



# Langkettige Fettsäureoxidationsstörungen, ihre Früherkennung und die Rolle des Stillens

## Ein Fallbeispiel

Thomas Zöggeler<sup>1,2</sup> · Sabine Scholl-Bürgi<sup>1</sup> · Daniela Karall<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinik für Pädiatrie I, Bereich Angeborene Stoffwechselstörungen, Medizinische Universität Innsbruck, Innsbruck, Österreich

<sup>2</sup> Department f. Kinder- u. Jugendheilkunde, Pädiatrie I, Tirol Kliniken GmbH – Universitätskliniken Innsbruck, Innsbruck, Österreich

### Zusammenfassung

Ein männliches Neugeborenes, zweites Kind nichtkonsanguiner Eltern, wurde termingerecht per Kaiserschnitt mit 38 + 6 Schwangerschaftswochen und einem Geburtsgewicht von 3340 g geboren. Bereits am 4. Lebenstag zeigten sich auffallende Symptome, darunter rezidivierendes Erbrechen, Hypoglykämie-Episoden und eine Gewichtsabnahme von über 10 %. Das Kind wurde zur weiteren Abklärung an ein medizinisches Zentrum mit Neugeborenen-Intensivstation transferiert. Das Neugeborenen-Screening (NGS) traf am 5. Lebenstag ein und wies auf eine langkettige Fettsäureoxidationsstörung hin (LC-FAOD). Eine umfassende Stoffwechselabklärung und genetische Diagnostik wurden eingeleitet, welches die Diagnose LCHAD-Defizienz im Verlauf bestätigte. Während des stationären Aufenthalts wurde der Fokus auf regelmäßige Stillmahlzeiten gelegt, um katabolen Phasen vorzubeugen. Der Säugling wurde am 12. Lebenstag auf die Normalstation verlegt und am 14. Lebenstag entlassen. Die multidisziplinäre Betreuung, regelmäßige ärztliche Überwachung und eine angepasste Ernährung spielten eine entscheidende Rolle im erfolgreichen Management der seltenen angeborenen Stoffwechselstörung. Das NGS hat eine wesentliche Bedeutung bei der frühzeitigen Erkennung gut beherrschbarer angeborener Stoffwechselstörungen. LC-FAODs beeinträchtigen den Abbau von Fettsäuren und können zu schweren gesundheitlichen Problemen führen. Die Symptome variieren, erfordern jedoch eine enge Zusammenarbeit verschiedener medizinischer Fachkräfte. Stillen bei Neugeborenen gilt als adäquate, altersentsprechende Ernährung, da es – auch für Kinder mit metabolischen Erkrankungen – zahlreiche gesundheitliche Vorteile für Kind und Mutter bietet und auch die Bindung zwischen Mutter und Kind fördert. Die einzigartige Zusammensetzung der Muttermilch passt sich den Bedürfnissen des Kindes an. Der geschilderte Fall betont die Bedeutung des NGS, die Zusammenarbeit verschiedener Fachbereiche sowie die Rolle von Stillen, Triheptanoin-Supplementierung im Verlauf und angepasster Ernährung im Umgang mit langkettigen Fettsäureoxidationsstörungen. Frühe Diagnose und ein umfassender Ansatz sind entscheidend für die bestmögliche Betreuung und Lebensqualität.

### Schlüsselwörter

Angeborene Stoffwechselstörungen · Triheptanoin · C7-Öl · Neugeborenen-Screening · Ernährungstherapie



QR-Code scannen & Beitrag online lesen

Gesamtcarnitin	23.474	μmol/l	(8 - 74)	( * )
C0	9.866	μmol/l	(8 - 60)	( * )
C14OH	0.115	μmol/l	(< 0.019)	( ) >
C16	1.721	μmol/l	(0.4 - 6.5)	( * )
C16:1	0.263	μmol/l	(< 0.6)	( * )
C16OH	0.862	μmol/l	(< 0.07)	( ) >
C18	1.504	μmol/l	(0.17 - 1.7)	( * )
C18:1	1.828	μmol/l	(0.5 - 3.9)	( * )
C18:1OH	0.681	μmol/l	(< 0.06)	( ) >
C18:2	0.340	μmol/l	(< 1.5)	( * )
C18:3	0.081	μmol/l	(< 0.1)	( * )
C18OH	1.520	μmol/l	(< 0.1)	( ) >
C14OH/C14	0.332		(< 0.15)	( ) >
C16OH/C16	0.501		(< 0.03)	( ) >
C18OH/C18	1.011		(< 0.03)	( ) >

**Abb. 1** ◀ Acylcarnitin-Profil aus Trockenblutkarte. Erkennbar ist die Erhöhung der hydroxylierten, langkettigen Acylcarnitine (markiert mit >) sowie deren diagnostische Ratios passend zum Verdacht auf LCHAD-Defizienz. Die Summe der langkettigen Acylcarnitine (C16–C18) beträgt 8,8 μmol/l

## Fallbeispiel

Das männliche Neugeborene ist das zweite Kind nichtkonsanguiner Eltern und kam als Termingeborenes mit 38 + 6 Schwangerschaftswochen und einem Geburtsgewicht von 3340 g (P50) per Kaiserschnitt (Indikation Zustand nach Kaiserschnitt) auf die Welt. Der APGAR-Wert betrug bei Geburt 9/10/10, NSa-pH 7,30 (Ref.: 7,20–7,32), NSa-BE –3,0 mmol/l (Ref.: –11,7–1,2 mmol/l).

