

Ertan Mayatepek (Hrsg.)

Repetitorium Facharztprüfung Kinder- und Jugendmedizin



ELSEVIER

Urban & Fischer

Inhaltsverzeichnis

1	Anamnese, Untersuchung und Arbeitstechniken		
	Ertan Mayatepek, Thomas Fischbach, Hans Martin Bosse	1	
1.1	Anamnese	1	
1.2	Untersuchung	2	
1.2.1	Spezielle Untersuchungstechniken	2	
1.3	Arbeitstechniken	4	
1.3.1	Lumbalpunktion	4	
1.3.2	Uringewinnung	4	
2	Vorsorgeuntersuchungen		
	Hans Martin Bosse, Thomas Fischbach, Ertan Mayatepek	7	
2.1	Hintergrund	8	
2.2	Ziele der Vorsorgeuntersuchungen.	8	
2.3	Besonderheiten bei der klinischen Untersuchung bei Vorsorgeuntersuchungen	8	
2.4	Spezielle Screeninguntersuchungen.	8	
2.4.1	Erweitertes Neugeborenencreening.	8	
2.4.2	Hörscreening	13	
2.4.3	Sehscreening	13	
2.4.4	Screening auf Gallengangsfehlbildungen	13	
2.4.5	Sonografiescreening der Säuglingshüfte	13	
2.4.6	Pulsoxymetrie-Screening.	14	
2.5	Interaktionsbeobachtung	15	
2.5.1	Prävention des plötzlichen Kindstodes (U2–U5)	15	
2.5.2	Vitamin-K-Mangel-Blutungen.	15	
2.5.3	Rachitisprophylaxe (U2–U6)	15	
2.5.4	Kariesprophylaxe und Mundhygiene (U2–U6)	15	
2.5.5	Ernährung	15	
2.5.6	Exzessives Schreien in den ersten 3 Monaten	16	
2.6	Besonderheiten der einzelnen Vorsorgeuntersuchungen	16	
2.6.1	U1 (unmittelbar nach der Entbindung).	16	
2.6.2	U2 (3.–10. Lebensstag)	17	
2.6.3	U3 (4.–5. Lebenswoche)	18	
2.6.4	U4 (3.–4. Lebensmonat)	18	
2.6.5	U5 (6.–7. Lebensmonat)	19	
2.6.6	U6 (10.–12. Lebensmonat)	20	
2.6.7	U7 (21.–24. Lebensmonat)	20	
2.6.8	U7a (34.–36. Lebensmonat)	21	
2.6.9	U8 (46.–48. Lebensmonat)	22	
2.6.10	U9 (60.–64. Lebensmonat)	22	
2.6.11	U10 (7. Geburtstag bis 1 Tag vor 9. Geburtstag)	23	
2.6.12	U11 (9. Geburtstag bis 1 Tag vor dem 11. Geburtstag)	24	
2.6.13	J1 (12. Geburtstag bis 1 Tag vor 15. Geburtstag)	25	
2.6.14	J2 (16. Geburtstag bis 1 Tag vor 18. Geburtstag)	26	
3	Ernährung		
	Frank Jochum, Hanna Petersen	27	
3.1	Empfehlungen für die Nährstoffzufuhr.	27	
3.1.1	Flüssigkeitszufuhr.	27	
3.1.2	Energiezufuhr.	27	
3.1.3	Nährstoffzufuhr	27	
3.2	Infusionstherapie	28	
3.2.1	(Teil)parenterale Ernährung	28	
3.3	Besondere klinische Situationen	29	
3.3.1	Dehydratation	29	
3.3.2	Volumenmangelschock.	30	
3.3.3	Hyperkaliämie	30	
3.3.4	Hyponatriämie	31	
3.3.5	Hypernatriämie	31	
3.3.6	Hypokaliämie	31	
3.3.7	Hypokalzämie	32	

4	Genetik in der Pädiatrie		
	Johannes Zschocke	33	
4.1	Genetisch verursachte Dysmorphiesyndrome	33	
4.1.1	Chromosomale Dysmorphiesyndrome	33	
4.1.2	Dysmorphiesyndrome aufgrund von epigenetischen Störungen	36	
4.1.3	Monogene Dysmorphiesyndrome	37	
5	Neonatologie		
	Thomas Höhn	39	
5.1	Definitionen	41	
5.1.1	Strategie der antenatalen Steroidgabe	41	
5.2	Postnatale Adaptation	41	
5.2.1	Pulmonale Adaptation	41	
5.2.2	Kardiovaskuläre Adaptation	42	
5.3	Spezifische Anamnese mit neonatologisch relevanter Fragestellung	42	
5.3.1	Geburtsanamnese	42	
5.4	Untersuchung des Früh- und Reifgeborenen	42	
5.4.1	Kopf und Hals	43	
5.4.2	Thorax	43	
5.4.3	Abdomen	43	
5.4.4	Rücken	43	
5.4.5	Extremitäten	43	
5.4.6	Neurologie	44	
5.4.7	Haut	44	
5.4.8	Dysmorphiezeichen	44	
5.4.9	Reifezeichen	44	
5.5	Erstversorgung und Reanimation des Früh- und Reifgeborenen	44	
5.5.1	Atemwege	44	
5.5.2	Beatmung	44	
5.5.3	Kardiokompression	45	
5.5.4	Drugs	45	
5.5.5	Endotracheale Intubation	45	
5.5.6	Sauerstoff	46	
5.5.7	Volumenexpansion	46	
5.5.8	Kongenitale Zwerchfellhernie	46	
5.5.9	Ösophagusatresie	47	
5.5.10	Gastroschisis und Omphalozele	47	
5.5.11	Spina bifida	47	
5.5.12	Pierre-Robin-Sequenz	47	
5.5.13	Hydrops fetalis	48	
5.5.14	Perinatale Asphyxie	48	
5.6	Unreifeassoziierte Erkrankungen multikausaler Ätiologie mit besonderer Bedeutung von Perfusion und Sauerstoffpartialdruck	48	
5.6.1	Retinopathie des Frühgeborenen	48	
5.6.2	Nekrotisierende Enterokolitis (NEC)	49	
5.7	Erkrankungen des Neugeborenen als Folgezustand von mütterlicher Erkrankung, Infektion, Antikörperbildung oder Substanzabusus der Mutter	50	
5.7.1	Plazentainsuffizienz	50	
5.7.2	Intrauterine Infektionen	50	
5.7.3	Amnioninfektionssyndrom	51	
5.7.4	Morbus haemolyticus neonatorum	51	
5.7.5	Rhesus-Inkompatibilität	51	
5.7.6	ABO-Inkompatibilität	52	
5.7.7	Substanzabusus während der Schwangerschaft	52	
5.8	Infektionen des Neugeborenen	53	
5.8.1	Perinatal erworbene Infektionen	53	
5.8.2	Nosokomiale Infektionen	53	
5.9	Erkrankungen des ZNS	54	
5.9.1	Hypoxisch-ischämische Enzephalopathie (HIE)	54	
5.9.2	Intraventrikuläre Hämorrhagie	54	
5.9.3	Periventrikuläre Leukomalazie	55	
5.9.4	Krampfanfälle des Früh- und Neugeborenen	56	
5.10	Funktionelle Störungen des Herzens in der Neonatalperiode	56	
5.10.1	Persistierende pulmonale Hypertension des Neugeborenen	56	
5.10.2	Persistierender Ductus arteriosus	58	
5.11	Erkrankungen der Lunge	59	
5.11.1	Zwerchfellhernie	59	
5.11.2	Atemnotsyndrom	59	
5.11.3	Bronchopulmonale Dysplasie	60	

5.11.4	Mekoniumaspiration	61	6.5.2	Schockformen und Therapieoptionen	76
5.11.5	Pneumonie	62	6.5.3	Sepsis und SIRS	78
5.11.6	Transiente Tachypnoe des Neugeborenen	62	6.5.4	Multiorganversagen	79
5.12	Metabolische Störungen des Früh- und Reifgeborenen	63	6.6	Management des Nierenversagens	81
5.12.1	Hyperbilirubinämie	63	6.6.1	Flüssigkeitsregime und medikamentöse Therapie	81
5.12.2	Hypoglykämie	64	6.6.2	Nierenersatzverfahren auf der Intensivstation	81
6	Notfälle und Intensivmedizin		6.7	Management des Leberversagens	81
	Thomas Höhn	65	6.8	ZNS-Erkrankungen	82
6.1	Spezielle Arbeitstechniken	66	6.8.1	Meningitis und Enzephalitis	82
6.1.1	Zentralvenöse Katheterisierung	66	6.8.2	Hirndruckmonitoring und -therapie	82
6.1.2	Intraossärer Zugang	66	6.9	Akutes Abdomen	83
6.1.3	Arterieller Zugang	67	6.10	Akute Leiste, akutes Skrotum	84
6.1.4	Pleurapunktion und Pleuradrainage	67	6.11	Vergiftungen und Unfälle	84
6.1.5	Perikardpunktion und Perikarddrainage	68	6.11.1	Vergiftungen	84
6.2	Kardiopulmonale Reanimation	68	6.11.2	Unfälle	86
6.2.1	Atemwege	68	6.11.3	Präventionsstrategien	90
6.2.2	Beatmung	69	7	Stoffwechselerkrankungen	
6.2.3	Kardiokompression	70		Ertan Mayatepek	91
6.2.4	Medikamente	70	7.1	Allgemeine klinische und paraklinische Hinweise auf angeborene Stoffwechselerkrankungen	92
6.2.5	Rhythmusstörungen	71	7.1.1	Familienanamnese	92
6.2.6	Nach der Reanimation	71	7.1.2	Manifestationsalter und prädisponierende Faktoren	92
6.3	Management des zentralen respiratorischen Versagens	72	7.1.3	Auffälligkeiten in der Routinediagnostik	93
6.3.1	Zentrale Atemdysregulation	72	7.2	Der Stoffwechselnotfall	93
6.3.2	Intrakranielle Druckerhöhung	72	7.3	Neugeborenencreening	94
6.3.3	Koma	73	7.4	Störungen des Kohlenhydratstoffwechsels	95
6.3.4	Status epilepticus	73	7.4.1	Glukosestoffwechsel	95
6.4	Management des peripheren respiratorischen Versagens	73	7.4.2	Hypoglykämien	95
6.4.1	Nichtinvasive Beatmung	73	7.4.3	Kongenitaler Hyperinsulinismus	97
6.4.2	Intubation	73	7.4.4	Störungen des Galaktosestoffwechsels	98
6.4.3	Tracheostoma	74	7.4.5	Störungen des Fruktosestoffwechsels	99
6.4.4	Beatmungsformen	74	7.4.6	Glykogenosen	100
6.4.5	Beatmungsstrategien	74			
6.4.6	Spezifika bei ALI/ARDS	74			
6.5	Management des Herz- / Kreislaufversagens	75			
6.5.1	Monitoring der Herz- / Kreislauffunktion	75			

7.5	Störungen des Eiweißstoffwechsels	102	8.3.2	Hyperthyreosen	138
7.5.1	Aminoazidopathien	102	8.3.3	Schilddrüsenvergrößerung (Struma) . .	139
7.5.2	Störungen des Harnstoffzyklus	107	8.4	Knochenstoffwechsel	140
7.5.3	Organoazidopathien.	110	8.4.1	Hypoparathyreoidismus	140
7.6	Mitochondriale Erkrankungen.	112	8.4.2	Hyperparathyreoidismus	142
7.7	Störungen des Transports und der Oxidation von Fettsäuren	113	8.4.3	Rachitis	143
7.8	Lysosomale Stoffwechselerkrankungen	115	8.4.4	Hypophosphatasie	146
7.8.1	Mukopolysaccharidosen	115	8.5	Erkrankungen der Nebennieren . . .	146
7.8.2	Oligosaccharidosen	116	8.5.1	Adrenogenitales Syndrom (AGS). . . .	146
7.8.3	Sphingolipidosen	116	8.5.2	Unterfunktion der Nebennierenrinde	148
7.8.4	Mukolipidosen	118	8.5.3	Überfunktion der Nebennierenrinde	149
7.9	Peroxisomale Stoffwechselerkrankungen	118	8.6	Störungen der Pubertät und der Geschlechtsentwicklung	150
7.9.1	Peroxisomenbiogenesedefekte (Entwicklungsstörungen von Peroxisomen)	118	8.6.1	Vorzeitige Pubertätsentwicklung. . . .	151
7.9.2	Isolierte Defekte peroxisomaler Stoffwechselwege	119	8.6.2	Verzögerte Pubertätsentwicklung . . .	154
7.10	Kongenitale Glykosylierungsstörungen (CDG) . . .	119	8.6.3	Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD)	155
7.11	Störungen der Sterolsynthese	120	8.6.4	Maldescensus testis	157
7.12	Störungen des Harnsäurestoffwechsels	120	9	Diabetologie	
7.13	Störungen des Lipoproteinstoffwechsels	121		Thomas Meissner	159
7.13.1	Primäre Hyperlipoproteinämien.	121	9.1	Definition und Pathogenese des Diabetes mellitus	159
7.13.2	Primäre Hypolipoproteinämien	122	9.1.1	Typ-1-Diabetes.	159
8	Endokrinologie		9.1.2	Typ-2-Diabetes.	160
	Markus Bettendorf	125	9.1.3	Andere spezifische Diabetestypen. . .	160
8.1	Störungen des Hypothalamus-Hypophysen-Systems	126	9.2	Klinik und Therapie der Diabeteserkrankungen	160
8.1.1	Diabetes insipidus	126	9.2.1	Typ-1-Diabetes.	161
8.1.2	Inadäquate ADH-Sekretion (SIADH; Schwartz-Bartter-Syndrom).	127	9.2.2	Typ-2-Diabetes bei Jugendlichen . . .	168
8.1.3	Zerebraler Salzverlust (CSW).	128	9.2.3	Weitere Diabetesformen.	168
8.2	Störungen des Wachstums	128	10	Infektiologie	
8.2.1	Kleinwuchs	128		Markus Knuf	169
8.2.2	Hochwuchs	132	10.1	Allgemeine Infektiologie.	171
8.3	Erkrankungen der Schilddrüse	135	10.1.1	Diagnostik von Infektionskrankheiten.	171
8.3.1	Hypothyreosen	135	10.1.2	Nosokomiale Infektionen	176
			10.1.3	Prävention von Infektionskrankheiten inkl. Impfungen	176
			10.2	Klinische infektiöse Krankheitsbilder	179

