



Jahrestagung der Mitteldeutschen
Gesellschaft für Kinder- und
Jugendmedizin und Kinderchirurgie
2026

**29.-30. Mai
2026**

Böhlen

ABSTRACTS

**Jahrestagung der Mitteldeutschen Gesellschaft für Kinder-
und Jugendmedizin und Kinderchirurgie 2026**

29.-30. Mai 2026 in Böhlen

POSTER	1
Postergruppe Vorsorge, Beratung, Kinderschutz – Strukturen in der Pädiatrie	1
Postergruppe Infektion, Elektrolyte, Krampfanfall – Akutpädiatrie im Fokus.....	8
Postergruppe Thrombopenie, Infektion, Pharmakotherapie – abseits des alltäglichen	17
Vorträge	23
Vortrag Acute aortic rupture	23
Vortrag Routinemäßige Thoraxröntgenaufnahme ...	24

POSTER

Postergruppe **Vorsorge, Beratung, Kinderschutz – Strukturen in der Pädiatrie** **P01-01 | Behandlung von akuten Kopfschmerzen in einer pädiatrischen Notaufnahme - eine 7 Jahre retrospektive Analyse**

L. Zaraneck^{1,2}, P. Zsoldos¹, M. Richter^{1,2}, D. Brandt¹, S. Lampe¹, G. Gossrau², S. Brenner¹

¹ Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Dresden

² UniversitätsSchmerzCentrum, Universitätsklinikum Dresden

Ziel: Die Prävalenz von Kopfschmerzen im Kindes- und Jugendalter ist hoch. Ziel dieser Studie war die Analyse aller Notaufnahme Vorstellungen aufgrund von akuten Kopfschmerzen in einer pädiatrischen Notaufnahme über einen Zeitraum von 7 Jahren. Methoden: Alle elektronischen Gesundheitsakten von Patienten ab 2 bis 18 Jahren, welche sich zwischen Januar 2018 - Dezember 2024 mit nicht-traumatischen Kopfschmerzen in der pädiatrische Notaufnahme vorstellten, wurden retrospektiv ausgewertet. Ergebnisse: Insgesamt stellten sich 1.278 Kinder mit akuten Kopfschmerzen 1.447 Mal vor. Von diesen Patienten hatten 46,2% primäre Kopfschmerzen, 46,8% sekundäre Kopfschmerzen, 0,3% kraniale Neuropathien und Gesichtsschmerzen und 6,7% Kopfschmerzen, die nicht eindeutig zugeordnet werden konnten. Akute Kopfschmerzfälle machten 3,6% aller Notaufnahme Vorstellungen aus. Der größte relative Anstieg im Vergleich zum Beginn der Aufzeichnung (2018) wurde im Jahr 2023 beobachtet (+36,2%). In 19,1 % der Fälle wurde eine sofortige cMRT durchgeführt. Warnsymptome (Red Flags), standen in signifikantem Zusammenhang mit abnormalen cMRT-Befunden. Bei 31,9 % der Fälle wurde eine pharmakologische Schmerztherapie verabreicht, und in 46,1 % der Fälle wurde ein Schmerzassessment dokumentiert. Schlussfolgerung: Die Zahl der Vorstellungen in der Kindernotaufnahme aufgrund von Kopfschmerzen nimmt zu, insbesondere seit der COVID-19-Pandemie. Die hohe Prävalenz von primären Kopfschmerzdiagnosen in Verbindung mit einer nach wie vor unzureichenden Schmerzbehandlung unterstreicht die Notwendigkeit einer besseren Aufklärung sowohl von Kinderärzten als auch von Eltern.

P01-02 | Ernährungsberatungskompetenzen von Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten: Selbsteinschätzung und Bildungswege

L. S. Rudolf¹, C. Bunzel², L.-M. Dietz³, L. von Iven^{1,4}, M. Meixner², J. Markert³, K. Kröllner², A. Rissmann¹

¹ Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Medizinische Fakultät, Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg

² Fachbereich Landwirtschaft, Ökotoxikologie und Landschaftsentwicklung, Hochschule Anhalt

³ Institut für Berufspädagogik und Berufliche Didaktiken, Technische Universität Dresden

⁴ Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale)

Einleitung: Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte sind zentrale Ansprechpersonen bei Ernährungsfragen. Für eine erfolgreiche Beratung sind fundierte Kenntnisse erforderlich. Ziel: Erfassung 1. der Selbsteinschätzung von Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten bezüglich Kompetenzen zu Ernährungswissen, Kommunikation/ Beratung sowie 2. des Beitrages einzelner Bildungsabschnitte zum Erwerb dieser Kompetenzen. Methode: Online-Befragung (Zeitraum 08/24-08/25) mit Selbsteinschätzung (18 Aspekte Ernährungswissen, 12 Aspekte Kommunikation/Beratung), n = 203 Teilnehmende. Ergebnisse: Hohe Kompetenz wurde insbesondere für Stillen, Säuglingsernährung, Beikost sowie Unter- und Übergewicht angegeben. Keine Kompetenz zeigte sich vor allem bei Nahrungsergänzungsmitteln, Baby-led Weaning und der Ernährung Stillender. Grundlagenkompetenzen zur Kommunikation wurden als hoch eingeschätzt, spezifische Beratungsstrategien als geringer. Berufserfahrung, Fortbildungen, Selbststudium trugen am meisten zum Kompetenzerwerb bei; Medizinstudium und Facharztweiterbildung seltener. Diskussion: Eigene Kompetenzen werden zum Teil als mangelhaft eingeschätzt. Erwerb häufig durch individuelle Wege, während strukturierte evidenzbasierte Bildungsabschnitte seltener dazu beitragen. Schlussfolgerung: Strukturierte Vermittlung in Studium, Facharztweiterbildung und Fortbildungen ist notwendig, um einheitliche und adäquate Ernährungsberatungskompetenzen zu gewährleisten.

P01-03 | Analyse der Qualität und Handlungsorientierung von Beratungsmaterialien zur Kinderernährung im pädiatrischen Setting

C. Bunzel¹, L. S. Rudolf², L.-M. Dietz³, L. von Iven^{2,4}, M. Meixner¹, J. Markert³, K. Kröller¹, A. Rissmann²

¹Fachbereich Landwirtschaft, Ökotropologie und Landschaftsentwicklung, Hochschule Anhalt

²Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Medizinische Fakultät, Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg

³Institut für Berufspädagogik und Berufliche Didaktiken, Technische Universität Dresden

⁴Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale)

Einleitung: Schriftliche Informationsmaterialien sind zentraler Bestandteil der pädiatrischen Ernährungsberatung. Wirksamkeit erfordert inhaltliche Qualität, Zielgruppenadäquatheit und praktische Umsetzbarkeit. Ziel: Analyse der Informationsvermittlung zur Kinderernährung sowie Bewertung von Qualität, Zielgruppenpassung und didaktischer Aufbereitung praxisgenutzter Materialien. Methode: Mixed-Methods-Studie (04/24–09/25): (A) quantitative Qualitätsbewertung (N=33 Dokumente), davon (B) qualitative Inhaltsanalyse (n=10); (C) qualitative Interviews (N=60); (D) quantitative Befragung (N=373) von Fachkräften. Ergebnisse: (A) 78 % (n=26) max. befriedigende Qualität. (B) überwiegend wissensorientiert (n=9; 90 % Fakten), selten Handlungsempfehlungen (n=1; 10 %) oder interaktive Elemente (n=1; 10 %). (C) Fachkräfte nutzen analoge Medien (Flyer: n=45; 75 %; Protokolle: n = 8; 13 %). (D) Kritik an unzureichender Zielgruppenpassung (n=313; 84 %), kommerziellen Anbietern (n=280; 75 %) sowie fehlender Evidenzbasierung (n=205; 55 %). 52 % (n=194) erstellen eigenes Material. Diskussion: Bestehende Medien decken Bedarfe unzureichend ab. Fokus auf Wissensvermittlung erschwert Transfer in Familienalltag. Schlussfolgerung: Bedarf an strukturiert entwickelten, evidenzbasierten, unabhängigen und zielgruppenspezifisch aufbereiteten Materialien zur Kinderernährung. Optimierung kann Fachkräfte entlasten und Wirksamkeit der Beratung im pädiatrischen Setting nachhaltig verbessern.