Am 4. Lebenstag fiel das Neugeborene mit rezidivierendem Erbrechen nach jeder Mahlzeit sowie im Verlauf auch unabhängig von den Mahlzeiten und einer Gewichtsabnahme von mehr als 10% des Geburtsgewichts auf. In der nachfolgenden laborchemischen Abklärung zeigten sich die Leberfunktionsparameter erhöht so dass der Säugling an das medizinische Zen-

trum mit angebundener Neugeborenen-Intensivstation (NICU) zur weiteren Abklärung transferiert wurde.

Initial ergab sich bei der Abklärung weder klinisch noch laborchemisch der Hinweis für ein infektiologisches Geschehen. Im weiteren Verlauf zeigten sich steigende Leberfunktionsparameter. Die maximale Erhöhung der Leberfunktionsparameter zeigte sich am 8. Lebenstag mit einer GOT von 514 U/l (Ref.: 14–77), einer GPT von 287 U/l (Ref.: 4–49) und einer gGT von 335 U/l (Ref.: 8–178). Das Gesamtbilirubin war nur leicht ausgelenkt mit maximal 4,7 mg/dl (Ref.: bis 1 mg/dl), der Anteil an direktem Bilirubin lag dabei stets im Referenzbereich. Die Gerinnung zeigte sich ebenfalls verändert mit einem minimalen Quicktest von 54% (Ref.: 74–108). Sonographisch nachweisbar ein hyperechogenes Leberparenchym bei ansonsten unauffälligen Organbefunden. Auffallend war anhaltendes Erbrechen der Stillmahlzeiten, es wurde eine temporäre parenterale Infusionstherapie durchgeführt. Im Neugeborenen-Screening (NGS), dessen Befund am 5. Lebenstag eintraf, wurde der hochgradige Verdacht auf einen LCHAD (langkettige-3-hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase)-Mangel festgestellt. Hierbei zeigten sich deutlich erhöhte Konzentrationen der langkettigen Acylcarnitine, zusätzlich fanden sich erhöhte Konzentrationen der sehr lang-

kettigen Acylcarnitine und eine erhöhte Ratio (C16 + C18:1)/C2 (Abb. 1). Eine zweite Trockenblutkarte zur erneuten Bewertung wurde am 10. Lebenstag an das NGS-Labor übermittelt. Parallel dazu wurde eine umfassende Stoffwechselabklärung (Konfirmationsdiagnostik) in die Wege geleitet, einschließlich eines Plasmaaminogramms, der Analyse organischer Säuren im Harn und der Bestimmung des Acylcarnitinprofils im Trockenblut. Der Beutlertest ergab einen negativen Befund (Ausschluss einer klassischen Galaktosämie), während Ammoniak, Alpha-1-Antitrypsin und Schilddrüsenwerte innerhalb der Normbereiche lagen (Ausschluss eines Harnstoffzyklusdefekts, u.a.). Serologische Untersuchungen ergaben keinen Hinweis auf eine virale Ursache der Hepatopathie. Eine genetische Diagnostik wurde initiiert.