10.2.1	Exantheme	179	10.3.15	Enteroviren	221
10.2.2	Fieber unbekannter Ursache	179	10.3.16	Frühsommer-Meningoenzephalitis (FSME)	222
10.2.3	Gastroenteritis	182	10.3.17	Gelbfieber	223
10.2.4	Harnwegsinfektionen	183	10.3.18	Giardiasis	223
10.2.5	Haut- und Weichteilinfektionen	185	10.3.19	Gonokokken-Infektion	223
10.2.6	Epididymitis / Orchitis	187	10.3.20	<i>Haemophilus-influenza</i> -Infektion	224
10.2.7	Infektionen bei immunsupprimierten Kindern und Jugendlichen	187	10.3.21	Hand-Fuß-Mund-Krankheit	224
10.2.8	Infektionen durch grampositive und gramnegative Bakterien und multiresistente Erreger	188	10.3.22	Hepatitis A, B, C, D und E	225
10.2.9	ZNS-Infektionen: Enzephalitis, Meningitis, Meningoenzephalitis	188	10.3.23	Herpes-simplex-Virus 1 und 2	226
10.2.10	Atemwegsinfektionen	192	10.3.24	Humanes Herpesvirus Typ 6 (HHV6) und Typ 7 (HHV7)	227
10.2.11	Invasive Pilzinfektionen	200	10.3.25	HIV / AIDS	228
10.2.12	Infektionen nach Stichverletzungen	202	10.3.26	Humane Papillomavirus- Infektionen	230
10.2.13	Knochen- und Gelenkinfektionen	202	10.3.27	Influenza und Parainfluenza	230
10.2.14	Fetale und konnatale Infektionen: „TORCH“	203	10.3.28	Katzenkratzkrankheit (Bartonellose)	231
10.2.15	Lymphadenitis (Lymphknotenvergrößerung)	204	10.3.29	<i>Kingella-kingae</i> -Infektionen	231
10.2.16	Neonatale Infektionen	206	10.3.30	Keuchhusten (Pertussis)	232
10.2.17	Nosokomiale Sepsis	207	10.3.31	Kopfläuse (Pedikulose)	233
10.2.18	Ophthalmologische Infektionen	208	10.3.32	Kryptosporidiose	233
10.2.19	Sepsis (jenseits der neonatalen Sepsis)	210	10.3.33	Legionellen	233
10.2.20	Toxic-Shock-Syndrom	210	10.3.34	Leishmaniose	234
10.3	Spezifische Erreger und Infektionskrankheiten	211	10.3.35	Listeriose	235
10.3.1	Adenovirus-Infektionen	211	10.3.36	Lyme-Borreliose	235
10.3.2	Amöbenruhr	212	10.3.37	Malaria	237
10.3.3	Anaerobe Infektionen	212	10.3.38	Masern	238
10.3.4	Arboviren	213	10.3.39	Meningokokken-Infektionen	239
10.3.5	Botulismus	213	10.3.40	Mumps	240
10.3.6	<i>Campylobacter</i> -Infektionen	215	10.3.41	Infektionen durch Mykoplasmen	240
10.3.7	Candidiasis und andere Pilzkrankungen	216	10.3.42	Infektionen durch nichttuberkulöse Mykobakterien (NTM)	241
10.3.8	Chlamydien	216	10.3.43	Noroviren	241
10.3.9	Cholera	217	10.3.44	Parvoviren	242
10.3.10	<i>Clostridium difficile</i>	218	10.3.45	Pneumokokken-Infektionen	242
10.3.11	Zytomegalievirus (CMV)	218	10.3.46	<i>Pneumocystis</i> -Pneumonie	243
10.3.12	Dermatophytosen	220	10.3.47	Polioviren	243
10.3.13	Diphtherie	220	10.3.48	Molluscum-contagiosum-Viren (Dellwarzen)	244
10.3.14	EBV-Infektionen	221	10.3.49	Respiratory Syncytial Virus (RSV)	244
			10.3.50	Rotaviren	245
			10.3.51	Röteln	245
			10.3.52	Salmonellen	246

10.3.53	Schistosomiasis	246	12.1.2	Infektionsassoziierte Arthritiden	273
10.3.54	Shigellen	247	12.2	Rheumatische Erkrankungen der Haut, der Bindegewebe und der Blutgefäße	274
10.3.55	Skabies	247	12.2.1	Kollagenosen	274
10.3.56	Staphylokokken-Infektionen	248	12.2.2	Vaskulitiden	277
10.3.57	Streptokokken-Infektionen	248	12.3	Idiopathische Myositiden	280
10.3.58	Syphilis	249	12.4	Andere rheumatische Erkrankungen	281
10.3.59	Tetanus	250	13	Allergologie	
10.3.60	Tollwut	250		Volker Stephan	283
10.3.61	Toxocarasis	251	13.1	Immunologische Grundlagen	283
10.3.62	Toxoplasmose	251	13.1.1	IgE-vermittelte Typ-I-Allergien	283
10.3.63	Tuberkulose	252	13.2	Atopische Erkrankungen: Genetik, Umweltfaktoren und Prävalenzen	285
10.3.64	Typhus und Paratyphus	253	13.3	Diagnostische Verfahren	286
10.3.65	Varizellen (Windpocken)	253	13.4	Krankheitsbilder	286
10.3.66	Wurmerkrankungen	255	13.4.1	Nahrungsmittelallergien	286
10.3.67	Yersiniose	255	13.4.2	Atopische Dermatitis	287
11	Immunologie		13.4.3	Allergische Rhinokonjunktivitis	289
	Tim Niehues, Gregor Dückers	257	13.4.4	Asthma bronchiale	290
11.1	Immunologische Diagnostik	257	13.4.5	Insektengiftallergie	290
11.2	Immundefekterkrankungen	258	13.4.6	Medikamentenallergie	290
11.2.1	Primäre und sekundäre Immundefekte	258	13.4.7	Urtikaria	291
11.2.2	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID)	259	13.5	Therapie	291
11.2.3	X-chromosomale Agammaglobulinämie (Bruton-Syndrom)	259	13.5.1	Karenzmaßnahmen	291
11.2.4	Common Variable Immunodeficiency (CVID)	260	13.5.2	Spezifische Immuntherapie	291
11.2.5	Selektiver Mangel bestimmter Immunglobulin-Isotypen	261	13.5.3	Medikamentöse Therapie	292
11.2.6	Immundefektsyndrome	261	13.6	Prävention	294
11.2.7	Defekte der Sauerstoffradikalproduktion: septische Granulomatose (CGD)	264	14	Pneumologie	
11.2.8	Komplementdefekte	264		Volker Stephan	295
11.2.9	Hereditäres Angioödem (HAE, C1-Esterase-Inhibitor-Defekt)	265	14.1	Diagnostische Techniken	295
11.2.10	Autoinflammatorische Erkrankungen	265	14.2	Fehlbildung von Trachea und Bronchien	298
12	Rheumatische Erkrankungen		14.2.1	Tracheomalazie	298
	Gregor Dückers, Tim Niehues	267	14.3	Fehlbildungen der Lunge	298
12.1	Arthritiden	270	14.3.1	Kongenitales lobäres Emphysem	298
12.1.1	Juvenile idiopathische Arthritis (JIA)	270	14.3.2	Lungensequestration	299
			14.4	Obstruktive Atemwegserkrankungen	299

14.4.1	Obstruktive Bronchitis	299	15.3.15	Truncus arteriosus communis	335
14.4.2	Chronischer Husten	300	15.3.16	Herzfehler mit (funktionell) univentrikulärem Herzen	336
14.4.3	Asthma bronchiale	301	15.4	Erworbene Herzerkrankungen	338
14.5	Aspiration von Fremdkörpern	307	15.4.1	Kawasaki-Syndrom	338
14.6	Erkrankungen der Pleura (Pleuritis und Empyem)	308	15.4.2	Rheumatisches Fieber	338
14.7	Genetische Krankheiten mit pulmonaler Manifestation	308	15.4.3	Infektiöse Endokarditis und Endokarditisprophylaxe	339
14.7.1	Mukoviszidose	308	15.4.4	Perikarditis	341
14.7.2	Primäre ziliäre Dysfunktion	312	15.4.5	Myokarditis	342
14.8	Bronchiektasen	313	15.5	Kardiomyopathien	343
14.9	Primäre Erkrankungen des Lungenparenchyms	314	15.6	Herzrhythmusstörungen im Kindes- und Jugendalter	345
15	Kardiologie		15.6.1	Tachykarde Herzrhythmusstörungen	345
	Birgit C. Donner	315	15.6.2	Bradykarde Herzrhythmusstörungen	349
15.1	Grundlagen	316	15.7	Kardiale Manifestation und Therapieprinzipien ausgewählter Krankheitsbilder und klinischer Situationen	350
15.1.1	Perinatale Kreislaufumstellungsprozesse	316	15.7.1	Kardiale Manifestation des Marfan-Syndroms	350
15.2	Abklärung von Herz-Kreislauf-Erkrankungen	316	15.7.2	Medikamentöse Therapie der chronischen Herzinsuffizienz im Kindesalter	351
15.3	Angeborene Herzerkrankungen	322	15.7.3	Herztransplantation im Kindes- und Jugendalter	352
15.3.1	Pulmonalstenose	322	16	Gastroenterologie und Hepatology	
15.3.2	Aortenstenosen im Kindesalter	322		Burkhard Rodeck	353
15.3.3	Aortenisthmusstenose	323	16.1	Erkrankungen der Speiseröhre	354
15.3.4	Aortenklappeninsuffizienz	324	16.1.1	Gastroösophageale Refluxerkrankung/ Refluxösophagitis	354
15.3.5	Fehlbildung der Trikuspidalklappe: Ebstein-Anomalie	325	16.1.2	Eosinophile Ösophagitis	355
15.3.6	Anomalien der Mitralklappe: Stenose, Insuffizienz und Prolaps	326	16.1.3	Fremdkörperingestion	356
15.3.7	Vorhofseptumdefekt (Atriumseptumdefekt, ASD)	327	16.1.4	Verätzungsösophagitis	357
15.3.8	Ventrikelseptumdefekt (VSD)	328	16.1.5	Achalasie	357
15.3.9	Atrioventrikulärer Septumdefekt (AVSD)	330	16.2	Erkrankungen des Magens	358
15.3.10	Persistierender Ductus arteriosus (PDA)	331	16.2.1	Gastritis (<i>Helicobacter-pylori</i> -Infektion)	358
15.3.11	Partielle und totale Lungenvenenfehlmündung	332	16.2.2	Peptisches Ulkus (Ulcus ventriculi/Ulcus duodeni)	359
15.3.12	Fallot-Tetralogie	333			
15.3.13	Transposition der großen Gefäße	334			
15.3.14	Double Outlet Right Ventricle (DORV)	335			

