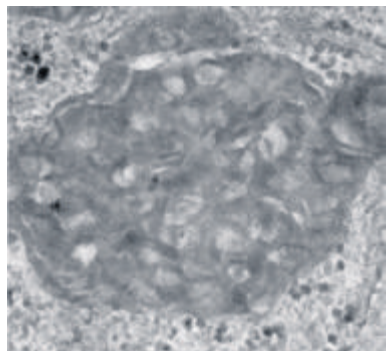


# Fokus. Pädiatrie & Seltene Erkrankungen



**Abb. 5:** Elektronenmikroskopische Untersuchung (30.000-fache Vergrößerung) einer Hautbiopsie: Schweißdrüsenzellen mit für neuronale Ceroidlipofusinosen typischen Veränderungen – „Fingerprints“

© Dr. Scholl-Bürgi; mod. nach Zlany M et al.

Fortsetzung von Seite 19

■ Kernspintomografie: Leukodystrophie bei metachromatischer Leukodystrophie (s. Abb. 3). Veränderungen der Basalganglien bei Mitochondriopathien

■ Knochenmarkspunktion: der Nachweis von Speicherzellen bei Morbus Gaucher oder anderen lysosomalen Speichererkrankungen (s. Abb. 4, Seite 19).

■ Lumbalpunktion: ↓ Glukosekonzentration im Liquor bei Glukose-Transporter-1-Defizienz-Syndrom

■ Biopsien: zur mikroskopischen und funktionellen Untersuchung (s. Abb. 5)

### Dritter Schritt:

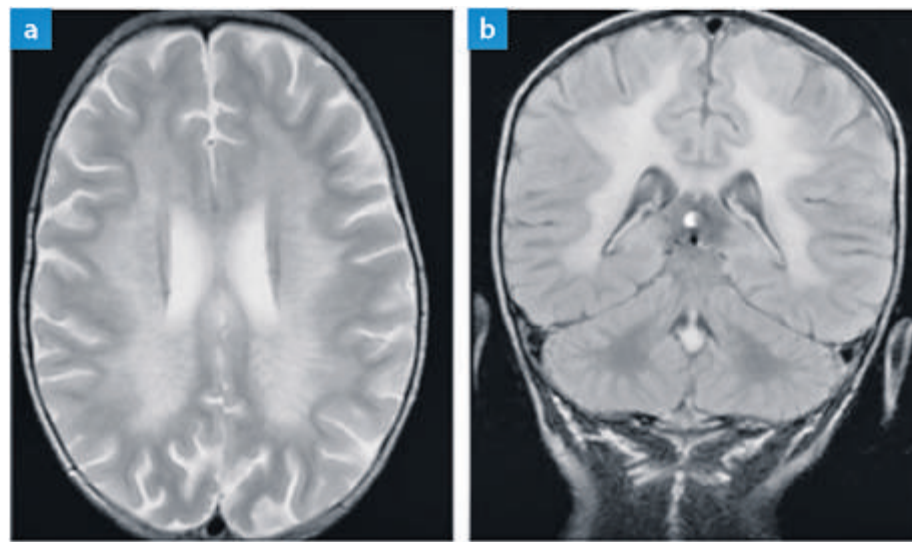
#### Spezialanalysen gezielt einsetzen

Das Neugeborenen-Screening (NGS) auf angeborene Stoffwechselstörungen und andere angeborene Krankheiten ist ein Massenscreening für alle Neugeborenen. Die Blutabnahme erfolgt (je nach Land) im Alter von 36 bis 72 Stunden. Im Gegensatz zum selektiven Screening werden beim NGS primär gesunde Neugeborene untersucht, die zum Zeitpunkt der Untersuchung (meist noch) asymptomatisch sind. Die Zahl der Zielkrankheiten, die im NGS erfasst werden, ist länderspezifisch unterschiedlich.

Insgesamt wird nur ein kleiner Teil der angeborenen Stoffwechselstörungen abgedeckt, circa drei Prozent (weniger als 40 von 1.450 angeborenen Stoffwechselstörungen). Trotzdem wird etwa die Hälfte der Betroffenen durch das NGS erfasst. Zudem ist für die im NGS detektierten angeborenen Stoffwechselstörungen – im Gegensatz zu vielen anderen – eine Therapieoption verfügbar, die im günstigsten Fall alle Symptome verhindert und eine normale Entwicklung ermöglicht. Bestes Beispiel ist die Phenylketonurie. Falls nicht sicher ist, ob das NGS durchgeführt und auf welche Krankheiten gescreent wurde, sollte es wiederholt werden.

### Fazit für die Praxis

- Die einzelne angeborene Stoffwechselstörung gehört in die Gruppe der seltenen Erkrankungen, in Summe sind sie aber häufig.
- An eine angeborene Stoffwechselstörung als Ursache der Symptome sollte insbesondere dann gedacht werden, wenn die vermutete Erkrankung nicht typisch verläuft.
- Schon Routine-Laboranalysen und apparative Untersuchungen können die Differenzialdiagnosen eingrenzen. Die Bestätigung der Verdachtsdiagnose erfolgt meist durch molekulargenetische Untersuchungen oder andere Spezialanalysen.
- Für circa 30 Prozent der angeborenen Stoffwechselstörungen gibt es eine spezifische Therapie.



**Abb. 3:** Leukodystrophie mit typischen „tigerähnlichem“ Muster, passend zur Diagnose einer metachromatischen Leukodystrophie (lysosomale Erkrankung); a) axiale T2-gewichtete und b) koronare FLAIR-gewichtete Aufnahme.

© Dr. Scholl-Bürgi; mod. n. Haberlandt et al.

