

Neues aus der Pädiatrie



Dr. Jochen Noss

Den Besonderheiten eines sich entwickelnden Organismus gerecht zu werden ist täglicher Bestandteil kinder- und jugendärztlichen Handelns. Neben der Therapie von Erkrankungen gewinnt hierbei die Prävention einen immer größeren Stellenwert. Impfungen haben und werden Infektionskrankheiten seltener auftreten lassen. Bleibende Behinderungen können durch Screening-Programme wie dem Stoffwechselscreening wirkungsvoll verhindert werden und frühe Interventionen bei Übergewicht oder Adipositas helfen, die Morbidität im Alter zu senken. Eine Spezialisierung des Faches in Teilgebiete spiegelt den wachsenden Anspruch unserer kleinen und großen Patienten auf eine zeitgemäße und optimale Betreuung wider.

Titel

Entwickelt aus dem stetigen Anspruch, dem Kind von der Geburt bis zum Erwachsenwerden eine bestmögliche Versorgung zu bieten, die die Besonderheiten eines sich entwickelnden Organismus berücksichtigt, trat neben der kurativen Tätigkeit – mit den zahlreichen Neuerungen in den einzelnen Schwerpunkten – besonders die Prävention von Krankheiten und Entwicklungsstörungen in den Mittelpunkt kinder- und jugendärztlichen Handelns.

Vorsorgeuntersuchungen

Durch den gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) wurde im Juli 2008 die Vorsorgeuntersuchung U7a (Abbildung 1) zwischen dem 34. und 36. Lebensmonat neu in die Richtlinie zur Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zum vollendeten sechsten Lebensjahr (Kinder-Richtlinie) aufgenommen. Ziel ist eine frühzeitige Erkennung und Behandlung von allergischen Erkrankungen, Sozialisations- und Verhaltensstörungen, Sprachentwicklungsstörungen sowie Zahn-, Mund- und Kieferanomalien. Das Intervall der Vorsorgeuntersuchungen wurde damit von zuvor zwei Jahren zwischen U7 und U8 auf ein Jahr verkürzt. Eine regelmäßige Vorstellung des Kindes beim Kinder- und Jugendarzt wurde nicht zuletzt vor dem Hintergrund immer neuer Fälle von Verwahrlosung und Kindesmisshandlung gefordert, die eine zunehmende Medienresonanz fanden. Zeitgleich wurde die U3 auf die vierte und fünfte Lebenswoche, die U8 auf den 46. bis 48. Lebensmonat eingegrenzt.

Neben der U7a sind weitere Vorsorgeuntersuchungen geplant (U10 mit sieben bis acht Jahren, U11 mit neun bis zehn Jahren und J2 mit 16 bis 17 Jahren), die sicherstellen sollen, dass Probleme mit der Sprachentwicklung, Lernprobleme, Störungen der Sozialisation und Probleme mit der Gewichtsentwicklung sowie gesundheitliche Gefahren durch inadäquaten Medienkonsum frühzeitig erkannt und behandelt werden können.

Bestandteil jeder Vorsorgeuntersuchung ist neben einer vollständigen körperlichen Untersuchung die Erhebung der Vorgeschichte im Hin-

blick auf die altersentsprechende körperliche und geistige Entwicklung des Kindes. Zwei herausragende Neuerungen sollen an dieser Stelle erwähnt werden.

Neugeborenencreening

Im April 2005 wurde durch den G-BA das erweiterte Neugeborenencreening (Abbildung 2) neu in die Kinder-Richtlinie aufgenommen (Dtsch Arztebl 2005; 102(16): A-1158/B-970/C-914). Zwischen der 36. und 72. Lebensstunde (optimal 48. bis 72. Stunde) wird jedem Neu-

Abbildung 1: Vorsorgeuntersuchung U7a.

geborenen Blut entnommen und auf eine spezielle Filterpapierkarte aufgebracht. Aus dieser Trockenblutkarte wird anschließend auf insgesamt zwölf Erkrankungen mittels immunometrischer, photometrischer, fluorometrischer Teste sowie mittels Tandemmassenspektroskopie gescreent:

- Hypothyreose
- Adrenogenitales Syndrom (AGS)
- Biotinidasemangel
- Galaktosämie
- Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA)
- Ahornsirupkrankheit (MSUD)
- Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD)
- Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD)
- Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD)
- Carnitinzyklusdefekte (Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel (CPT-I), Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel (CPT-II), Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel)
- Glutaracidurie Typ I (GA I)
- Isovalerialacidämie (IVA)

