannter barriers and facilitators aus Sicht der Assistenzärzt\*innen sollen Verbesserungsansätze innerhalb der Ausbildung aufgezeigt werden.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Um die Bedürfnisse und Herausforderungen der ärztlichen Ausbildung hinreichend analysieren zu können, sind qualitative Studien von großer Bedeutung. Auf Basis der Ergebnisse dieser qualitativen Untersuchungen sollen gezielte Interventionen von Seiten der Organisation zur Verbesserung der klinischen Ausbildung in der Pädiatrie gesetzt werden.

### Topic: Kardiologie 2

#### FV03-01

### Intrauterine Aortenklappendilatationen bei 103 Feten mit kritischer Aortenstenose: Outcome und neue Prädiktoren für postnatale Zirkulation

Tulzer A.<sup>1</sup>, Arzt W.<sup>2</sup>, Gitter R.<sup>1</sup>, Sames-Dolzer E.<sup>3</sup>, Kreuzer M.<sup>3</sup>, Mair R.<sup>3</sup>, Tulzer G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kinderkardiologie Kinderherzzentrum Linz; <sup>2</sup>Institut für Pränatalmedizin Kepler Universitätsklinikum; <sup>3</sup>Kinderherzchirurgie Kinderherzzentrum Linz

**Einleitung:** Patienten mit einer pränatal diagnostizierten kritischen Aortenstenose (CAS) und sich entwickelndem hypoplastischem Linksherzsyndrom (eHLHS) haben weiterhin eine ausgeprägte Morbidität und Mortalität. Das Ziel dieser Studie war es unsere 20-jährige Erfahrung mit intrauterinen Dilatationen der Aortenklappe bei Feten mit CAS und eHLHS inklusive frühem und „mid-term“ postnatalem Outcome zu analysieren und Selektionskriterien für intrauterine Aortenklappendilatationen zu aktualisieren.

**Patienten und Methoden:** Bei dieser Studie handelt es sich um eine retrospektive Studie mit Einschluss aller Feten seit 2001, die aufgrund einer kritischen Aortenstenose eine intrauterine Aortenklappendilatation an unserem Zentrum erhalten haben. Hierfür wurden Echokardiographien und Patientenakten auf ventrikuläre und valvuläre Dimensionen, sowie hämodynamische Daten und Outcome analysiert. Eine CART (Classification and Regression Tree) Analyse wurde durchgeführt, um die prädiktive Kapazität der analysierten Parameter zu analysieren.

**Ergebnisse:** Zwischen Dezember 2001 und September 2020 hatten 103 Feten insgesamt 125 Aortenklappendilatationen an unserem Zentrum. 87,4 % aller Feten hatten einen technisch erfolgreichen Eingriff. Der technische Erfolg pro Patienten war in der rezenten Periode höher (96,2 % vs. 78 %,  $p=0,0133$ ). 78 Feten wurden nach erfolgreichem Eingriff lebend geboren und erhielten eine weitere Behandlung. Ein biventrikuläres Outcome im Alter von einem Jahr konnte bei 56,4 % der lebend geborenen Patienten erzielt werden und war signifikant höher verglichen mit dem biventrikulären Outcome einer Kohorte mit natürlichem Verlauf in der Fetalperiode (56,4 % vs. 23,7 %,  $p=0,0013$ ). Eine Entscheidungsbaum Analyse zeigte eine hohe Sensitivität und Spezifität von 93,44 % und 94,44 % hinsichtlich postnatalem biventrikulärem Outcome. Die beste Erkennungsrate für eine biventrikuläre Zirkulation im Alter von einem Jahr wurde durch eine Kombination von „Cutoffs“ für die Variablen RV/LV Ratio und Vmax des MI Jets erreicht.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Intrauterine Dilatationen der Aortenklappe konnten mit hoher Erfolgsrate und akzeptablem Risiko durchgeführt werden und führten im Vergleich zum natürlichen Verlauf zu besserem biventrikulärem Outcome. Die Ratio zwischen rechtem und linkem Ventrikel in Kombination mit Druck-Schätzungen des linken Ventrikels konnten eine erfolgreiche biventrikuläre Zirkulation mit 93,44 % Sensitivität und 94,44 % Spezifität vorhersagen.

#### FV03-02

### Interventioneller „reverser Potts-Shunt“ bei einem Säugling mit schwerer pulmonaler Hypertension und verschlossenem Ductus arteriosus

Kitzmüller E., Beichl M., Albinni S., Michel-Behnke I.

Medizinische Universität Wien, Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Dept. für Pädiatrische Kardiologie

**Einleitung:** Der „Reverse Potts Shunt“ ist ein palliatives Verfahren zur Dekompression des drucküberlasteten rechten Ventrikels bei schwerer pulmonaler Hypertonie (PH).

Wir berichten über den ersten Fall einer interventionellen Erzeugung eines „endogenen“ Reverse-Potts-Shunts durch Stenting eines bereits verschlossenen Ductus arteriosus bei einem 32 Tagen alten männlichen Säugling mit supra-systemischer PH.

**Patienten und Methoden:** Der Knabe entwickelte in der ersten Lebenswoche eine schwere pulmonale Hypertension welche trotz Therapieeskalation eine ECMO Therapie für 10 Tage notwendig machte. Danach traten trotz intensiver medikamentöser Therapie pulmonalhypertensive Krisen auf, welche eine Entwöhnung von der Beatmung unmöglich machten. Trotz Verabreichung von Prostaglandin E1 konnte echokardiographisch der Ductus nicht nachgewiesen werden. Trotzdem entschlossen wir uns eine Katheterintervention durchzuführen. Es wurde über einen perkutanen femoralen arteriellen Zugang komplikationslos und erfolgreich ein 4 mm Koronarstent, in den zuvor auch angiographisch nicht nachweisbaren, aber schlussendlich mittels Coronardraht passierbaren Ductus, implantiert.

Dadurch wurden die pulmonalhypertensiven Krisen nun klinisch deutlich besser toleriert, sodass der Knabe nach kurzer Zeit von der Beatmung entwöhnt werden konnte.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Interventionelles Stenting eines bereits verschlossenen Ductus arteriosus zur Erzeugung eines „endogenen“ Reverse-Potts-Shunts bei einem Säugling mit schwerer PH und drohendem RV-Versagen ist technisch machbar und wirksam.

#### FV03-03

### Normwerte aortaler Elastizitätsparameter gesunder Kinder und Jugendlicher

Röhl H., Makic B., Meinel K., Kurath-Koller S., Köstenberger M., Burmas A., Grangl G., Schweintzger S., Gamillscheg A., Baumgartner D.

Klin. Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Die arterielle Elastizität beeinflusst den Verlauf vieler kardiovaskulärer Erkrankungen (Marfan-Syndrom mit Aortendilatation, -dissektion und -ruptur, arterielle Hypertonie, Aortenisthmusstenose, diabetische Vasculopathie ...). Zu deren Messung stehen mehrere Methoden zur Verfügung. Für die im Kindesalter geeigneten Methoden fehlen oft Referenzwerte Gesunder. Ziel dieser retrospektiven, ultraschallbasierten Studie war es, Referenzwerte für die aortalen Elastizitätsmarker Distensibilität und Stiffness Index  $\beta$  bei gesunden Kindern und Jugendlichen zu erheben und mit einem pathologischen Kollektiv zu vergleichen.

**Patienten und Methoden:** Wir untersuchten 116 Patienten (60 weiblich, 56 männlich) im Alter von  $10,7 \pm 6,1$  Jahren mit normaler Linksventrikelfunktion nach Ausschluss einer Aortopathie, einer arteriellen Hypertonie und eines hämodynamisch wirksamen angeborenen Herzfehlers im Rahmen einer ambulanten kinder-kardiologischen Routineuntersuchung mittels Echokardiographie. M-Mode Bilder der Aorta ascendens und descendens wurden aufgenommen und der Blutdruck am rechten Oberarm oszillatorisch dreimal gemessen. Nach bekannten Formeln berechneten wir mit Hilfe einer Konturfundungssoftware die Distensibilität und der Stiffness Index  $\beta$  der Aorta ascendens und descendens. Die Ergebnisse stellten wir nach Alter und Geschlecht getrennt dar. 30 Patienten mit ei-

ner Aortenwurzel Dilatation bei Marfan-Syndrom, Ehlers-Danlos-Syndrom oder Loeys-Dietz-Syndrom wurden einer nach Alter und Geschlecht gematchten gesunden Kontrollgruppe gegenübergestellt.

**Ergebnisse:** Die Distensibilität Gesunder zeigte sich mit dem Alter abnehmend, der Stiffness Index  $\beta$  im Gegenzug mit dem Alter zunehmend. Die Distensibilität der Aorta ascendens der 30 Patienten mit Aortopathie war gegenüber der Referenzgruppe signifikant erniedrigt, der Stiffness Index  $\beta$  signifikant erhöht. In der Aorta descendens zeigte sich bei den Patienten ein nicht signifikanter Trend zu einer verminderten Aortenelastizität.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Die vorliegenden Referenzwerte für die nicht invasiv bestimmte Distensibilität und den Stiffness Index  $\beta$  stellen die Grundlage für eine Interpretation der Messwerte bei Patienten mit unterschiedlichen Aortopathien dar. So können die genannten Elastizitätsparameter als Marker die Diagnostik mancher Aortopathien erleichtern und im Verlauf zur Therapiesteuerung herangezogen werden.

### FV03-04

#### Outcome of fetuses diagnosed with heterotaxy syndrome: a retrospective evaluation of clinical outcome over 21 years

Seidl-Mlczoch E.<sup>1</sup>, Zimpfer D.<sup>2</sup>, Kitzmüller E.<sup>1</sup>, Kasprian G.<sup>3</sup>, Stuemplen M.<sup>3</sup>, Prayer D.<sup>3</sup>, Ahmet B.<sup>3</sup>, Muin D.<sup>4</sup>, Ulm B.<sup>4</sup>, Michel-Behnke I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ. Klinik für Kinder und Jugendheilkunde, Kinderherzzentrum Wien, MUW; <sup>2</sup>Univ. Klinik für Chirurgie, Herzchirurgie, Kinderherzzentrum Wien, MUW; <sup>3</sup>Univ. Klinik für Neuroradiologie, Abteilung für Biomedical Imaging and Image-guided Therapy, MUW Wien; <sup>4</sup>Univ. Klinik für Frauenheilkunde, Abteilung Geburtshilfe, MUW

**Introduction:** Heterotaxy is defined as an abnormal arrangement of inner organs across the left-right axis of the heart. Prenatal differentiation of the two main types of heterotaxy can be challenging: left-atrial isomerism (LAI) and right-atrial isomerism (RAI), each with distinct, but highly variable clinical features. We evaluated structural and functional abnormalities, as well as outcome, in our cohort of fetuses with prenatal diagnosis of heterotaxy.

**Patients and methods:** Retrospective analysis of fetal outcome after prenatal diagnosis of heterotaxy from 1998 to 2019 in a tertiary referral center. Prenatal imaging and perinatal outcome data collected. Long-term outcome including postpartum clinical evaluation and surgical interventions were assessed for surviving infants. For terminations of pregnancy, stillbirths and late deaths, autopsy reports were reviewed.

**Results:** Forty-six fetuses with heterotaxy and cardiovascular pathology, of which 28 (58 %) had LAI and 18 (38 %) RAI, were included. In 7/28 fetuses (25 %) in the LAI group, parents chose termination of pregnancy, 3 fetuses were lost to follow up and one pregnancy is still ongoing. In the RAI group 5/18 pregnancies (27 %) were terminated and one fetus was lost to follow up. Arrhythmia was only present in the LAI group: 8/28 (29 %) fetuses with LAI had third degree AV Block, of which three developed hydrops. Overall 29 fetuses (63 %) were live born (17 LAI, 12 RAI). Eighteen (18/29, 62 %) newborns survived the first year, and 15/29 (51 %) patients were alive at the time of data collection at a median age of 5.4 years (6 months to 16 years).

Biventricular anatomy was present in 8/17 (47 %) patients in the LAI group. Univentricular palliation was more common in the RAI group: 10/12 patients underwent at least the first step of palliation, 5/12 (42 %) children with RAI have reached the Fontan procedure stage after palliative surgery. One neonate (RAI) was found to be inoperable, and one child had a biventricular corrective surgery.

**Discussion/conclusion:** RAI is almost invariably associated with complex cardiac malformations, giving these children generally a worse prognosis compared to LAI. In this study, fetuses with RAI and complex cardiac disease had a slightly more favourable outcome than previously described, once they survive the first year of life.

## Topic: Hämatologie und Onkologie

### FV03-05

#### Essential thrombocythemia in Austrian children and adolescents

Novak W.<sup>1</sup>, Cseh A.<sup>1</sup>, Crazzolaro R.<sup>2</sup>, Jones N.<sup>3</sup>, Dworzak M.<sup>1</sup>, Kager L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>St. Anna Children's Hospital, UKKJ/MUW; <sup>2</sup>Department of Pediatrics, MU Innsbruck; <sup>3</sup>Department of Pediatrics, PMU, Salzburg,

**Introduction:** Essential thrombocythemia (ET) belongs to the BCR-ABL1 negative myeloproliferative neoplasms and is an extremely rare disease in pediatrics. Diagnostic and treatment algorithms are well established for adults with ET, but not for younger patients.

**Patients and methods:** We performed a retrospective cohort analysis on data collected between 2009 and 2021 in the Austrian EWOG registry. The diagnosis of ET was established using the WHO criteria. All patients had undergone bone marrow analyses, PB counts, molecular genetics (BCR-ABL1, JAK2, CALR and MPL), and acquired von Willebrand syndrome (AVWS) analysis.

**Results:** 14 patients (median age of 12 years, range 0.3–16 years, female/male 7:7) with ET were identified. Median follow-up was 26.5 months (range, 1–117 months). A JAK2 V617F mutation was detected in 7 patients, a CALR type 1 mutation in 1 patient, while no MPL or BCR-ABL1 mutations were detected. Acetylsalicylic acid was given to 6, and cytoreductive treatments to 7 patients [4 anagrelide, 3 pegylated interferon (of which 2 received ropeginterferon alfa-2b)] and one patient was temporarily switched to hydroxyurea. We observed severe complications in two untreated female adolescents with JAK2 V617F ET: one developed Budd-Chiari syndrome and underwent successful liver transplantation, and one presented a recurrent sinus venous thrombosis. Neither secondary development of higher-grade myelofibrosis nor clonal evolution were observed. Although 8 patients (57 %) developed an AVWS, none presented with serious bleedings.

**Discussion/conclusion:** Our results further support recent findings that young patients with ET often have AVWS and can develop life-threatening complications, especially if they carry a JAK2 mutation. While for asymptomatic patients a watchful-waiting strategy is yet recommended, JAK2 positive pediatric patients may benefit from early cytoreductive therapy. Ropiginterferon alfa-2b (a novel long-acting interferon), was used for the first time in patients aged < 18 years. Its use in two symptomatic female patients with JAK2 V617F positive ET lacked a clear hematologic response. However, there was no thrombotic event during the observed treatment period, the symptoms (headache) declined, and the medication was well tolerated.

## Topic: Neonatologie

### FV03-06

#### Erhöhtes Risiko für zerebrale Hypoxie innerhalb der ersten 15 Lebensminuten bei gesunden Reifgeborenen mit pränataler Nikotin-Exposition

Wolfsberger C., Bruckner M., Schwabegger B., Miledler L., Pritisanac E., Höller N., Urlesberger B., Pichler G.

Abteilung für Neonatologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Rauchen während der Schwangerschaft ist ein globales prävalentes Problem, welches mit zahlreichen prä-, peri- und postnatalen Effekten und Risiken assoziiert ist.

Das Ziel der Studie war es zu analysieren, ob maternales Rauchen während der Schwangerschaften bei gesunden Reifgeborenen einen Einfluss auf die zerebrale Oxygenierung (crSO<sub>2</sub>) und Gewebssauerstoffextrakti-



on (cFTOE), gemessen mit Nahinfrarot-Spektroskopie (NIRS), unmittelbar nach Geburt, innerhalb der ersten 15 Lebensminuten, hat.

**Patienten und Methoden:** Sekundäre Outcome-Parameter prospektiver NIRS Beobachtungsstudien, die an der Abteilung für Neonatologie Graz durchgeführt wurden, wurden analysiert. Inkludiert wurden gesunde reife Neugeborene, ohne Atemunterstützung innerhalb der ersten 15 min nach Geburt, wenn Informationen bezüglich des mütterlichen Rauchverhaltens während der Schwangerschaft bekannt sind. Die NIRS Messung wurde mit dem INVOS 5100C Monitor durchgeführt. Reifgeborene, deren Mütter während der Schwangerschaft nicht geraucht haben (Kein-Nikotin Gruppe) wurden entsprechend ihres Gestationsalters ( $\pm 1$  Woche), Geburtsgewichtes ( $\pm 100$  g) und Hämatokrit-Wertes ( $\pm 5$  %), mit gesunden Reifgeborenen, deren Mütter während der Schwangerschaft geraucht haben (Nikotin Gruppe) im Verhältnis 1:1 gematcht. cFTOE wurde aus  $crSO_2$  und der arteriellen Sauerstoffsättigung ( $SpO_2$ ) berechnet:  $[cFTOE = (SpO_2 - crSO_2) / SpO_2]$ .  $crSO_2$ , cFTOE,  $SpO_2$  und Herzfrequenz (HF) wurden in jeder Minute nach der Geburt zwischen den beiden Gruppen verglichen.

**Ergebnisse:** 12 Neugeborene der Nikotin Gruppe mit einem medianen Gestationsalter von 39,1 (38,8–39,3) Wochen und einem Geburtsgewicht von 3155 (2970–3472)g wurden mit 12 Neugeborene der Nicht-Nikotin Gruppe mit einem Gestationsalter von 39,1 (38,7–39,2) Wochen und einem Geburtsgewicht 3134 (2963–3465)g verglichen.  $crSO_2$  war in der Nikotin Gruppe signifikant niedriger und cFTOE signifikant höher innerhalb der ersten fünf Minuten nach Geburt. Die Herzfrequenz in Minute drei nach Geburt war in der Nikotin Gruppe signifikant höher verglichen mit der Nicht-Nikotin Gruppe. Danach konnten in  $crSO_2$ , cFTOE,  $SpO_2$  und Herzfrequenz keine signifikanten Unterschiede zwischen den Gruppen beobachtet werden.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Gesunde Reifgeborene, deren Mütter in der Schwangerschaft geraucht hatten, zeigten eine deutlich verminderte zerebrale Oxygenierung innerhalb der ersten Minuten nach Geburt. Das Risiko für zerebral Hypoxie unmittelbar nach Geburt ist bei mütterlichem Nikotinkonsum in der Schwangerschaft erhöht.

### FV03-07

#### The REINVENT-Study: REal-time INTubation and VENTilation Teaching feedback in a randomized-controlled simulation study

Dvorsky R., Rings F., Wagner M.

Neonatologie, AKH, Wien; <sup>2</sup>Neonatologie, AKH, Wien; <sup>3</sup>Neonatologie, AKH, Wien

**Introduction:** During ventilation and endotracheal intubation success rates are low and falling due to decreasing clinical opportunities. Therefore, simulation trainings have been implemented to teach these skills to unexperienced clinicians. Several studies suggest that the use of feedback devices can further support the teaching effect, however it has not been studied before, which specific teaching setup is most beneficial for trainee performance.

**Patients and methods:** This is a randomized controlled trial. We aim to include 171 participants in this study (medical students, 3rd–6th year). Participants take part in a simulation-based training, which simulates a planned intubation of an infant using a video-laryngoscope as well as manual ventilation before and after, which is recorded by a respiratory function monitor (RFM).

Participants are randomized into three groups with different teaching setups. In group A both devices are not visible for supervisor and participant, in group B they are only visible for the supervisor and in group C for both supervisor and participant. The primary endpoints are the number of attempts for a successful intubation and the percentage of ventilations within the tidal volume range.

**Results:** As of today, we have collected data from 75 participants. We identified significant differences in the percentage of tidal volume within the range between all groups (group A to B  $p < 0.001$ ; group A to C  $p < 0.001$ , group B to C  $p = 0.002$ ).

We established significant differences for intubation attempts between group A and groups B ( $p 0.002$ ) and C ( $p < 0.001$ ), until now we could not identify statistical differences between groups C and B ( $p 0.190$ ).

**Discussion/conclusion:** Based on our results, the most effective teaching method regarding the tidal volume seems to be the teaching setup of group C. We expect similar results for the intubation data once all data is collected.

It can be hypothesized that similar effects can be expected when using these teaching methods within a clinical setting. These results could be used to better design future teaching scenarios during simulation trainings as well as in clinical settings.

### Topic: Varia 2

#### FV04-01

#### Kinder mit Hörstörungen – Eine komplexe pädiatrische Herausforderung

Fellinger J., Holzinger D., Hofer J.

Konventhospital Barmherzige Brüder, Institut für Sinnes- und Sprachneurologie

**Einleitung:** Bei einem von siebenhundert Neugeborenen wird eine permanente Hörstörung diagnostiziert. Frühkindliche Hörstörungen haben weitreichenden Einfluss auf die sprachliche, kommunikative, sozioemotionale und psychosoziale Entwicklung des Kindes und seine Familie. Mindestens 40 % der Kinder mit Hörstörungen haben auch andere Beeinträchtigungen, insbesondere im Bereich der kognitiven Entwicklung.

**Patienten und Methoden:** Bei kindlichen Hörstörungen sind die Auswirkungen auf die Gesamtentwicklung erheblich beeinflussbar. Neben der frühen Erfassung, exakten Diagnosestellung und optimalen apparativen Versorgung, kommt einer kompetenten familienzentrierten Intervention entscheidende Bedeutung für das Gesamtergebnis zu.

**Ergebnisse:** In einem familienzentrierten Ansatz steht die Befähigung der Familie zu förderlichem alltäglichem Interaktionsverhalten mit ihrem Kind sowie die soziale und emotionale Unterstützung der Familie selbst im Vordergrund. Das Wohlbefinden der Eltern zeigt wiederum Auswirkungen auf positive Eltern-Kind-Interaktion. Eine umfassende pädiatrische Abklärung gibt im wesentlichen Aufschluss über Ursachen der Hörschädigung und etwaige Komorbiditäten und Verläufe.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Ziel dieses Beitrags ist es ein multidimensionales und interdisziplinäres familienzentriertes Interventionsmodell vorzustellen und dabei besonders auf die pädiatrisch medizinischen Aspekte, Aspekte der Sprach- und Kommunikationsentwicklung und der psychosozialen Gesundheit von Kind und Eltern einzugehen. Zugrundeliegende Konzepte wie „Familienzentriertheit“ und „Medical Home“ werden vertieft und an Fallbeispielen reflektiert.

#### FV04-02

#### Früherkennung von Sprachentwicklungsproblemen in der kinderärztlichen Praxis mit SPES: zuverlässig und praktikabel

Holzinger D., Hofer J., Fellinger J.

Sinnes- & Sprachneurologie Krankenhaus Barmherzige Brüder Linz

**Einleitung:** Sprachentwicklungsstörungen haben Langzeiteffekte auf schulisches Lernen, psychosoziale Gesundheit und Chancen am Arbeitsmarkt. Eine frühe Erfassung im Rahmen der kinderärztlichen Vorsorgeuntersuchungen gestaltet sich jedoch aufgrund der Varianz sprachlicher Entwicklungsverläufe im Vorschulalter und zeitlicher Rahmenbedingungen als herausfordernd.

**Patienten und Methoden:** In einem mehrjährigen Praxisprojekt mit der Fachgruppe der Kinderärzte OÖ wurden Screeningverfahren für Kinder im Alter von 2 und 3 Jahren (SPES-2 + 3) entwickelt, in umfangreichen Stich-



proben ( $n = \text{ca. } 2000$ ) validiert und hinsichtlich ihrer Praktikabilität evaluiert.

**Ergebnisse:** SPES-2 umfasst einen Elternfragebogen (Ausfüllzeit ca. 5 min), der anhand einer Wortschatzliste (37 Items) das expressive Vokabular erhebt, zudem werden das Auftreten von Wortverbindungen, Elternsorgen und soziodemographische Informationen erhoben. Lediglich bei Kindern mit Auffälligkeiten laut Eltern (ca. 14 %) wird eine ärztliche Überprüfung des Wortverstehens (3–5 Min) durchgeführt. SPES-2 prädiziert bis zum Alter von 3 Jahren anhaltende Sprachentwicklungsprobleme und erlaubt eine Triagierung in (i) unauffällig, (ii) nur expressiv auffällig und (iii) gemischt expressiv und rezeptiv auffällig. Im ersten Fall (i) wird lediglich ein Kontrollscreening im Alter von 3 Jahren empfohlen, bei (ii) eine Elternberatung zu Sprachförderung in der Familie mit entspr. Unterlagen durchgeführt und bei (iii) erfolgt eine Überweisung zur multiprofessionellen Abklärung. Zudem liegen erste Daten von SPES-2 mit Übersetzungen in häufige nicht-deutsche Erstsprachen in Österreich vor.

Die finale Version von SPES-3 besteht lediglich aus einem Elternfragebogen, der die Strukturbeherrschung (Grammatik) und eine Beurteilung des Wortschatzes umfasst. (Ausfüllzeit 5–10 min).

Beide Sprachscreeninginstrumente wurden von den Kinderärzten hinsichtlich ihrer Praktikabilität (zeitlich, Akzeptanz durch Eltern) und Sinnhaftigkeit überwiegend positiv beurteilt. Die sehr zufriedenstellenden Daten zur Validität und Reliabilität der Instrumente werden präsentiert.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Angesichts der Testgüte der Screeningverfahren als auch der nach umfangreichen Praxiserprobungen ermittelten Machbarkeit wird eine Umsetzung in der kinderärztlichen Praxis im Rahmen der Mutter-Kind-Pass Untersuchungen im Alter von 2 und 3 Jahren empfohlen.

## Topic: Neuropädiatrie 3

### FV04-03

#### Fokale Symptomatik in infantilen Spasmen

Haneder C., Gröppel G., Stark B., Peherstorfer A., Högl W.

Kepler Universitätsklinikum Linz

**Einleitung:** Infantile Spasmen zählen zu den epileptischen Enzephalopathien im Säuglingsalter und gehen häufig mit schwerer Entwicklungsretardierung einher. Semiologisch zeigen sich epileptische Anfälle mit blitzartigen kurzen Muskelkontraktionen im Hals-Nacken-, Rumpf- und Extremitätenbereich. Eine rasche suffiziente Behandlung ist essentiell, um einen schlechten Verlauf zu vermeiden. Infantile Spasmen auf ätiologischer Basis einer strukturellen Läsion sprechen besonders schlecht auf eine medikamentöse Therapie an. In der Literatur ist wenig bekannt, ob fokale, lateralisierende Symptome Teil des Syndroms sein können, und somit unabhängig von der Ätiologie auftreten, oder ob fokale Symptome immer auf eine cerebrale Läsion hinweisen.

**Patienten und Methoden:** Eingeschlossen wurden alle Patienten mit infantilen Spasmen, welche mittels prolongierten Video-EEG-Monitoring zwischen 7/2003 und 9/2020 dokumentiert wurden. Symptome wie tonische Streckung, Kloni, Blickdeviation und verzogener Mundwinkel wurden analysiert und als lateralisierend/nicht-lateralisierend eingestuft. Eine Korrelation zu Ätiologie, Geschlecht und Alter wurde untersucht. Die Ergebnisse wurden mit Standardverfahren der deskriptiven Statistik bzw. die Gruppenvergleiche mit Chi-Quadrat-Tests ausgewertet.

**Ergebnisse:** Es wurden 18 Patienten (9 w/9 m) eingeschlossen. Bei 66,7 % der Patienten wurde eine lateralisierende tonische Streckung einer Extremität festgestellt. Bei 33,3 % der Patienten fanden wir keinerlei lateralisierende Symptome an den Extremitäten. Blickdeviation auf eine Seite und verzogener Mundwinkel konnten in 61,1 % bzw. 11,1 % der Patienten festgestellt werden. Unter Berücksichtigung aller Symptome (Extremitäten, Blickdeviationen, verzogene Mundwinkel) wurden bei insgesamt 94,4 % fokale Zeichen beobachtet, wobei nur die Hälfte des gesamten Patientenkollektivs eine läsionelle Ursache aufwies. Eine Korrelation zwischen dem

Vorhandensein fokaler lateralisierender Symptome und einer cerebralen Läsion wurde somit nicht nachgewiesen.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** In unserer Studie traten lateralisierende Symptome bei infantilen Spasmen unabhängig vom Vorhandensein einer Läsion auf. Ein möglicher Grund dafür könnte die noch nicht vollständig ausgereiften Myelinisierung in diesem Alter sein, da man bei älteren Kindern beziehungsweise Erwachsenen normalerweise lateralisierende Symptome ipsi-/kontralateral zur Läsion findet. Aufgrund der kleinen Studienpopulation sind weitere Studien nötig, um die Ergebnisse dieser Studie zu untermauern.

### FV04-04

#### Mild malformation of cortical development with oligodendroglial hyperplasia (MOGHE): insights into a new entity

Hartlieb T.<sup>1</sup>, Pieoer T.<sup>1</sup>, Holthausen H.<sup>1</sup>, Mader I.<sup>2</sup>, Blümcke I.<sup>3</sup>, Coras R.<sup>3</sup>, Staudt M.<sup>1</sup>, Kluger G.<sup>1</sup>, Kudernatsch M.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Schön Klinik Vogtareuth/Neuropädiatrie; <sup>2</sup>Schön Klinik Vogtareuth/Radiologie; <sup>3</sup>Institut für Neuropathologie, Universität Erlangen; <sup>4</sup>Schön Klinik Vogtareuth/Neurochirurgie

**Introduction:** Mild malformation of cortical development with oligodendroglial hyperplasia in epilepsy (MOGHE) is a newly described, rare histopathologic entity detected in resected brain tissue of patients with refractory epilepsies. Here, we present new clinical insights into this intriguing entity.

**Patients and methods:** Retrospective data analysis of 45 pediatric patients histopathologically diagnosed as MOGHE with difficult to treat epilepsy who received epilepsy surgery at our center.

**Results:** Young age at onset of epilepsy with average of 2 years and 47 % of onsets within the first year of life. Epilepsy was difficult to treat in all cases with an average of 7 anti-seizure medications and a high seizure burden with daily seizures in 90 % of patients.

53 % of patients had infantile spasms at the beginning of epilepsy. 91 % of patients had multiple seizure types. The most frequent seizure types were tonic seizures in 84 % of patients.

Re-evaluation of preoperative MRIs showed age-related characteristic features of MOGHE with increased laminar T2 and fluid attenuated inversion recovery (FLAIR) signal at the corticomedullary junction in younger patients and reduced corticomedullary differentiation due to an increased signal of the adjacent white matter in older patients.

Average age at surgery was 8.6 years. Unilobar resection was the most common surgical approach in 58 % of patients. Postoperative seizure control according to Engel classification was 64 % Engel class 1, 4 % Engel class 2, 16 % Engel class 3 and 11 % Engel class 4.

**Discussion/conclusion:** To the best of our knowledge, this is the largest cohort of pediatric patients with MOGHE in which we could confirm most of the clinical characteristics mentioned in the first description of this entity by Schurr et al. 2017. Furthermore we add additional demographic, clinical and radiological features of this entity in order to expand the clinical spectrum of MOGHE.

Characteristic clinical and MRI features can allow correct preoperative diagnosis and influence the surgical approach and thereby postoperative outcome. Pediatric epileptologists working in the field of presurgical evaluation should be aware of this new entity in difficult to treat pediatric epilepsies.

FV04-05

## Blood parameter analysis in pediatric MOG-antibody-associated disorders

Paternell A.<sup>1</sup>, Breu M.<sup>2</sup>, Preisel M.<sup>3</sup>, Schimmel M.<sup>4</sup>, Eisenkölbl A.<sup>5</sup>, Zobel J.<sup>6</sup>, Wendel E.<sup>7</sup>, Reindl M.<sup>8</sup>, Rostásy K.<sup>9</sup>, Baumann M.<sup>1</sup>, Lechner C.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Neuropädiatrie, Pädiatrie I, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck; <sup>2</sup>Neuropädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien; <sup>3</sup>Neuropädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Salzburger Landeskliniken und Paracelsus Medizinische Universität; <sup>4</sup>Neuropädiatrie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Augsburg; <sup>5</sup>Neuropädiatrie, Kinder- und Jugendheilkunde, Kepler Universitätsklinikum Linz; <sup>6</sup>Neuropädiatrie, Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>7</sup>Pädiatrie, Olgahospital, Klinikum Stuttgart; <sup>8</sup>Neurologisches Forschungslabor, Universitätsklinik für Neurologie, Medizinische Universität Innsbruck; <sup>9</sup>Zentrum für Neuropädiatrie, Entwicklungsneurologie und Sozialpädiatrie, Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln, Universität Witten/Herdecke

**Introduction:** MOG-antibody-associated disorders (MOGAD) are acquired inflammatory conditions clinically mainly presenting with acute disseminated encephalomyelitis, optic neuritis, transverse myelitis or neuromyelitis optica spectrum disorders (NMOSD)-like phenotypes. The majority of pediatric MOGAD patients experience only a single clinical attack. Persisting high antibody titers against myelin oligodendrocyte glycoprotein (MOG-abs) are rare and seem to be associated with a multiphasic disease course. Despite their easy availability and low costs, blood count parameters have not been investigated systematically in pediatric MOGAD yet.

**Patients and methods:** Blood parameters of 270 pediatric patients from multiple centers in Austria and Germany with a total of 776 timepoints were included in our study. 62 patients had MOGAD (186 timepoints), 10 aquaporin-4 antibody (AQP4-ab)-positive NMOSD (60 timepoints), 56 multiple sclerosis (MS) (209 timepoints), 128 other neurological disorders (OND) (305 timepoints) and 14 were healthy controls (HC) (16 timepoints). We evaluated differences between these groups and different time points (clinical attack, acute treatment, remission). Analyzed parameters included complete blood count, neutrophil-to-lymphocyte ratio (NLR) and platelet-to-lymphocyte ratio (PLR).

**Results:** A first data extraction showed elevated leukocyte counts and higher NLR at onset and during relapse in children with MOGAD compared to children with MS, OND, or HC. Highest NLR and PLR at onset and during relapse were found in patients with AQP4-abs. During acute treatment, leukocyte counts were higher than during clinical attack in every group except for MOGAD. Similarly, NLR was higher in all groups except for the monophasic MOGAD group. PLR rose in children with AQP4-abs, MS and OND during acute treatment, but remained constant in those with MOG-abs. In remission, all groups showed lower leukocyte counts compared to onset. While NLR and PLR decreased in MOGAD patients, NLR remained high and PLR even increased in AQP4-ab-positive NMOSD patients between clinical attack and remission.

**Discussion/conclusion:** First results showed differences in leukocyte counts, NLR and PLR between the included groups as well as within the groups between onset/relapse and remission. We hypothesize that certain blood parameters might help clinicians to distinguish between different entities of neuroinflammatory disorders. Further analysis of the data will test potential associations between blood parameters and disease activity.

FV04-06

## Spinale Muskelatrophie – Erfahrung mit neuen Therapieansätzen

Schwerin-Nagel A.<sup>1</sup>, Gräßl M.<sup>1</sup>, Mitteregger R.<sup>1</sup>, Zobel J.<sup>1</sup>, Pilch H.<sup>1</sup>, Brunner-Krainz M.<sup>1</sup>, Baumgartner M.<sup>2</sup>, Gruber-Sedlmayr U.<sup>1</sup>, Plecko B.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz; <sup>2</sup>Ordensklinikum Linz/Kinder- und Jugendheilkunde

**Einleitung:** Die Spinale Muskelatrophie ist eine autosomal rezessiv vererbte, neurodegenerative Erkrankung der motorischen Vorderhornzellen. Durch neue Therapien ist SMA von einer unheilbar progredienten, zu einer behandelbaren Krankheit geworden. Es gibt zurzeit 3 zugelassene Therapieoptionen für die Behandlung von SMA (Nusinersen, Onasemnogen Apeparovoc und Risdiplam).

**Patienten und Methoden:** An der Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz werden zurzeit 10 PatientInnen mit SMA medikamentös behandelt, davon 7 Kinder mit Nusinersen (5 im Vorschul-, 2 im Jugendalter), jeweils 2 Kinder mit SMA1 und 5 mit SMA2. Ein Säugling mit SMA1 und ein Kleinkind mit SMA2 wurden primär mit Onasemnogen Apeparovoc therapiert und ein weiteres Kleinkind mit SMA1 wechselte nach 6 Nusinersen-Gaben zu Onasemnogen Apeparovoc. Der Therapieeffekt wird bei Kindern bis 2 Jahren, sowie für Kinder über 2 Jahren ohne Sitzfähigkeit mittels Chop Intend beurteilt. Bei Kindern über 2 Jahren und Chop Intend Score über 50 wird der HFMSE durchgeführt. Schluckfunktion, Beatmungsbedarf und Sprachentwicklung werden im CHOP Intend und HFSME nicht erfasst.

**Ergebnisse:** Unter den Vorschulkindern zeigte sich unter Nusinersen eine durchschnittliche Steigerung im Chop Intend um 7,6 Punkte, beim HFMSE um 10 Punkte. Eine präsymptomatisch behandelte Patientin hat sich alterssprechend entwickelt. Auch bei den Jugendlichen zeigten sich trotz späten Therapiebeginns eindeutige Verbesserungen in den physiotherapeutischen Scores. In der Gruppe der mit Onasemnogen Apeparovoc behandelten Kinder zeigte der im Alter von 8 Wochen behandelte Säugling innerhalb von 2 Monaten eine Verbesserung des Chop Intend um 5 Punkte. Das Kleinkind verbesserte sich innerhalb von 4 Monaten um 2 Punkte im Chop Intend und um 8 Punkte im HFMSE. Auch der Switch-Patient zeigte innerhalb von 19 Monaten eine deutliche Verbesserung im Chop Intend um 37 Punkte.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Beide bei uns zurzeit eingesetzten Therapieformen verhindern das Fortschreiten der Muskelschwäche und verbessern die motorischen Fähigkeiten. Sowohl für die Antisense-Oligomer Behandlung mit Nusinersen wie auch für die SMN1-Gentherapie mit Onasemnogen Apeparovoc ist ein frühestmöglichster bzw. präsymptomatischer Therapiebeginn anzustreben. Die Aufnahme eines Deletionscreenings des SMN1 Gens in das österreichische Neugeborenen-Screening ist vorgesehen. PatientInnen mit Punktmutationen werden durch diese Methode nicht erfasst, weshalb die frühe Verdachtsdiagnose durch den Kinderfacharzt eine wichtige Aufgabe bleibt.

FV04-07

## Next Generation Sequencing (NGS) in der pädiatrischen Epilepsiediagnostik: Wie hoch ist die Aufklärungsrate?

Zobel J.<sup>1</sup>, Plecko B.<sup>1</sup>, Friedrich M.<sup>2</sup>, Gruber-Sedlmayr U.<sup>3</sup>, Rauter L.<sup>4</sup>, Brunner-Krainz M.<sup>5</sup>, Schwerin-Nagel A.<sup>5</sup>, Kortschak A.<sup>5</sup>, Steiner K.<sup>5</sup>, Pilch H.<sup>5</sup>, Raissakis M.<sup>6</sup>, Köstl G.<sup>4</sup>, Spiegel B.<sup>2</sup>, Seebacher H.<sup>2</sup>, Schreiner E.<sup>2</sup>, Blatterer J.<sup>2</sup>, Speicher M.<sup>2</sup>, 17, Verheyen S.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie/Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde/Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>D&F Institut für Humangenetik/Medizinische Universität Graz; <sup>3</sup>Pädiatrie/Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde/Medizinische Universität Graz; <sup>4</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde/LKH Hochsteiermark, Standort Leoben; <sup>5</sup>Pädiatrie/Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde/Medizinische Universität Graz; <sup>6</sup>Klinische Abteilung für Neonatologie/Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde/Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Moderne genetische Untersuchungsmethoden (Next Generation Sequencing; NGS) sorgten in den letzten Jahren für einen Umbruch in der Neuropädiatrie und eröffneten eine Vielzahl neuer diagnostischer Möglichkeiten. Insbesondere in der Epilepsiediagnostik konnte man sich das zunutze machen. Sowohl eine gezielte Paneldiagnostik als auch Whole Exome Sequencing (WES), über welches sämtliche proteincodierende Genabschnitte untersucht werden können, erlauben vielfach eine Zuordnung seltener genetischer Erkrankungen bei klinisch nicht zuordenbaren Phänotypen.

**Patienten und Methoden:** In unsere retrospektive Datenanalyse wurden alle neuropädiatrischen Patient\*innen mit Epilepsie eingeschlossen, deren Daten am Institut für Humangenetik der Medizinischen Universität Graz mittels Paneldiagnostik (Epilepsiepanel) oder WES ausgewertet wurden und welchen zum Zeitpunkt der Probeneinsendung keine eindeutige klinische Diagnose zugeordnet werden konnte. Dabei wurde die gesamte Kohorte in 2 Subgruppen unterteilt: Patient\*innen mit isolierter Epilepsie und Patient\*innen mit zusätzlichen phänotypischen Auffälligkeiten. Die Auswertung des Exomdatensatzes erfolgte über eine Genliste Epilepsie-relevanter Gene (Panel-Diagnostik) und/oder eine Auswertung des gesamten Datensatzes unter Zuhilfenahme standardisierter Phänotyp-Bezeichnungen der Human Phenotype Ontology (HPO-terms).

**Ergebnisse:** Insgesamt wurden die Daten von 56 Patient\*innen (weiblich  $n=26$ , männlich  $n=30$ ) analysiert. Davon entfielen 18 (32,1%) auf die Gruppe der isolierten Epilepsien und 38 (67,9%) auf die Gruppe der Epilepsien mit zusätzlichen phänotypischen Auffälligkeiten (mehr als ein HPO-term). In der gesamten Kohorte konnte bei 19 (33,9%) Patient\*innen mittels Panel Diagnostik und/oder WES-Auswertung mit HPO-terms eine oder mehrere pathogene oder wahrscheinlich pathogene Mutationen zugeordnet werden. Die restlichen 37 (66,1%) Fälle blieben ungelöst. Bei insgesamt 4 (22,2%) Patient\*innen mit isolierter Epilepsie wurde eine pathogene bzw. wahrscheinlich pathogene Mutation gefunden, 14 (77,8%) Fälle blieben ungelöst. Von den Epilepsien mit zusätzlichen phänotypischen Auffälligkeiten wurden 15 (39,5%) gelöst, 23 (60,5%) konnten nicht gelöst werden.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Moderne Sequenzierungstechnologien stellen ein wichtiges Diagnosetool bei kindlichen Epilepsien dar. Unsere retrospektive Datenanalyse ergab eine höhere Lösungsrate bislang ungeklärter Epilepsien in Abhängigkeit von zusätzlichen klinischen Auffälligkeiten. Dies erfordert eine enge Zusammenarbeit von Neuropädiater\*innen und Genetiker\*innen. In unklaren Fällen ist die Durchführung einer TRIO Analyse sowie eine Wiederauswertung nach zwei Jahre indiziert/sinnvoll.