P01-05 | 10 Wochen alter Säuglings mit vital bedrohlicher Dystrophie infolge langanhaltender Mangelernährung bei fehlender prä- und postnataler Vorsorge

C. Krieger¹, N. Wernecke¹, S. Hussack², A. Serfling¹, B. Hennig¹

¹ Sana Kliniken Leipziger Land

² Kinderärztin Leipzig

Fall: 10 Wochen alter Säugling mit ausgeprägter Gedeihstörung und roten Urinspuren. Bis vor zwei Wochen subjektiv unauffällige Entwicklung, jedoch ohne kinderärztliche oder Hebammenbetreuung. Alleingeburt in der 40. SSW ohne Vorsorge, Geburtsgewicht 2800 g (3. Perzentile). Klinisch kritisch dystropher Ernährungszustand ohne Unterhautfettgewebe, deutliche Exsikkose und Hypothermie. Laborchemisch supprimierte ft3/ft4 bei normwertigem TSH, metabolisch kompensierter Säure-Basen-Status sowie manifester Vitamin-D-Mangel. Muttermilchmenge <5 ml bestätigte alimentäre Genese. Langsamer oraler Kostaufbau und Infusionstherapie zur Vermeidung Refeeding-Syndrom. Darunter milde Laktatazidose und Transaminasenerhöhung, keine Hypophosphatämie, keine Elektrolytverschiebung. Diagnostik bzgl. Stoffwechsel-, Kupfer-/Eisenspeichererkrankungen und hepatotroper Viren negativ, als Ausdruck eines beginnenden katabolen Stoffwechsels gewertet. Nach Erreichen der Kalorienzielmenge positiver Gewichtsverlauf. Substitution von Vit. D und B1. Aufgrund des vital bedrohlichen Zustands bei Aufnahme, der nicht erkannten langanhaltenden Mangelversorgung und fehlender regulärer Begleitung wurde bei Kindeswohlgefährdung die Kinderschutzgruppe eingeschaltet. Die Eltern kooperierten; engmaschige kinderärztliche Kontrollen, Hebammenanbindung und entwicklungsneurologische Nachsorge wurden vereinbart. Zusammenfassung: Fehlende Vorsorge in Schwangerschaft und Postnatalzeit birgt erhebliche Risiken wie unerkannte Wachstumsrestriktion, Mangelernährung, Elektrolytstörungen und mögliche neurokognitive Spätschäden. Ein klassisches Refeeding-Syndrom kann trotz prolongierter Mangelernährung ausbleiben; Transaminasenanstieg und Laktatazidose sind dennoch möglich. Strukturierte Vorsorge ist essenziell zur frühzeitigen Gefährdungserkennung

P01-06 | Therapierefraktäre JIA- gibt es einen Weg zur individuellen Remission?

F. Jaenicke¹, S. Schröder¹, M. Gerisch¹, M. Zurek¹, M. Fasshauer¹

¹Klinikum St. Georg Leipzig

Die juvenile idiopathische Arthritis (JIA) ist die häufigste chronisch-entzündlich-rheumatische Erkrankung im Kindesalter. Trotz zahlreicher therapeutischer Optionen treten vereinzelt therapierefraktäre Verläufe auf. Vorgestellt wird der Fall einer Patientin mit langjährig therapierefraktärer, RF- und CCP-positiver polyartikulärer JIA und Zöliakie. Verschiedene Therapien (Methotrexat, Kortikosteroide, bDMARDs, tsDMARDs) brachten keinen dauerhaften Erfolg. Wiederholte Schübe, Funktionseinschränkungen und psychosoziale Belastungen prägten den Verlauf. Physio-, Ergotherapie und orthopädische Maßnahmen begleiteten die Therapie. Trotz multidisziplinärer, leitliniengerechter Behandlung blieb die Erkrankung rezidivierend und komplex. Der Fall verdeutlicht die Notwendigkeit individueller und dynamischer Therapiekonzepte sowie die Bedeutung interdisziplinärer Versorgung. Moderne "treat-to-target"-Strategien sind essenziell, müssen jedoch stets individuell angepasst werden, um Krankheitsaktivität, Lebensqualität und Teilhabe zu optimieren.

P01-07 | Motivation von Freiwilligen im Hospizdienst für Kinder und Jugendliche

J. Fänder¹

¹Uniklinikum Halle, Pädiatrie II mit Unterstützung des Deutschen Kinderhospizvereins e.V.

„Wie kann man jemals Menschen finden, die bereit sind, als Freiwillige mit sterbenden und trauernden Patienten zu arbeiten?“ schreiben Rawlings et al. 1986. Die Frage scheint offensichtlich: Warum sollten sich Menschen ausgerechnet dort freiwillig einbringen, wo sie mit dem Leiden, Sterben, Tod und Trauern konfrontiert werden. 60 Jahre später ist die palliative Mitbetreuung durch Freiwillige weltweit ein fester Bestandteil der Versorgung von Menschen mit unheilbaren Erkrankungen. Allein in Deutschland gibt es mehr als 80.000 Hospizhelfer. Freiwilligen sind für betroffene Familien eine wichtige Ressource, doch es bleibt die Frage: „Why do they do it?“ Da insbesondere bezogen auf die Kinder- und Jugendhospizarbeit bisher kaum Daten vorhanden waren, wurden 559 Freiwillige aus ganz Deutschland unter anderem mit Hilfe des Volunteer Functions Inventory zu ihrer Motivation befragt. Interessanterweise zeigt sich, dass im Hospizdienst mit Kindern und Jugendlichen eine nahezu identische Gruppe Menschen tätig ist, wie bei Erwachsenen: die Freiwilligen sind vorwiegend ältere Frauen. Dennoch bestehen insbesondere im Ost-West-Vergleich Unterschiede in den Subgruppen. Bezogen auf die Motivations-Faktoren zeigten sich die höchsten Ausprägungen für die Items „Werte“ und „Erfahrung.“ Dabei scheint sich die Wertigkeit der verschiedenen Faktoren im Laufe der Freiwilligentätigkeit zu verändern. Schlussfolgerung: Freiwillige in der Hospizarbeit scheinen sich Deutschland und weltweit unabhängig vom Alter der betreuten Patienten bezogen auf Alter, Geschlecht und Tätigkeit zu ähneln. Ihre Motivation ist multifaktoriell beeinflusst. Altruistische Werte und das Sammeln von Erfahrungen spielen aber fast immer eine große Rolle. Von vielen Freiwilligen wird die Arbeit als sinnstiftend und Zufriedenheit fördern empfunden.

P01-08 | Kinderschutz ist Teamarbeit - Etablierung einer zertifizierten Kinderschutzgruppe an einem nicht universitären Zentrum

N. Kotzem¹, C. Germer¹

¹Krankenhaus St. Elisabeth & St. Barbara, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Einleitung: Kindeswohlgefährdungen stellen angesichts steigender Fallzahlen eine zunehmende medizinische und gesellschaftliche Herausforderung dar. Insbesondere an nicht universitären Zentren stößt das System durch strukturelle Hürden schnell an seine Grenzen. Zielstellung: Ziel ist die Verbesserung des Kinderschutzes an unserem Standort durch die Etablierung einer interdisziplinären, zertifizierten Kinderschutzgruppe. Methode: Implementiert wurde ein multiprofessionelles Team aus Sozialdienst, Pädiatrie, Kinderchirurgie, Pflege, Psychologie, Kinder- und Jugendpsychiatrie sowie externen Kooperationspartnern (Universitätsmedizin inkl. Rechtsmedizin, Jugendamt). Es erfolgt die Einführung standardisierter Abläufe und interner Weiterbildungen. Ergebnisse: Durch die strukturierte, interdisziplinäre Zusammenarbeit konnten Verdachtsfälle früher erkannt, Diagnostik und Dokumentation standardisiert sowie Kommunikationswege verkürzt werden. Es sind eine höhere Sensibilisierung und Handlungskompetenz im Team sowie verbesserte Kooperationen mit externen Institutionen zu verzeichnen. Die Zahl an Fallbesprechungen und -konferenzen nahm zu. Diskussion: Bereits der Prozess hin zu einer zertifizierten Kinderschutzgruppe stärkt die Versorgungsqualität an nicht universitären Zentren. Herausforderungen bestehen in Ressourcenbindung, Personalqualifikation und nachhaltiger Finanzierung. Schlussfolgerung: Nächster Schritt hin zu

einer nachhaltigen Verbesserung des Kinderschutzes an unserem Standort ist die Zertifizierung der Kinderschutzgruppe nach den Richtlinien der DGKiM.

