

Neugeborene und Kleinkinder: Neuerungen und Fokussierung

René Tabin

Medizinisch-chirurgische Abteilung der Kinderstation, Centre Hospitalier du Centre du Valais, Sitten



Pränatale und genetische Beeinträchtigungen

Pränatale Diagnostik und Therapie der klassischen Form des Adrenogenitalen Syndroms (CYP21A2- Gendefekt mit 21-Hydroxylasemangel)

Bei Kindern mit Adrenogenitalem Syndrom (AGS) als Folge eines 21-Hydroxylasemangels (CYP21A2-Gendefekt) beträgt das Risiko eines Mädchens 1:8, eine Genitalanomalie aufzuweisen. Bei AGS eines Elternteils (Homozygotie für CYP21A-Mutation) oder Heterozygotie für dieselbe Genmutation und unbekanntem Genstatus beim anderen Elternteil wird eine genetische Beratung dringend empfohlen, um die Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik und Therapie zu besprechen. Nach Sicherung der Diagnose beim Fötus (Chorionzottenbiopsie) erlaubt die pränatale Dexametasontherapie die Suppression einer übermässigen Androgenproduktion, wodurch eine Virilisierung vermieden wird. Die Schwangerschaft gilt als Risikoschwangerschaft und sollte entsprechend überwacht werden. Bei der Geburt wird die Diagnose verifiziert und danach sofort mit einer Substitutionstherapie (Hydrocortison [Hydrocortone®] und Fludrocortison [Florinef®]) begonnen (auch bei Knaben, die intrauterin nicht behandelt werden).

Tetrahydrobiopterin-Therapie bei Phenylketonurie [2]

Seit 1999 wurde in mehreren Studien aufgezeigt, dass die pharmakologische Therapie der Phenylketonurie mit Tetrahydrobiopterin bei einigen Patienten zwar gut anschluss, aber deutlich kostenintensiver ist als die diätetische Behandlung. Nach der Einführung von Saprop-terin (Kuvan®) wird die Indikation für diese Therapie revidiert.

Porphyrien im Kindesalter [3]

Akute Porphyrien zeichnen sich vor allem durch Abdominalkoliken und eine Photosensibilität der Haut aus. Obwohl sehr selten, sollte die erythropoetische Porphyrie erkannt werden, da sie eine Kontraindikation der Phototherapie beim Neugeborenen darstellt.

Neugeborenen-Screening auf Cystische Fibrose – ab 1.1.2011 auch in der Schweiz [4]

Im Rahmen eines Pilotprojekts wird ab dem 1.1.2011 in der Schweiz ein systematisches Screening auf Mukoviszidose eingeführt. Es beruht auf der Messung des immunreaktiven Trypsins in einer getrockneten Blutprobe, die beim Guthrie-Test entnommen wird. Bei erhöhtem Wert erfolgt mittels DNA-Analyse eine Suche nach den sieben häufigsten genetischen Mutationen in

der Schweiz. Ist dieser Test positiv (Nachweis mindestens einer Mutation), so gilt das Screening als positiv, und die Eltern werden aufgefordert, ihr Kind zur Bestätigung der Diagnose in einem am Mukoviszidose-Pilotprojekt teilnehmenden pädiatrischen Zentrum vorzustellen.

Stammzellen aus dem Nabelschnurblut [5]

Die Entnahme von Blut aus der Nabelschnur zur Konservierung von Stammzellen ist Gegenstand der Diskussionen und Fragen. Die anonyme Spende von Nabelschnurblut für eine öffentliche Blutbank, die gezielte Spende für Familienangehörige mit einer Krankheit, die eine Transplantation hämatopoetischer Stammzellen erfordern kann, und die private Spende zur autologen Verwendung (für sich selbst) werden besprochen, ebenso die Vor- und Nachteile von Stammzellen aus der Nabelschnur und von nicht verwandten erwachsenen Spendern. Viele Forschungsprojekte interessieren sich für ihre Anwendung in verschiedenen therapeutischen Bereichen, die zwar vielversprechend, aber noch in hohem Grad experimentell sind. Die öffentlichen Blutbanken bieten an, das Nabelschnurblut für eine gezielte Verwendung zu deponieren. Das Aufbewahren in einer privaten Blutbank (für autologe Verwendung) wird von den Autoren nicht befürwortet.