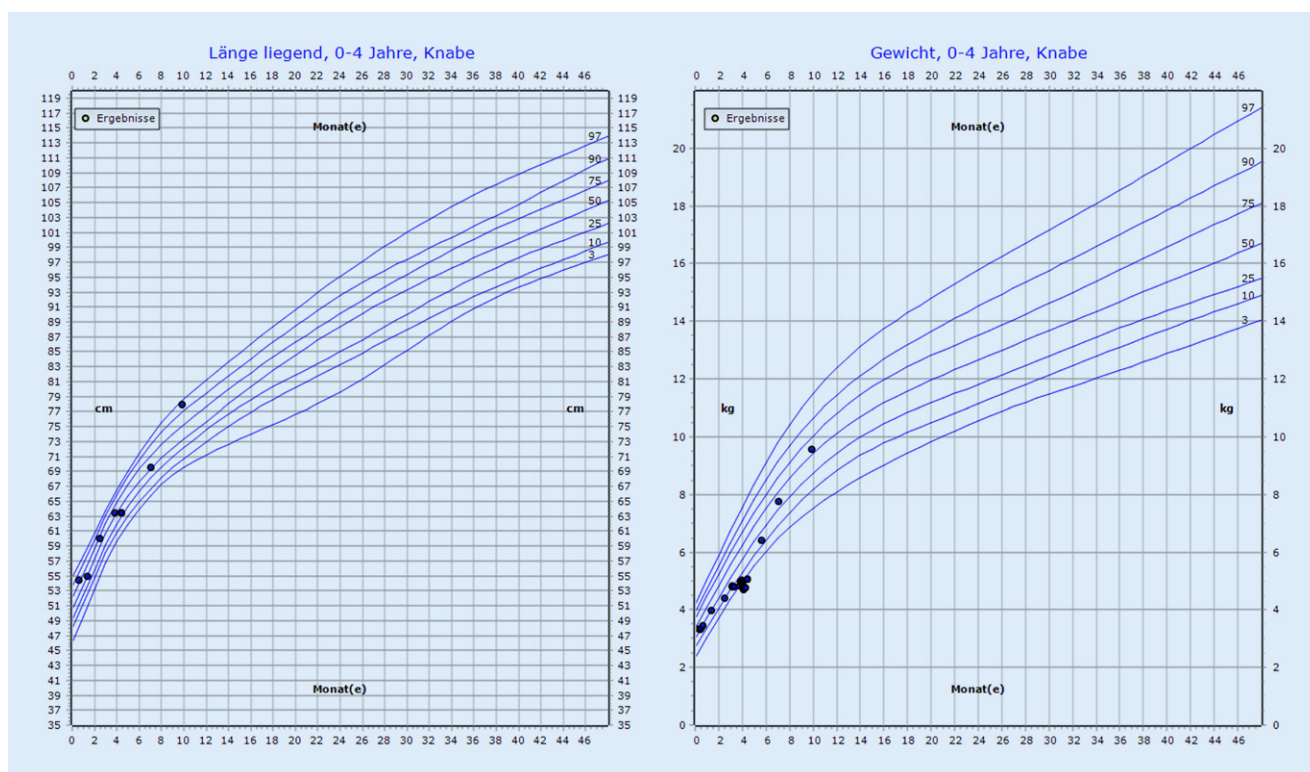
Während des stationären Aufenthalts auf der Neugeborenen-Intensivstation wies der Säugling stets ein alterssprechendes Bewegungs- und Verhaltensmuster auf. Die Routinesonographie des Schädels ergab einen unauffälligen Befund.

Bei hochgradigem Verdacht auf einen LCHAD-Mangel wurde besonderes Augenmerk auf *regelmäßige 3-stündliche Stillmahlzeiten* gelegt, um katabolen Phasen vorzubeugen. Im Verlauf zeigte sich eine deutliche Abnahme der erhöhten Leberfunktionsparameter, und die Gerinnungswerte normalisierten sich. Unter Verabreichung von Muttermilch wies das Kind eine adäquate Gewichts- und Größenzunahme auf, die sich entlang der 25. Perzentile (Gewicht) bzw. entlang der 50. Perzentile (Größe) bewegte (Abb. 2). Der Stuhlgang wurde regelmäßig und spontan abgesetzt.

Der klinische Zustand des Säuglings besserte sich rasch. Bereits am 12. Lebenstag konnte er auf die Normalstation zur weiteren Beobachtung transferiert werden. Bei unauffälligem klinischem Verlauf wurde der Säugling am 14. Lebenstag in die Obhut der Familie entlassen und mit regelmäßigen Terminen an der Sprechstunde für angeborene Stoffwechselstörungen angebunden. Vor Entlassung erfolgte eine ausführliche ernährungsmedizinische Beratung und die Eltern wurden über die Wichtigkeit von regelmäßigen Stillmahlzeiten aufgeklärt.

## Abkürzungen

LC-FAOD	Long-chain fatty acid oxidation disorder
LCHAD	Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase
MCT	Mittelkettige Triglyceride
MTP	Mitochondriales trifunktionales Protein
NGS/NBS	Neugeborenen-Screening
NICU	Neonatal intensive care unit/Neugeborenen-Intensivstation
VLCAD	Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase



**Abb. 2** ▲ Größe und Gewicht anhand der Perzentilenkurven nach Kromeyer-Hauschild-Referenzperzentile für anthropometrische Maßzahlen. Deutlich zu erkennen ist die Episode mit Parainfluenzavirus-1-Infektion mit Trinkverweigerung und Hypoglykämie-Episode im 4. Lebensmonat. Nach Beginn mit Triheptanoin im 5. Lebensmonat und weiterführen der Stillmahlzeiten erneute Stabilisierung

Die somatomerischen Werte bei Entlassung waren wie folgt: Gewicht: 345 g (P 20), Länge: 54,5 cm (P65), Kopfumfang: 36 cm (P20).

Die molekulargenetischen Ergebnisse am 20. Lebenstag bestätigten den initialen biochemischen Verdacht auf eine langkettige Fettsäureoxidationsstörung (LC-FAOD – HADHA-Mutation c.1528G>C p.(Glu510Gln)), einer seltenen genetischen Erkrankung, bei welcher der Abbau langkettiger Fettsäuren und damit der Fettsäurestoffwechsel beeinträchtigt ist.