## POSTER

### Topic: (Angeborene) Stoffwechselstörungen

#### P01-01 Polydipsie und Polyurie als Erstsymptom einer Glykogenose Typ IX?

Goeschl B.<sup>1</sup>, Hochmeister N.<sup>1</sup>, Ertl D.<sup>1</sup>, Fekete A.<sup>1</sup>, Skacel G.<sup>1</sup>, Konstantopoulou V.<sup>1</sup>, Möslinger D.<sup>1</sup>, Zschocke J.<sup>2</sup>, Greber-Platz S.<sup>1</sup>, Roscher A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie, Medizinische Universität Wien, Comprehensive Center of Pediatrics; <sup>2</sup>Zentrum für Medizinische Genetik, Medizinische Universität Innsbruck

**Einleitung:** Wir präsentieren ein 33 Monate altes männliches Kleinkind welches im Alter von 26 Monaten aufgrund von Polydipsie und Polyurie zur Abklärung eines Diabetes insipidus an unsere Klinik überwiesen wurde.

Anamnestisch zeigte sich in den extern durchgeführten Trinkprotokollen eine Trinkmenge von bis zu 4,7 l/Tag bei jedoch unauffälliger Osmolarität im Harn und Serum.

Zusätzlich trat im Rahmen einer Gastroenteritis eine symptomatische Hypoglykämie (39 mg/dl) auf, sowie weitere hypoglykämische Episoden im Rahmen von Infekten

**Patienten und Methoden:** Im Alter von 29 Monaten erfolgte die stationäre Aufnahme an unserer Klinik für die weitere Abklärung einschließlich der Durchführung eines Fastentests.

Die endokrinologische Diagnostik wies unauffällige Befunde auf: Vasopressin, Wachstumshormone (IGF1, IGF-BP3, hGH), Schilddrüsenpara-

meter, Insulin, C-Peptid, ACTH waren im Normbereich, das Cortisol von 5,9 µg/dl grenzwertig erniedrigt. Der in Folge dessen indizierte low-dose ACTH-Test ergab einen adäquaten Anstieg des Cortisols.

Die Stoffwechselbasisdiagnostik (Acylcarnitin im Trockenblut, Aminosäuren im Plasma, organische Säuren im Harn) waren unauffällig.

Die auxiologischen Daten zeigten ein Wachstum an der 25. Perzentile, das Gewicht an der 75. Perzentile. Ein Abdomenultraschall ergab einen unauffälligen altersentsprechenden Befund.

**Ergebnisse:** Im Rahmen des Fastentests (geplante Fastenzeit 20 h) kam es bereits nach 4,5 h erstmalig zu Blutglucosewerten unter 60 mg/dl, mit konkordant steigenden Blutketonwerten. Anschließend undulierten die Glucosewerte mit einem Tiefstwert von 48 mg/dl bei leichter klinischer Symptomatik. Da es zu keiner Hypoglykämie unter 45 mg/dl kam, wurde der Fastentest nach 9 h vorzeitig beendet. Die im Anschluss durchgeführte Glucagongabe zeigte ein verzögertes Ansprechen.

Therapeutisch wurde ein continuous-glucose-monitoring-System mit Alarmfunktion etabliert, sowie ein diätetisches Procedere mit regelmäßiger Gabe von Maltodextrin und Maisstärke.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Retrospektiv erklärt sich die Polydipsie durch die kompensatorische Zufuhr von ausschließlich stark gezuckerten Getränken zur Stabilisierung des Blutzuckerspiegels.

Bei dringendem Verdacht einer Glykogenspeichererkrankung erfolgte die molekulargenetische Abklärung. Es erfolgte der Nachweis einer hemizygoten Variante unklarer Signifikanz im PHKA2 Gen. In Übereinstimmung mit dem klinischen Verlauf ist die Krankheitsrelevanz jedoch möglich und die Diagnose einer X-chromosomal vererbten Glykogenose Typ IX nicht auszuschließen.

#### P01-02

#### Das österreichische Register für angeborene Stoffwechselstörungen – Eine Auswertung der letzten 100 Jahre

Ramoser G.<sup>1</sup>, Caferri F.<sup>2</sup>, Radlinger B.<sup>3</sup>, Scholl-Bürgi S.<sup>1</sup>, Karall D.<sup>1</sup>, Consortium der meldenden KollegInnen C.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Medizinische Universität Innsbruck, Department für Pädiatrie I; <sup>2</sup>Medizinische Universität Innsbruck, Department für Pädiatrie III; <sup>3</sup>Medizinische Universität Innsbruck, Department für Innere Medizin I; <sup>4</sup>Consortium der meldenden KollegInnen

**Einleitung:** Das österreichische Register für Angeborene Stoffwechselstörungen dient der Erfassung aller in Österreich behandelten PatientInnen mit einer Angeborenen Stoffwechselstörung. Neben der Erfassung epidemiologischer Daten soll das Register die Vernetzung von behandelnden ÄrztInnen erleichtern.

**Patienten und Methoden:** Einschlusskriterien waren eine gesicherte Diagnose laut SSIEM-ICD11 Klassifikation sowie ein vollständiges minimales Datenset (Geburtsdatum, Diagnose). Weiters wurden Geschlecht, Datum der Diagnosestellung, Art der Diagnosestellung und klinisches Outcome abgefragt. Um eine möglichst lückenlose Erfassung aller PatientInnen mit Angeborenen Stoffwechselstörungen zu ermöglichen, wurden alle potenziellen Behandlungszentren in Österreich (Pädiatrie, Neurologie, Innere Medizin) eingeladen, bereits gemeldete PatientInnen regelmäßig zu überprüfen und Neudiagnosen zu melden. Damit konnten Erkrankungen über einen 100-jährigen Beobachtungszeitraum erfasst werden (1921–2021).

**Ergebnisse:** Eingeschlossen wurden 2631 PatientInnen. Ausgehend davon, dass aktuell 1627/2631 (61,8%) Patienten leben, wurde für das Jahr 2020 eine minimale Prävalenz von 1,8/10.000 errechnet. Die mediane Geburtsprävalenz (= Summe aller Personen pro Jahrgang, bei denen im Laufe ihres Lebens eine Angeborene Stoffwechselstörung diagnostiziert wurde pro Lebendgeborenen) betrug 16,9/100.000 (range 0,7/100.000–113/100.000). Bei 59,9% der PatientInnen wurde die Diagnose innerhalb des ersten Lebensjahres gestellt (Median 1,92 Monate). Geichzeitig waren 48,6% (791/1627) aller aktuell noch lebenden PatientInnen über 18 Jahre alt (Median 17,6 Jahre, range 5,16 Monate–100 Jahre). 86% der PatientIn-

nen werden an einer Pädiatrie behandelt. Weiters zeigte sich eine männliche Predominanz mit einer Ratio m:f von 1,2:1.

Insgesamt wurden 247 verschiedene Diagnosen erfasst. Die häufigsten Einzeldiagnosen waren Phenylketonurie (17%), klassische Galaktosämie (6,6%) und Biotinidase-Mangel (4,2%). Weiters wurden die häufigsten Diagnose-Kategorien ermittelt, wobei Aminoazidopathien (31,1%), Störungen des Energiestoffwechsels (15,1%) und lysosomale Speichererkrankungen (15%) die drei häufigsten waren. Daten zum Outcome waren von 1890 (71,8%) PatientInnen vorhanden. Davon lebten 50,3% ohne und 35,3% mit Symptome. 13,9% sind bereits verstorben.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Neben dem epidemiologischen Wert bietet das österreichische Register für Angeborene Stoffwechselstörungen die Möglichkeit der Vernetzung von BehandlerInnen und PatientInnen. Um die Daten aktuell zu halten, sind regelmäßige Updates erforderlich. Die Erfassung 247 verschiedener Stoffwechselstörungen unterstreicht die Heterogenität von Angeborenen Stoffwechselstörungen. Angesichts der Tatsache, dass knapp die Hälfte aller PatientInnen bereits erwachsen ist, ist eine Einbeziehung weiterer Disziplinen in die Behandlung dieser PatientInnengruppe erforderlich.

### P01-03 Die Fucosylierungsstörungen

Spenger J., Mayr J., Feichtinger R., Wortmann S.

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Salzburg

**Einleitung:** Die Fucosylierung stellt einen grundlegenden und wesentlichen Prozess für die inter- und intrazelluläre Erkennung, die Zell-Zell-Interaktion, aber auch für Fertilisation und Entzündungsprozesse dar. Fünf Formen angeborener Glykosylierungsstörungen (congenital disorders of glycosylation=CDG-Syndrome) wurden bisher im Zusammenhang mit einer beeinträchtigten Fucosylierung beschrieben: FUT8-CDG, FCSK-CDG, POFUT1-CDG, SLC35C1-CDG und das erst kürzlich beschriebene GFUS-CDG.

**Patienten und Methoden:** Diese Übersichtsarbeit fasst die klinischen und genetischen Befunde aller bisher bekannten 25 Patienten zusammen und beschreibt die zugrundeliegende Pathophysiologie. Zusätzlich beschreiben wir fünf neue Patienten mit neuen pathogenen Varianten im SLC35C1-Gen.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Darüber hinaus erörtern wir die Wirksamkeit von oraler Fucose-Supplementierung für die verschiedenen Erkrankungsformen.

### P01-04 Evaluation of Semi-rigid and Flexible Catheters for Less Invasive Surfactant Administration in Preterm Infants with Respiratory Distress Syndrome—A Randomized Controlled Trial

Auer-Hackenberg L.<sup>1</sup>, Brandner J.<sup>1</sup>, Hofstätter E.<sup>1</sup>, Strociz P.<sup>1</sup>, Hager T.<sup>1</sup>, Eichhorn A.<sup>1</sup>, Schütz S.<sup>2</sup>, Feldner R.<sup>2</sup>, Wald M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Uniklinikum Salzburg/Landeskrankenhaus, Division für Neonatologie; <sup>2</sup>Clinical Research Center Salzburg

**Introduction:** In respiratory distress syndrome, exogenous surfactant administration is one of the major therapeutic strategies used in premature infants to reduce mortality and morbidity. Many neonatology centers worldwide perform minimal invasive surfactant application in these patients, in accordance to current guidelines and consensus recommendations, using small-diameter catheters for endotracheal intubation and surfactant injection.

**Patients and methods:** In this single-center, open-label, randomized controlled trial, preterm infants requiring surfactant administration after birth, using a standardized minimal invasive protocol, were randomized to

two different modes of endotracheal catheterization: Flexible charrière-4 feeding tube inserted using Magill forceps (group 1) and semi-rigid catheter (LISAcath®) (group 2). Primary outcome was duration of laryngoscopy. Secondary outcomes were complication rate and vital parameters during laryngoscopy.

**Results:** Between February 2019 and April 2020, 31 infants were included in the study. Mean gestational age and birth weight were 27 + 6/7 weeks and 1009 g; and 28 + 0/7 weeks and 1127 g for group 1 and 2, respectively. Mean length of laryngoscopy was similar in both groups (overall and adjusted for weight or gestational age) 61.1 s and 64.9 s (*p* 0.78). Laryngoscopy was interrupted six times in group 1 (38%) and four times (27%) in group 2. Longer laryngoscopy was associated with lower oxygen saturation with lowest levels occurring after failed laryngoscopy attempts. Intra-ventricular hemorrhage (> grade 1) occurred in both study groups, while bradycardia (hear rate <100 bpm) was exclusive to group 1 (*n*=4; 27%).

**Discussion/conclusion:** This study showed no difference in laryngoscopy duration in endotracheal catheterization when comparing semi-rigid and flexible catheters for minimal invasive surfactant application in pre-term infants. Preliminary data on nurses and medical students, as well as published in-vitro trials showed laryngoscopy was performed more readily with the use of semi-rigid catheters. In our study however, experienced neonatologists were able to perform endotracheal catheterization using both semi-rigid and flexible catheters at similar rates and ease, in vitro and in vivo. Due to the small sample size, minor differences may be undetected, but our results suggest that a flexible feeding tube can easily be used for minimal invasive surfactant application, with similar complication rates but lower rates of bradycardia than semirigid devices.

### P01-05 Immune memory and affinity maturation after vaccination in patients with propionic acidemia

Zlamy M.<sup>1</sup>, Zöggeler T.<sup>1</sup>, Bachmann M.<sup>1</sup>, Lechner C.<sup>1</sup>, Schirmer M.<sup>2</sup>, Michel M.<sup>3</sup>, Schimkowitzsch A.<sup>1</sup>, Karall D.<sup>1</sup>, Scholl-Bürgi S.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics I, Medical University of Innsbruck, Austria; <sup>2</sup>Department of Internal Medicine, Clinic II, Medical University of Innsbruck, Austria; <sup>3</sup>Department of Pediatrics III, Medical University of Innsbruck, Austria

**Introduction:** In patients with propionic acidemia (PA) all routine vaccinations of early childhood are recommended, however data on vaccine response, i.e. specific IgG concentrations and avidity maturation, after measles, mumps, rubella (MMR) and diphtheria/tetanus vaccinations in these patients are missing.

**Patients and methods:** Our study aimed to analyze vaccine specific IgG concentrations and avidity maturation after MMR and diphtheria/tetanus vaccination.

**Results:** All PA patients had protective IgG concentrations for at least one tested antigen. High relative avidity indices for measles and/or rubella were measured in 6 of 10 (60%) of PA patients according measles and/or rubella.

**Discussion/conclusion:** Our study revealed a sufficient immune response and memory function of the immune system in patients with PA and suggests that PA does not induce any striking effects on memory function after re-vaccinations during later life.



P01-06

## Charakterisierung und Identifikation von pathogenen PPA2-Varianten mit plötzlichem Herztod vom Säugling bis zu jungen Erwachsenen

Achleitner M.<sup>1</sup>, Guimier A.<sup>2</sup>, Wortmann S.<sup>1</sup>, Gordon C.<sup>3</sup>, Amiel J.<sup>4</sup>, Doudney K.<sup>5</sup>, Mayr J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg, Österreich; <sup>2</sup>Service de Génétique, Hôpital Necker Enfants Malades, APHP, Paris, Frankreich; <sup>3</sup>INSERM U1163, Université de Paris, Institut Imagine, Paris, Frankreich; <sup>4</sup>Service de Génétique, Hôpital Necker Enfants Malades, APHP, Paris, Frankreich; <sup>5</sup>Centre for Postgraduate Nursing Studies and the Department of Pathology and Biomedical Science, University of Otago Christchurch, Otago, Neuseeland

**Einleitung:** Bialellische PPA2 Varianten wurden bei 20 neuen Familien gefunden. PPA2 kodiert für die mitochondriale Pyrophosphatase.

**Patienten und Methoden:** Insgesamt 34 Individuen mit bialellischen PPA2 Varianten wurden in einer internationalen Studie identifiziert.

Es konnten 12 neue PPA2 Varianten identifiziert werden, 9 davon sind Missense Varianten. Elf PPA2 Varianten wurden funktionell durch Messung der Enzymaktivität des rekombinanten PPA2 Proteins charakterisiert. Die Enzymaktivität wurde kolorimetrisch bei verschiedenen Pyrophosphat-Konzentrationen und Temperaturen (25 °C, 37 °C, 50 °C) gemessen.

**Ergebnisse:** Von den 34 Patienten sind 23 innerhalb der ersten 24 Monate plötzlich verstorben, zwei davon mit bestätigter viraler Infektion. Fünf Patienten sind nach dem Konsum einer geringen Menge Alkohol plötzlich im Alter von 14–16 Jahren an plötzlichem Herztod verstorben. Die restlichen fünf Patienten im Alter von 4–40 Jahren sind am Leben. Progressive neurologische Anzeichen sind in 2 von 5 überlebenden Individuen gefunden worden.

Für alle gemessenen PPA2 Varianten konnte eine Verminderung der Enzymaktivität im Vergleich zum Wildtyp-Protein festgestellt werden. Die höchste Restfunktion hatte die Variante T159M (40–50 % vom Wildtyp), die in 3 Patienten gefunden wurde. Sehr geringe Restaktivität wurde in den Varianten R127L, T148S und W202C (1–10 % vom Wildtyp) gemessen, die in 7 Patienten mit schweren als auch milden Verlauf gefunden wurden. Die meisten PPA2 Varianten haben eine Verminderung der relativen Enzymaktivität bei erhöhter Temperatur gezeigt.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Patienten mit PPA2 Defekt lassen sich in zwei Gruppen einteilen: 1. Beginn im Säuglings- und Kleinkindalter, zum Teil im Zuge von fieberhaften Infekten. 2. Jugendliche, die nach Konsum von Alkohol verstorben sind. Ethanol ist ein Risikofaktor, da er zu Pyrophosphat-Bildung in Mitochondrien führen kann. Die Genotyp-Phänotyp Korrelation ist nicht eindeutig festzustellen, da Patienten mit demselben Genotyp unterschiedlich starke Ausprägungen der Symptome gezeigt haben. Früherkennung von pathogenen PPA2 Varianten und das Vermeiden von Fieber bei Infektionen und vor allem von Alkohol kann schwere Verläufe verhindern.

P01-07

## FreeStyle Libre: Flash-Glucose-Monitoring als Alternative zur kapillären Blutzuckermessung

Rieger R., Fritsch M., Jasser-Nitsche H., Fröhlich-Reiterer E.

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

**Einleitung:** Typ 1 Diabetes Mellitus (T1D) ist eine der häufigsten Stoffwechselerkrankungen im Kindes- und Jugendalter. Um trotz des absoluten Insulinmangels eine möglichst normoglykämische Stoffwechselkontrolle zu erzielen, sind zusätzlich zur Insulinsubstitution multiple, tägliche Blutzuckermessungen notwendig. Im letzten Jahrzehnt etablierte sich mit dem Flash Glucose Monitoring (FGM) eine neue Technik der unblutigen Glucosemessung. Diese Arbeit beschäftigt sich mit dem Verlauf der Stoffwechselkontrolle nach Umstellung der glykämischen Kontrolle auf FreeStyle Libre, ein Flash Glucose Monitoring-System. Die Kernfrage lautet, ob

die Verwendung des FreeStyle Libre eine langzeitige Verbesserung der Stoffwechselkontrolle erzielt.

**Patienten und Methoden:** Bei dieser Studie handelt es sich um eine retrospektive Datenanalyse von PatientInnen  $\leq 18$  Jahren, die im Zeitraum von 2016 bis März 2019 in der Diabetesambulanz der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz betreut und auf den FreeStyle Libre umgestellt wurden. Anhand des HbA1c-Wertes wurde die glykämische Kontrolle im Verlauf eines Jahres aufgezeichnet und das therapeutische Outcome innerhalb der verschiedenen Therapiearten (Basis/Bolus, Insulinpumpentherapie) evaluiert.

**Ergebnisse:** Die Studienpopulation umfasste 130 Kinder und Jugendliche mit T1D (75 männlich, 55 weiblich). Das mittlere Alter bei Diabetes-Erstmanifestation betrug  $7,8 \pm 3,7$  Jahre und das mittlere Alter bei Librestart  $12,6 \pm 2,8$  Jahre. Insgesamt kam es nach kurzfristiger Verbesserung der Stoffwechselkontrolle 3 Monate nach Start des FGM (insgesamt  $-1,00$  mmol/mol [ $p=0,125$ ], Basis/Bolus-Therapie  $-0,64$  mmol/mol, Insulinpumpentherapie  $-1,81$  mmol/mol) nach einem Jahr zu einer signifikanten Verschlechterung des durchschnittlichen HbA1c-Wertes von  $63,70 \pm 12,99$  auf  $65,96 \pm 12,70$  mmol/mol [ $p=0,004$ ], in der Gruppe mit Basis/Bolus-Therapie von  $65,65 \pm 14,32$  auf  $68,34 \pm 13,25$  mmol/mol und in der Gruppe mit Insulinpumpen-Therapie von  $59,49 \pm 8,17$  auf  $60,80 \pm 9,72$  mmol/mol.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Die Ergebnisse dieser retrospektiven Studie zeigen, dass durch die Verwendung des FreeStyle Libre über einen Zeitraum von einem Jahr bei Kindern und Jugendlichen mit T1D keine Verbesserung der Stoffwechselkontrolle gemessen mittels HbA1c erreicht wird. Zukünftige prospektive Studien mit Beurteilung der Time in Range (TIR) werden notwendig sein, um die konkreten Auswirkungen auf die Stoffwechselkontrolle zu beurteilen.

## Topic: Endokrinologie und Diabetes

P02-01

## Evaluation of health-related quality of life in pediatric patients with osteogenesis imperfecta

Raimann A.<sup>1</sup>, Pairitsch E.<sup>2</sup>, Haeusler G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Vienna Bone and Growth Center/Medizinische Universität Wien; <sup>2</sup>Medizinische Universität Wien

**Introduction:** Osteogenesis imperfecta (OI) is a heterogeneous genetic disorder also known as “brittle bone disease”. The phenotypic spectrum varies from minimally increased fracture rates to perinatally lethal bone fragility. Affected children and adolescents face a variety of burdens throughout their daily lives. Pediatric OI patients are affected both by direct burdens of disease and numerous medical procedures during critical periods of development.

The goal of this study was to characterize the quality of life (QoL) of children and adolescents with OI using patient- and proxy reported outcome measures. As secondary aim, associations of QoL with parameters of disease affection were analyzed to identify possible QoL-modifying factors.

**Patients and Methods:** Patients with genetically confirmed OI were included in a cross-sectional approach between May 2016 and May 2019. Patient- and proxy reported health related quality of life (HRQoL) was assessed by using the German version of the Pediatric Quality of Life Inventory PedsQL™ to assess 4 core dimensions of health as delineated by the World Health Organization (WHO) (physical, emotional, social and educational QoL). Anthropometric, biochemical and radiological data was analyzed retrospectively from clinical records.

**Results:** 25 children with OI (f:m = 10:15, deforming: non-deforming type 8:17) were included. There was no difference between total QoL and individual life quality dimensions (physical, emotional, social, educational QoL) between the types of OI, sex, established bisphosphonate treatment or migration background. Regarding QoL determining factors, sitting

height Z-scores exhibited a strong negative correlation with physical functioning in both children with deforming and non-deforming OI ( $p < 0.001$ ). **Discussion/conclusion:** In this single-centre paediatric cohort, patients with deforming and non-deforming types of OI reported a comparable affection of total and specific QoL. Our data indicated that physical and social functioning of patients with OI revealed a strong association. Sitting height z-scores were a strong predictor of QoL, indicating an important role of vertebral affection on life quality.

### P02-02

#### Cross-sectional evaluation of Quality of Life in Patients with X-Linked Hypophosphatemic Rickets

Haufler F.<sup>1</sup>, Haeusler G.<sup>2</sup>, Raimann A.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Medizinische Universität Wien; <sup>2</sup>Vienna Bone and Growth Center/Medizinische Universität Wien

**Introduction:** X-linked hypophosphatemia (XLH) is a rare metabolic bone disease which is caused by inactivating mutations in Phosphate-regulating neutral endopeptidase, X-linked (PHEX). Due to dysregulation of Fibroblast growth factor 23 (FGF-23), increased systemic levels of FGF-23 lead to chronic renal phosphate wasting and to impaired activation of 25OH-Vitamin D (25OHD). As a result, patients suffer from multiple musculoskeletal symptoms such as long bone deformities, short stature, bone pain, muscle weakness, dental abscesses, and fatigue.

Since data on quality of life (QoL) in children and adolescents are sparse, this study aimed to characterize main QoL domains in a pediatric single center cohort by a well-established age-specific self- and proxy reported questionnaire. By determining baseline disease affection of XLH patients, we aimed to find relations between the surrogate markers of metabolic affection in XLH and QoL.

**Patients and methods:** This cross-sectional, single center study included 16 (f: m = 10:6) children, adolescents, and young adults with confirmed XLH. The data-set consisted of data from 2018 and 2019. The German version of Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL™), a standardized questionnaire to self-assess health related QoL, was performed as part of regular clinical visits. Biochemical, anthropometric, and therapy-associated parameters were collected at the time of inclusion. Comparison with a healthy and an osteogenesis imperfecta (OI) cohort were assessed descriptively. Correlations were investigated by calculation of Spearman coefficients. The level of statistical significance was set at  $p < 0.05$ .

**Results:** BMI SDS and the numbers of osteotomies showed a negative correlation with physical QoL in the investigated pediatric XLH cohort (BMI SDS:  $p = 0.033$ ; osteotomies:  $p = 0.049$ ). Disease specific factors such as age, alkaline phosphatase (ALP) or the rickets severity score (RSS) did not predict QoL. Overall, mean QoL of the investigated XLH patients was comparable to a pediatric OI cohort.

**Discussion/conclusion:** BMI and the numbers of osteotomies are associated with physical QoL in the XLH cohort. Despite of impaired physical and educational function, the cohort showed normal scores in social function and emotional well-being.

### P02-03

#### „Cerebral salt wasting“ (CSW): eine wichtige Differenzialdiagnose bei Hyponatriämie

Gottardi-Butturini E., Seidl M., Mühleder H.

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Uniklinikum Salzburg, Landeskrankenhaus

**Einleitung:** Die Hyponatriämie ist eine häufige Elektrolytstörung im Rahmen einer Erkrankung am zentralen Nervensystem (ZNS). Meist ist dies auf eine inadäquate Sekretion des antidiuretischen Hormons (SIADH) zurückzuführen. Das CSW ist eine weitere, seltene Ursache für Hyponatriämie in

Patienten mit Erkrankungen am ZNS und ist durch Depletion der extrazellulären Flüssigkeit infolge eines renalen Salzverlustes gekennzeichnet.

**Patienten und Methoden:** Wir berichten über einen 17-jährigen Patienten mit Z. n. embryonalem Rhabdomyosarkom der Schädelbasis im Alter von 7 Jahren. Nach Chemotherapie, Radiotherapie und Stammzellapherese zeigte sich die Erkrankung in Remission, sekundär kam es zum Auftreten von Wachstumshormonmangel und Hypothyreose. Im Alter von 15 Jahren Diagnose eines atypischen Meningeoms (WHO Grad II), diesbezüglich Tumorexstirpation und Radiotherapie. Wegen neuerlicher Tumorprogression ab dem Alter von 16 Jahren im Antiangiogenese-Protokoll. Im Alter von 17 Jahren Auftreten einer disseminierten Herpes Virus Infektion welche über 5 Tage mit Acyclovir i. v. behandelt wird. Eine Woche später wird der Patient zuhause morgens somnolent vorgefunden und bei einer Hyponatriämie von 116 mmol/l erneut stationär aufgenommen. Blutdruck im unteren Normbereich, afebril. Gewichtsverlust von 3 kg innerhalb einer Woche, der Patient zuletzt zunehmend schlapp und appetitlos. Es zeigt sich eine Polyurie mit erhöhter renaler Natriumausscheidung, Renin-, Aldosteron- und ADH-Werte erniedrigt, Blutzucker- und Kaliumwerte normal. Die Befundkonstellation erscheint bei negativer Bilanz nicht vereinbar mit SIADH als häufige Ursache einer Hyponatriämie. Die basalen Hormonbefunde zeigen trotz Substitution eine Hypothyreose und erstmals einen milden zentralen Kortisolmangel, welcher im Niedrig-Dosis-ACTH Test bestätigt wird. Bei V. a. CSW wird eine Salz- und Flüssigkeitssubstitution begonnen mit rascher Stabilisierung der Natriumwerte und deutlicher Besserung des Allgemeinzustandes. Die Thyroxindosis wird erhöht und eine Kortisolsubstitution initiiert. Sechs Wochen nach Diagnosestellung des cerebral salt-wastings kann die Salzzulage erfolgreich abgesetzt werden.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Bei Auftreten einer Hyponatriämie in Verbindung mit Hypovolämie und Polyurie mit erhöhter Natriumausscheidung im Rahmen einer Erkrankung des ZNS und insbesondere bei zentraler Hypothyreose/Hypokortisolismus sollte primär an ein CSW gedacht werden, wenn auch dieser Zustand deutlich seltener als ein SIADH Ursache einer Hyponatriämie ist.

### P02-04

#### Nutritional rickets in a resource-rich country: the risk of alternative diets

Tischlinger K.

Kepler Universitätsklinikum Linz

**Introduction:** In resource-rich countries, nutritional rickets is a rarely seen entity in children, a condition caused by insufficient intake of calcium or vitamin D. Children born in Austria receive prophylactic oral Vitamin D through the national prevention program, since neither breast milk nor formula milk contains sufficient amounts, nor is extensive sun exposure recommended in infants. Mineralization of growth plate chondrocytes and bone osteoid requires sufficient supply with calcium and phosphate. In deficiency situations, typical growth plate disturbance occurs (rickets) and the stability and hardness of bone decreases (osteomalacia) resulting in leg bowing

**Patients and methods:** Here we present a case of calcium deficiency rickets due to inadequate nutritional supply of milk and inconsistent vitamin D supplementation in the first years of life. A girl, 2.5 years of age, first presented to our department with motor delay. Classical signs of severe rickets were seen on radiographs and biochemically, with high alkaline phosphatase of 1320 U/l (108–317 U/l) and a parathyroid hormone of 230 pg/ml (15–65 pg/ml). Serum calcium and phosphate remained within the reference range and 25OH Vitamin D3 at 20 ng/ml (>20 ng/ml), the typical constellation of calcium deficiency rickets. The girl had been exclusively breastfed until the age of 2.5 years of age and then put on a strict vegetarian, partly vegan diet resulting in severely reduced dietary calcium intake. In addition, the mother had not adhered to the national recommendation of infant vitamin D supplementation. Treatment of nutritional rickets consisted of oral calcium supplementation, therapeutic doses of cholecalcif-

erol and a change in diet resulted in rapid laboratory, radiologic and clinical improvement.

**Results/discussion/conclusion:** Nutritional rickets in first world countries remains rare due to strict adherence to national prevention programs and adequate nutrition, and functioning child surveillance programs conducted by community paediatricians. Nonetheless, there are well-known risk groups including immigrants, people with dark skin and those on low calcium diets. As such, the substantial morbidity in this child caused by the alternative diet (malnutrition) could have been completely avoided. This case serves as a reminder to regularly monitor adequate feeding and adherence to Vitamin D supplementation during child surveillance visits in infancy.

## P02-05

### Auswirkungen des Sportverhaltens auf die Stoffwechsellkontrolle von Kindern und Jugendlichen mit Typ-1-Diabetes mellitus in Kärnten und der Steiermark

Rader L.<sup>1</sup>, Jasser-Nitsche D.<sup>2</sup>, Birnbacher P.<sup>3</sup>, Schlintl D.<sup>3</sup>, Fröhlich-Reiterer P.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde/Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie; <sup>3</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde LKH Villach

**Einleitung:** Typ 1 Diabetes mellitus (T1D) ist eine der häufigsten Stoffwechselerkrankungen im Kindes- und Jugendalter. Es besteht die Evidenz, dass regelmäßige Bewegung den BMI reduziert und das Auftreten von Dyslipidämie sowie Hypertonie verringert und somit zur Prophylaxe von Spätkomplikationen des T1D beiträgt. Ob ein Zusammenhang zwischen der körperlichen Aktivität und dem HbA1c-Wert bei Typ-1-Diabetikern besteht ist jedoch noch nicht genau geklärt, da relevante Studien kontroverse Ergebnisse liefern. Diese Arbeit beschäftigt sich damit, ob sich ein positiver Effekt der körperlichen Aktivität auf die Stoffwechsellkontrolle, anhand des HbA1c-Wertes, erkennen lässt.

Die Kernfrage lautet, ob das Ausmaß der sportlichen Aktivität eine Senkung des HbA1c-Wertes, sowie Reduktion der Insulindosis, berechnet in IE/kg/d, mit sich bringt.

**Patienten und Methoden:** Bei der durchgeführten Studie handelt es sich um eine Querschnittsstudie, bei welcher mittels auf Selbsteinschätzung basierter Fragebögen die Häufigkeit der Sportausübung von Kindern und Jugendlichen mit Typ-1-Diabetes mellitus erhoben wurde. Hierbei wurde die Auswirkung des Sportverhaltens auf die Stoffwechsellkontrolle, gemessen anhand des HbA1c-Wertes, sowie die Insulindosis analysiert.

Die Datensammlung fand im Zeitraum von Juni 2020 bis März 2021 an der Diabetesambulanz der Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz und der Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde des LKH Villach statt. Die Studienpopulation umfasste 184 Kinder und Jugendliche mit T1D (106 männlich, 78 weiblich) im Alter von 6–18 Jahren (M: 13,22,  $\pm$  3,15).

**Ergebnisse:** Der mittlere HbA1c-Wert in % lag in den verschiedenen Gruppen der Sporthäufigkeit bei Nie:  $8,25 \pm 1,75$ ; 1- bis 3-mal pro Monat:  $8,04 \pm 1,55$ ; 1- bis 2-mal pro Woche:  $7,65 \pm 1,08$ ; 3- bis 4-mal pro Woche:  $7,85 \pm 1,61$  und mehr als 4-mal pro Woche:  $7,16 \pm 0,89$ . Die mittleren Insulineinheiten pro Kilogramm pro Tag lagen bei Nie:  $0,76 \pm 0,24$ ; 1- bis 3-mal pro Monat:  $0,78 \pm 0,23$ ; 1- bis 2-mal pro Woche:  $0,82 \pm 0,27$ ; 3- bis 4-mal pro Woche:  $0,81 \pm 0,24$  und mehr als 4-mal pro Woche:  $0,68 \pm 0,25$ . Die Sporthäufigkeit hatte einen signifikanten Einfluss auf den HbA1c-Wert ( $p < 0,05$ ), auch nach Adjustierung möglicher Einflussfaktoren wie Geschlecht, Alter, Therapieform, Diabetesdauer, Ausbildung und BMI-SDS. Ein Einfluss auf die Insulindosis (IE/kg/d) ließ sich allerdings nicht erkennen ( $p > 0,05$ ).

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Den Ergebnissen dieser Fragebogenstudie zufolge scheint die Sporthäufigkeit von Kindern und Jugendlichen mit T1D einen Einfluss auf die Stoffwechsellkontrolle, gemessen am HbA1c zu haben. Ein Einfluss auf die Insulindosis ließ sich anhand der Daten jedoch nicht erkennen. Die Ergebnisse bestärken die Meinung, dass regelmäßi-

ge sportliche Aktivität durchaus einen positiven Einfluss auf das Management des T1D von Kindern und Jugendlichen haben kann.

## P02-06

### Aldosterone deficiency and resistance: The different faces of renal salt loss

Laurer E., Tischlinger K., Montero-Lopez R., Wimleitner M., Hörtenhuber T., Högl W.

Kepler Universitätsklinikum Linz

**Introduction:** Heritable conditions causing aldosterone deficiency (hypoadosteronism) or target-organ resistance (pseudohypoaldosteronism, PHA) can lead to life-threatening salt-wasting crises in early life. Prompt evaluation and correct interpretation of aldosterone and renin are crucial to guide differential diagnosis and further testing.

Here we report on the similarities and differences of two neonates presenting with salt-wasting: Patient (P1) due to PHA type 1A and, Patient 2 (P2) due to aldosterone-synthase deficiency type 2 (ASD).

**Patients and methods:** Both patients were admitted in their first month of life for failure to thrive, dehydration, with features of severe hyponatremia and hyperkalemia. They had normal external genitalia and no hyperpigmentation. Whilst 17-OH-progesterone and ACTH-test were normal, renin was markedly elevated. P1 (female) had substantially elevated serum aldosterone concentrations, while P2 (male) had low-normal aldosterone. Both patients were initially treated with intravenous NaCl, salbutamol-inhalations, glucose/insulin infusions and fludrocortisone. P1 also received oral and rectal resonium, but was unresponsive to fludrocortisone. Thus, PHA type 1A was suspected in P1 and later on confirmed by genetic testing (heterozygous NR3C2 mutation: c.2306T>C). Further management for P1 consisted of oral resonium (0.3 g/kg/d) and NaCl (5.7 mmolNa/kg/d) with decreasing demands incrementally.

P2 had a history of neonatal sepsis and developed an E.coli sepsis during admission. He was initially presumed to have acquired hypoadosteronism secondary to a critical illness. He was discharged on oral NaCl only (9 mmolNa/kg/d) and followed-up at a peripheral hospital, where he was weaned off NaCl. He was readmitted at one year of age with hyponatremia and hyperkalemia and persistent failure to thrive. Reevaluation revealed elevated urinary aldosterone-precursors and a decreased serum aldosterone/renin ratio (0.05 pmol/mU; reference range 1–72 pmol/mU), which was suggestive of ASD. Fludrocortisone and oral sodium were restarted leading to prompt stabilization. Genetic testing confirmed ASD type 2 (homozygous CYP11B2 mutation: c.554C>T).

**Results/discussion/conclusion:** Salt loss in neonates is an endocrine emergency, requiring tertiary endocrine care. While renin and aldosterone are markedly elevated in patients with PHA, as in our case, aldosterone may remain inappropriately normal in ASD type 2. Thus, an aldosterone/renin ratio  $< 1$  pmol/mU should prompt further investigation to avoid delay in diagnosis and life-saving treatments.

## P02-07

### „Treatment induced neuropathy“ (TIND) – Eine seltene Komplikation bei einem Jugendlichen mit Typ-1-Diabetes

Fritsch M.<sup>1</sup>, Fröhlich-Reiterer E.<sup>1</sup>, Wutzl V.<sup>2</sup>, Hölbling E.<sup>2</sup>, Aigner D.<sup>3</sup>, Plecko B.<sup>1</sup>, Mader J.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz, Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>Department für Allgemeine Innere Medizin und Intensivmedizin, LKH Hochsteiermark, Leoben; <sup>3</sup>Abteilung für Neurologie, LKH Hochsteiermark, Leoben; <sup>4</sup>Klinische Abteilung für Endokrinologie und Diabetologie, Univ. Klinik f. Innere Medizin, Graz, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Schmerzhaft diabetische Neuropathien bei Typ 1 Diabetes (T1D) betreffen typischerweise PatientInnen mit einer langen Diabetes-



dauer und schlechter glykämischer Langzeitkontrolle. Im Gegensatz dazu ist die „therapy induced neuropathy of diabetes“ (TIND; therapie-assoziierte Neuropathie bei Diabetes) eine extrem seltene, schmerzhafte Komplikation bei PatientInnen mit T1D, die als Folge einer raschen Korrektur einer über Wochen bzw. Monate andauernden Hyperglykämie auftritt.

Das Ziel der vorliegenden Arbeit ist es, Aufmerksamkeit für die seltene, aber extrem ernsthafte Komplikation TIND zu erregen.

**Patienten und Methoden:** Für diesen Fallbericht wurden Daten der elektronischen Gesundheitsakte sowie des Laborsystems sowie zum ersten Mal in diesem Zusammenhang, Daten des kontinuierlichen Glukosemonitorings ausgewertet.

**Ergebnisse:** Der 17-jährige Patient wurde nach Erstmanifestation eines T1D auf eine funktionelle Insulintherapie eingestellt, worunter es zu einem raschen Absinken des HbA1c von 167 auf 84 mmol/mol innerhalb von 5 Wochen kam. Die Zeit im Zielbereich (70–180 mg/dl) lag in dieser Zeit bei 88 %. Ca. 7 Wochen nach Erstmanifestation entwickelte der Patient starke brennende Schmerzen bzw. extreme Berührungsempfindlichkeit beider Füße mit konsekutiver Schlaflosigkeit und massiver Einschränkung der Lebensqualität. Die Schmerzen waren unter jeweiliger, maximaler Therapie mit Gabapentin, Pregabalin bzw. Tramadol nicht kontrollierbar. Eine ausführliche Abklärung konnte andere metabolische, autoimmune, infektiöse sowie genetische Ursachen einer Polyneuropathie ausschließen. Die Diagnose TIND wurde gestellt und der Blutzuckerzielbereich in den oberen Normalbereich angehoben. Nach einer Dauer von 4 Monaten kam es zu einem Sistieren der Beschwerden.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** TIND ist eine extrem seltene, aber wichtige Differentialdiagnose bei PatientInnen mit T1D, bei denen eine schmerzhafte Neuropathie in Folge einer raschen Korrektur einer länger andauernden Hyperglykämie auftritt. Eine frühe Diagnosestellung und akkurate Beratung ist aufgrund der massiven Beeinträchtigung der Lebensqualität essentiell. Therapeutische Strategien umfassen eine adäquate Schmerztherapie sowie die Einstellung auf eine glykämische Kontrolle im oberen Normbereich.

### P02-08

#### Bowing of the lower limbs in a newborn with maternal hypoparathyroidism: A case report

Sappler M.<sup>1</sup>, Mutz-Dehbalaie I.<sup>2</sup>, Amrein K.<sup>3</sup>, Griesmaier E.<sup>2</sup>, Steichen-Gersdorf E.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Pädiatrie II, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck; <sup>2</sup>Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe, Medizinische Universität Innsbruck; <sup>3</sup>Abteilung für Endokrinologie und Diabetologie, Klinik für Innere Medizin, Medizinische Universität Graz; <sup>4</sup>Pädiatrie I, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck

**Introduction:** Skeletal deformities cause difficulties in diagnosis and lead to uncertainty in the becoming parents and caregivers. Bowing of the lower limbs include a heterogeneous and large group of conditions, which might seriously affect body function or could even lead to neonatal death and may be caused by genetic, endocrine and metabolic derangements. Maternal diseases, such as hypoparathyroidism, with the potential to affect the bone metabolism of the unborn child are often not taken into consideration. The current recommendation in pregnant women with hypoparathyroidism is limited to oral calcium supplementation and administration of vitamin D analogues.