Eine rechtzeitige Behandlung dieser Stoffwechselerkrankungen soll eine bleibende, irreversible Schädigung des kindlichen Organismus verhindern. Die Verantwortung für die Durchführung des Screenings liegt primär bei dem Leistungserbringer, der die Geburt verantwortlich geleitet hat. Spätestens bei der U2 muss sich der Arzt vergewissern, dass das Screening durchgeführt wurde (zum Beispiel bei Hausgeburten). Bei Entlassung vor der 36. Lebensstunde oder Verlegung soll eine erste

Probe entnommen werden, eine Wiederholung ist ebenso wie bei Frühgeborenen unter der 32. Schwangerschaftswoche erforderlich. Jedes Neugeborene hat gemäß der Richtlinie des G-BA einen Anspruch auf diese Früherkennungsmaßnahme. Die Eltern sind nach der Geburt, vor Durchführung des Screenings eingehend und mit Unterstützung eines Informationsblattes zu Sinn, Zweck und Ziel des Screenings aufzuklären, ihre Einwilligung oder Ablehnung ist durch Unterschrift zu dokumentieren.

Hörscreening

Im Januar 2009 wurde durch den G-BA das Neugeborenen-Hörscreening neu in die Kinder-Richtlinien aufgenommen (Dtsch Arztebl 2008; 105(43): A-2289/B-1957/C-1905). Ziel ist primär die Erkennung beidseitiger Hörstörungen ab einem Hörverlust von 35 Dezibel über die seitengetrennte Messung der otoakustischen Emissionen (transitorisch evozierte otoakustische Emissionen – TEOAE) und/oder über die Hirnstammaudiometrie (automated auditory brainstem response – AABR). Solche Hörstörungen sollen gemäß der Richtlinie des G-BA bis zum Ende des dritten Lebensmonats diagnostiziert und eine entsprechende Therapie bis Ende des sechsten Lebensmonats eingeleitet sein. Für Risikokinder für konnatale Hörstörungen ist die Hirnstammaudiometrie (Abbildung 3) obligat. Bei Frühgeborenen soll die Untersuchung spätestens zum Zeitpunkt des errechneten Geburtstermins, bei kranken oder mehrfach behinderten Kindern unter Beachtung der Zusatzstörungen und notwendigen klinischen Maßnahmen spätestens vor



Abbildung 3: Hirnstammaudiometrie (AABR) bei einem Säugling. Foto: MAICO Diagnostic, Berlin

Ende des dritten Lebensmonats erfolgen. Bei Geburt im Krankenhaus erfolgt die Untersuchung vor Entlassung. Bei Geburt außerhalb des Krankenhauses oder nicht erfolgter Untersuchung findet die Untersuchung spätestens im Rahmen der U2 statt. Bei der Durchführung im ambulanten Bereich sind neben den Kinder- und Jugendärzten auch Hals-Nasen-Ohrenärzte und Pädaudiologen beteiligt.

Bei auffälligem Testergebnis der Erstuntersuchung mittels otoakustischen Emissionen oder Hirnstammaudiometrie soll möglichst am selben Tag, spätestens bis zur U2 eine Kontroll-Hirnstammaudiometrie durchgeführt werden. Bei einem auffälligen Befund in dieser Kontroll-Hirnstammaudiometrie soll eine umfassende pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik bis zur zwölften Lebenswoche erfolgen. Auch beim Hörscreening ist – nach entsprechender Aufklärung anhand eines Merkblattes des G-BA – die Einwilligung oder Ablehnung der Eltern schriftlich zu dokumentieren. Jedes Neugeborene hat gemäß der Richtlinie des G-BA einen Anspruch auf diese Früherkennungsmaßnahme möglichst innerhalb der ersten drei Lebensstage.

Abbildung 2: Stoffwechselscreening-Karte – Neugeborenencreening.

Impfempfehlungen

Bestandteil jeder Vorsorgeuntersuchung ist die Überprüfung des Impfschutzes. Hinsichtlich der von der Ständigen Impfkommission (STIKO) beim Robert Koch-Institut (RKI) empfohlenen Impfungen hat es in den vergangenen Jahren einige wesentliche Änderungen gegeben (www.rki.de).