Hydronephrose des Neugeborenen:

Behandlungsempfehlungen der Romandie [6]

50% aller angeborenen Fehlbildungen entfallen auf die Hydronephrose oder Erweiterung des Nierenbecken-Kelch-Systems. Sie wird oft bei der pränatalen Ultraschalluntersuchung festgestellt. Es werden Algorithmen zur multidisziplinären Behandlung bei der Geburt vorgeschlagen.

Neugeborene, Säuglinge

Der Kinderarzt und die Zähne der Kleinsten [7]

Die Gesundheit der Mundhöhle des Kleinkindes ist im Wesentlichen Aufgabe des Kinderarztes und Hausarztes, denn nur 20% der Kinder unter 4 Jahren werden dem Zahnarzt vorgestellt. Dieser Beitrag gibt eine Übersicht der in diesem Alter häufigen Erkrankungen der Mundhöhle und Zähne und Empfehlungen zu deren Vorbeugung.

Impfstoff gegen die Karies [8]

Streptococcus mutans ist als ursächlicher pathogener Keim bei Karies bekannt. Warum gibt es keinen Impf-



René Tabin

Der Autor erklärt, dass er keine Interessenkonflikte im Zusammenhang mit diesem Beitrag hat.

stoff gegen diesen Krankheitserreger? Die wissenschaftlichen Grundlagen sind vorhanden und würden eine Strategie der kombinierten aktiven und passiven Immunisierung mit oraler oder nasaler Applikation erfordern. Es besteht aber anscheinend kein Interesse der pharmazeutischen Industrie, einen derartigen Impfstoff zu entwickeln.

Ankyloglossie (angeborene Verwachsung der Zunge mit dem Mundboden, «tongue tie»): schneiden oder nicht? [9]

Soll man ein verkürztes Zungenbändchen beim Neugeborenen durchtrennen oder nicht? Zu diesem Thema gibt es noch keinen Konsens, und Daten der evidenzbasierten Medizin erlauben noch keine Antwort.

Schütteltrauma beim Kind in der Schweiz: Ergebnisse einer prospektiven Follow-up-Studie, 2002–2007 [10]

Das Schütteltrauma (shaken baby syndrome) beim Kind wurde von der *Swiss Paediatric Surveillance Unit* hervorgehoben. Seine Inzidenz in der Schweiz beträgt 14/100 000 Geburten. Es ist mit einer erheblichen Mortalität und Morbidität belastet, und nur 28% der betroffenen Kinder erleiden keine bleibenden Schäden.

Rauchen und Passivrauchen in der Kindheit [11]

Das Rauchen ist auch eine Kinderkrankheit. Die Schäden des Passivrauchens beginnen schon in utero mit negativen Auswirkungen auf die pulmonale und neuropsychologische Entwicklung und einer erhöhten perinatalen Morbidität und Mortalität. Beim Kleinkind induziert es Asthma, Atemwegsinfekte und rezidivierende Otitiden. Adoleszenten, die rauchen, ist zur Raucherentwöhnung zu raten und ihnen dabei Hilfe zu leisten.

Reisen

Wann darf ein Neugeborenes mit dem Flugzeug reisen? [12]

Angesichts des stetig wachsenden Flugverkehrs stellt sich diese Frage sehr häufig. Gesunde Neugeborene können nach einer Woche fliegen. Bei akuten Atemwegsinfekten ist in den ersten sechs Lebensmonaten von Flugreisen (Apnoegefährdung) abzuraten. Ehemalige Frühgeborene (<32. SSW) mit Lungenproblemen sollten – ausser in Sonderfällen – im ganzen ersten Lebensjahr auf Flugreisen verzichten.