**Patients and methods:** The course of pregnancy in a 36-year-old woman with postsurgical hypoparathyroidism was uneventful until the third trimester. The woman was under regular endocrine checkups, receiving standard treatment including oral calcium and vitamin D. At 30 weeks of gestation, bowing of the long bones of the lower extremity, a femur and tibia length below the 5th centile (49.1 mm and 41.1 mm) and poor fetal growth were detected. On suspicion of skeletal dysplasia, amniocentesis was performed. Molecular genetic sequencing for skeletal dysplasia, including COL1A1/A2 genes was unrevealing. A small for gestational age female neonate (birth weight 2310 g), was born at term, and the baby was

clinically completely unimpaired. On physical examination, bowing of the lower limbs was noticeable, and the legs were crossed at rest. Laboratory findings showed a highly elevated parathyroid hormone (161 ng/l in the cord blood) indicating neonatal hyperparathyroidism, but normal calcium and phosphate levels. Detailed analysis revealed maternal calcium levels below the reference range of 2.15–2.55 mmol/l during pregnancy. The girl was discharged home in good condition at day six of life receiving substitution of 800 units of vitamin D daily. The parathyroid hormone levels declined to normal within 2 months.

**Results:** We present a case of fetal compensatory hyperparathyroidism with intrauterine hypocalcemia causing bowing of the lower limbs in a newborn.

**Discussion/conclusion:** The case demonstrates that the management of pregnant women with hypoparathyroidism is challenging. Achieving normocalcemia is important for both mother and child. Further therapeutic options like recombinant human parathyroid hormone must be evaluated.

### P02-09

#### Fallbericht: exzessive Hyponatriämie bei einem 8 Monate alten Säugling – Addison-Krise

Zoubek P., Pauer S., Hinterleithner R., Wagentristl H.

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

**Einleitung:** Die primäre Nebenniereninsuffizienz ist durch eine Verringerung oder Ausfall der Produktion von Gluko- und meist auch von Mineralokortikoiden bei einhergehender ACTH-Erhöhung gekennzeichnet. Im Großteil der Fälle liegt der Erkrankung eine genetische, im späteren Alter auch eine Autoimmunadrenalis zu Grunde. Jedoch können auch perinatale beidseitige NN-Blutungen oder Infektionen zu einer potenziell letalen Addison-Krise führen. Die Diagnosestellung erfolgt aufgrund der unspezifischen Symptomatik zumeist verzögert.

**Patienten und Methoden:** Wir berichten über den Fall eines 8 Monate alten männlichen Säuglings, welcher auf der Durchreise von Rumänien in seine deutsche Heimatstadt in der Eisenstädter Kinderambulanz aufgrund rezidivierenden Erbrechens, Durchfällen und seit zwei Wochen bestehender reduzierter Nahrungsaufnahme vorgestellt wurde. Der Gewichtsverlust wurde mit 1200 g angegeben. Mit der Befundkonstellation einer Hyponatriämie von 117 mmol/l, Hyperkaliämie von 5,7 mmol/l, Hypochloridämie von 89 mmol/l, Blutzucker von 75 mg/dl, einem Basendefizit von 7,4 mmol/l, einer Serumosmolalität von 230 mosmol/l und negativen Infektparametern wurde der Patient unter dem Verdacht einer viralen Gastroenteritis mit hypotoner Dehydratation aufgenommen. Das klinische Bild war darüber hinaus gekennzeichnet von Lethargie, allgemeiner Schwäche, Bewegungsarmut, reduzierter Flüssigkeitsaufnahme und Fieber bis knapp 40°. Die Ausscheidung von Natrium im Harn war deutlich gesteigert. Trotz hoher Zufuhr von parenteralen Natriumchloridinfusionen kam es nur zu einer geringfügigen Besserung der Hyponatriämie. In der Abdomensonographie zeigten sich beidseits deutlich hyperechogene, verwaschen imponierende Nebennieren. Anhand der Klinik und der Laborbefunde wurde die Verdachtsdiagnose einer Addison-Krise gestellt, die nach Einlangen des morgendlich abgenommenen Hormonstatus (ACTH > 2000 pg/ml, Cortisol im Serum 0,9 µg/dl, Aldosteron 19 pg/ml, Renin-Konzentration im Plasma 3021 µU/ml) gesichert werden konnte. Unter oraler Therapie mit Hydrokortison und Fludrokortison gelang nun sehr rasch der Ausgleich des Serum Natriumgehaltes. In Folge blieb der kleine Patient afebril und es kam zu einer rasanten Besserung des Allgemeinzustandes, der Spontanmotorik und des Ess- und Trinkverhalten. In weiterer Folge konnte die Transferierung an das Heimatkrankenhaus (Memmingen) in Deutschland erfolgen.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Die klinischen Merkmale einer primären Nebenniereninsuffizienz sind unspezifisch. Wesentlich ist bei Säuglingen oder Kindern mit den Symptomen einer Gastroenteritis, Lethargie, ausgeprägter Hyponatriämie und Salzverlust (die Hypoglykämie



mie kann auch fehlen) an eine Addison Krise zu denken und nach Abnahme von ACTH, Cortisol, Renin und Aldosteron ohne Zeitverlust einen Hydrocortisonbolus mit 50 mg/m<sup>2</sup> KOF zu starten.

## P02-10 Persistent Müllerian duct syndrome type II incidentally diagnosed during a herniotomy in a neonate

Montero-Lopez R., Laurer E., Tischlinger K., Durcik J., Wimleitner M., Hörtenhuber T., Kargl S., Högl W.

Department of Paediatric and Adolescent Medicine, Johannes Kepler University Linz, Linz, Austria

**Introduction:** Persistent Müllerian Duct Syndrome (PMDS) is a rare disorder of sex development (46XY DSD), characterized by the presence of müllerian derivatives, uterus and Fallopian tubes in otherwise phenotypically normal males. Bi-allelic LOF mutations in AMH (PMDS type I) or AMHR2 (PMDS type II) genes cause this condition. In most cases, the diagnosis is made incidentally during laparoscopic orchidopexy or inguinal herniotomy.

**Patients and methods:** A 10-day-old boy, product of a consanguineous marriage, was referred to our institution for right inguinal hernia and bilateral testicular maldescensus. During surgery, the right testicle was located inside the hernial sac and a rudimentary uterus with tubes was found. After repositioning, the testes were located in a pseudo-ovarian position. Both spermatic cords were palpable. A gonadal biopsy demonstrated normal testicular tissue. Because of normal weight gain, normal electrolytes, adrenal and sex hormones, and a normal male AMH (>46 ng/mL), PMDS was suspected. Molecular genetic testing revealed a homozygous AMHR2-Mutation c.24G>A, confirming PMDS.

**Results/discussion/conclusion:** Resistance to anti-müllerian hormone due to mutations in its type 2 receptor (AMHR2) is a rare recessive endocrine condition. By incidentally diagnose, other forms of 46XY DSD such as congenital adrenal hyperplasia should be excluded rapidly. Infertility in PMDS is a frequent complication, both due to alteration of spermatogenesis and variations in the sperm duct. The risk of malignancy is increased. Depending on the source, 5–33 % of patients with PMDS without orchidopexy experience malignant testicular degeneration. Early orchidopexy is protective, but PMDS itself has been suggested to be a contributing factor to gonad malignancy. Malignant degeneration of müllerian derivatives has also been described, although as a much less frequent phenomenon. Treatment of PMDS is surgical and aims to increase fertility and reduce the risk of malignancy. Orchidopexy is recommended, and in the absence of conclusive published results, hysterectomy is a joint decision of the care team and family. There are currently no guidelines on the long-term follow-up for screening for testicular cancer. As such, PMDS requires management in multidisciplinary teams consisting of pediatricians, endocrinologists, surgeons, and psychologists.

## Topic: Gastroenterologie, Hepatologie und Ernährung

### P03-01 Changes in the expression of oxidative phosphorylation complexes in the aging intestinal mucosa

Özsoy M.<sup>1</sup>, Zimmermann F.<sup>1</sup>, Feichtinger R.<sup>1</sup>, Mayr J.<sup>1</sup>, Kofler B.<sup>1</sup>, Neureiter D.<sup>2</sup>, Klieser E.<sup>2</sup>, Schütz S.<sup>3</sup>, Weghuber D.<sup>1</sup>, Schneider A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg; <sup>2</sup>Universitätsklinik für Pathologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg; <sup>3</sup>Paris Lodron Universität, Salzburg

**Introduction:** Mitochondria produce cellular energy via oxidative phosphorylation (OXPHOS), mediated by respiratory chain complexes I to IV and ATP synthase (complex V). Mitochondrial respiratory complexes have

been shown to decline with age in several tissues. As the intestinal epithelium is a tissue with a high energy demand, the aim of the present study was to establish whether the expression profile of OXPHOS subunits in the intestinal mucosa changes during the aging process.

**Patients and methods:** Biopsies of intestinal mucosa with no evidence of endoscopic or histomorphologic abnormalities, taken from 55 patients (mean age 42 years, age range 4–82 years; 62 % female), were divided into four age groups (4–19, 20–39, 40–59, ≥60 years). Sections from different intestinal segments (terminal ileum, ascending colon, and sigmoid colon/rectum) were stained immunohistochemically (IHC) for subunits of OXPHOS complexes I–V and the voltage-dependent anion-selective channel 1 protein (VDAC1, porin), a marker of mitochondrial mass. Scores for IHC staining were determined by multiplication of the staining intensity and the percentage of positive cells. In addition, the numbers of intestinal crypts staining positive, partly positive, and negative were assessed.

**Results:** The average protein expression levels of OXPHOS subunits increased continuously from childhood onward, peaked in persons aged 20–59 years, and declined thereafter. This was seen for complexes II to V in the terminal ileum, complexes I to V in the ascending colon, and complexes I to IV in the sigmoid colon/rectum. Across all age groups, no effect of age on expression of the porin subunit VDAC1 was detected. The number of complex I- and IV-negative crypts in different intestinal segments increased with age.

**Discussion/conclusion:** The protein expression levels of OXPHOS complexes increases from childhood onward and declines in elderly individuals, while the numbers of crypts with partial or complete loss of expression of complexes I and IV increase continuously with age. These data suggest that the continued reductions in the levels of mitochondrial OXPHOS complexes in crypts might be compensated in adulthood, but that, ultimately, reduced expression levels occur in persons aged 60 years and older. These findings raise two important questions: first, can the process of aging be delayed through (pharmacological) intervention of mitochondrial pathways, and second, pathophysiologically, are these findings associated with disorders of the intestinal mucosa, e. g. inflammation?

### P03-02 Expression of oxidative phosphorylation complexes and mitochondrial mass in pediatric and adult inflammatory bowel disease

Schneider A.<sup>1</sup>, Özsoy M.<sup>1</sup>, Stummer N.<sup>1</sup>, Kofler B.<sup>1</sup>, Sperl W.<sup>1</sup>, Neureiter D.<sup>2</sup>, Weghuber D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg; <sup>2</sup>Universitätsklinik für Pathologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

**Introduction:** Inflammatory bowel disease (IBD), which includes Crohn's disease (CD) and ulcerative colitis (UC), is a multifactorial intestinal disorder but its precise etiology remains elusive. As the cells of the intestinal mucosa have high energy demands, mitochondrial activity may play a role in IBD pathogenesis. The present study aimed to evaluate the expression levels of mitochondrial oxidative phosphorylation (OXPHOS) complexes in IBD.

**Patients and methods:** 286 intestinal biopsy samples from the terminal ileum, ascending colon and rectum from 124 patients (34 CD, 33 UC and 57 controls) were stained immunohistochemically for all five OXPHOS complexes and the voltage-dependent anion-selective channel 1 protein (VDAC1 or porin). Expression levels were compared in multivariate models including disease stage (CD and UC compared to controls) and age (pediatric/adult).

**Results:** Analysis of the terminal ileum of CD patients revealed a significant reduction of complex II compared to controls, and a trend to lower levels was evident for VDAC1 and the other OXPHOS complexes except complex III. A similar pattern was found in the rectum of UC patients: VDAC1, complex I, complex II, and complex IV were all significantly reduced, and complex III and V showed a trend to lower levels. Reductions

were more prominent in older patients compared to pediatric patients and more marked in UC than CD.

**Discussion/conclusion:** This in-situ investigation revealed age- and inflammation-related significant changes of energy homeostasis in the intestine of IBD patients. In summary, we found lower levels of expression of OXPHOS complexes, more pronounced in UC than CD. Most of the observed changes might be attributable to diminished mitochondrial mass, as indicated by low VDAC1 levels. In addition, we hypothesize that the pronounced downregulation of complex I in UC might have an etiology apart from reduced mitochondrial biogenesis. Therefore, complex I might be of specific pathogenic relevance for UC. Further research is needed to evaluate the impact of OXPHOS-targeted therapeutic agents such as antioxidants in IBD.

P03-03

Leberzyste und pulmonale Rundherde – Zystische Echinokokkose und andere Bösartigkeiten

Kohlmaier B.<sup>1</sup>, Gunther N.<sup>2</sup>, Benesch M.<sup>2</sup>, Fickert P.<sup>3</sup>, Lackner H.<sup>2</sup>, Lagler H.<sup>4</sup>, Liegl-Atzwanger B.<sup>5</sup>, Stadlbauer V.<sup>3</sup>, Strenger V.<sup>6</sup>, Stroedter L.<sup>7</sup>, Sorantin E.<sup>8</sup>, Till H.<sup>7</sup>, Zenz W.<sup>1</sup>, Hauer A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Allgemeinpädiatrie, Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-Onkologie, Medizinische Universität Graz; <sup>3</sup>Klinische Abteilung für Gastroenterologie und Hepatologie, Medizinische Universität Graz; <sup>4</sup>Interdisziplinäre Ambulanz für Echinokokkose, Klinische Abteilung für Infektionen und Tropenmedizin, Universitätsklinik für Innere Medizin I, Medizinische Universität Wien; <sup>5</sup>Diagnostik und Forschungsinstitut für Pathologie, Medizinische Universität Graz; <sup>6</sup>Klinische Abteilung für pädiatrische Pulmonologie und Allergologie, Medizinische Universität Graz; <sup>7</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Medizinische Universität Graz; <sup>8</sup>Klinische Abteilung für Kinderradiologie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Zystische Raumforderungen der Leber sind wegen vielfältiger, oft dringend therapiebedürftiger Differentialdiagnosen im klinischen Alltag eine Herausforderung. Ist radiologisch keine eindeutige Diagnose zu stellen, ist eine weiterführende Diagnostik unabdingbar.

**Patienten und Methoden:** Ein 17-jähriger, bisher gesunder, Jugendlicher wurde aufgrund neu aufgetretener Bauchschmerzen seit einigen Wochen und deutlich palpabler Resistenz im rechten Oberbauch vorstellig. In der initialen Sonografie des Abdomens fand sich eine 8,5×7×8 cm große zystische Läsion, die im MRT bestätigt und in 1. Linie als zystische Echinokokkose interpretiert wurde.

Nach Zuweisung an ein hepatologisches Zentrum ergaben sich aus der erweiterten Anamnese regelmäßige Verwandtenbesuche im Kosovo. Eindeutige radiologische Hinweise („Wasserlilienzeichen“) fehlten, dennoch wurde eine Echinokokkose mit Zystenstadium CE3/4 in Betracht gezogen. Im Thoraxröntgen zeigten sich überraschend intrapulmonale Rundherde, die sich im Thorax-CT bestätigten. Morphologisch wurden sowohl ein pneumonische Infiltrat als auch eine pulmonal-arterielle Embolie in Erwägung gezogen. Alle Ergebnisse umfangreicher Laboruntersuchungen (Inflamations-, Infektions-, Autoimmunitäts-Parameter und Tumormarker; CEA, AFP, β-hCG) blieben unauffällig. Nach interdisziplinärer Diskussion erfolgte eine thoroskopische Biopsie eines pulmonalen Herdes. Eine Biopsie der Raumforderung in der Leber schied wegen intraoperativer Rupturgefahr aus.

Makroskopisch fielen nekrotische Lungenareale auf. Während der initiale histopathologische Befund deskriptiv „akuter hämorrhagischer Lungeninfarkt mit massig myxoider schleimähnlicher Substanz“ lautete, fanden sich in der weiteren Aufarbeitung maligne Zellen, die schließlich zur Diagnose eines undifferenzierten myxoiden Sarkoms führten. Eine Therapie laut CWS-Guidance für metastasierte Weichteilsarkome wurde initiiert und bei Therapieansprechen von >33 % nach 4 neoadjuvanten Chemotherapieblöcken wurde eine zentrale Resektion der Leberläsion durchgeführt.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Differentialdiagnosen einer zystischen Raumforderung der Leber umfassen kongenitale Leberzysten, Zystadenome, zystische Echinokokkose, maligne Tumore und Metastasen nichthepatischer Malignome und machen bei unklarer Befundkonstellation

eine komplexe Abklärung notwendig. Daher empfiehlt sich früh die Einbeziehung verschiedener Fachdisziplinen, um die Diagnose möglichst rasch stellen und die adäquate Therapie beginnen zu können.

P03-04

Familiäre Hypoceruloplasminämie – Ein Fallbericht über eine neuartige heterozygote Mutation des Caeruloplasmins in einer Familie

Griesacker T.<sup>1</sup>, Dalus C.<sup>1</sup>, Aigner E.<sup>2</sup>, Mayr J.<sup>1</sup>, Kotzot D.<sup>1</sup>, Pixner T.<sup>3</sup>, Weghuber D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Universität, Salzburg, Österreich; <sup>2</sup>Univ. Klinik für Innere Medizin I, Paracelsus Medizinische Universität, Salzburg, Österreich; <sup>3</sup>Abteilung für Pädiatrie, Salzkammergut-Klinikum, Vöcklabruck, Österreich

**Einleitung:** Die Acaeruloplasminämie ist eine seltene Erkrankung mit multifokaler Eisenüberladung, die durch Mutationen im Caeruloplasmin (CP) ausgelöst wird. Caeruloplasmin ist das Hauptträgerprotein für Kupfer im Serum und spielt eine zweite, wichtige Rolle im Eisenstoffwechsel (Ferroxidase-Aktivität). Die biochemische Erkrankung der Acaeruloplasminämie wird durch einen kompletten Verlust dieser Ferroxidase-Aktivität ausgelöst. Die klassische Symptomtrias der Erkrankung sind Diabetes, retinale Degeneration und neurologische Dysfunktionen. Der heterozygote Status hingegen wird klinisch bisher als stumm beschrieben, mit Erniedrigung des Caeruloplasminspiegel. Diese Erkrankung wird in der aktuellen Literatur zwar beschrieben, ist jedoch zum aktuellen Zeitpunkt noch unzureichend beforscht.

**Patienten und Methoden:** Periphere Blutanalyse und CP Genotypisierung.

**Ergebnisse:** Unser Fallbericht beschreibt eine neuartige Mutation, die bei einem 41 Jahre alten Mann und dessen 6 Jahre alter Tochter nachgewiesen werden konnte. In beiden Fällen förderte die Diagnostik (periphere Blutanalyse und CP Genotypisierung) mild erhöhte Transaminasen und niedrige Caeruloplasminspiegel bei normalem Serumkupfer zutage. Der Vater zeigte überdies eine kombinierte Hyperlipidämie, sowie eine nicht alkoholische Fettlebererkrankung (NAFLD) und eine Hypothyreose. Die Tochter hingegen war asymptomatisch. In beiden Fällen zeigte der Eisenstoffwechsel keine Auffälligkeiten. Nachdem ein Mb. Wilson beim Vater mit einer Leberbiopsie ausgeschlossen werden konnte ergab die genetische Analyse eine heterozygote Variante im CP Gen (c.883 C>T, p.His295Tyr; missense mutation). Diese, bislang unbekannt, Variante ließ sich auch bei der Tochter bestätigen. Die Mutation ist aktuell von unklarer Signifikanz und wird als wahrscheinlich pathogen eingestuft.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Im Anschluss verglichen wir unsere Ergebnisse mit der aktuellen Literatur. Wie bereits beschrieben zeigten auch unsere beiden Patienten keine massiven hämatologischen und keine neurologischen Auffälligkeiten. Es bleibt interessanterweise festzustellen, dass der Vater eine NAFLD und eine Hypothyreose zeigte, die ebenso eine potenzielle Folge der Mutation sein könnten.

P03-05

Changes in epigenetic regulation are associated with metabolic disease and inflammation in pediatric obesity

Lischka J.<sup>1</sup>, Schanzer A.<sup>1</sup>, Hojreh A.<sup>2</sup>, Ba Ssalamah A.<sup>2</sup>, de Gier C.<sup>1</sup>, Greber-Platzer S.<sup>1</sup>, Zeyda M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Clinical Division of Pediatric Pulmonology, Allergology and Endocrinology, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Comprehensive Center for Pediatrics, Medical University of Vienna, Vienna, Austria; <sup>2</sup>Department of Biomedical Imaging and Image-guided Therapy, Medical University of Vienna, Vienna, Austria

**Introduction:** Chronic low-grade inflammation plays a pivotal role in dysregulation of central pathways involved in lipid and glucose metabolism in obesity leading to metabolic disease. MicroRNAs (miRNAs) are known to fine-tune gene expression upstream from known regulators of meta-

bolic homeostasis. We aimed to assess the relationship of circulating miRNAs with inflammatory modulators and metabolic disorders in pediatric obesity.

**Patients and methods:** From a pediatric cohort with severe obesity ( $n=109$ ), clinically thoroughly characterized including diverse routine blood parameters, oral glucose tolerance test and liver MRI, a panel of 16 circulating miRNAs was quantified using qRT-PCR. Additionally, markers of inflammation TNF $\alpha$ , IL1 receptor antagonist, procalcitonin, CRP and IL-6 were measured.

**Results:** We identified a strong yet unrecognized relationship of miRNAs 34a, 122 and 192 with both obesity-associated inflammation and metabolic disease. Concentrations of miRNAs 122 and 192 correlated with serum adiponectin that links adipose tissue inflammation to glucose metabolism. Several miRNA levels including miRNAs 34a, 93, 122, and 192 were statistically significantly differing between individuals with prediabetes, impaired glucose tolerance, metabolic syndrome, or non-alcoholic fatty liver disease compared and the respective controls. Additionally, miRNA 192 was significantly elevated in metabolically unhealthy obesity.

**Discussion/conclusion:** An unfavorable miRNA pattern related to obesity-associated inflammation and comorbidities is already present in children and may be used to distinguish metabolically healthy from unhealthy pediatric patients with obesity. Moreover, these changes in epigenetic regulation could potentially be involved in the etiology of obesity-linked metabolic disease in children and adolescents.

### P03-06

#### Determinants of hyperglucagonemia in pediatric non-alcoholic fatty liver disease

Maruszczak K.<sup>1</sup>, Radzikowski K.<sup>1</sup>, Schuetz S.<sup>1</sup>, Bergsten P.<sup>2</sup>, Mannell H.<sup>2</sup>, Forslund A.<sup>3</sup>, Moerwald K.<sup>1</sup>, Mangge H.<sup>4</sup>, Weghuber D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, University Hospital Salzburg, Division of Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria, Obesity Research Unit, University Hospital Salzburg, Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria; <sup>2</sup>Department of Medical Cell Biology, University Uppsala, Uppsala, Sweden; <sup>3</sup>Department of Women's and Children's Health, University Uppsala, Uppsala, Sweden; <sup>4</sup>Clinical Institute for Medical and Chemical Laboratory Diagnosis, Medical University Graz, Graz, Austria

**Introduction:** Over the years, non-alcoholic fatty liver (NAFLD) disease has progressed to become the most frequent chronic liver disease in children and adolescents. The full pathology is not yet known, but disease progression leads to cirrhosis and hepatocellular carcinoma. Risk factors included hypercaloric diet, obesity, insulin resistance and genetics. Hyperglucagonemia appears to be a pathophysiological consequence of hepatic steatosis, thus, the aim of the study is that hepatic fat accumulation leads to increased insulin resistance and impaired glucagon metabolism leading to hyperglucagonemia in pediatric NAFLD.

**Patients and methods:** 132 children and adolescents between 10 and 18 years, with varying degrees of obesity, were included in the study. Using Magnetic Resonance Imaging (MRI) average liver fat was determined, and patients were stratified as NAFLD (>5 % liver fat content) and non-NAFLD (<5 %). All patients underwent a standardized oral glucose tolerance test (OGTT). Additionally, anthropometric parameters (height, weight, BMI, waist circumference, hip circumference) such as lab data including lipid profile (triglycerides, HDL, LDL), liver function parameters (ALT, AST), uric acid, glucose metabolism (fasting insulin and glucagon, HbA1c, glucose 120 min) and indices evaluating insulin resistance (HIRI, SPISE, HOMA-IR, WBISI) were measured.

**Results:** Children and adolescents with NAFLD had significantly higher fasting glucagon values compared to the non-NAFLD cohort ( $p=0.0079$ ). In the NAFLD cohort univariate analysis of fasting glucagon was associated with BMI-SDS ( $p<0.01$ ), BMI ( $\text{kg}/\text{m}^2$ ) ( $p=0.073$ ), visceral adipose tissue volume (VAT) ( $p<0.001$ ), average liver fat content ( $p<0.001$ ), fasting insulin concentration ( $p<0.001$ ), triglycerides ( $p<0.001$ ) and HDL ( $p=0.034$ ). This correlation equally applied to all insulin indices HOMA-IR, WBSI, HIRI

(all  $p<0.001$ ) and SPISE ( $p<0.002$ ). Multivariate analysis ( $r^2/R^2$  adjusted 0.557/0.509) for the same subgroup identified HIRI ( $p=0.001$ ), VAT volume ( $p=0.006$ ) and average liver fat content ( $p=0.477$ ) as the best predictors for hyperglucagonemia.

**Discussion/conclusion:** Children and adolescents with NAFLD have significantly higher fasting plasma glucagon values, which can best be predicted by fasting insulin and visceral adipose tissue.

### P03-07

#### Glucagon, NAFLD and amino acids—an evidence map

Maruszczak K.<sup>1</sup>, Koren P.<sup>2</sup>, Radzikowski K.<sup>2</sup>, Torbahn G.<sup>3</sup>, Weghuber D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, University Hospital Salzburg, Division of Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria, Obesity Research Unit, University Hospital Salzburg, Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria; <sup>2</sup>Department of Pediatrics, University Hospital Salzburg, Division of Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria; <sup>3</sup>Department of Pediatrics, Paracelsus Medical University, Nuernberg, Germany

**Introduction:** Health systems are not only confronted with the growing worldwide childhood obesity epidemic, but also associated comorbidities. These subsequently cause variations in distinct metabolic pathways, such as hepatic fat accumulation, which leads to non-alcoholic fatty liver disease (NAFLD). The aim of this evidence map is to systematically evaluate the literature and to identify research gaps on the glucagon induced amino acid turnover and its metabolic interaction with NAFLD.

**Patients and methods:** A systematic literature search was conducted in April 2020 to identify research using three electronic databases. Two independent reviewers screened titles and abstracts, according to prespecified eligibility criteria, as well as full-text articles. Quantitative studies of either humans or animals, at all age, were included. Studies were required to contain at least two of the main research areas, being glucagon, amino acid metabolism and NAFLD. Data was independently extracted by two reviewers and summarized according to study design, publication year, comorbidities, age, sex, sample size, intervention, study duration and control group. Conflicts were resolved by discussion or a third reviewer.

**Results:** Twenty-nine references were finally included. The publication years dated back until 1965 and showed a great increase from 2012 to 2020. All studies were carried out among adults, only 1 study focused on adolescents. The most common comorbidity was obesity. In total there were 13 animal studies and 16 human studies. The study designs in the human experiments differed immensely. The hyperinsulinemic-euglycemic clamp and the oral glucose tolerance test were the most used experimental methods to evaluate metabolic changes. Thirteen studies focused on metabolic effects due to NAFLD, however only 2 studies focused on the interaction of NAFLD, glucagon and the amino acid metabolism, both being non-human studies. The other 14 studies focused on metabolomics, beta cell function or just on one topic of the research area and not as an interaction on one another.

**Discussion/conclusion:** Research on the interaction of NAFLD, glucagon and the amino acid metabolisms in human studies is sparse and completely lacking in pediatrics. Furthermore, longitudinal studies such as studies focusing on hyperglucagonemia independent of diabetes but related to NAFLD present an unambiguous research gap.



**P03-08**  
**Parents' perspectives on prevention and therapy of obesity in children and adolescents**

Geiersberger S., Weghuber D.

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde/Uniklinikum Salzburg-Landeskrankenhaus/Pädiatrische Gastroenterologie, Hepatologie und Ernährung/Uniklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität

**Introduction:** The prevalence of overweight and obesity in children and adolescents has increased in recent years. The perspectives of parents can provide deep insights into the living environment and lifestyle of the family. This enables a further development of the preventive and therapeutic measures. The aim of this study was to identify the parents' perceptions regarding prevention and therapy in children and adolescents.

**Patients and methods:** As part of a mixed method, a survey based on standardized questions was distributed to parents ( $N=81$ ) at the same time when guided interviews with parents ( $N=4$ ) of children and adolescents with obesity were performed. For the quantitative part parents were recruited via quota sample. Parents of children and adolescents who had already completed a weight management program participated in the qualitative interviews. The data of the survey were analysed by using SPSS, the guided interviews were transcribed and thematically analysed according to Kuckartz.

**Results:** Parents think that preventive measures should increase health promoting behavior and decrease unhealthy behavior in their children and adolescents. Parents identify the high consumption of media devices, the low cost of unhealthy food, inadequate physical education in schools and food advertisements as the main barriers in the living environment. Parents see themselves in a role model as well as in the role of a motivator towards their children and adolescents with the aim of changing the family's lifestyle. A continuous support through the interdisciplinary team is convenient.

**Discussion/conclusion:** The results provide multiple insights into the perspective of parents according to prevention and treatment of children and adolescents with obesity. In cooperation with an interdisciplinary health team the Advanced Practice Nurse could support as well as advise parents and address their needs. Further research is required to guarantee an ongoing effect in the prevention and treatment of obesity in children and adolescents.

**Topic: Hämatologie und Onkologie**

**P04-01**  
**Diagnostik und Management der Eosinophilie bei einer Patientin mit „lymphocyte-variant hypereosinophilia“**

Moser A., Kropshofer G., Crazzolaro R.

Universitätsklinik Innsbruck

**Einleitung:** Eine Erhöhung der eosinophilen Leukozyten ist eine in der pädiatrischen Bevölkerung weit verbreitete Auffälligkeit, welche in der Regel wenig Beschwerden oder Symptome verursacht. Bei anhaltend hohen Werten ist jedoch eine korrekte Diagnose und ggf. eine Therapie zur Reduktion von Langzeitschäden notwendig.

**Patienten und Methoden:** Die Patientin (9 y) stellte sich bereits im Sommer 2019 an der Hautklinik mit einer sich verschlechternden Neurodermitis vor. Die eosinophilen Leukozyten waren anfangs mit 10 % (ca. 800/ $\mu$ l) nur gering erhöht. Die Verschlechterung der Neurodermitis konnte noch auf den Milchkonsum zurückgeführt werden (RAST Klasse 2). Dies gelang bis zum Dezember 2020 relativ gut, dort exazerbierte die Neurodermitis und es war ein 5-tägiger Aufenthalt auf der Hautklinik von Nöten um die Beschwerden mit topischer Therapie in den Griff zu kriegen. Nebenbedinglich fiel jedoch bereits zu dem Zeitpunkt eine generalisierte Lymph-

adenopathie und eine sehr ausgeprägte anhaltende Eosinophilie (8000/ $\mu$ l) mit starker Erhöhung von IgE (15.000 kU/l) auf.

**Ergebnisse:** Eine Abklärung ergab eine Hepatosplenomegalie, die Lymphknoten axillär, inguinal und an der Ellenbeuge zeigten sich vergrößert und im EKG konnte ein AV-Block I° festgestellt werden. In den Laborabnahmen konnte in der FACS-Analyse eine auffällige T-Zellpopulation von 57 % der Lymphozyten nachgewiesen werden. Die Klonalität dieser Zellen wurde mittels T-Cell Receptor Rearrangement festgestellt. Eine Untersuchung des Knochenmarks und eine Lymphknotenbiopsie bestätigten die Diagnose. Eine systemische Therapie mit Prednisolon (1 mg/kg/d) wurde begonnen, und bereits 2 Wochen später konnten die Eosinophilen auf 1 % gesenkt werden.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Eine anhaltende Hypereosinophilie ( $>1500$  Zellen/ $\mu$ l) über den Zeitraum von ca. 1 Monat bedarf weiterer Abklärung. Die klinischen Auffälligkeiten reichen von vollkommen beschwerdefrei bis hin zum Ausfall von betroffenen Organsystemen. Die Ursache einer Hypereosinophilie zu finden ist wichtig um die richtige Therapie zu wählen, da momentan viel Bedarf besteht solche Patienten richtig abzuklären um auch eventuell potenziell drastische Verläufe zu vermeiden. Bei diesem Krankheitsbild erwarten wir uns ein gutes Ansprechen auf Cortison, ein Wiederkehren der Eosinophilen ist jedoch wahrscheinlich und eine Therapie mittels anderen Immunsuppressiva wird eventuell notwendig sein. Auch neue Therapien mittels IL-5 Antikörper befinden sich bereits in klinischen Studien und versprechen gute Therapieerfolge.

**P04-02**  
**Extrakranielle maligne Keimzelltumoren im Kindes- und Jugendalter: Management, Outcome und Spätfolgen**

Siegl A.<sup>1</sup>, Perwein T.<sup>2</sup>, Sperl D.<sup>2</sup>, Lackner H.<sup>2</sup>, Schmidt S.<sup>2</sup>, Schwinger W.<sup>2</sup>, Ritter-Sovinč P.<sup>2</sup>, Steltner B.<sup>2</sup>, Seidel M.<sup>2</sup>, Karastaneva A.<sup>2</sup>, Urban C.<sup>2</sup>, Benesch M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>Abteilung für Pädiatrische Hämato-Onkologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde

**Einleitung:** Maligne Keimzelltumoren stellen 3–4 % aller soliden Tumoren bei Kindern und Jugendlichen dar. Die Therapie beinhaltet neben der Resektion eine Chemo- und gegebenenfalls Strahlentherapie. Im Rahmen von Therapieoptimierungsstudien konnte eine deutliche Verbesserung der Überlebensraten erreicht werden. Langzeitfolgen können sowohl durch Tumor als auch Therapie bedingt sein.

**Patienten und Methoden:** Wir analysierten retrospektiv Daten zu Tumor, Behandlung und Langzeitfolgen von 52 Patient\*innen, die zwischen 01.01.1983 und 01.07.2020 wegen eines extrakraniellen Keimzelltumors an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz behandelt und nach Abschluss der Therapie in ein Tumornachsorgeprogramm aufgenommen wurden. Erweitert wurde diese retrospektive Analyse um einen Fragebogen zum aktuellen Gesundheitszustand der Patient\*innen.

**Ergebnisse:** Bei 41 Patient\*innen (78,8 %) war der Primärtumor gonadal lokalisiert. In 35 Fällen (67,3 %) zeigte sich eine lokale Invasion oder Fernmetastasierung. Bei allen 52 Patient\*innen wurde der Primärtumor reseziert. Dreiundvierzig Patient\*innen (82,7 %) erhielten zusätzlich eine Polychemotherapie. Zwei Tumoren wurden zudem bestrahlt. Das Gesamtüberleben nach 5 bzw. 10 Jahren betrug  $96 \pm 3$  % bzw.  $92 \pm 5$  %. Das Event-free survival nach 5 Jahren lag bei  $89 \pm 5$  %, nach 10 Jahren bei  $80 \pm 7$  %. Dreißig Patient\*innen (57,7 %) entwickelten im Verlauf tumor- oder therapiebedingte Spätfolgen (schwere Spätfolgen,  $n=6$ ). Diese betrafen Gehör ( $n=14$ ), kardiovaskuläres System ( $n=8$ ), Leberfunktion ( $n=7$ ), Nierenfunktion ( $n=6$ ), Harn-/Stuhlverhalten ( $n=4$ ): Vier Patient\*innen waren durch eine anhaltende Schmerzsymptomatik beeinträchtigt. Bei 4 Patient\*innen kam es im Verlauf zu psychischen Problemen. Acht Patient\*innen hatten zum Zeitpunkt der Untersuchung Fertilitätsprobleme oder gaben einen unerfüllten Kinderwunsch an. Die objektiv erhobenen Befunde führten in den meisten Fällen nicht zu einer Beeinträchtigung der subjektiven Lebensqualität.



**Schlussfolgerung/Diskussion:** Während die meisten Kinder und Jugendlichen mit malignen extrakraniellen Keimzelltumoren durch multimodale Therapiekonzepte geheilt werden können, finden sich bei mehr als der Hälfte Spätfolgen. Neben somatischen Langzeitfolgen beeinträchtigt auch die psychische Komponente die Lebensqualität der Überlebenden. Dies unterstreicht die Wichtigkeit prophylaktischer, fertilitätsprotektiver und supportiver Maßnahmen sowie die Notwendigkeit einer sorgfältigen Nachsorge.

#### P04-03

### Optionen für die Rezidivtherapie bei Kindern und Jugendlichen mit hochmalignen Gliomen (HGG): eine Umfrage innerhalb der SIOPE – Brain Tumor Group und der GPOH (Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie)

Giese B.<sup>1</sup>, Perwein T.<sup>1</sup>, Nussbaumer G.<sup>1</sup>, von Bueren A.<sup>2</sup>, Kramm C.<sup>3</sup>, Benesch M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, Graz, Österreich; <sup>2</sup>Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, Hôpitaux Universitaires de Genève, Genf, Schweiz; <sup>3</sup>Abteilung für Pädiatrische Hämato-/Onkologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen, Göttingen, Deutschland

**Einleitung:** Die Prognose von hochmalignen Gliomen (HGG) ist aufgrund des aggressiven und schnellen Wachstums sowie der hohen Wahrscheinlichkeit eines Rezidivs trotz optimierter Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten ungünstig. Neue molekulargenetische Erkenntnisse und modernere, gezielte Therapiemöglichkeiten haben das Spektrum der Rezidivtherapie von HGG erweitert.

**Patienten und Methoden:** In vier fiktiven Fallszenarien (Kinder bzw. Jugendliche mit rezidivierten oder progredienten HGG) konnten Mitglieder der SIOPE-BTG und der GPOH über das Umfrageportal SurveyMonkey® verschiedene diagnostisch-therapeutische Maßnahmen wählen.

**Ergebnisse:** An der Umfrage nahmen 143 Arzt\*innen aus 22 Ländern teil. Die Mehrheit der Befragten entschied sich in drei von vier Rezidivfällen für eine weitere onkologische Behandlung, davon in zwei Fällen mit kurativer Intention. In einem Fall würden die Teilnehmer\*innen eine palliative Behandlung einleiten. Fallabhängig entschieden sich 8–81 % der Expert\*innen für eine Re-Resektion mit molekularer Diagnostik, 28–70 % für eine Chemotherapie (Lomustin [ $n=38$ , bevorzugt als Monotherapie], Temozolomid [ $n=34$ , ebenfalls bevorzugt als Monotherapie] und PCV [ $n=19$ ]), 55–70 % für eine Re-Bestrahlung, davon bevorzugt lokal mit einer Energiedosis von >20 Gy und 19–58 % für eine Immuntherapie (Checkpoint-Inhibitoren,  $n=40$ , Tumorstimmimpfung,  $n=27$  [davon Dendritische Zellen,  $n=12$ ]). In jedem Fallszenario stimmte die Mehrzahl der Befragten für die Teilnahme an klinischen Studien und eine Targeted Therapy (76–92 %), abhängig von der molekularen Diagnostik (BRAFi/MEKi,  $n=129$ , Bevacizumab,  $n=36$ , überwiegend als Monotherapie, Anti-EGFR,  $n=20$  und EZH2-Inhibitoren,  $n=10$ , überwiegend in Kombination mit BRAFi). Multimodale Konzepte mit Tumor Treating Fields (Optune®) wurden insgesamt nur 51-mal ausgewählt, eine intraventrikuläre Chemotherapie nur 40-mal.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Aufgrund neuer molekulargenetischer Erkenntnisse und gezielterer Therapiemöglichkeiten hat sich das Spektrum der Optionen für die Rezidivtherapie von pädiatrischen HGG erweitert. In jedem Fall würden die Befragten versuchen, eine konventionelle multimodale Therapie mit einer zielgerichteten Therapie auf Basis molekulargenetischer Untersuchungen zu kombinieren.

#### P04-04

### Eine neue potenziell wirksame Radiopeptidtherapie für Kinder mit progredienten nichtresektablen neuroendokrinen Tumoren (NET): dokumentiertes Langzeitüberleben bei einem Kind mit inoperablem NET-Rezidiv im Gallengangsbereich mit Lebermetastasen nach Lute

Kroiss D.<sup>1</sup>, Traub-Weidinger T.<sup>2</sup>, Amann G.<sup>3</sup>, Horcher E.<sup>4</sup>, Kager L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>St. Anna Kinderspital Wien; <sup>2</sup>Nuklearmedizin AKH Wien; <sup>3</sup>Pathologie AKH Wien; <sup>4</sup>Kinderchirurgie AKH Wien

**Einleitung:** Neuroendokrine Tumore (NET) treten bei Kindern und Jugendlichen selten auf. NET der Gallengänge wurden in dieser Altersgruppe bisher nur bei 4 Patienten beschrieben. Die Therapie der Wahl ist eine vollständige Resektion. Bei nicht resektablen Tumoren kann bei Überexpression des Somatostatin Rezeptors (Speicherung im 68Ga-DOTATATE-PET-CT) eine Peptidrezeptor-Radionuklid Therapie mit Somatostatin (Lutetium-177 DOTATATE) versucht werden [Wang et al. *Medicine* (2020) 99:10]

**Patienten und Methoden:** Bei einer 6 Jahre alten Patientin ist 1/2007 bei Verdacht auf Choledochuszyste Typ I (Cholestase, Schmerzen, radiologischer Befund) eine Resektion derselben durchgeführt worden. Histologisch zeigte sich ein invasiver NET mit 5 % Ki-67 (damals einem neuroendokrinen Karzinom 1b; heute einem NET entsprechend), der bis an die Resektionsränder reichte. In einer Nachresektion fanden sich keine Tumorzellen. 10/2010 traten Schmerzen auf und es fanden sich ein ausgedehntes invasives Lokalrezidiv an der Leberpforte und multiple Lebermetastasen. Alle Herde zeigten eine deutliche Speicherung im Gallium-DOTATOC PET CT. Eine komplette chirurgische Remission oder Lebertransplantation erschien nicht möglich und zu diesem Zeitpunkt litt die Patientin unter rasch zunehmenden heftigen Schmerzen, weshalb erstmals bei einem Kind eine palliative Radiopeptid-Therapie mit 4 Zyklen Lutetium-177 DOTATATE (11/2010–04/2011) verabreicht wurde. Schon nach dem ersten Therapiekurs war die Patientin anhaltend beschwerdefrei. Im weiteren Verlauf erfolgten 11 und 12/2011 arterielle Tumorembolisationen im rechten Leberlappen. In Verlaufskontrollen waren alle Läsionen kleiner oder größenkonstant (letzte bildgebende Untersuchung 2/2021) und die Patientin anhaltend beschwerdefrei. Aus chirurgischer Sicht erscheint weiterhin keine komplette Resektion möglich.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Die nun 20 Jahre alte Patientin hat nach dem ersten Kurs der Lutetium-177 DOTATATE Therapie (11/2010) eine ausgezeichnete Lebensqualität. Die experimentelle Therapie zeigte keine schweren Nebenwirkungen. Uns ist kein weiterer Fall einer ähnlichen Erkrankung (NET Rezidiv mit 5 % Ki-67 an der Leberpforte mit Lebermetastasen) bekannt, weshalb unsere Beobachtung für andere Patienten mit ähnlicher Präsentation wegweisend sein kann.