Im Zeitraum zwischen dem 4. und 5. Lebensmonat führte eine Parainfluenzavirus-1-Infektion mit Trinkverweigerung und „sepsisartigem Zustandsbild“ zu einer schweren Hypoglykämie-Episode, die einen anschließenden Aufenthalt auf der Kinder-Intensivstation bedingte. Der Allgemeinzustand des Säuglings besserte sich unter parenteraler Infusionstherapie rasch, sodass er nach 7 Tagen entlassen werden konnte.

Das Kind wurde bis zum 4. Lebensmonat voll gestillt und erhielt im Verlauf ab der

18. Lebenswoche (4,5 Monaten) zusätzlich eine Supplementierung mit Triheptanoin (C7-Öl 0,96 g/ml) mit 1,25 g/kg und Tag (= 1,2 ml/kg und Tag) in 3 Einzeldosen. Triheptanoin ist ein mittelkettiges Triglycerid, das eine Mischung aus C7- und C9-Fettsäuren enthält. Diese spezielle Form von Fett dient als alternative Energiequelle und unterstützt den Energiestoffwechsel bei Patienten mit LC-FAOD, indem es ungeradzahlige C3-Bausteine für den Zitratzyklus zur Verfügung stellt (■ **Abb. 3**). Im weiteren Verlauf wurde altersentsprechend mit der Beikost begonnen.

Die fortgesetzte Stillpraxis war entscheidend, da Muttermilch eine gut verträgliche Nährstoffquelle darstellt und Neugeborene mit essenziellen Nährstoffen versorgt. Die Kombination aus Stillen und Triheptanoin-Supplementierung ermöglichte eine angepasste Ernährung, um den Energiebedarf des Kindes zu decken und Unterzuckererepisoden zu vermeiden.

Die elterliche Aufklärung über die Bedeutung regelmäßiger Mahlzeiten, das Vermeiden von längeren Fastenperioden

und die Notwendigkeit, katabole Zustände zu verhindern, spielten eine Schlüsselrolle im Management. Kontinuierliche Überwachung und eine engmaschige Anpassung der Ernährung waren entscheidend, um das Wohlbefinden des Kindes sicherzustellen.

Insgesamt verdeutlicht dieser Fall die Wichtigkeit des NGS bei der Früherkennung von LC-FAODs und unterstreicht die Rolle von Stillen, Triheptanoin-Supplementierung und einer sorgfältig angepassten Ernährung im erfolgreichen Management dieser seltenen Stoffwechselerkrankung. Die multidisziplinäre Betreuung durch Fachleute ist unerlässlich, um eine optimale Versorgung und Lebensqualität für betroffene Neugeborene und deren Eltern sicherzustellen.

### Allgemeines über LC-FAODs

Langkettige Fettsäureoxidationsstörungen (LC-FAOD) sind seltene genetische Erkrankungen, die den normalen Abbau von langkettigen Fettsäuren im Körper

beeinträchtigen [1]. Diese Fettsäuren sind eine wichtige Energiequelle, insbesondere während längeren Fastenperioden oder körperlicher Anstrengung. Bei Personen mit LC-FAOD funktioniert ein Enzym oder ein Enzymsystem nicht richtig, was zu einer verminderten Fähigkeit führt, Fette effizient zu oxidieren [2].

Die beeinträchtigte Fettsäureoxidation führt zu einem Energiemangel in verschiedenen Geweben, insbesondere in Organen mit einem hohen Energiebedarf wie der Leber, dem Herzen und den Muskeln sowie dem Gehirn. Dies kann zu schwerwiegenden Symptomen führen, darunter Hypoglykämie (niedriger Blutzuckerspiegel), Kardiomyopathie (Herzmuskelschwäche) und Muskelschwäche (■ Tab. 1; [2, 3]).

Die Symptome von LC-FAODs können von Person zu Person variieren, und der Schweregrad der Erkrankungen hängt von der spezifischen genetischen Mutation ab. Diagnose und Management erfordern eine enge Zusammenarbeit zwischen verschiedenen medizinischen Fachkräften, einschließlich Genetiker:innen, Kinderärzt:innen und Ernährungsspezia-

list:innen. Die Behandlung konzentriert sich darauf, den Energiebedarf des Körpers zu decken, häufige Mahlzeiten mit speziellen Formeln einzunehmen und Triggerfaktoren wie längere Nahrungsabstinenz zu vermeiden [4, 5].

Obwohl LC-FAODs eine lebenslange Herausforderung darstellen, zeigen Fortschritte in der genetischen Forschung und bei therapeutischen Ansätzen vielversprechende Perspektiven für eine verbesserte Lebensqualität und Lebenserwartung bei Betroffenen. Frühzeitige Diagnose und ein multidisziplinärer Ansatz sind entscheidend, um potenziell schwerwiegende Komplikationen zu verhindern und eine individuell angepasste Behandlung zu gewährleisten [4, 6].