P01-09 | Bauchschmerzen und Nahrungsmittelallergien – oder mehr?

M. Gerisch^{1,2}, F. Jaenicke^{1,2}, S. Schroeder^{1,2}, M. Zurek¹, M. Fasshauer^{1,2}

¹Klinikum St. Georg gGmbH, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Leipzig

²Immundefektzentrum Leipzig (IDCL), Klinikum St. Georg gGmbH, Leipzig

Wir berichten über einen 10-jährigen Jungen mit multiplen Nahrungsmittelallergien, sowie stattgehabter Anaphylaxie nach Provokation mit Kuhmilch und Soja. In der Vorgeschichte bestanden ein mildes atopisches Ekzem, rezidivierend obstruktive Bronchitiden im Rahmen einer Polyallergie sowie eine Essstörung infolge ausgeprägter Angst vor erneuter Anaphylaxie. Im Labor zeigte sich ein deutlich erhöhtes Gesamt-IgE von 1392 kU/l mit multiplen spezifischen IgE-Sensibilisierungen, u. a. gegen Hühnerei (61,7 kU/l), Milch (62,7 kU/l), Weizen (>100 kU/l), Erdnuss (4,86 kU/l) und Sojabohne (5,21 kU/l). Zusätzlich berichtete der Patient über rezidivierende abdominelle Schmerzepisoden ohne Hinweis auf chronisch-entzündliche Darmerkrankung, Zöliakie oder Schilddrüsenfunktionsstörungen. Seit 2023 traten wiederholt lokalisierte Schwellungen an Händen und Füßen auf sowie Skrotalschwellungen. Im November 2023 entwickelte sich eine akute Larynxattacke mit Dyspnoe, die erfolgreich mit intravenöser Gabe eines C1-Esterase-Inhibitors behandelt wurde. Die Familienanamnese war positiv für ein hereditäres Angioödem. Die Komplementdiagnostik zeigte ein erniedrigtes C4 sowie eine reduzierte Konzentration und Aktivität des C1-Inhibitors, vereinbar mit einem hereditären Angioödem Typ I. Aufgrund zunehmender Attackenfrequenz wurde eine Langzeitprophylaxe eingeleitet. Bei rezidivierenden, nicht urtikariellen Angioödem oder unklaren abdominellen Schmerzepisoden im Kindesalter sollte auch bei bestehender Atopie frühzeitig ein hereditäres Angioödem ausgeschlossen werden.

P01-10 (L) | Nirsevimab-Abdeckungsquote und elterliche Entscheidungsfaktoren bei der RSV-Prophylaxe im Neugeborenenalter: Ergebnisse der Dessauer Impfstudie gegen RSV-Erkrankungen (DESIRE) während der RSV-Saison 2024/25 und 2025/26

H. Hansen¹, S. Eckert¹, I. Schubert¹, G. Gosch², S. Fest^{1,3}

¹ Städtisches Klinikum Dessau, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Neonatologie, Dessau-Roßlau

² Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Magdeburg

³ Helmholtz-Zentrum für Umweltforschung – UFZ, Department Umweltimmunologie, Leipzig

Einleitung: Die DESIRE-Studie untersucht die Implementierung der RSV-Prophylaxe mit Nirsevimab im klinischen Versorgungsalltag in Deutschland und deren Dynamik unter Real-World-Bedingungen. Zielstellung: Vergleich der Abdeckungsquote und Analyse elterlicher Entscheidungsfaktoren über zwei aufeinanderfolgende RSV-Saisons. Methoden: Populationsbasierte Querschnittserhebungen unter Eltern aller im Städtischen Klinikum Dessau geborenen Neugeborenen 2024/25 (n=291) und 2025/26 (n=271). Erfasst wurden Informationsquellen sowie Entscheidungs- und Ablehnungsgründe. Die Auswertung erfolgte anonymisiert und DSGVO-konform (Ethikvotum [78/2024]). Ergebnisse: 2024/25 lag die Zustimmung bei 82,8%, die Abdeckung bei 74,9% infolge initialer Lieferengpässe. 2025/26 stieg sie auf 88,9% Zustimmung und 88,5% Abdeckung (n=239) ohne relevante Engpässe. Ärztliche Aufklärung war die zentrale Informationsquelle, zunehmend auch präpartal (8,9%). Ablehnungsgründe verschoben sich von Nebenwirkungsängsten und Nutzenzweifeln hin zu einem als zu früh empfundenen Zeitpunkt sowie unspezifischen Gründen. Diskussion: Die Daten



**29.-30. Mai
2026**

Böhlen

zeigen eine deutliche Verbesserung der Implementierung mit nahezu vollständiger Versorgung in der zweiten Saison. Schlussfolgerung: Die Ergebnisse belegen, dass nicht primär elterliche Zurückhaltung, sondern systemische Faktoren wie Verfügbarkeit und frühzeitige, idealerweise pränatale Aufklärung die Abdeckungsquote determinieren und gezielt adressiert werden müssen.

Postergruppe Infektion, Elektrolyte, Krampfanfall – Akutpädiatrie im Fokus

P02-01 | Exzessiver postnataler Durchfall: klinisches Korrelat einer MVID

C. Pinkwart¹, C. Schürer¹, H. Proquitte¹, B. Blaha², R. Haase³, S. Reinsch⁴, I. Alhussami⁵, S. Nietzsche⁶

1 Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Jena, Sektion Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin

2 Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Aschersleben

3 Klinik für Pädiatrie II, Universitätsmedizin Halle

4 Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Jena, Schwerpunkt Kindergastroenterologie

5 Klinik für Kinderchirurgie, Universitätsklinikum Jena

6 Elektronenmikroskopisches Zentrum, Universitätsklinikum Jena

Männliches FG (34+5 SSW, GG 2700g). Ungestörte postnatale Anpassung, Wärmepflege und Infusionstherapie. Am 5. LT fulminante akute AZ-Verschlechterung mit wässrigen Durchfällen und schwerer metabolischer Azidose. Antibiose und intensivierete Infusionstherapie, Verlegung an ein Level 1 Zentrum. Stabilisierung (TPE, CPAP). Eine erweiterte Diagnostik blieb zunächst ohne wegweisende Befunde. Der enterale Nahrungsaufbau gelang bei erneut massiver Diarrhoe nicht. Übernahme des Patienten im Alter von 3 Wo. Hier weitere, v.a. gastroenterologische und humangenetische Diagnostik. Auch bei uns unter Karenz rein wässrige Durchfälle. Broviac-Katheter. Elektronenmikroskopisch NW von Mikro villi-Einschlusskörperchen und hypotrophen Bürstensaummikrovilli. Nachweis einer compound heterozygoten Mutation im MYO5 B Gen, somit Diagnose einer Mikrovillösen Einschlusskrankheit (MVID). Die MVID gilt als extrem seltene Erkrankung, in Europa sind ca. 200 Fälle gemeldet. Die Störung in den Mikrovilli mit Verlust des Bürstensaums führt zu einer schweren therapieresistenten Diarrhoe, Dehydrierung, Malabsorption und Dystrophie in der Neugeborenenperiode. Spätmanifestationen sind beschrieben. Die Therapie erfolgt ausschließlich symptomatisch, Komplikationen sind häufig (v.a. Infektionen, Cholestase, metabolische Entgleisungen). Als Ultima Ratio kann eine Leber- und Darm-Transplantation erwogen werden. Fazit: Bei anhaltend schweren wässrigen Durchfällen mit fehlender Nahrungsverträglichkeit im Neugeborenen- und Säuglingsalter muss auch an seltene Erkrankungen gedachte werden. Die seltenen kongenitalen Enteropathien sind eine wichtige DD zur Sepsis bei früh einsetzender metabolischer Entgleisung mit Diarrhoe.