16.3	Erkrankungen des Dünndarms	360	17	Hämatologie	
16.3.1	Pathophysiologie der Diarrhö	360		Lothar Schweigerer	389
16.3.2	Gastrointestinale Infektionen	360	17.1	Krankheiten des hämatopoetischen	
16.3.3	Disaccharidasemangel	362		Systems.	389
16.3.4	Nahrungsmittelallergie.	363	17.1.1	Krankheiten unreifer Zellen des	
16.3.5	Zöliakie	363		hämatopoetischen Systems	389
16.3.6	Bakterielle Übersiedelung.	365	17.1.2	Krankheiten reifer Zellen des	
16.3.7	Intestinales Organversagen	365		hämatopoetischen Systems	392
16.3.8	Eiweißverlierende Enteropathie.	365	17.1.3	Krankheiten der humoralen	
16.3.9	Morbus Hirschsprung, chronische			Gerinnung	405
	intestinale Pseudoobstruktion.	366	18	Onkologie	
16.3.10	Invagination.	366		Lothar Schweigerer,	
16.4	Chronisch-entzündliche			Carl Friedrich Classen.	409
	Darmerkrankungen (CED)	367	18.1	Allgemeine Onkologie.	409
16.4.1	Morbus Crohn	367	18.2	Spezielle Onkologie	413
16.4.2	Colitis ulcerosa.	369	18.2.1	Leukämien, myelodysplastisches	
16.4.3	Nicht klassifizierbare Kolitis	370		Syndrom, Lymphome und	
16.4.4	Extraintestinale Manifestationen/ Komplikationen chronisch-			Histiozytosen	413
	entzündlicher Darmerkrankungen. . .	370	18.2.2	Solide Tumoren	421
16.5	Dickdarmerkrankungen.	370	19	Pädiatrische Nephrologie	
16.5.1	Obstipation	370		Franz Schaefer	431
16.5.2	Intestinale Polypen.	371	19.1	Nieren- und	
16.6	Funktionelle Bauchschmerzen.	372		Harnwegsfehlbildungen	432
16.7	Lebererkrankungen.	373	19.1.1	Nierenfehlbildungen.	432
16.7.1	Neonatale Cholestase	373	19.1.2	Harnwegsfehlbildungen	433
16.7.2	Gallengangsatresie.	374	19.2	Glomerulopathien.	437
16.7.3	Familiäre intrahepatische		19.2.1	Nephritische Syndrome.	439
	Cholestasesyndrome	375	19.2.2	Nephrotische Syndrome	441
16.7.4	Stoffwechselerkrankungen der		19.2.3	Andere Glomerulopathien	443
	Leber.	375	19.3	Tubulointerstitielle Erkrankungen. .	443
16.7.5	Entzündliche Lebererkrankungen . .	379	19.3.1	Tubulointerstitielle Nephritis.	443
16.7.6	Portale Hypertension	380	19.3.2	Steinerkrankungen und	
16.7.7	Fulminantes Leberversagen	382		Nephrokalzinose	444
16.7.8	Lebertransplantation (LTx)	385	19.4	Tubulopathien.	445
16.8	Gallenwegserkrankungen	385	19.4.1	Diabetes insipidus renalis	446
16.8.1	Cholelithiasis	385	19.4.2	Hypophosphatämische	
16.8.2	Sklerosierende Cholangitis	386		Rachitis	446
16.8.3	Caroli-Krankheit/-Syndrom/ Duktalplattenmalformation.	386	19.4.3	Komplexe Tubulopathien	447
16.9	Pankreaserkrankungen	387	19.5	Systemerkrankungen mit	
16.9.1	Pankreatitis	387		Nierenbeteiligung	447
			19.5.1	Purpura Schönlein-Henoch	447
			19.5.2	Lupus erythematodes.	447

19.5.3 Hämolytisch-urämisches
Syndrom 447

19.6 Renale Hypertonie 449

19.7 Akutes Nierenversagen (ANV) 450

19.8 Chronische Niereninsuffizienz
(CNI) 452

19.9 Nierenersatztherapie. 454

19.9.1 Indikationsstellung. 454

19.9.2 Nierentransplantation (NTx) 454

19.9.3 Behandlungsergebnisse 455

20 Neuropädiatrie

Markus Blankenburg, Fuat Aksu 457

20.1 Neurologische Untersuchung 458

20.1.1 Neurologische Untersuchung des
Neugeborenen und Säuglings. 458

20.1.2 Neurologische Untersuchung des
Klein- und Schulkindes. 460

20.2 Angeborene Fehlbildungen des
zentralen Nervensystems 460

20.2.1 Fehlbildungen des ZNS. 461

20.3 Neurokutane Syndrome 463

20.3.1 Neurofibromatose Typ 1
(Morbus Recklinghausen) 463

20.3.2 Tuberöse-Sklerose-Komplex 464

20.4 Entwicklungsstörungen. 465

20.5 Zerebralparesen 466

20.6 Neurodegenerative Erkrankungen. 469

20.6.1 Krankheitsbilder. 469

20.7 Epilepsien 471

20.8 Fieberkrämpfe. 479

20.9 Nichtepileptische paroxysmale
Funktionsstörungen 482

20.10 Schädel-Hirn-Traumata 482

20.11 Neuromuskuläre Erkrankungen 484

20.11.1 Spinale Muskelatrophien 484

20.11.2 Erkrankungen der peripheren
Nerven. 486

20.11.3 Erkrankungen der neuromuskulären
Endplatte. 488

20.11.4 Angeborene Myopathien 489

20.11.5 Erworbene und sekundäre
Myopathien 493

20.12 Entzündliche
Entmarkungserkrankungen. 493

20.13 Vaskuläre ZNS-Erkrankungen 496

20.14 Tumoren des zentralen
Nervensystems 498

20.15 Kopfschmerzen 501

20.16 Schwindel 504

20.17 Psychosomatische neurologische
Erkrankungen 505

**21 Erkrankungen des
Bewegungsapparats**

Thomas Wirth. 507

21.1 Hüftgelenk 507

21.1.1 Angeborene Hüftdysplasie,
Coxa vara congenita 507

21.1.2 Morbus Perthes 508

21.1.3 Epiphyseolysis capitis femoris 510

21.2 Muskuloskelettale
Systemerkrankungen 510

21.2.1 Osteogenesis imperfecta 510

21.2.2 Skelettdysplasien 511

22 Erkrankungen der Haut

Henning Hamm, Marion Wobser. 513

22.1 Infantile Hämangiome 513

22.2 Ekzeme 515

22.2.1 Atopisches Ekzem 515

22.2.2 Seborrhoisches Säuglingsekzem 517

22.3 Psoriasis 517

22.4 Akne 519

22.4.1 Acne neonatorum 519

22.4.2 Acne vulgaris 519

**23 Psychische, psychosomatische
und Verhaltensstörungen**

Ulrike M.E. Schulze, Jörg M. Fegert. 521

23.1 Affektive Psychosen (F3). 521

23.1.1 Depressive Störungen. 521

23.1.2 Selbstverletzendes Verhalten 522

23.1.3 Suizidalität. 523

23.2 Angststörungen 524

23.3 Traumatisierung im Kindes- und
Jugendalter. 524

23.3.1	Traumafolgestörungen: mögliche Symptome im Kindesalter	525	23.10	Schlafstörungen: Diagnostik und Therapie	530
23.3.2	Traumafolgestörungen im Jugendalter: Anpassungsstörungen und posttraumatische Belastungsstörungen (F43)	525	24	Sozialpädiatrie	
23.4	Dissoziative Störungen (F44)	526		Knut Brockmann	531
23.5	Somatoforme Störungen (F45)	526	24.1	Prävention und Früherkennung von Krankheiten	531
23.6	Essstörungen (F50)	526	24.2	Kindeswohlgefährdung: Vernachlässigung, Misshandlung, sexueller Missbrauch	532
23.7	Umschriebene Entwicklungsstörungen schulischer Fertigkeiten (F81)	527	24.2.1	Schütteltrauma	535
23.8	Tiefgreifende Entwicklungsstörungen (F84)	527	24.2.2	Sexueller Kindesmissbrauch	535
23.9	Aufmerksamkeit, Impulsivität und aggressives Verhalten	528	24.2.3	Vernachlässigung	536
23.9.1	Einfache Aktivitäts- und Aufmerksamkeitsstörung (F90.0)	528	24.2.4	Münchhausen-by-proxy-Syndrom	537
23.9.2	Störungen des Sozialverhaltens: dissoziales Verhalten und Aggression im Kontext	529	24.3	Sozialpädiatrische Versorgungssysteme	537
				Register	539

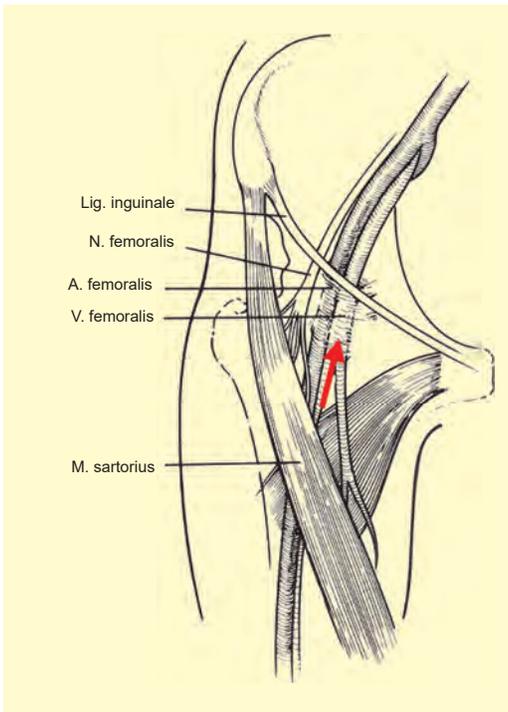


Abb. 6.2 Punktionsstelle der V. femoralis (Pfeil) [L141/R232]

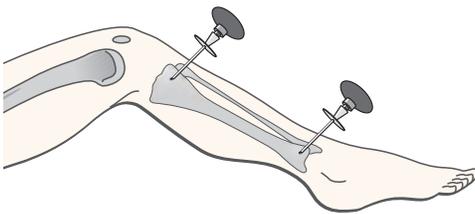


Abb. 6.3 Punktionsstellen für einen intraossären Zugang [L141]

6.1.3 Arterieller Zugang

Arterielle Zugänge eignen sich vor allem für ein engmaschiges Monitoring von Blutgasen, Elektrolyten oder Glukose, aber auch zur kontinuierlichen Blutdruckmessung bei hämodynamisch instabilen Patienten. Verschiedene Gefäße sind zur Punktion geeignet: A. radialis, A. ulnaris, A. femoralis, A. tibialis posterior und A. temporalis. Von der Kanülierung der A. brachialis wird aus Gründen der hohen Komplikationsrate abgeraten. Zweierlei Techniken bei der Anlage des Katheters sind beschrieben:

- die **direkte Punktion** wie beim Legen eines venösen Zugangs, wobei nach erfolgreicher Punktion eine Braunüle in das Gefäßlumen vorgeschoben wird, oder alternativ, vor allem beim Früh- und Reifgeborenen angebracht,
- die **Technik des Transfixierens**. Dabei wird das Gefäß eher großzügig punktiert, anschließend die Nadel entfernt und die eigentliche Braunüle zurückgezogen, bis Blut frei fließt. Genau in diesem Moment wird vorsichtig die Braunüle wieder vorgeschoben, bis sie vollständig im Gefäß liegt.

6.1.4 Pleurapunktion und Pleuradrainage

Eine Entlastung des Pleuraraums kann erforderlich sein, weil sich dort entweder Luft oder Flüssigkeit angesammelt hat. In Abhängigkeit von der Dynamik der Ansammlung und der Frage nach diagnostischer vs. therapeutischer Punktion muss die Entscheidung für eine Einmalpunktion oder eine Dauerdrainage fallen. Die Lokalisation der Punktionsstelle wird davon beeinflusst, ob Luft oder Flüssigkeit drainiert werden soll. Da die Mehrzahl der Patienten auf einer pädiatrischen Intensivstation primär in Rückenlage versorgt wird, sollte bei der Drainage von Luft das Ende der Drainage im anterioren Bereich des Thorax liegen. Umgekehrt ist es sinnvoll, im Falle der Drainage von Flüssigkeit die Öffnungen des Katheters in dem der Unterlage des Körpers zugewandten Teil des Thorax zu positionieren, in diesem Fall also in den posterioren Thoraxanteilen (➤ Abb. 6.4).

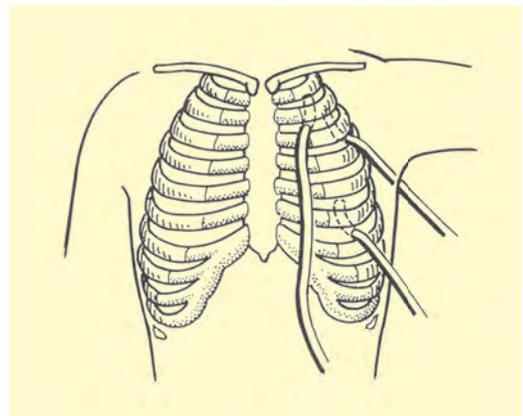


Abb. 6.4 Punktionsstellen für eine Pleuradrainage [L141/R232]

Eine Einmalpunktion kann mit einem Butterfly oder einer Spritze mit aufgesetzter Nadel durchgeführt werden. Für die Dauerdrainage eignen sich großlumige Drainagen mit einem Trokar zum Einführen oder sog. Pigtail-Katheter, die per Seldinger-Technik eingeführt werden und sich nach Ziehen des Führungsdrachts aufrollen, wie mit dem englischen Begriff anschaulich beschrieben.

6.1.5 Perikardpunktion und Perikarddrainage

Die Punktion des Perikards kann im Falle einer Tamponade eine lebensrettende Maßnahme sein; deshalb sollte allen in der Intensivmedizin Tätigen die Prozedur zumindest theoretisch bekannt sein. Der primär wichtige Schritt ist, an die Möglichkeit einer Tamponade zu denken. Dies kann neben bekannten Erkrankungen des Herzens (Perikarditis, Myokarditis) auch bei perforierenden zentralen Kathetern vorkommen. Die entscheidende diagnostische Maßnahme ist die Sonografie: Auch für sonografisch weniger erfahrene Untersucher ist eine Perikardtampnade auf den ersten Blick gut zu erkennen.

Die Technik der Akutentlastung ist sehr einfach und schnell durchzuführen: Mit einer Nadel und aufgesetzter Spritze wird zwischen dem Processus (Proc.) xiphoideus und dem unteren linken Rippenbogen in Richtung der linken Schulter des Patienten eingestochen und die Nadel unter vorsichtiger Aspiration vorgeschoben, bis Erguss bzw. Blut aspirierbar ist (➤ Abb. 6.5). Für die Dauerdrainage gilt die gleiche Lokalisation; hierzu kann entweder eine konventionelle Braunüle oder ein Arterienkatheter mit Seldinger-Technik verwendet werden.