#### P04-05

### Hepatoblastom im Kontext kongenitaler Erkrankungen: Fallbericht und Literaturrecherche

Nussbaumer G.<sup>1</sup>, Benesch M.<sup>1</sup>, Lackner H.<sup>1</sup>, Boztug H.<sup>2</sup>, Apfaltrer G.<sup>3</sup>, Till H.<sup>4</sup>, Schemmer P.<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für pädiatrische Hämato-Onkologie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>St Anna Kinderspital und Children's Cancer Research Institute, Medizinische Universität Wien; <sup>3</sup>Klinische Abteilung für Kinderradiologie, Universitätsklinik für Radiologie, Medizinische Universität Graz; <sup>4</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Medizinische Universität Graz; <sup>5</sup>Allgemein-, Viszeral- und Transplantationschirurgie, Univ. Klinik für Chirurgie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Das Hepatoblastom (HB) ist mit einer Inzidenz von 1–2 Fällen/Million Kinder der häufigste maligne Lebertumor im Kindesalter und findet sich äußerst selten bei kongenitalen Erkrankungen. Bei einem Kind

mit Williams-Beuren Syndrom (WBS) ist ein HB bislang noch nicht beschrieben.

**Patienten und Methoden:** Neben dem Fallbericht wurde eine systematische Literaturrecherche über HB bei molekulargenetisch gesicherten, kongenitalen Erkrankungen durchgeführt.

**Ergebnisse:** Fallbericht: Ein 14-Monate altes, männliches Kleinkind mit einer WBS-typischen Haploinsuffizienz des Elastin-Gens wurde mit einem nach PRETEXT III klassifiziertem HB diagnostiziert. Die Therapie umfasste eine atypische Hemi-Hepatektomie sowie eine aufgrund prolongierter Aplasiaphasen modifizierte prä- und postoperative Chemotherapie nach den Empfehlungen des Paediatric Hepatic International Tumour Trials (PHITT). Die zytotoxische Therapie war begleitet von Ernährungsproblemen, die mit der genetischen Grunderkrankung vergesellschaftet sind und die eine Langzeiternährung über eine nasogastrale Sonde erforderlich machten. Der Patient ist 15 Monate nach Diagnosestellung des HB in kompletter Remission und sondentüchtig.

**Literaturrecherche:** Das Beckwith-Wiedemann- und Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom, die familiäre adenomatöse Polyposis und Trisomie 18 sind die häufigsten kongenitalen Erkrankungen, die mit einer erhöhten Inzidenz an HB einhergehen. Für all diese genetischen Krankheiten sind diesbezüglich spezifische Screeningprotokolle in Ausarbeitung oder bereits etabliert. Diese beinhalten regelmäßige abdominelle Ultraschalluntersuchungen sowie die periodische Bestimmung von Alpha1-Fetoprotein im Serum in den ersten Lebensjahren. Neben diesen Entitäten finden sich diverse Einzelfallberichte von HB bei unterschiedlichen kongenitalen Erkrankungen mit noch unklarem Zusammenhang.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Der Einfluss der konstitutionellen Genveränderungen auf die Tumorentstehung ist bei den beschriebenen genetischen Erkrankungen bislang noch nicht abschließend geklärt. Es finden sich allerdings Parallelitäten als Hinweis auf einen gemeinsamen genetischen Hintergrund zwischen den bei diesen Entitäten hereditär betroffenen Signalwegen und den somatischen Veränderungen sporadischer HB. Da Screening-Untersuchungen bei Kindern mit diesen HB-prädisponierenden Erkrankungen die Chance erhöhen den Tumor frühzeitig zu detektieren und so Morbidität und Mortalität zu reduzieren, tragen Fallberichte dazu bei das Bewusstsein für diese äußerst seltenen Assoziationen zu erhöhen.

#### P04-06 Septikämien und Resistenzspektrum vor und nach Umstellung des primären empirischen Regimes bei Neutropenie und Fieber von Meropenem auf Cefepim

Orthacker J.<sup>1</sup>, Perwein T.<sup>1</sup>, Strenger V.<sup>2</sup>, Bergmann S.<sup>1</sup>, Masoud-Landgraf L.<sup>3</sup>, Pekard-Amenitsch S.<sup>4</sup>, Lackner H.<sup>1</sup>, Benesch M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für pädiatrische Hämato-Onkologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>Klinische Abteilung für pädiatrische Pulmonologie und Allergologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>3</sup>Diagnostik & Forschungsinstitut für Hygiene, Mikrobiologie und Umweltmedizin, Medizinische Universität Graz; <sup>4</sup>Institut für medizinische Mikrobiologie und Hygiene, Zentrum für lebensmittelbedingte Infektionskrankheiten, AGES – Österreichische Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit GmbH

**Einleitung:** An der Abteilung für pädiatrische Hämato-Onkologie Graz wurde die primäre empirische antimikrobielle Therapie bei febriler Neutropenie im November 2017 von Meropenem auf Cefepim umgestellt, um die Entwicklung von Carbapenem-Resistenzen zu minimieren. Ziel war es, mögliche Veränderungen in der Schwere der Septikämien mit positiven Blutkulturen sowie in der Keim- und Resistenzlage nach dieser Umstellung zu erfassen.

**Patienten und Methoden:** Die Daten aller Patient\*innen, die in den Zeiträumen 01.01.2015–31.12.2016 und 01.01.2018–16.04.2019 an der Klinischen Abteilung für pädiatrische Hämato-Onkologie der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz stationär waren, wurden retrospektiv ausgewertet. Bei Keimnachweis in der Blutkultur wurden die Art der gegebenenfalls verabreichten antimikrobiellen Therapie und der klini-

sche Verlauf (CRP-Anstieg, Anzahl der fieberhaften Tage) erhoben. Auch das Keim- und Resistenzspektrum aller in diesen Zeiträumen abgenommenen Blutkulturen und Körperabstriche wurde vor und nach Umstellung der empirischen Initialtherapie analysiert.

**Ergebnisse:** Von 1721 Blutkulturen waren 126 (7,3 %) positiv. In diesen Septikämie-Episoden zeigten CRP-Anstieg ( $p=0,430$ ) und Anzahl der fieberhaften Tage ( $p=0,703$ ) als Zeichen der Schwere keinen signifikanten Unterschied im Vergleich der beiden Zeiträume. Die in den Blutkulturen am häufigsten nachgewiesenen Keime vor und nach der Umstellung waren *Staphylococcus epidermidis* (19,1 % vs. 25,9 %), *Staphylococcus haemolyticus* (8,5 % vs. 11,1 %) und *Pseudomonas aeruginosa* (12,8 % vs. 3,7 %). Das Keimspektrum zeigte dabei vor und nach Umstellung der primären empirischen Therapie keine wesentlichen Unterschiede. In Bezug auf das Resistenzspektrum zeigte sich ein signifikanter Rückgang der Resistenzen von *Pseudomonas aeruginosa* gegenüber Imipenem (55 % vs. 18 %,  $p=0,0195$ ) und eine deutliche Abnahme der Meropenem-Resistenzen (28,3 % vs. 18 %,  $p=0,7064$ ).

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Trotz seines schmäleren Wirkspektrums im Vergleich zu Meropenem stellt Cefepim eine geeignete primäre empirische Monotherapie bei febriler Neutropenie dar. Während sich die Schwere der Septikämien nicht veränderte, kam es nach der Umstellung der empirischen antimikrobiellen Erstlinientherapie von Meropenem auf Cefepim zu einer Abnahme der Carbapenem-Resistenzen bei *Pseudomonas aeruginosa*-Isolaten.

#### P04-07 Phänotyp Pyruvatkinasemangel – Die Identifikation der genomischen Pathologie erlangt zunehmende Bedeutung für die Diagnose der Erkrankung und für deren Behandlung

Egger-Matiqi T.<sup>1</sup>, Novak W.<sup>1</sup>, Sillaber C.<sup>2</sup>, Egger-Matiqi M.<sup>1</sup>, Zeitlhofer P.<sup>3</sup>, Haas O.<sup>1</sup>, Boztug K.<sup>4</sup>, Kager L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>St. Anna Kinderspital, UKKJ, MUW; <sup>2</sup>Innere Medizin 1AKH/MUW; <sup>3</sup>CCRI, Wien; <sup>4</sup>St. Anna Kinderspital, UKKJ, MUW/CCRI, Wien

**Einleitung:** Pyruvatkinase Mangel (PKD) ist ein Enzymdefekt in Erythrozyten (RBC) und eine Ursache einer chronischen nicht sphärozytischen hämolytischen Anämie (CNSHA). Die RBC PK ist durch das PKLR Gen codiert. PKD ist eine autosomal-rezessive Erkrankung. Auch homozygote Varianten im Transkriptionsfaktor KLF1 können PKD verursachen. Diagnostisch ist eine Verminderung der RBC PK-Enzymaktivität. Genetische Analysen stellen oder sichern die Diagnose und haben eine zunehmende Bedeutung für Therapieentscheidungen.

**Patienten und Methoden:** Wir führten eine retrospektive Kohorten Analyse im St. Anna Kinderspital an Patienten, die zwischen 1991 und 2021 mit PKD diagnostiziert worden sind, durch. Bei allen Patienten lag eine CNSHA vor. Die Diagnose wurde durch Nachweis einer verminderten PK Aktivität und/oder genetisch via Sanger Sequenzierung oder MLPA gesichert. Genotyp/Phänotyp Korrelationen wurden erstellt.

**Ergebnisse:** Bei 8 Patienten [5 w/3 m, medianes Alter 11 J (5 Mo bis 35 J)] wurde ein PKD diagnostiziert. 5 Patienten hatten homozygote, 3 compound heterozygote Varianten. Bei 7/8 Patienten bestand regelmäßiger Transfusionsbedarf. Eine Splenektomie ist bei 3 dieser Patienten durchgeführt worden und führte bei einer Patientin mit sekundärem PKD (neue homozygote Missense Variante in KLF1 p.His361Tyr) zur Transfusionsfreiheit. Bei 2 Patienten (neue homozygote Varianten in PKLR, 1 bp deletion, p.Ile94ThrfsX14) trat nach Milzentfernung kein Anstieg des Hbs auf. Transfusionsbedarf besteht auch bei einer Patientin mit homozygoter Deletion des Exons 11 von PKLR, bei einer Patientin mit homozygoter PKLR Missense Variante p.Arg559Gly und bei 2 Patienten mit compound heterozygoten PKLR Varianten (Pat 1: neue Missense Variante p.Glu461Lys und neue Variante p.Pro303GlyfsX12; Pat 2: neue 5 bp Deletion im Promotor, c.-88\_-84delTCTCT und Missense Variante p.Ala392Thr). Eine Patientin hat

einen sehr milden Verlauf mit compound heterozygoten Missense Varianten in PKLR (p.Arg462Gln und p.Arg510Gln).

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Unsere Ergebnisse bestätigen zuletzt identifizierte Genotyp/Phänotyp Korrelationen. Die Wirksamkeit einer Splenektomie oder einer Therapie mit dem Enzyminduktor Mitapivat sind mit dem Vorliegen von Missens Mutationen assoziiert. Daher sind eingehende genetische Analysen von PKLR und KLF1 erforderlich.

## P04-08

### Dominant inherited $\beta$ -thalassemia intermedia in a Polish family due to a novel frameshift mutation in HBB

Novak W.<sup>1</sup>, Haas O.<sup>1</sup>, Sunder-Plassmann R.<sup>2</sup>, Sillaber C.<sup>3</sup>, Kager L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>St. Anna Children's Hospital, UKKJ/MUW; <sup>2</sup>Laboratory Medicine, AKH/MUW; <sup>3</sup>Internal Medicine 1, AKH/MUW

**Introduction:**  $\beta$ -thalassemia is known as an autosomal recessive disease with a high prevalence in malaria endemic regions. Heterozygous carriers, mainly have a clinically asymptomatic phenotype. However, already in 1973 Weatherall described a type of  $\beta$ -thalassemia inherited in an autosomal dominant (AD) manner. The pathology underlying AD  $\beta$ -thalassemia is related to a highly unstable  $\beta$ -chain variant in the heterozygous state. These unstable  $\beta$  globin variants precipitate in erythroid precursors causing ineffective erythropoiesis and are almost undetectable in hemoglobin (Hb) electrophoresis. AD  $\beta$ -thalassemia is characterized by moderate anemia with splenomegaly (thalassemia intermedia phenotype) and does not show a distinct geographic distribution.

**Patients and methods:** In three members of a Polish family, who clinically had a chronic microcytic anemia (Hb 6–9 g/dl; MCV 69–74 fl, reticulocytes 1–3 %) not caused by iron deficiency, Hb analyses via HPLC and Sanger sequencing of the  $\beta$ -globin gene (HBB) were performed. Clinical pertinent data (transfusion requirements, growth, development, etc.) were analyzed retrospectively.

**Results:** In Hb analysis no abnormal chains were detected, but HbA2 (3.5–4.6 %) and HbF (6.6–12.4 %) levels were elevated. Sequencing of HBB revealed a novel deletion of one nucleotide(-C) in exon 3 at position 374 causing a frameshift in the coding DNA sequence in all 3 affected family members. The deletion results in a variant  $\beta$ -globin which gives rise to a modified amino acid sequence of 20 hydrophobic residues at the carboxy-terminus. This mutation leads to instability of the elongated  $\beta$ -globin. Together with an excess of alpha globin chains, which derives from the inability of the  $\beta$ -chains to form tetramers, these  $\beta$ -globins precipitate causing  $\beta$ -thalassemia intermedia in the heterozygous state. While the children (male, 5 years; female, 9 years) never required blood transfusions, the father (male, 38 years) received approximately 10 blood transfusions during puberty. The children have splenomegaly, but normal growth and development.

**Discussion/conclusion:** In undiagnosed cases of chronic microcytic anemia not caused by iron deficiency, a genetic sequencing of HBB should be considered, even though the patients' origins are not suggesting  $\beta$ -thalassemia.

## Topic: Infektiologie und Immunologie

### P05-01

#### Hypereosinophilie und atopische Dermatitis bei Larva-migrans-Syndrom

Molnar A., Lanzersdorfer R., Wimleitner M., Högl W.

Kepler Universitätsklinikum Med Campus IV

**Einleitung:** Das Larva migrans Syndrom (im angloamerikanischen Raum auch als „common“ oder „covert“ Toxocariasis bezeichnet) wird durch Larven der *Toxocara canis* bzw. *cati* und in seltenen Fällen andere *Toxocara*

Spezies verursacht, bei denen der Mensch als Fehlwirt betrachtet wird. Bei fehlender Organmanifestation präsentiert sich das Larva migrans Syndrom in der Regel asymptomatisch. Der Verdacht wird bei einer Eosinophilie gestellt und durch Serologien (ELISA/Westernblot) bestätigt. Die aktuelle Studienlage sieht Toxocariasis als Risikofaktor für atopische Erkrankungen, insbesondere atopische Dermatitis.

**Patienten und Methoden:** Dieser case report beschreibt eine 14-jährige Patientin mit der Zuweisung „Eosinophilie unter Dupilumab Therapie“ bei schwerer atopischer Dermatitis. Es fand sich eine Leukozytose bei massiv erhöhten eosinophilen Granulozyten von 30,76 G/L (88 %) bei normwertigen Erythrozyten und Thrombozyten. Eine Eosinophilie wird als Nebenwirkung unter Dupilumab Therapie beschrieben, jedoch laut Literatur nicht in dieser Ausprägung. Die Medikation wurde bereits vor der Zuweisung pausiert und auch hierorts nicht fortgeführt. Zudem findet sich bereits in Befunden vor Beginn der Dupilumab Therapie eine geringgradige Eosinophilie. Es erfolgte eine weitreichende laborchemische Abklärung inkl. Autoimmundiagnostik, welche keine pathologischen Ergebnisse erbrachte. Lediglich die *Toxocara* Serologie ist positiv. Aufgrund der Hypereosinophilie sowie positiven Serologien wird die Diagnose eines Larva migrans Syndroms gestellt. Eine pulmonale bzw. viszerale Beteiligung wurde mittels Thorax Röntgen und Abdomen Sonographie ausgeschlossen. Die Patientin wird mit Albendazol 10–15 mg/kg/d für 4 Wochen therapiert. Unter dieser Therapie zeigt sich bei unserer Patientin ein signifikanter Rückgang der eosinophilen Granulozyten, nach 2-wöchiger Pause wird ein weiterer Therapieblock mit Albendazol abgeschlossen. Klinisch stellt sich zudem auch eine deutliche Besserung des Hautbefundes ein.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Hypereosinophilie wird je nach Ursache in primär und sekundär eingeteilt. Zu ersteren werden verschiedene hämatologische und genetische Grunderkrankungen angeführt. Als Ursache sekundärer Hypereosinophilien werden chronisch entzündliche Erkrankungen sowie Medikamentennebenwirkungen gezählt. Dieser case report zeigt, dass ein Larva migrans Syndrom als seltene Differentialdiagnose in Betracht gezogen werden soll.

### P05-02

#### Three cases of pyomyositis in children

Prisching C.<sup>1</sup>, Wintergerst P.<sup>2</sup>, Ciupilan D.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>SALK Neonatologie Salzburg; <sup>2</sup>KH Braunau Pädiatrie; <sup>3</sup>KH Braunau Radiologie

**Background:** Pyomyositis, usually considered tropical disease, is increasingly common in non-tropical countries.

**Methods:** Description of diagnosis, management and therapy of three almost simultaneous cases in Austria.

**Results:** Pyomyositis was diagnosed by MRI and abscess aspiration. All three infections were due to methicillin sensitive *Staphylococcus Aureus*. Under appropriate prolonged antibiotic therapy, all three patients had a complete resolution.

**Conclusion:** Pyomyositis may be added to the differential diagnosis of febrile children with unexplained pain in the musculoskeletal system even in non-tropical countries.

P05-03

### Querschnittsstudie bei 0- bis 19-Jährigen mit SARS-CoV-2-Infektion: vorläufige Ergebnisse zu Langzeitbeschwerden bei Kindern

Zurl C.<sup>1</sup>, Kanitz E.<sup>2</sup>, Schmid D.<sup>2</sup>, Eber E.<sup>3</sup>, Kerbl R.<sup>4</sup>, Götzinger F.<sup>5</sup>, Zenz W.<sup>6</sup>, Strenger V.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für allgemeine Pädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>Abteilung Infektionsepidemiologie & Surveillance, Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit (AGES); <sup>3</sup>Klinische Abteilung für pädiatrische Pulmonologie und Allergologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>4</sup>Landeskrankenhaus Hochsteiermark, Leoben; <sup>5</sup>Abteilung für Kinder und Jugendheilkunde, Klinik Ottakring, Wiener Gesundheitsverbund; <sup>6</sup>Klinische Abteilung für allgemeine Pädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Durch eine Infektion mit SARS-CoV-2 ausgelöste Symptome, welche nach mehr als 4 Wochen bestehen werden als Ongoing COVID-19 bezeichnet, Symptome nach 3 Monaten als Post-COVID-19 syndrome. Beides wird unter dem Begriff „Long COVID“ zusammengefasst, umfasst eine Vielzahl unterschiedlicher Entitäten und sollte von Symptomen, die nicht direkt durch die SARS-CoV-2 Infektion ausgelöst sind, abgegrenzt werden. Ziel dieser Zwischenanalyse ist eine Beschreibung der durch SARS-CoV-2 verursachten Langzeitbeschwerden (LZB) bei Kindern.

**Patienten und Methoden:** Es wurde eine Zufallsstichprobe, stratifiziert nach Altersgruppe und Populationsdichte von den 23.562 0–19 Jahre alten SARS-CoV-2 Infizierten, registriert zwischen KW 09 bis KW 47/2020, gezogen. Der Stichprobenumfang umfasst 2619 SARS-CoV-2-Infizierte. Die Erziehungsberechtigten wurden schriftlich zur Teilnahme an einer Befragung mittels standardisiertem Online-Fragebogen eingeladen und danach telefonisch kontaktiert sofern die Online-Beantwortung nicht durchgeführt wurde.

**Ergebnisse:** Wir präsentieren die ersten Ergebnisse von derzeit 778 Befragten von der 1267 Kinder im Alter von 0–14 Jahre umfassenden Stichprobe (Rücklaufanteil 61,4 %). Bei insgesamt 108 (13,9 %) Kindern bestanden vier Wochen nach der SARS-CoV-2 Infektion noch Beschwerden, die als mit der Erkrankung in Zusammenhang stehend wahrgenommen wurden. Bei 60 (7,7 %) Kindern waren nach mindestens 3 Monaten noch Symptome vorhanden (0–4 a: 5,1 %; 5–9 a: 3,5 %; 10–14 a: 10,7 %). Am häufigsten waren dies Müdigkeit (2,4 % der Befragten), Störungen des Geruchs- und/oder Geschmacksinns (1,8 %) und Konzentrationsschwäche (1,7 %). Bei 12 Kindern (1,5 %) bestand nach mindestens drei Monaten noch Kurzatmigkeit und bei 9 (1,2 %) Kindern mangelnde körperliche Belastbarkeit. Im Vergleich zu Kindern ohne LZB waren Kinder mit LZB älter (medianes Alter 10 vs. 12 Jahre); die Geschlechtsverteilung bei beiden Gruppen war vergleichbar.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Bei fast 14 % bzw. 8 % der Befragten wurde einen Monat bzw. 3 Monate nach der SARS-CoV-2 Infektion weiterhin Symptome beobachtet. Mangelnde körperliche Belastbarkeit, welche bei betroffenen Erwachsenen oft als typisches Symptom von „Long COVID“ berichtet wird, wurde nach 3 Monaten lediglich bei knapp über 1 % der Kinder beobachtet. Diese Studie beruht auf Angaben der Erziehungsberechtigten. Es ist nicht auszuschließen, dass einige der beobachteten Symptome auch andere Ursachen hatten und Kollateralfolgen der Pandemiekontrollmaßnahmen ebenfalls eine Rolle gespielt haben.

P05-04

### Hospitalisierungen von Kindern und Jugendlichen mit SARS-CoV-2-Infektion in Österreich im Zeitraum März 2020–März 2021

Zurl C.<sup>1</sup>, Zenz W.<sup>1</sup>, Strenger V.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für allgemeine Pädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>Klinische Abteilung für pädiatrische Pulmonologie und Allergologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Eine Infektion mit SARS-CoV-2 verläuft bei Kindern und Jugendlichen häufig mild oder asymptomatisch. Trotzdem kann es zu schweren Verläufen – insbesondere beim Auftreten eines Hyperinflammationsyndroms – kommen, welche eine stationäre Aufnahme erfordern. Wir untersuchten die Anzahl von Krankenhausaufenthalten von Kindern und Jugendlichen mit SARS-CoV-2 Infektion in Österreich.

**Patienten und Methoden:** Die retrospektive Datenauswertung erfolgte auf Grundlage der Hospitalisierungsdaten der Gesundheit Österreich GmbH für den Zeitraum von März 2020–März 2021. Diese enthält anonyme Diagnose- und Leistungsdaten von Patient\*Innen, welche mit der Haupt- oder Nebendiagnose SARS-CoV-2-Infektion in Österreich stationär behandelt wurden.

**Ergebnisse:** Von insgesamt 43.968 hospitalisierten Patient\*Innen mit einer codierten SARS-CoV-2 Infektion waren 939 (2,1 %) im Alter zwischen 0–19 Jahren mit insgesamt 1017 stationären Aufenthalten. Davon waren 485/939 (51,7 %) männlich und die Altersgruppe zwischen 0–4 Jahren hatte mit 351 (37,4 %) Patient\*Innen die meisten stationären Aufnahmen. COVID-19 war bei Kindern und Jugendlichen in 602/1.017 (59,2 %) Aufenthalten die Hauptdiagnose und damit signifikant seltener im Vergleich zu Erwachsenen (76,9 %,  $p = < 0,001$ ). Bei 415 (40,8 %) Kindern und Jugendlichen war die SARS-CoV-2 Infektion als Nebendiagnose codiert. Im untersuchten Zeitraum gab es mit 272 (26,7 %) Aufenthalten die meisten stationären Aufnahmen im November 2020. Die durchschnittliche Aufenthaltsdauer auf Normalstation betrug 2 Tage (IQR 1–4 Tage). Insgesamt wurden 87 (8,6 %) Intensivaufenthalte von 74 Patient\*Innen (14,7 % bei Erwachsenen) und ein (0,1 %) Todesfall registriert. Bei 58 % der intensivpflichtigen Kinder und Jugendlichen war die SARS-CoV-2 Infektion als Hauptdiagnose codiert.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Der Anteil von Kindern und Jugendlichen an stationären Aufenthalten wegen SARS-CoV-2 Infektion in Österreich ist gering. Bei einem beträchtlichen Anteil (ca. 40 %) erfolgt die Aufnahme nicht aufgrund der SARS-CoV-2 Infektion, sondern es wird diese nur als Nebenbefund geführt. Der Anteil an Intensivaufenthalten ist mit 9 % relativ hoch, jedoch sind hier auch stationäre Aufnahme aus organisatorischen Gründen (z.B. Neugeborene auf NICU) inkludiert. Auch wenn schwere Krankheitsverläufe bei Kindern und Jugendlichen wesentlich seltener auftreten als bei Erwachsenen, muss dennoch auch in dieser Altersgruppe insgesamt mit einer beträchtlichen Zahl an Hospitalisierungen gerechnet werden.

P05-05

### Elite Controllers in Paediatric HIV–An UK Experience

Tan A.

Kepler Universitätsklinikum, Medizinischer Campus IV, Kinder- und Jugendmedizin

**Introduction:** Untreated HIV infection is usually characterized by high plasma viraemia and a progressive decline in CD4 counts resulting in opportunistic infections and AIDS defining illnesses. Elite controllers (EC) are a group of HIV infected individuals who demonstrate persistently undetectable viral loads (HIV 1 RNA <40 copies/ml) despite the absence of antiretroviral therapy. This phenomenon apparent in adult patients is similarly observed in children infected by vertical transmission.

**Patients and methods:** I have performed a retrospective case review identifying key demographical factors such as age, sex, race, height and weight in order to identify any common features in these patients. For the purpose of this review we have included patients with at least one undetectable viral load (Abbott m2000) while they are not on antiretroviral treatment.

**Results:** In our cohort of 88 HIV 1 infected children and young people seen in our Family Clinic in North Manchester General Hospital 4 patients (5 %) were identified as EC including 3 females and a male all of black African descent. The patients' ages ranged between 11–16 years with a mean age at diagnosis of 7–8 years. None have currently initiated antiretroviral therapy. All patients demonstrated detectable viraemia before undetectable viral loads were achieved over time periods ranging from 7–26 months. Of



our 4 patients 2 remain undetectable at the last available reading. Whilst CD4 counts varied considerably between patients (484–1051 × 106/L at the initial measurement) each showed a progressive decline over the recorded time period despite absent plasma viraemia. The patient with the highest CD4 counts (averaging 973 × 106/L over seven years) demonstrated the longest period of undetectable viral load.

**Discussion/conclusion:** Within our cohort of HIV infected children and young people we have identified a subgroup of 4 patients (5%) within those who are long term non-progressors, who manage to clear plasma viraemia during the observation period. This rare phenomenon has been investigated and various explanations will be discussed. It has been postulated that these patients may hold the key for a possible HIV Cure.

## P05-06

### Treatment of Immune Reconstitution Inflammatory Syndrome with Thalidomide in a HIV infected Child

Tan A.

Kepler Universitätsklinikum, Medizinischer Campus IV, Kinder- und Jugendmedizin

**Introduction:** Immune reconstitution inflammatory syndrome (IRIS) describes a phenomenon in which HIV infected patients deteriorate after commencing antiretroviral treatment (ART) either as a paradoxical reaction as their immune system recovers or by unmasking pre-existing infections.

**Patients and methods:** A 3 year old UK-born Caucasian girl developed severe IRIS soon after commencing ART, unmasking disseminated Mycobacterium avium intracellulare (MAI) infection with positive cultures from blood and lymph node.

**Results:** Within one week of commencing Thalidomide with a starting dose of 1.5 mg/kg/day, she became persistently afebrile. 2 months later her CD4 count had increased to 561 cells/μL; 28% and echocardiogram normalised, while maintaining viral suppression.

**Discussion/conclusion:** I evaluate the use of thalidomide in other immune mediated reactions in children and discuss the potential of this drug that has demonstrated immunomodulatory properties, to offer a possible solution in the management of steroid refractory IRIS.

## P05-07

### Fallbericht einer abdominalen Tuberkulose mit Mycobacterium bovis

Hofer M.<sup>1</sup>, Aichinger S.<sup>1</sup>, Pell M.<sup>1</sup>, Schmid J.<sup>1</sup>, Salaheddin-Nassr Y.<sup>2</sup>, Wagner O.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kinder- und Jugendheilkunde, PEK Steyr; <sup>2</sup>Pathologie, PEK Steyr

**Einleitung:** Die folgenden Erreger der Tuberkulose (TB) werden als Mycobacterium-tuberculosis-Komplex zusammengefasst: M. tuberculosis, africanum, bovis, microti und pinnipedii. In Österreich nahmen die TB-Fälle seit 2009 kontinuierlich ab. 2019 ergab sich eine Inzidenz von 5,4/100.000 Einwohner (479 Fälle). M. bovis wird vor allem bei Tieren nachgewiesen, in Österreich wurden 2019 nur 2 humane Erkrankungen gemeldet. Die abdominale TB umfasst die Beteiligung des Magen-Darm-Trakts, des Peritoneums, der Lymphknoten und/oder solider Organe mit einem Anteil von rund 5% aller TB-Fälle weltweit.

**Patienten und Methoden/Ergebnisse:** Ein 6-jähriger dystropher Patient wurde mit akuten Bauchschmerzen vorstellig. Die Stuhl- und Umgebungsanamnese bezüglich Gastroenteritis war negativ. Anamnestisch war kein Konsum von Rohmilch, rohem Fleisch oder Kontakt zu infizierten Tieren oder Personen erhebbbar. Ein rezenter Auslandsaufenthalt wurde verneint. Im Status waren eine rege Darmperistaltik und ein diffuser Druckschmerz mit Abwehrspannung auffällig. Das initiale Labor ergab diskret erhöhte Entzündungswerte, sowie einen Eisen- u. Vit. D-Mangel. Sonographisch zeigte sich eine ausgeprägte Lymphadenitis mesenterialis im rechten Unterbauch mit echoarmen und zentral echoreichen gilan-

denförmigen Abschnitten. Darm und viszerale Organe waren unauffällig. Die Tuberkuloseinfektion wurde durch einen Quantiferon- und Mendel-Mantoux-Test (MM-Test) bestätigt. Das Thoraxröntgen war ebenso unauffällig, wie die PCR und Ziehl-Neelsen-Färbung aus 3 Magensaftaspiraten. Zur Diagnosesicherung und Differenzierung der Mycobacterien wurde eine laparoskopische Lymphknotenexstirpation durchgeführt. Mittels PCR konnte daraus ein M. bovis differenziert werden. Der HIV-Test war negativ und es bestand keine Immunsuppression. Wir begannen eine Therapie mit Isoniazid, Rifampicin und Ethambutol für 2 Monate, gefolgt von Isoniazid und Rifampicin für 7 Monate. Zusätzlich wurden Vitamin B6 und D3 verabreicht. Die Bauchschmerzen sistierten im Verlauf.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Die kindliche TB ist eine seltene Erkrankung. Besonders niedrig ist die Inzidenz von abdominalen TB mit M. bovis. Bei Kindern mit Gedeihstörung, abdominalen Beschwerden und Lymphadenopathie sollte eine TB differentialdiagnostisch berücksichtigt werden. Nach pos. Quantiferon- und MM-Test ist eine Gewebegewinnung zur Diagnosesicherung und Differenzierung der Mycobacterien sinnvoll, da aufgrund unterschiedlicher Resistenzen differente Behandlungsempfehlungen bestehen.

## P05-08

### Neugeborenen-Meningitis durch Gruppe-B-Streptokokken – 2 Fallberichte aus einem Peripheriespital

Reichhart M., Plank R., Wagentrift H.

KH der Barmherzigen Brüder Eisenstadt

**Einleitung:** Septische Infektionen der Neugeborenen und jungen Säuglinge durch Gruppe B-Streptokokken können in 2 Formen von Erkrankungen auftreten: als Early- oder Late-Onset-Infektion, abhängig vom Zeitpunkt des Symptombeginns.

Wir berichten über 2 Fälle aus einem Peripheriespital.

**Patienten und Methoden:** Einerseits beschreiben wir den Fall eines 5 Tage alten Mädchens mit einer Early-Onset-Streptokokken-Meningitis, das in septischem Zustandsbild mit zerebralen Krampfanfällen vorstellig wird. Im Verlauf kommt es zur Entwicklung von zerebralen Mikroabszessen sowie eines Empyems mit rezidivierenden CRP-Anstiegen, sodass ursprüngliche antibiotische Regime von Standacillin, Cefotaxim und Gentamycin um Fosfomycin erweitert und schließlich auf eine Penicillin G-Monotherapie für 2 Monate gewechselt wurde.

Andererseits berichten wir über einen 11 Tage alten, hochfiebernden Säugling, bei dem eine Late-Onset-Streptokokken-Meningitis diagnostiziert wurde. Nachdem es in der Kontrolle des Liquors nach 48 h antibiotischer Therapie zu einem signifikanten Anstieg der Zellzahl gekommen ist, wurde auch hier die Therapie von der Standard-Triple-Therapie mit Standacillin, Cefotaxim und Gentamycin auf Penicillin-G-Monotherapie gewechselt. Im Verlauf kam es zu einem Krampfgeschehen, das sich schlussendlich als neurotoxische Nebenwirkung des Penicillin G herausstellte. Die Entlassung des Kindes erfolgte nach insgesamt 21 Tagen.

Die Kindesmutter wurde aufgrund des positiven Nachweises von Streptococcus agalactiae in der Muttermilch ebenso antibiotisch mit Floxapen behandelt.

**Ergebnisse:** Bei beiden oben genannten Fällen kam es erst nach Umstellung des antibiotischen Regimes auf eine PEN-G-Therapie zum Heilungsverlauf.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Ein GBS-positiver Abstrichbefund zum Zeitpunkt der Geburt sollte eine Kontraindikation gegen eine ambulante Geburt/frühzeitige Entlassung darstellen. Insbesondere für Peripheriespitäler oder Geburtskliniken ohne angeschlossene Kinderabteilung besteht die Gefahr, dass positive GBS-Befunde nicht ausreichend Beachtung finden und ein standardisiertes Vorgehen zur Prophylaxe der Neugeborenen-sepsis nicht stattfindet. Hier spielt insbesondere die ausführliche Aufklärung der GBS-positiven Mutter hinsichtlich des Auftretens einer LOS vor Entlassung eine große Rolle.

Zu diskutieren ist, ob eine frühzeitige Umstellung auf PEN-G-Therapie sofort mit Nachweis von GBS in der Liquorkultur empfehlenswert wäre.

P05-09

### Häufigkeit einer SARS-CoV-2-Infektion bei Kindern und Jugendlichen in einem Primärversorgungszentrum, ermittelt mit Antigentests von November 2020 bis inklusive Februar 2021 in Graz, Österreich – Eine retrospektive Studie an 1800 Patient\*innen

Winkler P.<sup>1</sup>, Fritsch P.<sup>2</sup>, Strenger V.<sup>3</sup>, Löffler S.<sup>4</sup>, Eber E.<sup>3</sup>, Fritsch M.<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>Kinderfacharzt im Primärversorgungszentrum Lindenhofweg 2, Graz; <sup>3</sup>Klinische Abteilung für pädiatrische Pulmonologie und Allergologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>4</sup>Gemeinsame Einrichtung Allgemeine Ambulanz und Notfallambulanz, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>5</sup>Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Im Oktober 2020 kam es in Österreich aufgrund der besseren Verfügbarkeit und Praktikabilität zur Etablierung von Antigentests zur Diagnostik von SARS-CoV-2 Infektionen im niedergelassenen Bereich. Ziel der vorliegenden Studie ist, Daten der Primärversorgung mit einem Tertiärversorgungszentrum zu vergleichen, da Primärversorgungszentren in den meisten Fällen früher und bei geringeren Symptomen frequentiert werden.

**Patienten und Methoden:** Bei klinischem Verdacht auf eine SARS-CoV-2 Infektion bei Kindern und Jugendlichen wurde im Primärversorgungszentrum ein SARS-CoV-2 Antigentest mit einer nasopharyngealen Probe durchgeführt. Ein PCR-Test wurde im Falle eines positiven Antigentests durchgeführt. Die Häufigkeit von SARS-CoV-2 Infektionen wurde mittels retrospektiver Datenanalyse der aufgezeichneten Fälle zwischen 01.11.2020 bis 28.02.2021 im pädiatrischen Primärversorgungszentrum erhoben. Anschließend erfolgte ein Vergleich mit den Daten der Notfallambulanz der Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz, wo ein PCR-Test zur Diagnostik einer SARS-CoV-2 Infektion verwendet wird.

**Ergebnisse:** Im untersuchten Zeitraum wurde im Primärversorgungszentrum bei 412 Patient\*innen ein SARS-CoV-2 Antigentest durchgeführt. Das mediane Alter der positiv getesteten Kinder und Jugendlichen war im Primärversorgungszentrum 2,1 Jahre (IQR 0,4 bis 3,0 Jahre), und im Tertiärzentrum 1,6 Jahre (IQR 0,5 bis 9,5 Jahre). Neun Tests waren positiv; in den anschließenden PCR-Tests zeigten sich CT-Werte unter 30. Die Positivitätsrate im pädiatrischen Primärversorgungszentrum betrug 2,2%. Die Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde testete im selben Zeitraum bei 1445 Patient\*innen 5,0% der Fälle positiv auf SARS-CoV-2. Dies entspricht einem statistisch signifikanten Unterschied in der Positivitätsrate ( $p=0,01$ ).

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Aus ambulant-pädiatrischer Sicht sind SARS-CoV-2 Infektionen bei Kindern und Jugendlichen insgesamt selten. Hier zeigt sich im Vergleich eine niedrigere Positivitätsrate im niedergelassenen Bereich. Dies könnte einerseits durch die gegenüber den PCR-Tests geringere Sensitivität der im Primärzentrum verwendeten Antigentests erklärt werden, und andererseits an der Tatsache liegen, dass Patient\*innen mit ausgeprägter Symptomatik oder dem konkreten Verdacht auf eine SARS-CoV-2 Infektion primär eher das Tertiärzentrum aufsuchen.

P05-10

### Respiratorische Nicht-SARS-CoV-2-Infektionen bei Kindern während einer Winterpandemie

Diesner-Treiber S.<sup>1</sup>, Voitl J.<sup>1</sup>, Langer K.<sup>1</sup>, Kuzio U.<sup>1</sup>, Riepl A.<sup>1</sup>, Patel P.<sup>1</sup>, Mühl-Riegler A.<sup>2</sup>, Mühl B.<sup>2</sup>, Voitl P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kindergesundheitszentrum Donaustadt, <sup>2</sup>VMIC – Vienna Medical Innovation Center

**Einleitung:** Mit Beginn der Covid-19 Pandemie wurden weltweit Maßnahmen gesetzt, welche die Ausbreitung von SARS CoV-2 verlangsamen sollten (Social distancing, Tragen von FFP2 Masken, regelmäßige Händehygiene etc). Dass diese Maßnahmen auch einen Effekt auf andere Erreger haben werden, war zu erwarten und konnte anhand retrospektiver Analysen von diversen „Netzwerken zur Überwachung zirkulierender Viren“ bereits für Influenza und RSV im letzten Jahr gezeigt werden.

Das Ziel dieser prospektiven, longitudinalen Studie war es die Verbreitung der 22 gängigsten Nicht-SARS CoV-2 Erkältungsviren während einer pandemischen Wintersaison bei Kindern mit einem akuten Atemwegsinfekt im niedergelassenen Bereich zu untersuchen.

**Patienten und Methoden:** Es wurden Kinder (0–24 Monate), welche aufgrund eines akuten Atemwegsinfektes im Kindergesundheitszentrum Donaustadt von November 2020 bis April 2021 vorstellig waren, in die Studie eingeschlossen. Es wurde ein Nasenabstrich durchgeführt und mittels Multiplex PCR auf 22 typische respiratorische Erreger untersucht. Klinische Charakteristika und die verschriebene Therapie wurden dokumentiert. Die Daten wurden mittels Chi-Quadrat Test und Cramér V analysiert und ein möglicher Zusammenhang mit den jeweils aktuellen Lockdown-Maßnahmen anhand einer multinominalen logistischen Regression untersucht.

**Ergebnisse:** In den 448 durchgeführten Abstrichen waren die häufigsten Erreger Rhino-/Enteroviren (41,4%), Adenovirus (2,2%), Coronavirus NL63 (13,6%) und Parainfluenzavirus (0,7%). Während die ersten beiden über die gesamte Saison zu finden waren, war Coronavirus NL63 in den ersten Monaten 2021 vorherrschend und war mit einer lockdownfreien Periode assoziiert ( $\text{Exp}(B)=0,209$ ; 95% CI 0,111–0,392;  $P<0,001$ ). RSV, Metapneumovirus und Influenza A und B waren diese Wintersaison in keiner einzigen Probe detektierbar.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Dies ist die erste prospektive, longitudinale Studie in einer pädiatrischen Kohorte, die zeigt, dass Influenza, RSV und Metapneumovirus durch die Covid-19 Maßnahmen in einer pandemischen Wintersaison vollkommen unterdrückt waren, während Rhino-/Enteroviren und Adenoviren weiterhin auftraten, jedoch zu einer milderen Symptomatik und selteneren Hospitalisierung führten. Die Lockdown-Maßnahmen waren vor allem mit Coronavirus NL63 Infektionen negativ assoziiert. Welchen Effekt die Covid-19 Maßnahmen der vergangenen Wintersaison und deren Auswirkungen auf das Infektionsgeschehen auf die kommende lockdownfreie Zeit haben wird, bleibt abzuwarten. Erste Simulationsstudien sagen bereits eine erhöhte Empfänglichkeit gegenüber RSV und damit verbundene größere Ausbrüche in den kommenden Jahren vorher.