P02-02 | Schwere Pseudomonas-Infektion bei thiamazolinduzierter Agranulozytose

A. Augustin¹, C. Vilser¹, T. Wallborn¹, M. Zurek¹

¹Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Klinikum St. Georg gGmbH, Leipzig

Wir berichten über eine 15-jährige Patientin mit seit zwei Jahren bekanntem Morbus Basedow unter Therapie mit Thiamazol, die sich mit Schwindel, Schüttelfrost und einer progredienten Weichteilinfektion der rechten Wange vorstellte. Bereits drei Monate zuvor war eine Leukopenie dokumentiert worden, ohne dass die antithyreote Therapie pausiert wurde. Im weiteren Verlauf entwickelte sich ein septischer Krankheitszustand. Die Behandlung der invasiven Pseudomonas-Infektion mit positiven Blutkulturen und Wundabstrichen erforderte ein interdisziplinäres, multimodales Vorgehen. Thiamazol wurde umgehend abgesetzt und eine Bridging-Therapie mit Jod und Hydrocortison bis zur definitiven Thyreoidektomie eingeleitet. Die intensivmedizinische Therapie umfasste den Einsatz von Katecholaminen, Filgrastim sowie intravenösen Immunglobulinen. Postoperativ erfolgte eine Substitution mit L-Thyroxin sowie Calcium, Magnesium und Vitamin D bei transientem Hypoparathyreoidismus. Die chirurgische Lokalthherapie bestand aus Exzision und anschließender Vakuumtherapie. Im Verlauf kam es zu einer Stabilisierung der hämodynamischen Situation, der Leukozytenzahl und des hormonellen Status. Der Fall verdeutlicht die Notwendigkeit einer engmaschigen Überwachung der antithyreoten Therapie im Kindes- und Jugendalter sowie eines konsequenten Managements schwerer Infektionen bei immunkompromittierten Patient:innen.

P02-03 | Alles nur Pseudo oder doch echt?! Zwei seltene Fälle von Störungen im Natrium- und Kaliumstoffwechsel.

S. Münzner¹, L. Rehberger¹, K. Brockauf-Knothe¹, H. Hajduchova¹, S. Wudy², C. Bergmann³, L. Patzer¹

¹Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara

²Klinik für Allgemeine Pädiatrie und Neonatologie, Universitätsklinikum Gießen

³MVZ Medizinische Genetik Mainz Prof. Bergmann und Kollegen

Elektrolytstörungen sind im pädiatrischen Alltag sehr häufig. Eine schnelle und korrekte Ursachensuche und eine pathophysiologisch geleitete Therapie sind wichtig. Auch seltene Ursachen müssen in die Differentialdiagnostik einbezogen werden. Aldosteron als wichtigster Vertreter der Mineralocorticoide spielt dabei eine wichtige Rolle. Wir illustrieren dies an zwei unterschiedlichen Erkrankungen, die sich initial - „im Dienst“ - identisch mit der Konstellation einer Hyponatriämie und Hyperkaliämie vorstellten. Fall 1: 8 Wochen alter Junge, stationäre Einweisung wegen Mangelgedeihen und Erbrechen unter dem V.a. Pylorusstenose, unauffälliges NG-Screening. Leitbefunde: Na 118 mmol/l, K 6,06 mmol/l. Weitere Diagnostik: Renin, Aldosteron, Urinsteroidprofil und Molekulargenetik ergaben einen Corticosteron-Methyloxidasedefekt Typ 2 (OMIM #610600) bei compound heterozygoter Mutation im CYP11B2-Gen. Die Therapie erfolgt mit Fludrocortison. Fall 2: 6 Wochen altes Mädchen, stationäre Aufnahme wegen Atemauffälligkeiten, Erbrechen und Trinkschwäche, unauffälliges NG-Screening. Leitbefunde: Na 126 mmol/l, K 7,31 mmol/l. Weitere Diagnostik: Renin, Aldosteron und Urinsteroidprofil ergaben den klinischen V.a. Pseudohypoaldosteronismus, bei sonst klinisch unauffälligem Kind am ehesten Typ 1 (OMIM #177735). Ein Mutationsnachweis gelang nicht. In diesem Fall ist die Therapie mit NaCl-Supplementation ausreichend. Wir diskutieren Symptomatik, Diagnostik und Therapie von Störungen im Aldosteronstoffwechsel - und nebenbei die Frage, wie verlässlich eigentlich ein kapillär abgenommener Kaliumwert ist.

P02-04 | Post-Akutes Infektionssyndrom: Eine komplexe interdisziplinäre Herausforderung

R. Krause¹, P. Rentzsch¹, A. Bluschke¹, P. Czyborra¹, N. Töpfer¹

¹ Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Medizinische Fakultät und Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, Technische Universität Dresden, Dresden, Deutschland

Hintergrund: Das Post-Akute Infektions- und Vakzinierungssyndrom (PAIVS) und die Myalgische Enzephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome (ME/CFS) sind komplexe Krankheitsbilder mit hoher Dunkelziffer, die aufgrund der Symptomvielfalt einer interdisziplinären Abklärung bedürfen.

Kasuistik: Eine 17-jährige Patientin zeigte nach COVID-19 eine so schwere Fatigue, dass stationär ein Myokarditis-Ausschluss erfolgte. In der PAIVS-Spezialambulanz erfolgte eine inzwischen bundesweit harmonisierte, standardisierte Anamnese. Bei PAIVS-typischer Symptomatik wurden Differenzialdiagnosen des Schwindels HNO-ärztlich sowie der Arthralgien kinderorthopädisch ausgeschlossen. Der klinische Verdacht eines Marfan-Syndroms wurde genetisch gesichert. Bei persistierenden Cephalgien wurde eine cMRT durchgeführt, in welcher sich ein Hypophysen-Inzidentalom fand, und die Patientin in der Kinder-Kopfschmerzambulanz angebunden. Bei Posturalem Tachykardiesyndrom und Hypertonus wird die Patientin zudem kinderardiologisch und aufgrund eines postinfektiös aggravierten Asthmas bronchiale kinderpulmologisch mitbetreut. Des Weiteren wurde bei deutlicher Konzentrationsstörung und zusätzlich vorliegender Depression eine kinderpsychiatrische Mitbetreuung initiiert.

Schlussfolgerung: Es wurden im Rahmen des PAIS multiple (Neben-)Diagnosen detektiert, die in ihrer Komplexität eine hohe fachspezifische Expertise und interdisziplinäre Versorgung erfordern. Eine standardisierte Anamnese sowie strukturierte Diagnostik- und Versorgungsabläufe erleichtern die hochkomplexe Betreuung dieser Patient:innen. Wichtig ist es, das Risiko einer Postexertionellen Malaise (PEM) bestmöglich zu reduzieren.

P02-05 | Aton statt BNS: West-Syndrom mit Tarnkappe

M. Jantzen¹, Dr. J. Schäfer¹, H. Knöfler¹

¹ SKLL Borna

Einleitung: Darstellung des klinischen Verlaufs eines Kindes mit West-Syndrom und atypischer Erstmanifestation in Form atoner Anfälle und ataktischer Bewegungsmuster anhand eines Fallbeispiels. Fall: 8 Monate alter Säugling mit seit zwei Wochen bestehenden astatischen Anfallsserien sowie seit zwei Tagen auftretendem seriellem Augenrollen und Ataxie.