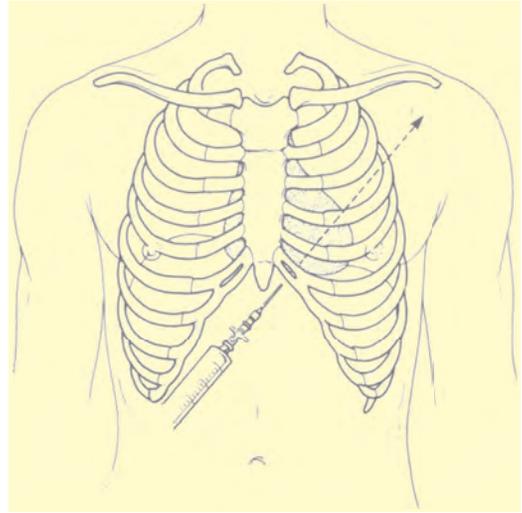


Abb. 6.5 Punktionsstelle für eine Perikarddrainage (a.-p.) [L141/R232]

Auch bei der Reanimation im Kindesalter gilt das ABCD-Prinzip: Atemwege, Beatmung, Kardiokompression, Medikamente. Vor allem im Säuglings- und Kleinkindesalter sind die zur Reanimation führenden Ursachen überwiegend respiratorischer Natur. Mit zunehmendem Alter spielen kardiovaskuläre Erkrankungen eine wichtigere Rolle.

Ursachen:

- Atemwegsinfektionen
- Bronchospasmus
- Fremdkörperaspiration
- Angeborene Herzfehler
- Rhythmusstörungen
- Krampfanfälle
- Gastroenteritis
- Sepsis
- Ertrinkungsunfall
- Trauma
- Verbrennung

6.2 Kardiopulmonale Reanimation

Die Ursachen, die bei Kindern zur Reanimation führen, sind vielfältig und überwiegend respiratorisch bedingt. Erst sekundär führen die resultierende Azidose und Hypoxämie der Kardiomyozyten zu einer elektrischen und mechanischen Dysfunktion dieser Zellen.

6.2.1 Atemwege

Bei der Erstbeurteilung der spontanen Atemexkursion sollte festgestellt werden, ob die Atmung erschwert oder durch eine Obstruktion behindert ist. Im Einzelfall kann Absaugen die Atemwege freimachen, in anderen Fällen (vor allem bei schnarchender Atmung) kann das Anheben bzw. Ziehen des Unterkiefers nach vorn die Obstruktion beseitigen (➤ Abb. 6.6). Sauer-

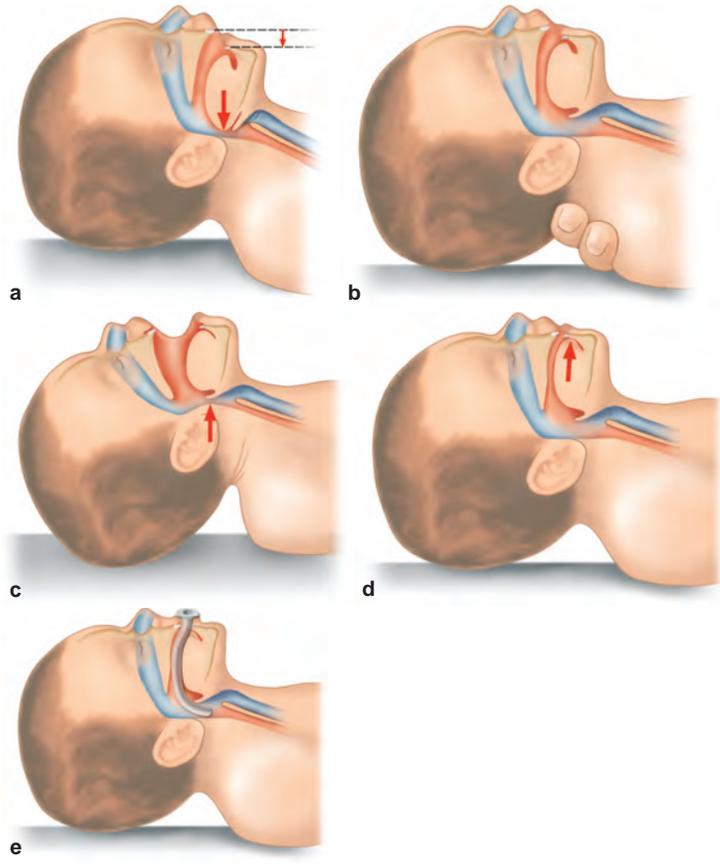


Abb. 6.6 Effekte von Überstrecken und Zurückfallen der Weichteile und Prävention durch adäquate Lagerung und Nach-vorn-Ziehen des Unterkiefers

- a) Obstruktion der Atemwege durch Zurückfallen der Zunge
- b) Stabilisierung der Atemwege durch mechanische Stützung im Nacken
- c) Obstruktion der Atemwege durch übertriebenes Überstrecken
- d) Effekt des Vorziehens von Unterkiefer und Zunge
- e) Stabilisierung der Atemwege mittels Guedel-Tubus [L238]

stoff kann dann bei Bedarf über eine Nasenbrille verabreicht werden.

Beim nicht atmenden Patienten jenseits des 1. Lebensjahrs wird bei Verdacht auf eine Fremdkörperaspiration im Rahmen der Erstversorgung das Heimlich-Manöver empfohlen. Dabei wird das Abdomen des Patienten von hinten umfasst und fest komprimiert (➤ Abb. 6.7). Falls erforderlich, kann dieses Manöver mehrfach wiederholt werden. Bei Patienten < 1 Jahr werden bei Verdacht auf eine Atemwegsobstruktion durch einen Fremdkörper vier Schläge mit der flachen Hand auf den Rücken (➤ Abb. 6.8) empfohlen, ggf. gefolgt von Kardiokompression.

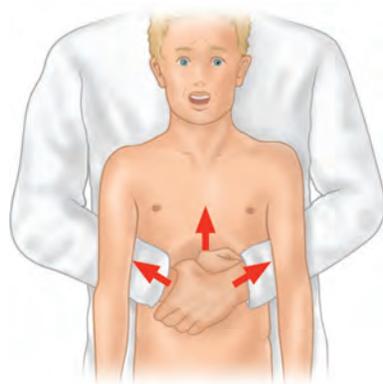


Abb. 6.7 Heimlich-Manöver mit Umfassen des Patienten von hinten und Kompression des oberen Abdomens in Richtung Ösophagus [L238]

6.2.2 Beatmung

Reicht die Anteposition des Unterkiefers nicht aus, um eine effektive Belüftung zu ermöglichen, kann die Beatmung zunächst mit Beutel und Maske sichergestellt

werden. Diese Methode der Lungenbelüftung kann über einen längeren Zeitraum effektiv beibehalten werden – jedenfalls so lange, bis jemand mit Erfah-



Abb. 6.8 Schlag auf den Rücken zur Entfernung von Fremdkörpern aus der Trachea [L238]

rung in der Intubation von Kindern zur Verfügung steht oder die auslösende Problematik nicht mehr besteht. Angestrebter Erfolgsparameter der Beatmung ist eine gerade sichtbare Thoraxexkursion. Die Frequenz der Beatmung variiert mit dem Alter des Patienten und sollte zwischen 20/min beim Säugling und 12/min beim Adoleszenten liegen (Normwerte der Atemfrequenz im Kindesalter (> Tab. 6.1).

Für die prähospitalen Versorgung durch Laien oder auch medizinisches Personal ohne entsprechende Notfallausrüstung wird die Mund-zu-Mund- oder die Mund-zu-Nase-Beatmung empfohlen. Von einer Mund-zu-Mund- und -Nase-Beatmung, wie früher empfohlen, ist man aufgrund der häufig nicht zu erreichenden Dichtigkeit des Systems wieder abgekommen. Unabhängig von den verwendeten Hilfsmitteln ist für den Erfolg der Beatmung entscheidend, dass die Lunge des Patienten tatsächlich ausreichend belüftet wird.

Tab. 6.1 Normwerte der Atemfrequenz im Kindesalter

Alter	Atemfrequenz/min
< 1 Jahr	24–38
1–3 Jahre	22–30
4–6 Jahre	20–24
6–9 Jahre	18–24
10–14 Jahre	16–22
15–18 Jahre	14–20

Physiologischerweise nehmen Atemfrequenzen vom Säuglingsalter bis in die Adoleszenz ab. Entsprechend sollten auch die Beatmungsfrequenzen an das Alter des Patienten adaptiert werden.

6.2.3 Kardiokompression

Eine Kardiokompression ist beim Kind wie auch beim Neugeborenen indiziert, wenn die Herzfrequenz trotz adäquater Beatmung nicht höher liegt als 60/min. Dabei soll die Tiefe der Kompressionen so gewählt werden, dass sie zu einem palpablen Puls in der Peripherie führen. Orientierend kann man davon ausgehen, dass hierzu die Kompressionstiefe bei etwa einem Drittel des a.-p. Thoraxdurchmessers liegen sollte. Die Rate von Kompression zu Ventilation war in der Vergangenheit immer wieder Gegenstand der Diskussion. Grund hierfür war eine unterschiedliche Zielsetzung: Während im Kleinkindes- und Kindesalter die Etablierung einer ausreichenden Lungenbelüftung bei der Reanimation im Vordergrund stand, lag bei Adoleszenten und Erwachsenen die Betonung auf der Kontinuität der Perfusion. Ungeachtet dieser Tatsache empfehlen die Reanimationsrichtlinien in ihrer aktuellen Version jenseits des Neugeborenenalters eine Kompressions-Ventilations-Rate von 15 : 2 bei zwei Helfern.

Eine Indikation zur Kardiokompression (und zur Ventilation) besteht bei einer Herzfrequenz von < 60/min. Altersunabhängig (mit Ausnahme des Neugeborenen) wird hierbei eine Kompressions-Ventilations-Rate von 15 : 2 eingesetzt, die unabhängig von der Qualifikation der Ersthelfer ist.

6.2.4 Medikamente

Adrenalin (engl. epinephrine) ist das primäre Medikament in der Reanimation. Es wird sowohl bei Asystolie als auch bei einer Bradykardie eingesetzt. Die Dosierung ist von der Applikationsart abhängig (0,01–0,03 mg/kg KG intravenös bzw. 0,1 mg/kg KG intratracheal) und kann alle 3–5 min wiederholt werden.

Natriumbikarbonat spielt nur noch eine untergeordnete Rolle in der Reanimation, bei länger andauernder Kardiokompression mit zu erwartender Kom-

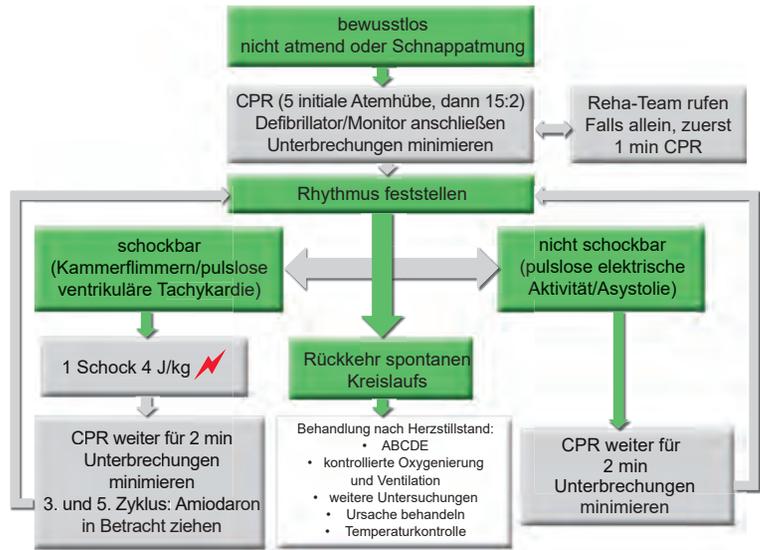


Abb. 6.9 Reanimationsalgorithmus mit der Differenzierung schockbarer vs. nicht schockbarer Rhythmus [V786]

promittierung des Kreislaufs kann es vorzugsweise nach Vorliegen arterieller Blutgaswerte entsprechend dem Basendefizit dosiert werden.

Die empfohlene Dosierung von Adrenalin im Rahmen der Reanimation beträgt 0,01–0,03 mg/kg KG bei intravenöser Anwendung bzw. 0,1 mg/kg KG bei trachealer Anwendung.

6.2.5 Rhythmusstörungen

Supraventrikuläre Tachykardie

Die häufigste Form von Herzrhythmusstörung im 1. Lebensjahr ist die supraventrikuläre Tachykardie. Sie äußert sich beim Säugling mit Herzfrequenzen von > 220/min und beim Kind von > 180/min. Ist das Kind bei Präsentation klinisch kompensiert, kann versucht werden, die Rhythmusstörung mit Adenosin medikamentös zu therapieren (0,1 mg/kg KG im Bolus, ggf. mit doppelter Dosis wiederholen). Andernfalls ist eine zeitnahe Kardioversion erforderlich.

Ventrikuläre Tachykardie

Häufig bei strukturellen Vitien, aber auch nach Hypoxämie, Azidose, Elektrolytimbalancen oder Vergiftungen. Hier wird grundlegend zwischen schock-

baren Rhythmusstörungen (Kammerflimmern und pulslose ventrikuläre Tachykardie) und nicht schockbaren Rhythmusstörungen (pulslose elektrische Aktivität und Asystolie) unterschieden. Entsprechend erfolgt zuerst die Differenzierung (> Abb. 6.9), anschließend der jeweilige Algorithmus (> Abb. 6.10 bzw. > Abb. 6.11).

