

# CHECK-UP

## Editorial



Prof. Dr. Georg F. Hoffmann,  
Geschäftsführender Direktor

### Sehr geehrte, liebe Kolleginnen und Kollegen,

in diesem Jahr gaben viele Veranstaltungen unseres Zentrums Gelegenheit zu einem regen Informationsfluss, Gedankenaustausch und Diskussion. Und jetzt füllen Informationen zu einer Reihe von Weiterentwicklungen den aktuellen Check-Up. Für unser Zentrum am bedeutendsten ist der Wechsel in der Leitung der Klinik für Pädiatrische Kardiologie / Angeborene Herzfehler. Zum 30. September 2010 wurde Herr Kollege Ulmer mit einem Symposium emeritiert. 1972 war er als Assistent in unser Zentrum eingetreten, und er verriet in seiner Abschiedsvorlesung, dass er seinen uns allen gut bekannten Platz im Hörsaal schon einige Jahre zuvor als Medizinstudent ausgesucht und seitdem immer genutzt hatte. In vier Jahrzehnten hat er die pädiatrische Kardiologie deutschlandweit sowie das gesamte Zentrum entscheidend geprägt. Sein Rat und Erfahrung werden uns fehlen.

Zusätzlich zum Neubeginn in der pädiatrischen Kardiologie mit Herrn Kollegen Matthias Gorenflo können wir Ihnen über eine wesentliche Verstärkung und Erweiterung der Pädiatrischen

Neurochirurgie berichten. Mit Frau PD Dr. med. Heidi Bächli arbeitet seit dem März 2010 eine Spezialistin für Kinderneurochirurgie an unserem Klinikum. Die schon jetzt offensichtlichen sehr positive Entwicklungen in diesem Gebiet und die große positive Resonanz bei Patienten wie auch Zuweisern lassen uns weitere Konzepte vorbereiten, die in kommenden Fortbildungen und Check-Ups dargestellt werden.

Drei Berichte der aktuellen Ausgabe des Check-Up schildern medizinische und psychosoziale Projekte, die durch die großzügigen Unterstützungen der Dietmar Hopp Stiftung, der Stiftung Aufwind der PSD Bank Karlsruhe und die SWR-Aktion Herzenssache möglich wurden. Die Entwicklung der Kinder- und Jugendmedizin in Heidelberg ist von Anbeginn von direktem Engagement lokaler Bürgerinnen und Bürger getragen gewesen. Ihre Vielfalt hätte sich ohne private Spenden nie so entfalten können. Sie wissen, wie Manfred und Angelika Lautenschläger den Neubau der Kinderklinik entscheidend unterstützt haben, der wegen seiner farbenfrohen, einladenden Architektur als „Perle des Neuenheimer Feldes“ bezeichnet wird. Für den Neubau der Kinderherzchirurgie, die nächstes Jahr bezogen wird, hat die Dietmar Hopp Stiftung einen entscheidenden finanziellen Beitrag zur Verfügung gestellt. Darüber hinaus ermöglichen zahlreiche Spenden an die Initiative COURAGE für chronisch kranke Kinder, die von der Heidelberger Kinderklinik 2002 ins Leben gerufen wurde, eine Vielzahl unterschiedlicher psychosozialer Projekte. Diese Angebote – wie zum Beispiel ein regelmäßiges Filmprogramm, Clownbesuche und Ferienaufenthalte für chronisch nierenkranke Kinder – sollen den jungen Patienten und deren Familien helfen, die Belastungen durch eine chronische Krankheit, die sie oft ihr ganzes Leben begleiten wird, besser zu meistern. Wir hoffen sehr, dass wir auch zukünftig viele sinnvolle Projekte

im psychosozialen Bereich für unsere Patienten und ihre Familien werden realisieren können.

Auf den letzten Seiten des Check-Ups finden sich wieder die Ankündigungen unserer kommenden (Fortbildungs-) Veranstaltungen. Im Absprache und Austausch mit Ihnen wollen wir in diesen Foren aktuelle Themenkreise unseres Fachgebietes darstellen und diskutieren. Dazu lade ich Sie auch hier ganz herzlich ein.

Mit den besten Wünschen und kollegialen Grüßen verbleibe ich

Prof. Dr. Georg F. Hoffmann,  
Geschäftsführender Direktor

## Inhalt

Dezember 2010\_9. Ausgabe

Neue Leitung Klinik für Kinderkardiologie	2
Neue Leitung Pädiatrische Neurochirurgie	3
Klinikschule Heidelberg	4
Fit für die Schule	6
Aktuelle Therapie-Studie	7
Leberersatztherapie	10
Hämoglobinkrankheiten	12
Diagnoseeröffnung bei erblichen Stoffwechselerkrankungen	14
Feriodialyse in Edenkoben	16
Termine	19

## Neue Leitung: Klinik für Kinderkardiologie/angeborene Herzfehler



Prof. Dr. med. Matthias Gorenflo  
Ärztlicher Direktor

Zum 01.09.2010 hat Herr Prof. Dr. med. Matthias Gorenflo aus der Universität Leuven in Belgien die Leitung der Klinik für Kinderkardiologie / Angeborene Herzfehler am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin der Universitätsklinik Heidelberg übernommen. Herr Prof. Gorenflo hat nach seinem Studium an der Universität in Freiburg im Breisgau, der Tätigkeit an einem Institut der Grundlagenforschung sowie einer breiten klinischen Ausbildung unter anderem am Kaiserin-Auguste-Viktoria-Kinderkrankenhaus Berlin, Forschungstätigkeit in London und Ausbildung zum Kinderkardiologen in Berlin und Heidelberg seinen wissenschaftlichen Schwerpunkt auf die perioperative Versorgung schwerkranker Patienten mit angeborenen Fehlbildungen des Herz-Kreislauf-Systems insbesondere bei erhöhtem Druck in der Lungenschlagader postoperativ gelegt.

Während seiner Tätigkeit als ordentlicher Professor an der Universitätsklinik in Leuven konnte er sein Spektrum um neue interventionelle Therapieverfahren durch perkutane Herzkatheterinterventionen erweitern. In diesem

Kontext sind besonders die moderner Verfahren zur Klappenimplantation in Pulmonalisposition mit Kathetertechnik zu nennen.

Die Klinik für Kinderkardiologie / Angeborene Herzfehler hat eine große Bedeutung in der regionalen und überregionalen Fallversorgung von schweren kardiovaskulären Fehlbildungen und sie verfügt über eine fachgebundene pädiatrisch-kardiologische Intensiveinheit. Auch ist sie ins Herzzentrum Heidelberg mit den Disziplinen Internistische Kardiologie (Prof. Dr. med. H. Katus) und Herzchirurgie (Prof. Dr. med. M. Karck) sowie Herzchirurgie bei angeborenen Herzfehlern (CA Dr. med. C. Sebening) gut vernetzt. Des Weiteren besteht eine Kooperation im Rahmen der pränatalen kardiologischen Diagnostik mit der Universitätsfrauenklinik, Herrn Prof. Dr. C. Sohn, im „Fetal Board“.

Der wissenschaftliche Schwerpunkt der Klinik wird sicher in den Bereichen Funktion und Pathophysiologie des rechten Herzens unter pulmonalem Nachlass bei angeborenem Herzfehler sowohl klinisch als auch experimentell liegen. Ein weiterer Schwerpunkt wird in der modernen, derzeit verfügbaren Bildgebungstechnik und bei Erwachsenen mit angeborenen Herzfehlern in enger Kooperation mit der Internistischen Kardiologie liegen.

Herr Prof. Gorenflo ist durch zahlreiche Publikationen in einschlägigen Fachjournalen bekannt. Er ist Sprecher der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie in der Arbeitsgruppe Pulmonale Hypertonie, der Arbeitsgruppe 25 der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie und Mitglied in zahlreichen wissenschaftlichen Vereini-

gungen sowie im wissenschaftlichen Beirat der Stiftung für Herzforschung und in der Wissenschaftskommission der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie.

Der Ausbau der Kooperation mit den Partnern im Campus sowie den niedergelassenen und an Kliniken tätigen Kollegen wird Schwerpunkt seiner praktischen klinischen Tätigkeit bei der Behandlung von Patienten sein. Im Vordergrund dieser Bemühungen steht die Realisierung moderner telemedizinischer Vernetzungskonzepte.