### Neugeborenen-Screening

Das Neugeborenen-Screening (NGS) im D-A-CH (Deutschland, Österreich, Schweiz)-Raum ist ein integraler Bestandteil der pädiatrischen Gesundheitsversorgung und spielt eine entscheidende Rolle bei der frühzeitigen Erkennung und

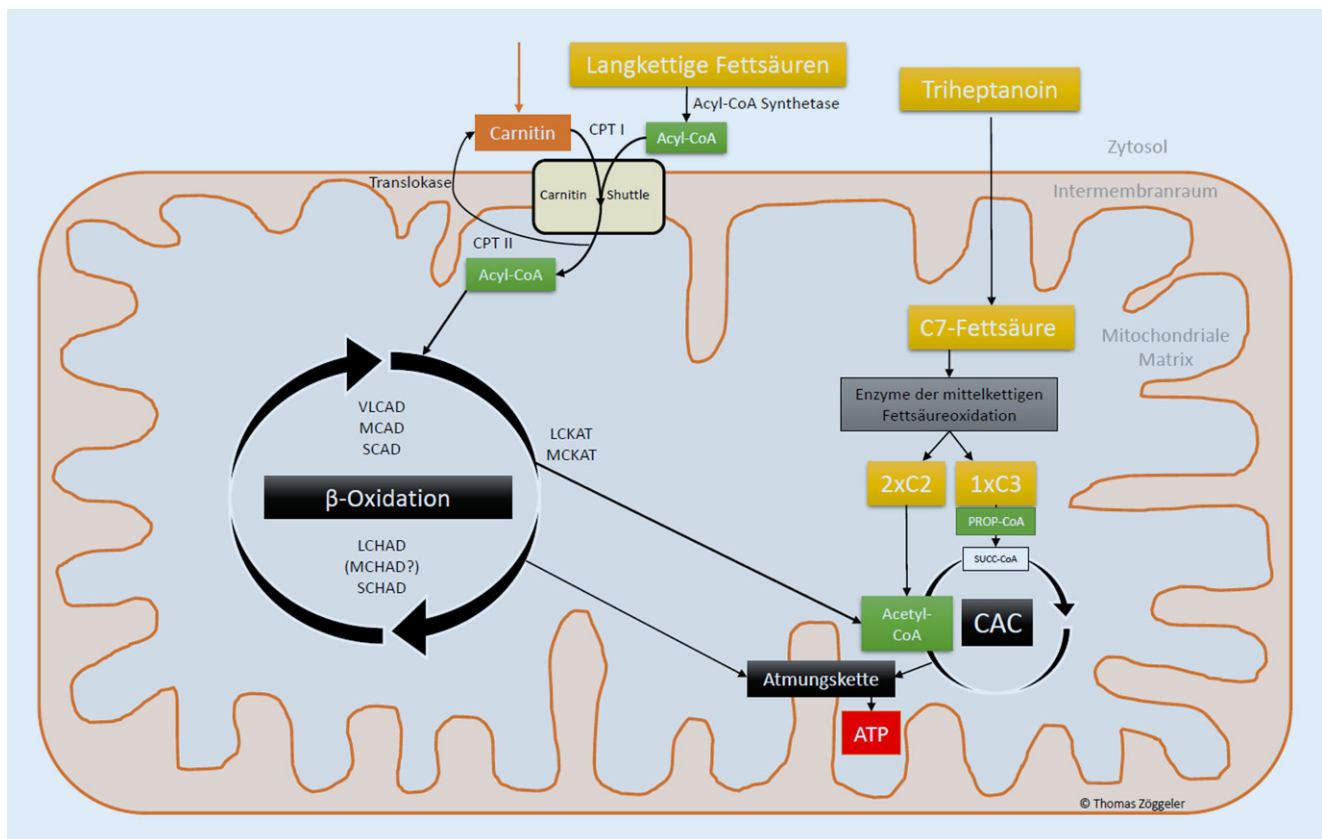
Intervention bei genetischen Störungen und metabolischen Erkrankungen. Dieses Screening-Programm zielt darauf ab, potenziell schwerwiegende Erkrankungen in den ersten Lebenstagen zu identifizieren, bevor klinische Symptome auftreten, und ermöglicht so eine prompte Einleitung lebensrettender Therapien [7, 8]. Nicht in allen Ländern ist das Panel der untersuchten Störungen gleich.

In Mitteleuropa werden in der Regel Blutproben von Neugeborenen 24 bis 72 h nach der Geburt entnommen und auf eine Vielzahl von Stoffwechselstörungen, endokrinen Erkrankungen und genetischen Defekten analysiert. Dazu gehören unter anderem Phenylketonurie, Hypothyreose, Mukoviszidose und eben auch langkettige Fettsäureoxidationsstörungen. Die frühe Identifikation dieser Krankheiten ermöglicht eine zeitnahe Intervention, was nicht nur die Lebensqualität der betroffenen Kinder erheblich verbessert, sondern auch lebenslange gesundheitliche Komplikationen verhindert [8, 9].

Die Wichtigkeit des NGS liegt in seiner präventiven Natur, da es die Möglich-

Hier steht eine Anzeige.