6.2.6 Nach der Reanimation

So zeitnah wie in der Reanimationssituation möglich muss das Gespräch mit den Eltern gesucht werden. Sobald klar ist, was zur ursprünglichen Reanimation Anlass gegeben hat, soll den Eltern die Pathophysiologie so weit erklärt werden, dass ihnen verständlich ist, ob sich eine ähnliche Situation wiederholen kann oder nicht. Was eine Einschätzung der neurologischen Prognose nach erfolgreicher Reanimation betrifft, so sollte erhebliche Zurückhaltung hinsichtlich detaillierter Schilderungen möglicher Outcome-Szenarien geübt werden. Oft ist in dieser Situation eine realistische Einschätzung gar nicht möglich und auch für Eltern alles andere als hilfreich.

War die Reanimation nicht erfolgreich, soll den Eltern ausreichend Zeit für ein würdevolles Abschiednehmen gegeben werden. Eine Obduktion sollte möglichst immer angestrebt werden. Dieses Ansinnen in der Situation des Todes anzusprechen, verlangt ein

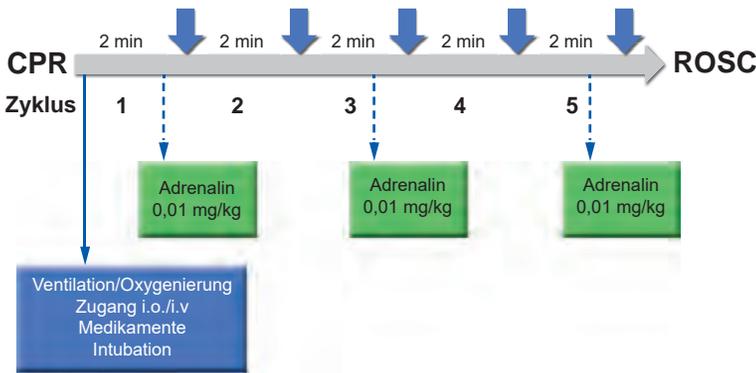


Abb. 6.10 Vorgehen bei nicht schockbarem Rhythmus [V786]

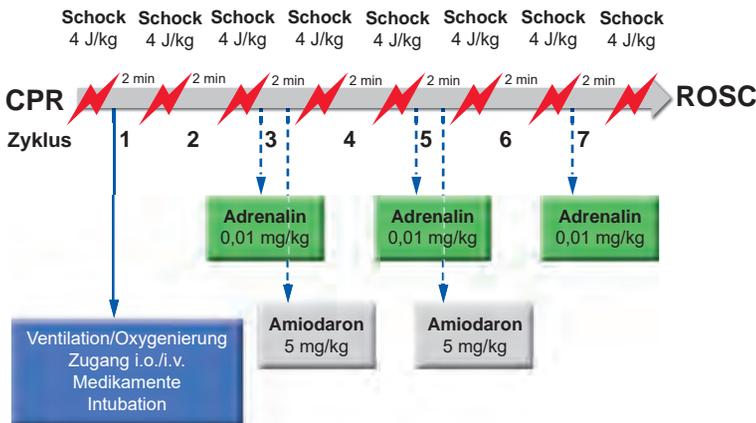


Abb. 6.11 Vorgehen bei schockbarem Rhythmus [V786]

gewisses Einfühlungsvermögen. Zusätzlich kann es sehr hilfreich sein, den Eltern im Abstand von Wochen bzw. Monaten ein weiteres Gespräch anzubieten.

6.3 Management des zentralen respiratorischen Versagens

6.3.1 Zentrale Atemdysregulation

In diesen Fällen handelt es sich in aller Regel um eine gestörte Triggerung einer regelmäßigen Atemtätigkeit; sie kann sowohl medikamentös bedingt sein als auch z. B. im Rahmen eines Undine-Syndroms (zentrales Hypoventilationssyndrom) auftreten. Therapeutisch wird entweder transient oder permanent der Gasaustausch der Lunge extern getriggert, dies kann sowohl invasiv als auch nichtinvasiv gesche-

hen. Tatsächlich sind die nichtinvasiven Verfahren eher für die transienten Störungen geeignet, beim Undine-Syndrom ist prinzipiell auch eine Maskenbeatmung möglich, aber mit einer physiologischen orofazialen Entwicklung erfahrungsgemäß nur bedingt vereinbar. Letztendlich bestimmt bei diesem Krankheitsbild die Häufigkeit der Alanin-Repeats und damit der Ausprägungsgrad der klinischen Symptomatik inkl. der Dauer einer erforderlichen Atemunterstützung das Prozedere.

6.3.2 Intrakranielle Druckerhöhung

Eine intrakranielle Druckerhöhung ist die gemeinsame Endstrecke verschiedener pathophysiologischer Vorgänge und kann nach Schädel-Hirn-Trauma, intrakraniellen Blutungen, Sinusvenenthrombosen oder Meningiomen auftreten. In Abhängigkeit vom

15.7 Kardiale Manifestation und Therapieprinzipien ausgewählter Krankheitsbilder und klinischer Situationen 350

15.7.1 Kardiale Manifestation des Marfan-Syndroms 350

15.7.2 Medikamentöse Therapie der chronischen Herzinsuffizienz im Kindesalter 351

15.7.3 Herztransplantation im Kindes- und Jugendalter 352

15.1 Grundlagen

Die Inzidenz angeborener Herzfehler bei Neugeborenen liegt bei etwa 1 %. Damit gehören sie zu den häufigsten angeborenen Fehlbildungen. Das Spektrum angeborener Herzfehler reicht von einfachen Fehlbildungen (z. B. Septumdefekte, milde Klappenstenosen) bis hin zu komplexen Herzfehlern (z. B. Klappenatriesien, hypoplastische Ventrikel, Transpositionsstellung der großen Arterien; > Tab. 15.1).

Tab. 15.1 Mit Herzfehlern assoziierte genetische Syndrome (Auswahl)

Syndrom	Herzfehler
Trisomie 21	AVSD, VSD, TOF
Trisomie 13	ASD, VSD, PDA,
Trisomie 18	Klappenfehlbildungen, VSD
Turner-Syndrom	Aortenisthmusstenose, Aortenstenose, CM
Noonan-Syndrom	Pulmonalklappenstenose, hypertrophe CM
Mikrodeletion 22q11.2 (DiGeorge-Syndrom)	Konotrunkale Fehlbildungen
CHARGE-Syndrom	Konotrunkale Fehlbildungen
Williams-Beuren-Syndrom (7q11.23-Deletion)	Periphere Pulmonalstenosen, supraaortale Aortenstenose, Aortenisthmusstenose
Alagille-Syndrom	Pulmonalklappenstenose, Stenosen der Pulmonalarterienäste, TOF
Tuberöse Sklerose	Rhabdomyome
VACTERL-Assoziation	VSD
Goldenhar-Syndrom	Konotrunkale Fehlbildungen
Holt-Oram-Syndrom	ASD, VSD
Marfan-Syndrom	Dilatation der Aortenwurzel → Aneurysma, Aortenklappen Insuffizienz, Mitralklappenprolaps mit Insuffizienz

15.1.1 Perinatale Kreislaufumstellungsprozesse

In der **fetalen Zirkulation** erfolgt die Sauerstoff- und Nährstoffzufuhr über die Plazenta. Der Ductus venosus, das Foramen ovale und der Ductus arteriosus sind für die Hämodynamik des fetalen Kreislaufs wichtig (> Abb. 15.1). Blut von der Plazenta fließt über die Umbilikalvene und den **Ductus venosus** zum rechten Vorhof, über das **Foramen ovale** in den linken Vorhof (Rechts-Links-Shunt), den linken Ventrikel und in die Körperhauptschlagader zur präferenziellen Versorgung des Gehirns. Systemvenöses (sauerstoff- und nährstoffarmes) Blut fließt über rechten Vorhof, rechten Ventrikel und überwiegend über den **Ductus arteriosus** in die Aorta descendens (Rechts-Links Shunt) und zurück in die Plazenta über die Umbilikalarterien.

15.2 Abklärung von Herz-Kreislauf-Erkrankungen

Anamnese

In der **Anamnese** werden Fragen zu Schwangerschaft, Perinatalzeit und Familienanamnese sowie gezielt nach kardialen Belastungszeichen gestellt und in der klinischen Untersuchung objektiviert.

Zu den allgemeinen **klinischen Herzinsuffizienzzeichen** zählen u. a. Tachykardie, Tachypnoe, Dyspnoe, gehäufte Infekte der unteren Luftwege, vermehrtes Schwitzen sowie Blässe und eine schlechte Mikrozirkulation. Beim Neugeborenen und Säugling ist vor allem auf das Vorliegen von Lidödemen bzw. Ödemen im Bereich des Os sacrum, unzureichendes Trinkverhalten (reduzierte Gesamteinfuhr, rasche Erschöpfung, Schwitzen beim Trinken) und eine unzureichende Gewichtsentwicklung (Perzentilenknick)

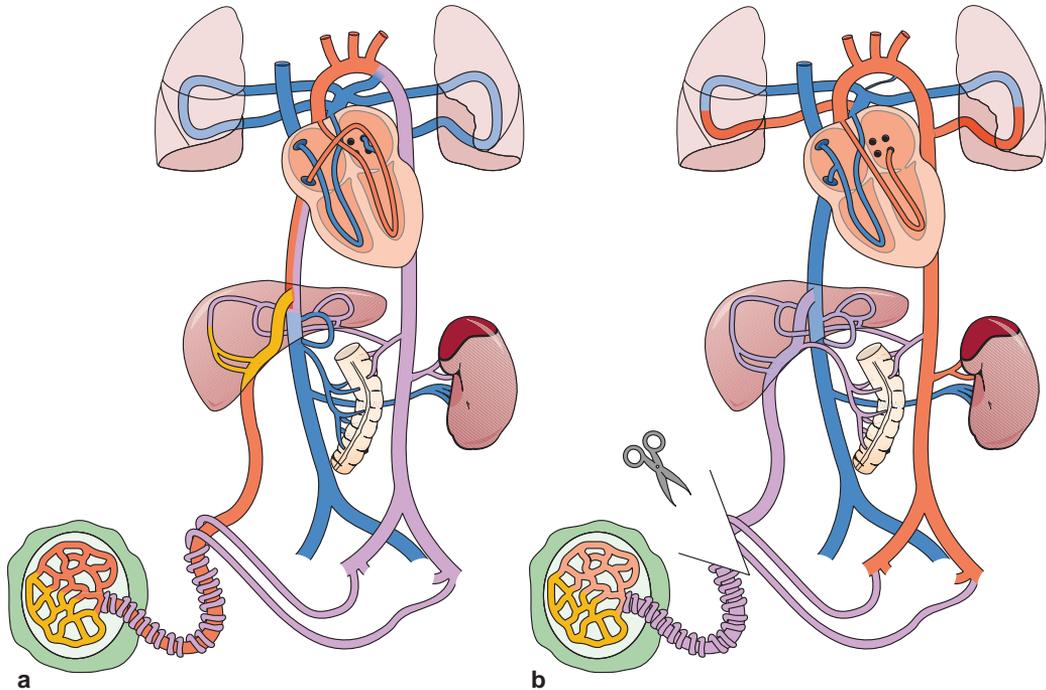


Abb. 15.1 Fetaler Kreislauf (a) und postnatale Umstellung (b) [L141]

zu achten. Im Kindes- und Jugendalter gehören zu den klinischen Zeichen prätibiale und Fußrückenödeme, ein persistierender, insbesondere nächtlicher Husten, Orthopnoe, im Sitzen gestaute Halsvenen sowie eine reduzierte körperliche Leistungsfähigkeit.

Körperliche Untersuchung

- Dokumentation der Entwicklung des Körperlängenwachstums, des Gewichts und des BMI gemäß Perzentilenkurven
- Hautkolorit und Hautturgor
- Atemfrequenz und Atemmuster
- Inspektion des Thorax
- Palpation und Auskultation
- Blutdruckmessung
- Herzauskultation

Herztöne im Kindesalter: Häufig findet sich eine **physiologische Spaltung des zweiten Herztons** in der Inspiration (Pulmonalklappenschluss nach Aortenklappenschluss). Pathologisch ist eine atemunabhängige, fixierte Spaltung des zweiten Herz-

tons (Pulmonalklappenschluss deutlich später als Aortenklappenschluss) bei Volumenbelastung des rechten Ventrikels durch den Shunt eines Vorhofseptumdefekts oder einer höhergradigen Pulmonalstenose. Eine enge Spaltung des zweiten Herztons findet sich bei pulmonaler Hypertonie (früher, lauter Schluss der Pulmonalklappe) oder höhergradiger Aortenstenose (verspäteter Schluss der Aortenklappe).

- **Herzgeräusche:** Die Charakterisierung erfolgt nach folgenden Kriterien:
 - Lautstärke (6 Grade)
 - Frequenz (nieder-, mittel-, hochfrequent)
 - Klangcharakter (gießend, rau, schabend, rumplend, musikalisch)
 - Zeitliches Auftreten im Herzzyklus (früh-, mittel-, spätsystolisch bzw. diastolisch)
- Lokalisation des Punctum maximum und Fortleitung

Organische Herzgeräusche haben ein strukturelles Korrelat (Stenose, Insuffizienz, Shunt). **Akzidentelle Herzgeräusche** finden sich häufig bei gesunden Kindern. Sie sind niederfrequent, von weichem Klangcharakter und oft lageabhängig. **Funktionelle Herz-**

geräusche sind Strömungsgeräusche, die durch ein gesteigertes Herzminutenvolumen bei Fieber, Anämie oder Hyperthyreose auftreten. Beim harmlosen „Nonnensausen“ handelt es sich um ein kontinuierliches venöses Strömungsgeräusch meist supraklavikulär rechts, das mit Kopfwendung verschwindet.