# CHECK-UP

## Neue Leitung: Pädiatrische Neurochirurgie



Gemeinsame Visite auf der Kinderintensivstation



Hirntumoroperation mit computergestützter Navigation

Kinder sind keine kleinen Erwachsenen. Aus dieser Erkenntnis heraus hat sich die Pädiatrische Neurochirurgie als Subspezialität der Neurochirurgie entwickelt und hat in den letzten Jahren zunehmend an Bedeutung gewonnen. Das Universitätsklinikum Heidelberg möchte diese Entwicklung durch eine noch engere Zusammenarbeit der Neurochirurgischen Klinik mit der Kinderklinik unterstützen.

Mit Frau PD Dr. med. Heidi Bächli steht seit März diesen Jahres eine Spezialistin für Kinderneurochirurgie zur Verfügung, die das gesamte Behandlungsspektrum von angeborenen spinalen und zerebralen Fehl- und Entwicklungsstörungen, Hirn- und Rückenmarkstumoren, Verletzungen des zentralen Nervensystems inklusive Hydrocephaluschirurgie beherrscht. Ein weiterer Schwerpunkt ist die Spastiktherapie mit Implantation programmierbarer Baclofenpumpen. Demnächst können in Heidelberg auch selektive dorsale Rhizotomien (SDR) angeboten werden, die derzeit nur in wenigen Zentren in Deutschland möglich sind. Hierbei handelt es sich um ein operatives Verfahren zur Spastikreduktion, bei dem selektiv, d.h. nur einzelne pathologische sensorische Nervenfasern im unteren Rückenbereich nach genauer intraoperativer Testung durchtrennt werden.

Frau PD Dr. Bächli kommt aus der Neurochirurgie der Universitätsklinik Basel und hat dort seit über 10 Jahren die Pädiatrische Neurochirurgie aufgebaut. Ihre Spezialausbildung hat sie bei Herrn Prof. Sörensen in der Universitätsklinik Würzburg und in Minnesota im Gilette Children's Hospital erworben. Sie habilitierte im Februar 2009 und ist seit März 2010 als Oberärztin in der Neurochirurgischen Klinik und als Leiterin der Pädiatrischen Neurochirurgie tätig. Ihre Forschungsprojekte befassen sich mit der Neuroprotektion des kindlichen Schädel-Hirn-Traumas und der Reorganisation bzw. Plastizität des kindlichen Gehirns.

Es besteht eine enge interdisziplinäre Zusammenarbeit mit den Kollegen der Neuropädiatrie, Neonatologie, Kinderchirurgie, Kinderorthopädie, Kinderanästhesie, Kinderonkologie, HNO-, Augen- Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie. Hieraus resultieren auch gemeinsame Sprechstunden wie z.B. mit den Neonatologen in der Pränataldiagnostik, mit den Neuropädiatern bei MMC-Kindern, Hydrocephalus, spinalen Fehlbildungen und Spastikbehandlung, mit der MKG bei den Kraniosynostosen, mit den Kinderchirurgen laparoskopische Implantation von abdominalen Kathetern bei Hydrocephaluskindern etc. Ferner können

in Zusammenarbeit mit der Sektion funktionelle Neurochirurgie von Herrn Prof. Dr. Kiening auch neue Therapieverfahren wie Tiefenhirnstimulation z.B. bei Kindern mit Dystonien neu angeboten werden. Tumorchirurgie kann auf höchstem technischem Niveau mit intraoperativem Monitoring, Navigation, MRT oder Computertomographie, diversen endoskopischen oder Ultraschalltechniken in der Kopfklinik durchgeführt werden.

Postoperativ werden die Kinder auf der Kinderintensivstation betreut und täglich vom kinderneurochirurgischen Team besucht.

Frau PD Dr. Heidi Bächli soll innerhalb der Neurochirurgie eine eigene Sektion für Pädiatrische Neurochirurgie aufbauen.



Frau PD Dr. Heidi Bächli

## Klinikscheule Heidelberg



Die Klinikscheule Heidelberg ist eine öffentliche Scheule für Kranke in der Trägerscheaft des Landes-Baden-Württemberg. Es werden Schülerinnen und Schüler aller Schularten und Bundesländer während ihres stationären und teilstationären Aufenthaltes in der Universitätsklinik Heidelberg unterrichtet.

Zu beachten ist dabei, dass viele Schüler regelmäßig wiederkehren, um bspw. mehrtägige Nachuntersuchungen vornehmen zu lassen, sodass die Zahl der Schülerkontakte deutlich höher liegt.

Altersmäßig findet sich die größte Schülerpopulation im Bereich des 14. Lebensjahres und demnach etwa in der 8. Klasse.

Die Klinikscheule ist an der Universitätsklinik Heidelberg eingerichtet und versorgt schwerpunktmäßig die Kinderklinik, die Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, die Kinderchirurgie und die Innere Medizin.

Pro Jahr werden dabei etwa 1000 Schülerinnen und Schüler durch gegenwärtig 24 Lehrkräfte aus allen Schularten (Grund-, Haupt-, Real- und Sonderscheule, sowie Gymnasium) unterrichtet.

Pro Tag werden dabei bis zu 90 Schülerinnen und Schüler in Kleingruppen in Klassenzimmern oder im Einzelunterricht am Bett betreut. Sie erhalten dabei zwischen 5 und 25 Stunden Unterricht in der Woche.

Die größte Gruppe der unterrichteten Schüler waren im letzten Schuljahr 2009/10 die Grundschüler, dicht ge-

folgt von den Gymnasiasten die jeweils etwa 25% aller unterrichteten Schüler ausmachen.

Die Beschulung orientiert sich grundsätzlich am Stoffplan der Stammklasse, sodass immer eine enge Kooperation mit der Heimscheule angestrebt wird. Der Umfang und der Inhalt des Unterrichts wird dabei in enger Absprache mit den behandelnden Ärzten und Therapeuten auf die individuelle Belastbarkeit und den individuellen Leistungsstand der Schülerinnen und Schüler abgestimmt.

Die Klinikscheule stellt dabei für die Kinder und Jugendlichen ein Stück „Normalität“ im Klinikalltag dar. Diese Normalität soll die Schüler stabilisieren und sie trotz krankheitsbedingter Belastungen zum Lernen motivieren. Oberstes Ziel ist dabei immer eine Reintegration in das allgemeine Schulwesen.

# CHECK-UP

Insgesamt ist der Unterricht in der Klinikschule gekennzeichnet durch:

- ➔ Unterricht innerhalb medizinischer Vorgaben.
- ➔ Berücksichtigen des Patientenstatus der Schülerinnen und Schüler.
- ➔ Störungen des (geplanten) Unterrichts durch Therapien, Untersuchungen und Veränderungen des Wohlbefindens.
- ➔ Zusammenarbeit mit den Heimatschulen.
- ➔ Kurze Zeiträume der unterrichtlichen Förderung.
- ➔ Hohe Schülerfluktuation.
- ➔ Konzentration auf ein ausgewähltes Fächerangebot.
- ➔ Individuelle Förder- und Beratungsbedürfnisse.

Einen weiteren Schwerpunkt bildet die Diagnostik und die Erhebung des Lernstandes der Schülerinnen und Schüler. Häufig bedarf es eines Schulwechsels oder einer schulischen Neuorientierung. Hierbei beraten die Lehrkräfte der Klinikschule aufgrund der im Unterricht gewonnenen Ergebnisse und Beobachtungen die Schülerinnen und Schüler, ebenso die Eltern und Therapeuten.

Die Krankheit, und die damit verbundenen Unterrichtsausfälle, stellen viele Schulen vor Probleme. Hier ist es Aufgabe der Klinikschule, die Stammschulen zu beraten. Häufig werden dazu die Möglichkeiten der Verwaltungsvorschrift „Kinder und Jugendliche mit Behinderung und besonderem Förderbedarf“ mit den Stammschulen besprochen. Aber auch Fragen, die im direkten Zusammenhang mit Unterricht und Krankheit stehen, werden in der Beratung geklärt. So lassen sich viele Ängste und Unsicherheiten, die zur Ausgrenzung führen können, rechtzeitig lösen. Beispiele für solche Fragen sind:

„Ist Sport bei Asthma möglich?“ oder „Können Diabetiker an der Klassenfahrt teilnehmen?“

Die Klinikschule organisiert sich gegenwärtig in zwei Abteilungen, die unterschiedlich arbeiten:

## Somatik

Hierunter fallen alle Schülerinnen und Schüler die in der Kinderklinik, der Kinderchirurgie, der Inneren Medizin oder Kopfklinik behandelt werden.

Der Unterricht findet in der Regel am Krankenbett statt und umfasst 1 bis 2 Stunden am Tag.

## Typische Krankheitsbilder und Erkrankungen:

Mukoviszidose, Diabetes, neurologische, kardiologische, nephrologische und onkologische Erkrankungen, Transplantationen und Essstörungen mit somatischer Beeinträchtigung.

