

## Verdacht auf AADC-Mangel? – Neue Website unterstützt Ärzte bei der Diagnose

— Eine relativ neue Gruppe neurologischer Erkrankungen im Kindesalter sind pädiatrische Neurotransmitterstörungen, darunter der sehr seltene autosomal-rezessiv vererbte aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase(AADC)-Mangel. Bei den betroffenen Kindern kommt es zu motorischen und autonomen Funktionsstörungen, Entwicklungsverzögerungen sowie dem vorzeitigen Tod.

Viele der unspezifischen Symptome des AADC-Mangels treten auch bei Kindern mit anderen Erkrankungen auf, was die Diagnose erheblich erschwert. So können viele Symptome eines AADC-Mangels den Ver-

dacht fälschlicherweise auch auf eine Reihe anderer Erkrankungen wie Epilepsie oder Zerebralparese lenken.

Vor allem wenn bei Säuglingen oder Kleinkindern eine Muskelhypotonie besteht, auffällige okulogyre Krisen auftreten oder die Kinder die Meilensteine der Entwicklung nicht erreichen, sollte der Pädiater hellhörig werden und eine weiterführende Untersuchung auf einen AADC-Mangel in Betracht ziehen. Die Website [www.aadc-testen.de](http://www.aadc-testen.de) liefert dazu alle wichtigen Informationen: Ärzte finden im Bereich für Fachkreise entsprechende Spezialisten sowie eine Übersicht über Labore, die die

speziellen diagnostischen Tests auf einen AADC-Mangel durchführen.

Der AADC-Mangel wird durch verschiedene Mutationen im Dopa-Decarboxylase-Gen (DDC) verursacht, das für das Enzym AADC kodiert, einen Schlüsselfaktor bei der Neurotransmittersynthese. Betroffene leiden an einem kombinierten Mangel an Dopamin, Serotonin, Adrenalin und Noradrenalin. Fehlen diese Neurotransmitter, kommt es zu einer Hemmung der postsynaptischen neuronalen Signalübertragung im Zentralnervensystem, die für die motorische Entwicklung, das Verhalten und die autonome Funktion erforderlich ist. red

Nach Informationen von PTC Therapeutics

## Impfen schützt vor neuen Erkrankungswellen

— Während im Zuge des coronabedingten Lockdowns virale Erkältungskrankheiten im vergangenen Jahr fast ausgeblieben sind, sind Infektionen mit dem respiratorischen Synzytial-Virus (RSV) nach Aufhebung der Distanzmaßnahmen in Australien regelrecht explodiert, berichtete Professor Markus Rose vom Klinikum Stuttgart, auf einem Presse-

gespräch von Sanofi Pasteur. Der Kinder-Pneumologe sprach in diesem Zusammenhang von „immunologischer Schuld“ infolge des fehlenden Immuntrainings während der Pandemie. RS-Viren können vor allem bei Frühgeborenen und chronisch kranken Kindern zu schweren Infektionen der oberen und unteren Atemwege führen und langfris-

tig den Weg für allergische Erkrankungen bahnen. Bislang gebe es nur eine Passivprophylaxe für Hochrisikokinder.

Umso wichtiger sei es, Kinder so früh wie möglich vor impfpräventablen Erkrankungen zu schützen und coronabedingt ausgefallene Routine-Impfungen rasch nachzuholen. Maike Kurowski, Mitarbeiterin bei Sanofi Pasteur, hob in diesem Kontext den Stellenwert der Sechsfachimpfung hervor. Diese schütze vor Diphtherie (D), Tetanus (T), Keuchhusten (ap), Poliomyelitis (IPV), *Haemophilus influenzae* und Hepatitis B. Sie verwies zudem auf das 2020 von der STIKO empfohlene 2+1-Impfschema für reifgeborene Säuglinge (drei Impfdosen im Alter von zwei, vier und elf Monaten). Das frühere 3+1-Impfschema gelte weiterhin für Frühgeborene. Der hexavalente Impfstoff (etwa Hexyon®) könne gleichzeitig mit der Pneumokokken-Impfung verabreicht werden.

Besonders wichtig sei auch die termingerechte Auffrischung der Pertussis-Impfung, nicht nur für den Individualschutz, sondern auch zum Schutz junger Säuglinge, die selbst noch nicht geimpft werden können. Eine Pertussis-Komponente ist als Drei- oder Vierfachimpfstoff verfügbar – zusammen mit Diphtherie und Tetanus (Tdap, z. B. Covaxis®) oder zusätzlich mit Polio (TdapIPV, z. B. Repevax®). Dr. Martina-Jasmin Utzt

Virtuelles Pressegespräch „Weltkindertag: Atemwegserkrankungen von Säuglingen und Kleinkindern im Fokus“, 14.9.2021; Veranstalter: Sanofi Pasteur

## Säuglingsnahrung nähert sich immer mehr dem Vorbild der Natur an

— Muttermilch ist in den ersten Monaten das Beste für das Baby und erfüllt alle seine Bedürfnisse. Die Säuglingsnahrung Hipp Combiotik® nähert sich diesem Vorbild weiter an. Mit Metafolin® enthält die Säuglingsnahrung nun eine natürliche Folatform, das 5-Methyltetrahydrofolat (5-MTHF), wie es auch in der Muttermilch vorliegt.

Kinder benötigen ausreichende Mengen dieses B-Vitamins, um sich gesund entwickeln zu können – und dies von Beginn an. Synthetische Folsäure, wie sie bisher in Nahrungsergänzungsmitteln oder per Gesetz in Säuglingsnahrungen verwendet wird, muss hingegen erst in

mehreren Schritten in metabolisch aktives Folat umgewandelt werden. Doch diese enzymatischen Prozesse gelingen nicht bei jedem – etwa aufgrund einer begrenzten Enzymaktivität oder auch durch eine genetische Veränderung der Enzyme. Folat ist dagegen in seiner Form als 5-MTHF sofort und ohne Umwandlung wirksam. Studien zeigen, dass Kinder mit der bioaktiven Folatform adäquat wachsen und gedeihen und ihr Folatstatus vergleichbar mit dem gestillter Kinder ist [Troesch B et al. PLoS One 2019;14:e0216790]. red

Nach Informationen von Hipp