Kinderkardiologische Leitsymptome

Herzgeräusche

Herzgeräusche, die in ersten Lebensstunden auskultiert werden können, weisen auf Stenosen der Aorten- oder Pulmonalklappe, Insuffizienzen der Mitralk- oder Trikuspidalklappe oder Shuntvitien (kleiner Ventrikelseptumdefekt, Ductus arteriosus) hin. Bei großen Ventrikelseptumdefekten (VSDs) oder sehr großem persistierendem Ductus arteriosus tritt der Abfall des pulmonalarteriellen Widerstands verzögert ein, sodass oft erst nach einigen Tagen bis Wochen ein Systolikum auskultiert werden kann. Das Fehlen eines Herzgeräuschs schließt einen Herzfehler nicht aus. Herzgeräusche, die im Rahmen einer Routineuntersuchung bei einem ansonsten gesunden Klein- oder Schulkind erstmals auffallen, sind häufig akzidentell und damit harmlos. Bei Fieber und Anämie treten oft funktionelle Herzgeräusche auf.

Zyanose

Eine Zyanose ist ein Warnsignal und muss weiter abgeklärt werden. Wichtige anamnestische Fragen betreffen:

- den Zeitpunkt (unmittelbar nach Geburt, im Verlauf von Tagen),
- die Dauer des Auftretens,
- die Lokalisation (periphere Zyanose: Akren, zentrale Zyanose: Lippen, Schleimhäute, generalisiert),
- die Zunahme der Zyanose unter körperlicher Belastung (z. B. Trinken, Weinen).
- Zyanotische Anfälle:
 - zyanotische Affektkrämpfe (nach starkem Weinen, Anhalten der Atmung und Zyanose)
 - zyanotische Anfälle bei Fallot-Tetralogie (generalisierte Zyanose mit vertiefter Atmung)

CAVE

Eine Polyglobulie kann eine Zyanose vortäuschen, eine Anämie die Symptome abmildern.

Thoraxschmerzen

Diese sind ein häufiger Vorstellungsgrund von Schulkindern und Jugendlichen. Folgende anamnestische Fragen helfen, die Symptomatik einzuordnen:

- Charakter der Schmerzen (drückend, stechend, zusammen mit schnellem / unregelmäßigem Herzschlag)
- Dauer der Schmerzen
- Abhängigkeit der Schmerzen von der Atmung
- Ausstrahlen der Schmerzen (linke Schulter / Arm)
- Auftreten in Abhängigkeit körperlicher Aktivität

PRAXISTIPP

Zu den häufigen nichtkardialen Ursachen für Thoraxschmerzen im Kindes- und Jugendalter gehören Erkrankungen muskuloskelettaler Genese, Costochondritis, Traumata, Infekte der Bronchien, Lunge und Pleura mit Husten sowie psychogene Ursachen (Ausschlussdiagnose). Anamnestische Angaben sind zumeist stechende, atemabhängige Schmerzen unabhängig von körperlicher Aktivität.

Seltene kardiale, aber potenziell gefährliche Ursachen umfassen eine Myokarditis, Kardiomyopathien, Koronararterienanomalien (angeboren, erworben nach Kawasaki-Syndrom), Koronarischämien bei Aortenstenose oder schwerer pulmonaler Hypertension und Herzrhythmusstörungen. Anamnestische Warnsignale sind drückende Schmerzen, verstärkt durch körperliche Aktivität und unabhängig von der Atmung (Ausnahme Perikarditis) in Zusammenhang mit Palpitationen sowie abrupt einsetzendes und endendes Herzrasen.

Arterielle Hypertonie

Bei mindestens dreimalig ambulant bestimmten erhöhten Blutdruckwerten > 90 . Perzentile oder $> 130/85$ mmHg ist eine 24-h-Blutdruckmessung indiziert. Basierend auf den Perzentilenwerten der Mittelwerte der 24-h-Blutdruckmessung oder dreier Einzelmessungen wird die Diagnose gestellt. Die derzeitige Definition der Hypertonie für Kinder und Jugendliche ist \gg Tab. 15.2 zu entnehmen.

Die weitere Hypertonieabklärung umfasst Anamnese, körperliche Untersuchung (ein kraniokaudaler Blutdruckgradient weist auf eine Stenose, typischerweise im Aortenisthmus, hin) und eine Basisdiagnostik (Labordiagnostik im Blut und Urin, Funduskopie,

Tab. 15.2 Definition von Hypertonie

Normaler Blutdruck	< 90. Perzentile
Hochnormaler Blutdruck	90.–94. Perzentile
Hypertonie 1°	95.–99. Perzentile + 5 mmHg
Hypertonie 2°	> 99. Perzentile + 5 mmHg

Abdomensonografie mit Dopplersonografie der Nierenarteriengefäße und Echokardiografie). Die Echokardiografie erfasst zum einen insbesondere eine Aortenisthmusstenose als Ursache einer arteriellen Hypertonie und quantifiziert das Ausmaß einer ventrikulären Hypertrophie als Folge einer länger bestehenden Hypertonie (Endorganschaden). In Abhängigkeit von den Befunden der Basisdiagnostik sind weitere Abklärungen indiziert. Bei einer sekundären Hypertonie wird zuerst die Ursache behandelt. Bei einer medikamentösen antihypertensiven Therapie richtet sich die Wahl des Präparats nach der zugrunde liegenden Erkrankung.

Verminderte körperliche Belastbarkeit, Stridor und Schluckbeschwerden

Erste Verdachtsmomente einer möglichen verminderten körperlichen Leistungsfähigkeit treten in der Anamnese beim Vergleich mit Gleichaltrigen auf. Ein (belastungsabhängiger) Stridor kann auf eine Trachealkompression durch einen Gefäßring hinweisen. Schluckbeschwerden können u. a. auch durch eine Ösophaguskompression durch eine A. lusoria verursacht werden.

EKG-Besonderheiten im Kindesalter

Aufgrund der höheren Herzfrequenz im Kindesalter werden die EKGs meist mit einer Papiergeschwindigkeit von 50 mm/s abgeleitet. Die Analyse des EKG folgt der gleichen Systematik wie im Erwachsenenalter. Im Folgenden werden nur einige spezifisch pädiatrische Aspekte genauer beschrieben.

- **Altersabhängige Herzfrequenz:** ➤ Tab. 15.3
- **Altersabhängiger Lagetyp (Vektor des QRS Komplexes):** Bei Neugeborenen und jungen Säuglingen liegt aufgrund des muskelkräftigen rechten Ventrikels ein Rechtstyp (QRS-Vektor $> 90^\circ$) vor. Etwa ab dem 3.–4. Lebensjahr entspricht die Herzachse dann einem Steiltyp / Indifferentstyp ($30\text{--}90^\circ$).

Tab. 15.3 Richtwerte für normale Herzfrequenzen

Neugeborenes	90–180/min
Säuglinge	80–170/min
Klein- und Vorschulkinder (1.–5. Lj.)	70–140/min
Schulkinder (6.–16. Lj.)	60–130/min
Jugendliche und junge Erwachsene (> 16. Lj.)	60–100/min

CAVE

Ein überdrehter Linkstyp im Neugeborenenalter ist pathologisch und tritt bei atrioventrikulären Septumdefekten und Trikuspidalatresien auf (anderer Verlauf des Reizleitungssystems).

- **Depolarisation und Repolarisation:** Die **PQ-Zeit** wird mit dem Alter länger und verkürzt sich bei höheren Herzfrequenzen. Die **QRS-Dauer** verlängert sich ebenfalls mit dem Alter (Säuglinge < 70 ms, Kleinkinder < 90 ms, Schulkinder < 100 ms). Die **frequenzkorrigierte QT-Dauer** wird meist nach der Bazett-Formel in Ableitung II berechnet. Die **ST-Strecke** verläuft normalerweise isoelektrisch; im Jugendalter können Hebungen und Senkungen von 1 mm in den Extremitätenableitungen und 2 mm in den Brustwandableitungen noch physiologisch sein. Als frühe Repolarisation in der Adoleszenz wird eine ST-Strecken-Hebung ausgehend vom J-Punkt von maximal 2 mm in den Brustwandableitungen (meist $V_2 - V_4$) bezeichnet und gilt als Normvariante. Die **T-Welle** ist in der ersten Lebenswoche in allen **Brustwandableitungen** positiv. Nach der Neugeborenenperiode sind die T-Wellen nur linkspräkordial positiv. Mit zunehmendem Alter werden die T-Wellen in allen Brustwandableitungen wieder positiv. In den **Extremitätenableitungen** ist die T-Welle meist mit dem QRS-Komplex konkordant.

CAVE

Eine **positive T-Welle** in V_1 nach dem 1. Lebensmonat ist ein Hinweis für eine rechtsventrikuläre Belastung.

- **Hypertrophiezeichen im EKG im Kindes- und Jugendalter:** Der Nachweis einer atrialen oder ventrikulären Hypertrophie im EKG ist oft der Auslöser für eine weitere kardiologische Abklärung.

- **Atriale Hypertrophie:** Eine P-Wellen-Amplitude > 3 mm weist auf eine rechtsatriale Hypertrophie hin. Eine P-Wellen-Verlängerung (> 100 ms bei Kindern nach dem 1. Lebensjahr, > 80 ms bei Säuglingen) spricht für eine linksatriale Hypertrophie.
- **Ventrikuläre Hypertrophie:** Hinweise sind Veränderungen der QRS-Achse, der QRS-Amplituden, des R/S-Verhältnisses in den Brustwandableitungen und der Ausrichtung des T-Vektors (konkordant oder diskordant mit dem QRS-Vektor).

Synkopen

Eine Synkope ist ein plötzlich auftretender, reversibler Bewusstseins- und Tonusverlust infolge einer transienten zerebralen Minderperfusion. Die Dauer beträgt Sekunden bis wenige Minuten. Das Bewusstsein wird rasch und vollständig wiedererlangt.

Ätiologie > Tab. 15.4.

Diagnostik: Anamnese und körperliche Untersuchung Eine strukturierte Anamnese ist meist der Schlüssel zum Verständnis der Synkopenursache und bestimmt die weitere Diagnostik und Therapie. Die

Tab. 15.4 Ursachen für Synkopen im Kindes- und Jugendalter

Störungen der autonomen Kontrolle mit orthostatischer Intoleranz				
Reflexsynkopen (neural vermittelte Synkopen)	Neurokardiogene (vasovagale) Synkopen	Emotionale Belastung	Angst Schmerz Ekel Ärger	
		Orthostatische Belastung	Plötzliches Versacken von Blut in untere Extremität	
	Situative Synkopen	Nach Schlucken, Husten, Defäkation, Miktion		
	Karotissinus-Syndrom	Kämmen der Haare		
Synkopen als Folge orthostatischer Hypotension (Auswahl)	Dysautonome Synkope des Jugendlichen (während Belastung, nach Mahlzeit, nach längerer Bettruhe)			
	Hypovolämie (Erbrechen, Durchfall, Blutung, Diuretika)			
	Familiäre Dysautonomien (selten)	z. B. Riley-Day-Syndrom		
Posturales Tachykardiesyndrom	Präsynkope / chronische Symptome			
Kardiale Synkopen				
Synkopen bei strukturellen Herzfehlern / Kardiomyopathien (Auswahl)	Nichtoperierte Herzfehler			
	Korrigierte / palliativ operierte Herzfehler			
	Kardiomyopathien / Myokarditis			
	Pulmonale Hypertension			
	Koronararterienanomalie (angeboren / erworben: Kawasaki-Syndrom)			
Herzrhythmusstörungen als primäre Ursache (Auswahl)	Tachykardien	WPW-Syndrom, wenn schnelle Überleitung auf die Ventrikel		
		Ventrikuläre Tachykardien	Ionenkanalerkrankungen: LQTS (DD: medikamentös induziert; www.qtdrugs.org) Brugada-Syndrom Katecholaminerge polymorphe VT	
	Bradykardien	AV-Block Grad III	angeboren, postoperativ, postinfektiös, genetisch	
		Schrittmacherdysfunktion		

Tab. 20.6 Topografische Zuordnung der Anfälle anhand der klinischen Symptome

Ursprungsorte der Anfälle	Anfallssymptome
Frontallappen	Atypische Absencen
	Wendebewegungen von Kopf und Augen
	Ganzkörperautomatismen
	Spracharrest
	Perseverationen
Supplementär-motorisch	Tonische Haltungsbewegungen mit Vokalisationen
	Spracharrest
	Fechterstellung
	Urininkontinenz
Parietalhirn	Par- / Dysästhesien
	Bewegungsdrang
	Akustische Halluzinationen
	Spracharrest
	Rechts-Links-Störung
Psychische Veränderungen	
Okzipitallappen	Visuelle Halluzinationen
	Tinnitus
	Orale Automatismen
	Umdämmerung
	Kontraversive Wendebewegungen teilweise mit „Jacksonian march“

ral (➤ Abb. 20.8), seltener aber auch temporal, parietal und okzipital mit Aktivierung im Schlaf. Nur ca. 10 % der Kinder mit diesen EEG-Veränderungen zeigen jedoch klinisch Anfälle.

Therapie Bei niedriger Anfallsfrequenz ist eine medikamentöse Behandlung nicht unbedingt erforderlich, ansonsten ist Sultiam Mittel der 1. Wahl (➤ Tab. 20.7).