## Kinder- und Jugendpsychiatrie

Hier werden alle Schülerinnen und Schüler beschult, die stationär oder tagesklinisch in der Kinder- und Jugendpsychiatrie aufgenommen sind.

Der Unterricht findet abhängig von der Schulart- und stufe in einer Kleingruppe in einem Klassenzimmer statt und umfasst ca. 22 Wochenstunden.

## Typische Krankheitsbilder:

Schulverweigerung, Schulphobie, selbstverletzendes Verhalten, Essstörungen, Depressionen, hyperkinetisches Syndrom, Psychosen und sozial-emotionale Störungen.

Mehr über die Klinikschule im Internet unter [www.klinikschule-heidelberg.de](http://www.klinikschule-heidelberg.de)



## Kontaktmöglichkeiten

Rektorin  
**Sati Cinar**  
INF 153  
69120 Heidelberg  
06221 / 56-8408  
[sati.cinar@med.uni-heidelberg.de](mailto:sati.cinar@med.uni-heidelberg.de)



Konrektor  
**Wolfgang Winkler**  
Voßstr. 5  
69115 Heidelberg  
06221 / 56-37850  
[wolfgang.winkler@med.uni-heidelberg.de](mailto:wolfgang.winkler@med.uni-heidelberg.de)

# Fit für die Schule – gezielte pädagogische Förderung chronisch kranker Kinder im Krankenhaus

Dr. med. Christine von Busch-Hartwig



*Der 5jährige Lars wurde während seinem 10wöchigen Krankenhausaufenthalt liebevoll und kompetent von der Erzieherin Gisela Rünzi betreut.*

Mit der großzügigen Unterstützung der Stiftung „Aufwind“ der PSD Bank Karlsruhe können seit Dezember 2009 chronisch kranke Kinder, die stationär, tagesklinisch oder ambulant am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin der Universität Heidelberg behandelt werden, durch eine erfahrene Erzieherin gezielt gefördert werden. Ziel des Projekts „Fit für die Schule – gezielte pädagogische Förderung chronisch kranker Kinder im Krankenhaus“ ist es, Patientenkinder zu unterstützen, die durch ihre Krankheit und eingreifende Therapien wie z.B. Stammzelltransplantation, Operationen am Gehirn oder nebenwirkungsreiche Medikamente in ihrer Entwicklung gefährdet oder schon zurückgeworfen sind.

Von der Förderung profitieren speziell Vorschulkinder, aber auch Patienten mit Migrationshintergrund bzw. ausländische Patienten, die sich ohne jede Kenntnis der deutschen Sprache in der Behandlungssituation zurechtfinden müssen. Der größere Teil der Patienten leidet neben der chronischen körperlichen Erkrankung unter weiteren Entwicklungsrisiken bzw. Entwicklungsstörungen, ist also besonders auf individuelle und intensive pädagogische Förderung angewiesen. Auch ein junger Mann mit erheblichem Entwicklungsrückstand, der voraussichtlich über Monate stationär behandelt werden muss, wird täglich durch die Erzieherin betreut – nicht nur für diesen schwer betroffenen Pati-

enten ist „Fit für die Schule“ Förderung und Therapie gleichermaßen. Die Erzieherin wird bei vielen Kindern zu einer wichtigen Bezugsperson, die die Betroffenen und ihre schwer belasteten Eltern gleichermaßen stützt. Insgesamt wurden im ersten halben Jahr 25 Patienten intensiv 1:1 am Krankenbett betreut. Von diesen Patienten war bzw. ist ein Drittel dauerhaft stationär behandelt, teils über mehrere Monate. Bei diesen Kindern spielt die Kontinuität der Betreuung mit aufeinander aufbauenden, wenn irgend möglich täglich durchgeführten pädagogischen Einheiten eine entscheidende Rolle.

Moderne und vielfältige Fördermaterialien werden zusätzlich zu den 30 Wochenstunden der betreuenden Erzieherin ebenfalls von der Stiftung finanziert. Mit Hilfe dieser ansprechenden Materialien werden die Kinder in allen kognitiven Bereichen (sprachlich, visuell, sensomotorisch und in ihrer Konzentration etc.) gefördert und können so den Anschluss an den Lernstand gleichaltriger gesunder Kinder finden. Die Erzieherin Frau Rünzi ermutigt die Kinder, sich ihre gesunde Wissbegier zu erhalten, an die Rückkehr in den gesunden Alltag zu glauben und an ihren Ressourcen festzuhalten und diese weiterzuentwickeln.



# CHECK-UP

## Aktuelle Therapie-Studie: Effekte der Behandlung mit Wachstumshormon bei kleinwüchsigen Kindern nach intrauteriner Wachstumsverzögerung (SGA) auf die neuromuskuläre und kognitive Entwicklung

Die Sektion für Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie nimmt als eines der großen deutschen Zentren für Kinderendokrinologie an dieser prospektiven, randomisierten, kontrollierten, nicht verblindeten multizentrischen klinischen Prüfung zur Wachstumshormontherapie bei kleinwüchsigen Kindern nach intrauteriner Wachstumsverzögerung („small for gestational age“, SGA).

Es besteht noch die Möglichkeit, geeignete Patienten in diese klinische Prüfung einzuschließen. Die Einschlusskriterien beinhalten das Bestehen eines Kleinwuchses nach intrauteriner Wachstumsverzögerung (SGA), wenn die Indikation für die zugelassene Wachstumshormontherapie (SGA) erfüllt wird, und das Alter (Mädchen von 6-9 Lebensjahren, Jungen von 6 – 10 Lebensjahren).

Das Ziel dieser Studie ist es, den Einfluss der Wachstumshormontherapie auf neuromuskuläre und kognitive Parameter zu untersuchen.

### Kleinwuchs nach intrauteriner Wachstumsverzögerung (SGA)

Neben zahlreichen anderen Formen des Kleinwuchses stellt der Kleinwuchs nach intrauteriner Wachstumsverzögerung (SGA) eine heterogene Untergruppe von Wachstumsstörungen dar.

Kennzeichen sind ein erniedrigtes Geburtsgewicht und / oder eine verminderte Körperlänge bei Geburt (< 3. Perzentile oder <-2SDS bezogen auf das entsprechende Gestationsalter).

Die Ursachen der intrauterinen Wachstumsverzögerung können vielfältig sein: intrauterine Infektionen (Röteln, Zytomegalie), Intoxikationen (Alkohol,

Nikotin, Medikamente) oder eine Plazentainsuffizienz.

SGA-Kinder haben ein erhöhtes Risiko, eine Glukoseverwertungsstörung (Insulinresistenz, Glukoseintoleranz, Diabetes mellitus Typ 2), Dyslipidämien, Adipositas, Herz-Kreislauf-Erkrankungen oder Hypertonus zu entwickeln. Gehäuft treten auch Störungen der Wachstumshormon-IGF-I-Achse, der Nebennierenrindenfunktion und der Gonadenfunktion (früher Pubertätseintritt, Hyperandrogenämie, Hirsutismus) auf (Tabelle 1).

Kleinwuchs ohne Aufholwachstum
Insulinresistenz, Glukoseintoleranz, Diabetes mellitus Typ II
Verhaltensauffälligkeiten (Hyperaktivität)
adrenerge und gonadale Dysfunktion
frühe Pubertät
Metabolisches Syndrom: Hypertonus, Hyperlipidämie

Tabelle 1: Probleme bei Small for Gestational Age (SGA) Kindern

80% bis 90% der Kinder mit intrauterinem Kleinwuchs holen unabhängig von ihrem Gestationsalter und der zugrunde liegenden Ursache in den ersten zwei Lebensjahren das Wachstumsdefizit auf, so dass lediglich bei 10% – 20% dieser Kinder der Kleinwuchs persistiert. Die Behandlung mit Wachstumshormon wird seit Jahren erfolgreich bei diesen Kindern eingesetzt.

Beim Kleinwuchs nach intrauteriner Wachstumsverzögerung gelten stringente Indikationskriterien für die Wachstumshormonbehandlung (s. Tabelle 2).