Symptomatik durch Videoaufnahmen der Eltern ausführlich dokumentiert. Im Langzeit-EEG initial hypsarrhythmieverdächtige Muster im Schlaf bei erhaltenem Grundrhythmus im Wachen. Unter Valproat keine Besserung. Im Kontroll-EEG dann eindeutige Hypsarrhythmie, MRT sowie Stoffwechsel- und genetische Diagnostik blieben unauffällig. Die Diagnose eines idiopathischen West-Syndrom wurde gestellt. Umstellung auf Prednisolon und Vigabatrin, darunter deutliche Anfallsreduktion und Wiederaufnahme der motorischen Entwicklung. Nach Ausschleichen des Prednisolons Persistenz von Anfallscluster beim Aufwachen bei adäquatem Grundrhythmus im EEG ohne erneute Hypsarrhythmie. Add-on-Therapie mit Valproat eingeleitet. Günstige Prognose bei zeitnaher Therapieeinleitung und Fehlen struktureller/metabolischer Genese trotz inkompletter Anfallssuppression.

Zusammenfassung: Das vorliegende Fallbeispiel zeigt, dass West-Syndrom sich initial atypisch ohne klassische Spasmen manifestieren kann, wobei Videoaufnahmen der Eltern wichtige diagnostische Hinweise lieferten. Es unterstreicht die prognostische Relevanz schneller syndromgerechter Therapie.

P02-06 | Regredienz eines Anti-Nephrin-Ak-positiven nephrotischen Syndroms nach Rekurrenz in Transplantat-Niere bei einem 11-jährigem Mädchen

Dr. I. Cao¹, Dr. T. Wallborn¹, Dr. C. Hempel¹, Dr. B. Schulz¹, Dr. K. Dittrich², Dr. M. Zurek³, Prof. T. Huber⁴, Prof. N. Tomas⁴, Dr. F. Hengel⁴, Dr. A. Mühlig⁴, Dr. M. Pohl¹

¹KfH-Nierenzentrum für Kinder und Jugendliche am Klinikum St. Georg

²Universitätsklinikum Leipzig

³Klinikum St. Georg

⁴Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Kasuistik 10/16 Erstmanifestation eines initial steroidabhängigem NS. Histologisch Minimal-change-GN, genetisch je heterozygote Mutationen im MYO1E-Gen (vs) und LRP2-Gen (ms), hochsuggestiv als Ursache eingestuft. Im weiteren Verlauf keine Remission unter hochdosierter Immunsuppression, die Ursache des NS wurde als genetisch interpretiert. 09/17 Beendigung jeglicher immunsuppressiven Therapie nach zuvor ausgeprägter Medikamenten-NW (GFR 36ml/min/1,73m²). 04/18-02/23 Hämodialyse, 02/23 Nieren-Tx (Fremdspende) nach kalter Ischämiezeit von 17,5h. Unmittelbar nach Transplantation akute Tubulusnekrose mit verzögerter Funktionsaufnahme des Transplantats 03/23, histologisch Hinweise einer Rekurrenz des NS ins Transplantat. 07/23 Borderline-Abstoßung. Ab 03/23 Methylprednisolon, Rituximab, 21x Plasmapherese und wöchentliche Albumin- und Immunglobulinsubstitution (IgRT) sowie hochdosierte immunsuppressive Medikation (Tac, MMF, Prednisolon). Darunter allzeit große Proteinurie (max. Prot/Crea-Quot. 30358mg/gCrea), im Verlauf Reduktion der Immunsuppression, zuletzt noch Tac und MMF (Tac-Spiegel 4 µg/l) sowie IgRT. 02/25 Nachweis von Anti-Nephrin-Ak. Ab 03/25 kontinuierlich abnehmende Proteinurie, 08/25 Anti-Nephrin-Ak negativ. Zuletzt Prot/Crea-Quot. 802mg/gCrea, GFR 124ml/min/1,73m². Diskussion Wir diskutieren die Möglichkeit der Remission durch die IgRT. Alternative Erklärung der Rekurrenz durch einen Schub von Antikörpern, ausgelöst durch die kalte Ischämiezeit des Spenderorgans mit ausgeprägter Antigen-Freilegung. Zu diskutieren ist die spontane Remission ca. 2 Jahre nach Tx durch Abbau der Antikörper über den langen Zeitraum und bisher fehlender erneuter Auslöser.

P02-07 | Therapierefraktäre Pneumonie auf Grundlage einer angeborenen Fehlbildung der Lunge

T. Marschall¹, J. Preissler², M. Lorenz², A. Moldenhauer¹

¹ Sana Klinikum Borna

² Universitätsklinikum Jena

Hintergrund: Lungenfehlbildungen sind selten und betreffen ca. 1 von 2500 Neugeborenen. Als Komplikationen treten häufig erst im weiteren Verlauf Pneumonien und rezidivierende Atemwegsinfekt auf. Fallbeschreibung: 14-jährige Patientin mit seit 4 Wochen bestehendem Husten, Hämoptysen, subfebrilen Temperaturen und Leistungsminderung. Initial zeigt sich eine Lobärneumonie rechts. Der Quantiferon Test ist negativ. Es erfolgt eine antiinfektive Therapie mit Amoxicillin und Entlassung nach Hause. Bei Verlaufskontrolle nach ca. 5 Wochen anhaltende Symptomatik, zusätzlich tritt Gewichtsverlust und Nachtschweiß auf. Im CT Thorax Darstellung einer Pneumonie des rechten Oberlappens mit abszedierenden Einschmelzungen und Verdacht auf Stenosierung der Segmentbronchien. Im provozierten Sputum findet sich ein pansensibler Staph. aureus. Es erfolgt eine prolongierte antiinfektive Therapie mit Ceftriaxon und Clindamycin. In der MRT-Verlaufskontrolle persistierende paramediastinale zystische Strukturen. Fallbesprechung mit den Pulmologien der Unikliniken Leipzig und Jena. In der Zusammenschau Verdacht auf vorbestehende, zystische Fehlbildung als obstruierende Ursache. Es wird eine operative Sanierung empfohlen. Diese ist in Jena erfolgt. Schlussfolgerung: Der Fall zeigt, dass bei therapierefraktären Pneumonien differenzialdiagnostisch an angeborene Fehlbildungen der Lunge gedacht werden sollte. Er unterstreicht die Wichtigkeit der Schnittbildgebung und der klinikübergreifenden Zusammenarbeit.

P02-08 | Transienter kompletter AV-Block III° bei Frühgeborenem mit myokardialer Dysfunktion: reversible Rhythmusstörung bei vermuteter konnataler Myokarditis

S. Arabi¹, M. Weidenbach¹, R. Gebauer¹

¹Universitätsklinik für Kinderkardiologie, Herzzentrum Leipzig

Hintergrund: Ein atrioventrikulärer Block (AVB) III° im Neugeborenenalter ist selten und häufig mit maternalen Autoantikörpern assoziiert. Bei gleichzeitig eingeschränkter biventrikulärer Funktion muss differenzialdiagnostisch auch an eine konnatale Myokarditis gedacht werden. Fallbericht: Wir berichten über ein weibliches Frühgeborenes (33+5 SSW, 2570 g), das nach Notsectio bei fetaler Bradykardie ($\approx 50/\text{min}$) in unser Herzzentrum verlegt wurde. Initial zeigte sich ein AV-Block III° bei eingeschränkter biventrikulärer Funktion, dilatiertem linken Ventrikel, moderaten AV-Klappeninsuffizienzen, PDA mit Rechts-Links-Shunt und persistierender pulmonaler Hypertonie. Laborchemisch fanden sich erhöhtes Troponin (max. 108 ng/l) sowie deutlich erhöhtes NT-proBNP (20 295 ng/l). Im Verlauf kam es zunächst zu intermittierender 1:1-AV-Überleitung mit anschließender vollständiger spontaner Erholung der AV-Überleitung. Gleichzeitig traten kurze Episoden supraventrikulärer Tachykardien und einer junctionalen ektopen Tachykardie auf. Therapie und Verlauf: Unter Dobutamin und Milrinon besserte sich die Pumpfunktion. Nach spontaner Erholung der AV-Überleitung, die gegen einen klassischen kongenitalen AV-Block III° spricht, wurde bei Verdacht auf Myokarditis eine Therapie mit intravenösen Immunglobulinen begonnen. Tachyarrhythmien wurden initial mit Amiodaron behandelt, später erfolgte eine Umstellung auf Sotalol. Eine zunächst diskutierte Schrittmacherimplantation konnte bei funktioneller Stabilisierung und erholter AV-Überleitung zurückgestellt werden. Nach Verlegung und Absetzen der antiarrhythmischen Therapie normalisierte sich das EKG vollständig mit regelrechter AV-Überleitung und schmalen QRS-Komplexen. Schlussfolgerung: Der Fall zeigt, dass bei vermuteter Myokarditis selbst ein initial kompletter AV-Block III° im Neugeborenenalter reversibel sein kann.