Verlauf und Prognose Es sind eingehende neuropsychologische Untersuchungen und bei Anfallshäufung bzw. Therapieresistenz eine bildgebende Diagnostik (cMRT) erforderlich. Die Prognose ist in typischen Fällen sehr günstig. Die Epilepsie heilt bis zur Pubertät oder spätestens bis zu deren Ende aus.

Bei der Rolando-Epilepsie treten die Anfälle typischerweise im Schlaf in Form von motorischer Dysphasie auf, d. h., das Kind kann infolge der Ausfälle im Mund- und Zungenbereich im Anfall und kurz nach dem Anfall nicht sprechen. Die Prognose ist sehr günstig, da die Epilepsie in der Pubertät spontan sistiert. Eine antikonvulsive Dauermedikation ist nur bei gehäuften Anfällen, insbesondere in Kombination mit Grand-Mal-Anfällen, indiziert.

Epilepsiesyndrome

Blitz-Nick-Salaam(BNS)-Krämpfe (West-Syndrom)

Definition und Ätiologie Sie treten ganz überwiegend zwischen dem 3. und 8. Lebensmonat auf. Die Anfälle (infantile Spasmen) manifestieren sich äußerst selten vor dem 1. und nach dem 18. Lebensmonat.

Das West-Syndrom hat ein sehr breites Spektrum möglicher Ursachen, die infolge moderner genetischer Diagnostik weiter zunehmen.

Ätiologisch sind häufig prä-, peri- und postnatale Hirnschädigungen und der Tuberoöse-Sklerose-Komplex, seltener neurometabolische Erkrankungen sowie kortikale und kongenitale Malformationen verantwortlich.

Charakteristisch im Anfallsbild sind blitzartig auftretende **heftige Beugemyoklonien** der Arme und Beine mit Schleudern der Extremitäten nach vorn sowie Nicken des Kopfes und Beugung des Oberkörpers nach vorn, die oft insbesondere in den Morgenstunden in Serien auftreten.

Diagnose Diagnostisch wertvoll ist die im EEG nachweisbare Hypsarrhythmie mit irregulären multifokalen „sharp slow waves“ mit häufiger und rascher Generalisierung (➤ Abb. 20.9), die teils in Gruppierungen und teils kontinuierlich auftreten und im Schlaf aktiviert werden können.

Prognose Die Prognose hängt von der Ätiologie ab. Sie ist bei der Form mit bekannter Ätiologie sehr ungünstig; die Patienten sind meist schwer retardiert, und die BNS-Epilepsie geht in andere Epilepsien über, z. B. in ein Lennox-Gastaut-Syndrom.

Lennox-Gastaut-Syndrom (LGS)

Das LGS kann sich aus BNS-Krämpfen entwickeln. Betroffen sind meist **hirngeschädigte Kinder**

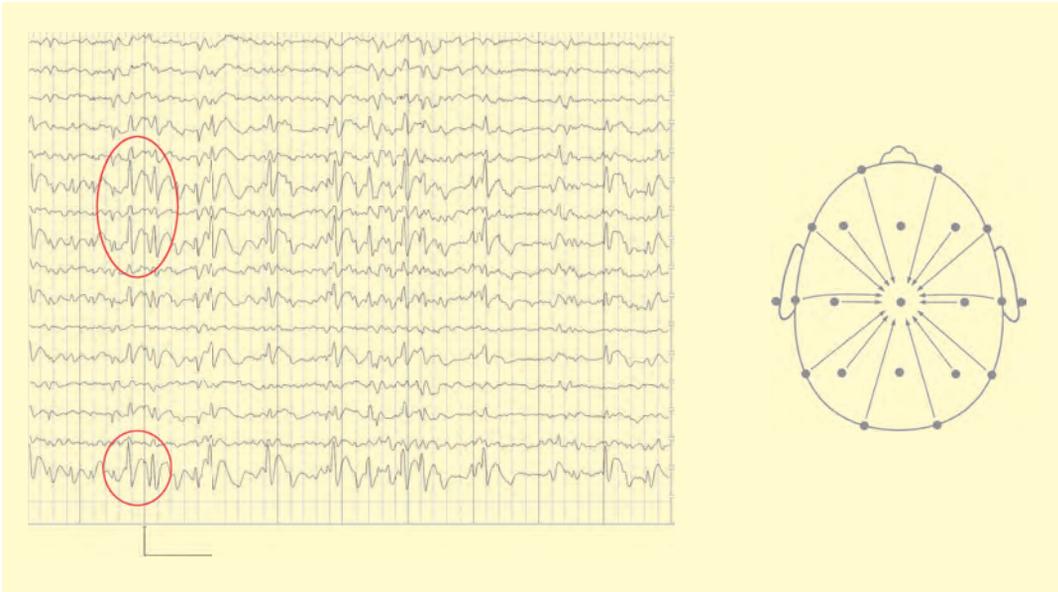


Abb. 20.8 Zentrotemporaler Sharp-Wave-Fokus mit Generalisierung im Schlaf-EEG eines Patienten mit Rolando-Epilepsie [R232]

Tab. 20.7 Antikonvulsive Langzeittherapie bei Kindern mit Epilepsien

Art der Epilepsie	1. Schritt	2. Schritt
Rolando-Epilepsie Panayiotopoulos-Syndrom	Sultiam	Levetiracetam
Landau-Kleffner-Syndrom, Pseudo-Lennox-Syndrom, CSWS	Sultiam Kortikosteroide	Levetiracetam Ethosuximid
Fokale Epilepsien (Ursache strukturell oder unbekannt)	Carbamazepin Oxcarbazepin (ab 6 Jahre)	Levetiracetam Lamotrigin (je nach Konstellation und möglicher Zeit für Eindosierung)
Kindliche Absence-Epilepsie	Ethosuximid	Valproat
Juvenile Absence-Epilepsie	Ethosuximid	M: Lamotrigin J: Valproat
Juvenile myoklonische Epilepsie	M: Levetiracetam J: Valproat	Lamotrigin
Aufwach-Grand-Mal-Epilepsie	M: Lamotrigin J: Valproat	Valproat + Ethosuximid
BNS-Epilepsie (West-Syndrom)	Vitamin B ₆ Kortikosteroide nach AWMF Vigabatrin bei TSC	Sultiam
Myoklonisch-astatische Epilepsie	Valproat	Valproat + Lamotrigin oder+ Ethosuximid oder Mesuximid
Dravet-Syndrom	Valproat	Valproat + Clobazam + Stiripentol+ Brom
Lennox-Gastaut-Syndrom	Valproat	Valproat + Rufinamid

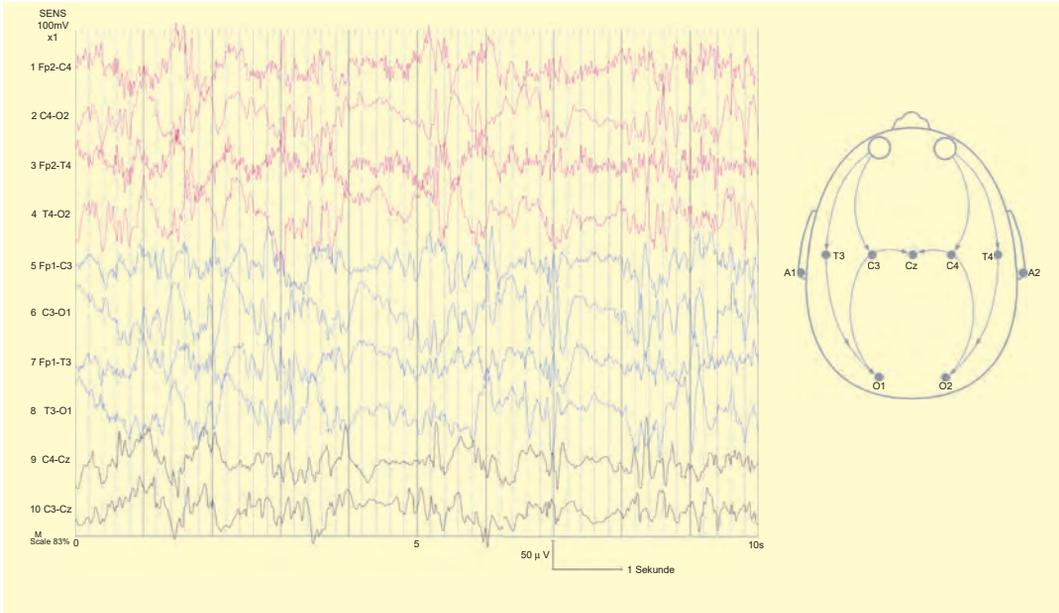


Abb. 20.9 Typische Hypsarrhythmie bei einem Säugling mit West-Syndrom [R232]

zwischen dem 2. und 6. Lebensjahr. Die Anfälle sind charakterisiert durch das Auftreten verschiedener Anfallsformen (tonisch, tonisch-klonisch, tonisch- und myoklonisch-astatisch, fokale Anfälle, Nickenfälle und atypische Absencen), wobei die tonischen Anfälle insbesondere nachts beobachtet werden. Im nächtlichen EEG findet sich eine Zunahme hypersynchroner Aktivität mit Auftreten eines oft kontinuierlichen Spike-Wave-Variant-Musters.

Die Prognose ist sehr ungünstig.

West- und Lennox-Gastaut-Syndrom (LGS) manifestieren sich zumeist auf der Grundlage einer schweren hirnrorganischen Schädigung, z. B. perinatalen Hirnschädigungen, kortikalen Dysplasien, ZNS-Fehlbildungen, neurometabolischen und degenerativen Erkrankungen, tuberöser Hirnsklerose etc. Das West-Syndrom manifestiert sich im Säuglingsalter und das LGS im 2.–6. Lebensjahr, wobei das LGS in ca. 20 % der Fälle aus dem West-Syndrom hervorgeht. Beim West-Syndrom mit ungeklärter Ätiologie sprechen die Patienten schneller und besser auf die Therapie an und haben eine bessere Entwicklungsprognose (30–50 %). Dabei ist neben dem kompletten Sistieren von Anfällen und Hypsarrhythmie die ungestörte interiktale Hintergrundaktivität im EEG ein entscheidender Faktor für die Prognose. Dies betrifft allerdings nur 5–10 % der Kinder mit BNS-Epilepsie. Die restlichen Patienten weisen im Verlauf meist schwere Retardierung der motorischen und mentalen Entwicklung auf.

Die Prognose des LGS ist ebenfalls sehr ungünstig. Die Anfälle sind therapieresistent und mit häufigen epileptischen Stati assoziiert. Es kommt zu einem gravierenden mentalen Abbau, sogar bis zur Demenz.

Dravet-Syndrom

Die schwere myoklonische Epilepsie des Säuglingsalters (SMEI) beginnt im 1. Lebensjahr mit febrilen Anfällen und / oder GTKA und Halbseitenkrämpfen mit wechselnder Seitenbetonung. Die febrilen Anfälle werden am Anfang nicht selten als Fieberkrämpfe gedeutet. Im Laufe der Zeit kommen Myoklonien, atypische Absencen sowie eine Verschlechterung der motorischen, mentalen und sprachlichen Fähigkeiten hinzu.

Diagnostik

Die Suche nach Ätiologie und Pathogenese erfordert neben einer gründlichen Eigen- und vor allem Fremdanamnese sowie einer vollständigen internistisch-neurologischen Untersuchung (u. a. mit Untersuchung der Haut mittels Wood-Lampe) vielfach den Einsatz weiterer Untersuchungsverfahren.

EEG

Das Elektroenzephalogramm (EEG) ist die einzige apparative Untersuchungsmethodik, die in Verbindung mit der vorliegenden Anfallsanamnese die Diagnose einer Epilepsie ermöglicht. Der Nachweis von Spikes, Spike-Wave-Komplexen und Sharp-slow-Wave-Komplexen im EEG ist zunächst als Zeichen einer erhöhten zerebralen Anfallsbereitschaft zu werten und nicht gleichbedeutend mit einer Epilepsie. Sie werden auch bei einem Teil der sog. gesunden Kinder gesehen, ohne dass klinisch jemals Anfälle beobachtet wurden. Die Diagnose einer Epilepsie sollte nur gestellt werden, wenn parallel zu einem Anfallsereignis iktale epileptiforme Aktivität im EEG aufgezeichnet wird. Dafür stehen das Wach- (ggf. mit Hyperventilation und Fotostimulation), Schlaf-, Langzeit-EEG und Video-Doppelbilddaufzeichnungen zur Verfügung. Sie müssen allerdings als Stufendiagnostik durchgeführt werden.

Weitere diagnostische Verfahren

Die erweiterte Labordiagnostik (u. a. im Liquor) und die bildgebenden Verfahren MRT, PET und SPECT, die Einsichten in die strukturellen und biochemischen Vorgänge des epileptischen Geschehens ermöglichen, sollten nur gezielt veranlasst werden. Sie kommen bei Therapieresistenz sowie bei Stillstand (Knick!) und Rückschritt (Regression!) der motorischen und / oder mentalen Entwicklung in Betracht.

Differenzialdiagnose

Nach jedem Anfallsereignis muss eine umfassende diagnostische Abklärung zum Nachweis bzw. Ausschluss symptomatischer Ursachen und zur Differenzialdiagnose erfolgen. Dabei ist besonders hervorzuheben, dass zahlreiche andere Erkrankungen mit anfallsartigen Ereignissen mit Bewusstseinsstörungen und / oder motorischen Phänomenen einhergehen können, z. B. Reflex- und kardiale Synkopen, Affektkrämpfe, Pavor nocturnus, psychogene Anfälle, Tics, konfusionelle Migräne, Intoxikationen oder Narkolepsie. Es gibt dabei kein diagnostisches Standardkonzept. Anamnese und klinischer Befund bestimmen die Diagnostik.