Geburtsgewicht und oder Geburtslänge < -2 SDS
aktuelle Körperhöhe < -2,5 SDS
Differenz der Körperhöhe zur elterlichen Zielgröße < -1 SDS
Wachstumsgeschwindigkeit ≤ 0 SDS
chronologisches Alter > 4 Jahre

Tabelle 2: Kriterien für die Behandlung kleinwüchsiger Kinder nach intrauteriner Wachstumsverzögerung (SGA) mit Wachstumshormon

Das unmittelbare Ziel der Wachstumshormontherapie ist die Induktion eines Aufholwachstums zur Verbesserung und Normalisierung der Körperhöhe in der Kindheit und das Erreichen einer Erwachsenengröße im Bereich der populationspezifischen Referenzgrößen und der jeweiligen Zielgröße. Die Richtdosis dieser pharmakologischen Behandlung entspricht 0,035 mg/kg/die s.c.. Die Therapie wird bis zum Erreichen der Endgröße durchgehend fortgeführt. Kriterien für einen Abbruch der Therapie sind eine Wachstumsgeschwindigkeit nach dem ersten Therapiejahr < 1 SDS oder eine Wachstumsgeschwindigkeit < 2 cm/Jahr oder ein Knochenalter von 14 Jahren bei Mädchen und von 16 Jahren bei Jungen als Folge des Schlusses der Epiphysenfugen am Ende der Pubertät.

➔ Seite 8



Abb. 2 Körperhöhenmessung mittels Stadiometer

☞ Seite 7 Regelmäßige Kontrolluntersuchungen werden in 3-6 monatlichen Abständen von einem Pädiatrischen Endokrinologen entsprechend den Standarduntersuchungen während der Behandlung mit Wachstumshormon durchgeführt.

Klinische Studien konnten zeigen, dass die behandelten kleinwüchsigen Kinder nach intrauteriner Wachstumsverzögerung bereits in der Kindheit ihre Körperhöhe verbesserten und eine Erwachsenengröße innerhalb ihrer Referenzpopulation und entsprechend ihrer Zielgröße erreichen können.

Die Behandlung mit Wachstumshormon führt auch zu einer Verbesserung der Körperzusammensetzung insgesamt und beeinflusst die Intelligenz und psychosoziale Funktionsfähigkeit positiv. Der bei Behandlungsbeginn erniedrigte Body-Mass-Index normalisiert sich und die Muskelmasse nimmt zu. Der

Blutdruck verringert sich und der Lipidstoffwechsel verbessert sich durch einen anhaltenden Abfall des Gesamtcholesterins und des LDL-Cholesterins.

Die Therapie scheint auch einen positiven Effekt auf neuromuskuläre und kognitive Parameter der SGA-Patienten zu haben. Diese Effekte sollen mit der hier beschriebenen Studie genauer untersucht werden:

Klinische Studie zum Einfluss einer Wachstumshormontherapie auf neuromuskuläre und kognitive Parameter bei Kindern mit intrauteriner Wachstumsverzögerung (SGA-Power-Studie A6281283)

Neben den üblichen Standarduntersuchungen unter Wachstumshormontherapie werden in diesem Rahmen auch die Veränderungen von Muskelfunktion und -koordination und der körperlichen Leistungsfähigkeit der Kinder mit Hilfe einer Sprungplatte durchgeführt. Weiterer Schwerpunkt ist die Beurteilung der Entwicklung der intellektuellen Leistungsfähigkeit (z.B. Aufmerksamkeit, Lernfähigkeit, visuelles Gedächtnis), die anhand etablierter Testverfahren für Kinder (K-ABC, KITAP, NVLT, CBCL 4-18) von unseren erfahrenen Kinderpsychologen ermittelt wird. Körperwachstum, Gewicht und Muskelkraft werden regelmäßig gemessen und dokumentiert. Diese klinische Prüfung wurde von der Ethik-Kommission des Universitätsklinikums befürwortet und entspricht der Deklaration von Helsinki in der aktuellen Fassung (1996).

Ambulante Untersuchungen erfolgen in 3-monatigen Abständen in der Kinderklinik. Nach Beendigung der Studie (12 Monate) erhalten die Eltern eine Auswertung und Übersicht der Ergebnisse.

# CHECK-UP

Wirksamkeit	Parameter
Primärer Endpunkt	Motorik und Koordination (maximale Sprungleistung, maximale Sprungkraft, maximale Sprunggeschwindigkeit)
Sekundäre Endpunkte	Kognitive Leistung (Aufmerksamkeit, Auffassungsgabe, Gedächtnis) Muskelkraft (Dynamometer) Körperzusammensetzung (Hautfaltendicke) Wachstum (Körperhöhe, Wachstumsgeschwindigkeit) Sicherheit (Labor, unerwünschte Ereignisse)

Tabelle 3 : Endpunkte der Studie

Kontaktpersonen für weitere Informationen und Einschluss von Studienpatienten

Dr. med. Carolin Kneppo  
Dr. med. Sabine Knauer-Fischer  
Professor Dr. med. Markus Bettendorf  
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Angelika-Lautenschläger-Klinik

Klinik Kinderheilkunde I  
Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie  
Im Neuenheimer Feld 430  
D-69120 Heidelberg

Telefon  
Sekretariat: 06221-56 37733  
Terminvergabe: 06221-56 2375

E-Mail:  
Carolin.Kneppo@med.uni-heidelberg.de oder Sabine.Knauer-Fischer@med.uni-heidelberg.de

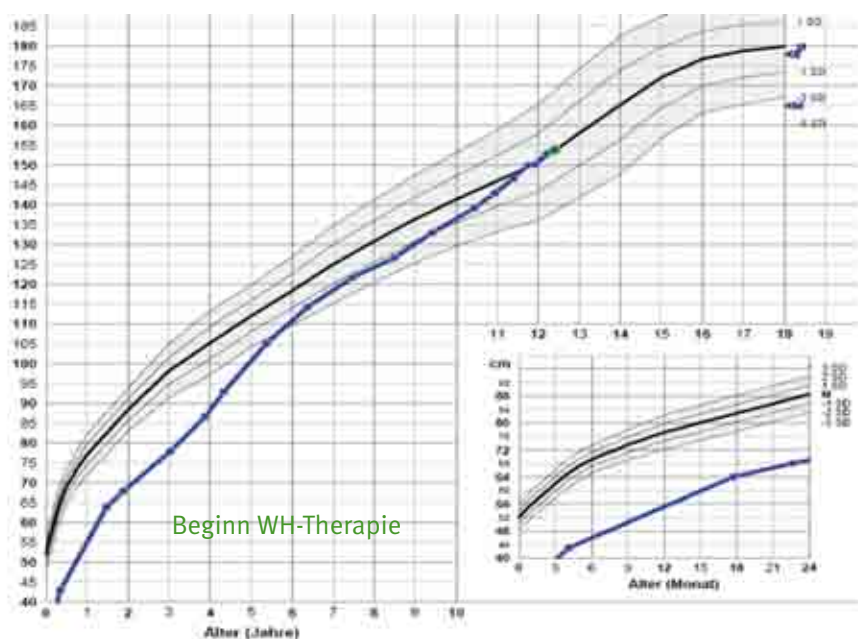


Abb. 1 Körpergröße eines Jungen mit SGA vor und während der Behandlung mit Wachstumshormon. Der Ausschnitt zeigt die Größenentwicklung im ersten und zweiten Lebensjahr ohne Behandlung. Z = Zielgröße nach Tanner.

# Leberersatztherapie

## Neue Leberersatzverfahren in der Kinderklinik Heidelberg

Prof. Dr. med. C.P. Schmitt, Geschäftsf. Oberarzt, Klinik Kinderheilkunde I



Prof. Dr. med. C.P. Schmitt,  
Geschäftsf. Oberarzt

Akutes Leberversagen ist eine seltene, aber lebensbedrohliche Erkrankung im Kindesalter. Während bei den Säuglingen und Kleinkindern Stoffwechselerkrankungen und die neonatale Hämochromatose im Vordergrund stehen, sind bei älteren Kindern häufig Virusinfektionen und Intoxikationen ursächlich. Allerdings bleibt bei ca. 50% der Patienten die Ursache unbekannt. Circa ein Drittel der Kinder kann sich von der Leberschädigung erholen, zwei Drittel benötigen eine Lebertransplantation. Insgesamt werden in Deutschland ca. 90 Kinder/Jahr lebertransplantiert, davon 10-12 pro Jahr in der Heidelberger Klinik.

Sowohl bei Kindern mit Lebererkrankungen, bei denen auf eine Erholung der Leberfunktion gehofft werden kann, als auch bei Kindern mit Lebererkrankungen, die zu irreversiblen Schäden führen, muss in vielen Fällen vorübergehend die Leberfunktion ersetzt werden. Ein Leberersatzverfahren ist komplizierter als ein Nierenersatzverfahren, da die Leber zahlreiche zentrale Funktionen im Organismus des Menschen reguliert. So steuert sie viele Stoffwechselprozesse, den Hormonhaushalt, den Säure-Basen-Haus-

halt und neutralisiert wasser- als auch fettlösliche, endogene und exogene Toxine. Darüber hinaus synthetisiert sie zahlreiche Proteine, insbesondere Gerinnungsfaktoren. Auch aus dem Darm aufgenommene bakterielle Fragmente werden durch die Leber eliminiert. Kommt es zu einem Leberversagen, müssen diese Probleme in einem multimodalen Ansatz behandelt werden. Die Leberdialyse spielt dabei eine zentrale Rolle.