P02-09 (L) | Wenn Haut zur Herausforderung wird – Neonatale Ichthyose im klinischen Alltag

J. Horváth¹, C. Schürer¹, C. Pinkwart¹, H. Proquitté¹

¹Universitätsklinikum Jena

Wir berichten von zwei Neonaten mit kongenitaler Ichthyosis. Die Erkrankung ist definiert als heterogene Gruppe, genetisch bedingter, generalisierter Verhornungsstörungen der Haut. Klinisch zeigen sich eine Verdickung der Hornhaut mit Trockenheit und Schuppenbildung. Man unterscheidet nur die Haut betreffende (nicht syndromale) von Ichthyosen-Syndromen. Die Prävalenz für kongenitale Ichthyosen wird mit 1:60.000 – 1:200.000 beschrieben. Beim ersten Fall handelt sich um ein Frühgeborenes der 35+1 SSW, welches von extern zuverlegt wurde. Bei unauffälliger Schwangerschaft erfolgte die Entbindung nach vorzeitigem Blasensprung. Sofort fiel eine ubiquitäre Erythrodermie i.S. eines „Kollodiumbabys“ mit Fissuren und Epidermolysen auf. Initial bestand eine respiratorische Anpassungsstörung mit Sauerstoffbedürftigkeit. Das zweite bei uns behandelte Kind wurde reifgeboren nach elektiver Sectio aufgenommen. Bereits pränatal stellte man aufgrund ausgeprägter Kontrakturen den Verdacht einer Ichthyose, welche auch genetisch durch den Nachweis einer ARCI/ACBA12-Mutation gesichert werden konnte. Das klinische Bild des Jungen war mit einer Harlekin-Ichthyose vereinbar und damit im Vergleich zum o.g. Fall deutlich ausgeprägter. Wir möchten die Gemeinsamkeiten in der Therapie sowie Schwierigkeiten wie z.B. die komplexe Feuchtigkeitspflege oder Infektionen im Behandlungsverlauf teilen, um die Awareness für mögliche weitere Fälle dieses seltenen Krankheitsbildes zu steigern.

Postergruppe Thrombopenie, Infektion, Pharmakotherapie – abseits des alltäglichen

P03-01 | Inanspruchnahme Nicht-invasiver Pränataltestung (NIPT) in Sachsen-Anhalt (LSA)

A.S. Löhr¹, A. Köhn¹, D. Götz¹, A. Reißmann¹

¹Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Medizinische Fakultät, Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg

Einleitung: 2022 wurde nach ethisch kontroverser Diskussion die nicht-invasive Pränataltestung zur Abklärung von Trisomien 13, 18, 21 (GKV-NIPT) in Deutschland als aufklärungspflichtige, freiwillige Leistung in die Mutterschaftsrichtlinie (Mu-RL) aufgenommen. Es sollen invasive Untersuchungen inkl. verbundenes Fehlgeburtsrisiko vermieden werden. Zielstellung: Anwendungspraxis der GKV-NIPT in LSA: Kommt es zur Reduktion der invasiven Diagnostik (Amniozentese (AZ)/Chorionzottenbiopsie (CVS))? Methode: Retrospektive Datenanalyse (Q1/2023 bis Q4/2024) der Abrechnungsdaten der Kassenärztlichen Vereinigung (KV) LSA zu entsprechenden Gebührenordnungspositionen (GOP). Ergebnisse: 2023 wurden (nach GOP 01789) 30.756 Beratungen, 2024 30.237 Beratungen abgerechnet. Es erfolgten 2023 bei Vorliegen von positiven NIPT (GOP 01789) 183 Beratungen, 2024 erfolgten nur 138 Beratungen. Durchschnittliches Mutteralter stieg von 30,1 auf 30,2 Jahre. AZ/CVS (GOP 01781, 01787) in 2023 n = 108/17 Fälle, 2024 n = 121/22 Fälle abgerechnet. Vorliegende Daten deuten auf Anstieg invasiver Diagnostik trotz Geburtenrückgang (2023/2024 Gesamtgeburtenrate 13.550/ 12.526) hin. Diskussion: Abrechnungsanstieg könnte auf verschiedene Faktoren zurückzuführen sein, Nutzung des NIPT steigt (Nutzungsfrequenz 56,7%/60,3%), zunehmende Akzeptanz/Präferenz für NIPT seitens der Schwangeren; Ärzte, die auf eine weitreichendere Verwendung hinzielen als gesetzlich vorgegeben. Thema ärztliche Beratung nimmt in Bezug auf Einführung NIPT-GKV weiter zentrales Thema ein. Schlussfolgerung: Vorliegende Daten unterstützen die Notwendigkeit weiterführender Evaluation der aktuellen NIPT-GKV-Anwendungspraxis in LSA.

P03-02 | Diagnostische Herausforderungen der kongenitalen thrombotisch-thrombozytopenischen Purpura (cTTP) im Kindesalter

J. Schmollack¹, F. Boiti², J. Lohse², S. Brenner¹, B. Mayer³, O. Tiebel⁴, S. Schmidt⁵, J. Luterán⁶, ,
Dr. Reising-Ackermann & Kollegen⁷, K. Kentouche⁸, R. Knöfler²

¹Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der Technischen Universität Dresden, Bereich Pädiatrische Intensivmedizin und Neonatologie, Dresden, Deutschland

²Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der Technischen Universität Dresden, Bereich Pädiatrische Hämostaseologie, Dresden, Deutschland

³Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der Technischen Universität Dresden, Bereich Pädiatrische Nephrologie, Dresden, Deutschland

⁴Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der Technischen Universität Dresden, Institut für Klinische Chemie, Dresden, Deutschland

⁵Städtisches Klinikum Dresden, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Dresden, Deutschland

⁶MVZ Labor Leipzig

⁷Leipzig, Deutschland

⁸Universitätsklinikum Jena, Abteilung für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, Jena, Deutschland

Einführung: Die cTTP ist eine seltene thrombotische Mikroangiopathie verursacht durch einen Mangel der von-Willebrand-Faktor-spaltenden Protease ADAMTS-13, die oft in lebensbedrohlichen Schüben verläuft. Die Diagnose wird meist verzögert gestellt, da klinische Zeichen variieren und der für Erwachsene etablierte PLASMIC-Score für Kinder nur eingeschränkt geeignet ist. Ergebnisse: Berichtet wird über zwei Geschwister mit cTTP. Eine 8-jährige Patientin entwickelte während eines prolongierten respiratorischen Infektes ein septisches Krankheitsbild. Trotz Thrombozytopenie, Nierenfunktionsstörung und deutlich erhöhter LDH blieb die cTTP bei unauffälligem PLASMIC-Score, initial fehlender Anämie und Fragmentozyten zunächst unerkannt. Erst ein Rezidiv vier Monate später mit Krampfanfall, Thrombozytopenie, Hirnblutung, Nierenversagen und Fragmentozytennachweis führte bei auffälligem PLASMIC-Score zur Diagnosestellung (ADAMTS-13-Aktivität 8,4 % ohne Antikörpernachweis). Zeitgleich wurde beim 4-jährigen Bruder nach infektassoziertem febrilen Krampfanfall und auffälligem PLASMIC Score ebenfalls eine cTTP diagnostiziert (Aktivität <1 %). Beide Kinder erhielten umgehend eine ADAMTS-13-Substitutionstherapie. Schlussfolgerung: Beide Fälle verdeutlichen die diagnostischen Herausforderungen der cTTP im Kindesalter. Auffällige Hämolyseparameter, insbesondere eine erhöhte LDH, erfordern auch bei fehlender Anämie eine konsequente Abklärung, da eine frühzeitige Diagnosestellung unmittelbar therapeutische Konsequenzen hat und lebensbedrohliche Verläufe verhindern kann.