 Springer



**Abb. 3** ▲ Übersicht mitochondrialer Stoffwechselwege bei Langketten-Fettsäureoxidationsstörungen (LC-FAOD). Schematische Abbildung der mitochondrialen Stoffwechselwege der Fettsäureoxidation (FAOD) und des C7-Metabolismus. Triheptanoin führt zu ungeradzahigen C3-Bausteinen, die den Zitratzyklus befüllen. CPT I Carnitin Palmitoyltransferase I, CPT II Carnitin Palmitoyltransferase II, VLCAD sehr langkettige Acyl-CoA-Dehydrogenase, MCAD mittelkettige Acyl-CoA Dehydrogenase, SCAD kurzkettige Acyl-CoA-Dehydrogenase, LCHAD langkettige 3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase, SCHAD kurzkettige 3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase, LCKAT langkettige 3-Ketoacyl-CoA-Thiolase, MCKAT mittelkettige 3-Ketoacyl-CoA-Thiolase, PROP-CoA Propionyl-CoA, FAO Fettsäureoxidation, CAC Zitronensäure Zyklus, ATP Adenosintriphosphat, SUCC-CoA Succinyl-Coenzym A. (Copyright Thomas Zöggeler)

keit bietet, schwerwiegende Krankheiten zu erkennen, bevor irreversible Schäden entstehen. Dies trägt nicht nur zur individuellen Gesundheit der Neugeborenen bei, sondern reduziert auch langfristig die Belastung des Gesundheitssystems durch die Vermeidung teurer Behandlungen und die Verbesserung der Lebensqualität der Betroffenen und ihrer Familien.

### Stillen bei Neugeborenen und Säuglingen

Das Stillen von Neugeborenen und Säuglingen gilt als die optimale Ernährungsmethode und bietet eine Vielzahl von unbestreitbaren gesundheitlichen Vorteilen im Vergleich zu anderen Ernährungsoptionen wie Formulanahrung. Muttermilch ist eine einzigartige Quelle von Nährstof-

fen, Antikörpern und bioaktiven Substanzen, welche die optimale Entwicklung und den Schutz vor Infektionen unterstützen [10–12].

Die Zusammensetzung der Muttermilch passt sich dynamisch an die Bedürfnisse des heranwachsenden Kindes an und bietet eine perfekt ausgewogene Mischung von Proteinen, Fetten, Kohlenhydraten und Vitaminen. Darüber hinaus enthält Muttermilch zahlreiche Immunkomponenten, einschließlich Antikörper, die das Neugeborene vor Infektionen schützen. Stillen trägt nachweislich zur Senkung des Risikos von Atemwegsinfektionen, Durchfallerkrankungen, Otitis media und allergischen Erkrankungen bei [13].

Die körperliche Nähe während des Stillens fördert zudem eine enge Bindung zwischen Mutter und Kind und unterstützt die emotionale Entwicklung des Säuglings.

Langfristig sind gestillte Kinder tendenziell seltener von Übergewicht und Adipositas betroffen und zeigen verbesserte kognitive Entwicklungsindikatoren im Vergleich zu mit Formulanahrung ernährten Kindern. Stillen fördert und schützt nicht nur die Entwicklung und Gesundheit des Kindes, sondern auch die der stillenden Mutter [11, 12].

Während Formulanahrung eine akzeptable Alternative ist, wenn das Stillen nicht möglich ist, betont die medizinische Gemeinschaft einheitlich die einzigartigen Vorteile des Stillens für die Gesundheit und Entwicklung von Neugeborenen und Säuglingen. Es ist wichtig, individuelle Umstände zu berücksichtigen, aber die Förderung des Stillens als bevorzugte Ernährungsoption trägt maßgeblich zur optimalen Gesundheit und dem Wohlbefinden

Tab. 1 Charakteristika von LC-FAOD. (Eigene Tabelle, mod. nach [15])						
	Name	Kürzel	Genetik	Klinische Komplikationen		
				Akut	Chronisch	Spezielle
Störungen der $\beta$ -Oxidation	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	LCHAD-Mangel	HADHA-Gen (2p23)	Hypoketotische Hypoglykämie, Lethargie, Erbrechen, Krampfanfälle, Rhabdomyolyse, hepatische Enzephalopathie, Herzinsuffizienz, Leberversagen	Kardiomyopathie, Hepatopathie	Retinopathie, Polyneuropathie
	Sehr langkettige-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	VLCAD-Mangel	VLCAD-Gen (ACADVL; 17p13.1)			–
	Mitochondriales trifunktionales Protein-Mangel	MTP-Mangel	HADHA-Gen (2p23)/HADHB-Gen (2p23)			Retinopathie, Polyneuropathie
Carnitin-Zyklus Defekte	Carnitin-Palmitoyl-Transferase I Mangel	CPT I-Mangel	CPT1A-Gen (11q13)			–
	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel	CPT II-Mangel	CPT2-Gen (1p32)			
	Systemischer Primärer Carnitin-Mangel	SPCD-Mangel	SLC22A5-Gen			
	Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel	CACT-Mangel	SLC25A20-Gen (3p21.31)			