Es stehen in der Zwischenzeit vier Verfahren zur Verfügung. Aus technischen Gründen kommen bei Kindern im Wesentlichen zwei Verfahren in Betracht. Zum einen die sog. MARS-Dialyse (Molecular Adsorbent Recirculating System) als auch die Kombination aus Plasmapherese (d.h. Plasmaaustausch) und Hämodialyse. Zellbasierte Verfahren befinden sich nach wie vor im rein experimentellen Stadium der Anwendung.

Bei der MARS-Dialyse wird über einen großlumigen, zentralen Katheter (Shaldonkatheter) Blut durch einen Filter geführt, in dem im Gegenstromprinzip an den Blutkapillaren eine 20prozentige Albumin Lösung entlangströmt (Abbildung 1). Die Albuminlösung entzieht dem Blut eiweißgebundene und wasserlösliche Toxine bis zu einer Größe von 50 kDa. Substanzen wie Albumin, Gerinnungsfaktoren und Immunglobuline können die Membran nicht passieren (Abbildung 2). In einem weiteren Kreislauf werden die Albuminkapillaren von einer klassischen, lediglich Salze, Bikarbonat und Wasser enthaltenden Lösung umströmt und so wasserlösliche Substanzen entzogen. Die Albuminlösung wird über einen Kohlefilter und Ionenaustauscher wieder aufbereitet und in den MARS Filter rezirkuliert. Es steht sowohl ein Erwachsenen-

system als auch ein Kindersystem (MARS-mini) zur Verfügung. Letzteres besitzt ein deutlich kleineres Extrakorporalvolumen.

Der große Vorteil des MARS Verfahrens besteht darin, dass kein Fremdeiweiß dem Patienten zugeführt wird und somit allergische und infektiöse Risiken weitgehend entfallen. Das Verfahren kann über jeweils 8 bis 10 Stunden angewandt werden und somit eine relativ kontinuierliche Entgiftung ermöglichen, die von den Kindern in der Regel gut toleriert wird. Der Nachteil ist, dass bei Kindern, bei denen die Leber unzureichend Gerinnungsfaktoren bildet, d.h. ein erhöhtes Blutungsrisiko vorliegt, zusätzlich Fremdplasma (FFP und ggf. Einzelfaktoren) infundiert werden muss. Dies führt u. U. zu einer erheblichen Volumen- und Stickstoffbelastung. Letztere kann wiederum die Vergiftung des Körpers aggravieren.

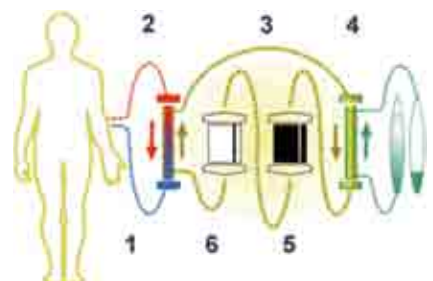


Abbildung 1  
Bei der MARS-Dialyse wird eine Blutwäsche (1) gegen eine Albuminlösung (2) durchgeführt. Die Albuminlösung wird durch eine konventionellen Dialyse von wasserlöslichen Giften befreit (3), während die eiweißgebundenen Toxine über einen Kohlefilter (4) und Ionenaustauscher (5) dem Albumin wieder entzogen werden. Substanzen wie Albumin, Gerinnungsfaktoren und Immunglobuline können die Mars-Membran nicht passieren.

# CHECK-UP

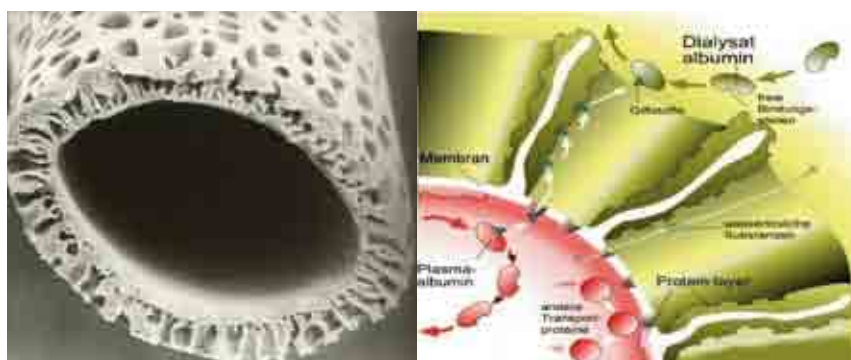


Abbildung 2  
Stark vergrößerte Darstellung einer einzelnen Kapillare eines MARS-Filters zur Leberersatztherapie (links) sowie schematische Darstellung des Transportes von Fett und wasserlöslichen Giften über die Membran (rechts).

Besonders bewährt hat sich MARS bei Kindern, bei denen aufgrund einer gestörten Galleseekretion (Ikterus) massiv Gallensäuren und andere pruritogene Produkte angehäuft werden. Sie können einen medikamentös nicht mehr beherrschbaren Juckreiz verursachen. Hier kann die MARS Behandlung bei circa einmal wöchentlicher Anwendung über viele Monate hinweg zu einer deutlichen Linderung des Juckreizes führen und so die Zeit bis zur Lebertransplantation wesentlich erleichtern.

Das zweite Verfahren besteht in einer Kombination aus **Plasmapherese und Hämodialyse**. Dabei wird über einen großlumigen zentralen Katheter Blut über einen Plasmaseparator geleitet. Das abgetrennte Plasma (korpuskuläre Bestandteile des Blutes verbleiben im Blutkreislauf) wird durch Fremdplasma (FFP) ersetzt. Hierdurch werden die meisten im Blut vorhandenen, eiweißgebundenen Proteine eliminiert. Durch Gabe von FFP wird der Ausfall der Lebersynthese kompensiert. Insbesondere die Gerinnung kann innerhalb von wenigen Stunden weitgehend normali-

siert werden. Durch die nachgeschaltete Hämodialyse werden wasserlösliche Gifte wie z.B. Ammoniak rasch entfernt (Abbildung 3). Der Blutfluss über den zentralen Katheter liegt bei beiden Leberersatzverfahren im optimalen Fall bei 3-5ml/min/kg Körpergewicht, d.h. bei einem 30 kg schweren Kind bei 5 bis 9 l pro Stunde.

Der große Vorteil der kombinierten Plasmapherese / Hämodialyse besteht in der raschen und effektiven Entgiftung. Vor allem bei Patienten mit neurologischen Symptomen (hepatische Enzephalopathie II-IV) kann durch die Entgiftung innerhalb weniger Stunden eine Verbesserung erzielt werden. Auch kann das Blutungsrisiko, z.B. aus prä-existenten intestinalen Varizen, wenigstens vorübergehend reduziert werden. Der Nachteil ist die Gabe von hohen Mengen an Fremdeiweiß, was entsprechend infektiologische als auch allergische Risiken birgt.

In den letzten Jahren wurden in Heidelberg 14 Kinder mit akutem, lebensbedrohlichem Leberversagen mittels

MARS und Plasmapherese/ Hämodialyse behandelt. Bei 3 der 14 Kinder kam es erfreulicherweise im Verlauf zu einer Erholung der Leberfunktion, 5 Kindern starben aufgrund eines Multiorganversagens bzw. septischen Verlaufes. Die übrigen Kinder konnten trotz des unverändert herrschenden Mangels an Spenderorganen erfolgreich lebertransplantiert werden. Dies ist insbesondere erfreulich, da aufgrund des initial schweren klinischen Bildes ohne Leberersatztherapie mit einem Überleben der Kinder nicht oder nur mit Folgeschäden, insbesondere neurologischer Art, zu rechnen gewesen wäre.

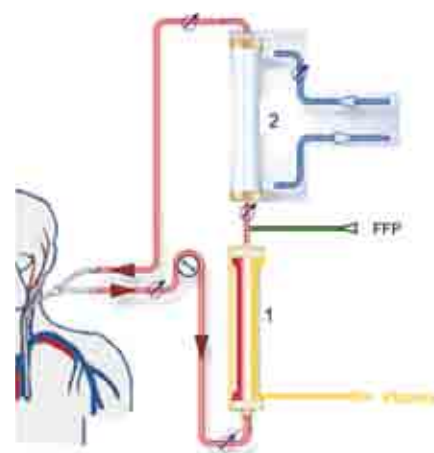


Abbildung 3  
Schematische Darstellung der Leberersatztherapie mittels einer Kombination von Plasmapherese (Plasmaaustausch) gegen Frischplasma (FFP, 1) zur Elimination von eiweißgebundenen Giften und klassischer Blutwäsche (Hämodialyse) zur Elimination von wasserlöslichen Toxinen (2).