Impfstoff/ Antigen- kombinationen	Alter in Monaten						Alter in Jahren				
	Geburt	2	3	4	11-14	15-23 (siehe a)	5-6 (siehe a)	9-11 (siehe a)	12-17 (siehe a)	ab 18	≥ 60
D/T	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4
aP/ap	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4
Hib	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4
IPV	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4
HB	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4
Pneumokokken **	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4
Meningokokken					1, 2, 3, 4 ab 12 Monate						
MMR ***					1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4					
Varizellen ***					1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4	1, 2, 3, 4				
Influenza ****								1, 2, 3, 4			
HPV *****									1, 2, 3, 4		

Um die Zahl der Injektionen möglichst gering zu halten, sollten vorzugsweise Kombinationsimpfstoffe verwendet werden. Impfstoffe mit unterschiedlichen Antigenkombinationen von D/T, aP/ap, HB, Hib, IPV sowie von MMR und MMR/Varizellen sind verfügbar. Bei Verwendung von Kombinationsimpfstoffen sind die Angaben des Herstellers zu den Impfstoffen zu beachten. Zur gleichzeitigen Gabe von Impfstoffen sind die Angaben der Hersteller zu beachten. Der Zeitpunkt der empfohlenen Impfungen wird in Monaten und Jahren angegeben. Die Impfungen sollten zum frühestmöglichen Zeitpunkt erfolgen. Die untere Grenze bezeichnet vollendete Lebensjahre bzw. Lebensmonate. Die obere Grenze ist definiert durch den letzten Tag des aufgeführten Alters in Jahren/Monaten. Beispiel: 12-17 Jahre: Vom vollendeten 12. Lebensjahr (12. Geburtstag) bis zum Ende des 17. Lebensjahres (letzter Tag vor dem 18. Geburtstag).

A Auffrischungsimpfung: zu den Impfstoffen bei Verwendung von Kombinationsimpfstoffen, die 7/2-Antigen beinhalten, siehe Anwendungshinweis in den Neuauflagen der Empfehlungen der STIKO Epid. Bull. 03/2009

G Grundimmunisierung aller noch nicht geimpften Jugendlichen bzw. Komplettierung eines unvollständigen Impfschutzes

S Standardimpfungen mit allgemeiner Anwendung = Regelimpfungen

SM Standardimpfung für Mädchen

a) Zu diesen Zeitpunkten soll der Impfstoff unbedingt überprüft und gegebenenfalls vervollständigt werden.

b) Ab einem Alter von 1 bzw. 6 Jahren sind zur Auffrischung ein Impfstoff mit reduziertem Diphtheriegehalt (d) verwendbar.

c) Bei monovalenter Anwendung bzw. bei Kombinationsimpfstoffen ohne Pertussiskomponente kann diese Dosis entfallen.

d) Siehe Anmerkungen „Postexpositionelle Hepatitis B-Prophylaxe bei Neugeborenen“ (S. 28).

e) Zur Möglichkeit der Kombinationsgabe von Impfstoffen sind die Fachinformationen zu beachten.

* Abstände zwischen den Impfungen der Grundimmunisierung mindestens 4 Wochen; Abstand zwischen letzter und letzter Impfung der Grundimmunisierung mindestens 5 Monate

** Conjugierte Impfung gegen Pneumokokken für Säuglinge und Kleinkinder bis zum vollendeten 1. Lebensjahr mit einem Pneumokokken-Konjugatimpfstoff; Standardimpfung für Personen ≥ 50 Jahre mit Polysaccharidimpfstoff; Wiederholungsimpfung im Abstand von 1 Jahren nur bei bestimmten Indikationen (vgl. Tabelle 2)

*** Mindestabstand zwischen den Impfungen 4 bis 6 Wochen

**** jährlich mit dem von der STIKO empfohlenen aktuellen Impfstoff

***** Grundimmunisierung mit 3 Dosen für alle Mädchen im Alter von 12 bis 17 Jahren

***** jeweils 16 Jahre nach der letzten vorangegangenen Dosis

***** Alle Erwachsenen sollen die nächste Gültige Teilimpfung einmalig als Teilimpfung (bei entsprechender Indikation als Teilimpfung) Kombinationsimpfung erhalten

Abbildung 4: Impfkalendar der STIKO 2009 (Standardimpfungen) für Säuglinge, Kinder, Jugendliche und Erwachsene – empfohlenes Impfalter und Mindestabstände zwischen den Impfungen. Diphtherie (D/d), Pertussis (aP/ap), Tetanus (T), Haemophilus influenzae Typ b (Hib), Hepatitis B (HB), humanes Papillomavirus (HPV), Poliomyelitis (IPV), Masern – Mumps – Röteln (MMR).