### Infobox 1

#### Take home message

- Oxidationsstörungen langkettiger Fettsäuren (LC-FAOD) sind seltene angeborene Stoffwechselstörungen und haben beträchtliche Morbiditäten und ohne adäquate Therapie auch eine hohe Mortalität.
- Wichtigstes therapeutisches Ziel ist die Vermeidung von katabolen Zuständen durch eine Ernährungstherapie.
- Die anaplerotische Behandlung mit Triheptanoin (C7-Öl) zeigt mittel- und langfristig Erfolge und stabilisiert den metabolischen Zustand der Patient:innen.
- Die Früherkennung dieser Erkrankungen ist durch das Neugeborenencreening möglich.
- Stillen/Ernährung mit Muttermilch stellt bei betroffenen Säuglingen die adäquate altersentsprechende Ernährungsform dar.

den der jüngsten Mitglieder unserer Gesellschaft bei [12, 14].

#### Fazit

Zusammenfassend lässt sich sagen, dass LC-FAODs seltene genetische Erkrankungen sind, die den Abbau von langkettigen Fettsäuren beeinträchtigen. Das Neugeborenencreening spielt eine entscheidende Rolle bei der frühzeitigen Identifikation dieser Störungen, idealerweise noch bevor Symptome auftreten. Durch die zeitnahe Diagnose können lebensrettende Maßnahmen eingeleitet werden, um schwer-

wiegende Komplikationen wie Hypoglykämie und Kardiomyopathie zu verhindern.

Insbesondere bei LC-FAOD hat die Ernährung daher einen wichtigen Stellenwert. Das Stillen stellt eine optimale Ernährungsform dar, da Muttermilch die Anforderungen an die Fettsäurezusammensetzung besser erfüllen kann als Standard-Säuglingsnahrung [14]. Bei Neugeborenen mit LC-FAOD erfordert die Ernährung jedoch spezielle Anpassungen, und es kann notwendig sein, spezielle Supplemente (wie Triheptanoin) einzuführen, um den Fettstoffwechsel zu unterstützen [5, 6].

Insgesamt betont die Integration von LC-FAOD in das Neugeborenencreening die Bedeutung frühzeitiger Diagnosen und Interventionen. Das Stillen bleibt eine wichtige Ressource, aber bei dieser spezifischen Gruppe erfordert die Ernährung oft eine individualisierte Herangehensweise, um optimale Ergebnisse für die Gesundheit und Entwicklung der betroffenen Kinder zu gewährleisten.

#### Korrespondenzadresse



#### OA Dr. Thomas Zöggeler

Department f. Kinder- u. Jugendheilkunde, Pädiatrie I, Tirol Kliniken GmbH – Universitätskliniken Innsbruck Anichstraße 35, 6020 Innsbruck, Österreich  
Thomas.Zoeggeler@i-med.ac.at

**Funding.** Open access funding provided by University of Innsbruck and Medical University of Innsbruck.

#### Einhaltung ethischer Richtlinien

**Interessenkonflikt.** T. Zöggeler, S. Scholl-Bürgi und D. Karall geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Für diesen Beitrag wurden von den Autor/-innen keine Studien an Menschen oder Tieren durchgeführt. Für die aufgeführten Studien gelten die jeweils dort angegebenen ethischen Richtlinien.

**Open Access.** Dieser Artikel wird unter der Creative Commons Namensnennung 4.0 International Lizenz veröffentlicht, welche die Nutzung, Vervielfältigung, Bearbeitung, Verbreitung und Wiedergabe in jegli-

chem Medium und Format erlaubt, sofern Sie den/die ursprünglichen Autor(en) und die Quelle ordnungsgemäß nennen, einen Link zur Creative Commons Lizenz beifügen und angeben, ob Änderungen vorgenommen wurden.

Die in diesem Artikel enthaltenen Bilder und sonstiges Drittmaterial unterliegen ebenfalls der genannten Creative Commons Lizenz, sofern sich aus der Abbildungslegende nichts anderes ergibt. Sofern das betreffende Material nicht unter der genannten Creative Commons Lizenz steht und die betreffende Handlung nicht nach gesetzlichen Vorschriften erlaubt ist, ist für die oben aufgeführten Weiterverwendungen des Materials die Einwilligung des jeweiligen Rechteinhabers einzuholen.

Weitere Details zur Lizenz entnehmen Sie bitte der Lizenzinformation auf <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.de>.