## Hämoglobinkrankheiten – Spezialsprechstunde und Internetportal verbessern die Behandlung



Anämien gehören weltweit zu den häufigsten Erkrankungen. Sie stellen vom Neugeborenenalter bis ins spätere Leben ein häufiges und komplexes differentialdiagnostisches Problem dar.

Anämien können durch verschiedene Faktoren ausgelöst worden sein, von genetischen Defekten über falsche Ernährung und Infektionen bis hin zu Tumoren. Bei Kindern wird sie am häufigsten durch Eisenmangel verursacht. Nicht-bösartige, erblich bedingte Anämien, z.B. die Sichelzellanämie oder die Thalassämie, waren in Deutschland

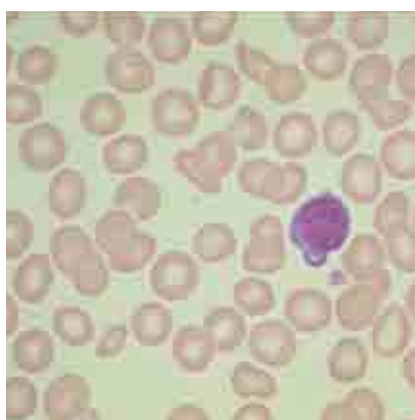
bis vor 30 oder 40 Jahren sehr selten. Durch Einwanderer aus Gebieten, wo die Erkrankungen häufiger auftreten wie etwa den Mittelmeerländern, Asien und Afrika nahmen auch in Deutschland die Patientenzahlen zu. Fast 3.000 Kinder leiden heute in Deutschland an seltenen, erblichen Anämien, deren optimale Versorgung in vielen Regionen noch nicht gewährleistet ist.

Diese Situation kann das Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin auf zweierlei Art verbessern. Durch die großzügige Unterstützung der Dietmar Hopp

Stiftung konnte eine Pädiatrisch/Hämatologische Spezialsprechstunde für betroffene Eltern und ihre Kinder im „Klinischen Beratungszentrum für Anämien“ eingerichtet werden. Hier können diese komplex erkrankten Kinder von spezifisch für diesen Bereich ausgebildeten Ärzten optimal diagnostiziert und therapiert werden.

Zusätzlich zu der Spezialsprechstunde gibt es an der Heidelberger Klinik ein Informationsportal, das hier entwickelt worden ist. Hier können sich interessierte Ärzte umfassend über den

# CHECK-UP



Oben: Normales Blutbild

Unten: Veränderungen der Erythrozytenmorphologie bei einer seltenen Hämoglobinkrankheit

neuesten Stand der Forschung dieser seltenen Krankheiten des Blutes informieren. Das Internetportal, das die reale Sprechstunde des „Klinischen Beratungszentrum für Anämien“ virtuell ergänzt, richtet sich vornehmlich an niedergelassene Ärztinnen und Ärzte, die nicht auf Anämien spezialisiert sind und Rat bei der Diagnose und Therapie auch der seltenen Formen suchen.

Eine besondere Herausforderung für die behandelnden Ärzte aber auch für

die Familien stellen häufig Sprachbarrieren dar, da die meisten Kinder aus Einwandererfamilien stammen. Für diese betroffenen Familien wurden zur Information und Aufklärung Basisinformationen in englischer und französischer Sprache entwickelt.

Durch diese Maßnahmen ist eine optimale Betreuung dieser Kinder weit über die Rhein-Neckar-Region hinaus mit seltenen Anämien gewährleistet. Die Zahl der Patienten im Heidelberger „Klinischen Beratungszentrum für Anämien“ ist deutlich angestiegen.

Mit komplexen Therapie- und Präventivmaßnahmen bekommt man die Erkrankungen oft in den Griff. Manche Patienten bleiben aber ein Leben lang auf regelmäßige Bluttransfusionen angewiesen. Die einzige Therapie, die dann noch Heilung verspricht, ist eine Knochenmarktransplantation.

Im Zuge der steigenden Patientenzahlen und der zunehmenden Expertise wurden wichtige wissenschaftliche Befunde erhoben. So konnte bei einem Kind armenischer Herkunft eine bislang unbekannte Blutkrankheit neu beschrieben und diagnostiziert werden. Diese neue Erkrankung führt zu einem schweren lebensbedrohlichen Immundefekt, für den wir in unserer Spezialsprechstunde eine effektive Behandlung entwickelt haben. Mit dieser Behandlung können sich die betroffenen Kinder normal entwickeln.

In einem weiteren Fall stellte sich ein kurdisches Kind in der Heidelberger Spezialsprechstunde vor, das an einer bis dahin ungeklärten, schweren Anämie und einem ebenso noch ungeklärten, schweren Entzündungssyndrom litt. Beide Erscheinungen konnten auf

eine bislang unbekannte Erkrankung des Abbaus des roten Blutfarbstoffes zurückgeführt werden. Anhand der Befunde konnte eine zielgerichtete Behandlung ausgearbeitet werden, die sich am Entstehungsmechanismus der Erkrankung orientiert, und mit der sich das betroffene Kind aktuell gut entwickelt und auch zur Schule gehen kann.

<http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Beratungszentrum-fuer-Anaemien.103755.o.html>

## Ansprechpartner

Prof. Dr. med. A.E. Kulozik  
Prof. Dr. med. Olaf Witt  
Koordination: Dr. med. Soha Asgari

## Sprechstunden

Hämatologisch-Onkologische Ambulanz/Tagesklinik  
Hämatologie, Immunologie, Hämostaseologie  
Mo-Fr 8.00 – 15.30 Uhr  
Terminvereinbarung:  
06221 / 56 8381

## Privatsprechstunde

Prof. Dr. med. A.E. Kulozik  
Do 9.00 – 12.00 Uhr  
Mo 14.00 – 17.00 Uhr und nach Vereinbarung  
Terminvereinbarung:  
06221 / 56 4555



# Diagnoseeröffnung bei erblichen Stoffwechselkrankheiten

Prof. Dr. med. Georg F. Hoffmann, PD Dr. phil. Peter Burgard, Dr. med. Martin Lindner

Erbliche Stoffwechselkrankheiten sind nicht nur selten, sie haben meist auch für die meisten Menschen – für Laien ebenso wie für den Allgemeinpädiater – unverständliche Namen:

z.B. N-Acetylglutamat-Synthase-Mangel (ein Harnstoffzyklusdefekt), Acyl-CoA-Dehydrogenase Mangel sehr langkettiger Fettsäuren (eine Störung der Energiegewinnung aus Fettsäuren), Methylmalonazidurie (eine Störung im Eiweißstoffwechsel). Manche sind dem Kinderarzt zumindest dem Namen nach bekannt (Galaktosämie, Ahornsirupkrankheit, Glykogenosen), einzig die Aminoazidopathie Phenylketonurie gehört wohl zum medizinischen Grundwissen.

Wenngleich in der Fachliteratur zur Patientenaufklärung Uneinigkeit darüber herrscht, ob Patienten umfassend informiert werden wollen und letztlich nicht doch primär im Arzt die Person ihres Vertrauens suchen, dessen Rat sie befolgen möchten, gibt es Situationen, in denen – jenseits von der juristischen Aufklärungspflicht – sachgerechte Information notwendige Voraussetzung einer erfolgreichen Behandlung ist. In der Pädiatrie sind dies Situationen, in denen die Eltern – zwar angeleitet durch medizinisches Personal - die Behandlung selbst durchführen, Ergebnisse technischer Monitoringsysteme wie z.B. Laborbefunde interpretieren oder wichtige Behandlungsentscheidungen (wie die Durchführung von Notfallmaßnahmen) eigenständig treffen müssen.

Nahezu alle erblichen Stoffwechselkrankheiten erfüllen diese Bedingungen, da die Behandlungsmaßnahmen komplexe Veränderungen des Alltagsverhaltens erfordern, wie z.B. nächtliche Mahlzeiten bei bestimmten

Formen der Glykogenose oder die diätetische Bilanzierung von Aminosäuren, Protein, Energie, Vitaminen, Mineralien, Spurenelementen bei Amino- oder Organoazidopathien. Hier ist es unumgänglich die Eltern in den essentiellen Behandlungstechniken zu schulen, wobei den Eltern meist das „Know-how“ nicht ausreicht, sondern auch ein intensives Bedürfnis nach einem „Know-why“ besteht, nicht zuletzt da die erblichen Krankheiten das Reproduktionsverhalten der Eltern aber auch weiterer Familienmitglieder beeinflussen können.