P03-05 | Akut oder genetisch? Progrediente axonale Neuropathie bei EBV-Infektion mit Nachweis einer MORC2-Variante

J. A. Schäfer¹, H. Knöfler¹, I. Paech², C. Heine², B. Hennig¹

¹Sana Kliniken Leipziger Land

²Praxis für Humangenetik Leipzig

Vorstellung eines 16-jährigen zuvor gesunden Jugendlichen mit neu aufgetretenen bilateralen Kribbelparästhesien der Füße, im Verlauf auch der Hände, im Rahmen einer akuten EBV-Infektion. Das kraniale MRT ergab keinen Hinweis auf entzündliche ZNS-Pathologie. Elektrophysiologisch zeigten sich initial Hinweise auf eine relativ symmetrische, distal axonale Polyneuropathie. Bei reproduzierbaren F-Wellen-Latenzen sowie spontaner Besserungstendenz der Symptomatik erschien ein Guillain-Barré-Syndrom (GBS) zunächst unwahrscheinlich. Fünf Tage später erfolgte die Wiedervorstellung mit nun progredienten Parästhesien beider Beine bis zum Beckengürtel, persistierenden Handparästhesien sowie neu aufgetretener Glossodynie. Elektrophysiologisch zeigte sich eine deutliche Progression einer axonal betonten Schädigung mehrerer peripherer Nerven bei reduzierter F-Wellen-Persistenz als Hinweis auf eine Schädigung des 2. Motoneurons. Die Liquordiagnostik ergab eine zytalbuminäre Dissoziation. In Zusammenschau wurde die Diagnose einer akuten motorisch-sensorischen axonalen Neuropathie (AMSAN) als Variante des GBS gestellt. Es erfolgte eine Therapie mit intravenösen Immunglobulinen (2 g/kgKG über 5 Tage) mit subjektiver, klinisch jedoch nur begrenzt objektivierbarer Besserung. Gangliosid-Antikörper blieben negativ. Molekulargenetisch zeigte sich eine Variante unklarer Signifikanz im MORC2-Gen, welches mit axonalen Neuropathien einschließlich Charcot-Marie-Tooth Typ 2Z assoziiert ist. Der Fall unterstreicht die Bedeutung einer frühzeitigen humangenetischen Diagnostik bei progredienten Sensibilitätsstörungen unklarer Genese.

P03-06 | Niedrig dosiertes orales Atropin als sichere und effektive Therapie schwerer Affektkrämpfe bei einem 9 Monate alten Säugling – ein Fallbericht

A. Gschwind¹, H. de Vries², R. Gebauer³, C. Schürer¹, L. Svoboda¹, A. Kiess¹

¹Universitätsklinikum Jena, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie Jena, Deutschland

²Universitätsklinikum Jena, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Neuropädiatrie Jena, Deutschland

³Universitätsklinikum Leipzig - Herzzentrum, Department für Kinderkardiologie Leipzig, Deutschland

Hintergrund: Affektkrämpfe (AK) sind häufige, meist gutartige, selbstlimitierende nicht-epileptische Anfallsereignisse im Säuglings- und Kleinkindalter, gekennzeichnet durch Apnoe, Zyanose/Blässe und vorübergehende Bewusstlosigkeit. Bei schweren Affektkrämpfen kommt es aufgrund einer autonomen Dysregulation (vagale Kardioinhibition) zur Bradykardie bzw. Asystolie mit passagerer Kreislaufinsuffizienz. Anhand dieses Falls zeigen wir die Wirksamkeit einer niedrig-dosierten, nebenwirkungsfreien oralen Atropintherapie als nicht-invasiven Behandlungsansatz bei schweren AK. Methoden: Kasuistik eines 9 Monate alten männlichen Säuglings mit schweren AK und langanhaltender Bewusstlosigkeit bis 15 Minuten. Die umfassende Diagnostik (Schädel-MRT, EEG, Lumbalpunktion, Echokardiographie, Langzeit-EKG, Exom-Sequenzierung) ergab unauffällige Befunde. Orales Atropin wurde mit 0,01 mg/kg/Tag begonnen und auf 0,018 mg/kg/Tag, nach zwei Rezidiven, titriert. Ergebnisse: Die umfassende Diagnostik konnte kardiale, neurologische oder strukturelle Pathologien ausschließen. Das Langzeit-EKG zeigte eine Sinustachykardie mit folgender Asystolie über 3,2 Sekunden bei einem Beinahe-AK. Die Atropintherapie führte zu einer deutlichen und anhaltenden Reduktion der Anfallsfrequenz bei stabilem Sinusrhythmus. Therapielimitierende Nebenwirkungen über einen Beobachtungszeitraum von 9 Monaten traten nicht auf. Schlussfolgerung: Gut titriertes, niedrig-dosiertes orales Atropin stellt, neben Basismaßnahmen, eine vielversprechende, nicht-invasive Therapieoption bei schweren AK dar und sollte als Erstlinientherapie invasiven Maßnahmen vorgezogen werden. Prospektive Studien sind erforderlich, um optimierte Dosierungsprotokolle zu etablieren und die breitere Anwendbarkeit zu bestätigen.

P03-07 | Zecken, Vektoren für mehr als Borreliose

H. Dunzendorfer¹, A. Moldenhauer¹, B. Hennig¹

¹Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Sana Klinikum Borna

Einleitung: Bei der Tularämie handelt es sich um eine durch *Francisella tularensis* hervorgerufene Infektionskrankheit. Mögliche Übertragungswege dieser Zoonose auf den Menschen sind Haut- und Schleimhautkontakt mit infektiösem Tiermaterial, Verzehr von nicht ausreichend erhitztem, kontaminiertem (Hasen-) Fleisch oder Wasser, kontaminierte Aerosole sowie Stiche durch infizierte wirbellose Vektoren. Fall: Über die NFA stellt sich eine 17-jährige Patientin mit rechts cervikaler Lymphknotenschwellung sowie Fieber seit 4 Tagen vor. Eine Woche zuvor sei ein Zeckenbiss am behaarten Kopf festgestellt und das Tier selbständig entfernt worden. Tierkontakt bestehe zu Katze, Hunden, Hühnern und Enten. Vorerkrankungen gäbe es nicht. Der Impfstatus ist vollständig. In der Paraklinik zeigten sich erhöhte Entzündungsparameter, sonographisch und MR-morphologisch ergab sich eine massive Lymphknotenschwellung mit beginnender Einschmelzung. Die durchgeführten Rachenabstriche, Blutkulturen, Serologien und der Quantiferon- und Tuberkulinhauttest blieben negativ. Nach 10-tägiger antibiotischer Therapie mit einem Beta-Laktam-Antibiotikum lokale Größenprogredienz und erneute stationäre Aufnahme zur operativen Exzision sowie Beginn mit Clindamycin; nach dessen Absetzen erneute Aggravation und Re-Exzision. In der erneuten, initial negativen Serologie schließlich Nachweis von *Francisella tularensis* (IgM >400 U/ml, IgG 171.5 U/ml) und dreiwöchige Therapie mit Doxycyclin. Zusammenfassung: Bei Lymphadenopathien mit fehlendem Therapieansprechen und entsprechender Anamnese sollte aufgrund zunehmender Inzidenz an die Tularämie als Infektionskrankheit gedacht werden.