P05-11

### Immundefekt in Verkleidung: Autoimmunzytopenie und protrahierte EBV-Infektion als Manifestation eines seltenen Immundefektes wie des X-MEN-Syndroms

Egger-Matiqi M.<sup>1</sup>, Egger-Matiqi T.<sup>1</sup>, Jimenez Heredia R.<sup>2</sup>, Geyeregger R.<sup>2</sup>, Haas O.<sup>1</sup>, Kager L.<sup>1</sup>, Boztug K.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>St Anna Kinderspital, UKKJ/MUW; <sup>2</sup>CCRI, Wien

**Einleitung:** Eine Immunthrombozytopenie (ITP) ist im Kindesalter in 70–80% selbstlimitierend. Entscheidend ist, jene wenigen Patienten früh zu identifizieren, bei denen die ITP mit klinisch relevanten, genetisch determinierten Immundefekten vergesellschaftet ist.

**Patienten und Methoden:** Ein 10 Jahre alter Patient wurde wegen schwerer cITP (Erstdiagnose 6/2011) und feuchten Blutungen 4/2020 vorgestellt. Blutungen (Epistaxis) sistierten nur kurzzeitig auf Immunglobuline i.v., Steroidtherapie und Thrombozytenkonzentrate. 6/2020 wurde eine Therapie mit Eltrombopag begonnen. Darunter sistierte die Epistaxis, jedoch war kein Anstieg der Thrombozyten zu verzeichnen. Routineuntersuchungen bei cITP (zellulärer und humoraler Immunstatus, Virologie, PNH Diagnostik, FLOW-MRD, etc.) zeigten eine protrahierte EBV Infektion (PCR Positivität von 4–8/2020). Die Kombination von cITP und protrahiertes EBV

Infektion veranlasste die Durchführung einer whole-exome Sequenzierung (WES).

**Ergebnisse:** Es konnte eine bislang nicht beschriebene hemizygot splice-site Mutation im MAGT1 Gen (NM\_032121.5, c.858+1G>A) identifiziert werden. Eine durchflusszytometrische Untersuchung zeigte eine verminderte NKG2D-Expression an CD8+ T- und NK-Zellen – ein Befund der pathognomisch für das sogenannte X-MEN-Syndrom ist. Seit September 2020 ist die EBV-PCR negativ und zugleich die Thrombozytenanzahl normalisiert.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Das X-MEN-Syndrom (X-linked immunodeficiency with magnesium defect, Epstein-Barr Virus infection and Neoplasia) ist ein seltener kombinierter Immundefekt, verursacht durch eine loss-of-function Mutation in MAGT1. Betroffene haben eine beeinträchtigte T-Zell-Aktivierung und eine verminderte zytolytische Funktion von NK- und CD8+ T-Zellen aufgrund einer verminderten Expression stimulierender Rezeptoren wie NKG2D. Das führt zu einem erhöhten Risiko für chronische EBV-Infektionen und EBV-assoziierten Lymphomen. Weltweit sind weniger als 40 Patienten beschrieben [Blood. 2014; 123:2148–2152]. Aufgrund der gestellten Diagnose wird der Patient ein regelmäßiges Screening auf EBV-Reaktivierung und bildgebende Kontrollen des lymphatischen Systems erhalten. Bei Patienten mit o.g. Befundkonstellation sollte stets an einen Immundefekt gedacht werden.

## P05-12

### Therapie von Covid-19 bei eineiigen Zwillingen mit X-gebundener Agammaglobulinämie (XLA)

Lentes C.<sup>1</sup>, Steitzer H.<sup>2</sup>, Wintergerst U.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Krankenhaus St. Josef, Braunau; <sup>2</sup>Blutzentrale Linz – Rotes Kreuz, Linz

**Einleitung:** XLA ist ein primärer Immundefekt des B-Zell Systems. Die Patienten können im Rahmen von Infektionen keine erregerspezifischen Antikörper bilden und leiden an rezidivierenden Infektionen vor allem der oberen und unteren Atemwege. Die Therapie besteht in der lebenslangen, regelmäßigen Substitution von parenteralen Immunglobulinen. Da bei dem verwendeten Immunglobulinpräparat nicht geklärt werden konnte, ob es schon ausreichend Antikörper gegen SarsCov2 enthält, war das Risiko für einen komplizierten Verlauf einer SarsCov2-Infektion erhöht.

**Patienten und Methoden:** Eineiige Zwillinge mit XLA (keine B-Zellen, Mutation c.1A>T im BTK Gen) unter regelmäßiger subkutaner Immunglobulinsubstitution, erkrankten an einer SarsCov2-Infektion durch ihren infizierten Vater. 2 Tage nach Diagnose von Covid-19 beim Vater entwickelten die Buben Fieber und Husten. Die Nasopharyngealabstriche bei Aufnahme waren PCR positiv für SarsCov2 mit Ct Werten von 24,2 und 32,0. Bei Aufnahme war die Sauerstoffsättigung normal. Aufgrund des Immundefekts und der Befürchtung der Verschlechterung im Verlauf wurde an den folgenden 3 Tagen Rekonvaleszenten-Plasma (3 × 200 ml) verabreicht. Dabei wurden blutgruppen-gleiche Produkte von jeweils zwei Spendern mit möglichst hohem Antikörpertiter gegen SarsCov2 ausgewählt.

**Ergebnisse:** Wenige Stunden nach der ersten Infusion entfieberten beide Kinder permanent. Bei Patient 1 stoppte auch der Husten, während Patient 2 für weitere 2 Wochen noch einen milden Husten hatte, der ohne weitere Intervention sistierte. 3 Wochen nach der Erkrankung waren die PCR Tests noch positiv mit Ct Werten von 35,8 und 35,4, nach 8 Wochen dann aber bei beiden Kindern negativ.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Rekonvaleszentenplasma führte bei 2 Kindern mit Covid-19 und XLA zu einer sofortigen klinischen Besserung. In der Zukunft ist zu erwarten, dass bei höherer Durchseuchung mit SarsCov2 kommerzielle Immunglobulinpräparate genügend Anti-SarsCov2 Antikörper enthalten um diese Patienten auch ohne aktive Impfung zu schützen. Alternativ wäre theoretisch auch die Gabe von monoklonalen Antikörpern gegen SarsCov2 (z. B. Casirivimab/Imdevimab) möglich gewesen, die aber zu dem Erkrankungszeitpunkt nicht beschafft werden konnten.

## Topic: Kardiologie

### P06-01

#### Einfluss oraler Kontrazeptiva auf das Lipidprofil bei Tiroler Jugendlichen – Daten aus der EVA-Studie

Staudt A.<sup>1</sup>, Stock K.<sup>2</sup>, Gande N.<sup>1</sup>, Bernar B.<sup>3</sup>, Hochmayr C.<sup>1</sup>, Kiechl S.<sup>4</sup>, Knoflach M.<sup>4</sup>, Kiechl-Kohlendorfer U.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department für Pädiatrie II, Medizinische Universität Innsbruck; <sup>2</sup>Department für Pädiatrie III, Medizinische Universität Innsbruck; <sup>3</sup>Department für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck; <sup>4</sup>Department für Neurologie, Medizinische Universität Innsbruck

**Einleitung:** Die Pille zählt nach wie vor zu den beliebtesten Verhütungsmethoden, vor allem bei Mädchen und jungen Frauen. Es ist bekannt, dass bei Vorliegen weiterer Risikofaktoren durch die Einnahme hormoneller Kontrazeptiva ein erhöhtes Risiko für thromboembolische Ereignisse besteht. Zudem hat sich gezeigt, dass ein Einfluss der Pille auf Marker für kardiovaskuläre Erkrankungen wie das Lipidprofil, das Gewicht oder den Blutdruck besteht. Daten bei Jugendlichen sind rar. Das Ziel dieser Analyse ist es, den Einfluss oraler Kontrazeptiva auf den Lipidstoffwechsel bei gesunden Mädchen zu untersuchen.

**Patienten und Methoden:** Schulen und Betriebe in Nord-, Süd- und Osttirol wurden zur Teilnahme an dieser Studie eingeladen. Anthropometrische Daten wurden in einer ärztlichen Untersuchung erhoben. Zudem erfolgte eine Nüchtern-Blutabnahme (Lipidprofil, Glucose-Stoffwechsel, Inflammationsparameter, Blutbild) bei allen Teilnehmern. Lebensstilfaktoren, Vorerkrankungen und Medikamenteneinnahme wurden in einem ausführlichen Anamnesegespräch erfasst.

**Ergebnisse:** Für diese Analyse liegen Daten von 560 Mädchen mit einem mittleren Alter von 17,14 Jahren ( $\pm 0,9$ ) vor. 219 (39%) davon nehmen orale Kontrazeptiva ein. Die mittlere Einnahme-Dauer liegt bei 1,45 Jahren ( $\pm 1,2$ ). Mädchen, die die Pille einnehmen, haben signifikant höhere Gesamtcholesterinwerte ( $174,18 \pm 32,13$  mg/dl vs.  $160,92 \pm 26,09$  mg/dl,  $p < 0,001$ ), höhere LDL-Cholesterinwerte ( $103,47 \pm 28,96$  mg/dl vs.  $94,64 \pm 23,41$  mg/dl,  $p < 0,001$ ) und höhere Triglyceridwerte ( $112,13 \pm 52,02$  mg/dl vs.  $75,58 \pm 32,62$  mg/dl,  $p < 0,001$ ). Auch der mittlere systolische ( $118,41 \pm 10,31$  mmHg vs.  $114,96 \pm 10,17$  mmHg,  $p < 0,001$ ) und diastolische Blutdruck ( $72,37 \pm 7,86$  mmHg vs.  $70,24 \pm 8,01$  mmHg,  $p < 0,01$ ) ist signifikant höher als bei Mädchen, die keine Pille einnehmen. Keine signifikanten Unterschiede ergaben sich hinsichtlich BMI ( $22,03 \pm 3,26$  kg/m<sup>2</sup> vs.  $21,90 \pm 3,38$  kg/m<sup>2</sup>,  $p = 0,089$ ) und HDL-Cholesterin ( $59,91 \pm 14,18$  mg/dl vs.  $60,25 \pm 12,47$  mg/dl,  $p = 0,511$ ).

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Die vorliegenden Ergebnisse zeigen signifikant höhere Cholesterin- und Triglyceridwerte sowie Blutdruckwerte bei jungen Mädchen, die die Pille einnehmen. Da mit knapp 40% ein beträchtlicher Anteil der jugendlichen Probandinnen die Pille anwendet, sollte die Aufklärung über kardiovaskuläre Risikofaktoren bereits in diesem Alter auch unbedingt die Einnahme oraler Kontrazeptiva berücksichtigen. Dies ist vor allem bei Vorliegen zusätzlicher Risikofaktoren (z. B. Rauchen) essentiell.

### P06-02

#### Borderline Left Ventricle: outcome predictors in fetal echocardiography

Ivrad A.<sup>1</sup>, Michel-Behnke I.<sup>1</sup>, Zimpfer D.<sup>2</sup>, Seidl-Mlczoch E.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Abt. f. Kinderkardiologie, Medizinische Universität Wien; <sup>2</sup>Abt. f. Kinderherzchirurgie, Medizinische Universität Wien

**Introduction:** The spectrum of left ventricular hypoplasia is broad. It varies from mild left ventricular hypoplasia to the full extent of hypoplastic left heart syndrome. The evaluation of the degree of hypoplasia regarding the left-sided heart structures is very challenging, especially during fetal life. The aim of this study was to determine fetal echocardiographic factors

that have prognostic value for the postnatal clinical outcome, including the type of repair (uni- or biventricular).

**Patients and methods:** Monocentric retrospective data analysis of fetal echos from 2008 till 2020. We included all fetuses with borderline left-sided heart structures. Fetuses with atrioventricular septal defects were excluded. Primary outcome variable was the need for postnatal intervention (atrioseptostomy, catheterization and/or surgery), secondary outcome was the uni- or biventricular repair. Maternal hyperoxygenation was used in 4 cases.

**Results:** 46 fetuses with borderline left ventricles were included in our study. Measurements of fetal left ventricular and aortic arch parameters were obtained. Additionally, pulsed doppler pattern of pulmonary venous flow and size of the foramen ovale were included. A logistic regression was performed to evaluate factors associated with early intervention or biventricular repair. There was no specific correlation between any of the parameters and the postnatal outcome. From the 46 included patients 31 ended up having a biventricular circulation and 15 received univentricular palliation. In our study we also describe 5 patients with a primary univentricular repair that—after staged left ventricular recruitment procedure—underwent a biventricular conversion. 1 out of the 4 cases that received maternal hyperoxygenation showed an effect.

**Discussion/conclusion:** Fetuses with a borderline left ventricle have a reasonably good outcome. The need for early neonatal intervention can not always be predicted by fetal echocardiography. As has already been demonstrated in preceding studies, pulmonary vein flow pattern may be a useful predictor of the degree of left atrial hypertension and hence outcome of the fetuses with borderline left heart structures, especially in cases with poor visualization of the foramen ovale. The optimization of the predictive value of fetal echocardiography not only helps in parent counseling and planning of perinatal management, but may also help improve the field of fetal intervention.

### P06-03

#### Ist für eine elektrophysiologische Untersuchung die Durchleuchtung heute noch notwendig?

Kahl B., Gass M., Michel-Behnke I., Marx M.

Abteilung für Kinderkardiologie, Kinderherzzentrum Wien, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien, Währinger Gürtel 18–20, Wien, Österreich

**Einleitung:** Elektrophysiologische Untersuchungen (EPU) unter ausschließlicher Verwendung von röntgenologischer Durchleuchtung galten bislang als Interventionen mit einer sehr hohen Strahlenbelastung, da eine genaue anatomische Orientierung für den Ablationserfolg unerlässlich ist. 3D-Mappingsysteme liefern eine exakte dreidimensionale elektro-anatomische Darstellung, größtenteils unter Verzicht auf eine Durchleuchtung. Ziel dieser Untersuchung war herauszufinden, wie viel Strahlenbelastung dennoch nötig ist.

**Patienten und Methoden:** Aufgearbeitet wurden konsekutiv die letzten 51 Patienten, welche unter Verwendung des 3D-Mappingsystems Ensite X<sup>®</sup> EP-System (Abbott) untersucht wurden. Das mediane Patientenalter lag bei 14 Jahren (7–18 a), das mediane Körpergewicht lag bei 54 kg (29–101 kg). Diagnosen: 12×AV-nodale Reentrytachykardie (AVNRT), 12×linksseitiger Bypassstrakt, 21×rechtsseitiger Bypassstrakt. Bei sechs Patienten wurde ausschließlich eine diagnostische EPU ohne Ablatio durchgeführt.

**Ergebnisse:** Die primäre Erfolgsrate der Ablationen lag bei 100%, dabei betrug die Durchleuchtungszeit (DL) im Median 1,91 min (DL Ebene A (Strahlengang posterior-anterior): 1,42 min, DL Ebene B (Strahlengang seitlich): 0,52 min). Die DL zur Ablation linksseitiger Bypassstrakte betrug im Median 2,2 min, bei rechtsseitigen Bypassstrakten 1,7 min. Das Dosisflächenprodukt (DFP) lag im Median bei 250 cGycm<sup>2</sup> (10,9–3996 cGycm<sup>2</sup>), dies entspricht einer medianen Strahlenbelastung von 0,915 mSv.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Mit modernen 3D-Mappingsystemen wird die Strahlenbelastung einer EPU erheblich reduziert. Unsere aktu-

elle mediane Strahlenbelastung bei der Untersuchung pädiatrischer Patienten entspricht mit 0,9 mSv etwa 1/20 der für eine perkutane Koronarintervention (PCI) benötigten Strahlendosis (etwa 20 mSv). Derzeit wird die Durchleuchtung nur noch für die Positionierung der Sonden zu Beginn der Untersuchung, zur transseptalen Punktion und zur Dokumentation einer kritischen Ablationsposition verwendet. Damit profitieren auch Kinder und Jugendliche von den neuen Techniken der Behandlung von Herzrhythmusstörungen durch erhöhte Patientensicherheit bei hoher Erfolgsrate.

### P06-04

#### Congenital corrected transposition of the great arteries, a challenge in fetal cardiac counselling

Seidl-Mlczoch E., Michel-Behnke I.

Univ. Klinik für Kinder und Jugendheilkunde, Kinderherzzentrum Wien

**Introduction:** Fetal counselling in complex congenital heart disease can be a challenging task.

Congenital corrected transposition (ccTGA) is a rare cardiac disease and outcome can vary from surgical/intervention free survival to early heart transplant. The objective of the study was to evaluate ccTGA cases in a tertiary referral center to help counselling parents.

**Patients and methods:** Retrospective study of cases with ccTGA without complex cardiac disease diagnosed between 1984 and 2019 in a tertiary referral center.

**Results:** The search identified 32 patients in the database of which 18 met the inclusion criteria.

(ccTGA with two patent AV valves). 7/18 (39%) children were diagnosed prenatally. Associated cardiac lesions were ventricular septal defects in 94% (17/18), Ebstein's anomaly in 27% (5/18), coarctation in one child, and pulmonary stenosis of varying degree in 6 children. Primary higher degree heart block was noted in 3 neonates of which all had a pacemaker implantation in the first 4 weeks of life. A pulmonary artery banding was necessary in 7 children. 1 child received a ductal stent. Double Switch and subsequently pacemaker implantation was performed in 5 cases. 2 children underwent a heart transplantation at the age of 4 years and 13 years. 5/18 (27%) children didn't have any intervention so far. The overall survival in our study is 100%.

**Discussion/conclusion:** Our data suggest that fetal counselling must be guarded. However our data give a better outlook than recently described in the literature. Morbidity is very much dependent on associated cardiac lesions and the presence of primary rhythm disturbances.

### P06-05

#### Prävalenz und klinischer Verlauf der peripartalen Kardiomyopathie (PPCM) in der Steiermark

Gollmer J.

Medizinische Universität Graz, Abteilung für Kardiologie, Graz, Österreich

**Einleitung:** Die peripartale Kardiomyopathie (PPCM) ist eine seltene Form der akuten Herzinsuffizienz unklarer Ätiologie. Das Spektrum der klinischen Präsentation ist breit und umfasst leichte Verläufe mit vollständiger Erholung ebenso, wie schwere Verläufe mit hoher Mortalität. Da typische Symptome wie Luftnot und periphere Ödeme auch ohne PPCM in der Schwangerschaft vorkommen können, besteht die Gefahr der Unterdiagnostizierung. Die Prävalenz der PPCM scheint regional stark zu variieren und ist von 1:100 Geburten in Nigeria bis hin zu 1:4.000 Geburten in den USA beschrieben. Ziel der Studie war die Untersuchung der Prävalenz und des klinischen Verlaufs der PPCM in der Steiermark.

**Patienten und Methoden:** Das Krankenhausinformationssystem der Krankenhausgesellschaft der Steiermark beinhaltet die Krankengeschichten von über 85% der akuten Hospitalisierungen der Steiermark (ca.



1,27 Mio. Einwohner). Anhand einer ICD10-Code- und Stichwortsuche wurden diagnostizierte PPCM-Fälle im Zeitraum von 2001 bis 2019 identifiziert. Eingeschlossen wurden die Fälle, die nach Durchsicht der Krankengeschichte die diagnostischen Kriterien der ESC erfüllten. Die Prävalenz der PPCM wurde im Verhältnis zur Zahl der Geburten in der Steiermark im untersuchten Zeitraum errechnet. Der klinische Verlauf wurde anhand der Krankengeschichte ausgewertet.

**Ergebnisse:** Es konnten 12 Fälle einer PPCM identifiziert werden. Hierdurch ergab sich bei 200.000 Gesamtgeburten eine Periodenprävalenz von 0,006 % (1:16,667). Klinisch imponierten häufig Dyspnoe (83 %) und periphere Ödeme (42 %). Im TTE zeigte sich im Mittel eine schwere LV-Dilatation (LVEDD 6,0 cm ± 0,85) sowie eine mittelgradig eingeschränkte Ejektionsfraktion (39 % ± 13). 8 Patientinnen benötigten intensivmedizinische Therapie (67 %), 5 eine mechanische Atemtherapie (42 %), 3 eine Katecholamintherapie (33 %). Medikamentös wurde mit ACEi (92 %),  $\beta$ -Blockern (75 %), Diuretika (58 %), MRA (42 %) und Prolaktinantagonisten (50 %) behandelt. Eine Patientin verstarb trotz intensivmedizinischer Therapie. Im FU erlangten 6 Patientinnen volle Restitution (50 %), 4 wiesen weiterhin eine reduzierte LVF auf (33 %), bei 2 war kein FU dokumentiert.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Die PPCM ist eine Erkrankung mit schwerem klinischem und häufig chronischem Verlauf. Eine im internationalen Vergleich seltene Diagnosestellung einer PPCM in der Steiermark deutet auf eine relevante Dunkelziffer der Erkrankung hin.

## P06-06

### Fallbericht: seltene Ursache einer Hämoptyse bei einem 36-jährigen EMAH-Patienten mit Fontan-Zirkulation

Meinel K.<sup>1</sup>, Noessler N.<sup>1</sup>, Schweintzger S.<sup>1</sup>, Kurath-Koller S.<sup>1</sup>, Koestenberger M.<sup>1</sup>, Grangl G.<sup>1</sup>, Burmas A.<sup>1</sup>, Baumgartner D.<sup>1</sup>, Gasser S.<sup>2</sup>, Schreiber W.<sup>3</sup>, Gamillscheg A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für pädiatrische Kardiologie, Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>Universitätsklinik für Innere Medizin, Klinische Abteilung für Kardiologie, Medizinische Universität Graz; <sup>3</sup>LKH Graz II, Abteilung für Innere Medizin und Pneumologie – Standort Enzenbach

**Einleitung:** Hämoptysen sind eine lebensbedrohliche, wenn auch seltene, Komplikation bei PatientInnen mit zyanotischen Herzfehlern. Meist liegen bei diesen PatientInnen ein pulmonaler Hypertonus oder aortopulmonale Kollateralen ursächlich vor.

**Patienten und Methoden:** Fallbericht: Wir berichten über einen 36-jährigen Patienten mit Fontan-Zirkulation unserer EMAH (Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern)-Ambulanz, welcher sich aufgrund von seit einer Woche bestehenden Bluthustens und eines verminderten SpO<sub>2</sub> um 80 % (normalerweise 90 % in der Heimmessung) in der Notfallambulanz vorstellte. Auskultatorisch imponierte die Lunge beidseits unauffällig. Es bestand kein blutiger Harn oder Stuhl und kein Fieber. Im Labor zeigte sich nur ein geringgradig erhöhtes CRP um 14 mg/L bei einem Hämoglobin um 17,8 g/dL. Trotz bestehender Antikoagulation mit Acenocoumarol lag die INR mit 1,5 in der Norm. In der arteriellen Blutgasanalyse war der pO<sub>2</sub> auf 47 mmHg reduziert. Bezüglich der Langzeitanamnese wurde ein Jahr zuvor interventionell eine aortopulmonale Kollaterale verschlossen.

In einer CT-Angiographie des Thorax zeigten sich lediglich kleine intrapulmonale arteriovenöse Fisteln im Mediastinum. Auffällig waren jedoch mehrere Kavernen mit Kommunikation zum Bronchialsystem insbesondere im Bereich des rechten Ober- und Mittellappens. In einer daraufhin mittels Bronchoskopie gewonnenen Sputumkultur konnte eine Infektion mit *Mycobacterium kansasii* nachgewiesen werden und somit die Diagnose einer Tuberkulose gestellt werden.

Eine Therapie mit Ethambutol-Hydrochlorid, Rifampicin und Clarithromycin wurde etabliert, die Therapie mit Acenocoumarol pausiert und durch ein niedermolekulares Heparin ersetzt. Aufgrund des ausgeprägten Lokalbefundes im Bereich des rechten Oberlappens wäre eine Lobektomie indiziert gewesen. Von einem operativen Eingriff musste aufgrund eines drohenden sog. Fontan-Failure Abstand genommen werden. Die eingeleitete

perorale Therapie wurde für insgesamt 18 Monate durchgeführt, worunter die Hämoptysen letztendlich sistierten.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Obwohl Hämoptysen bei PatientInnen mit Fontan-Zirkulation zumeist durch aortopulmonale Kollateralen bedingt sind, bleibt die offene Tuberkulose eine wichtige Differentialdiagnose. Dieser Fallbericht eines 36-jährigen EMAH-Patienten mit Fontan-Zirkulation verdeutlicht die Komplexität, aber auch die Schwierigkeiten, in der Diagnostik, Therapie und Nachsorge von PatientInnen mit angeborenen Herzfehlern. Interdisziplinarität ist daher für eine optimale Behandlung dieser sensiblen PatientInnengruppe essentiell.

## P06-07

### Long-QT-Syndrom 14

Schneider M.<sup>1</sup>, Kotzot D.<sup>2</sup>, Prandstetter C.<sup>3</sup>, Covi P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Abteilung für Kinderkardiologie, UK für Kinder- und Jugendheilkunde, PMU Salzburg; <sup>2</sup>Einheit für Klinische Genetik, PMU Salzburg; <sup>3</sup>Abteilung für Kinderkardiologie, Kepler Universität Linz

**Einleitung:** Beim Long-QT-Syndrom liegt eine meist genetisch bedingte, funktionelle Störung verschiedener Ionenkanäle der Zellmembran des Herzens vor. Dies geht häufig mit einem verlängerten QT-Intervall im EKG bis zum Auftreten Herzrhythmusstörungen meist in Form von Torsade de Pointes Tachykardien und ventrikulärem Flimmern einher. Unterschieden werden familiäre, sporadische und erworbene Formen. Die Prävalenz liegt bei bis zu 1 auf 2000 Lebendgeborenen. Calmodulinopathien, dh. Mutationen in einem der drei Gene (CALM 1–3) gehören mit zu den seltensten Formen eines Long-QT-Syndroms. Oft sind sie gekennzeichnet durch adrenerg-induzierte lebensbedrohliche Arrhythmien und somit mit einer sehr hohen Letalität behaftet.

**Patienten und Methoden:** Patient FG 35 + 0 SSW (GG 2010 g, 13. P.), EGT 02.11.2020 primäre Sectio bei G 1, P 1. Bereits pränatal auffällig mit bradykardem Rhythmus sowie Va. Myocardhypertrophie und Ductus venosus Agenesie. Postnatal zeigt die erste Echokardiographie eine geringe Kardiomegalie mit leichter Myocardhypertrophie bei guter Kontraktilität und einen kleinen perimembranösen VSD. Auffällig ist das EKG mit Repolarisationsstörung und extrem verlängerte QT-Zeit (> QTc bis 620 ms). Es wird mit einer Propranololtherapie begonnen. Parallel wird die genetische Untersuchung auf Long-QT-Syndrom eingeleitet.

**Ergebnisse:** Eine Calmodulin-Mutation CALM 1 und somit Long-QT-Syndrom 14 wurde bestätigt. Die Medikation wird zusätzlich mit Mexiletin (Klasse I B Antiarrhythmikum) erweitert. Eine signifikante Verkürzung der QTc-Zeit wird damit nicht erreicht. Überlegungen bzgl. einer Verödung des linksseitigen Ganglion stellatum bzw. Implantation eines ICD finden statt. In Anbetracht der fraglichen Effektivität der medikamentösen Therapie und der Ganglion Stellatum Verödung sowie des hohen Risikos einer malignen Arrhythmie und eines SCD bereits im Säuglingsalter, wird bei dem Patienten im Alter von 6 Monaten ein ICD implantiert.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Calmodulinopathien sind seltene lebensbedrohliche Arrhythmien, die bereits im frühen Säuglingsalter tödlich verlaufen können. Insbesondere die alleinige medikamentöse Therapie ist offensichtlich nicht immer ausreichend. Diese Tatsache hat uns zur frühzeitigen Implantation eines ICD bewogen.

## P06-08

### „Holiday heart syndrome“ – Eine Rhythmusstörung im Trend?

Nöbler N., Kurath-Koller S., Schweintzger S., Koestenberger M., Meinel K., Burmas A., Grangl G., Gamillscheg A.

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

**Einleitung:** Während die Vorhofflimmerarrhythmie (VHFA) im Erwachsenenalter die häufigste Arrhythmie darstellt, ist sie im Kindes- und Jugend-

alter eine Rarität. Im Kindesalter wird die VHFA meist sekundär im Rahmen von kongenitalen Herzfehlern oder postoperativ bei myokardialer Narbenbildung nach korrigierender Herz-Operation beobachtet. Über eine isolierte VFHA ohne organische Ursache in dieser Alterskategorie existieren nur wenige Fallberichte.

**Patienten und Methoden:** Wir berichten über einen 16-jährigen Patienten, welcher sich mit Thoraxschmerzen und Palpitationen präsentiert. Weitere Symptome wie Atemnot oder Fieber zeigen sich nicht und ein Trauma oder eine rezente Infektion können anamnestisch ausgeschlossen werden. Der Patient berichtet jedoch über ausgiebigen Alkoholkonsum in der Nacht vor Beginn der Symptomatik. Das 12-Kanal EKG zeigt eine VHFA mit einer durchschnittlichen Frequenz um 160 Schlägen pro Minute. Echokardiographisch findet sich eine gute biventrikuläre Funktion bei normaler kardialer Anatomie. Laborchemisch sind alle kardialen Parameter bis auf ein erhöhtes BNP (brain natriuretic peptide) von 350 pg/ml i. e. L. im Sinne einer anhaltenden Tachykardie unauffällig. Durch synchronisierte elektrische Kardioversion (100 J, entsprechend 1 J/kg) gelingt die Konversion in einen normofrequenten Sinusrhythmus. Auf eine transösophageale Echokardiographie bzw. Antikoagulation wurde aufgrund der kurzen Anamnese verzichtet.

**Ergebnisse:** Die Prävalenz einer isolierten VHFA vor dem 30. Lebensjahr wird in der Literatur mit 0,05 % angegeben. Während ältere Patienten meist asymptomatisch sind, berichten junge Patienten häufig über Thoraxschmerzen und Palpitationen. Als Risikofaktoren für die isolierte VHFA werden Alkoholkonsum, Adipositas und exzessiver Ausdauersport diskutiert. Wichtig bei Vorliegen einer isolierten VHFA ist der Ausschluss einer zugrunde liegenden Erkrankung, wie z. B. Brugada-Syndrom, Long-QT Syndrom oder Kardiomyopathie. Das Holiday Heart Syndrom wurde erstmalig 1978 definiert und beschreibt das Auftreten einer VHFA im Zusammenhang mit Alkoholkonsum bei ansonsten unauffälliger Diagnostik. Hierbei ist bislang keine Schwellendosis des Alkoholkonsums definiert. Das Holiday Heart Syndrom kann individuell unterschiedlich im Rahmen von chronischem Alkoholkonsum oder auch nach Binge-Drinking auftreten.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Bei Jugendlichen mit der seltenen Diagnose einer VHFA muss bei nicht fassbarer organischer Ursache differentialdiagnostisch an ein Holiday Heart Syndrom gedacht werden. Allein die absolute Alkoholkarenz gilt als präventive Maßnahme.

P06-09

### Cardiac resynchronization therapy in an infant with heart failure due to mechanical dyssynchrony after right ventricular pacing

Karas T., Prandstetter C., Tulzer G.

KUK Kinderherzzentrum Linz

**Introduction:** Cardiac resynchronization therapy is a well established therapeutic option in the adult patient population. It is commonly used to improve the clinical outcome in adult patients with poor left ventricular ejection fraction (LVEF < 35 %), a prolonged QRS duration (> 150 ms) and patients with NYHA Functional Class III and IV who remain symptomatic despite stable and optimized pharmacotherapy. The underlying causes for electric activation delay between different ventricular wall segments are usually either a bundle branch block pattern or conventional right ventricular pacing. The pediatric patient population is much more heterogenous and recommendations for CRT are less well defined.

**Patients and methods:** We report the case of a 4-year-old infant with congenital heart disease after correction of a complete atrioventricular canal and mitral valve replacement who required permanent pacemaker treatment because of consecutive post-operative atrioventricular block Type III. During the follow up the patient developed progressive and dilated cardiomyopathy due to chronic right ventricular pacing.

**Results:** After installing CRT the patient showed significant improvement in echocardiographic assessment with stable clinical conditions following discharge and during follow up.

**Discussion/conclusion:** Permanent right ventricular pacing is a possible cause for dilated cardiomyopathy in postoperative atrioventricular block or congenital heart block in children as well as in adult patients. The attempt of correct positioning of the ventricular leads during pacemaker implantation can reduce the risk for development of DCM due to mechanical dyssynchrony caused by right ventricular pacing. Comparable to the adult patient population CRT shows to be an effective therapeutic treatment option in children as well.

### Topic: Neonatologie

P07-01

### Das zerebrale Blutvolumen bei Reifgeborenen während der postnatalen Adaptation in Abhängigkeit vom Geburtsmodus (Vaginalgeburt vs. Sectio)

Pascher A.<sup>1</sup>, Martensen J.<sup>1</sup>, Urlesberger B.<sup>1</sup>, Avian A.<sup>2</sup>, Baik-Schneditz N.<sup>1</sup>, Pichler G.<sup>1</sup>, Schwabegger B.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Abteilung für Neonatologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, LKH-Universitätsklinikum Graz, Österreich; <sup>2</sup>Institut für Medizinische Informatik, Statistik und Dokumentation, Medizinische Universität Graz, Österreich

**Einleitung:** Rezente Studien zeigen einen signifikanten Abfall des zerebralen Blutvolumens (CBV) während der postnatalen Adaptation von gesunden, reifen Neugeborenen. Diese Studie untersucht erstmalig den Verlauf des CBV während den ersten Lebensminuten in Abhängigkeit vom Geburtsmodus.

**Patienten und Methoden:** Retrospektive Datenanalyse von sekundären Outcome-Parametern aus prospektiven Beobachtungsstudien an der Medizinischen Universität Graz. Eingeschlossen wurden Reifgeborene mit einer unkomplizierten postnatalen Adaption, die in den ersten 15 Lebensminuten mittels Nahinfrarotspektroskopie (NIRS) monitorisiert wurden (NIRO-200-NX<sup>1</sup>, Hamamatsu; Japan). Die gemessenen relativen Änderungen des Totalen Hämoglobins wurden in CBV umgerechnet, und der zerebrale Gewebsoxygenierungsindex (cTOI) erhoben. Zusätzlich wurden mittels Pulsoxymetrie Herzfrequenz (HR) und arterielle Sauerstoffsättigung (SpO<sub>2</sub>) ermittelt. Zwei Gruppen, basierend auf dem Geburtsmodus, wurden verglichen: Vaginalgeburt (VG) und Sectio caesarea (SC). Der Zeitpunkt der Abnabelung unterschied sich entsprechend dem routinemäßigen Vorgehen an unserem Zentrum: Etwa 60 s nach der Geburt in der VG-Gruppe, <30 s in der SC-Gruppe.

**Ergebnisse:** CBV: In der gesamten Studienpopulation zeigte sich ein medianer Abfall des CBV von 0,82 ml/100 g Gehirngewebe in den ersten 15 Lebensminuten ( $p=0,006$ ). In der VG-Gruppe zeigte sich ein stärkerer CBV-Abfall im Vergleich zur SC-Gruppe, wobei statistisch signifikante Unterschiede ( $p < 0,05$ ) zwischen den Gruppen in Lebensminute 2, 5 und 13 nachgewiesen werden konnten.

cTOI, HR, SpO<sub>2</sub>: Im Verlauf unterschieden sich cTOI, HR und SpO<sub>2</sub> der beiden Gruppen. Beim cTOI zeigten sich signifikante Unterschiede mit niedrigeren Werten in Minute 2 und höheren Werten in Minute 4 und 5 in der VG-Gruppe im Vergleich zu SC-Gruppe. Die VG-Gruppe zeigte eine signifikant höhere HR bis Minute 4, und signifikant höhere SpO<sub>2</sub> bis Minute 5. **Schlussfolgerung/Diskussion:** Der schnellere cTOI-, HR- und SpO<sub>2</sub>-Anstieg bei VG-Neugeborenen verglichen mit SC-Neugeborenen könnte durch verhältnismäßig schnellere Zunahme der „Oxygen delivery“ konsekutiv zu einer stärkeren zerebralen Vasokonstriktion und somit stärkeren Abnahme des CBV führen.

## P07-02

### Notärztliche Erstversorgung von Frühgeborenen nach ungeplanter außerklinischer Geburt im Großraum Graz (Fallserie aus den Jahren 2012–2020)

Schwabberger B., Martensen J., Schober L., Urlesberger B.

Klinische Abteilung für Neonatologie, Universitätsklinikum für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, Österreich

**Einleitung:** Die Erstversorgung Neugeborener ist für Rettungs- und Notarztteams eine besondere Herausforderung, insbesondere wenn es sich um Frühgeborene (FG) handelt. Welche Maßnahmen werden durch NotärztInnen bei präklinischen FG-Erstversorgungen bis zur Übergabe im Krankenhaus bzw. an den neonatologischen Intensivtransportdienst getroffen?

**Patienten und Methoden:** Retrospektive Datenauswertung. Es wurden FG inkludiert, die von 01/2012 bis 12/2020 nach präklinischer Geburt notärztlich versorgt und an der Abteilung für Neonatologie Graz betreut wurden.

**Ergebnisse:** Inkludiert wurden zehn FG mit medianem Gestationsalter (GA) von 26 + 0 (IQR 23 + 2–29 + 1) Schwangerschaftswochen (SSW) und Geburtsgewicht (GG) von 980 (IQR 540–1740) Gramm (g). Zwei FG (21 + 3 und 21 + 4 SSW) wurden maximal versorgt, obwohl das GA unterhalb der Grenze der Lebensfähigkeit lag.

**Temperatur:** Alle FG waren bei Aufnahme hypotherm mit medianer rektaler Körpertemperatur von 33,0 (IQR 31,8–35,0) °C; minimal 28,0 °C!

**Beatmung:** Fünf FG wurden endotracheal intubiert, jedoch zeigte sich zweimal bei Aufnahme eine Fehllage (einmal ösophageale, einmal einseitige Tubuslage) und einmal ein signifikantes Tubusleck mit Notwendigkeit der Umintubation. Nach frustranen Intubationsversuchen wurde bei einem FG mit 2000 g GG ein Larynxintubus eingesetzt (Komplikation: massive Magenblähung) und einmal erfolgreich ein Rachtubus verwendet. Bei einem FG wurde Beutel-Masken-Beatmung durchgeführt. Bei zwei FG wurde Sauerstoff via Maske appliziert, obwohl retrospektiv eine Atemunterstützung erforderlich gewesen wäre.

**Gefäßzugänge:** Bei zwei FG wurden Nabelvenenkatheter etabliert, einmal nach frustraner Anlage eines intraossären Katheters bei einem FG mit 2000 g GG. Appliziert wurden Adrenalin, Glukose und kristalloide Lösungen. Bei acht FG wurde kein Zugang etabliert.

**Monitoring:** Bei zwei FG erfolgte das Monitoring mittels Elektrokardiogramm (EKG), bei zwei FG mittels Pulsoxymeter, sowie einmal mittels EKG und Pulsoxymeter. Bei allen anderen FG wurde die Herzfrequenz nur mittels Stethoskop evaluiert. Auch die Dokumentation zeigte Lücken: In mehreren Fällen wurden auf Notarztprotokollen die mütterlichen, nicht aber die kindlichen Vitalparameter notiert.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Diese Fallserie zeigt Probleme, wie sie bei präklinischen FG-Versorgungen auftreten können. Zur Verbesserung der Versorgungsqualität wurden regionale Handlungsempfehlungen zur notärztlichen Versorgung von FG nach präklinischer Geburt für die Steiermark publiziert (Schwabberger et al. NOTARZT 2019;35:314–322), in welchen die Wichtigkeit des Temperatur- und Atemwegsmanagements unterstrichen werden.

## P07-03

### Einfluss von „physiological-based cord clamping“ (PBCC) auf die kardiorespiratorische Stabilität von Frühgeborenen innerhalb der ersten 24 h nach Geburt

Wolfsberger C., Höller N., Prethaler E., Pichler G., Urlesberger B.

Klinische Abteilung für Neonatologie, Universitätsklinikum für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** In rezenten Studien konnte gezeigt werden, dass physiological based cord clamping (PBCC) mit einer stabileren kardiozirkulatori-

schen Adaptation im Rahmen der postnatalen Erstversorgung assoziiert ist.

Das Ziel der Studie war es den Einfluss von PBCC auf die kardiorespiratorische Stabilität innerhalb der ersten 15 Lebensminuten und der ersten 24 Lebensstunden zu untersuchen.

**Patienten und Methoden:** Frühgeborene mit einem Gestationsalter (GA) <32 Wochen und einem Geburtsgewicht (GG) von <1500 g wurden in diese retrospektive Analyse inkludiert. Frühgeborene, die seit Juni 2020 mit PBCC an der NICU Graz erstversorgt wurden (PBCC-Gruppe), wurden 1:1 mit Frühgeborenen der Kontrollgruppe (Abnabelung nach 30 s), die zwischen 2014 und 2021 an der NICU Graz erstversorgt wurden, gemäß ihres GA ( $\pm 1$  Woche) und ihres GG ( $\pm 100$  g) gematcht. In der PBCC-Gruppe erfolgte die initiale Versorgung, auf einem mobilen, gewärmten Erstversorgungstisch, an der intakten Nabelschnur, entsprechend den lokalen Richtlinien wie in der Kontrollgruppe. Routine-Monitoringparameter (Herzfrequenz, Sauerstoffsättigung, Atemfrequenz, mittlerer arterieller Blutdruck) wurden jede Minute innerhalb der ersten 15 min sowie jede Stunde innerhalb der ersten 24 h verglichen. Zusätzlich wurde die jeweils erste postnatale Blutgasanalyse verglichen.