Im Stoffwechselzentrum unseres Zentrums wurde in Zusammenarbeit der Stoffwechselklinik und einem von der „Dietmar Hopp Stiftung“ geförderten Projekt zum Neugeborenen-Screening eine Methode der Diagnoseeröffnung entwickelt, die eine verständliche, fachgerechte, zweckmäßige und ausreichende Elterninformation sicherstellt. Didaktisch trainierte Spezialisten der Stoffwechselmedizin führen mit speziell entwickelten Materialien, ausgerichtet auf die Bedürfnisse der Eltern und orientiert an den Erfordernissen einer erfolgreichen Behandlung, systematische Schulungen durch. Wie in einem guten Fortbildungsseminar werden grafische Schemata durch verständliche mündliche Informationen ergänzt. Statt Leseempfehlungen auszusprechen oder Patientenbroschüren auszuteilen, die bei den Adressaten leicht das Gefühl „abgespeist zu werden“ hervorrufen können, wird eine kommunikative Situation gestaltet, die den Eltern in einer Situation extremer Verunsicherung ermöglicht, ätiologisches, diagnostisches und therapeutisches Wissen zu erwerben und die angesichts der Diagnose eventuell verloren geglaubte Kompetenz im Umgang mit ihrem Kind

wieder zu gewinnen. In der Abbildung, die für die Erklärung von Fettsäureoxydationsdefekten verwendet wird, ist der enzymatische Abbau von Fettsäuren schematisch dargestellt, wobei noch einmal auf die Einheit von grafischer Präsentation und erklärendem Gespräch hinzuweisen ist.

An dem initialen Gespräch nehmen alle an der zukünftigen Behandlung beteiligten Berufsgruppen (Medizin, Diätetik, Psychologie, Sozialarbeit) teil, um den Eltern einerseits Auskunftspartner für alle wichtigen Themen bereitzustellen, diese aber auch gleichzeitig mit dem Behandlungsteam bekannt und vertraut zu machen. Sofern notwendig und realisierbar ermöglichen wir Übersetzungen in die Muttersprachen der Eltern.

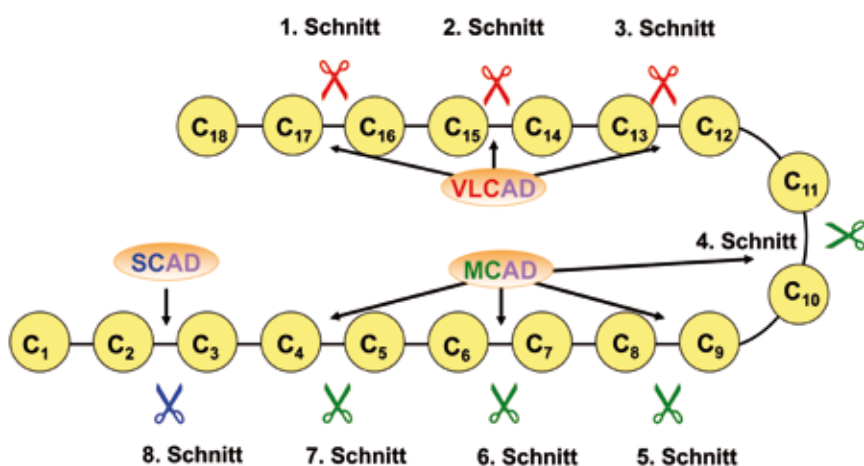
Die im Verlauf des Erstgesprächs verwendeten Materialien werden den Eltern am Ende der „Unterrichtseinheit“ ausgehändigt und auf sie wird in allen weiteren Behandlungs- und Beratungseinheiten Bezug genommen. Sie dienen der Orientierung bei allen weiteren gemeinsam durchzuführenden diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen. Wir fordern betroffene Eltern auf, die Materialien auch allen an der Behandlung ihrer Kinder beteiligten niedergelassenen Kollegen zur Kenntnis zu bringen. Auf Nachfrage stellen wir diese jedoch auch gerne direkt zu Verfügung;

bitte senden Sie dazu eine E-Mail an [martin.lindner@med.uni-heidelberg.de](mailto:martin.lindner@med.uni-heidelberg.de)

# CHECK-UP

## Normaler Fettsäurenabbau

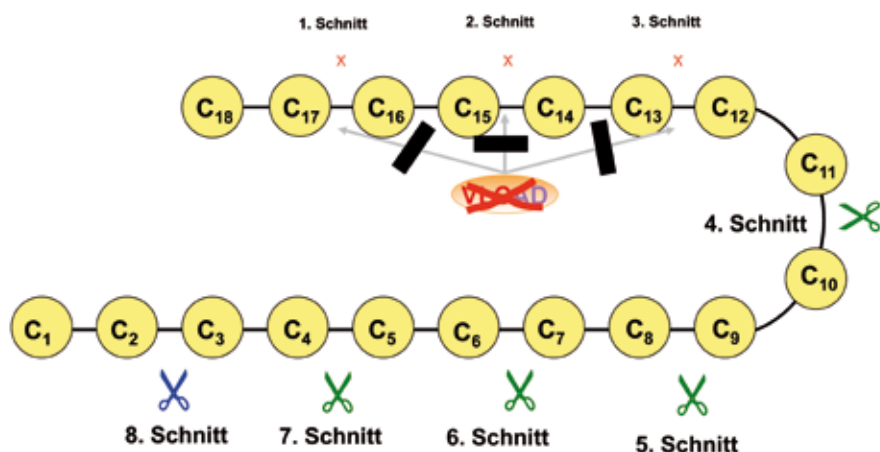
Vollständiger Fettsäurenabbau: Das Enzym **VLCAD** fängt an, das Enzym **MCAD** folgt, dann kommt **SCAD**



Im Vergleich von normalem Fettsäurenabbau und Fettsäurenabbau bei einem Enzymmangel wird unmittelbar verständlich, warum der VLCAD-Mangel zu einer Anhäufung langkettiger Fettsäuren im Körper führt. VLCAD steht für Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase, eine Abkürzung für einen deutschen Diagnosenamen existiert nicht.

## Fettsäurenabbau beim VLCAD-Mangel

Die Kohlenstoffkette kann von Anfang an nicht zerschnitten werden.



## Ferientherapie in Edenkoben

### Patientenmaßnahme mit chronisch niereninsuffizienten und lebertransplantierten Kindern

Prof. Dr. med. Franz Schaefer, Dipl.-Psych. Evelyn Reichwald-Klugger, Dipl.-Psych. Dirk Bethe



*Parkplatzrunde auf der Harley Davidson*

„Endlich wieder in Edenkoben!“ Daniel kann es kaum erwarten, als die 24 Kinder mit dem Reisebus auf den Parkplatz der Sportschule des Südwestdeutschen Fußballverbandes in Edenkoben/Pfalz rollen. Vor ihnen liegen zwei heißungsvolle Ferienwochen.

Auf diese Zeit mit seinen Mitpatienten und Freunden hatte sich der 13jährige schon sehr lange gefreut. Von Geburt an litt Daniel unter einer Fehlbildung der Nieren und ableitenden Harnwege. Die Nierenfunktion hatte sich im Alter von 5 Jahren so sehr verschlechtert,

dass eine Transplantation erforderlich wurde. Sein Vater spendete eine Niere. Leider gab es bereits einige Jahre später Komplikationen, die im Alter von 12 Jahren in einer seltenen Form einer Lungenentzündung gipfelten. Diese überlebte Daniel nur knapp. Er verlor dabei die Transplantatniere und erlitt ein Leberversagen, weshalb eine Lebertransplantation erforderlich wurde. Nach einem Jahr (!) Krankenhausaufenthalt konnte er im Herbst 2009 nach Hause entlassen werden. Er war nun Dialysepatient und versuchte langsam in seinem früheren Alltag Fuß zu fassen.

Die Kinder stürmen in ihre Zimmer: „Wo schlafe ich dieses Mal? Wer ist mit mir im Zimmer?“ Daniel ist zufrieden: er teilt das Zimmer mit dem 13jährigen Salem, der seit zwei Jahren nierentransplantiert ist. Die beiden Jungen kennen sich von vielen Klinikaufenthalten und auch von einer gemeinsamen Sommerfreizeit. Der erste Ferientag beginnt gleich mit einem Highlight: Mit schwerem Dröhnen rollen 20 Motorräder des Harley Davidson Clubs vor die Sportschule. Die Kinder bewundern die großen Maschinen und dürfen einige Parkplatzrunden mitfahren.