P03-08 | Atypische Vaskulitis mit Superinfektion – ein Fallbericht

J. Marold¹, R. Jähnig¹, B. Hennig¹, A. Monecke²

¹Sana Klinikum Borna, Kinderheilkunde

²Universitätsklinikum Leipzig, Pathologie

Vorstellung 10-jähriger Patientin ohne relevante Vorerkrankungen mit progredientem Hautbefund i.S. palpabler Purpura. Zunehmend Beinschmerz, reduzierter AZ sowie afebriler Atemwegsinfekt. Anamnestisch HPV-Immunisierung 6d vor Symptombeginn. Zur Aufnahme Vd. IgA-Vaskulitis, Beginn Ibuprofen per os. Diagnostik: milde Proteinurie, keine Hämaturie, unauffällige Retentionswerte. Im Sammel-Urin Eiweiß normwertig. Haut mit ulzerierenden, neuen Läsionen. Hautarztkonsil mit Vd. nekrotisierende Vaskulitis, kein Hinweis auf EEM o. Erythema nodosum. Bei untyp. Befund Entschluss Biopsie: ausgeprägte Beteiligung kleiner Gefäße, Vaskulitis mit Eosinophilie. Passend zur kutanen leukozytoklastischen oder IgA-Vaskulitis. Bei positivem Hämoccult sowie abdominellen Schmerzen, Beginn systemischer Prednisontherapie. Weitere Diagnostik: grenzwertige ANA (AC-4/ AC-25 Titer je 1:80; NB <1:80), positive pANCA (Titer 1:20; NB <1:10), erhöhter Anti-DNase-Titer (1370U/ml, NB <200U/ml) und erhöhtes Calprotectin (400µg/g, NB <50µg/g). Rachen- und Stuhlabstrich ohne Erregernachweis, Serologien für Hepatitis, VZV, HSV, HIV je negativ bzw. Seronarbe für CMV und EBV. Ausschluss Uveitis durch Augenarzt. Bei AZ-Verschlechterung mit Fieber, CrP 83.6mg/l (NB <5.00mg/l), BSR 62/98mm. Beginn Ampicillin/Sulbactam. Wundabstrich Nachweis Strept.pyogenes. Im Verlauf erneute Biopsie mit Immunhistologie, hier IgA negativ - a.e. von leukozytoklast. Vaskulitis auszugehen i.R. einer Streptokokken-Infektion.

P03-09 (L) | Komplikationen bei IgA-Vaskulitis: Hydatidentorsion als seltene Manifestation

A. Salkicevic¹, S. Horn¹

¹SRH Zentralklinikum Suhl

Die IgA-Vaskulitis ist eine systemische vaskuläre Erkrankung, die vor allem bei Kindern häufig auftritt und typischerweise durch eine Entzündung der kleinen Blutgefäße in Haut, Gelenken und Nieren und dem Gastrointestinaltrakt gekennzeichnet ist. In diesem Fall wird ein 5-jähriger Junge mit einer IgA-Vaskulitis vorgestellt, der sich initial mit typischen Hautmanifestationen und Gelenkbeschwerden präsentierte. Im Verlauf entwickelte der Patient eine Proteinurie und Hämatochezie sowie eine skrotale Schwellung, die letztlich als Hydatidentorsion diagnostiziert wurde. Dieser Fall verdeutlicht die Notwendigkeit einer sorgfältigen Langzeitüberwachung bei Kindern mit IgA-Vaskulitis, um sowohl typische als auch atypische Manifestationen frühzeitig zu erkennen. Bei Auftreten möglicher Komplikationen sollte konsequent auf nicht-invasive diagnostische Verfahren wie die Sonographie gesetzt werden, um unnötige invasive Eingriffe zu vermeiden.

Vorträge

Vortrag | Acute aortic rupture in an infant with a novel variant in the TGFBR2 gene

S. Huck¹, I. Dähnert¹, M. Kostelka¹, M. Vollroth¹, C. Paech¹, F. Löffelbein¹, V. Strehlow², M. Weidenbach¹

¹University Clinic for Pediatric Cardiology at Heart Center Leipzig, Germany

²Institute of Human Genetics, University of Leipzig Medical Center

We report the case of a female infant with a novel variant in the TGFBR2 gene, which suffered from acute unexpected aortic rupture with fatal outcome at the age of 5 months. Following prenatal detection of congenital anomalies, a prenatal genetic testing with trio exome-sequencing was done, that revealed a novel heterozygous variant in the TGFBR2 gene, inherited from the mother (a level of mosaicism at 15% of the same variant). This was classified as variant of unknown significance. The cardiac diagnosis was heterotaxy syndrome with interrupted ICV, double outlet right ventricle (DORV) with large VSD and normal arranged great arteries and atrial septal defect (ASD). An atypical cervical aortic arch with insignificant constriction of the arch between the common carotid artery and the left subclavian artery was proved. As extracardiac diagnoses, the following conditions could have been identified: hypertelorism, low-set ears, microcephalus, a bony palatal cleft, luxation of the knee joint, Pes equinovarius and hook fingers. The orthopaedic symptoms needed correction. Corrective surgery (VSD, ASD and PDA closure) was undertaken at three months of age. The patient was discharged on the fourteenth day postsurgical in good condition. Twelve days after discharge, the patient presented at the ED in another hospital in acute cardiac shock. Imaging revealed left sided pleural effusion that turned out to be hemothorax. The patient was transferred to our cardiac centre. A CT scan revealed a covered rupture of a large pseudoaneurysm of the aortic arch. At that time the patient was in a life-threatening condition, thus an operation was unfeasible. In consensus with the parents the treatment was discontinued, which leads to death of the infant. In conclusion we assume that the novel variant in TGFBR2 in this patient might be responsible for phenotype including acute aortic rupture in infancy.

Vortrag | Routinemäßige Thoraxröntgenaufnahme nach fluoroskopisch gesteuerter Anlage eines zentralvenösen Katheters ist nicht bei allen Kindern von Nutzen: Erfahrungen aus einem einzelnen Zentrum

G. Frongia¹, H. Jörden¹, N. Sourj¹

¹Universitätsklinikum Heidelberg

Einleitung: Die routinemäßige postoperative Thoraxaufnahme nach fluoroskopisch gestützter chirurgischer ZVK-Anlage bei Kindern ist umstritten. Zielstellung: Untersucht wurde, ob sich eine selektive Indikation für eine postoperative Thorax-Röntgenaufnahme (CXR) anhand der sekundären Katheterdislokation und der Revisionsraten in einer pädiatrischen Kohorte ableiten lässt. Methode: Retrospektive Analyse aller Kinder mit fluoroskopisch gestützter chirurgischer ZVK-Anlage von 2009 bis 2019. Ergebnisse: Eingeschlossen wurden 804 Fälle, im Mittel $7,4 \pm 5,6$ Jahre alt, 53,4 % männlich; bei 81,1 % wurde postoperativ ein CXR durchgeführt. Die Sekundäre-Dislokations-Rate (S-ZVK-D) lag bei 3,9 %, eine chirurgische Revision war in 1,2 % nötig, und es mussten mindestens 66 CXR eingesetzt werden, um einen Revisionsfall zu erkennen. Diskussion: Kinder mit Dislokation oder Revisionsbedarf waren deutlich jünger, und nicht verwertbare CXR verursachten den Großteil von Strahlenexposition und Kosten. Das spricht gegen eine pauschale Routinekontrolle und für eine gezielte Indikationsstellung. Schlussfolgerung: Eine postoperative Routine-CXR erscheint vor allem bei Kindern unter 6 Jahren, bei komplizierten ZVK-Anlagen und bei Symptomen wie persistierendem Thoraxschmerz oder Dyspnoe sinnvoll; selektive Kriterien senken unnötige Strahlenbelastung und Kosten, ohne Beeinträchtigung der Patientensicherheit.