**Ergebnisse:** 44 Frühgeborene wurden inkludiert (PBCC  $n=22$ ; Kontrollgruppe  $n=22$ ). Medianes GA und GG der PBCC-Gruppe betragen 28 (26–29) Wochen und 917 (700–996) g und in der Kontrollgruppe 28 (26–29) Wochen und 880 (739–1078) g. In der ersten postnatal durchgeführten Blutgasanalyse [Abnahmezeit PBCC-Gruppe Median (IQR): 90 (60–120) min; Kontrollgruppe: 100 (90–120) min] zeigte sich ein höherer  $pO_2$ -Wert in der PBCC-Gruppe [69,0 (46,9–74,5) mmHg] verglichen mit der Kontrollgruppe [47,2 (41,7–59,0) mmHg] ( $p=0,04^*$ ), ohne signifikanten Unterschied in der verabreichten  $FiO_2$ -Konzentration. In Hinblick auf Monitoringparameter konnten keine weiteren signifikanten Unterschiede zwischen den beiden Gruppen beobachtet werden.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** In dieser Studie konnten bei PBCC in Kombination mit einem mobilen, gewärmten Erstversorgungstisch keine Unterschiede in Routine-Monitoringparameter sowohl im Rahmen der Erstversorgung, als auch innerhalb der ersten 24 Lebensstunden beobachtet werden. Jedoch zeigte sich in der PBCC-Gruppe ein höherer  $pO_2$  in der ersten Blutgasanalyse, hinweisend auf eine bessere Oxygenierung.

## P07-04

### Einfluss von $pCO_2$ auf die zerebrale Oxygenierung bei stabilen Früh- und Reifgeborenen 15 min nach Geburt

Wolfsberger C., Bruckner M., Schwabberger B., Miledler L., Urlesberger B., Pichler G.

Klinische Abteilung für Neonatologie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Kohlenstoffdioxid ( $CO_2$ ) ist ein zentraler Trigger der Atmung und beeinflusst die zerebrale Autoregulation und den zerebralen Blutfluss (CBF). Ein Anstieg des Kohlenstoffdioxidpartialdrucks ( $pCO_2$ ) bewirkt eine zerebrale Vasodilatation, wodurch es zu einer Zunahme des zerebralen Blutflusses kommt, wohingegen eine Abnahme des  $pCO_2$  zu einer Reduktion des CBF führt.

Das Ziel der Studie war die Evaluierung von Korrelationen zwischen  $pCO_2$  und der zerebralen Sauerstoffsättigung ( $crSO_2$ ), und zerebraler Gewebs-sauerstoffextraktion ( $cFTOE$ ,  $cTOE$ ), gemessen mit Nahinfrarotspektroskopie (NIRS) sowie eine Korrelation mit Routine-Monitoringparametern bei stabilen Früh- und Reifgeborenen 15 min nach Geburt.

**Patienten und Methoden:** Sekundäre Outcome-Parameter prospektiver Beobachtungsstudien, die zwischen 2009 und 2018 an der Abteilung für Neonatologie Graz durchgeführt wurden, wurden analysiert. Inkludiert wurden Früh- und Reifgeborene ohne Atemunterstützung, bei denen eine NIRS-Messung mit dem INVOS 5100C Monitor innerhalb der ersten 15 min durchgeführt wurde. Weiters wurden nur Neugeborene mit einer kapillären Blutgasanalyse zwischen Lebensminute 14 und 18 inkludiert.  $CrSO_2$ , gemessen mit NIRS, dient der Berechnung von  $cFTOE$  und  $cTOE$ :  $cFTOE = (SpO_2 - crSO_2) / SpO_2$ ;  $cTOE = SpO_2 - crSO_2$ .



**Ergebnisse:** Elf Frühgeborene mit einem medianen (IQR) Gestationsalter von 34,8 (32,7; 36,1) Wochen wurden analysiert. pCO<sub>2</sub> war 54,6(49,0; 57,9)mmHg. 15 min nach Geburt war das mediane crSO<sub>2</sub> bei 82,6 (74,3; 91,3)%, cFTOE bei 0,13 (0,06; 0,24), die Herzfrequenz (HF) bei 152 (136; 167) Schlägen pro Minute und die arterielle Sauerstoffsättigung bei 97,4 (95,2; 99,6)%. pCO<sub>2</sub> korrelierte signifikant negativ mit crSO<sub>2</sub> und positiv mit cFTOE und cTOE. Weiters konnte ein Trend Richtung positiver Korrelation zwischen pCO<sub>2</sub> und HF und mittleren arteriellen Blutdruck (MABP) und Richtung negativer Korrelation mit SpO<sub>2</sub> beobachtet werden.

84 Reifgeborene mit einem Gestationsalter von 39,0 (38,5; 38,9) Wochen wurden analysiert. pCO<sub>2</sub> betrug 53,5 (51,7; 55,2)mmHg. crSO<sub>2</sub> betrug 84,4 (80,8; 85,1)%, cFTOE 0,13 (0,12; 0,16), HF 155 (153; 163) Schläge pro Minute und SpO<sub>2</sub> 96,9 (95,8; 97,2)%. pCO<sub>2</sub> korrelierte mit keinem untersuchten Parameter.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Bei Frühgeborenen zeigten sich höhere pCO<sub>2</sub> Werte mit niedrigeren crSO<sub>2</sub> und dazu passenden höheren cFTOE/cTOE-Werten. Wohingegen bei Reifgeborenen keine Korrelation von pCO<sub>2</sub> mit der zerebralen Gewebsoxygenierung nachgewiesen werden konnte.

### P07-05

#### Status quo of delivery mode, surfactant administration and ventilation setting in preterm infants in Germany, Austria and Switzerland—an online survey

Hilz E.<sup>1</sup>, Wald M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Paracelsus Medizinische Privatuniversität; <sup>2</sup>Division für Neonatologie der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Salzburg

**Introduction:** Neonatal managements are a special focus of academic discussion, leading to mostly inconsistent results about what is best for the preterm infant. Therefore, national and international guidelines on the care of these infants often do not commit themselves to stringent recommendations. There is a need for evidence-based knowledge regarding the use of certain managements in extreme prematurity. The aim of this study was to assess the mode of delivery, surfactant administration, intubation for surfactant administration and the initial form of mechanical ventilation of preterm infants in Germany, Austria and Switzerland, in 2018, and to compare this data.

**Patients and methods:** An online-based survey, containing eight questions, was sent to neonatologists of perinatal centers in Germany, Austria and Switzerland, taking care of preterm infants <32 gestational weeks (GW). Preterm infants were classified into the subgroups "26–31 GW", and "<26 GW". In country and group comparisons, the rates of cesarean section, surfactant administration, intubation for surfactant administration and the initial ventilatory setting were analyzed.

**Results:** The study included 2,051 German, 548 Austrian and 676 Swiss preterm infants, distributed to 46 perinatal centers. Austria (89.61 %) has significant more cesarean section rates for the 26–31 GW subgroup than Germany (78.30 %) and Switzerland (81.61 %). Germany (85.99 %) and Austria (80.33 %) have significant more cesarean section rates than Switzerland (60.95 %) for the <26 GW subgroup. Germany (48.90%; 90.66 %) and Austria (49.78 %; 95.08 %) both have significant more surfactant administration rates for both subgroups than Switzerland (42.03 %; 74.29 %). Intubation rates for surfactant administration are significantly different between all three countries for the subgroup <26 GW (Austria: 20.65 %; Germany: 68.18 %; Switzerland 100 %). National differences in the use of these managements exist. The initial form of mechanical ventilation varied from Synchronized Intermittent Mandatory Ventilation (SIMV) in Germany (57.89 %) and Synchronized Intermittent Positive Pressure Ventilation (SIPPV) with Volume Guarantee (VG) in Austria (42.86 %) to SIMV with VG and SIPPV with VG in Switzerland (both 40 %).

**Discussion/conclusion:** The mode of delivery, surfactant administration, intubation for surfactant administration and the initial form of ventilation vary between the three countries and within the countries themselves, despite an identical state of scientific knowledge.

### P07-06

#### Kongenitaler Chylothorax – Eine systematische Analyse von 753 publizierten Fällen zwischen 1990 und 2018

Sever Yildiz G., Reiterer F., Resch B.

Research Unit for Neonatal Infectious Diseases and Epidemiology, Klinische Abteilung für Neonatologie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Der kongenitale Chylothorax (CCT) ist eine seltene Erkrankung bei Neugeborenen, stellt jedoch die häufigste Ursache für Flüssigkeitsansammlungen der Pleura bei Neugeborenen und Feten dar und wird als eine Ansammlung von Lymphflüssigkeit in der Pleurahöhle definiert. Der Entstehungsmechanismus konnte bisher noch nicht geklärt werden, hierfür wird ein angeborener Defekt des Ductus thoracicus als Ursache vermutet.

**Patienten und Methoden:** Systematische Literaturrecherche in der Datenbank „Pubmed“ und Erfassung aller Neugeborenen mit der Diagnose CCT aus Studien im Zeitraum von 1990–2018. Alle Neugeborenen mit einer sekundären Form des Chylothorax wurden ausgeschlossen. Die Diagnose anhand einer Punktatflüssigkeit (Vorhandensein von Lymphozyten >70 % oder von Chylomikronen) musste bestätigt sein. Der Fokus wurde auf die optimalen Therapiemodalitäten des CCT gelegt.

**Ergebnisse:** Es wurden 753 Fallbeschreibungen mit der Diagnose CCT analysiert. Bei 512 Feten erfolgte eine pränatale Diagnosestellung und bei 316 eine anschließende intrauterine Intervention. Ein bilaterales Auftreten wurde häufiger beobachtet als ein unilaterales. Beim Großteil der Neugeborenen war aufgrund von respiratorischen Problemen eine Beatmung notwendig. Es erfolgten bei 218 Kindern eine Pleurapunktion bzw. bei 483 eine Pleuradrainage, eine totale parenterale Ernährung bei 296, eine MCT-Diät bei 315, eine Somatostatin bzw. Octreotid Medikation bei 160 und eine chirurgische Intervention bei 157 Fallbeschreibungen. Bei 462 Neugeborenen konnte eine Heilung erzielt werden. Das Durchführen einer frühzeitigen intrauterinen Diagnostik erwies sich als notwendig, um eine pränatale Intervention zeitnah setzen zu können. Es empfiehlt sich eine schrittweise durchgeführte konservative Therapie mittels Atemunterstützung, totaler parenteraler Ernährung, Pleuradrainagen sowie einer Octreotid Therapie bei fehlender Besserung. In schweren und lebensbedrohlichen Fällen konnten mittels chemischer Pleurodesese und chirurgischen Verfahren Behandlungserfolge erzielt werden.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Derzeit bestehen keine internationalen Richtlinien hinsichtlich der Therapie des CCT. Atemunterstützung, Pleuradrainagen, TPE und MCT Diät sowie Octreotid stellen weiterhin die wichtigsten Maßnahmen im Management des CCT dar. Pleurodesen mit OK-432 pränatal und Povidon-Jod postnatal sollten in lebensbedrohlichen Formen des CCT erwogen werden.

### P07-07

#### Hypoxic-ischaemic encephalopathy–microRNA expression profiles as a prognostic marker for neurological outcome

Winkler I., Heisinger T., Huber E., Urbanek M., Hammerl M., Kiechl-Kohlendorfer U., Griesmaier E., Posod A.

Department of Pediatrics II, Medical University of Innsbruck, Innsbruck, Austria

**Introduction:** Hypoxic-ischaemic encephalopathy (HIE) following perinatal asphyxia is a major cause of brain injury and neurodevelopmental delay in newborn infants. Prognosis is based on clinical, neuro-imaging and neurophysiological findings. To ensure higher accuracy, new approaches are called for. Previously, we revealed alterations in micro ribonucleic acids (miRNA) expression profiles of asphyxiated neonates compared to healthy controls. The aim of the current study was to assess miRNA expression profiles as a potential prognostic biomarker for neurological outcome of asphyxiated infants suffering from HIE.



**Patients and methods:** This study is a retrospective analysis of prospectively enrolled subjects admitted to NICU Innsbruck between January 2017 and December 2018. The patient group included asphyxiated newborn infants with a gestational age of  $\geq 36$  weeks fulfilling the diagnostic criteria of moderate/severe HIE according to Sarnat & Sarnat. Subjects routinely underwent neurological follow-up by means of neuropaediatric examination, general neurological assessment and Bayley Scales of Infant Development III® during their first year of life. Healthy full-term infants served as controls. 48 h after birth, dried blood spots were collected from venous blood. Samples were analysed by means of the FirePlex™ particle technology for multiplex miRNA assay (Abcam FirePlex Service Lab, Cambridge, USA).

**Results:** miRNA expression profiles were analysed from 42 neonates from the following groups: healthy controls ( $n=34$ ), asphyxiated infants suffering from moderate/severe HIE with good neurological outcome ( $n=6$ ), and asphyxiated infants suffering from moderate/severe HIE with poor neurological outcome ( $n=2$ ). Infants with poor neurological outcome showed a significant decrease of hsa-mir-125b-5p and hsa-mir-16-2-3p, and a significant increase of hsa-mir-24-3p and hsa-mir-532-5p in comparison to healthy controls. Furthermore, they showed a significant increase of hsa-mir-145-5p compared to infants suffering from moderate/severe HIE with good neurological outcome (Mann-Whitney U test, significance Bonferroni-corrected: all  $p < 0.05$ ).

**Discussion/conclusion:** Infants with poor neurological outcome following HIE show alterations in miRNA expression profiles in comparison to case infants with good neurological outcome and healthy controls. Hence, miRNA expression profiling is a promising novel approach for predicting, within a few days of birth, the neurodevelopmental outcome of infants suffering from HIE and may facilitate clinical management and counseling of parents. Additional studies are required.

#### P07-08

### The effect of DHEA and DHEA-S on activated-caspase-3 apoptotic cell death in the healthy and injured neonatal mouse brain

Saurer J., Bergerweiß S., Urbanek M., Huber E., Kiechl-Kohlendorfer U., Griesmaier E., Posod A.

Medizinische Universität Innsbruck/Department für Pädiatrie II

**Introduction:** Neonatal hypoxic-ischemic encephalopathy (HIE), a consequence of perinatal asphyxia, still poses a therapeutic challenge for neonatologists. A promising treatment option are the hormone dehydroepiandrosterone (DHEA) and its sulfate ester DHEA-S, due to their neuroprotective properties. This work evaluates a potential protective effect of DHEA and DHEA-S in neonatal mouse pups suffering from hypoxic-ischemic brain injury.

**Patients and methods:** This experimental study examined activated caspase-3-dependent apoptosis in the brain of 87 mouse pups. In a first step, a toxicity study in healthy animals was conducted. Thirty-nine mouse pups were randomly assigned to one of the following treatment groups. Every individual received a single intraperitoneal injection of either PBS (phosphate-buffered saline, control), PBS/DMSO (dimethyl sulfoxide, "solvent control"), different concentrations of DHEA (0.1  $\mu\text{g}$ , 1  $\mu\text{g}$  or 10  $\mu\text{g}$  per g bodyweight), or different concentrations of DHEA-S (0.1  $\mu\text{g}$ , 1  $\mu\text{g}$  or 10  $\mu\text{g}$  per g bodyweight). In a second step, 48 animals were subjected to hypoxic-ischemic brain injury. Therefore, the right common carotid artery was ligated and cut, and the study animals were placed in a hypoxic chamber filled with 8 % oxygen and 92 % nitrogen for 17 min. Subsequently, they were randomly assigned to the above-mentioned treatment groups. Mouse brains were histologically processed and immunohistochemically stained. Coronal brain sections were assessed via light microscopy and caspase-3 positive cells quantified in various brain regions (grey matter, white matter, hippocampus, striatum, thalamus, hypothalamus).

**Results:** In the toxicity study, significantly lower numbers of activated caspase-3-positive cells were found in animals treated with DHEA 10  $\mu\text{g}/\text{g}$  bodyweight in grey matter ( $p=0.036$ , vs. PBS). No other statistically significant difference was detected. In animals subjected to hypoxic-ischemic brain injury, DHEA and DHEA-S did not affect caspase-3 activation. No sex-specific differences were detected.

**Discussion/conclusion:** In the toxicity study, 10  $\mu\text{g}/\text{g}$  bodyweight DHEA seems to reduce neuronal apoptosis in grey matter compared to controls. Since this result was only found in one region of grey matter, the clinical relevance of this finding is uncertain. Neonatal mouse pups with hypoxic-ischemic brain injury did not benefit from a single intraperitoneal injection of various concentrations of DHEA or DHEA-S. Further studies are required.

#### P07-09

### When synchronized isn't synchronous—an experimental benchmarking study on the efficiency of SIMV in very-low-birth weight premature infants

Auer-Hackenberg L., Haselmann C., Brandner J., Hofstätter E., Stroicz P., Wald M.

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Uniklinikum Salzburg/Landeskrankenhaus, Division für Neonatologie

**Introduction:** Synchronized ventilation is the standard tool used to achieve respiratory autonomy in premature infants. It supports a patient's ability to spontaneously breathe by providing intermittent, mechanically controlled respiration. The assisted ventilation is regulated by frequency settings which dictate the interval at which the ventilator becomes sensitive to an infant's breath and responds with an assisted breath.

**Patients and methods:** Using a neonatal active lung model (NALM), this in-vitro benchmark study investigated how well synchronization works in the "synchronized intermittent mandatory ventilation" (SIMV) mode of several ventilators. The efficiency of each ventilator was tested under two conditions: the first required that the ventilator be set to a constant ventilation rate while the NALM was adjusted to frequencies equal to and below this rate. The second condition varied the ventilator frequency while the NALM rate was held constant. Correctly triggered breaths were counted and displayed as a percentage (%) of each potentially triggerable breath.

**Results:** Performance among devices significantly differed, ranging from a low 38.9 to a max of 71.7 % under the first condition, while showing an increase ranging from 70.7–102.5 % under the second condition.

**Discussion/conclusion:** At high SIMV frequencies, synchronization between patient and ventilator becomes increasingly limited. Despite their identical functions as ventilators, SIMV algorithms of various manufacturers deliver ventilation rates with significantly different degrees of synchronization; not only in comparison to each other, but also with respect to their own ability synchronize breaths under various conditions typical of preterm lungs.

#### P07-10

### Periventricular leukomalacia—A neonatal disease pattern with far reaching consequences

Johanna B., Matthias L., Grebe S., Heep A., Florian B.

Carl von Ossietzky Universität Oldenburg/Elisabeth Kinderkrankenhaus Oldenburg/Abteilung für Neonatologie, Pädiatrische Intensivmedizin und Kinderkardiologie

**Background:** Periventricular leukomalacia (PVL) may develop pre-, peri-, and postnatally. PVL has far-reaching consequences for the premature infant and its family. The prevalence of PVL in premature infants weighing less than 1500 g at birth has been reported with 3–5 % [1]. The hallmark of PVL is a disruption of cerebral perfusion leading to cerebral hypoxia.

The resultant loss of neurons, astrocytes, and other glia cells leads to the development of cerebral cysts. Both diffuse and focal cystic lesions have been described. Neurodevelopmental impairment and epilepsy are common sequelae.

**Aim of this study:** At the Elisabeth Children's Hospital Oldenburg, a retrospective analysis of all known cases of PVL diagnosed during the period of 01/2016 thru 12/2020 was conducted. Cases were categorized according to the most likely time of insult (pre-, peri-, and postnatally).

**Methods:** Cases of PVL were extracted by means of a database search for the specific international classification of diseases (ICD) code. Pregnancies and postnatal events were reconstructed and cases were categorized as either pre-, peri-, or postnatal complications. Risk factors for each category had been predefined.

**Results:** Eight patients met search criteria. Three cases each were assigned to the groups of prenatal and perinatal complications. Two cases were categorized as postnatal complications. Motor and neurocognitive development, as well as cerebral ultrasound findings were documented.

**Conclusions:** When compared to international standards, the prevalence of PVL in premature infants of less than 1500 g at birth was below average. The cases included represent a heterogeneous group of patients showing a balanced number of pre-, peri-, and postnatal complications. Therefore, structural deficits at the University Hospital of Oldenburg are unlikely. All patients exhibit symptoms of neurodevelopmental impairment emphasizing the importance of high quality diagnostics and clinical management before and after birth to prevent the occurrence of PVL.

P07-11

(Einweg-)T-Piece-Device (Neo-Tee®) vs. Beatmungsbeutel zur respiratorischen Erstversorgung von (präklinisch geborenen) Neugeborenen – Eine randomisierte kontrollierte Manikin-Studie

Rederer L.<sup>1</sup>, Miledler L.<sup>1</sup>, Urlesberger B.<sup>1</sup>, Schneider A.<sup>2</sup>, Schneider N.<sup>3</sup>, Schmörlzer G.<sup>4</sup>, Schwaberg B.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Neonatologie/Univ. Klinik für Kinder und Jugendheilkunde/LKH Graz; <sup>2</sup>Universität Wien; <sup>3</sup>Mediziner corps Graz/Österreichisches Rotes Kreuz; <sup>4</sup>Center for the Studies of Asphyxia and Resuscitation/Royal Alexandra Hospital, Edmonton, Kanada

**Einleitung:** Innerklinisch wird bei der Erstversorgung Neugeborener die Beatmung meist mittels T-Piece-Device durchgeführt. Bei Außengeburten wird primär meist eine Beutel-Masken-Beatmung eingesetzt. Ein T-Piece-Device weist im Vergleich zu einem Beatmungsbeutel Vorteile auf, insbesondere bei spontanatmenden Neugeborenen. Neo-Tee® ist ein Einweg-T-Piece-Device, das zur Optimierung der Neugeborenen-Versorgung auch Anwendung in der präklinischen Notfallmedizin finden könnte. Wir untersuchten daher Qualitätsunterschiede der Beatmung an einem neonatalen Beatmungsmodell durch NotfallsanitäterInnen (NFS) nach Einschulung auf Neo-Tee® im Vergleich zu einer Beutel-Masken-Beatmung.

**Patienten und Methoden:** 25 NFS des Österreichischen Roten Kreuzes nahmen freiwillig an dieser randomisiert-kontrollierten Manikin-Studie teil. Nach Medizinprodukte-Einschulung wurde in zufälliger Reihenfolge eine jeweils einminütige Beatmung eines leckfreien neonatalen Beatmungsmodells mittels Neo-Tee® (Mercury Medical, Clearwater, Florida, U. S. A.) und Beatmungsbeutel (Ambu® Mark IV Baby, Ambu, Ballerup, Dänemark) durchgeführt. Die NFS wurden angewiesen Voreinstellungen am Neo-Tee® zu treffen um bei 8 l/min Gasfluss einen end-expiratorischer Druck [PEEP] von 5 cmH2O und einen Spitzendruck [PIP] von 25 cmH2O zu erreichen. Beatmungsparameter (PIP, expiratorisches Tidalvolumen [VTe], PEEP, Maskenleckage, Beatmungsfrequenz) wurden mittels Respiratory Function Monitor (SMART Resuscitation Mask Leak Trainer, GM Instruments, Irvine, U. K.) erfasst.

**Ergebnisse:** Es wurden insgesamt 50 min mit rund 2250 Beatmungen aufgezeichnet und analysiert. Mit Neo-Tee® bzw. Beatmungsbeutel zeigte sich ein mittlerer (Standardabweichung) PIP von 22,2 (1,5) bzw. 32,4 (11,5) cmH2O ( $p < 0,001$ ), ein VTe von 40,8 (13,1) bzw. 29,7 (8,7) ml ( $p = 0,001$ ),

ein PEEP von 2,7 (0,8) bzw. 3,9 (1,5) cmH2O ( $p = 0,001$ ), eine Maskenleckage von 16 (24) bzw. 42 (25) % ( $p < 0,001$ ), sowie eine Beatmungsfrequenz von 43 (11) bzw. 39 (10) min<sup>-1</sup> ( $p = 0,032$ ).

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Die Beatmung Neugeborener mittels Neo-Tee® ist im Modellversuch nach Einschulung von NFS in hoher Qualität möglich. Im Vergleich zur Beutel-Masken-Beatmung zeigten sich niedrigere Spitzendrücke und höhere expiratorische Tidalvolumina bei einer niedrigeren Maskenleckage, was auf eine effektive und sicherere nicht-invasive Beatmung hinweist. Die niedrigeren PEEP-Werte bei der Beatmung mittels Neo-Tee® könnten durch höhere Flow-Einstellungen möglicherweise kompensiert werden.

P07-12

Looking for the smallest possible dead space

Mur L.<sup>1</sup>, Wald M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Paracelsus Medical University; <sup>2</sup>Division of Neonatology, Department of Paediatrics and Adolescent Medicine, Paracelsus Medical University, University Hospital Salzburg

**Introduction:** Flow sensors are placed directly in front of the endotracheal tube when ventilating premature infants. In this position, they increase the instrumental dead space. Higher tidal volumes are required to overcome the dead space, increasing the risk of ventilator-induced lung injury. In an experimental setup, the dead space of several flow sensors with different dead space and various adapters were tested how to keep the dead space as small as possible.

**Patients and methods:** The experiment was conducted with the continuous flow ventilator Sophie, connected to a pneumotachograph and a test lung, simulating a 1000 g infant. Four different flow sensors from Stephan GmbH with various adapters and Microstream CO2 sampling were tested: A, B, Double, and the new Neo pneumotachograph for preterm infants. The dead space could be determined by flooding the lung with CO2 and measuring the CO2 elimination time using a capnograph. The measurements were carried out twenty times with each combination. Mean elimination times ( $\pm$ SD) were compared.

**Results:** Mean CO2 elimination time was 27.4 s ( $\pm$  0.05 s) with and 28.4 s ( $\pm$  0.05 s) without the dead space minimizer for the A Sensor, 32.4 s ( $\pm$  0.06 s) and 36.5 s ( $\pm$  0.13 s) for the B Sensor, 27.5 s ( $\pm$  0.05 s) and 27.5 s ( $\pm$  0.08 s) for the Double Sensor and 30.4 ( $\pm$  0.15 s) without for the Neo Sensor because it is not compatible with it. If no dead space minimizer was installed, the standard adapter for the endotracheal tube was used as a reference. Using the Microstream CO2 sampling, mean elimination time was 29.3 s ( $\pm$  0.1 s) for the A, 36.1 s ( $\pm$  0.05 s) for B, 28.5 s ( $\pm$  0.05 s) for Double and 31.3 s ( $\pm$  0.07 s) for the Neo pneumotachograph.

**Discussion/conclusion:** CO2 elimination time was significantly lower with the dead space minimizer for A and B Sensor, not significant for Double, and not assessable for Neo Pneumotachograph. CO2 sampling leads to a slight increase in dead space, which is relevant for extremely preterm infants. However, the effect does not appear to be so great that a justified use can be considered.

P07-13

Condensation—an underestimated risk in the ventilation of extremely preterm infants

Mur L.<sup>1</sup>, Wald M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Paracelsus Medical University; <sup>2</sup>Division of Neonatology, Department of Paediatrics and Adolescent Medicine, Paracelsus Medical University, University Hospital Salzburg

**Introduction:** Measuring the correct tidal volume is playing an increasingly important role in mechanical ventilation of extremely preterm infants. Companies have developed several flow sensors based on a pressure differential. Condensation in the pneumotachograph can compromise the measurement accuracy that leads to hypoventilation of the infant. In an experimental study, three commercially used flow sensors were compared

to determine how much they are affected by condensation and whether they provide consistent values over a long period.

**Patients and methods:** The measurements were carried out five times with each pneumotachograph, tested for two hours.

The experiment was conducted with the continuous flow ventilator Sophie (Stephan GmbH) connected to a pneumotachograph and a test lung, simulating a 1000 g preterm infant. Three pneumotachographs (A, B, Neo PNT) were exposed to simulated ventilation for two hours.

The tidal volume measured by the flow sensors every two seconds was recorded by the Sophie Respirator and saved in log files. Based on these files, the progress of the tidal volume over time was compared. Each trial was repeated five times with identical settings.

**Results:** The measurement data showed an increase in the measured tidal volume of 0.5 ml for two flow sensors after 10 min and 4 ml after two hours. The third sensor was able to maintain a constant measurement of tidal volume over two hours.

**Discussion/conclusion:** Condensation can significantly affect the measurements of the pneumotachograph. The measured tidal volume values may be incorrectly high due to the increasing differential pressure in pneumotachographs. Therefore, the measured values may also be questioned.

## P07-14

### Beeinflusst die Verwendung eines HEPA-Filters die Qualität der nichtinvasiven Beatmung von Neugeborenen? Eine randomisierte Cross-over-Früh- und -Neugeborenen-simulationsstudie

Miledler L.<sup>1</sup>, Bruckner M.<sup>1</sup>, Schwabinger B.<sup>1</sup>, Wolfsberger C.<sup>1</sup>, Schmörlzer G.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Neonatologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; <sup>2</sup>Centre for the Studies of Asphyxia and Resuscitation, Royal Alexandra Hospital, Edmonton, Alberta, Kanada

**Einleitung:** Das European Resuscitation Council empfiehlt im Falle einer fraglich oder nachweislich an COVID-19 erkrankten Mutter einen Virusfilter zwischen T-Stück-Beatmungssystem/Beatmungsbeutel und Gesichtsmaske bei der postnatalen Erstversorgung bzw. Reanimation des Neugeborenen in Erwägung zu ziehen [1]. Ein solcher Filter könnte durch den vermehrten Totraum oder zunehmende Größe und Gewicht des Beatmungssystems zu einer größeren Leckage bei der Maskenbeatmung führen. Wir planen daher zu untersuchen, ob es durch die Nutzung eines high-efficiency particulate air (HEPA)-Filter einen Unterschied in der Qualität und Ergonomie während der Beatmung an einem Früh- und Reifgeborenen-simulator mittels T-Stück-Beatmungssystem gibt.

**Patienten und Methoden:** Zur Beantwortung der Studienfrage wird eine randomisierte crossover-Simulationsstudie (Ethikkommissionsnummer 33-178 ex 20/21) an der Klinischen Abteilung für Neonatologie, Medizinische Universität Graz, durchgeführt werden. Die Teilnehmer\*innen werden nach schriftlicher Zustimmung in zufälliger Reihenfolge (computer-basierte Randomisierung) ohne und mit HEPA-Filter jeweils für eine Minute einen leckfreien Früh- und Reifgeborenen-simulator beatmen. T-Stück-Beatmungssystem und Simulatoren werden dabei zur Messung der Beatmungsparameter mit einem Atemfunktionsmonitor für Trainingszwecke (Standardized Measurement of Airway Resuscitation Training, GM Instruments Ltd., Irvine, Großbritannien) verbunden sein. Erhoben werden Maskenleckage (primäre Outcome-Größe), substantielle Maskenleckage >75 %, Beatmungsfrequenz, Tidalvolumen, inspiratorischer Spitzendruck, mittlerer Atemwegsdruck und positiv-endexpiratorischer Druck. Zudem werden die Teilnehmer\*innen einen Fragebogen zur Anwenderfreundlichkeit und Ergonomie der nicht-invasiven Beatmung mit und ohne HEPA-Filter beantworten.

**Ergebnisse:** Fünfzig ärztliche und pflegerische Mitarbeiter\*innen sollen an der Studie im Zeitraum von Mai bis Juni 2021 teilnehmen.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Diese Studie soll klären, ob die derzeit empfohlene Praxis der Verwendung von HEPA-Filtern im Falle einer mög-

lichen oder nachgewiesenen maternalen COVID-19-Infektion für respiratorisch insuffiziente Früh- und Reifgeborene die Qualität der Maskenbeatmung beeinflusst.

## Literatur

1. Nolan JP et al. European Resuscitation Council COVID-19 guidelines executive summary. Resuscitation 2020;153:45–55.

## P07-15

### Beeinflussende Faktoren bei der Beurteilung des neonatalen Abstinenzsyndroms mittels Finnegan-Score. Eine retrospektive Datenanalyse an der klinischen Abteilung für Neonatologie der Universitätsklinik Graz der Jahre 2010–2019

Lukacs M.

Graz, Österreich

**Einleitung:** Das Neonatale Abstinenz Syndrom (NAS) ist die postnatale Entzugssymptomatik die als Folge einer intrauterinen Substanzexposition (meistens Opioide) auftreten kann. Derzeit gibt es keine einheitlichen Leitlinien bezüglich der Beurteilung und Therapie des NAS. Der Finnegan Score (FS) ist eines der am weitesten verbreiteten Hilfsmittel, das zur Einschätzung des Schweregrades des NAS herangezogen wird und trägt maßgeblich zur Therapieentscheidung bei. Der Score beruht zu großen Teilen auf der subjektiven Wahrnehmung des Untersuchers und steht daher immer wieder unter Kritik.

Diese Studie untersucht einerseits den Einfluss des Beurteilungszeitpunktes auf den Punktwert des Finnegan Scores. Andererseits wird die Auswirkung der subjektiven Kategorien des FS auf den Gesamtpunktwert untersucht. Es wird angenommen, dass sich pflegerischer Stress in höheren Punktwerten tagsüber, insbesondere in der Beurteilung der subjektiven Kategorien des FS widerspiegelt.

**Patienten und Methoden:** Es handelt sich um eine retrospektive Datenanalyse der Daten der Neugeborenen mit NAS (P96.1 nach ICD-10 Codierung) die im Zeitraum von 2010–2019 an der Universitätsklinik Graz mit einem Gestationsalter von  $\geq 37 + 0$  Schwangerschaftswochen geboren wurden.

**Ergebnisse:** Die Studienpopulation beläuft sich auf 35 Neugeborene. Aus insgesamt 3856 Ergebnissen der Beobachtungen mittels FS konnten 1390 eindeutige Tageshöchstwerte identifiziert werden. Es zeigte sich ein signifikanter Unterschied in der Häufigkeit des Auftretens der Tageshöchstwerte um 12 Uhr im Vergleich zu 6 Uhr ( $p = 0,012$ ) sowie zwischen 12 Uhr und 18 Uhr ( $p < 0,001$ ). Zwischen den Beobachtungszeitpunkten um 6 Uhr und um 18 Uhr konnten keine signifikanten Unterschiede gefunden werden ( $p = 1,000$ ). In der Verteilung der subjektiven Kategorien (Qualität des Schreiens, Ausprägung des Mororeflex, Schweregrad eines Tremors, Niesen, Gähnen und exzessives Saugen) zu den unterschiedlichen Beobachtungszeitpunkten konnten keine signifikanten Unterschiede gefunden werden ( $p = 0,334$ ). Es konnten statistisch signifikante Unterschiede zwischen den tatsächlichen Punktwerten um 12 Uhr und den Beobachtungszeitpunkten um 6 bzw. 18 Uhr gefunden werden ( $p < 0,001$ ).

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Obwohl die Annahme der Vergabe höherer Punktwerte tagsüber (12 Uhr) bestätigt werden konnte, können diese höheren FS Ergebnisse nicht eindeutig auf die subjektiven Kategorien zurückgeführt werden. Diese Ergebnisse sprechen für die Objektivität des Finnegan Scores, nichtsdestotrotz sollte über die Implementierung einer genaueren Anleitung zur Verwendung des FS in der Behandlungsleitlinie der klinischen Abteilung für Neonatologie der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz nachgedacht werden.



P07-16

## Die Gehirngröße von Frühgeborenen <32 Schwangerschaftswochen zeigt einen Zusammenhang mit deren Sprachentwicklung

Heindl S.<sup>1</sup>, Sappler M.<sup>1</sup>, Griesmaier E.<sup>1</sup>, Janjic T.<sup>2</sup>, Gizewski E.<sup>2</sup>, Kiechl-Kohlendorfer U.<sup>1</sup>, Neubauer V.<sup>1</sup>, Hammerl M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Univ.-Klinik für Pädiatrie II (Neonatologie), Medizinische Universität Innsbruck, Österreich; <sup>2</sup>Department für Radiologie, Univ.-Klinik für Neuroradiologie, Core Facility Neurowissenschaftliche Bildgebungsforschung, Medizinische Universität Innsbruck, Österreich

**Einleitung:** Frühgeborene (FG) <32 Schwangerschaftswochen haben ein erhöhtes Risiko für eine Sprachentwicklungsverzögerung. Um das individuelle Risiko abschätzen zu können, sind prognostische Marker nötig. Es ist bekannt, dass ein Zusammenhang zwischen Gehirngröße und kognitivem sowie motorischem Outcome besteht. In dieser Studie wurde die Beziehung zwischen linearen Messungen in der cerebralen Magnetresonanztomographie (MRT) und dem sprachlichen Outcome untersucht.

**Patienten und Methoden:** FG <32 Schwangerschaftswochen mit MRT am errechneten Geburtstermin wurden eingeschlossen. In den MRT-Bildern wurden der transcerebellärer Durchmesser (TCD), die biparietale Weite (BPW), der extracerebrale Raum (ECR) rechts und links sowie der Interhemisphärenspalt (IHS) bestimmt. Für Kinder mit Gehirnläsion (intra-ventrikuläre Blutung, Kleinhirnblutung, Schädigung der weißen Substanz) wurde eine Subgruppen-Analyse durchgeführt. Sprach-Scores wurden im Alter von 2 Jahren mittels Bayley Scales of Infant and Toddler Development III erhoben. Als Sprachentwicklungsverzögerung galt ein Wert von <85.

**Ergebnisse:** 255 FG mit einem Gestationsalter von 29,0 (28,0; 31,0) SSW und einem Geburtsgewicht von 1250 (985;1500) g wurden inkludiert. 34,1 % der FG hatten eine Sprachentwicklungsverzögerung. FG mit einem TCD<50 mm erreichten niedrigere Sprach-Scores als jene mit einem TCD≥50 mm (76,5 [61,5; 96,0] vs. 97,0 [81,0; 114,0],  $p=0,005$ ). Dasselbe galt für FG mit einem BPW z-score <-0,5 (87,0 [68,3; 106,8] vs. 100,0 [84,0; 115,5],  $p<0,001$ ). Die Ergebnisse blieben nach Korrektur für das Vorhandensein von Gehirnläsionen signifikant. Unter den FG mit Gehirnläsion ( $n=81$ ) hatten 46,9 % einen Sprach-Score <85. Es zeigte sich, dass FG mit Gehirnläsion und gleichzeitigem vorliegendem TCD<50 mm im Vergleich zu FG mit Gehirnläsion und normalem TCD signifikant niedrigere Scores erreichten (75,0 [64,5; 82,5] vs. 97,0 [75,8; 113,3],  $p=0,030$ ). Dies wurde auch für FG mit auffälligem BPW festgestellt (78,0 [55,5; 100,75] vs. 100,0 [81,0; 114,0],  $p=0,007$ ). Zwischen der Weite der äußeren Liquorräume (ECR, IHS) und dem sprachlichen Outcome zeigte sich kein Zusammenhang.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Ein Drittel aller ehemaligen FG <32 SSW hat eine Sprachentwicklungsverzögerung. Diese Rate ist bei Kindern mit Gehirnläsion erhöht. Durch die Messung der Gehirngröße in MRT-Bildern können Kinder mit erhöhtem Risiko, unabhängig vom Vorhandensein einer Läsion, besser identifiziert werden, sodass eine frühzeitige Therapie möglich wird.

P07-17

## Periphere arterielle Katheter bei extremen Frühgeborenen an einem österreichischen Tertiärzentrum

Schneider M., Bruckner M., Reiterer F., Mileder L., Baik-Schneditz N., Pichler G., Urlesberger B., Schwabberger B.

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

**Einleitung:** Neben Nabelarterienkathetern (NAK) sind periphere arterielle Katheter (pAK) eine Alternative für arterielle Gefäßzugänge bei Neugeborenen. Obwohl diese häufig angewendet werden, gibt es bisher kaum Daten über die Verweildauer, Lokalisationen, Grund der Entfernung, Kompli-

kationen im Zusammenhang mit pAK und die Häufigkeit der Anwendung, insbesondere bei extremen Frühgeborenen.

**Patienten und Methoden:** Retrospektive Datenanalyse der elektronischen Patientendokumentation aller Frühgeborenen mit einem Gestationsalter <28 Schwangerschaftswochen, die am Univ. Klinikum Graz zwischen Jänner 2014 und Dezember 2020 geboren wurden.

**Ergebnisse:** Insgesamt wurden 196 Frühgeborene mit einem medianen (IQR) Gestationsalter von 25,7 (24,6–26,6) Wochen und einem Geburtsgewicht von 730 (614–898) Gramm eingeschlossen. Bei 155 (79 %) dieser Neugeborenen wurden in Summe 286 pAK (und 6 NAK) erfolgreich während des Aufenthalts an der neonatologischen Intensivstation etabliert.

Der erste pAK wurde nach einer medianen (IQR) Zeit von 2,5 (1,4–7,4) h nach Geburt etabliert und die Verweildauer war 57,5 (22,5–107,2) h Die Lokalisationen des pAK waren die Arteria radialis (63 %), A. tibialis posterior (21 %), A. ulnaris (6 %), A. dorsalis pedis (6 %), andere (1 %) bzw. nicht dokumentiert (3 %). Weder Gestationsalter oder Geburtsgewicht noch Lokalisation korrelierten mit der Verweildauer des pAK.

Die Gründe für die Entfernung des pAK waren Funktionsverlust (41 %), periphere Durchblutungsstörung (17 %), andere (14 %) bzw. nicht dokumentiert (28 %). Komplikationen einschließlich vorübergehend eingeschränkte periphere Durchblutung, lokale Entzündung, Extravasation oder Blutung traten in 13 % aller pAK auf. Sie führten in keinem Fall zu bleibenden Funktionsverlusten oder Beeinträchtigungen. Im Median (IQR) wurden 9 (5–18) arterielle Blutproben pro pAK entnommen.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Diese an einem österreichischen Tertiärzentrum erhobenen Daten zeigen die häufige Anwendung von pAK bei extremen Frühgeborenen und lassen auf eine gute Durchführbarkeit und sichere Anwendung schließen. Während der medianen Katheterverweildauer von 57,5 h ermöglichte der pAK nicht nur ein kontinuierliches invasives Blutdruckmonitoring, sondern reduzierte auch deutlich die Anzahl an schmerzhaften Interventionen durch die Vermeidung von Punktionen an Ferse oder Venen. Beachtenswert ist auch, dass keine schwerwiegenden bzw. persistierenden Komplikationen in Zusammenhang mit der pAK-Anlage auftraten.

P07-18

## Kapilläre Blutgasanalyse bei reifen Neugeborenen unmittelbar nach der Geburt nach unkomplizierter Adaptationsphase

Baik-Schneditz N., Schwabberger B., Urlesberger B., Wolfsberger C., Bruckner M., Mattersberger C., Pichler G.

Neonatologie/Medizinische Universität Graz

**Hintergrund:** Blutgasanalysen (BGA) von Kapillarblut ermöglichen eine rasche point-of care Bestimmung von Blutgasen, Säuren-Basen-Haushalt und weiteren klinisch relevanten Werte, z. B. Elektrolyte und Laktat. Weiters liefern sie wichtige Informationen, insbesondere bei kranken Früh- und Reifgeborenen. Besonders bei Störungen in der Adaptationsphase können Blutgasanalysen hilfreich zur Einschätzung des Neugeborenen sein, wobei die Kenntnis von Normalwerten die Voraussetzung für eine klinische Anwendung ist. Bisher gibt es jedoch noch keine Daten von Blutgasanalysen von Neugeborenen unmittelbar nach einer unkomplizierten Adaptation.