Mitnahme von Kindern im Auto: Gesetzesänderung vom 1.4.2010 [13]

Seit dem 1.4.2010 gelten in der Schweiz neue gesetzliche Vorschriften zur Mitnahme von Kindern unter 12 Jahren oder kleiner als 120 cm. Ärzte werden von Eltern oft über die Zweckmässigkeit dieser Vorschriften gefragt. Bei richtiger Verwendung reduzieren Kindersitze im Auto das Risiko für tödliche Verletzungen um 71% und dasjenige für schwere Verletzungen um 67%. Die Verwendung eines Sitzerhöherers mit Gurt senkt das Verletzungsrisiko um 59%, aber gemäss Beratungsstelle für Unfallverhütung sind 4 von 10 Kindern in der Schweiz nicht angegurtet.

Zu allen in diesen Beiträgen erwähnten Artikeln finden Sie weitere Information auf der Internetseite der Schweizerischen Gesellschaft für Pädiatrie: www.swiss-paediatrics.org/paediatrica.

Korrespondenz:

Dr. med. R. Tabin
Spécialiste FMH en pédiatrie, néonatalogie
Chef du département médico-chirurgical de pédiatrie
Centre Hospitalier du Centre du Valais
CH-1950 Sion
rene.tabin@swiss-paediatrics.org

Literatur

- Mullis P, Flück C. Pränatale Diagnostik und Therapie der klassischen Form des Adrenogenitalen Syndroms (AGS) bei CYP21A2 Gendefekt (21-Hydroxylasemangel). *Paediatrica*. 2010;21(1):34–6.
- Swiss Group for Inborn Errors of Metabolism. Recommendations about the use of tetrahydrobiopterin (BH4) in phenylketonuric (PKU) patients in Switzerland. *Paediatrica*. 2010;21(5):37–9.
- Minder E. Porphyrien im Kindesalter. *Paediatrica*. 2010;21(5):60–2.
- Barben J, Torresani T, Schöni M, et coll. Neugeborenen-Screening auf Cystische Fibrose – ab 1. Januar 2011 auch in der Schweiz. *Paediatrica*. 2010;21(5):38–9.
- Passweg J, Chalandon Y, Lehmann T, et coll. Stammzellen aus dem Nabelschnurblut. *Paediatrica*. 2010;21(5):48–51.
- Chegade H, Parvex P, Cachat F, et coll. Neonatale Hydronephrose: Empfehlungen zur Betreuung in der Welschschweiz. *Paediatrica*. 2010;21(2):19–22.
- Boufferache K, Pop S, Abarca M, et coll. Der Kinderarzt und die Zähne der Kleinsten. *Paediatrica*. 2010;21(1):20–5.
- Heller Y, Madrid C. Impfstoff gegen Zahnkaries? *Paediatrica*. 2010;21(3):47–8.
- Malzacher A, Keel S, Losa M. Ankyloglossie – das Zungenbändchen – Tongue-Tie – to cut or not to cut? *Paediatrica*. 2010;21(3):32–4.
- Fanconi M, Lips U. Shaken baby syndrome in Switzerland: results of a prospective follow-up study, 2002–2007. *Paediatrica*. 2010;21(4):29–33.
- Hafen G, Trachsel D. Rauchen und Passivrauchexposition in der Kindheit. *Paediatrica*. 2010;21(4):38–40.
- Barben J. Wann darf ein Neugeborenes mit dem Flugzeug reisen? *Paediatrica*. 2010;21(1):26–8.
- Reinberg O. Transport von Kindern im Auto: Gesetzesänderung ab 1. April 2010. *Paediatrica*. 2010;21(4):36–7.