## Literatur

- Knottnerus SJG, Bleeker JC, Wüst RCI, Ferdinands SLJ, Wijburg FA et al (2018) Disorders of mitochondrial long-chain fatty acid oxidation and the carnitine shuttle. *Rev Endocr Metab Disord* 19(1):93–106
- Baruteau J, Sachs P, Broué P, Brivet M, Abdoul H, Vianey-Saban C et al (2014) Clinical and biological features at diagnosis in mitochondrial fatty acid beta-oxidation defects: a French pediatric study from 187 patients. *Complementary data. J of Inher Metab Dis* 37(1):137–139
- Karall D, Brunner-Krainz M, Kogelnig K, Konstantopoulou V, Maier EM, Möslinger D et al (2015) Clinical outcome, biochemical and therapeutic follow-up in 14 Austrian patients with Long-Chain 3-Hydroxy Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (LCHADD). *Orphanet J Rare Dis* 10:21
- Vockley J (2020) Long-chain fatty acid oxidation disorders and current management strategies. *Am J Manag Care* 26(7 Suppl):S147–S154
- Zöggeler T, Stock K, Jörg-Streller M, Spenger J, Konstantopoulou V, Hufgard-Leitner M et al (2021) Long-term experience with triheptanoin in 12 Austrian patients with long-chain fatty acid oxidation disorders. *Orphanet J Rare Dis* 16(1):28
- Baker JJ, Burton BK (2021) Diagnosis and clinical management of long-chain fatty-acid oxidation disorders: a review. *Touchreviews Endocrinol* 17(2):108–111
- Mellon JP, Stiven AG (1966) A rapid method for the detection of plasma phenylalanine. *J Med Lab Technol* 23(3):204–206
- Nennstiel U, Odenwald B, Throner V, Blankenstein O, Vieth A, Ratzel R et al (2023) Newborn blood spot screening (NBS) in Germany: status quo and presentation of a concept for further development. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz* 66(11):1195–1204
- Stinton C, Fraser H, Geppert J, Johnson R, Connock M, Johnson S et al (2021) Newborn screening for long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase and mitochondrial trifunctional protein deficiencies using acylcarnitines measurement in dried blood spots—a systematic review of test accuracy. *Front Pediatr* 9:606194
- Belfort MB, Rifas-Shiman SL, Kleinman KP, Bellinger DC, Harris MH, Taveras EM et al (2016) Infant breastfeeding duration and mid-childhood executive function, behavior, and social-emotional development. *J Dev Behav Pediatr* 37(1):43–52
- Boutwell BB, Young JTN, Meldrum RC (2018) On the positive relationship between breastfeeding & intelligence. *Dev Psychol* 54(8):1426–1433
- McGowan C, Bland R (2023) The benefits of breastfeeding on intelligence, behavior, and executive function: a review of recent evidence. *Breastfeed Med* 18(3):172–187
- Horta BLVWHO (2013) Short-term effects of breastfeeding: a systematic review on the benefits of breastfeeding on diarrhoea and pneumonia mortality. WHO, Geneva
- Pichler K, Michel M, Zlamy M, Scholl-Buergi S, Ralser E, Jörg-Streller M et al (2017) Breast milk feeding in infants with inherited metabolic disorders other than phenylketonuria—a 10-year single-center experience. *J Perinat Med* 45(3):375–382
- Zöggeler et al Langkettige Fettsäureoxidationsstörungen, *Universum Innere Medizin Sonderheft zur Ausgabe 04/21, S 40*

## Long-chain Fatty Acid Oxidation Disorders, Early Diagnosis and Role of Breastfeeding. Case Report

A male newborn, the second child of non-consanguineous parents, was delivered by scheduled caesarean section at 38 + 6 weeks of gestation with a birth weight of 3340 g. Remarkable symptoms, including recurrent vomiting, episodes of hypoglycemia, and a weight loss of over 10%, manifested as early as the 4th day of life. The infant was transferred to a medical center with a neonatal intensive care unit for further evaluation. Newborn screening (NBS) results arrived on the 5th day of life, indicating a long-chain fatty acid oxidation disorder (LC-FAOD). Comprehensive metabolic investigations and genetic diagnostics were initiated, confirming the diagnosis of LCHAD deficiency over the course of the evaluation. During the hospital stay, the focus was on regular breastfeeding sessions to prevent catabolic phases. The infant was transferred to the regular ward on the 12th day of life and discharged on the 14th day. Multidisciplinary care, regular medical monitoring, and tailored nutrition played a crucial role in the successful management of this rare congenital metabolic disorder. NBS holds significant importance in the early detection of manageable inborn metabolic disorders. LC-FAODs disrupt the breakdown of fatty acids and can lead to severe health issues. While symptoms vary, close collaboration among various medical professionals is required. Breastfeeding in newborns is considered adequate, age-appropriate nutrition, providing numerous health benefits for both the child and mother, including promoting the bond between them. The unique composition of breast milk adapts to the child's needs. The case underlines the importance of NBS, collaboration among different medical disciplines, and the role of breastfeeding, triheptanoin supplementation in the course of the disease, and adapted nutrition in dealing with LC-FAODs. Early diagnosis and a comprehensive approach are crucial for optimal care and quality of life.

### Keywords

Inborn errors of metabolism · Triheptanoin · Newborn screening · C7 oil · Nutritional therapy

**Hinweis des Verlags.** Der Verlag bleibt in Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutsadressen neutral.