Aufgabe des Kinder- und Jugendarztes ist es, für einen ausreichenden Impfschutz zu sorgen, durch Grundimmunisierung der Säuglinge und Kleinkinder und durch regelmäßige Auffrischungsimpfungen der Schulkinder und Jugendlichen. Arztbesuche von Kindern und Jugendlichen sollten dazu genutzt werden, die Impfdokumentation zu überprüfen und im gegebenen Fall den Impfschutz zu vervollständigen. Die Grundimmunisierung wird ab dem vollendeten zweiten Lebensmonat mit modernen Kombinationsimpfstoffen gegen Diphtherie, Tetanus, Poliomyelitis, Pertussis, Haemophilus influenzae Typ b und Hepatitis B durchgeführt und beinhaltet auch eine Immunisierung gegen Pneumokokken (Konjugatimpfstoff). Im

zweiten Lebensjahr erfolgt die Immunisierung gegen Meningokokken der Gruppe C, Masern, Mumps, Röteln (MMR) sowie gegen Varizellen. Unter Beachtung der Mindestabstände zwischen den Impfungen sollte darauf geachtet werden, möglichst frühzeitig die empfohlenen Impfungen durchzuführen und spätestens bis zum Alter von 14 Monaten die Grundimmunisierungen zu vollenden. Zusätzlich empfiehlt die STIKO zur Reduktion der Krankheitslast durch den Gebärmutterhalskrebs eine generelle Impfung gegen humane Papillomaviren (Typen HPV 16, 18) für alle Mädchen im Alter von zwölf bis 17 Jahren. Die Impfung sollte vor dem ersten Geschlechtsverkehr abgeschlossen sein (siehe Abbildung 4).

Neben den öffentlich empfohlenen Impfungen ist eine Rotavirus-Schluckimpfung seit Sommer 2006 erhältlich, mit der junge Säuglinge bis zum Alter von 24 bzw. 26 Lebenswochen (je nach Impfstoff) immunisiert werden können. Für Risiko-Frühgeborene, Kinder mit angeborenen hämodynamisch relevanten Herzfehlern und Kinder mit bronchopulmonaler Dysplasie besteht zudem die Möglichkeit einer passiven Immunisierung mit monoklonalen Antikörpern gegen das Respiratory-Syncytial-Virus (RSV) während der Wintermonate.

Momentan werden weitere Anstrengungen unternommen, um ein augenärztliches Screening zur Früherkennung einer Amblyopie oder Fehlsichtigkeit zu etablieren, auch ein Screening auf Mukoviszidose (zystische Fibrose) oder ein Ultraschallscreening auf Nierenfehlbildungen (analog zum äußerst erfolgreichen Hüft-Screening) ist in Deutschland Gegenstand der Diskussion. Neben Vorsorgeuntersuchungen, Impfungen und Screening-Programmen als Stützpfiler der primären wie sekundären Prävention von Erkrankungen sehen sich die Kinder- und Jugendärzte in den vergangenen Jahren mit einer neuen Epidemie konfrontiert, die nach neuen Präventionsstrategien verlangt – dem Übergewicht.

Übergewicht und Adipositas

Im Rahmen der „Studie zur Gesundheit von Kindern und Jugendlichen in Deutschland“ (KiGGS, 2003 bis 2006) wurden repräsentative Daten zum Körpergewicht von drei- bis 17-jährigen Kindern und Jugendlichen erhoben, gemäß derer 15 Prozent als Übergewichtig (Body-Mass-Index – BMI > 90. Perzentile) und 6,3 Prozent als adipös (BMI > 97. Perzentile) einzustufen sind. In dieser Studie steigt der Anteil der Übergewichtigen von neun Prozent bei den Drei- bis Sechsjährigen über 15 Prozent bei den Sieben- bis Zehnjährigen auf bis zu 17 Prozent bei den 14- bis 17-Jährigen an. Eine Adipositas liegt bei 2,9 Prozent der Drei- bis Sechsjährigen, 6,4 Prozent der Sieben- bis Zehnjährigen und 8,5 Prozent der 14- bis 17-Jährigen vor. Auf Basis von Referenzdaten (zum Beispiel aus Schuleingangsuntersuchungen) der Jahre 1985 bis 1999 stieg die Prävalenz für Übergewicht um 50 Prozent, die Häufigkeit von Adipositas hat sich sogar verdoppelt.