Die laborchemische Diagnostik aus Serum (u. a. die Bestimmung der CK- und Prolaktinwerte bei V. a. psychogene Anfälle) muss daher unter Berücksichtigung dieser Differenzialdiagnose durchgeführt werden.

sichtigung dieser Differenzialdiagnose durchgeführt werden.

Die Analyse des Liquor cerebrospinalis sollte nach einem Anfallsereignis nur bei V. a. entzündliche ZNS-Erkrankungen oder neurometabolische Erkrankungen erfolgen.

Therapie

Die Prinzipien der antikonvulsiven **Akuttherapie** gelten auch für die afebrilen Anfälle und werden in > Kap.20.8 und > Tab. 20.9 ausführlich erläutert.

Voraussetzungen für Langzeittherapie

Die Grundvoraussetzungen für eine **antikonvulsive Langzeittherapie** sind die Sicherung der Diagnose und die möglichst exakte Klassifikation der Epilepsieform. In der Literatur herrscht nach wie vor keine Einigkeit, wann eine antikonvulsive Dauermedikation indiziert ist. Als wesentliche **Entscheidungsfaktoren** haben sich weitgehend übereinstimmend folgende erwiesen:

- Zwei unprovizierte epileptische Anfälle innerhalb von 12 Monaten
- Erster unprovizierter Anfall mit einem erhöhten Rezidivrisiko von mindestens 60%
- Erster unprovizierter Anfall im Rahmen einer syndromalen Epilepsieerkrankung. (So treten z. B. BNS-Krämpfe, myoklonisch-astatische Anfälle, Absencen, JME etc. nie in Form eines einzelnen Anfalls auf. Hier muss man die Anfallsanamnese vertiefen und unbedingt Langzeit-Video-EEG-Untersuchungen durchführen.)

Antikonvulsive Langzeittherapie

Indikationen Eine antikonvulsive Langzeittherapie sollte grundsätzlich begonnen werden, wenn innerhalb von 12 Monaten mindestens zwei unprovizierte epileptische Anfälle aufgetreten sind. Man sollte aber auch nach dem ersten epileptischen Anfall sorgfältig überprüfen, ob die Indikation zu einer medikamentösen Dauertherapie vorliegt (s. o.).

Vor Einleitung einer Dauertherapie muss unbedingt berücksichtigt werden, dass auch allein die Behandlung der Grunderkrankung und die Vermeidung anfallsprovocierender Faktoren zum Sistieren der An-

Tab. 20.8 Definition von einfachen und komplizierten (= komplexen) Fieberkrämpfen (FK)

	Einfache FK	Komplexe FK
Häufigkeit	ca. 80 %	ca. 20 %
Risikofaktoren		
• Dauer	kurz (< 15 min)	lang (> 15 min)
• Frequenz	1 Anfall innerhalb von 24 h	> 1 Anfall innerhalb von 24 h
• Ausdehnung	generalisiert	fokal (+ Generalisierung)
Epilepsierisiko	1,5 %	4–6 %

fälle und zumindest zu einer deutlichen Verringerung der Anfallshäufigkeit führen können.

Bei wiederholtem Auftreten von Anfällen (mindestens zwei unprovokierte epileptische Anfälle innerhalb von 12 Monaten) ist in der Regel das Risiko der unterlassenen Therapie größer als das der Nebenwirkungen der Antiepileptika (Verletzungsgefahr im Anfall, Einschränkungen im gesellschaftlichen und beruflichen Leben, Hirnschädigungen durch prolongierte Grand-Mal-Anfälle).

Therapieplan Als Richtlinie für die Behandlung gilt im ersten Schritt die Monotherapie (> Tab. 20.8). Die Gabe des Antikonvulsivums wird langsam in 2- bis 5-tägigen Abständen bis zur vorläufigen Enddosierung gesteigert. Danach erfolgt unter Berücksichtigung des Steady-State (des Fließgleichgewichts) die Bestimmung der Konzentration des Antiepileptikums im Serum. Die aktuellen Behandlungsstrategien der Epilepsien bei Kindern sind in > Tab. 20.8 zusammengefasst.

CAVE

Unter **Valproat-Therapie** kann eine fatale Hepatotoxizität – insbesondere bei Kindern unter 2 Jahren und bei Polytherapie – und unter **Kortikosteroid-Langzeittherapie** eine fatale Kardiomyopathie mit Hypertonie auftreten. Entsprechend den Empfehlungen der European Medicines Agency (EMA) und des Bundesinstituts für Arzneimittel- und Medizinprodukte (BfArM) darf **Valproat wegen der teratogenen Risiken** bei Mädchen im gebärfähigen Alter nur eingesetzt werden, wenn es keine Alternativen gibt.

Auch eine **Behandlung mit Vigabatrin** sollte wegen der irreversiblen Gesichtsfelddefekte erst nach sorgfältiger Nutzen-Risiko-Bewertung in Erwägung gezogen werden.

Nach den bisherigen Studien scheint Vigabatrin in einer Dosis von 100–150 mg/kg KG/d besonders bei Kindern mit tuberöser Sklerose und BNS-Krämpfen wirksam zu sein.

Bei therapieresistenten Epilepsien sollte bereits in der Phase der Behandlung mit Antikonvulsiva der 3. Wahl in Kooperation mit Zentren für Epilepsiechirurgie ein „**epilepsiechirurgischer Eingriff**“ in Betracht gezogen werden. Unter dieser Fragestellung sollte insbesondere die bildgebende kraniale Diagnostik (MRT und evtl. SPECT) entsprechend optimiert werden.

Bei Pharmakoresistenz bestehen auch die Möglichkeiten einer Therapie durch „**Vagusnervstimulation**“ und einer „**ketogenen Diät**“.

Prognose

Vorrangiges Ziel einer medikamentösen Epilepsie-therapie ist eine **möglichst rasche und andauernde Anfallsfreiheit**, verbunden mit **optimaler Verträglichkeit und hoher Sicherheit**. Dieses Ziel lässt sich etwa bei ca. drei Viertel der Patienten spätestens im zweiten Schritt der Epilepsiebehandlung erreichen.

20.8 Fieberkrämpfe

Definition und Epidemiologie Fieberkrämpfe sind die **häufigste Manifestationsform zerebraler Krampfanfälle**. 2–5 % aller europäischen und nordamerikanischen Kinder erleiden zumindest einen Fieberkrampf, die meisten in der Mitte des 2. Lebensjahrs. Fieberkrämpfe sind **epileptische Gelegenheitsanfälle**. Sie treten jenseits des 1. Lebensmonats im Rahmen fieberhafter Infektionskrankheiten ohne Beteiligung des ZNS auf. Die Körpertemperatur beträgt dabei mindestens 38 °C.

Ein epileptischer Krampfanfall wird nach ILAE als Fieberkrampf definiert, wenn er

- jenseits des 1. Lebensmonats
- in Verbindung mit einer fieberhaften Erkrankung, jedoch nicht durch ZNS-Infektion
- ohne vorausgegangene Neugeborenenkrämpfe oder afebrile Anfälle und
- ohne Zeichen eines anderen symptomatischen Anfalls auftritt.

Fieberkrämpfe werden als Gelegenheitskrämpfe und nicht als Epilepsie aufgefasst.

Ätiologie und Pathogenese Das Fieber verringert die Krampfschwelle, die altersabhängig, individuell unterschiedlich und möglicherweise genetisch determiniert ist.

Fieber, Altersabhängigkeit, genetische Prädisposition sowie prä- und perinatale Störungen des ZNS sind die wichtigsten ätiopathogenetischen Faktoren.

Einteilung und Symptome Einfache (unkomplizierte) Fieberkrämpfe sind mit ca. 80 % am häufigsten (> Tab. 20.8).

Diagnostik Die Diagnose eines Fieberkrampfanfalls ist in der Regel einfach und schnell durch das Zusammentreffen von anamnestisch eindeutigem **zerebralem Krampfanfall, Fieber** und **fehlenden Zeichen einer ZNS-Infektion** zu stellen. Die Anfälle treten im Rahmen eines Infekts (Luftwegsinfekt, Otitis media, Gastroenteritis, Harnwegsinfekt, Exanthema subitum etc.) auf.

Als routinemäßige **Laborbasisdiagnostik** ist insbesondere bei Säuglingen die Untersuchung von Blutbild, CRP, AP, Elektrolyten, U-Stix und Blutzucker zu empfehlen.

Das EEG hat nach einfachen Fieberkrämpfen keine Bedeutung. Nach komplizierten Fieberkrämpfen sollte es u. a. aus differenzialdiagnostischen Gründen abgeleitet werden.

Eine **cMRT** ist nur bei V. a. (Herpes-)Enzephalitis, insbesondere bei Kindern unter 18 Monaten mit fokalen Anfällen, angezeigt. Die **Schädelsonografie** ist bei komplizierten Fieberkrämpfen generell zu empfehlen, solange es die große Fontanelle zulässt.

Eine **generelle Verordnung von Lumbalpunktionen** nach Fieberkrampf ist nicht obligat und schürt Klinikängste bei Kind und Eltern. Sie ist nur bei V. a. (Herpes-)Meningoenzephalitis oder Sepsis mit grampositiven Kokken sowie bei Säuglingen mit unklarer Fieberursache auch ohne eindeutige meningeale Reizeichen erforderlich. Fokale und prolongierte Krampfanfälle bei Fieber sowie persistierende Schläfrigkeit sollten ebenfalls mittels Lumbalpunktion abgeklärt werden.

Da der Ausschluss einer ZNS-Infektion bei Säuglingen und jungen Kleinkindern selbst für den erfahrenen Pädiater oft klinisch nicht zu sichern ist, ist die Indikation zu einer Lumbalpunktion in dieser Altersgruppe sehr großzügig zu stellen.

Bei positiven meningealen Reizeichen, Petechien (Kokkensepsis?), prolongierten fokalen Anfällen und persistierender Schläfrigkeit (Herpes-Enzephalitis?) ist eine Lumbalpunktion indiziert. Sehr großzügige Indikation besteht bei Säuglingen wegen der unsicheren klinischen Meningitiszeichen. Sofortiges EEG und MRT des Gehirns sind nur in seltenen Ausnahmefällen (unklarer partieller Status epilepticus, V. a. intrakranielle Druckerhöhung oder Raumforderung, Herpes-Enzephalitis) angebracht.

Therapie Akuttherapie bei Fieberkrampf: Ungefähr 85–90 % aller Fieberkrämpfe enden nach 3–4 min selbstlimitierend. Dauert ein Fieberkrampf 5 min und länger, ist das unverzügliche Unterbrechen durch rektales Diazepam oder bukkales Midazolam angezeigt (> Tab. 20.9).

Bei **Fortbestehen des febrilen / afebrilen Status epilepticus** erfolgt die weitere Behandlung auf der ITS unter Intubationsbereitschaft:

- **Levetiracetam i. v.:** 20 mg/kg KG über 5 min; anschließend 30 mg/kg KG/d verteilt auf 3 ED
- **Valproat i. v.:** 20–40 mg/kg KG über 3–5 min (max. 6 mg/kg KG/min)
- **Phenytoin i. v.:** 15 mg/kg KG über 20 min (1 mg/kg/min, max. 50 mg/min)

Levetiracetam und Valproat sind wegen des fehlenden sedativ-hypnotischen Effekts und der fehlenden kardialen Nebenwirkungen dem Phenobarbital und Phenytoin vorzuziehen.

Bei **Versagen der o. a. Therapien** sollten unter Beatmungsbereitschaft auf der ITS folgende Therapien in Betracht gezogen werden:

- **Midazolam-Dauerinfusion:** Bolus 0,2–0,5 mg/kg KG, danach 0,3–1,8 mg/kg KG/h
- **Thiopental-Dauerinfusion:** Bolus 5 mg/kg KG, danach 3–5 mg/kg KG/h
- **Propofol-Dauerinfusion:** Bolus 1–2 mg/kg KG, danach 1–4 mg/kg KG/h

Die Dosierungen dieser Präparate sollten u. a. EEG-gesteuert erfolgen (Ziel bei Midazolam Anfallskontrolle und bei Thiopental sowie Propofol das Burst-Suppression-Muster). Während der o. g. gesamten

Erhältlich in Ihrer Buchhandlung oder im Elsevier-Webshop



Die Facharztprüfung erfolgreich bestehen

Mit diesem Repetitorium erhalten Sie alle Inhalte, die Sie für die Weiterbildungsprüfung zum Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin brauchen. Durch seine Kompaktheit eignen Sie sich in kurzer Zeit das komplette prüfungsrelevante Wissen an und haben zugleich einen verlässlichen Begleiter zum schnellen Nachschlagen im Klinik- und Praxisalltag. Hierbei helfen Ihnen:

- die strukturierte Darstellung prüfungsrelevanter Krankheitsbilder
- mit den aktuellen Leitlinien abgestimmte Lerninhalte
- zahlreiche Algorithmen
- zahlreiche Farbabbildungen zur Blickdiagnostik
- die langjährige Erfahrung renommierter Autoren
- verschiedenfarbige Kästen: rasche Orientierung beim Rekapitulieren des Prüfungsstoffes sowie beim Nachschlagen im Alltag

Repetitorium für die Facharztprüfung Kinder- und Jugendmedizin

2020. 580 S., 130 farb. Abb., kt.

ISBN: 978-3-437-21681-7 | € [D] 59,- / € [A] 60,70



ELSEVIER

elsevier.de

Empowering Knowledge