**Ziel:** Ziel dieser Studie war es, bei Neugeborenen mit unkomplizierter Adaptation unmittelbar nach der Geburt Normwerte der kapillären Blutgasanalyse zu ermitteln.

**Methode:** Dies ist eine post-hoc-Analyse von sekundären Outcome-Parametern aus prospektiven Beobachtungsstudien. Inkludiert wurden reife Neugeborene mit Adaptation ohne Atemunterstützung und/oder Verabreichung von Medikamenten in den ersten 15 Minuten nach Kaiserschnitt-entbindung, bei denen innerhalb von 20 Minuten nach Geburt eine kapilläre Blutgasanalyse im Rahmen der Studien oder auf Anordnung des versorgenden Arztes durchgeführt wurde. Es wurden folgende Blutgas-



analysedaten erhoben und deskriptiv analysiert: pH, pCO<sub>2</sub>, Hämatokrit, Laktat, Base Excess und Bikarbonat.

**Ergebnis:** Es wurden insgesamt 132 reife Neugeborene mit einem mittleren Gestationsalter von 38,7 ± 0,7 Wochen eingeschlossen. Der mittlere Blutabnahmezeitpunkt betrug 16 Minuten nach der Geburt. Die Mittelwerte der Blutgasanalysen betragen: pH 7,30 ± 0,04; pCO<sub>2</sub> 52,6 ± 6,4; Base Excess -0,9 ± 1,7 und Bikarbonat 24,8 ± 1,6.

**Schlussfolgerung:** Dies ist die erste Veröffentlichung von Blutgaswerten unmittelbar nach der Geburt von reifen Neugeborenen nach unkomplizierter Adaptation. Die Ergebnisse dieser Datenauswertung können als Normalwerte einer kapillären Blutabnahme etwa 15–20 Minuten nach der Geburt angesehen werden. Abweichungen von diesen Werten müssen als potenziell pathologisch interpretiert werden und sollten zu einer Reevaluierung des Neugeborenen führen.

P07-19

### Effect of the neuroactive steroids DHEA and DHEA-S on microglial cell activation in a mouse model of neonatal hypoxic-ischemic brain injury

Bergerweiß S., Saurer J., Urbanek M., Huber E., Kiechl-Kohlendorfer U., Griesmaier E., Posod A.

Department of Pediatrics II, Medical University of Innsbruck, Innsbruck, Austria

**Introduction:** Despite the progress in medical care of preterm infants and sick newborns, prematurity and perinatal asphyxia are still associated with a high risk of neonatal cerebral damage. Causal therapies are currently lacking. The neuroactive steroids dehydroepiandrosterone (DHEA) and its sulfate ester DHEA-S are a promising option to reduce microglial cell activation in the wake of perinatal brain injury.

**Patients and methods:** In this experimental study we assessed microglial cell activation in 87 neonatal mouse brains, which were either healthy or injured by hypoxia-ischemia. In a first step, conducted as a toxicity study, 39 healthy mice were randomly assigned to one of eight treatment groups and received an intraperitoneal injection of either phosphate-buffered saline (PBS), PBS+ dimethyl sulfoxide (DMSO, "solvent control") or DHEA or DHEA-S in different concentrations. In a second step, 48 animals were subjected to hypoxic-ischemic brain injury by ligation of the right common carotid artery and subsequent exposure to a hypoxic environment. Study animals were then randomly assigned to the above-mentioned treatment groups ( $n=6$ ), stratified by gender (1:1). All brains were histologically processed and coronal brain sections were immunohistochemically stained with microglial specific Anti IBA-1 to determine the number of activated microglial cells in different brain regions.

**Results:** At this point the analysis of the toxicity study is still ongoing. In the hypoxic-ischemic injury study, no significant differences in microglial cell activation were detected between the different treatment groups. There were significant differences in the number of activated microglial cells between male and female mice in three different brain regions of the right hemisphere, namely the thalamus (PBS,  $p=0.048$ ), hippocampal formation (PBS/DMSO,  $p=0.02$ ) and at white matter (DHEA 10 µg/g body-weight,  $p=0.007$ ).

**Discussion/conclusion:** The study did not reveal an effect of DHEA or DHEAS on microglial cell activation in the hypoxic ischemic injured mouse brain. There are some limitations, such as the small number of cases or the manual microscopic analysis, which might affect the number of detected activated cells. The relevance of the observed sex difference is uncertain, as only some regions without a distinct pattern were affected and the number of cases is low, but further investigation is ongoing.

## Topic: Nephrologie

P08-01

### HNF1β-assozierte kongenitale Anomalien der Nieren: Fallberichte

Mühlanger A., Schweiger B., Schwarz A., Edelbauer-Wechselberger M.

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Uniklinikum Salzburg/Landeskrankenhaus, Uniklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität

**Einleitung:** HNF1β ist ein gewebespezifischer Transkriptionsfaktor, der v. a. in den Nieren, der Leber, in Gallengängen, Pankreas und im Urogenitaltrakt exprimiert wird. Aufgrund der heterogenen klinischen Präsentation, der limitierten Genotyp-Phänotyp Korrelation und der sehr variablen Verläufe von Patienten mit HNF1β-Mutationen wird angenommen, dass ein möglicherweise hoher Prozentsatz an HNF1β-assozierten Nierenerkrankungen bisher nicht diagnostiziert wurde.

**Patienten und Methoden:** Wir berichten über 3 Patienten mit CAKUT und unterschiedlichen extrarenalen Symptomen.

**Patientin 1:** Erstdiagnose einer multizystisch-dysplastischen Niere links und einer zystischen Nierendysplasie rechts im Alter 5 Jahren im Rahmen eines Harnwegsinfekts mit eGFR nach Schwartz von 72 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>. Im Alter von 6 Jahren Diagnose eines insulinpflichtigen Diabetes mellitus (DM). Zusätzlich bestehen eine Hypomagnesiämie, eine Hyperurikämie und ein Uterus bicornis. Familienanamnese aufgrund von Adoption nicht erhebbar.

**Patient 2:** Erstdiagnose pränatal mit zystischer Nierendysplasie links und multizystisch-dysplastischer Niere rechts. Keine weiteren Auffälligkeiten. Positive Familienanamnese für Einzelniere.

**Patient 3:** Erstdiagnose pränatal mit multizystisch-dysplastischer Niere rechts und sonographisch unauffälliger Niere links. Im Alter von 12 Jahren Erstdiagnose eines insulinpflichtigen DM. Positive Familienanamnese für DM und renale Zysten.

**Ergebnisse:** Patientin 1: Heterozygote Deletion Exon 9 HNF1β-Gen. Aktuelle Nierenfunktion im Alter von 20 Jahren eGFR CKD-EPI 43 ml/min/KO.

**Patient 2:** Heterozygote Deletion des gesamten HNF1β-Gens. Aktuelle Nierenfunktion im Alter von 2 Jahren eGFR 65 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>.

**Patient 3:** Keine Deletion oder Mutation im HNF1β-Gen. Normwertige Gesamtnierenfunktion.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Die Analyse von HNF1β Mutationen in Patienten mit kongenitalen Anomalien der Nieren könnte zu einem besseren Verständnis von Krankheitsprogression und zur frühzeitigen Diagnose möglicher extrarenaler Manifestationen beitragen.

P08-02

### Evaluierung der Health Literacy mit Fokus auf Medikationswissen bei Entlassung im Rahmen der Studie Patient Safety in Pediatric Organ Replacement and Transplantation (PaSi-POeT)

Hellmann A.<sup>1</sup>, Eibensteiner F.<sup>1</sup>, Kaltenecker L.<sup>1</sup>, Hana M.<sup>2</sup>, Laml-Wallner G.<sup>2</sup>, Müller-Sacherer T.<sup>1</sup>, Herle M.<sup>2</sup>, Geist M.<sup>1</sup>, Arbeiter K.<sup>1</sup>, Aufricht C.<sup>1</sup>, Böhm M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Comprehensive Center for Pediatrics, Medizinische Universität Wien; <sup>2</sup>Arzneimittelinformation und Klinische Pharmazie, Anstaltsapothek, AKH Wien; <sup>3</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Comprehensive Center for Pediatrics, Medizinische Universität Wien

**Einleitung:** Die „Gesundheitskompetenz“ oder Health Literacy (HL) von Patient\*innen und deren Angehörigen stellt einen entscheidenden Faktor bei der Betreuung von chronisch kranken Kindern dar. Im Rahmen von PaSi-POeT wurde eine Evaluation des Patient\*innenwissens durchgeführt. Die Ergebnisse spiegeln den Wissensstand der Patient\*innen und deren betreuenden Angehörigen mit Fokus auf Medikationswissen vor Einfüh-

rung von Interventionen zur Verbesserung der HL und Patientensicherheit wider.

**Patienten und Methoden:** Zwischen Mai 2018 und Januar 2019 wurde bei 130 Patient\*innen bzw. deren Angehörigen im Anschluss an einen stationären Aufenthalt an der Abteilung für Pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie mittels einer strukturierten Befragung sozioökonomische und HL-spezifische Daten erhoben und analysiert.

Um das Medikationswissen objektiv zu erfassen wurde ein Medication Error Score (MES) definiert. Dieser setzt sich zusammen aus dem Wissen über Medikamentenname, Einnahmemodus, Dosierung und Indikation. Es kann ein Score zwischen 0 und maximal 4 erreicht werden.

**Ergebnisse:** In die Studie konnten 130 Kinder mit einem medianen Alter von 10,6 Jahren (IQR 3,7–15,0) eingeschlossen werden, welche nach gastroenterologischen (44,6%), nephrologischen (21,5%), rheumatologischen (9,2%) oder sonstigen (24,6%) Diagnosen eingeteilt wurden. Von diesen behandelten Kindern wiesen 83,1% ( $n=108$ ) eine chronische Erkrankung auf. Der Median bei den einzunehmenden Medikamenten lag bei 4,0 (IQR 2,0–7,0), wobei 11,5% der Patienten ( $n=15$ ) mehr als 10 Medikamente einnehmen mussten. Die bisherige Behandlungsdauer an der Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde lag im Median bei 1,4 Jahren (IQR 0,1–4,2). Der MES lag im Median bei 2,67 (IQR 2,2–3,0). Signifikante Unterschiede im MES gab es zwischen Patient\*innen mit  $\leq 10$  Medikamenten und  $> 10$  Medikamenten ( $p=0,003$ ), zwischen Mütter mit hohem vs. niedrigem Bildungsniveau ( $p=0,015$ ), sowie zwischen Patient\*innen und deren Hauptbetreuungsperson mit und ohne Migrationshintergrund ( $p < 0,001$ ;  $p=0,001$ ).

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Chronisch kranke Patient\*innen mit vielen einzunehmenden Medikamenten bzw. deren betreuenden Angehörigen mit niedrigem Bildungsniveau sowie Migrationshintergrund wiesen in einem signifikanten Ausmaß Wissenslücken in Bezug auf ihre Medikation auf. Dies zeigt die Notwendigkeit sowie das Potenzial geplanter Interventionen in Hinblick auf Schulungsmaßnahmen, welche auf die oben genannten Gruppen abzielen sollten, auf.

### P08-03

#### „Targeted training“ – Patient\*innensicherheit durch fach- und situationsspezifische kinderärztliche Ausbildung

Eibensteiner F.<sup>1</sup>, Ritschl V.<sup>2</sup>, Valent I.<sup>3</sup>, Schaup R.<sup>4</sup>, Hellmann A.<sup>5</sup>, Stamm T.<sup>2</sup>, Schaden E.<sup>4</sup>, Aufricht C.<sup>3</sup>, Böhm M.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Comprehensive Center for Pediatrics, Medizinische Universität Wien und Ludwig Boltzmann Institute Digital Health and Patient Safety;

<sup>2</sup>Institut für Outcomes Research, Zentrum für medizinische Statistik, Informatik und intelligente Systeme, Medizinische Universität Wien; <sup>3</sup>Klinische Abteilung für Pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Comprehensive Center for Pediatrics, Medizinische Universität Wien; <sup>4</sup>Klinische Abteilung für Allgemeine Anästhesie und Intensivmedizin, Universitätsklinik für Anästhesie, Allgemeine Intensivmedizin und Schmerztherapie, Medizinische Universität Wien und Ludwig Boltzmann Institute Digital Health and Patient Safety, Medizin

**Einleitung:** Täglich führen medizinische Fehler zu Patient\*innenschäden. Höhere Inzidenzen wurden mit dem Beginn der klinischen Ausbildung von Jungärzt\*innen assoziiert. Eine mögliche Rolle spielen Ausbildungsstand, Teamwork und Kommunikation. In vorangegangenen Studien wurde der Erwerb arbeitsumgebungsspezifischer Wissensinhalte und Fertigkeiten als Schlüsselement identifiziert. Aus diesen Gründen haben wir eine Studie zur Analyse der Ausbildung von Jungärzt\*innen an einem pädiatrischen Tertiärzentrum durchgeführt.

**Patienten und Methoden:** Als Basisdaten dieser prospektiven qualitativen Studie diente das Transkript des Needs Assessment der Pediatric Day-One-Competencies an der Wiener Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, das durch offene, semi-strukturierte Interviews mit 16 Assistenzärzt\*innen im Rahmen der Task Force Ausbildung erhoben, und für diese Studie, einer qualitativen Themenanalyse unterzogen wurde.

Identifizierte Themen wurden mit Domänen der American Board of Pediatrics Board Examination Content Outlines verlinkt. Anschließend wurden die Themen der pädiatrischen Nephrologie über einen Online-Fragebogen nach Wichtigkeit für Spezialisten in nicht-nephrologischen Bereichen bewertet. Es wurde ein Importance Score (IS, = mean of the theme's reciprocal rank) als Maß der Wichtigkeit und Kendall's Konkordanzkoeffizienten (W) als Maß der Übereinstimmung berechnet, sowie eine hierarchische Clusteranalyse durchgeführt.

**Ergebnisse:** Insgesamt wurden 165 verschiedene Themen in den Interviews der Assistenzärzt\*innen als ausbildungsrelevant identifiziert, 20 (12%) Themen davon aus der pädiatrischen Nephrologie. Von diesen Themen wurden für zukünftige nicht-nephrologische Spezialist\*innen die folgenden von Fachärzt\*innen (Nephrologie  $n=4$ , andere Spezialbereiche  $n=34$ ) als am wichtigsten identifiziert: normaler und abnormer Blutdruck (IS=0,8), Elektrolytstörungen (IS=0,79), Harnwegsinfektion, Bakteriurie und Pyurie (IS=0,76), Störungen des Säure-Basen-Haushaltes (IS=0,69), Hämaturie und Proteinurie (IS=0,69). Die Priorisierung der Themen war sehr ähnlich im Vergleich mit den Assistenzärzt\*innen ( $n=32$ ). Die Gesamtübereinstimmung unter den Fachärzt\*innen war niedrig (W=0,3). Dies könnte auf themenspezifische Schwerpunkte in der Subgruppenanalyse der verschiedenen Spezialbereiche, bei deutlich höherer Übereinstimmung innerhalb der einzelnen Spezialbereiche, mit der höchsten Übereinstimmung unter den Nephrologen (W=0,66), zurückgeführt werden. Eine unsupervidierte Clusteranalyse der Themen nach IS ergab eine inhaltlich sehr nahe Clustering der einzelnen Themen.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Die inhaltlich themennahe Wichtigkeit bei geringer genereller Übereinstimmung, jedoch fachspezifisch deutlich höherer Übereinstimmung der Bewerter\*innen, zeigt den Bedarf einer umfassenden und sensitiven Erhebung ausbildungsrelevanter Inhalte, aber auch konkreter Umsetzung dieser, an. Als nächster Schritt soll eine digitale Lernplattform zu den wichtigsten Themen etabliert, und bei Rotation der Assistenzärzt\*innen in den jeweiligen Spezialbereich prospektiv evaluiert werden.

### P08-04

#### Familiäre Nierendysplasie bei CAKUTED

Hubmann H., Acham-Roschitz B., Mache C.

Pädiatrische Nephrologie, Klinische Abteilung für allgemeine Pädiatrie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Bei Fehlanlagen der Nieren und des Harntrakts [congenital anomalies of the kidneys and urinary tract, CAKUT] kann in bis zu 20% der Patient\*innen eine monogenetische Ursache identifiziert werden [Kohl S et al., Mol Cell Pediatr 2021]. CAKUTED [CAKUT with or without Hearing loss, abnormal Ears, or Developmental delay] (OMIM: # 617641) ist durch heterozygote Mutationen im *PBX1*-Gen bedingt. Wir präsentieren eine Familie, in der die Mutter (I), ein Sohn (IIa) und zwei Töchter (IIb und IIc) betroffen sind.

**Patienten und Methoden:** Bei der Mutter (I) wurde im Alter von 6 Jahren anlässlich einer Harnwegsinfektion eine beidseitige Nierendysplasie diagnostiziert. Die errechnete glomeruläre Filtrationsrate [eGFR<sub>Schwartz</sub>] war damals auf 52 mL/min/1,73m<sup>2</sup>KO (normal >90) erniedrigt. Zusätzlich bestand eine Otapostasis. Mit 26 Jahren lag die eGFR<sub>Schwartz</sub> bei 64 mL/min/1,73m<sup>2</sup>KO, die Albumin-Kreatinin-Ratio [ACR] im Harn war 25 mg/g (normal <30). Der Sohn (IIa) war ein Frühgeborenes [FG] der 30.+1 Schwangerschaftswoche [SSW]. Bereits neonatal wurden dysplastische Nieren diagnostiziert. Als weitere Symptome fielen ein Sakralporus, später Pendelhoden, Ohrmuscheldysplasien mit Otapostasis und ein Entwicklungsrückstand [EWR] auf. Mit 4 Jahren war die eGFR<sub>Schwartz</sub> 63 mL/min/1,73m<sup>2</sup>KO, die Harn-ACR 12 mg/g. Die erste Tochter (IIb) war ein FG der 31.+3 SSW. Mit 3 Jahren ergab die Familienuntersuchung eine Nierendysplasie mit einer eGFR<sub>Schwartz</sub> von 69 mL/min/1,73m<sup>2</sup>KO. Zusätzlich wurden Ohrmuscheldysplasien und ein EWR diagnostiziert. Die zweite Tochter (IIc) war ein FG der 31.+2 SSW. Neonatal fielen kleine, teils zystisch-dysplastische Nieren sowie eine Klitoromegalie (ohne fassbare en-

dokrine Ursachen) auf. Mit 8 Monaten zeigten sich Ohrmuscheldysplasien und ein EWR, die eGFR<sub>Schwartz</sub> war 66 mL/min/1,73m<sup>2</sup>KO, die Harn-ACR <3 mg/g. Molekulargenetisch wurde in dieser Familie eine mit dem Phänotyp segregierende heterozygote *PBX1*-Mutation (c.100G>T) identifiziert.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Diese Familie bietet ein Beispiel, dass eine *PBX1*-Haploinsuffizienz zu autosomal-dominant vererbter, syndromaler CAKUT führen kann. Die häufigsten extrarenalen Symptome sind Ohrfehlbildungen und ein EWR. Die molekulargenetische Diagnose ermöglicht das frühzeitige Erkennen assoziierter Manifestationen und eine adäquate genetische Beratung.

P08-05

## Manifestation einer *COL4A5*-Mutation als Alport-Syndrom assoziiert mit einem AMME-Komplex: ein Fallbericht

Astl J., Höfelsauer K., Steiner L., Neubauer L., Kurz H.

Klinik Donaustadt

**Einleitung:** Dem Alport-Syndrom liegt eine genetische Mutation in den *COL4A*-Genen zugrunde – meist betroffen eine Mutation in *COL4A5*, welche X-chromosomal vererbt wird. Gekennzeichnet ist das Alport-Syndrom durch folgende klinische Manifestationen-Trias: Nephritis mit Mikro-/Makro-Hämaturie, Taubheit, Augen-Anomalien (anteriorer Lentikonus, Retinopathie). Weibliche Trägerinnen sind meist phänotypisch nicht betroffen, jedoch sind hier X-Inaktivierungen möglich. Bei gemeinsamem Auftreten von einer Mittelgesichtshypoplasie, geistiger Retardierung und Elliptozytose wird der Komplex als AMME-Komplex bezeichnet.

**Patienten und Methoden:** Die ambulante Erstvorstellung der Patientin erfolgte aufgrund eines kognitiven Entwicklungsrückstands (EWR) – sie ist weiblich und 5 Jahre alt. Weiter auffallend sind eine faciale Hypoplasie, insbesondere im Mittelgesichtsbereich. Aufgrund des Verdachts auf eine Kraniosynostose (M. Crouzon) – bei vorhandener Schädelasymmetrie rechts – erfolgte eine neurochirurgische Begutachtung, welche zufriedenstellend/unauffällig war. Ergänzend erfolgte, aufgrund des EWR eine genetische Untersuchung (Whole-exome-sequenzierung), welche den initialen Verdacht auf M. Crouzon nicht bestätigte. Jedoch zeigte sie eine vorliegende Mutation im *COL4A5* – X-chromosomal vererbt, welche ebenso bei der Kindesmutter festgestellt wurde. Somit wurde erstmal die Diagnose eines Alport Syndroms gestellt. Folglich erfolgten ein Hörscreening sowie eine ophthalmologische Untersuchung, welche beide zufriedenstellend waren. Die Harn-Untersuchung sowie die serologischen Nierenretentionsparameter waren unauffällig bzw. im Normbereich, sonographisch zeigten sich beide Nieren unauffällig.

Bei derzeit asymptomatischer klinischer Präsentation wurden weitere Verlaufskontrollen inkl. Harn-Untersuchung, HNO- und Augen-Kontrolle, vereinbart.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Der Phänotyp des Alport-Syndroms kann bei weiblichen Mutationsträgern sehr variabel ausgeprägt sein: Von komplett asymptomatisch bis mild symptomatisch und voller Ausprägung der Symptom-Trias.

Die Diagnose bei unserer Patientin wurde als Zufallsbefund, im Rahmen der genetischen Durchuntersuchung bei facialem Hypoplasie und EWR, gestellt. Aufgrund dessen ist es von Bedeutung, bei anderen Patient\*Innen mit derselben Symptomatik zumindest regelmäßige Harnkontrollen durchführen zu lassen (bzw. HNO- und Augen-Untersuchungen). Denn eine faciale Hypoplasie in Kombination mit einem EWR kann, im Rahmen eines AMME-Komplexes aufgrund der gemeinsamen Beziehung/Ätiologie der *COL4A5*-Mutation, mit einem Alport-Syndrom assoziiert sein.

## Topic: Neuropädiatrie

P09-01

## Multidisziplinäre Tagesklinik für Patienten mit mitochondrialen Erkrankungen

Floride E.<sup>1</sup>, Steinbrücker K.<sup>2</sup>, Spitzer A.<sup>2</sup>, Mayr D.<sup>2</sup>, Spenger J.<sup>2</sup>, Koch J.<sup>2</sup>, Mayr J.<sup>2</sup>, Wortmann S.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Einheit für Klinische Genetik, Universitätsklinikum Salzburg der PMU; <sup>2</sup>UK f. Kinder- und Jugendheilkunde der PMU

**Einleitung:** Mitochondriale Erkrankungen sind klinisch, biochemisch und genetisch ausgesprochen heterogen, aktuell sind mehr als 300 verschiedene Subtypen bekannt. Im Kindesalter handelt es sich meist um Multisystemerkrankungen wobei die Organe mit dem höchsten Energieverbrauch (Gehirn, Herz- und Skelettmuskel) am häufigsten betroffen sind. Ursächliche Therapien gibt es bisher nicht, wodurch individuelle Heilversuche sowie alle unterstützenden Therapien besonders wichtig sind. Sowohl die Multisystemerkrankung wie auch die erforderliche multidisziplinäre Betreuung stellen die betroffenen Familie und das behandelnde Team vor praktische Herausforderungen. Diesen möchten wir im Rahmen des Expertise-Zentrums für angeborene Stoffwechselerkrankungen der UK f. Kinder- und Jugendheilkunde Salzburg mit der Einrichtung der multidisziplinären Tagesklinik gerecht werden.

**Patienten und Methoden:** Im Rahmen eines halbtägigen Aufenthalts in der Tagesklinik finden Konsultationen aller Spezialisten statt die ansonsten separat aufgesucht werden (Kinderärzte mit Spezialisierung auf angeborene Stoffwechselerkrankungen, Kinderneurologie, FA Humangenetik, Diätologie, Psychologie, Physiotherapie, ggf. Sozialarbeit, ggf. Biochemiker des mitochondrialen Labors). Das Team aller konsultierenden Spezialisten berät sich anschließend untereinander und bespricht danach den erstellten Behandlungsplan (z. B. individueller Heilversuch) mit der Familie. Neben der umfassenden Betreuung wird den Patienten eine Teilnahme an laufenden Studien (z. B. dem mitoREGISTRY – Standardized patient registry and natural history study within the German network for mitochondrial disorders (mitoNET)) angeboten.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Hiermit bieten wir Kindern mit mitochondrialen Erkrankungen und Ihren Familien eine zeitsparende, koordinierte multidisziplinäre Betreuung.

P09-02

## Myasthenia gravis: atypische Manifestation bei isoliert Anti-LRP4-Antikörper-positiver Patientin

Hacon J.<sup>1</sup>, Jähnel J.<sup>1</sup>, Michaela B.<sup>2</sup>, Pichler U.<sup>1</sup>, Kuchernig D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinikum Klagenfurt; <sup>2</sup>Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Myasthenia gravis (MG) ist eine Autoimmunerkrankung gegen Strukturen der postsynaptischen Membran im Bereich der neuromuskulären Endplatte. Wir berichten über eine 13-jährige Patientin mit Erstmanifestation einer LRP4-AK assoziierten MG.

**Patienten und Methoden:** Die Erstvorstellung in unserem Krankenhaus erfolgte aufgrund einer rechtsseitigen Ptose und intermittierenden Doppelbildern, welche bei einer augenärztlichen Routinekontrolle nach Schiel OP aufgefallenen waren. In unserer neuropädiatrischen Ambulanz zeigte die Patientin zusätzlich eine Schwäche der rechten oberen Extremität, Schluckprobleme und eine generalisierte zunehmende Schwäche aller 4 Extremitäten im Tagesverlauf.

**Ergebnisse:** Rasch bestand der V. a. MG, jedoch waren Antikörper gegen Acetylcholin-Rezeptoren (anti-AChR-AK) und gegen muskelspezifische Kinase (Anti-MuSK) negativ. Im Tensillon-Test war kein Ansprechen. Die Genetik auf okulopharyngeale Muskeldystrophie war negativ. cMRT und MRT Mediastinum zeigte keine Auffälligkeit. Schließlich konnten Antikörper gegen Lipoprotein-Rezeptor-assoziiertes Protein 4 (LRP4-AK) nachge-

wiesen werden. Der Therapiebeginn mit indirektem Parasympathomimetikum Pyridostigmin (Mestinon), welches als Cholinesterase-Hemmstoff wirkt, führte rasch zur Besserung. Zwischenzeitlich musste wegen wiederkehrender Schwäche die Dosis erhöht werden (zuletzt 1¼ Tbl. Mestinon 5 × tgl.). Bei nicht zureichendem Ansprechen wird eine Thymektomie angedacht.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** 2012 wurden erstmals Antikörper gegen das Protein LRP4 bei seronegativer MG beschrieben. 50 % aller rein okulären MG und 15–20 % der generalisierten MG sind negativ für AChR-Antikörper. Bei eindeutiger klinischen Erscheinungsbild kann bei negativen oder ausstehenden AK-Status ein Therapieversuch mit Pyridostigmin beweisend sein.

### P09-03

#### PATRE–PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies using the example of SYNGAP1

Eschermann K.<sup>1</sup>, Kluger G.<sup>1</sup>, Schmeder V.<sup>2</sup>, Apler S.<sup>3</sup>, Hartlieb T.<sup>1</sup>, von Stülpnagel C.<sup>1</sup>, Kiwull L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Research Institute for Rehabilitation, Transition and Palliation, Paracelsus Medical University Salzburg; <sup>2</sup>Syngap Elternhilfe, Krefeld, Germany; <sup>3</sup>Leon & Friends e.V., Waidring, Austria

**Introduction:** At our PMU “Research Institute for Rehabilitation, Transition and Palliation” we care for a large number of patients with rare pediatric onset epilepsies. 15 years ago our chair, Prof. Gerhard Kluger, initiated the international non-funded and non-sponsored network NETRE (Network Therapy Rare Epilepsies). In this group about 350 clinicians are sharing their treatment experience in rare pediatric onset epilepsies.

**Patients and methods:** With our project PATRE we investigate these diseases and their therapies based on information directly from the patients and their parents using the example of one etiology, SYNGAP1. The parents are nowadays extremely well networked worldwide through the social media. Therefore we use a server with REDCap for secure state of the art data collection. The aim of the project is therefore to develop a standardised procedure for researching the phenotype and therapies of rare epilepsy by means of electronic parent questionnaires.

SYNGAP1 is a gene that encodes the cytosolic protein SYNGAP1 (SYNaptic GTPase Activating Protein). Mutations in SYNGAP1 result in a neurodevelopmental disorder termed Mental Retardation-type 5 (MRD5, OMIM #612621) with a phenotype consisting of intellectual disability, motor impairments, and epilepsy.

In a first survey, we asked parents’ subjective assessment of the effect of medication in SYNGAP1. For this purpose, the parents indicated their subjective assessment of the effect on seizures, behavior, development and sleep on a scale from –50 to +50.

**Results:** We received 28 complete data sets, representing more than half of the patients in the support groups. Of these, we received data on 18 medications. To motivate parents, we have displayed the survey results immediately.

**Discussion/conclusion:** To date, no sufficient data are published on the efficacy of drugs in SYNGAP1. Until now, there are only data on prescription frequency. With our project PATRE, we are making such data available for the first time.

After this first very successful run of PATRE, we will now on the one hand use the system for extensive phenotyping of SYNGAP1 and on the other hand extend PATRE to other disorders via NETRE.

The PATRE research project is funded by the PMU-FFF with the number E-20/31/616-KEK.

### P09-04

#### The Application of the ILAE-2017-Classification in a Pediatric Outpatient Clinic

Mohrland S.<sup>1</sup>, Biebl A.<sup>1</sup>, Högl W.<sup>1</sup>, Gröppel G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Paediatrics and Adolescent Medicine, Johannes Kepler University Linz, Linz, Austria

**Introduction:** Since the foundation of the “International League Against Epilepsy (ILAE)” in 1909, there has been vivid debate about establishing a classification system of epilepsy that continuously reflects the increasing scientific knowledge. The current classifications were published based on an international agreement in 2017, as well as two other papers for the classification of seizures and instruction for its usage. In the daily life of a clinician, the epilepsy classification has an indispensable role in the evaluation of patients who are experiencing seizures. There is a necessity to examine the usefulness of the new classification system of epilepsy in daily clinical practice.

**Patients and methods:** This cross-sectional study presents a retrospective data analysis for application of the currently used ILAE-classification criteria of 2017 in children and adolescents diagnosed with epilepsy aged from 0–18 years. The data collection includes 120 children and adolescents, all patients under the care of paediatric neurology at the Department of Paediatrics, Kepler University Hospital between 2019 and 2020.

**Results:** The frequency distribution of onset of epilepsy shows one peak in the first year of life (20 %) and one in the eighth year of life (14,2 %). Boys (50,8 %) and girls (49,2 %) were equally affected. Focal seizures were the most common type of seizures (55,8 % of the cases), followed by generalized seizures (37,5 % of the patients). Unclassified seizures were only found in 6,7 % of children.

The etiological causes could be described in 32,5 % of children. Structural causes were the most common with 23,3 %, followed by genetic causes with 9,2 %. Among the group of epileptic syndromes, the most common was Rolando-Epilepsy (9,2 %) closely followed by Absence-Epilepsy (6,7 %) and West-Syndrome (5,8 %). At least one comorbidity existed in 39,3 % of patients. The most common was developmental delay (29,2 %) followed by somatic comorbidities (17,5 %) and psychiatric comorbidities (5,8 %).

**Discussion/conclusion:** The ILAE-classification of 2017 enables the clinician to have a more precise description of diagnosis when assessing patients with epilepsy. Among the currently used classification system, two-third of the patients still have an unknown cause. This might decrease with further progress in genetic testing of children. Screening for comorbidities creates a broader awareness of the diverse phenotypic spectrum in patients with epilepsy.

### Topic: Pädiatrische Intensivmedizin

### P10-01

#### Improving the safety of the Manchester Triage System for children with chronic heart disease

Leeb F., Greber-Platzer S.

Division of Pediatric Pulmonology, Allergology and Endocrinology, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University Vienna, Vienna, Austria

**Introduction:** The MTS is a five-level triage system to prioritize urgent patients who need immediate care. A study by Zachariasse et al. showed poor performance in children with chronic diseases and modifications to improve triage for chronically ill pediatric patients have hardly been evaluated.

This retrospective analysis evaluated the validity of a Manchester Triage System (MTS) modification for the detection of under-triage in pediatric patients with chronic heart diseases (CHD).



**Patients and methods:** The study included all children aged up to 18 years visiting the pediatric emergency unit of the Department of Pediatrics and Adolescent Medicine Vienna from January to December 2014. The MTS modification represents an upgrade of one-urgency level for patients with complex syndromic diseases, specific symptoms related to chronic diseases, reduced general condition, profound language difficulties, unknown current history or special needs. As reference standard a four-level outcome severity index was established as classification for the correct MTS urgency level, which included diagnostic and therapeutic interventions, admission to hospital and follow-up strategies.

**Ergebnisse:** In total 19264 patients could be included, of them 940 had a CHD. 266 patients from the CHD group fulfilled the inclusion criteria for the MTS modification. The MTS modification was significantly more often applied in under-triaged (65.9 %) than in correct-triaged or over-triaged (25 %) children with CHD ( $p$ -value  $\chi^2$  test  $<0.0001$ , OR 5.767 95 % CI: 3.585–9.465).

**Discussion/conclusion:** A clear reduction of under-triage could be seen in children with CHD by using the MTS modification with one urgency level upgrading. Therefore applying a safety strategy concept to the MTS could avoid under-triage in high-risk patients.

## P10-02 Lebensbedrohliches Emphysem nach stumpfem Halstrauma

Rock M.<sup>1</sup>, Klingkowski U.<sup>1</sup>, Pototschnig C.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Pädiatrische Intensivstation, Department Kinder- und Jugendheilkunde, Universitätsklinik Innsbruck; <sup>2</sup>Klinik für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde Innsbruck, Universitätsklinik Innsbruck

**Einleitung:** Traumatische Verletzungen der Trachea nach stumpfen Traumata sind selten, jedoch mit einem hohen Risiko vergesellschaftet. Sowohl die Erstversorgung als auch die weitere Behandlung stellen aufgrund der Gefährdung des Atemwegs eine Herausforderung dar. In diesem Fallbericht wird über das Notfall- und Atemwegs-Management eines vierjährigen Patienten mit Trachealverletzung nach stumpfem Halstrauma und sofortiger Entwicklung eines ausgeprägten generalisierten Emphysems sowie eines Pneumomediastinums und Pneumothorax berichtet.

**Patienten und Methoden:** Ein vierjähriger Patient entwickelte nach unbeobachtetem Sturz mit dem Roller eine rasch zunehmende Dyspnoe. Bei Eintreffen des Notarztes zeigten sich bereits eine ausgeprägte Schwellung von Gesicht, Hals und Thorax sowie eine starke Dyspnoe mit Stridor. Der Patient wurde ohne Atemwegssicherung in das nächstgelegene Krankenhaus gebracht, dort erfolgte die Intubation und bei V.a. Pneumothorax eine Entlastung mittels Venflon in Monaldi-Position. In der CT zeigten sich ein ausgedehntes Weichteilemphysem, ein Pneumomediastinum und ein Pneumothorax links, eine Verletzung der Trachea war nicht erkennbar. Zur weiteren Behandlung wurde der Patient nach Stabilisierung an die Pädiatrische Intensivstation Innsbruck transferiert. Bei Übernahme war der Patient kardiorespiratorisch stabil, die Beatmung mit moderaten Beatmungsdrücken problemlos möglich. Es erfolgte eine endoskopische Inspektion durch den Tubus, wobei eine Verletzung des oberen Abschnitts der Trachea vermutet wurde. Aufgrund der Tubuslage war die verletzte Region der Trachea allerdings nicht einsehbar. In einer am Folgetag durchgeführten MRT konnte eine ventrale Fraktur des Cartilago cricoidea ohne Dislokation mit benachbarter Luftansammlung im Weichteilgewebe dargestellt werden. Im weiteren Verlauf kam es zu einer Regredienz des Emphysems und am 9. Tag konnte der Patient problemlos extubiert werden. Der weitere Heilungsverlauf gestaltete sich komplikationslos.

**Ergebnisse:** In dem beschriebenen Fall handelte es sich um einen kritisch kranken Patienten mit A und B Problematik.

Die Empfehlung bei V.a. Trachealverletzung ist eine Tracheo-/Bronchoskopie.

Eine konservative Therapie ist unter gewissen Voraussetzungen gerechtfertigt und eine Spontanheilung wird in einigen Fallberichten beschrieben.

In diesem Fall wurde bei zunehmender Einengung des Atemwegs durch das Emphysem und respiratorischer Insuffizienz eine Notfallintubation ohne genaue Kenntnisse der Atemwegsverletzung notwendig. Da sich die respiratorische Situation nach Intubation besserte und die Läsion durch den Tubus überbrückt wurde, wurde eine konservative Therapie durchgeführt.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Bagateltraumata im Halsbereich können zu schwerwiegenden Trachealverletzungen führen. Bei Atemnot und/oder Emphysem sollte diese schwerwiegende Komplikation bedacht werden.

## P10-03 „Cytokine adsorption“ (Cytosorb®) bei Kindern mit Multisystem Inflammatory Syndrome (Mis-C) und akutem Nierenversagen

Faudon P., Keldorfer M., Ulreich R., Rödl S., Pfurttscheller K., Pocialnik M.

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz/Pädiatrische Intensivstation

**Einleitung:** MIS-C stellt eine neuartige und oftmals fulminant verlaufende Form einer SARS-CoV-2-Infektion bei Kindern und Jugendlichen dar.

**Patienten und Methoden:** Wir dürfen zwei Fälle eines MIS-C mit Multiorganfunktionsstörung (MODS) vorstellen. Angewendet wurde eine Zytokin-Adsorption mittels Cytosorb (Cytosorbents Corporation, USA) in Kombination mit einer veno-venösen Nierenersatztherapie (VVCRRT) sowie den, zu diesem Zeitpunkt üblichen Methoden der supportiven Therapie (MsTh). Als MsTh galt: IVIG 2 g/48 h, Methylprednisolon 30 mg/kg (max. 1 g) und Anakinra (Patient 2). Der Cytosorb-Filter wurde an Tag 1 zweimal und Tag 2 und 3, einmal ausgewechselt und jeweils post Filter des Prismaflex® HF 1000 konnektiert.

**Ergebnisse:** Zwei Knaben im Alter von 14 und 12 Jahren erfüllten die klinischen und laborchemischen Kriterien eines MIS-C bei Aufnahme an der pädiatrischen Intensivstation.

Patient 1 präsentierte sich mit einer Rhabdomyolyse und konsekutivem akutem Nierenversagen. Laborchemisch zeigte sich die CK bei 160.000 U/l und Myoglobin bei 43.000 ng/ml. Die Kombination aus MsTh, VVCRRT und dem Cytosorb-Filter konnte das Myoglobin rasant eliminieren und die hämodynamische Situation insofern verbessern, so dass nach 24 h kein weiterer Katecholaminbedarf mehr bestand.

Patient 2 präsentierte sich bei MODS und ARDS mit einer deutlich eingeschränkten kardialen Funktion (EF 38 %) im volumen- und katecholaminrefraktären Schock. Bei bestehender Anurie, Azitose und Volumen-Overload wurde mit einer VVCRRT inklusive dem Cytosorb-Filter innerhalb der ersten 12 h nach Aufnahme gestartet. Bei Start der Therapie betrug der Vasoactive-inotropic-Score 40. Die hämodynamische Situation stabilisierte sich binnen 12 h nach Beginn mit VVCRRT, Cytosorb und MsTh.

Beide Patienten erholten sich im Verlauf vollständig.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Die Anwendung von Cytosorb in Kombination mit einer CVVHDF bei Jugendlichen mit MIS-C ist unkompliziert durchführbar und als sicher anzusehen.

Die hier sehr rasche Elimination von Myoglobin beugte einer weiteren Nierenschädigung bei Rhabdomyolyse vor.

Es ist die Meinung der Autoren, dass die Cytosorb-Adsorptions-Therapie ergänzend zu den MsTh zur klinischen Stabilisierung bei MIS-C mit volumen- und katecholaminrefraktärem Schock beigetragen hat.

## Topic: Pneumologie und Allergologie

P11-01

## Gedeihstörung und Stridor aufgrund von sekundärer Tracheomalazie – bei Bindegewebsstörung

Astl J., Rath-Wacenovský R., Asadi S.

Klinik Donaustadt

**Einleitung:** Als kongenitale Laryngo-Tracheomalazie wird eine angeborene Instabilität des Laryngopharynx und der Trachea bezeichnet, die zum Kollaps der Trachea und des Laryngopharynx führen. Auffällig werden die Kinder zumeist durch einen Stridor und rezidivierende Infekte der oberen Atemwege. Bei gleichzeitigem Bestehen von adenoiden Vegetationen kann die Symptomatik aggraviert werden. Insbesondere können die Kinder aufgrund der Infektneigung und durch zumeist gestörten Schlaf, aufgrund von respiratorischen Ereignissen und Arousals, an Gedeihstörungen leiden.

**Patienten und Methoden:** Wir präsentieren einen 3-jährigen männlichen Patienten, der erstmals mit 14 Monaten aufgrund von einem nächtlichen Stridor sowie fraglichen Apnoen und damit folgender Dystrophie, in unserer Kinderambulanz vorstellig wurde. Mit 14 Monaten erfolgte eine Bronchoskopie, welche den Befund einer Laryngo-Tracheomalazie bestätigte – entsprechend zeigten sich ebenso in der Polygraphie teilweise nächtliche Kollapsereignisse der Atemwege, im Sinne von Arousal-Ereignissen mit Episoden von seriellen Apnoen und entsprechend unruhigem Schlaf. Weiter zu erwähnen ist, dass unser Patient an rezidivierenden Infekten der oberen Atemwege leidet, weshalb einmalig eine stationäre Aufnahme bei Pneumonie notwendig war.