Ursächlich ist ein Ungleichgewicht zwischen Energiezufuhr (Speisen, energiereiche Getränke) und dem Energieverbrauch, der wesentlich durch die körperliche Aktivität bestimmt wird. Eine überwiegend sitzende Tätigkeit vor dem Fernseher oder dem Computer kombiniert mit der Zufuhr von Nahrungsmitteln hoher En-

ergiedichte (Fast-Food, Soft-Drinks usw.) ist insbesondere bei Kindern und Jugendlichen aus sozial benachteiligten Familien ein großes Problem. In letzter Zeit wurden zahlreiche Präventionsstrategien (zum Beispiel TigerKids als Schulungsprogramm für Kindergartenkinder) entworfen, um die Entwicklung in den Griff zu bekommen – hier konnten erste Erfolge erzielt werden. Sicher ist, dass auf verschiedenen Ebenen präventiv gehandelt werden muss, angefangen von der Säuglingsernährung bis hin zur Schulverpflegung (zum Beispiel Einsatz von kostenfreien Wasserspendern). Im Hinblick auf eine mögliche frühzeitige Programmierung von Ernährungsgewohnheiten, sollte eine rasche frühe Gewichtszunahme vermieden werden (Stillförderung, keine exzessive Energiezufuhr aus Flaschen- oder Beikost, Verzicht auf Folgemilchen). Die EU-Kommission hat Ende 2006 den Energiegehalt von Säuglings- und Folgenahrung konsequenterweise auf 60 bis 70 kcal/100 ml herabgesetzt. Bei der kindlichen Ernährung sollte auf eine ausgewogene Mischkost Wert gelegt und ausreichend Gemüse und Obst angeboten werden. Kinder sollten energiedichte Speisen nur in Maßen konsumieren. Begleitend sollte zur Adipositas-Prävention auf eine regelmäßige körperliche Aktivität geachtet werden. Hierbei ist insbesondere die Bildschirmzeit (TV, Computer) zu begrenzen. Wenn man beachtet, welche Nahrungsmittel im Fernsehen beworben werden, handelt es sich überwiegend um ungesunde und energiedichte Lebensmittel. Da hierbei die Ernährungsgewohnheiten beeinflusst werden und Kinder bis zu einem Alter von vier Jahren schlecht zwischen Fernsehprogramm und Werbung unterscheiden können, sollten die Eltern darauf achten, dass ihre Kinder keine

Weiterbildung

Der Anspruch auf eine qualitativ hochwertige Versorgung von Kindern und Jugendlichen führte 2004 zur Schaffung neuer Schwerpunktbezeichnungen. Neben Kinderkardiologie und Neonatologie können seit 2004 die Schwerpunkte Kinder-Endokrinologie und -Diabetologie, Kinder-Hämatologie und -Onkologie, Neuropädiatrie, Kinder-Pneumologie, und Kinder-Nephrologie neu erworben werden. Zeitgleich wurden zwei neue Zusatzbezeichnungen geschaffen: Kinder-Gastroenterologie und -Rheumatologie. Die zunehmende Spezialisierung unterstreicht die Notwendigkeit, dem steigenden Wissen in diesen Schwerpunkten durch eine strukturierte mehrjährige Weiterbildung gerecht zu werden.

Werbung sehen. Einzelne Länder haben dies bereits erkannt, und Werbung für Kinderprodukte stark eingeschränkt.

Liegen bei einem Kind oder Jugendlichen Übergewicht oder Adipositas vor, muss auf die Entwicklung von Folgeerkrankungen geachtet werden. Hierbei ist insbesondere die Zunahme des Typ-2-Diabetes im Rahmen eines frühmanifesten metabolischen Syndroms ein ernst zunehmendes Problem, mit dem sich der Kinder- und Jugendarzt konfrontiert sieht. Ziel muss, wie im Erwachsenenalter, die konsequente und anhaltende Gewichtsreduktion sein. Dies ist häufig nicht ohne die meist ebenfalls übergewichtigen Eltern in Zusammenarbeit mit den internistisch tätigen Kolleginnen und Kollegen möglich. Verschiedene Schulungsprogramme (zum Beispiel PowerKids, Obeldicks) für übergewichtige und adipöse Kinder zeigen hier erste Erfolge, eine langfristige Gewichtsreduktion kann jedoch nur durch eine Lebensstiländerung erreicht werden. Beim Kampf

gegen Übergewicht und Adipositas darf nicht die genetische Veranlagung vergessen werden, die Gegenstand aktueller Forschung ist, und es einigen Kindern und Jugendlichen erschwert, eine einmal erzielte Gewichtsreduktion dauerhaft beizubehalten.