Mit dem selektiven Screening werden aufgrund der klinischen Symptome definierte Gruppen von Stoffwechselprodukten, etwa Aminosäuren, untersucht. Manchmal er-

neben ist die optimale Präanalytik für die einzelnen Analysen unterschiedlich und kann bei Nichtbeachtung zu auffälligen Untersuchungsergebnissen führen. Zu den im Rahmen des selektiven Screenings durchgeführten Untersuchungen gehören unter anderem:

- Mukopolysaccharide (= Glykosaminoglykane) und Oligosaccharide im Harn
- Biogene Amine, Pterine und Folate im Liquor

Reichen die Parameter des selektiven Screenings zur Diagnostik nicht aus, so sind spezifische Einzelanalysen notwendig. Dies trifft etwa auf die angeborenen Stoffwechselstörungen aus der Gruppe der Vitamine/Kofaktoren und Spurenelemente zu. Seltene Krankheiten benötigen neben „Orphan Drugs“ zur Therapie auch seltene Analysen.

### Vierter Schritt:

#### Bestätigung der Verdachtsdiagnose

Bei einem spezifischen Verdacht auf eine angeborene Stoffwechselstörung aufgrund der bereits durchgeführten klinischen, laborchemischen und apparativen Diagnostik sind weitere Untersuchungen zur Bestätigung notwendig. Meist werden heute molekulargenetische Untersuchungen abgeschlossen, und nur im Zweifel, etwa bei Vorliegen von noch nicht beschriebenen Mutationen in dem entsprechenden Gen, auf enzymatische Untersuchungen zurückgegriffen.

### Ein „Zufallsbefund“

Zunehmend häufiger werden angeborene Stoffwechselstörungen auch „zufällig“ in molekulargenetischen Untersuchungen (Exom- oder Genomanalyse) festgestellt. Eine Bestätigung der Diagnose erfolgt dann im umgekehrten Weg, die Diagnose wird also durch Klinik, Laborparameter und apparative Untersuchungen bestätigt. ■

**PD Dr. Dipl. oec. troph. Sabine Scholl-Bürgi**, die korrespondierende Autorin, ist als Oberärztin am Department für Kinder- und Jugendheilkunde Angeborene Stoffwechselstörungen an der Medizinischen Universität Innsbruck tätig.

**Der Originalartikel** „Wie diagnostiziert man eine angeborene Stoffwechselstörung? Auf der Suche nach der Nadel im Heuhaufen“ inklusive Literaturangaben ist erschienen in „Pädiatrie Sonderheft 2/2021“; DOI <https://doi.org/10.1007/s15014-021-3822-2>, © Springer Verlag

## DFP-WEBCAST Neugeborenen-Screening & Spinale Muskelatrophie

Dr.<sup>in</sup> Vassiliki Konstantopoulou  
Prim. Univ.-Prof. Dr. Günther Bernert



Springer Medizin

Abbildung © peterschneidermedia / stock.adobe.com

Mit freundlicher Unterstützung von Novartis Gene Therapies

geben sich bei der Analyse der einzelnen Parameter unspezifische Auffälligkeiten. Um diese Laborergebnisse einordnen zu können, ist die Angabe der klinischen Symptome bei der Zuweisung unabdingbar. Da-

- Aminosäuren im Blut, Harn und Liquor
- Acylcarnitinprofil und freies Carnitin im Trockenblut oder Plasma
- Isoelektrische Fokussierung von Transferrin und Apo CIII im Plasma
- Sterole im Plasma
- Überlangkettige Fettsäuren (VLCFA) im Plasma
- Organische Säuren im Harn
- Purine/Pyrimidine im Harn

## Geboren mit Neurofibromatose

**Fortbildung.** Vor allem gut- und bösartige Tumoren treten bei der Erkrankung auf. Experten präsentieren die neuesten Erkenntnisse.

**KK.** Jeden Tag kommt im deutschsprachigen Raum ein Kind mit Neurofibromatose (NF) zur Welt. Die Hälfte der Kinder bekam die Muta-

tion im NF-Gen von einem Elternteil vererbt. Bei der anderen Hälfte handelt es sich um Spontanmutationen.

Wie sich die Krankheit manifestiert, kann nicht vorhergesagt werden. Selbst wenn exakt dieselbe genetische Mutation von einem Elternteil an das Kind vererbt wurde, kann der Krankheitsverlauf ganz unterschiedlich verlaufen. Selbst bei einem milden Verlauf sind intensive, jährliche Vorsorgeuntersuchungen bei verschiedensten Spezialistinnen

### Info

**3. Österreichische Neurofibromatose Symposium**  
12. November 2021,  
PMU Salzburg

**Anmeldung** zur Hybrid-Veranstaltung/ online an [nina.liftenegger@nfkinder.at](mailto:nina.liftenegger@nfkinder.at)  
**Programm** unter: [www.nfkinder.at/nf-tagung/](http://www.nfkinder.at/nf-tagung/)

und Spezialisten unbedingt notwendig. Nur so können körperliche Beeinträchtigungen, aber auch irreparable Nervenschäden, die zu Seh- oder Hörverlust führen können, zum Teil verhindert werden.

### Fortbildung mit 10 DFP-Punkten

Am 12. November 2021 findet das **3. Österreichische NF Symposium** statt. Internationale und nationale Experten geben einen Einblick in die aktuelle Neurofibromatose-Forschung.

Das Programm erstreckt sich von diagnostischen Kriterien der seltenen Erkrankung und Leitlinien im Tumormanagement bei NF1 und Schwannomatose, über psychologische und medizinische Therapieansätze bis hin zu psychosozialen Themen. Die Fachtagung wird vom „Verein NF Kinder“ gemeinsam mit der MedUni Wien und den Salzburger Landeskliniken veranstaltet. Für diese Fortbildungsveranstaltung werden zehn DFP-Punkte vergeben. ■