Aufgrund dessen, und des Verdachts von adenoiden Vegetationen, erfolgten die mehrmalige Vorstellung an der HNO-Abteilung und im Alter von 2,5 Jahren eine Adenotomie sowie Tonsillotomie. Auch präoperativ zeigte sich in der endoskopischen Durchsicht ein Kollabieren der Pharynxseitenwände und einziehende Aryhöcker beidseits. Aufgrund dessen wurde der Verdacht auf eine grundlegende Bindegewebschwäche gestellt – und damit verbundene sekundäre Instabilität des laryngotrachealen Apparates, weshalb derzeit eine Abklärung hinsichtlich angeborener Bindegeweberkrankungen gestartet wurde.

Beachtlich bzw. erfreulich ist dennoch die Tatsache, dass bereits postoperativ die Schlafsituation sowie das Gedeihen signifikant besser wurden – was eine Polygraphie-Kontrolle bestätigte.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Beinahe alle „einfachen“ Laryngo-Tracheomalazien sind im Verlauf selbstlimitierend, spätestens bis zu einem Alter von 2 Jahren, was auf unseren Patienten nicht zutrifft. Somit wird die Genese einer angeborenen Bindegewebschwäche weiter bestärkt – welche Form hier vorliegt bleibt jedoch noch offen. Beachtlich ist, in wie weit ein damit verbundener Stridor und weiter verbundene respiratorische Ereignisse (Apnoen) sowie folglich Arousals den Schlaf stören und somit eine Gedeihstörung verursachen können – insbesondere bei Vorhandensein von adenoiden Vegetationen und damit verbundener rezidivierender Infekte. Umso erfreulicher ist die postoperative Entwicklungskurve anzusehen.

P11-02

## Effective German and English Language mHealth Apps for Self-management of Bronchial Asthma in Children and Adolescents: Comparison Study

Voitl J.<sup>1</sup>, Diesner-Treiber S.<sup>1</sup>, Franzmair J.<sup>1</sup>, Voitl P.<sup>2</sup><sup>1</sup>First Vienna Pediatric Medical Center; <sup>2</sup>First Vienna Pediatric Medical Center, Sigmund Freud University

**Introduction:** The use of mobile health apps plays an increasingly important role in patients' lives and in the medical field, making mHealth a sta-

ple in the future of asthma (self-)treatment plans. Data on apps intended for children are insufficient, especially in non-English-speaking countries. This study aims to identify functional asthma apps for children, both in German and English. The Google Play and Apple App Store are systematically searched to preselect the most efficient apps, which are then compared according to a criteria catalog.

**Patients and methods:** Both app stores were screened for the term asthma. Following a standardized preselection process (PRISMA), the apps that met the inclusion criteria (available free of charge, German or English language, suitable for children) were rated by 3 independent persons following a criteria catalog consisting of 9 categories, some conceived for this purpose (availability, child-friendly, learning factor, and range of functions), and some adopted from existing validated catalogs (functionality and design, ease of use, potential for improving asthma self-management, fun factor and incentives, and information management and medical accuracy). The highest rated apps in German and English were compared.

**Results:** A total of 403 apps were identified. Finally, 24 apps that met the inclusion criteria were analyzed. The top German language apps were compared with the highest rated English language apps. The English language apps scored significantly higher in the following categories: potential for improving self-management, child-friendly, fun factor, learning factor, and range of function. English language apps (mean total points 34.164, SD 1.09) performed significantly better than German language asthma apps (mean total points 22.91, SD 2.898;  $P=0.003$ ). The best rated English language app was Kiss my asthma (36/42 points), whereas the best rated German language app Kata achieved only 27.33 points.

**Discussion/conclusion:** Although validated recommendations on rating mHealth apps have been published, it remains a challenging task for physicians and patients to choose a suitable app for each case. The recommended English language apps are Kiss my asthma, AsthmaXcel, AsthmaAustralia, and Ask Me, AsthMe!, whereas the only recommended German language app is Kata.

P11-03

## Evaluation of Sensitisation against Colonising Fungal Species by Individualised Skin Prick Tests (SPTs) in Patients with Cystic Fibrosis (CF)

Zanella S.<sup>1</sup>, Strenger V.<sup>2</sup>, Buzina W.<sup>3</sup>, Kienreich S.<sup>3</sup>, Egger M.<sup>2</sup>, Pflieger A.<sup>2</sup>, Eber E.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Women's and Children's Health, University of Padova; Division of Paediatric Pulmonology and Allergology, Department of Paediatrics and Adolescent Medicine, Medical University Graz; <sup>2</sup>Division of Paediatric Pulmonology and Allergology, Department of Paediatrics and Adolescent Medicine, Medical University Graz; <sup>3</sup>Institute of Hygiene, Microbiology and Environmental Medicine, Medical University Graz

**Introduction:** Lung function deterioration in CF patients may be caused by allergic bronchopulmonary aspergillosis (ABPA) or mycosis (ABPM). The lack of SPT extracts or specific IgE tests against most fungi possibly leads to underestimation of ABPM.

We aimed to investigate if CF patients are sensitised against fungal species colonising their airways, if a sensitisation is detectable via SPTs using individually produced extracts, and if a sensitisation is associated with lung function deterioration.

**Patients and methods:** This prospective study included CF patients whose sputum cultures grew fungi. Fungal extracts individually produced from colonising fungi, and *Aspergillus fumigatus* and *Candida albicans* commercial extracts were used to perform SPTs. The patients' clinical state, lung function, eosinophil count, and total and specific IgE against *A. fumigatus* and *C. albicans* were analysed.

**Results:** Out of 111 CF patients, 44 (39.6%) were colonised with fungi in relevant amounts and were tested with a total of 67 individually produced fungal extracts of colonising *Aspergillus* species (10 patients), *Candida* species (39), *Exophiala dermatitidis* (8), *Scedosporium* species (6), and *Cryptococcus cyanovorans*, *Geotrichium capitatum*, *Penicillium variotii* and *Rasamsonia argillacea* (1 each).

The SPTs of 16/44 (36.4 %) patients resulted positive: 4 were positive to individually produced extracts, 3 of them to individually produced and commercial extracts of *A. fumigatus*. The fourth patient was positive to individually produced and commercial extracts of *C. albicans*, and an individually produced extract of *A. fumigatus* "non-sporulating" subtype, but negative to *A. fumigatus* "sporulating" subtype and commercial extract.

Twelve patients were positive to commercial extracts (10 to *A. fumigatus*, 2 to *C. albicans*) but were not colonised and therefore not tested with individually produced extracts.

Only in 1/28 cases (3.6 %) a discordant result was observed between commercial and individually produced extracts. No patient had ABPM.

**Discussion/conclusion:** We performed SPTs using individually produced fungal extracts to identify sensitisations against colonising fungi. We found no sensitisation to other fungi than *A. fumigatus* or *C. albicans*. This finding might be due to other fungi not inducing sensitisation or to the low number of colonised patients. The method appears to be reliable but other studies are needed for confirmation.

## Topic: Rheumatologie

### P12-01

#### MEFV- und NLRC4-assoziierte Sjögren-Symptomatik: ein Fallbericht

Astl J., Artacker G., Rath-Wacenovskiy R., Kurz H.

Klinik Donaustadt

**Einleitung:** Genetische Mutationen in MEFV und NLRC4 sind phänotypisch vergesellschaftet mit einem „Familiären Mittelmeerfieber“ (FMF) und einem „Familial-cold-autoinflammatory-syndrome-4“ (FCAS4). Jedoch können die klinischen Präsentationen mannigfaltig sein und die genannten genetischen Veränderungen eine Vielzahl an autoinflammatorischen Prozessen auslösen. Wir präsentieren einen Patienten, welcher beide Gen-Mutationen vorweist und eine entsprechende autoinflammatorische Symptomatik aufweist.

**Patienten und Methoden:** Ein 16-jähriger Knabe fiel durch eine abdominale Symptomatik und Fieber, seit wenigen Tagen, auf. Aufgrund eines inkonklusiven Abdomenultraschalls und persistierender Symptomatik wurde eine laparoskopische Appendektomie durchgeführt. Postoperativ stiegen die Entzündungsparameter nicht-erwartungsgemäß hoch an (CRP max. 463 mg/L), sowie Lipase und alpha-Amylase. Aufgrund dessen etablierten wir eine parenterale antibiotische Therapie (Cefotaxim, Ampicillin/Sulbactam). Ebenso zeigten sich im weiteren Verlauf vergrößerte cervikale Lymphknoten, sowie Schwellungen sämtlicher Speicheldrüsen und der Tränendrüsen (im Abdomen-Ultraschall zeigte sich eine diffuse Schwellung des Pankreas mit Splenomegalie).

Bei gleichzeitig bestehender Keratokonjunktivitis sicca stellten wir den initialen Verdacht eines Sjögren-Syndroms, differentialdiagnostisch einer „IgG4-related-disease“. Laborchemisch zeigten sich die ANA subsets (SS-A(RO) und SS-B(La)) sowie die IgG4-subsets im Normbereich. Weitere Befunde waren unauffällig: Komplementfaktoren, Rheumafaktor, ANA, dsDNA, Immunglobuline, Caeruloplasmin, Quantiferon/Tuberkulin-Test, virologische sowie bakterielle Erregerdiagnostik, Knochenmarkspunktion. Eine Feinnadelbiopsie einer Glandula parotis zeigte auch nur unspezifische diffus-entzündliche Veränderungen. Auffällig waren ein erhöhtes Serum-Amyloid-A, Leberfunktionsparameter sowie initial erhöhte Triglyzeride.

Wir etablierten eine anti-inflammatorische Steroidtherapie mit Methylprednisolon 2 mg/kg/Tag, worunter es rasch zu einer Besserung der Gesamtsymptomatik kam und der Patient schließlich entlassen werden konnte – unter ausschleichender Steroidtherapie.

Post-stationär erhielten wir die Ergebnisse der genetischen Untersuchung (Autoinflammations-Panel), welche folgende 2 Mutationen zeigte: MEFV (M694V, heterozygot), ursächlich für ein „Familiäres Mittelmeerfieber“

(FMF), sowie NLRC4 (G174V, heterozygot), ursächlich für ein „familial-cold-autoinflammatory-syndrome-4“ (FCAS4).

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** In Zusammenschau der Befunde lässt sich hier auf ein autoinflammatorisches Geschehen schließen. Der Klinik zufolge handelt es sich um eine Sjögren-ähnliche Symptomatik, mit Anzeichen einer IgG4-related Disease (insbesondere aufgrund der Dakryocystitis und Pankreatitis). Die laborchemischen Befunde hinsichtlich dessen waren unauffällig, schließen diese beiden Diagnosen jedoch nicht aus. In Zusammenhang mit einem FMF und einem FCAS4 scheinen diese Symptome – aufgrund des autoinflammatorischen Zusammenhangs – nicht unwahrscheinlich bzw. doch plausibel. Differentialdiagnostisch sollte an ein hämophagozytische Lymphohistiozytose – primärer Genese aufgrund der NLRC4 Mutation – aber aufgrund der laborchemischen Konstellation unwahrscheinlich.

## Topic: Varia

### P13-01

#### Hematohidrosis: sweating blood and tears

Buchner M.<sup>1</sup>, Laimer M.<sup>2</sup>, Wortmann S.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Uniklinikum Salzburg/Landeskrankenhaus; <sup>2</sup>Universitätsklinik für Dermatologie, Uniklinikum Salzburg/Landeskrankenhaus

**Introduction/Patients and methods:** A 12-year-old girl presented with a 3-month history of episodes of well-defined bloodish oozing from intact skin (face, forehead, trunk, upper, lower limbs) and mucosal membranes (mouth, tongue, conjunctiva). These attacks occurred at varying sites and preferentially at evening or during sleep. They were occasionally preceded by a subtle burning and tingling sensation and resolved spontaneously after seconds to few minutes. The bloodstain was easily wiped off, revealing normal appearing, non-traumatized skin underneath. Samples of the secretion, appearing clearer and more fluid than blood, contained morphologically inconspicuous erythrocytes. The events became more frequent (to several times a day and during night disturbing her sleep) and widespread with ongoing course posing a great psychological burden. She additionally developed weekly bouts of headaches, hypaesthesia of the left upper extremity, nausea and abdominal pain. Neither psychological, physical (stress), infectious, artificial and medication triggers nor symptoms of arterial hypertension, gastrointestinal, blood, coagulation or psychiatric disorders could be determined.

**Results:** The features of this case are consistent with hematohidrosis, a very rare phenomenon mostly affecting the craniofacial area of female children. The pathomechanism remains unclear. Some authors proposed dermal defects to lead to blood-filled spaces that would exude into follicular canals or directly to the skin surface. Nuclear magnetic resonance (NMR) analysis in one 6-year-old patient further revealed that fluid samples had a metabolomic profile similar to eccrine sweat, containing constituents derived from both blood and sweat<sup>1</sup>. The previously reported response to propranolol and the association with stress have been suggested to reflect a pathognomonic adrenergic stimulation and vasoconstriction in sweat glands and small blood vessels leading to blood extravasation.

**Discussion/conclusion:** Although self-limited resolution is commonly described, various therapeutic approaches to address quality of life and issues of stigmatization have been reported in the literature, including psychotherapy, relaxation therapies, anxiolytic drugs, antidepressants and beta blockers. Treatment with the latter (Propranolol 3 × 1.5 mg/kg/day) reduced the frequency of her bloodish oozings to once a month and led to disappearance of all other signs and symptoms.



P13-02

Die extra- und intramurale Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit lebenslimitierenden Erkrankungen: Erfahrungen des Mobilen Kinderteams (MKT) am Standort LKH-Univ. Klinikum Graz in den Jahren 2015–2020

Bullacher H.<sup>1</sup>, Nussbaumer G.<sup>2</sup>, Ott A.<sup>1</sup>, Paier K.<sup>1</sup>, Benesch M.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Gemeinsame Einrichtung Mobiles Kinderteam-Palliativbetreuung, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, LKH-Univ. Klinikum Graz, Graz, Österreich; <sup>2</sup>Klinische Abteilung für pädiatrische Hämato-Onkologie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, Graz, Österreich

**Einleitung:** Um eine Versorgung von Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit lebenslimitierenden Erkrankungen in der Steiermark zu etablieren, wurde nach Beschluss in der Gesundheitsplattform ab 2014 das Projekt „Palliativteam für Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene“ an den Standorten Graz und Leoben in 3 Ausbaustufen realisiert und ab 2017 in die Regelfinanzierung überführt. Interdisziplinäre Teams erlauben eine individuelle und umfassende Betreuung zu Hause unter Einbeziehung vorhandener Ressourcen durch bedarfsorientierte Hausbesuche und Telefonkontakte, im stationären Setting erfolgt eine Unterstützung beim Übergang von stationärer zu häuslicher Versorgung. Dieses Betreuungsangebot wurde bisher noch nicht umfassend dargestellt.

**Patienten und Methoden:** In einer retrospektiven Analyse wurden aus dem internen Dokumentationssystem Basisdaten von Patient\*innen, die von Februar 2015–Dezember 2020 durch das MKT Graz betreut wurden, pseudonymisiert erhoben. In einem zweiten Schritt wurde die Subgruppe der bei Betreuungsbeginn über 18-jährigen Patient\*innen umfassend aufgearbeitet.

**Ergebnisse:** Insgesamt wurden 166 Patient\*innen betreut. Davon waren bei Betreuungsbeginn 152 (91,6 %) <18 Jahre und 14 (8,4 %) ≥18 Jahre. Letztere waren im Median 20 Jahre (Spannweite 18–27) alt. Im Subgruppenvergleich waren Kinder <18 Jahren im Median 297 Tage (1–2067), junge Erwachsene ≥18 Jahren 541 Tage (12–1107) in Betreuung. Bei Datenerhebung sind in der Gruppe der <18-Jährigen 38 (25 %) während der Betreuung verstorben, bei 56 (36,8 %) wurde die Betreuung aufgrund vorübergehend nicht mehr bestehenden Bedarfs beendet, 5 Patient\*innen (3,3 %) wurden an das MKT Leoben übergeben. 53 Patient\*innen (34,9 %) sind nach wie vor in Betreuung des MKT Graz. Von den ≥18-Jährigen sind 4 (28,6 %) verstorben, bei 2 (14,3 %) wurde die Betreuung beendet und 8 Patient\*innen (57,1 %) befinden sich weiterhin in Betreuung.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Die Betreuung pädiatrischer Palliativpatient\*innen stellt aufgrund der komplexen Krankheitsbilder, der Multimorbidität und des hohen Betreuungsbedarfs eine Herausforderung für Gesundheitseinrichtungen dar. Die MKT leisten durch das niederschwellige, interdisziplinäre Betreuungsangebot einen wichtigen Beitrag in der Versorgung dieser Kinder und Jugendlichen. Besonders junge Erwachsene mit pädiatrischen Krankheitsbildern, für die es im Gesundheitssystem wenig Betreuungsangebote gibt, scheinen von diesem Angebot zu profitieren.

P13-03

Persistierender Hüftschmerz – Fallbericht einer diffusen pigmentierten villonodulären Synovitis

Schmid J.<sup>1</sup>, Aichinger H.<sup>1</sup>, Farid G.<sup>1</sup>, Groß R.<sup>2</sup>, Softic N.<sup>2</sup>, Wagner O.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kinder- und Jugendheilkunde, Pyhrn-Eisenwurzen Klinikum Steyr; <sup>2</sup>Orthopädie, Pyhrn-Eisenwurzen Klinikum Steyr

**Einleitung:** Die pigmentierte villonoduläre Synovitis (PVS) wird als seltener, gutartiger Tumor mit einer geschätzten Inzidenz von 1,8/1.000.000 beschrieben. Sie geht von Synovia, Sehnhäuten oder Bursa aus und wird in eine lokalisierte und diffuse Form eingeteilt. Die diffuse Form gilt als potenziell destruktiver und befällt üblicherweise die großen Gelenke.

Betroffen sind hauptsächlich Erwachsene vor der 4. Lebensdekade, sehr selten auch Kinder.

**Patienten und Methoden:** Es präsentierte sich ein 17-jähriger Patient mit akuter Schmerzexazerbation eines chronischen Hüftschmerzes rechts mit deutlicher Bewegungseinschränkung. In einer vorangegangenen Abklärung wurde klinisch und mittels MRT ein femoroacetabuläres Impingement (FAI) diagnostiziert. Bei fehlendem Ansprechen auf die eingeleitete Physio- und Schmerztherapie erfolgte erneut ein Beckenübersichtsröntgen, wobei erstmals eine pathologische Schenkelhalstaillierung beschrieben wurde.

Aufgrund der Inkongruenz der Diagnose mit der aktuellen Klinik erfolgte eine Reevaluierung. Das FAI erschien unpassend, da die Symptomatik sich so akut verschlechtert hatte und die bisherige Therapie wirkungslos geblieben war. Laborchemisch und klinisch zeigte sich kein Hinweis auf eine septische Arthritis und es gab keine Hinweise auf eine lymphatische Systemerkrankung. Als ebenso unwahrscheinlich wurde eine JIA eingestuft, da weder Lokalisation, Laborparameter noch Verlauf passend erschienen. Durch die röntgenologisch dargestellte pathologische Schenkelhalstaillierung waren wir veranlasst, eine weitere Abklärung mittels MRT durchzuführen.

**Ergebnisse:** Im MRT der rechten Hüfte zeigte sich ein Gelenkerguss sowie eine von der Synovia ausgehende, solide, tumorsuspekte Raumforderung am rechten Schenkelhals ohne Hinweis auf Malignität. Zur Diagnosesicherung erfolgte eine arthroskopische Biopsie der diffusen Läsionen, wobei sich histopathologisch eine PVS zeigte. Diese wurde in einer erneuten Arthroskopie gänzlich reseziert, woraufhin nach kurzer Zeit eine deutlich bessere Beweglichkeit und Schmerzkompensation erzielt werden konnten. Bisher kam es zu keinem Rezidiv.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Persistierende Hüftschmerzen im Jugendalter sollten an die Möglichkeit seltener oder maligner Krankheitsbilder denken lassen. Eine Indikation zu wiederholter Schnittbildgebung sollte zur Klärung der Ursache großzügig gestellt werden.

Einheitliche Empfehlungen zur Therapie der PVS gibt es nur hinsichtlich einer operativen Entfernung. Eine Radiosynoviorthese wird kontrovers diskutiert.

P13-04

Tablet-basiertes Sprachentwicklungs- und Autismusscreening im Rahmen der pädiatrischen Zweijahresuntersuchung: Pilotierung und Machbarkeit

Hofer J.<sup>1</sup>, Garcia-Primo P.<sup>2</sup>, Holzinger D.<sup>1</sup>, Fellingner J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Institut für Sinnes und Sprachneurologie, Konventhospital Barmherzige Brüder Linz; Research Institute for Developmental Medicine, JKU, Linz; <sup>2</sup>Research Institute for Developmental Medicine, JKU, Linz

**Einleitung:** Autismus Spektrum Störungen (ASS) stellen komplexe, neurogene Entwicklungsstörungen mit einer Prävalenz von 0,9–1,1 % dar. Da evidenzbasierte, effektive Frühinterventionsmodelle existieren ist eine frühe Erfassung wichtig. Diese wäre häufig bereits im zweiten Lebensjahr möglich, jedoch mangelt es an umsetzbaren Screening Instrumenten für die pädiatrische Praxis. Allein auf Basis des klinischen Eindrucks werden drei Viertel der von ASS betroffenen Kinder nicht rechtzeitig erkannt.

**Patienten und Methoden:** In Zusammenarbeit mit den niedergelassenen Kinderfachärzten Oberösterreichs und mit freundlicher Unterstützung der ÖGKJ wurde im Herbst 2020 ein Pilotprojekt zur Entwicklung eines Tablet integrierten Sprach- und Entwicklungsscreening gestartet, welches bis September 2021 abgeschlossen sein wird. Ab November 2020 begann an 6 teilnehmenden kinderfachärztlichen Praxen die Anwendung des Tablet basierten Screenings. Das Screening kombiniert das bereits evaluierte Sprachentwicklungsscreening für 2-Jährige (SPES-2) und den M-CHAT-R/F (Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up). Eingeschlossen werden alle Kinder im Alter von 22–26 Monaten, welche zur Routine Untersuchung erscheinen. Es gelten folgende Ausschlusskriterien: (a) Kinder deren Eltern nicht an der Studie teilnehmen wollen, (b) Kinder deren Eltern laut Einschätzung des Pädiaters nicht über ausreichende



Deutschkenntnisse verfügen, (c) Kinder, bei welchen bereits eine diagnostizierte ASS vorliegt. Allen i. R. des Screenings als auffällig gewerteten Kindern wird eine multidisziplinäre Entwicklungsdiagnostik und ggf. Betreuung angeboten.

**Ergebnisse:** Mit Stand 16.05.2021 wurden 297 Screenings komplettiert. Bei Abschluss der Rekrutierungsphase wird mit einer Anzahl von  $n=500$  gerechnet. Bei 13 % ( $n=44$ ) der für das Screening in Frage kommenden Kinder konnte das Screening nicht durchgeführt werden. Die Umsetzbarkeit des Screenings wurde in >90 % der Fälle sowohl von den Eltern als auch von der pädiatrischen Praxis als gut bis sehr gut angegeben. In Summe zeigten 7 % ( $n=21$ ) ein zur Überweisung führendes Screening Ergebnis. 1,3 % ( $n=4$ ) zeigten dabei ein auffälliges ASS Screening (davon alle auch ein auffälliges Sprachscreening). Die Entwicklungsdiagnostische Abklärung dieser Fälle erfolgt demnächst.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Die ersten Ergebnisse zeigen eine erfreuliche Umsetzbarkeit des Screenings. Die bisherigen Screening Ergebnisse entsprechen im Wesentlichen den erwarteten Zahlen. Bei der Tagung sollen die Zahlen des abgeschlossenen Projektes präsentiert werden.

### P13-05

#### Cornelia-de-Lange-Syndrom Österreich: „das Besondere sehen lernen“ – eine Homepage zur Vernetzung betroffener Familien

Hofer J.<sup>1</sup>, Wagner A.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Institut für Sinnes und Sprachneurologie, Konventhospital Barmherzige Brüder, Linz;

<sup>2</sup>Homepage Cornelia DeLange Syndrom Österreich

**Einleitung:** Seltene angeborene Erkrankungen sind meist nicht nur medizinisch hoch komplex. Die Wege zu passenden Behandlungs- und Versorgungsmöglichkeiten sind häufig nicht klar ersichtlich. Die Einzelnen Familien fühlen sich hierbei oft isoliert und allein gelassen. Der diagnostische Prozess, die Diagnose Eröffnung und das therapeutische Vorgehen über die Lebensspanne stellen alle Beteiligten (Betroffene, Angehörige, medizinisches, therapeutisches und pflegerisches Personal) vor besondere Herausforderungen. Hierbei ist für die Familien ein „Medical Home“ aber auch Vernetzung untereinander herausragend wichtig.

Das Cornelia de Lange-Syndrom (CdLS) zählt zu den sehr seltenen Erkrankungen und stellt ein komplexes Fehlbildungssyndrom, das mit Wachstumsverzögerung, Entwicklungsverzögerung und Fehlbildungen einer Vielzahl von Organsystemen einhergehen kann, dar. Die Prävalenz des Cornelia de Lange-Syndroms wird auf 1,6–2,2:10.000 Individuen geschätzt. Bisher gab es für österreichische Familien keine spezifische Vernetzungsplattform.

**Patienten und Methoden:** Im Dialog zwischen Pädiater und Mutter eines CdLS Kindes soll exemplarisch die erlebte Familien Realität zwischen Wunschkind und medizinischer Odyssee dargestellt werden. Darin eingeflochten wird das CdLS vorgestellt und auf die komplexen Betreuungsbedürfnisse eingegangen.

**Ergebnisse:** Die erheblichen Belastungen, welche Familien mit Kindern mit seltenen Erkrankungen treffen, bergen die Gefahr den Blick auf das Wesentliche zu verstellen: die besondere Bereicherung durch einen besonderen, sich mit der Familie entwickelnden Menschen. Der Wunsch durch Unterstützung, Vernetzung und Information zwischen betroffenen Familien gegenseitig diesen Blick zu stärken, mündet hier in der Schaffung einer sehr persönlichen Plattform für Familien mit Kindern mit CdLS ([www.cdls.at](http://www.cdls.at) – Homepage Cornelia de Lange-Syndrom Österreich).

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Ein respektvoll begleitendes „Medical Home“ von der Diagnose Eröffnung über die weitere Entwicklung hinaus ist ein entscheidender Orientierungspunkt für Familien mit Kindern mit seltenen Erkrankungen. Elterninitiativen zur Vernetzung und Erfahrungsweitergabe stellen eine wesentliche Ressource zum Stärken des Blicks auf das Besondere dar.

### P13-06

#### The successful treatment of a child's pityriasis rubra pilaris (PRP) with ustekinumab and acitretin

Medek K.<sup>1</sup>, Selhofer S.<sup>1</sup>, Buchner M.<sup>2</sup>, Ulrich M.<sup>3</sup>, Laimer M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Universitätsklinik für Dermatologie und Allergologie, Salzburg; <sup>2</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Salzburg; <sup>3</sup>Psoriasis-Zentrum der Universitätsklinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie, Kiel

**Introduction:** Pityriasis rubra pilaris (PRP) is a rare inflammatory skin disease with no established and specific treatment that occurs in adults of all ages as well as in children. Despite typical clinical features including orange-red plaques, nappes-claires as well as follicular and palmoplantar hyperkeratosis, the phenotype of PRP shows considerable variability which may delay diagnosis and proper treatment.

**Patients and methods:** Here we report on a 5-year-old girl who was initially diagnosed for infection-triggered psoriasis. As the primary therapeutic regimen with topical glucocorticoids, systemic antibiotics as well as adalimumab did not prove beneficial, we re-evaluated the initial diagnosis and initiated additional investigations. Based on the clinical appearance the diagnosis of classical juvenile (type III) pityriasis rubra pilaris (PRP) was established and a therapeutic attempt with ustekinumab started. Considering excellent tolerability and efficacy, ustekinumab dosage was doubled up and combined with acitretin to target palmoplantar hyperkeratoses and nail involvement. This regimen further improved the phenotype without compromising excellent tolerability.

**Results/Discussion/conclusion:** To our best knowledge, we report the second child receiving an anti-interleukin-12/23 monoclonal antibody therapy off-label for PRP and the first that has been treated in combination with acitretin. As shown in our patient, the diagnosis of PRP may be challenging and impeded by overlapping features with psoriasis. Confirmation of PRP is followed by the challenge to find accurate, effective modalities of care. Due to its rareness, therapeutic approaches lack evidence and rely mainly on single case reports or small case series, mostly involving with type I PRP and CAPE. Ustekinumab was recently approved for the treatment of moderate to severe plaque psoriasis in patients older than 6 years, making it an interesting therapeutic agent for pediatric patients. Referring to our observation and in line with other anecdotic reports, the human interleukin-12/23 antagonist proved efficacy and tolerability in the treatment of refractory PRP in our case. Combination with acitretin did not adversely affect the safety profile and may be considered to increase the therapeutic impact especially on hyperkeratotic lesions. Controlled studies yielding higher quality evidence, however, are warranted to corroborate our observation.

### P13-07

#### Primäre Akrozyanose: Fallbericht eines 14-jährigen Mädchens mit dauerhaft bläulich verfärbten Zehen

Surböck M.<sup>1</sup>, Minkov M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik Floridsdorf, Wien; <sup>2</sup>Sigmund Freud Privatuniversität, Wien

**Einleitung:** Bei der primären Akrozyanose kommt es zu schmerzlosen und symmetrischen bläulichen Verfärbungen der Akren oft in Kombination mit verstärktem Schwitzen von Händen und Füßen. Betroffen sind meistens junge Frauen.

Im Unterschied zum besser bekannten Raynaud-Phänomen treten die Verfärbungen nicht anfallsweise auf sondern sind ständig vorhanden, wobei die Symptomatik durch Kälte verstärkt werden kann. Zu trophischen Veränderungen der Haut kommt es in der Regel nicht.

Als Ursache der Symptomatik wird eine vegetative Fehlsteuerung der Gefäße der Endstrombahn vermutet.

**Patienten und Methoden:** Wir berichten über ein 14-jähriges Mädchen, das aufgrund seit Monaten bestehender bläulicher Verfärbungen der Ze-

hen an unsere Kinderambulanz überwiesen wurde. Die Symptomatik verschlechterte sich laut Patientin bei Kälte; Schmerzen wurden verneint. An den übrigen Akren traten keine vergleichbaren Symptome auf.

In der klinischen Untersuchung zeigten sich auffällig bläulich verfärbte Zehen mit deutlich verlängerter Rekapilisationszeit und ein Irisblendenphänomen – die wegdrückbare Verfärbung füllte sich langsam von peripher wieder auf. Die peripheren Pulse aller Extremitäten waren kräftig tastbar und dopplersonographisch konnten unauffällige Flusssignale in den untersuchten Beingefäßen nachgewiesen werden.

Eine Blutabnahme (inkl. ANA-AK, ENA-Screening, Kryoglobuline) ergab einen unauffälligen Befund.

Es wurde die Verdachtsdiagnose einer idiopathischen Akrozyanose gestellt und die Patientin zur Vervollständigung der Diagnostik zu einer Kapillarmikroskopie überwiesen. Hier zeigten sich Dilatationen der Nagelfalzkapillaren mit deutlich verlangsamten Blutfluss bis hin zur Stase. Hinweise auf eine Mikroangiopathie konnten nicht gefunden werden.

Die Patientin wurde über die gute Prognose der Beschwerden aufgeklärt und es wurden die Vermeidung von Kälte und das Durchführen von Wechselbädern empfohlen.

**Ergebnisse/Schlussfolgerung/Diskussion:** Die primäre Akrozyanose wird hauptsächlich klinisch diagnostiziert und anhand der Symptomatik von anderen „Akrosyndromen“ wie dem Raynaud Phänomen oder der Erythromelalgie unterschieden.

Wichtig ist die Abgrenzung zur sekundären Akrozyanose, die u. a. bei rheumatologischen Erkrankungen, Bindegeweberkrankungen, Neoplasien und Vergiftungen auftreten kann.

Die Prognose der primären Akrozyanose ist gut: Die Beschwerden persistieren nur selten bis ins mittlere Lebensalter und werden bei Frauen praktisch nie nach der Menopause beobachtet. Aus diesem Grund werden u. a. hormonelle Faktoren ursächlich vermutet.

### P13-08

#### Fröschlein im Mund: eine Blickdiagnose?

Minkov M.<sup>1</sup>, Pourkarami A.<sup>2</sup>, Franz P.<sup>3</sup>, Minkov M.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Sigmund Freud PrivatUniversität, Wien; <sup>2</sup>Institut für Radiologie/Klinik Floridsdorf/Gesundheitsverbund Wien; <sup>3</sup>Abteilung für Hals-, Nasen, und Ohrenkrankheiten/Klinik Landstraße & Klinik Donaustadt/Gesundheitsverbund Wien; <sup>4</sup>Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde/Klinik Floridsdorf/Gesundheitsverbund Wien

**Einleitung:** Ranula, aus dem lateinischen „Fröschlein“, ist eine mit Speichel gefüllte Retentionszyste des Mundbodens, entstehend durch die Verlegung eines Ausführungsganges, meist der Glandula sublingualis, seltener der kleinen Speicheldrüsen. Die Schwellung zeigt sich typischerweise klar oder bläulich-transparent, langsam wachsend und schmerzlos. Orale Ranulas sind seltene Pathologien, welche hauptsächlich bei Kindern und Jugendlichen diagnostiziert werden, häufiger bei Mädchen. Eine seltene und untypische Lokalisation des Fröschleins stellt die Glandula lingualis anterior (auch Nuhn Drüse genannt) dar.

**Patienten und Methoden:** Fallbericht: Ein siebenjähriges Mädchen war vorstellig mit einer seit einigen Tagen/Wochen bestehenden schmerzlosen ovalären Schwellung an der Unterseite der Zunge. Die Raumforderung empfand die Patientin als störend (Fremdkörpergefühl). Die Patientin zeigte sich in einem sehr guten Allgemeinzustand. Die klinische Untersuchung zeigte einen bis auf die geschilderte Schwellung unauffälligen Status. Status lokalis: auf der Zungenunterseite, rechts des Frenulums, war eine ca. 2 cm x 1 cm ovaläre Schwellung mit teigiger Konsistenz, fluktuierend, nicht druckdolent, sichtbar. Das Mädchen war ansonsten beschwerdefrei, es waren keine Vorerkrankungen und kein Trauma erhebbar und die Familienanamnese war unauffällig. Sonographisch kam an der Unterseite der vorderen rechten Zungenhälfte eine umschriebene, glatt und zart berandete, echoleere (zystische) Formation mit dorsaler Schallverstärkung, zur Darstellung.

**Ergebnisse:** Dieses Gebilde wurde aufgrund des klinischen Befundes und der sonographischen Charakteristiken als Retentionszyste (Ranula) der Glandula lingualis anterior eingeordnet. Es wurde eine abwartende Hal-

tung eingenommen und das Kind wurde instruiert, mehrmals am Tag mit den Zähnen gegen die Schwellung zu pressen. Die Zyste bildete sich innerhalb zwei Monate komplett zurück.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Eine Retentionszyste der Glandula sublingualis (lokalisiert am Mundboden) ist eine Blickdiagnose. Die initiale Zuordnung in unserem Fall war durch die „unpassende“ Lokalisation erschwert. Mit diesem Bericht wollen wir auf die selteneren Lokalisationen der Ranula hinweisen. Weiteres wird in der Literatur von vielen Autoren eine aufwendige Resektion der Retentionszyste empfohlen. Wir konnten zeigen, dass eine abwartende Haltung mit mechanischem Druck auf die Zyste für die Heilung ausreichend sein kann. Dadurch kann den Kindern ein chirurgischer Eingriff erspart werden.

### P13-09

#### „School-based childhood obesity prevention during the COVID-19 pandemic–the Viennese EDDY online project“

Gansterer A.<sup>1</sup>, Czernin S.<sup>1</sup>, Schönthaler K.<sup>1</sup>, Neidenbach R.<sup>2</sup>, Widhalm K.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Austrian Academic Institute for Clinical Nutrition; <sup>2</sup>University of Vienna, Department of Sport Science; <sup>3</sup>Austrian Academic Institute for Clinical Nutrition; Medical University of Vienna, Division of Nutrition and Metabolism

**Introduction:** According to the COSI-Report issued by the World Health Organization 30 % of the boys and 22 % of the girls aged between 6 and 9 are overweight or obese in Austria [1]. The COVID-19 pandemic showed a dramatic increase of children’s bodyweight during the school closure and therefore stresses the need for action [2]. The Austrian prevention study EDDY “Effect of sports and diet trainings to prevent obesity and secondary diseases and to influence young children’s lifestyle” is an interventional cohort study conducted in Austrian primary schools [3]. In order to adhere to COVID-19 mitigation measures, a new and innovative EDDY online program has been developed.

**Patients and methods:** The aim of the study is to find out if a combination of diet and sports training can change children’s lifestyle, nutritional habits and anthropometric parameters. Weight, body mass index and body composition are assessed as well as blood pressure and waist circumference. Questionnaires are used to analyze the children’s eating habits, nutritional knowledge and mental health status. Sports tests are included to measure the physical performance. During a 15-week intervention the contents are transmitted via videos.

**Results:** The results of the EDDY project from the past years showed a significant improvement of the physical performance and an improved nutritional knowledge in the intervention group. Furthermore we showed that overweight children had a higher blood pressure compared to children with normal weight [4].

**Discussion/conclusion:** The COVID-19 pandemic mitigation measures impact children’s lifestyle in a variety of aspects and have shown to increase the risk for unhealthy weight gain. Further research is needed in regard to the long-term effects on children’s health. This project investigates whether a combination of nutrition and sports education with the aim to increase healthy food intake and physical activity is able to prevent the pathological increase of body weight, to positively influence the body composition and the blood pressure and to improve the physical performance. Our goal is to implement the EDDY online program in multiple primary schools within Austria and it could be a first step to facilitate the implementation of health information into the general curriculum.

## References

1. Organization WH (2018) Childhood Obesity Surveillance Initiative 8. [https://www.euro.who.int/\\_\\_data/assets/pdf\\_file/0006/372426/WH14\\_COSI\\_factsheets\\_v2.pdf](https://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0006/372426/WH14_COSI_factsheets_v2.pdf)
2. Widhalm K, Helk O, Pachinger O (2018) The Viennese EDDY Study as a Role Model for Obesity: Prevention by Means of Nutritional and Lifestyle Interventions. *Obes Facts* 11:247–256

3. Widhalm KRH, Gansterer A, Matjazic J (2021). Dramatic Increase of Body Weight during Covid-19 Breakdown: Data from the Austrian Prevention Project Eddy Kids 2021/19 and Eddy Kids 2019/20. *Austin Journal of Nutrition and Food Sciences* 9(1):id1149
4. Wolske GJM, Rosenauer H, Widhalm K (2021) Hypertension among obese children and youth age 8–12: project EDDY-Kids 2019. *Childhood and Adolescent Obesity*

## P13-10

### Auswirkung von „picky eating“ bei einem Jugendlichen mit ADHS und ASS

Aguiriano-Moser V., Burmucic K., Kaschnitz W.

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

**Einleitung:** Selektives Essverhalten (engl.: „picky eater“) ist bei Kindern im Vorschulalter mit einer Inzidenz von 20 % weit verbreitet. Sowohl Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS) sowie Autismus-Spektrum-Störungen (ASS) fördern dieses Verhalten. Zudem senkt die ADHS-Therapie den Appetit. Mithilfe hochkalorischer Nahrung, Ergotherapie, Logopädie und Spurenelementsubstitution können sekundäre Auswirkungen in Bezug auf das wählerische Essverhalten mehrheitlich abgewendet werden. Multimorbide Krankheitsbilder entpuppen sich jedoch hierbei als Herausforderung.

**Patienten und Methoden:** In dieser Kasuistik präsentieren wir einen 15-jährigen, männlichen Patienten mit ADHS & ASS. ADHS wurde 2013 diagnostiziert, ASS wurde in weiterer Folge 2018 diagnostiziert.

**Ergebnisse:** 2013 hatte der Patient ein Körpergewicht (G) entsprechend der 1. (2,79z) Perzentile nach Kromeyer-Hauschild (P), und eine Körperlänge (L) entsprechend der 5. P (1,68z). Methylphenidat wurde bei ADHS während der Schulzeit eingeleitet und führte zu einer Besserung der Beschwerden wie auch zu einer Appetitreduktion. Das G fiel 2014 <1. P (-3,32z); ein elektiver Therapieversuch auf Atomoxetin wurde 2015 unternommen und bei fehlender Appetitsteigerung wieder beendet. Die Wachstumsgeschwindigkeit konnte dank Appetitsteigerung in der schulfreien Zeit bis 2018 gehalten werden, wo der Patient einen Perzentilen-Knick entwickelte. Ein weiterer Alternativversuch mit Lisdexamfetamin führte zu keiner Appetitsteigerung. 2019 wird Methylphenidat auch in der Schulzeit pausiert, was zu erhebliche soziale Benachteiligungen des Patienten führt. Weitere supportive Maßnahmen entsprechend unseres multidisziplinären Therapiekonzeptes sind zu diesem Zeitpunkt ausgeschöpft. 2021 wird bei einem G entsprechend der <1 P. (-8,26z) und einer L. entsprechend der <1 P. (-3,85z) auf eine zusätzliche nasogastrale Sondenernährung zugegriffen; diese wird gut toleriert. Das G stieg mit 10 kg auf die <1 (-2,49z) P innerhalb von 2 Monaten an; die L mit 6,5 cm auf die <1 (-2,88z) P innerhalb von 4 Monaten. Die Sondenernährung wird aktuell zum Erreichen der 1.–5. P angewendet; das Essverhalten des Patienten hat sich dadurch nicht geändert.

**Schlussfolgerung/Diskussion:** Diese Kasuistik verdeutlicht die Komplexität bei ADHS & ASS Komorbidität. ASS verstärkt die appetitreduzierende Nebenwirkung der ADHS-Therapie. Altbewährte Schienen können von einem eklektischen Therapieansatz profitieren, wenn sie bei multimorbiden Krankheitsbildern an ihre Grenzen stoßen.

Hier steht eine Anzeige.