Mikroarraytechnik

Die rasante Entwicklung der vergangenen Jahre in der Molekulargenetik führte dazu, dass eine immer größer werdende Zahl von Erkrankungen und Syndromen einem Gendefekt zugeordnet werden konnte. Durch die seit kurzem kommerziell verfügbare Mikroarraytechnik (Array comparative genomic hybridization – array-CGH), mit der man das gesamte Genom auf einer feinen submikroskopischen Ebene mit einigen tausend Sonden gleichzeitig quantitativ analysieren kann, werden fast täglich neue Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome beschrieben. Die Interpretation

Anzeige

Ein bärenstarker Partner!

Die GOÄ-Experten.
Seit 28 Jahren.

Rufen
S i e
u n s
a n !

T E L E F O N

089 14310-115

Herr Wieland www.medas.de





MEDAS privatärztliche
Abrechnungsgesellschaft mbH

dieser Ergebnisse von array-CGH-Analysen ist aufgrund des derzeitigen Wissens oftmals jedoch nicht eindeutig möglich. Der Grund dafür sind Deletionen oder Duplikationen, die in der Normalbevölkerung vorkommen und als „Copy number Variants“ (CNV, Kopienzahlvariation) bezeichnet werden. Der Nachweis einer CNV ist somit nicht automatisch die Ursache des Phänotyps des Patienten. Hinweise, dass eine CNV pathogen sein könnte, liegen vor wenn:

- Eine CNV bereits bei einem Patienten mit gleichem oder ähnlichem Phänotyp beschrieben wurde.
- In der CNV ein Gen liegt, das bekanntermaßen den klinisch entsprechenden Phänotyp verursacht.
- Die CNV de novo entstanden ist, das heißt die Aberration bei den Eltern nicht nachweisbar ist. Das de novo Auftreten einer Deletion oder Duplikation ist jedoch nicht beweisend für die Ursache des Phänotyps.
- Die Deletion oder Duplikation eine gewisse Größe hat. Dabei gilt, dass je größer eine Imbalance ist, umso wahrscheinlicher ist sie pathogen. Jedoch sind auch in der Normalbevölkerung CNV von bis zu fünf Megabasen (Mb) beschrieben.

Eine weitere Unsicherheit besteht darin, dass eine CNV bei einer Person Ursache einer Krankheit sein kann, während sie bei einer anderen Person einen unauffälligen Phänotyp hervorruft.

Vor der Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels array-CGH sollten diese Punkte mit den Eltern besprochen werden und die Einwilligung schriftlich dokumentiert werden. Gerade bei komplexen bisher nicht ursächlich zu klärenden Syndromen liefert diese

Methode den Eltern häufig eine Erklärung für den Phänotyp ihres Kindes. Durch die genetische Aufarbeitung dieser Erkrankungsbilder und die damit verbundene Möglichkeit einer Vergleichbarkeit entsprechender Kinder kann heute – wenn auch noch eingeschränkt – den Eltern eine genetische Beratung angeboten und eine Prognose vermittelt werden.

Kinderarzneimittelverordnung

Hohe Erwartungen werden auch in die Kinderarzneimittelverordnung (EG Nr. 1901/2006) der Europäischen Union (EU) gesetzt, die im Januar 2007 allgemein verbindliche Gültigkeit erhielt. Mit der zunehmenden Spezialisierung der modernen Pädiatrie stiegen gleichzeitig die Gefahr und die Anzahl von Arzneimittelschäden. Da sich Kinder eben pharmakokinetisch nicht wie kleine Erwachsene verhalten, ist der notgedrungen jahrelang praktizierte off-label-Gebrauch von Medikamenten in der Pädiatrie mit einem hohen Risiko behaftet. Für Neuzulassungen ab dem 26. Juli 2008 bzw. für Zulassungserweiterungen ab dem 26. Januar 2009 wird eine europäische oder nationale Zulassung nur noch erteilt, wenn beim Zulassungsgesuch die Ergebnisse pädiatrischer Studien vorgelegt werden. Im Gegenzug erhalten die pharmazeutischen Unternehmen eine Verlängerung des Patent- bzw. Schutzzertifikats. Gerade in der Neonatologie, wo der überwiegende Anteil von Medikamenten off-label gebraucht wird, kann die Kinderarzneimittelverordnung zu einer Verbesserung der Medikamentensicherheit beitragen.