# CHECK-UP



Nachtwanderung

Vom Heidelberger Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin wird alljährlich im Sommer eine spezielle Patientenmaßnahme für chronisch niereninsuffiziente und lebertransplantierte Kinder angeboten. Die lebensbedrohlich erkrankten Kinder und Jugendlichen, die das ganze Jahr über in der Klinik oder auch täglich zu Hause mit einem Blutreinigungsverfahren (Dialyse) behandelt werden oder die nach Nieren- oder Lebertransplantation engmaschig überwacht werden müssen, können sich hier unter Gewährleistung der aufwendigen medizinischen Behandlung und fachgerechten psychologischen, sport- und heilpädagogischen Betreuung von den Anstrengungen durch Krankheit und Behandlung erholen und neue Kraft tanken. Die Erfahrung, mit ihrer Situation nicht allein zu sein, und der Austausch mit den Mitpatienten hilft ihnen bei der Aufgabe, ein schweres Krankheitschicksal im Alltag bewältigen zu müssen. Damit aus den Kindern einmal mündige Patienten werden, wird in Edenkoben auf das Erlernen eines möglichst selbstständigen

Umgangs mit der Behandlung viel Wert gelegt. Mit Unterstützung durch das Fachpersonal der Kinderklinik lernen die Kinder z.B. sich das tägliche Wachstumshormon allein zu spritzen, die Einhaltung der Diätvorgaben und der Medikamentenverordnung zu optimieren oder zunehmend mehr Verantwortung bei der Durchführung der allnächtlichen Bauchfelldialyse zu übernehmen. Die Kinder und Jugendlichen sind sehr wissbegierig und nutzen die Gelegenheit, die Ärztin und das Pflegepersonal über Details der medizinischen Behandlung zu befragen.

Diese individuelle Schulung und Beratung der jungen Patienten ist für den Erfolg der Therapie von großer Bedeutung. Denn eine gute Informiertheit und Motivation der Patienten stellen wichtige Voraussetzungen für die Compliance in der Behandlung dar. Gerade in der Transplantationsmedizin übernimmt der Patient mit der Realisierung einer zuverlässigen und pünktlichen Einnahme der immunsuppressiven Medikamente eine große Mitverantwortung.

Daniel läuft sich schon einmal warm für das Fußballtraining. Während er daheim, bei aller Begeisterung, nicht mit den gesunden Gleichaltrigen

mithalten kann, wird hier in Edenkoben Rücksicht auf die körperlichen Einschränkungen genommen. Hier kann jeder mitmachen, der Freude am Fußball hat.

Sein Zimmernachbar Salem verbessert derweil seine Kondition und Technik beim Schwimmen. Während er daheim wegen der Transplantationsnarbe am Bauch es sich nicht traut, ins Schwimmbad zu gehen, freut er sich sehr, dass er bei der Feriendialyse entweder im haus-eigenen Indoor-Pool oder, im Schutz der Gruppe von Mitbetroffenen, sogar im öffentlichen Schwimmbad schwimmen gehen kann.

Bei den Freizeit- und Sportangeboten ist für jeden Geschmack etwas dabei: Reden und Basteln im Kreativbereich, Tanzen mit der Hiphop-Trainerin, Geländespiele und Nachtwanderungen in der Natur, Besichtigungen der Feuerwache und der Polizei, Muskelaufbau im Fitnessraum, Karaoke-Singen mit allen und Discobesuche mit den Älteren. ➔ Seite 18



Junge an der Bauchfelldialyse, mit Freund



*Abschlussfest*

☞ Seite 17 Diese wichtigen Patientenmaßnahmen für chronisch niereninsuffiziente und lebertransplantierte Kinder und Jugendliche sind nur noch unter dem Einsatz von Spendengeldern durchführbar. In den letzten Jahren haben die Dietmar Hopp Stiftung und die SWR-Aktion Herzenssache mit großer Unterstützung diese Sommermaßnahmen in Edenkoben ermöglicht. Die Kinderklinik ist ihnen zu großem Dank verpflichtet.

Dass die Ferienmaßnahmen nicht nur den jungen Patienten selbst neue Kraft schenken, sondern auch ihren Familien, ist an den dankbaren Gesichtern der Eltern abzulesen, wenn sie ihre Kinder nach zwei Wochen wieder an der Kinderklinik in Empfang nehmen. Da in Familien mit einem schwer erkrankten Kind wegen der dauerhaften Fürsorge und Betreuung die übrigen Familienmitglieder immer etwas zurücktreten müssen, freuen sich viele Familien auf die zwei Wochen im Sommer, wenn sie ihr krankes Kind in eine gute Betreuung

geben und sich den Bedürfnissen der Restfamilie widmen können.

In der Sportschule Edenkoben üben Daniel und seine Freunde schon Sketche für das Abschlussfest ein. Die Mädchen malen mit der Heilpädagogin das große Transparent für das Gruppenfoto. Für die chronisch niereninsuffizienten und lebertransplantierten Kinder und Jugendlichen geht eine herrliche Zeit zu Ende.

# CHECK-UP

## Termine

- 08.12.2010 **Möglichkeiten und Grenzen interventioneller Therapien bei angeborenen Herzfehlern**  
Prof. Dr. M. Gorenflo, Klinik für Kinderheilkunde II  
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universität Heidelberg  
Ort: Hörsaal im Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Im Neuenheimer Feld 152, Alte Kinderklinik  
Zeit: 18.00 Uhr c.t
- 15.01.-16.01.2011 **FAMOSES Schulung für Eltern von Kindern mit Epilepsie**  
Leitung: Dr. C. Bußmann und Dr. G. Reuner  
Ort: SPZ, Neue Kinderklinik, Im Neuenheimer Feld 430  
Anmeldung und weitere Informationen über das Sekretariat des  
SPZ Tel.: 06221 562337 oder Frau Rohs 06221 568488 oder  
per Mail an: gitta.reuner@med.uni-heidelberg.de
- 19.01.2011 **Kinderrheumatologie – Aktuelles zur Diagnostik und Therapie**  
Dr. J. Grulich-Henn, Dr. T. Lutz, Klinik für Kinderheilkunde I  
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universität Heidelberg  
Ort: Hörsaal im Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Im Neuenheimer Feld 152, Alte Kinderklinik  
Zeit: 18 Uhr c.t
- 22.01.2011 **PAEDIFIT im HIFIT – Intensivmedizin Kompakt**  
Ort: Print Media Academy „Auditorium“, Kurfürstenanlage 52-60, 69115 Heidelberg  
www.hifit-kongress.org  
**Workshop am 21.01.2011**  
Ort: Seminarraum Print Media Academy, Kurfürstenanlage 52-60, 69115 Heidelberg  
Zeit: 17.00-19.00 Uhr
- 29.01.2011 **9. Symposium des Mukoviszidose-Zentrums Heidelberg**  
Ort: Hörsaal Kopfklinik, Im Neuenheimer Feld 400  
Zeit: 9.30 - 16.30 Uhr
- 02.02.2011 **Neurologische Komplikationen bei Transplantationen/  
Erkrankungen im Kindesalter**  
OA Dr. H. Hartmann  
Klinik für pädiatrische Nieren-, Leber- und Stoffwechselerkrankungen  
Medizinische Hochschule Hannover  
Ort: Hörsaal im Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Im Neuenheimer Feld 152, Alte Kinderklinik  
Zeit: 18.00 Uhr c.t.
- 02.06.2011 **8. Benefizgolfturnier für die Initiative „COURAGE für chronisch kranke Kinder“  
des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin**  
Ort: Golfclub Heidelberg-Lobenfeld  
Zeit: Beginn 10.00 Uhr

# Impressum

## **Herausgeber**

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
des Universitätsklinikums  
Im Neuenheimer Feld 430  
69120 Heidelberg  
[www.klinikum.uni-heidelberg.de/kinder](http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/kinder)

## **Redaktion**

Prof. Dr. Georg F. Hoffmann  
(verantwortlich)  
Dr. Bärbel Striegel  
Im Neuenheimer Feld 153  
69120 Heidelberg

## **Kontakt**

Telefon: 06221 / 56 2345  
Telefax: 06221 / 56 4339  
[baerbel.striegel@med.uni-heidelberg.de](mailto:baerbel.striegel@med.uni-heidelberg.de)

## **Gestaltung und Layout**

Medienzentrum  
Stabsstelle des Universitätsklinikums und  
der Medizinischen Fakultät Heidelberg  
[www.klinikum.uni-heidelberg.de/medien](http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/medien)

**Stand: Dezember 2010**

**ID12983**