Perinatalzentren Level 1 bis 4

Die Tatsache, dass durch die Wirksamkeit der modernen perinatalologischen Intensivmedizin immer unreifere, untergewichtige Frühge-

borene überleben, hat zur Einrichtung so genannter Perinatalzentren geführt. Gemäß eines Beschlusses des G-BA 2006 wurden zur Qualitätssicherung der Versorgung von Früh- und Neugeborenen Mindestanforderungen an die neonatologischen Abteilungen formuliert, die Frühgeborene versorgen. Es erfolgte eine Einteilung in Level 1 bis 4, wobei Level 1 unter anderem die ärztliche Leitung der neonatologischen Intensivstation durch einen Neonatologen, die ärztliche Leitung der Geburtshilfe durch einen als Geburtshelfer anerkannten Arzt mit dem Schwerpunktsnachweis „spezielle Geburtshilfe und Perinatalmedizin“, eine „Wand-an-Wand“-Lokalisation von Entbindungsbereich, Operationssaal und neonatologischer Intensivstation und eine 24-stündige Arztpräsenz auf der neonatologischen Intensivstation vorsieht. Ergänzt werden diese Qualitätsanforderungen durch eine externe Infektions-Surveillance (Neo-Kiss) und durch eine entwicklungsneurologische Nachuntersuchung im Alter von zwei Jahren (Bayley II).

Neben immer unreiferen und untergewichtigeren Frühgeborenen überleben dank der modernen neonatologischen Intensivmedizin mit sich kontinuierlich verbessernden therapeutischen Optionen auch Kinder mit anderen angeborenen oder erworbenen Risikosituationen (zum Beispiel zentrales Hypoventilationssyndrom/Undine Syndrom) und chronischen Erkrankungen, die in früherer Zeit nicht ursächlich therapierbar waren. Dadurch erreichen immer mehr Patienten das Erwachsenenalter, die früher bereits in jungen Jahren verstorben wären. Dies gilt ganz besonders für die Gruppe von Kindern mit angeborenen Herzfehlern und Stoffwechseldefekten (zum Beispiel Mukoviszidose oder Morbus Pompe). Eine Weiterbetreuung durch die Erwachsenenmediziner, die bisher praktisch nicht mit diesen Erkrankungen konfrontiert waren, stellt eine neue Herausforderung dar, die nur gemeinsam gelöst werden kann.

Der Autor erklärt, dass er keine finanziellen oder persönlichen Beziehungen zu Dritten hat, deren Interessen vom Manuskript positiv oder negativ betroffen sein könnten.

Das Literaturverzeichnis kann beim Verfasser angefordert oder im Internet unter www.blaek.de (Ärzteblatt/Literaturhinweise) abgerufen werden.

Dr. Jochen Noss, Oberarzt der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Klinikum Dritter Orden, Menzinger Straße 44, 80689 München

Das Wichtigste in Kürze

Die Tätigkeit als Kinder- und Jugendarzt ist einem stetigen Wandel unterworfen. Prävention und Früherkennung von Erkrankungen durch Vorsorgeuntersuchungen, Impfungen und Screeninguntersuchungen nehmen immer mehr Zeit in Anspruch. Die klassischen Infektionserkrankungen des Kindesalters wie Masern oder Epiglottitis treten seltener auf. Eine stetig steigende Qualität der Patientenversorgung spiegelt sich in der Einrichtung von Perinatalzentren und in der Kinderarzneimittelverordnung der Europäischen Union wieder. Änderungen des Lebensstils führen zu Folgeerkrankungen von Übergewicht und Adipositas, die mit einer erheblichen Morbidität vergesellschaftet sind – hier müssen in Zukunft noch große Anstrengungen unternommen werden, um die aktuelle Entwicklung positiv zu beeinflussen.